



REGIONE TOSCANA
GIUNTA REGIONALE

ESTRATTO DAL VERBALE DELLA SEDUTA DEL 09-02-2009 (punto N. 16)

Delibera

N.90

del 09-02-2009

Proponente

ENRICO ROSSI

DIREZIONE GENERALE DIRITTO ALLA SALUTE E POLITICHE DI SOLIDARIETA'

Pubblicita'/Pubblicazione: Atto soggetto a pubblicazione integrale (PBURT/BD)

Dirigente Responsabile: Andrea Leto

Estensore: Cecilia Berni

Oggetto:

Malattie rare. Disposizioni per l'ampliamento dei livelli di assistenza e l'aggiornamento della rete dei presidi

Presenti:

| | | |
|-----------------|---------------------|----------------------|
| CLAUDIO MARTINI | ANNA RITA BRAMERINI | AMBROGIO BRENNIA |
| RICCARDO CONTI | AGOSTINO FRAGAI | FEDERICO GELLI |
| ENRICO ROSSI | GIANNI SALVADORI | GIANFRANCO SIMONCINI |
| MASSIMO TOSCHI | GIUSEPPE BERTOLUCCI | EUGENIO BARONTI |
| MARCO BETTI | PAOLO COCCHI | |

ALLEGATI N°: 1

ALLEGATI:

| Denominazione | Pubblicazione | Tipo di trasmissione | Riferimento |
|---------------|---------------|----------------------|-------------|
| A | Si | Cartaceo+Digitale | Allegato A |

STRUTTURE INTERESSATE:

| Tipo | Denominazione |
|--------------------|--|
| Direzione Generale | DIREZIONE GENERALE DIRITTO ALLA SALUTE E POLITICHE DI SOLIDARIETA' |

Note:

ERRATA CORRIGE: nell'allegato A nella tabella "MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod iCD-9CM da 240 a 279) – RC" cassare le righe contenenti "RCO200 CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA" e "RCG150 ISTIOCITOSI CRONICHE ISTIOCITOSI X".

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il PSR 2008- 2010, approvato con delibera del Consiglio regionale n. 53 del 16 luglio 2008, che conferma tra le azioni prioritarie del Servizio Sanitario Regionale l'assistenza ai soggetti affetti da malattie rare mediante un modello assistenziale dedicato che vede come punti di forza la tracciabilità dei percorsi diagnostico-terapeutici, la rete dei presidi individuati, lo sviluppo della ricerca ed il registro delle malattie rare;

Visto in particolare il paragrafo 5.6.1.10 del PSR, che ritiene strategico implementare la rete dei presidi di riferimento per le patologie rare al fine di garantire appropriati percorsi diagnostico-terapeutici;

Visto il DM 279/2001 recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124;

Viste le proprie delibere G.R n. 570/2004 e n. 1017/2004, con le quali la Regione Toscana ha assunto il proprio impegno nel settore delle malattie rare in ottemperanza al DM sopra citato ed ha provveduto ad istituire la rete regionale individuando i presidi di riferimento per le malattie rare e le strutture di coordinamento;

Considerato che la Regione Toscana, nella definizione della rete regionale delle malattie rare, ha valorizzato la collaborazione attiva con le associazioni dei pazienti, le quali hanno fornito un contributo importante alla definizione della rete, caratterizzandola nel panorama nazionale;

Considerato che le stesse associazioni ed i professionisti operanti nei presidi della rete regionale hanno da tempo sollecitato un aggiornamento dell'elenco delle malattie rare di cui alla DGR 1017/2004 e già previste nel DM 279/2001;

Considerato che lo stesso DM prevede all'art. 8 un aggiornamento "con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici";

Considerato che nel tavolo tecnico interregionale, istituito presso la Commissione Salute, è stato costituito nel 2004 un gruppo di esperti che, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con il Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali, ha prodotto un elenco di patologie finalizzato all'aggiornamento di quello inserito nel DM 279/2001;

Considerato che il medesimo elenco, condiviso da tutte le Regioni e le Province autonome, è stato recepito nella proposta di DPCM recante "Nuova definizione dei livelli essenziali di assistenza" così come risulta dall'atto della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano n. 90/CSR del 20 marzo 2008;

Considerato, altresì, che la proposta di DPCM non è stata ancora approvata e che il ritardo sta creando un forte disagio ai soggetti affetti dalle patologie incluse nell'elenco sopra citato;

Ritenuto, nelle more dell'approvazione del DPCM, di ampliare il livello regionale di assistenza integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla delibera G.R. 1017/2004, già previste nel DM 279/2001, sulla base dell'elenco prodotto dal tavolo tecnico sopra citato e riportato nell'allegato A, parte integrante del presente atto;

Ritenuto pertanto di garantire ai residenti toscani l'accesso, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, alle prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per l'accertamento, il trattamento ed il monitoraggio delle malattie di cui all'allegato A, nonché per le eventuali indagini genetiche sui familiari dell'assistito;

Ritenuto di dover conseguentemente individuare per ognuna delle patologie di cui all'allegato A la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, in modo da garantire un'adeguata strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici;

Ritenuto di dover inoltre aggiornare la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento per le malattie rare prevista dalla delibera GR n. 1017/2004 per le patologie di cui al DM 279/2001;

Ritenuto, pertanto di prevedere con riferimento alla rete dei presidi regionali:

- che la rete sia aggiornata con una frequenza almeno annuale e che all'aggiornamento effettuato venga data immediata diffusione;
- che sia individuata con successivi atti delle competenti strutture della Direzione Generale Diritto alla Salute e Politiche di Solidarietà, sentito il gruppo di coordinamento regionale per le malattie rare, comprensivo del Forum delle associazioni delle malattie rare e del Consiglio Sanitario Regionale, una procedura per il periodico aggiornamento e divulgazione della rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, al fine di assicurare un'appropriata presa in carico dei soggetti affetti dalle patologie rare di cui sia al DM 279/2001 sia all'allegato A del presente atto;

Rilevata la necessità, in attesa della definizione della rete dei presidi, di individuare come presidi di riferimento, per le procedure necessarie al rilascio dell'esenzione per le patologie di cui all'allegato A, le strutture di coordinamento definite ai sensi della delibera G.R. n. 1017/2004 e successivi aggiornamenti;

Ritenuto che i maggiori oneri, derivanti dalla mancata partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie relative alle malattie rare di cui all'allegato A da parte dei residenti toscani che ne sono affetti, saranno riassorbiti dai bilanci delle aziende sanitarie, senza comportare alcun onere aggiuntivo per il bilancio regionale;

A voti unanimi

DELIBERA

1. di ampliare il livello regionale di assistenza, nelle more dell'approvazione del DPCM di cui in narrativa, integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla delibera G.R. 1017/2004, già previste nel DM 279/2001, sulla base dell'elenco riportato nell'allegato A, parte integrante del presente atto;
2. di garantire ai residenti toscani l'accesso, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, alle prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per l'accertamento, il trattamento ed il monitoraggio delle malattie di cui all'allegato A, nonché per le eventuali indagini genetiche sui familiari dell'assistito;
3. di individuare per ognuna delle patologie di cui all'allegato A la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, in modo da garantire un'adeguata strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici;

4. di aggiornare la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento per le malattie rare prevista dalla delibera GR n. 1017/2004 per le patologie di cui al DM 279/2001;
5. di individuare con successivi atti delle competenti strutture della Direzione Generale Diritto alla Salute e Politiche di Solidarietà, sentito il gruppo di coordinamento regionale per le malattie rare, comprensivo del Forum delle associazioni delle malattie rare e del Consiglio Sanitario Regionale, una procedura per il periodico aggiornamento - almeno annuale - e divulgazione della rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, al fine di assicurare un'appropriatezza presa in carico dei soggetti affetti dalle patologie rare di cui sia al DM 279/2001, sia all'allegato A del presente atto;
6. di individuare come presidi di riferimento, per le procedure necessarie al rilascio dell'esenzione per le patologie di cui all'allegato A, in attesa della definizione della rete dei presidi, le strutture di coordinamento definite ai sensi della delibera G.R. n. 1017/2004 e successivi aggiornamenti;
7. di stabilire che i maggiori oneri, derivanti dalla mancata partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie relative alle malattie rare di cui all'allegato A da parte dei residenti toscani che ne sono affetti, saranno riassorbiti dai bilanci delle aziende sanitarie, senza comportare alcun onere aggiuntivo per il bilancio regionale;
8. di dare mandato ai settori competenti della Direzione Generale Diritto alla Salute e Politiche di Solidarietà di dare attuazione alla presente deliberazione.

Il presente atto è pubblicato integralmente sul BURT ai sensi dell'articolo 5 comma 1 lettera f) della LR 23/2007 e sulla banca dati degli atti amministrativi della Giunta regionale ai sensi dell'articolo 18 comma 2 della medesima LR 23/2007.

SEGRETERIA DELLA GIUNTA
IL DIRETTORE GENERALE
VALERIO PELINI

Il Dirigente Responsabile
ANDREA LETO

Il Dirigente Responsabile
VALERIO DEL MINISTRO

Il Dirigente Responsabile
VALTERE GIOVANNINI

Il Direttore Generale
VINICIO EZIO BIAGI

| TUMORI (cod ICD-9-CM da 140 a 239) - RB | | | |
|---|---------------------------------|--|--------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RB0070 | NEVO BASOCELLULARE, SINDROME DI | | SINDROME DI GORLIN-GOLTZ |
| RBG020 | COMPLESSO CARNEY | DISPLASIA ADRENOCORTICALE NODULARE MALATTIA NODULARE PIGMENTOSA (PPNAD) | |

| MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod ICD-9-CM da 240 a 279) - RC | | | |
|--|--|--|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RC0061 | PROGERIA | | HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI |
| RC0151 | MENKES, SINDROME DI | | MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI MALATTIA DEL TRASPORTO DI RAME |
| RC0171 | RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I | | |
| RC0191 | ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE | | |
| RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA | | |
| RCG150 | ISTIOCITOSI CRONICHE | ISTIOCITOSI X | |
| RCG180 | MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE NON ALTRIMENTI CODIFICATE | DANON, SINDROME DI | |
| RCG190 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE | DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS) | |
| RC0220 | SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (forma primitiva) | | |
| RC0230 | CALCINOSI TUMORALE | | |
| RC0240 | SINDROMI DA ALTERAZIONE DEL GENE CIAS1 | | |
| RC0241 | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE | | |
| RC0242 | SINDROME TRAPS | | |
| RC0243 | SINDROME DA IPER IgD | | |
| RC0244 | FEBBRE PERIODICA EREDITARIA | | |
| RC0250 | COSTELLO, SINDROME DI | | |
| RC0260 | LARON, SINDROME DI | | RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA |
| RC0270 | LOWE, SINDROME DI | | SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE |
| RC0280 | REFETOFF, SINDROME DI | | RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI |
| RC0290 | SCHNITZLER, SINDROME DI | | ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA |
| RC0300 | KENNY-KAFFEY, SINDROME DI | | |
| RC0310 | SOTOS, SINDROME DI | | GIGANTISMO CEREBRALE |

| MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod ICD-9-CM da 280 a 289) - RD | | | |
|--|---|--|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RDG050 | SINDROMI MIELODISPLASTICHE | <i>ANEMIA REFRATTARIA</i> | |
| RD0070 | ANEMIA APLASTICA ACQUISITA (Escluso Forme midollari aplastiche transitorie) | | |
| RD0080 | SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI | | |
| RD0090 | NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE | | |

| MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod ICD-9-CM da 320 a 389) - RF | | | |
|--|--|--|---------------------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RF0150 | ANOFTALMIA/MICROFTALMIA/MICROCORNEA (COMPLEX) | <i>SINDROME DI LENZ</i> | |
| RF0160 | DISTONIE PRIMARIE | | |
| RF0310 | CADASIL (Cerebral Arteriopathy Autosomal Dominant with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) | | |
| RF0320 | COROIDITE MULTIFOCAL | | |
| RF0330 | COROIDITE SERPIGINOSA | | |
| RF0340 | DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE | | SEITELBERGER, MALATTIA DI |
| RF0350 | EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE | | |
| RF0360 | EMIPLEGIA ALTERNANTE | | |
| RF0370 | FAHR, MALATTIA DI | | |
| RF0380 | INCLUSI NEURONALI INTRANUCLEARI, MALATTIA DA | | |
| RF0390 | PARALISI BULBARE PROGRESSIVA | | BROWN-VIALETTO-VAN LEARE, SINDROME DI |
| RF0400 | PENDRED, SINDROME DI | | |
| RF0410 | SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (FORMA CONGENITA) | | |

| MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod ICD-9-CM da 390 a 459) - RG | | | |
|---|---|---|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RG020 | LINFEDEMA PRIMARIO CRONICO | <i>LINFEDEMA IDIOPATICO</i> <i>LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I (NONNE-MILROY)</i> <i>LINFEDEMA RECESSIVO</i> <i>LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II (MEIGE)</i> | |
| RG0120 | IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA | <i>IPERTENSIONE POLMONARE FAMILIARE</i> | |

| MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO (cod ICD-9-CM da 460 a 519) - RH | | | |
|---|---|--|--|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RH0010 | ONDINE, SINDROME DI | | MALEDIZIONE DELLA ONDINA; SINDROME DA IPOVENTILAZIONE ALVEOLARE CENTRALE CONGENITA; IPOVENTILAZIONE PRIMARIA ALVEOLARE |
| RH0020 | EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA | | |
| RHG010 | MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE (limitatamente all'ALVEOLITE FIBROSANTE) | | S. HAMMAN-RICH |

| MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod ICD-9-CM da 520 a 579) - RI | | | |
|--|--|--|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RIG010 | COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE | <i>MALATTIA DI BYLER;</i> <i>COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II</i> <i>COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III</i> | |

| MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO (cod ICD-9-CM da 580 a 629) - RJ | | | |
|--|---------------------------------------|--|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RJ0040 | RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO | | |
| RJ0050 | SENIOR-LOKEN, SINDROME DI | | SINDROME RENALE-RETINICA NEFRONFTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA |
| RJG010 | TUBULOPATIE PRIMITIVE | <i>DENT, SINDROME DI</i> | |

| MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod ICD-9-CM da 680 a 709) - RL | | | |
|---|------------------------------|--|-------------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RL0080 | POICHILODERMA CONGENITO | | RHOTMUND-THOMSON, SINDROME DI |
| RL0070 | MICHELIN TIRE BABY, SINDROME | | |

| MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod ICD-9-CM da 710 a 739) - RM | | | |
|--|--|--|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
| RM0021 | SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI | | |
| RM0070 | ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO | | |
| RM0080 | ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA | | OSSIFICAZIONE ETERTOPICA |
| RM0090 | FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA | | MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA, MALATTIA DELL'UOMO DI PIETRA |
| RM0100 | MELOREOSTOSI | | |
| RM0110 | MIOSITE A CORPI INCLUSI | | |
| RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA | | |

MALFORMAZIONI CONGENITE (cod ICD-9-CM da 740 a 759) - RN

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
|-----------------|--|--|--|
| RN0021 | ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA | | |
| RN0201 | GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI | | |
| RN0241 | DISGENESIA GONADICA XX | | |
| RN0321 | PRUNE BELLY, SINDROME DI | | |
| RN0401 | COHEN, SINDROME DI | | |
| RN0701 | PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI | | |
| RN0821 | EMIIPERTROFIA CONGENITA | | |
| RN1021 | FG, SINDROME | | KELLER, SINDROME DI |
| RNG110 | DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (Escluso: S. KARTAGENER cod. TN0950) | | |
| RNG120 | ATRESIA ILEALE | | |
| RNG121 | ATRESIA COLICA | | |
| RNG122 | ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA | | |
| RNG123 | CLOACA PERSISTENTE | | |
| RNG124 | DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE | | |
| RNG130 | CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE | | |
| RNG140 | SINDROMI OROFACIODIGITALI | MOHR, MALATTIA DI ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I (PAPILLON-LEAGUE-PSAUME SINDROME DI) | |
| RNG150 | AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA PURA O SINDROMICA | ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI | |
| RNG200 | AMARTOMATOSI MULTIPLE non codificate altrove | COWDEN. MALATTIA DI MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI (BANNAYAN-ZONAN, S. DI) VON MEYENBURG COMPLEX | |
| RN1770 | CAYLER, SINDROME CARDIO.FACCIALE DI | | |
| RN1780 | CHAR, SINDROME DI | | |
| RN1790 | DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME | | |
| RN1800 | NASU-HAKOLA, SINDROME DI | | DEMENTIA PRESENILE CON CISTI OSSEE OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA E LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE |
| RN1810 | ESTROFIA VESCICALE (NON RISOLVIBILE CHIRURGICAMENTE) | | |
| RN1820 | FINE-LUBINSKY, SINDROME DI | | |
| RN1830 | MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE, SINDROME | | SINDROME DI NEUHAUSER |
| RN1840 | LARSEN, SINDROME DI | | |
| RN1850 | MAINZER-SALDINO, SINDROME DI; | | SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE; DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA; ATASSIA CEREBELLARE; DISPLASIA SCHELETRICA |
| RN1880 | NANISMO PRIMORDIALE MICROCEFALICO OSTEODISPLASTICO (MOPD) | | |

ULTERIORI SPECIFICHE ED ESEMPI IN AGGIUNTA A QUANTO DISPOSTO DAL DM. 279/2001

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi) | SINONIMI |
|------------------------|---|--|-----------------|
| RDG010 | ANEMIE EREDITARIE | <i>METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTASI</i> | |
| RCG040 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | <i>GALATTOSIALIDOSI</i> <i>METILMALONICOACIDURIA</i> <i>PIRUVATO DECARBOSSILASI, DEFICIT DI</i> | |
| RCG060 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito | <i>MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI</i> | |
| RCG070 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. | <i>DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI (Inclusi: Deficit di Citocromo C-ossidasi; Deficit della Beta-ossidazione, escluso S. Zellweger vd. RN1760)</i> | |
| RCG160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE | <i>NIJMEGEN, SINDROME DI</i> | |
| RFG010 | LEUCODISTROFIE | <i>AICARDI-GOUTIERES S. DI</i> <i>AUSTIN, SINDROME DI</i> | |
| RFG040 | MALATTIE SPINOCEREBELLARI | <i>HALLERVORDEN-SPATZ, SINDROME DI</i> | |
| RFG060 | NEUROPATIE EREDITARIE | <i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTOMATICA</i> | |
| RI0010 | ACALASIA | <i>ACALASIA PURA</i> <i>ACALASIA ASSOCIATA ASINDROMI</i> <i>S. ALLGROVE</i> | |
| RNG020 | ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE | <i>MARDEN-WALKER, SINDROME DI</i> | |
| RNG040 | ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA | <i>LUJAN-FRYNS, SINDROME DI</i> | |
| RNG050 | CONDRODISTROFIE CONGENITE | <i>DESBUQUOIS, SINDROME DI</i> | |
| RNG060 | OSTEODISTROFIE CONGENITE PURE O IN FORMA SINDROMICA | <i>DOOR SINDROME (Congenital Deafness, onycho-ostedystrophy and Mental Retardation)</i> | |
| RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE | <i>KBG, SINDROME</i> | |