

**ALLEGATO GENETICA COLONNA "A": GENETICA MEDICA**

Patologie diagnosticabili con le prestazioni di Genetica Medica su prescrizione specialistica. Per la diagnosi di malattia rara di cui all'allegato 7, i test genetici sono prescritti dagli specialisti operanti in un Presidio della rete nazionale per le malattie rare individuato per la malattia rara o il gruppo a cui la malattia appartiene

CODICE	PATOLOGIA	PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO
P001	AARSKOG-SCOTT, SINDROME	G1.01
P002	ACERULOPLASMINEMIA	G1.01
P003	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	G1.02
P004	ACIDOSI LATTICA CONGENITA	G1.05
P005	ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AD	G1.01
P006	ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AR CON SORDITÀ	G1.02
P007	ACIDURIA FUMARICA	G1.04
P008	ACIDURIA UROCANICA	G1.01
P009	ACIDURIE ORGANICHE (AO)	G1.09
P010	ACONDROGENESI	G1.03
P011	ACONDROGENESI TIPO IA	G1.01
P012	ACONDROGENESI TIPO IB	G1.01
P013	ACONDROGENESI TIPO II	G1.01
P014	ACONDROGENESI TIPO III	G1.01
P015	ACONDROPLASIA	G1.01
P016	ACROCEFALOSINDATTILIA	G1.06
P017	ACROCEFALOSINDATTILIA DI TIPO WAARDENBURG	G1.04
P018	ACRODERMATITE ENTERICA DA DEFICIENZA DI ZN (AEZ)	G1.01
P019	ACRODISOSTOSI	G1.02
P020	ACROMATOPSIA	G1.07
P021	ADRENOLEUCODISTROFIA	G1.01
P022	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE	G1.09
P023	ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED	G1.01
P024	ADRENOMIELONEUROPATIA	G1.01
P025	AGAMMAGLOBULINEMIA AR (AGA-AR)	G1.05
P026	AGAMMAGLOBULINEMIA X-LINKED (AGA-XL)	G1.01
P027	AGENESIA DENTARIA E CLEFT ORO-FACCIALE	G1.01
P028	ALAGILLE, SINDROME	G1.02
P029	ALBINISMO OCULARE	G1.01
P030	ALBINISMO OCULOCUTANEO	G1.04
P031	ALCAPTONURIA	G1.01
P032	ALDOSTERONISMO GLUCOCORTICOIDO- SOPPRIMIBILE	G1.02
P033	ALEXANDER, MALATTIA	G1.01
P034	ALFA MANNOSIDOSI	G1.01
P035	ALPORT, SINDROME	G1.03
P036	ALSTROM, SINDROME	G1.01
P037	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - ANEMIA IPOCROMICA CON SOVRACCARICO DI FERRO	G1.01
P038	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO: SINDROME IRIDA	G1.01
P039	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	G1.02
P040	ALZHEIMER FAMILIARE	G1.03
P041	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	G1.19
P042	AMILOIDOSI	G1.02
P043	ANALIPOPROTEINEMIA C II	G1.01
P044	ANDERSEN-TAWIL, SINDROME	G1.01
P045	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	G1.01
P046	ANEMIA CONGENITA DISERITROPOIETICA TIPO III	G1.01
P047	ANEMIA DI BLACKFAN DIAMOND	G1.15
P048	ANEMIA DI FANCONI TIPO A	G1.01
P049	ANEMIA DISERITROPOIETICA TIPO 1	G1.01
P050	ANEMIA DISERITROPOIETICA X-LINKED CON TROMBOCITOPENIA	G1.01
P051	ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIENZA DI PIRUVATO CHINASI	G1.01
P052	ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ADENILATO KINASI	G1.01
P053	ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ALDOLASI	G1.01
P054	ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ESOKINASI	G1.01
P055	ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI GLUCOSIO FOSFATO ISOMERASI	G1.01
P056	ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI TRIOSO FOSFATO ISOMERASI	G1.01
P057	ANEMIA SIDEROBLASTICA COSTITUZIONALE	G1.09
P058	ANEURISMI EREDITARI	G1.11
P059	ANGELMAN, SINDROME DI	G1.01
P060	ANGIOEDEMA EREDITARIO	G1.02
P061	ANGIOEDEMA EREDITARIO TIPO I	G1.02
P062	ANGIOEDEMA EREDITARIO TIPO II	G1.02
P063	ANIRIDIA	G1.01
P064	ANOMALIA DI AXENFELD-RIEGER	G1.02
P065	ANOMALIA DI MORNING GLORY	G1.01
P066	ANOMALIA DI PETER	G1.06
P067	ANOMALIE VITREO (IN PARTICOLARE VITREOPATIE ESSUDATIVE)	G1.05

P068	APERT, SINDROME DI	G1.11
P069	APLASIA /IPOPLASIA DELLE CELLULE DI LEYDIG	G1.02
P070	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	G1.02
P071	ARGINOSUCCINICO ACIDURIA, DEFICIT DI ARGINOSUCCINICO LIASI, DEFICIT DI ASL	G1.01
P072	ARITMIE EREDITARIE/CANALOPATIE/CPVT	G1.21
P073	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	G1.01
P074	ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 1	G1.05
P075	ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 2A	G1.01
P076	ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 2B	G1.04
P077	ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 5	G1.01
P078	ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE X-LINKED TIPO 1	G1.01
P079	ARTS, SINDROME	G1.01
P080	ASSOCIAZIONE DI VACTERL CON IDROCEFALO (VACTERL H)	G1.01
P081	ATASSIA APRASSIA OCULOMOTORIA (AOA)	G1.01
P082	ATASSIA CON DEFICIT DELLA VITAMINA E	G1.01
P083	ATASSIA CON DEFICIT DI COENZIMA Q	G1.01
P084	ATASSIA DI FRIEDREICH	G1.01
P085	ATASSIA SCA17	G1.01
P086	ATASSIA SPASTICA AR (ARSACS)	G1.01
P087	ATASSIA SPINOCEREBELLARE, RITARDO MENTALE E EPILESSIA	G1.01
P088	ATASSIA TELANGIECTASIA LIKE, DISORDER	G1.01
P089	ATASSIA TELEANGECTASICA	G1.01
P090	ATASSIE EPISODICHE	G1.09
P091	ATASSIE SPINOCEREBELLARI	G1.05
P092	ATELOGENESI, TIPO II	G1.01
P093	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	G1.01
P094	ATROFIA CORIORETINICA PARAVENOSA PIGMENTATA	G1.01
P095	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUISIANA	G1.01
P096	ATROFIA DENTATO-RUBRO-PALLIDO-LUISIANA	G1.01
P097	ATROFIA GIRATA DELLA COROIDE E DELLA RETINA	G1.01
P098	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) CON DISTRES RESPIRATORIO	G1.01
P099	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMN) /WERDNIG-HOFFMANN	G1.02
P100	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY	G1.01.T
P101	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY X-LINKED	G1.01
P102	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE TIPO II	G1.03
P103	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE TIPO IV	G1.02
P104	ATROFIA OLIVOPONTOCEREBELLARE EREDITARIA DOMINANTE DI SHUT HAYMAKER	G1.01
P105	ATROFIA OLIVOPONTOCEREBELLARE EREDITARIA RECESSIVA DI FICKLER WINKLER	G1.01
P106	ATROFIA OTTICA AUTOSOMICA DOMINANTE	G1.01
P107	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	G1.01
P108	BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA, SINDROME	G1.01
P109	BARDET-BIEDL SYNDROME	G1.19
P110	BARTH, SINDROME/ 3-METILGLUTACONICO ACIDURIA TIPO II	G1.01
P111	BARTTER, SINDROME	G1.04
P112	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME	G1.01.M
P113	BETA-MANNOSIDASI	G1.01
P114	BIRT-HOGG-DUBE, SINDROME	G1.01
P115	BLAU, SINDROME	G1.01
P116	BLEFAROFIMOSI	G1.01
P117	BLOOM SYNDROME, WERNER SYNDROME	G1.01
P118	CACH, SINDROME LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER DISEASE)	G1.05
P119	CADASIL, SINDROME	G1.01
P120	CAFFEY, SINDROME	G1.01
P121	CAMURATI-ENGELMANN, MALATTIA	G1.01
P122	CANAVAN, SINDROME DI	G1.01
P123	CARASIL, SINDROME DI	G1.01
P124	CARCINOMA GASTRICO FAMILIARE E CARCINOMA LOBULARE FAMILIARE DELLA MAMMELLA	G1.01
P125	CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO	G1.02
P126	CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO	G1.07
P127	CARCINOMA MIDOLLARE E FAMILIARE DELLA TIROIDE/MEN2 (RET)	G1.01
P128	CARDIOFACIOCUTANEA, SINDROME	G1.04
P129	CARDIOMIOPATIA DILATATIVA	G1.24
P130	CARDIOMIOPATIA DILATATIVA X-LINKED (XLDC)	G1.01
P131	CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA	G1.12
P132	CARDIOMIOPATIA VENTRICOLARE DESTRA ARITMOGENA	G1.06
P133	CARNEY COMPLEX	G1.01
P134	CDG TIPO 1	G1.01
P135	CDG TIPO 1A	G1.01
P136	CDG TIPO 1B	G1.01
P137	CDG TIPO 1C	G1.01
P138	CDG TIPO 1D	G1.01
P139	CDG TIPO 1E	G1.01
P140	CDG TIPO 1F	G1.01
P141	CDG TIPO 1G	G1.01
P142	CDG TIPO 1H	G1.01

P143	CDG TIPO 1I	G1.01
P144	CDG TIPO 1J	G1.01
P145	CDG TIPO 1K	G1.01
P146	CDG TIPO 1L	G1.01
P147	CDG TIPO 1M	G1.01
P148	CDG TIPO 1N	G1.01
P149	CDG TIPO 1O	G1.01
P150	CDG TIPO 1P	G1.01
P151	CDG TIPO 1Q	G1.01
P152	CDG TIPO 1R	G1.01
P153	CDG TIPO 1S	G1.01
P154	CDG TIPO 1T	G1.01
P155	CDG TIPO 1U	G1.01
P156	CDG TIPO 1V	G1.01
P157	CDG TIPO 2A	G1.01
P158	CDG TIPO 2B	G1.01
P159	CDG TIPO 2C	G1.01
P160	CDG TIPO 2D	G1.01
P161	CDG TIPO 2E	G1.01
P162	CDG TIPO 2F	G1.01
P163	CDG TIPO 2G	G1.01
P164	CDG TIPO 2H	G1.01
P165	CDG TIPO 2I	G1.01
P166	CDG TIPO 2J	G1.01
P167	CDG TIPO 2K	G1.01
P168	CDG TIPO 2M 1	G1.01
P169	CECITÀ CONGENITA NOTTURNA STAZIONARIA	G1.13
P170	CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (SINDROMI DA GLI3)	G1.01
P171	CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TIPO VIII EPILESSIA DEL NORD (CLN8)	G1.01
P172	CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE GIOVANILE (CLN3)	G1.05
P173	CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE INFANTILE (CLN1)	G1.01
P174	CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE CLASSICA (CLN2)	G1.01
P175	CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE TIPO V VARIANTE FINLANDESE (CLN5)	G1.01
P176	CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE TIPO VI VARIANTE INDIANA (CLN6)	G1.01
P177	CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE TIPO VII VARIANTE TURCA (CLN7)	G1.01
P178	CHARCOT MARIE TOOTH AD NEUROPATIA EREDITARIA CON IPERSENSIBILITÀ ALLA PRESSIONE (HNPP)	G1.01
P179	CHARCOT MARIE TOOTH X-LINKED	G1.01
P180	CHARGE, SINDROME	G1.01
P181	CHEDIAK-HIGASHI	G1.01
P182	CHERATOCONO	G1.02
P183	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	G1.03
P184	CHERUBISMO	G1.01
P185	CISTATIONINURIA	G1.01
P186	CISTINOSI BENIGNA O NON NEFROPATICA	G1.01
P187	CISTINOSI NEFROPATICA	G1.01
P188	CISTINOSI NEFROPATICA AD ESORDIO TARDIVO	G1.01
P189	CISTINURIA 2 GENI	G1.02
P190	CISTINURIA DI TIPO I 2 GENI	G1.02
P191	CISTINURIA DI TIPO II 2 GENI	G1.02
P192	CITRULLINEMIA	G1.01
P193	COHEN, SINDROME	G1.01
P194	COLESTASI FAMILIARE INTRAEPATICA PROGRESSIVA -TIPO I, TIPO II, TIPO III	G1.03
P195		
P196	COLLAGE TIPO 11 STICKER TIPO 2, SINDROME STICKLER TIPO 3, SINDROME MARSHALL, SINDROME FIBROCONDROGENESI OSMED AR OSMED AD	G1.02
P197	COLLAGENE TIPO 2 ACONDROGENESI TIPO 2 IPOCONDROGENESI SEDC CONGENITA SEMD STRUDWICK DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA SPONDILO PERIFERICA SED CON ARTROSI PRECOCE SED CON BREVIÀ METATARSALE (DISPLASIA CZECH) S. DI STICKLER 1	G1.01
P198	COLLAGENE TIPO 9 DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (EDM2) DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (EDM3) DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (EDM6) STICKLER SINDROME AR	G1.03
P199	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO 1 GENE	G1.01
P200	COLOBOMA E ANOMALIE RENALI	G1.01
P201	COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA	G1.10
P202	CONDRODISPLASIA METAFISARIA/SCHMIDT	G1.01

P203	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	G1.01
P204	CONDRODISPLASIA PUNCTATA X-LINKED	G1.01
P205	CONDRODISTROFIE CONGENITE	G1.03
P206	CONGIUNTIVITE LIGNEA	G1.01
P207	CONTRATTURE CONGENITE LETALI, SINDROME	G1.04
P208	CONVULSIONI BENIGNE INFANTILI/CONVULSIONI INFANTILI E COREOATETOSI PAROSSISTICA	G1.01
P209	CONVULSIONI SENSIBILI AL PIRIDOSSALE FOSFATO	G1.01
P210	COPROPORFIRIA EREDITARIA	G1.01
P211	COREA ACANTOCITOSI	G1.01
P212	COREA FAMILIARE BENIGNA	G1.01
P213	CORNELIA DE LANGE, SINDROME	G1.05
P214	COROIDEREMIA	G1.01
P215	COSTELLO, SINDROME	G1.01
P216	COWDEN, SINDROME	G1.01
P217	CRANIOFRONTONASALE, SINDROME	G1.01
P218	CRANIOSINOSTOSI ISOLATE, SINDROMI COMUNI	G1.12
P219	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	G1.04
P220	CRIGLER NAJJAR, SINDROME	G1.01
P221	CROUZON, SINDROME	G1.02
P222	CURRARINO, SINDROME	G1.01
P223	CUTIS LAXA AR TIPO IIA- (ARCL2A)	G1.01
P224	CUTIS LAXA X-LINKED	G1.01
P225	DANON, MALATTIA DI	G1.01
P226	DARIER, MALATTIA	G1.01
P227	DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	G1.02
P228	DEFICIENZA DEL COMPLESSO I MITOCONDRIALE	G1.23
P229	DEFICIENZA DEL COMPLESSO II MITOCONDRIALE	G1.04
P230	DEFICIENZA DI ACTH	G1.01
P231	DEFICIENZA DI GLUT1, SINDROME	G1.01
P232	DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA	G1.01
P233	DEFICIT COENZIMA Q10	G1.03
P234	DEFICIT COMBINATO DI FATTORE V E FATTORE VIII	G1.02
P235	DEFICIT CONGENITO DI FIBRINOGENO	G1.03
P236	DEFICIT CONGENITO DI INIBITORE 1 DELL'ATTIVATORE DEL PLASMINOGENO	G1.07
P237	DEFICIT CONGENITO DI LATTASI	G1.01
P238	DEFICIT CONGENITO FATTORE VII	G1.01
P239	DEFICIT CONGENITO FATTORE X	G1.01
P240	DEFICIT CONGENITO FATTORE XI	G1.01
P241	DEFICIT CREATINA-SINTESI	G1.02
P242	DEFICIT CREATINA-TRASPORTO	G1.01
P243	DEFICIT DEL COMPLESSO III MITOCONDRIALE	G1.10
P244	DEFICIT DEL COMPLESSO PIRUVATO DEIDROGENASI	G1.06
P245	DEFICIT DEL RECETTORE 1 INTERFERONE GAMMA (IFN-GAMMA-R1)	G1.01
P246	DEFICIT DELL'ANTAGONISTA DEL RECETTORE DELL'INTERLEUCHINA-1	G1.01
P247	DEFICIT DELL'ATTIVATORE DEL GANGLIOSIDE GM2	G1.01
P248	DEFICIT DELLA FRAZIONE C8 DEL COMPLEMENTO	G1.01
P249	DEFICIT DELLA FRAZIONE C8A DEL COMPLEMENTO	G1.07
P250	DEFICIT DELLA FRAZIONE C8B DEL COMPLEMENTO	G1.07
P251	DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI	G1.01
P252	DEFICIT DI 11 BETA IDROSSILASI	G1.01
P253	DEFICIT DI 17 ALFA IDROSSILASI/17,20 LIASI	G1.01
P254	DEFICIT DI 17 BETA IDROSSILASI	G1.01
P255	DEFICIT DI 3 BETA IDROSSISTEROIDE DELTA OSSIDORIDUTTASI/SOMERASI	G1.01
P256	DEFICIT DI 3 BETA IDROSSISTEROIDE DEIDROGENASI	G1.01
P257	DEFICIT DI 3-FOSFOGLICERATO DEIDROGENASI	G1.01
P258	DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA LUNGA, DEFICIT DI LCHAD	G1.01
P259	DEFICIT DI 3-METILGLUTACONICO, ACIDURIA	G1.01
P260	DEFICIT DI 4-ALFA-PTERINA-CARBINOLAMINA DEIDRATASI	G1.01
P261	DEFICIT DI 5 ALFA REDUTTASI	G1.01
P262	DEFICIT DI 5-OXOPROLINASI	G1.01
P263	DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA CORTA (SCAD)	G1.01
P264	DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA LUNGA (VLCAD)	G1.01
P265	DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA MEDIA (MCAD)	G1.01
P266	DEFICIT DI ADENILSUCCINATO LIASI	G1.01
P267	DEFICIT DI ADENINA DEAMINASI (ADA-SCID)	G1.01
P268	DEFICIT DI ADENINA FOSFORIBOSIL TRANSFERASI	G1.01
P269	DEFICIT DI ADENOSINA MONOFOSFATO DEAMINASI	G1.02
P270	DEFICIT DI ALFA-CHETO ACIDO A CATENA RAMIFICATA DEIDROGENASI	G1.04
P271	DEFICIT DI AMINOACILASI DI TIPO 1	G1.01
P272	DEFICIT DI ANTIPLASMINA	G1.01
P273	DEFICIT DI ARGINASI	G1.01
P274	DEFICIT DI AROMATASI PLACENTARE	G1.01
P275	DEFICIT DI BETA-CHETOTIOLASI	G1.01
P276	DEFICIT DI BETAALANINA SINTETASI	G1.01
P277	DEFICIT DI BIOTINIDASI	G1.01
P278	DEFICIT DI CARBAMILFOSFATO SINTETASI (CPS)	G1.01
P279	DEFICIT DI CARNITINA PALMITOL TRANSFERASI	G1.02

P280	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDAS	G1.08
P281	DEFICIT DI CITOCROMO P450 OSSIDOREDUTTASI	G1.01
P282	DEFICIT DI DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI	G1.01
P283	DEFICIT DI DIIDROPIRIMINIDASI	G1.01
P284	DEFICIT DI DIIDROPTERIDINA REDUTTASI	G1.01
P285	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	G1.01
P286	DEFICIT DI FATTORE V	G1.01
P287	DEFICIT DI FATTORE XIII	G1.02
P288	DEFICIT DI FOSFOENOLPIRUVATO CARBOSSICHIINASI	G1.02
P289	DEFICIT DI FRUTTOSIO 1,6-DIFOSFASI	G1.01
P290	DEFICIT DI GAMMA GLUTAMILCISTEINA SINTETASI	G1.01
P291	DEFICIT DI GLICEROLO-CHINASI	G1.01
P292	DEFICIT DI GLUCOSIO 6 FOSFATO DEIDROGENASI	G1.01
P293	DEFICIT DI GLUTATIONE SINTETASI	G1.01
P294	DEFICIT DI GTP CICLOIDROLASI I	G1.01
P295	DEFICIT DI HMG-COA LIASI, 3-IDROSSI-3-METILGLUTARICO ACIDURIA	G1.01
P296	DEFICIT DI IALURONIDASI	G1.01
P297	DEFICIT DI IDROSSILASI AMMINOACIDI AROMATICI	G1.01
P298	DEFICIT DI IGA	G1.01
P299	DEFICIT DI LIPOAMIDE DEIDROGENASI	G1.01
P300	DEFICIT DI METILCOBALAMINA, TIPO CBL E	G1.01
P301	DEFICIT DI METILCOBALAMINA, TIPO CBL G	G1.01
P302	DEFICIT DI METIONINA ADENOSILTRANSFERASI	G1.01
P303	DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI (MKD)	G1.01
P304	DEFICIT DI MONOAMINA OSSIDAS	G1.01
P305	DEFICIT DI N-ACETILGLUCOSAMIN-1-FOSFOTRASFERASI	G1.01
P306	DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)	G1.01
P307	DEFICIT DI OLOCARBOSSILASI SINTETASI (HLCS)	G1.01
P308	DEFICIT DI ORNITINA AMINOTRASFERASI	G1.01
P309	DEFICIT DI ORNITINA TRANSCARBAMILASI	G1.01
P310	DEFICIT DI PIRIMIDINA 5' NUCLEOTIDASI	G1.01
P311	DEFICIT DI PIRUVATO DECARBOSSILASI	G1.06
P312	DEFICIT DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI	G1.06
P313	DEFICIT DI PROLIDASI	G1.01
P314	DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP A, MALATTIA DI KRABBE	G1.01
P315	DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP B, LEUCODISTROFIA METACROMATICA	G1.01
P316	DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP C, MALATTIA DI GAUCHER	G1.01
P317	DEFICIT DI PROTEINA MITOCONDRIALE TRIFUNZIONALE	G1.02
P318	DEFICIT DI PROTEINA TRASFERENTE GLI ESTERI DI COLESTEROLO	G1.02
P319	DEFICIT DI PROTROMBINA	G1.01
P320	DEFICIT DI SACCAROPINA DEIDROGENASI	G1.01
P321	DEFICIT DI SAPOSINA B	G1.02
P322	DEFICIT DI SUCCINIL COA: 3-CETOACIDICA COA TRANSFERASI	G1.01
P323	DEFICIT DI TIROSINA IDROSSILASI	G1.01
P324	DEFICIT DI TRANSCOBALAMINA II	G1.01
P325	DEFICIT DI TRASPORTO DELLA CARNITINA	G1.01
P326	DEFICIT DI TRASPORTO FOLATI	G1.01
P327	DEFICIT DI UREIDOPROPIONASI	G1.01
P328	DEFICIT FAMILIARE DI APOLIPOPROTEINA C II	G1.01
P329	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI EPATICA	G1.01
P330	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	G1.01
P331	DEFICIT INTELLETTIVO E MICROCEFALIE	G1.11
P332	DEFICIT ISOLATO DI 3 METILCROTONIL COA CARBOSSILASI	G1.02
P333	DEFICIT ISOLATO ORMONE DELLA CRESCITA	G1.02
P334	DEFICIT MULTIPO DI CARBOSSILASI	G1.04
P335	DEFICIT MULTIPO DI SOLFATASI	G1.01
P336	DEFICIT PIRUVATO CARBOSSILASI	G1.01
P337	DEFICIT PRIMA TAPPA DEL CICLO DELL'UREA	G1.02
P338	DEGENERAZIONE MACULARE SENILE	G1.01
P339	DEMENZA FRONTOTEMPORALE	G1.02
P340	DEMENZA FRONTOTEMPORALE CON MALATTIA DEL MOTONEURONE	G1.01
P341	DENTINOGENESI IMPERFETTA	G1.01
P342	DENYS-DRASH, SINDROME	G1.01
P343	DERMOPATIA RESTRITTIVA LETALE (LRD)	G1.01
P344	DI GEORGE, SINDROME	G1.01
P345	DIABETE INSIPIDO CENTRALE	G1.01
P346	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) AUTOSOM	G1.01
P347	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) X-LINKED	G1.01
P348	DIABETE MODY	G1.05
P349	DIFETTI DELLA SINTESI DELL'N GLICANO	G1.01
P350	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY - 46, XX GONADICI)	G1.06
P351	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY ANOMALIE NELLA SINTESI O NELL'AZIONE DEGLI ANDROGENI)	G1.15
P352	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY GONADICI)	G1.11
P353	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XX)	G1.08
P354	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) CON IPERCHERATOSI PALMOPLANTARE	G1.01
P355	DIFETTO SACRALE CON MENINGOCELE ANTERIORE	G1.01
P356	DIPENDENZA DALLA VITAMINA B6	G1.01

P357	DISCHERATOSI CONGENITA	G1.09
P358	DISCHERATOSI CONGENITA AUTOSOMICA DOMINANTE	G1.03
P359	DISCHERATOSI CONGENITA AUTOSOMICA RECESSIVA	G1.04
P360	DISCHERATOSI CONGENITA LEGATA ALL'X	G1.01
P361	DISCROMATOSI SIMMETRICA EREDITARIA 1 (DSH) E AICARDI GOUTIERES	G1.01
P362	DISFIBRINOGENEMIA CONGENITA	G1.03
P363	DISGENESIA DELLA LAMINA DI BOWMAN	G1.01
P364	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	G1.01
P365	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER CON GRAVI SCHISI FACCIALI	G1.01
P366	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	G1.01
P367	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	G1.01
P368	DISPLASIA DIASTROFICA	G1.01
P369	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	G1.01
P370	DISPLASIA ECTODERMICA	G1.04
P371	DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA CON IMMUNODEFICIENZA A T-CELL (EDA-ID)	G1.01
P372	DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA X-LINKED	G1.01
P373	DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA/CLOUSTON, SINDROME (HED2)	G1.01
P374	DISPLASIA ECTODERMICA, ANCHIOBLEFARON, PALATOSCHISI	G1.01
P375	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA	G1.02
P376	DISPLASIA EPIFISARIA TARDA X-LINKED	G1.01
P377	DISPLASIA FIBROSA POLIOSTOTICA	G1.01
P378	DISPLASIA FRONTONASALE	G1.01
P379	DISPLASIA GELEOFISICA	G1.02
P380	DISPLASIA METATROPICA E SINDROMI ASSOCIATE	G1.01
P381	DISPLASIA OCULODENTOSSEA	G1.01
P382	DISPLASIA OSSEA SCLEROSANTE	G1.01
P383	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	G1.01
P384	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA CON DEFICIT DI IMMUNITA CELLULARE	G1.01
P385	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA DI MAROTEAUX	G1.01
P386	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	G1.01
P387	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA AUTOSOMICA DOMINANTE	G1.01
P388	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA AUTOSOMICA RECESSIVA	G1.01
P389	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA X LINKED	G1.01
P390	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA CON ALTERAZIONI ENCONDROMATOSE (SPONDILOENCNDRODISPLASIA)	G1.01
P391	DISPLASIA TANATOFORA	G1.01
P392	DISTONIA DOPA SENSIBILE DA DEFICIT DI SEPTIARINA REDUTTASI	G1.01
P393	DISTONIA MIOCLONICA	G1.01
P394	DISTONIE (DA TORSIONE IDIOPATICA, DOPA SENSIBILE, MIOCLONICA)	G1.03
P395	DISTROFIA A FARFALLA	G1.02
P396	DISTROFIA CORNEO RETINICA DEL CRISTALLINO DI BIETTI	G1.01
P397	DISTROFIA DEI CONI	G1.01
P398	DISTROFIA DEI CONI/BASTONCELLI	G1.18
P399	DISTROFIA FACIOSCAPOLOMERALE	G1.02
P400	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	G1.01
P401	DISTROFIA MIOTONICA	G1.02
P402	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	G1.01
P403	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA DI ULLRICH E MIOPATIA DI BETHLEM	G1.03
P404	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	G1.15
P405	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MYOSHI	G1.01
P406	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE-BECKER	G1.01
P407	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY DREIFUSS	G1.03
P408	DISTROFIA MUSCOLARE DI FUKUYAMA	G1.01
P409	DISTROFIA MUSCOLARE SCAPOLOPERONEALE	G1.04
P410	DISTROFIA OCULOFARINGEA	G1.01
P411	DISTROFIA RETINICA EREDITARIA CON FUNDUS ALBIPUNCTATUS	G1.01
P412	DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	G1.09
P413	DISTROFIA VITELLIFORME DELL'ADULTO/PATTERN DYSTROPHY	G1.02
P414	DISTROFIE CORNEALI	G1.32
P415	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	G1.02
P416	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	G1.01
P417	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	G1.01

P418	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)	G1.01
P419	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	G1.01
P420	DISTURBI DELLA MIGRAZIONE NEURONALE	G1.47
P421	DISTURBO DEL LINGUAGGIO/DISPRASSIA VERBALE	G1.01
P422	DRAVET, SINDROME INCLUSO: EPILESSIA MIOCLONICA SEVERA DELL'INFANZIA (SMEI), EPILESSIA GENERALIZZATA CON CRISI FEBBRILI PLUS (GEFS+), EPILESSIA CON ASSENZE DELL'INFANZIA	G1.03
P423	EHLERS-DANLOS E SINDROMI MARFANOIDI (DD DI JHS/EDS-HT E SINDROMI COMUNI) E VARIANTI RARE	G1.17
P424	ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME	G1.02
P425	ELLISSOCITOSI EREDITARIA	G1.04
P426	EMERALOPIA CONGENITA	G1.14
P427	EMICRANIA EMIPLEGICA ALTERNANTE/ EMIPLEGIA ALTERNANTE DELL'INFANZIA	G1.04
P428	EMOCROMATOSI EREDITARIA	G1.05
P429	EMOFILIA A	G1.01
P430	EMOFILIA B	G1.01
P431	EMOGLOBINOPATIE	G1.02
P432	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	G1.01
P433	ENCEFALOMIOPATIA ETILMALONICA	G1.01
P434	ENCEFALOPATIA EPILETTICA	G1.03
P435	ENCEFALOPATIA EPILETTICA PRECOCE	G1.01
P436	ENCEFALOPATIA NEUROGASTROINTESTINALE MITOCONDRIALE (MNGIE), SINDROME	G1.93
P437	EPIDERMOLISI BOLLOSA DISTROFICA	G1.01
P438	EPIDERMOLISI BOLLOSA GENERALIZZATA ATROFICA BENIGNA	G1.05
P439	EPIDERMOLISI BOLLOSA GIUNZIONALE DA DEFICIT DI LAMININA-332	G1.06
P440	EPIDERMOLISI BOLLOSA LETALIS CON ATRESIA PILORICA	G1.02
P441	EPIDERMOLISI BOLLOSA SEMPLICE BASALE	G1.02
P442	EPIDERMOLISI BOLLOSA SEMPLICE DA DEFICIT DI PLECTINA	G1.01
P443	EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX CON DISTROFIA MUSCOLARE	G1.01
P444	EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX TIPO OGNA	G1.01
P445	EPILESSIA DEL LOBO TEMPORALE LATERALE (ADLTE) EPILESSIA PARZIALE CON SINTOMI AUDITIVI - ADLTE	G1.01
P446	EPILESSIA DIPENDENTE DALLA PIRIDOSSINA	G1.01
P447	EPILESSIA FRONTALE NOTTURNA AUTOSOMICA DOMINANTE (ADNFLE)	G1.03
P448	EPILESSIA INFANTILE FAMILIARE BENIGNA	G1.01
P449	EPILESSIA MIOCLONICA GIOVANILE (JME)	G1.01
P450	EPILESSIA PIRIDOSSAL FOSFATO-DIPENDENTE	G1.02
P451	EPILESSIA PROGRESSIVA MIOCLONICA	G1.01
P452	EPILESSIE FOCALI E IDIOPATICHE GENERALIZZATE	G1.36
P453	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	G1.01
P454	ERITROCHERATODERMIA VARIABILIS	G1.03
P455	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO	G1.07
P456	ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE	G1.02
P457	ETEROTOPIA PERIVENTRICOLARE X-LINKED SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE TIPO I E II SINDROME DI MELNICK-NEEDLES DISPLASIA FRONTO-METAFISALE ETEROTOPIA PERIVENTRICOLARE	G1.01
P458	ETILMALONICO ACIDURIA	G1.02
P459	FABRY, MALATTIA	G1.01
P460	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF)	G1.01
P461	FENILCHETONURIA O IPERFENILALANINEMIA/DEFICIT DI FENILALANINA IDROSSILASI	G1.01
P462	FEOCROMOCITOMA E PARAGANGLIOMA SECERNENTE (SPGL)	G1.06
P463	FEOCROMOCITOMA-PARAGANGLIOMA EREDITARIO	G1.04
P464	FIBROSI CISTICA	G1.01
P465	FIBROSI POLMONARE	G1.03
P466	FORAMINA PARIETALIA	G1.02
P467	FRASIER, SINDROME	G1.01

P468	FRAXE, SINDROME	G1.01
P469	FREEMAN SHELDON	G1.04
P470	FUCOSIDOSI	G1.01
P471	GALATTOSEMIA	G1.01
P472	GALATTOSIALIDOSI, DEFICIT COMBINATO BETA GALATTOSIDASI/NEURAMINIDASI	G1.01
P473	GANGLIOSIDOSI GM1, DEFICIT BETA-GALATTOSIDASI	G1.01
P474	GAUCHER, MALATTIA/DEFICIT DI BETA-GLUCOSIDASI	G1.01
P475	GILBERT, SINDROME	G1.01
P476	GLAUCOMA FAMILIARE	G1.02
P477	GLICOGENOSI	G1.05
P478	GLUTATIONEMIA	G1.01
P479	GORLIN, SINDROME	G1.03
P480	GRANULOMATOSI CRONICA X-LINKED	G1.01
P481	GRANULOMATOSI DI WEGENER	G1.4
P482	GREENBERG, DISPLASIA SCHELETRICA	G1.01
P483	HAILEY-HAILEY, MALATTIA	G1.01
P484	HAJDU CHENEY, SINDROME	G1.01
P485	HALLERVORDEN-SPATZ, SINDROME	G1.01
P486	HAWKINSINURIA	G1.01
P487	HOLT-ORAM, SINDROME	G1.01
P488	HUNTINGTON, MALATTIA	G1.01
P489	IDROSSICHINURENINURIA	G1.01
P490	IL2RA DEFICIENZA	G1.01
P491	IMINOGLICINURIA	G1.04
P492	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T-B-OMENN SINDROME DI (SCID T-B)	G1.03
P493	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA SEVERA X-LINKED (XSCID)	G1.02
P494	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (CVID)	G1.03
P495	INCONTINENTIA PIGMENTI	G1.01
P496	INCONTINENTIA PIGMENTI NEONATALE	G1.01
P497	INCONTINENTIA PIGMENTI TIPO II	G1.01
P498	INFERTILITÀ MASCHILE CATSPER-RELATA	G1.01
P499	INSENSIBILITÀ AGLI ANDROGENI, SINDROME (AIS)	G1.01
P500	INSENSIBILITÀ AL DOLORE	G1.01
P501	INSUFFICIENZA CORTICOSTEROIDEA ACALASIA DEFICIT DI PRODUZIONE LACRIMALE	G1.02
P502	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (HFI), DEFICIT DI ALDOLASI B	G1.01
P503	INTOLLERANZA EREDITARIA AL LATTOSIO	G1.01
P504	INTOLLERANZA LISINURICA ALLE PROTEINE	G1.01
P505	IPER IGE, SINDROME	G1.02
P506	IPER IGM, SINDROME	G1.02
P507	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	G1.03
P508	IPERALDOSTERONISMO FAMILIARE TIPO I	G1.02
P509	IPERALDOSTERONISMO FAMILIARE TIPO III	G1.01
P510	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	G1.01
P511	IPERARGININEMIA	G1.01
P512	IPERATTIVITÀ DI FOSFORIBOSIL-PIROFOSFATO SINTETASI 1 GENE	G1.01
P513	IPERCALCEMIA INFANTILE IDIOPATICA	G1.01
P514	IPERCOLESTEROLEMIA AD	G1.02
P515	IPERCOLESTEROLEMIA AR	G1.03
P516	IPERCOLESTEROLEMIA AR TIPO 3	G1.01
P517	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE TIPO 2, DEFICIT DI APOLIPOPROTEINA B	G1.01
P518	IPERCOLESTEROLEMIE FAMILIARI	G1.04
P519	IPERFENILANINEMIA/DHPR	G1.02
P520	IPERFERRITINEMIA-CATARATTA, SINDROME	G1.01
P521	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA 3 GENI	G1.03
P522	IPERISTIDINEMIA 1 GENE	G1.01
P523	IPERLIPIDEMIA TIPO V 4 GENI	G1.04
P524	IPERLIPOPROTEINEMIA TIPO IA	G1.01
P525	IPERLISINEMIA FAMILIARE 1 GENE	G1.01
P526	IPERMETIONINEMIA 1 GENE	G1.01
P527	IPERROSSALURIA PRIMARIA 3 GENI	G1.03
P528	IPERROSSALURIA PRIMARIA TIPO I 1 GENE	G1.01
P529	IPERROSSALURIA PRIMARIA TIPO II 1 GENE	G1.01
P530	IPERPARATIROIDISMO FAMILIARE ISOLATO	G1.01
P531	IPERPARATIROIDISMO NEONATALE SEVERO	G1.01
P532	IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC)	G1.02
P533	IPERPLASIA SURRENALICA LIPOIDE CONGENITA 1 GENE	G1.01
P534	IPERPROLINEMIA TIPO I (HPI) 1 GENE	G1.01
P535	IPERPROLINEMIA TIPO II (HPII) 1 GENE	G1.01



P536	IPERTERMIA MALIGNA	G1.01
P537	IPERTIROIDISMO NON AUTOIMMUNE	G1.01
P538	IPERTRIGLICERIDEMIE	G1.05
P539	IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO COMBINATO DI LIPASI	G1.02
P540	IPOACUSIA NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA MITOCONDRIALE	G1.93
P541	IPOACUSIE EREDITARIE NON SINDROMICHE	G1.06
P542	IPOALFA LIPOPROTEINEMIA/ MALATTIA DI TANGIER E DEFICIENZA FAMILIARE DI HDL	G1.01
P543	IPOBETA LIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA (ABL)	G1.01
P544	IPOBETA LIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (FHBL)	G1.03
P545	IPOCALIEMICA, PARALISI	G1.02
P546	IPOCONDROPLASIA	G1.01
P547	IPOFOSFATASIA DELL'INFANZIA	G1.01
P548	IPOFOSFATASIA PERINATALE (LETALE)	G1.01
P549	IPOFOSFATEMIA X-LINKED	G1.01
P550	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO	G1.01
P551	IPOMELANOSI DI ITO	G1.01
P552	IPOPARATIROIDISMO	G1.01
P553	IPOPLASIA CARTILAGINE-CAPELLI, DISPLASIA ANAUXETICA	G1.01
P554	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	G1.01
P555	IPOPLASIA SURRENALE CONGENITA ASSOCIATA A IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO	G1.01
P556	IPOTIROIDISMO CONGENITO	G1.01
P557	IPOTRANSFERRINEMIA FAMILIARE	G1.01
P558	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA-IRIDA) SINDROME	G1.01
P559	ISTIOTIOSI X 1 GENE	G1.01
P560	ITTIOSI CONGENITE AUTOSOMICHE RECESSIVE	G1.08
P561	ITTIOSI EPIDERMOLITICA	G1.02
P562	ITTIOSI EPIDERMOLITICA SUPERFICIALE	G1.01
P563	ITTIOSI HYSTRIX CURTH MACKLIN TYPE	G1.01
P564	ITTIOSI X-LINKED	G1.01
P565	KABUKI, SINDROME	G1.02
P566	KALLMANN, SINDROME	G1.04
P567	KBG, SINDROME	G1.01
P568	KEARNS-SAYRE, SINDROME	G1.93
P569	KERATODERMA EPIDERMOLITICO PALMOPLANTARE	G1.03
P570	KEUTEL, SINDROME	G1.01
P571	KID, SINDROME	G1.02
P572	KINDLER, SINDROME	G1.01
P573	KOSTMANN, SINDROME	G1.01
P574	KRABBE, MALATTIA	G1.01
P575	LARON, SINDROME/INSENSIBILITÀ AL GH	G1.01
P576	LEGIUS, SINDROME	G1.01
P577	LEIGH, MALATTIA	G1.16
P578	LEOPARD, SINDROME	G1.03
P579	LEPRECAUNISMO	G1.01
P580	LERI-WEILL, SINDROME/BASSA STATURA NON SINDROMICA	G1.01
P581	LESCH-NYHAN, SINDROME	G1.01
P582	LEUCINOSI 4 GENI	G1.04
P583	LEUCODISTROFIA A CELLULE GLOBOIDI AD ESORDIO PRECOCE	G1.02
P584	LEUCODISTROFIA A CELLULE GLOBOIDI AD ESORDIO TARDIVO	G1.02
P585	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	G1.01
P586	LEUCODISTROFIE	G1.64
P587	LEUCOENCEFALOPATIA E EPILESSIA (DEFICIT DI MTHFR)	G1.01
P588	LI-FRAUMENI, SINDROME	G1.01
P589	LIDDLE, SINDROME DI	G1.02
P590	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	G1.02
P591	LINFOISTIOTIOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE (FHL2)	G1.01
P592	LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED2, SINDROME (XLP2)	G1.01
P593	LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE SINDROME TIPO 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS)	G1.04
P594	LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED, SINDROME (XLP)	G1.01
P595	LIPODISTROFIA CON DISPLASIA MANDIBOLOACRALE TIPO B	G1.01
P596	LIPODISTROFIA CONGENITA DI BERARDINELLI SEIP	G1.04
P597	LIPODISTROFIA TOTALE	G1.05
P598	LISSENCEFALIA (AGRIA/PACHIGIRIA) TIPO I	G1.01
P599	LISSENCEFALIA	G1.04
P600	LISSENCEFALIA CON MICROCEFALIA SEVERA (NORMAN ROBERTS)	G1.01
P601	LISSENCEFALIA DI MILLER-DIEKER, DA DELEZIONE 17P13.3	G1.01
P602	LISSENCEFALIA ISOLATA ETEROTOPIA A BANDA SOTTOCORTICALE	G1.02
P603	LISSENCEFALIA POLIMICROGIRIA ETEROTOPIA	G1.03
P604	LISSENCEFALIA X LINKED	G1.01

P605	LISSENCEFALIA X-LINKED CON GENITALI AMBIGUI - SINDROME DEGLI SPASMI INFANTILI X-LINKED - SINDROME DI WEST - EPILESSIA MIOCLONICA X-LINKED CON SPASTICITÀ E RITARDO MENTALE	G1.01
P606	LOWE, SINDROME	G1.01
P607	LYNCH, SINDROME	G1.05
P608	MACROCEFALIA E AUTISMO	G1.01
P609	MACULOPATIA DI BEST	G1.02
P610	MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO	G1.01
P611	MALASSORBIMENTO CONGENITO GLUCOSIO - GALATTOSIO	G1.01
P612	MALATTIA DA ACCUMULO DEGLI ESTERI DEL COLESTEROLO	G1.01
P613	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	G1.02
P614	MALATTIA DA MUTAZIONE DEL GENE MYH9	G1.01
P615	MALATTIA DA RITENZIONE DEI CHILOMICRONI	G1.01
P616	MALATTIA DEI GANGLI BASALI RESPONSIVO ALLA BIOTINA	G1.01
P617	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	G1.03
P618	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO D'ACERO	G1.04
P619	MALATTIA DI ALPERS	G1.01
P620	MALATTIA DI BATTEN	G1.05
P621	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2 (AR-CMT2)	G1.01
P622	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B (AR-CMT2B)	G1.01
P623	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B1 (AR-CMT2B1)	G1.01
P624	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B2 (AR-CMT2B2)	G1.01
P625	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2C (AR-CMT2C)	G1.01
P626	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4 (CMT4)	G1.12
P627	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4A (CMT4A)	G1.01
P628	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4B1 (CMT4B1)	G1.01
P629	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4B2 (CMT4B2)	G1.01
P630	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4C (CMT4C) 1 GENE	G1.01
P631	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4D (CMT4D) 1 GENE	G1.01
P632	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4E (CMT4E) 1 GENE	G1.01
P633	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4F (CMT4F) 1 GENE	G1.01
P634	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4G (CMT4G) 1 GENE	G1.01
P635	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4H (CMT4H) 1 GENE	G1.01
P636	MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1E 1 GENE	G1.01
P637	MALATTIA DI DENT 2	G1.01
P638	MALATTIA DI FARBER 1 GENE	G1.01
P639	MALATTIA DI HARTNUP 1 GENE	G1.01
P640	MALATTIA DI HIRSCHSPRUNG 8 GENI	G1.08
P641	MALATTIA DI KUFS 6 GENI	G1.06
P642	MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER 3 GENI	G1.03
P643	MALATTIA DI LAFORA 2 GENI	G1.02
P644	MALATTIA DI NIEMANN PICK TIPO B 1 GENE	G1.01
P645	MALATTIA DI NIEMANN-PICK 1 GENE	G1.01
P646	MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A 1 GENE	G1.01
P647	MALATTIA DI NORRIE 1 GENE	G1.01
P648	MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER 1 GENE	G1.01
P649	MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER AD ESORDIO TARDIVO 1 GENE	G1.01

P650	MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER CLASSICA X-LINKED 1 GENE	G1.01
P651	MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER DI TIPO ACUTO INFANTILE 1 GENE	G1.01
P652	MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE 4 GENI	G1.04
P653	MALATTIA DI POMPE, DEFICIT DI MALTASI ACIDA, DEFICIT DI ALFA-GLUCOSIDASI	G1.01
P654	MALATTIA DI REFSUM 2 GENI	G1.02
P655	MALATTIA DI SANDHOFF 1 GENE	G1.01
P656	MALATTIA DI SCHINDLER 1 GENE	G1.01
P657	MALATTIA DI SCHINDLER TIPO I 1 GENE	G1.01
P658	MALATTIA DI SCHINDLER TIPO II 1 GENE	G1.01
P659	MALATTIA DI SCHINDLER TIPO III 1 GENE	G1.01
P660	MALATTIA DI TAKAYASU 3 GENI	G1.03
P661	MALATTIA DI UNVERRICHT LUNDBORG 3 GENI	G1.03
P662	MALATTIA DI VON WILLEBRAND 1 GENE	G1.01
P663	MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 1 1 GENE	G1.01
P664	MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2 1 GENE	G1.01
P665	MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2A 1 GENE	G1.01
P666	MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2B 1 GENE	G1.01
P667	MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2M 1 GENE	G1.01
P668	MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2N 1 GENE	G1.01
P669	MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 3 1 GENE	G1.01
P670	MALATTIA DI WAGNER 1 GENE	G1.01
P671	MALATTIA HB SC 1 GENE	G1.01
P672	MALATTIA HUNTINGTON-LIKE TIPO 2 1 GENE	G1.01
P673	MALATTIA VENO-OCCLUSIVA EPATICA CON IMMUNODEFICIENZA 1 GENE	G1.01
P674	MALATTIE DA B -OSSIDAZIONE	G1.05
P675	MALATTIE MITOCONDRIALI DA DEFICIT DI DNA POLIMERASI GAMMA	G1.02
P676	MALFORMAZIONE DI ARNOLD-CHIARI DI TIPO I 4 GENI	G1.04
P677	MALFORMAZIONE DI ARNOLD-CHIARI DI TIPO II 1 GENE	G1.01
P678	MALFORMAZIONI CEREBRALI CAVERNOSE (CCM)	G1.03
P679	MALONICO ACIDURIA, DEFICIT DI MALONIL-COA DECARBOSSILASI	G1.01
P680	MANNOSIDOSI TIPO I	G1.01
P681	MARFAN, SINDROME E MALATTIE CORRELATE	G1.03
P682	MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME	G1.01
P683	MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	G1.03
P684	MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO SECONDO LIVELLO	G1.04
P685	MELAS, SINDROME (MIOPATIA MITOCONDRIALE, ENCEFALOPATIA ACIDOSI LATTICA ED EPISODI STROKE-LIKE)	G1.01
P686	MELARESTOSI, OSTEOPOICHIOSI, BURSCHKEOLLENDORF, SINDROME	G1.01
P687	MERFF, SINDROME (EPILESSIA MIOCLONICA CON FIBRE ROSSE SFILACCIATE)	G1.01
P688	METILMALONICO ACIDURIA	G1.02
P689	METILMALONICO ACIDURIA CON OMOCISTINURIA	G1.05
P690	METILMALONICO ACIDURIA MUT/ DEFICIT DI METHYLMALONYL COA MUTASE (TIPO MUT)	G1.01
P691	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE 9 GENI	G1.09
P692	MICROCEFALIA (AR)	G1.01
P693	MICROFTALMIA ANOFTALMIA	G1.01
P694	MICROFTALMIA ISOLATA CON CATARATTA 2 (MCPCT2)	G1.01
P695	MILLER, SINDROME	G1.01
P696	MIOPATIA CENTRAL CORE	G1.01
P697	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	G1.01
P698	MIOPATIA DESMINA RELATA	G1.01
P699	MIOPATIA DI BRODY 1	G1.01
P700	MIOPATIA DI MIYOSHI	G1.01
P701	MIOPATIA MIOCLONICA	G1.01
P702	MIOPATIA MIOFIBRILLARE CRYAB RELATA	G1.01
P703	MIOPATIA MIOFIBRILLARE DA MIOTILINA	G1.01
P704	MIOPATIA MIOFIBRILLARE SEPN1 RELATA	G1.01
P705	MIOPATIA MITOCONDRIALE - ANEMIA SIDEROBLASTICA	G1.02
P706	MIOPATIA NEMALINICA	G1.10
P707	MIOPATIA ZASP RELATA 1	G1.01
P708	MIOPATIE CONGENITE	G1.08
P709	MIOTONIA CONGENITA DI THOMSEN/BECKER	G1.01
P710	MORQUIO, MPSIV, DEFICIT N-ACETIL-GALATTOSAMINA 6-SOLFATASI, DEFICIT DI BETA GALATTOSIDASI	G1.02
P711	MOWAT-WILSON, SINDROME	G1.01
P712	MSUD CLASSICA 4 GENI	G1.04
P713	MSUD CON DEFICIT DI DIIDROLIPOIL DEIDROGENASI (E3) 4 GENI	G1.04
P714	MSUD INTERMEDIA 4 GENI	G1.04
P715	MSUD INTERMITTENTE 4 GENI	G1.04
P716	MSUD TIAMINO SENSIBILE 4 GENI	G1.04
P717	MUCOLIPIDOSI	G1.03
P718	MUCOPOLISACCARIDOSI (COMPLEMENTARE ALLE ANALISI BIOCHIMICHE PER LA CONFERMA DIAGNOSTICA)	G1.07
P719	MUENKE, SINDROME	G1.01
P720	NAGER, SINDROME/DISOSTOSI ACROFACCIALE DI TIPO I	G1.01
P721	NAIL-PATELLA, SINDROME	G1.01
P722	NEFRONOFISI TIPO 1	G1.01
P723	NEFROPATIA GIOVANILE IPERURICEMICA TIPO 2 (HNFJ2)	G1.01
P724	NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1	G1.01
P725	NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 2 (MEN2A E 2B)	G1.01
P726	NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 4 (MEN4)	G1.01
P727	NETHERTON, SINDROME	G1.01
P728	NEUROACANTOCITOSI	G1.01

P729	NEUROFIBROMATOSI FAMILIARE SPINALE	G1.01
P730	NEUROFIBROMATOSI TIPO 1	G1.01
P731	NEUROFIBROMATOSI TIPO 2	G1.01
P732	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	G1.01
P733	NEUROPATIA ATASSIA RETINITE PIGMENTOSA, SINDROME (NARP)	G1.01
P734	NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	G1.01
P735	NEUROPATIA DISTALE MOTORIA	G1.02
P736	NEUROPATIA MOTORIA E SENSORIALE EREDITARIA TIPO 5 (HMSN5)	G1.01
P737	NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA DI LEBER	G1.93
P738	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA PARAPLEGIA SPASTICA	G1.01
P739	NEUROPATIA TOMACULARE	G1.01
P740	NEUROPATIE DI TIPO SENSITIVO E DISAUTONOMICO	G1.08
P741	NEUROPATIE PERIFERICHE	G1.28
P742	NEUTROPENIA CICLICA	G1.01
P743	NEUTROPENIA CONGENITA	G1.01
P744	NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE	G1.01
P745	NICOLAIDES-BARAITSER, SINDROME DI/COFFIN-SIRIS, SINDROME DI	G1.06
P746	NIEMANN PICK TIPO C, MALATTIA	G1.02
P747	NIJMEGEN BREAKAGE, SINDROME	G1.01
P748	NOONAN, SINDROME E SINDROMI CORRELATE	G1.05
P749	ODONTOIPOFOSFATASIA	G1.01
P750	OFTALMOPLÉGIA ESTERNA PROGRESSIVA (CPEO)	G1.04
P751	OFTALMOPLÉGIA ESTERNA PROGRESSIVA (CPEO) MITOCONDRIALE	G1.93
P752	OKIHIRO, SINDROME E VARIANTI	G1.01
P753	OLIGO-AZOOSPERMIA	G1.01
P754	OLOPROSENCEFALIA	G1.01
P755	OMOCISTINURIA	G1.01
P756	OMOCISTINURIA TIPO I	G1.01
P757	OPITZ-KAVEGGIA E LUJAN-FRYNS SINDROME	G1.01
P758	OPITZ, SINDROME X-LINKED	G1.01
P759	OROTICO ACIDURIA EREDITARIA	G1.01
P760	ORTICARIA FAMILIARE DA FREDDO	G1.01
P761	OSTEOGENESI IMPERFECTA	G1.11
P762	OSTEOPETROSI AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO I	G1.01
P763	OSTEOPETROSI AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO II	G1.01
P764	OSTEOPETROSI AUTOSOMICA RECESSIVA	G1.04
P765	OSTEOPETROSI	G1.11
P766	OSTEOPETROSI CON ACIDOSI TUBULARE RENALE E CALCIFICAZIONI CEREBRALI	G1.04
P767	OSTEOPOROSI GIOVANILE IDIOPATICA	G1.04
P768	OVALOCITOSI EREDITARIA	G1.01
P769	PACHIDERMOPERIOSTOSI	G1.02
P770	PACHIONICHIA CONGENITA	G1.04
P771	PAGET GIOVANILE AR, MORBO	G1.01
P772	PAGET, MORBO	G1.02
P773	PANCREATITE CRONICA FAMILIARE	G1.06
P774	PANIPOPITUITARISMO	G1.07
P775	PANIPOPITUITARISMO E DISPLASIA SETTOOTTICA	G1.01
P776	PARAGANGLIOMA	G1.08
P777	PARALISI IPERCALIEMICA	G1.01
P778	PARALISI PERIODICA CARDIODISRITMICA SENSIBILE AL POTASSIO	G1.02
P779	PARAPARESI SPASTICA FAMILIARE	G1.04
P780	PARKINSON EREDITARIO, MALATTIA	G1.17
P781	PEMFIGO	G1.01
P782	PEMFIGO NEONATALE	G1.01
P783	PEMFIGOIDE BOLLOSO	G1.02
P784	PENDRED, SINDROME	G1.03
P785	PENTOSURIA	G1.01
P786	PERRAULT, SINDROME	G1.04
P787	PERSISTENZA EREDITARIA DI EMOGLOBINA FETALE-BETA TAL	G1.05
P788	PFEIFFER, SINDROME DI	G1.02
P789	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	G1.05
P790	PITT-HOPKINS, SINDROME	G1.01
P791	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO 1 (APS1 O APECED)	G1.01
P792	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	G1.01
P793	POLIGLUCOSANO ADULTO BODY	G1.01
P794	POLIMICROGIRIA BILATERALE FRONTO-PARIETALE	G1.01
P795	POLIMICROGIRIA BILATERALE PERISILVIANA	G1.01
P796	POLINEUROPATIA CARDIOPATICA AMILOIDOTICA FAMILIARE	G1.01
P797	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	G1.01
P798	POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE	G1.01
P799	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	G1.01
P800	PORFIRIA CONGENITA ERITROPOIETICA (CEP)	G1.02
P801	PORFIRIA CUTANEA TARDATA (PCT)	G1.01
P802	PORFIRIA DA DEFICIT DI 5-AMINOLEVULINICO DEIDRATASI ACIDA (ALA-D)	G1.01
P803	PORFIRIA EPATOERITROPOIETICA (HEP)	G1.01
P804	PORFIRIA VARIEGATA (VP)	G1.01
P805	PORFIRIE	G1.07
P806	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	G1.07
P807	PRADER-WILLI, SINDROME	G1.01
P808	PROGERIA DI HUTCHINSON-GILFORD	G1.01
P809	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (EPP)	G1.01
P810	PSEUDOACONDROPLASIA, DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA	G1.01

P811	PSEUDOACONDROPLASIA	G1.01
P812	PSEUDODEFICIENZA ARILSULFATASI A	G1.01
P813	PSEUDOIPALDOSTERONISMO	G1.03
P814	PSEUDOIPOPARATIROIDISMO	G1.01
P815	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	G1.01
P816	PTERIGIO MULTIPO, SINDROME LETALE	G1.03
P817	PUBERTA' PRECOCE	G1.02
P818	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO	G1.08
P819	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I E TIPO II	G1.02
P820	RASOPATIE	G1.09
P821	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	G1.02
P822	RENE POLICISTICO AD	G1.02
P823	RENE POLICISTICO AR	G1.01
P824	RETINITI PIGMENTOSE AD	G1.15
P825	RETINITI PIGMENTOSE AR	G1.16
P826	RETINOBLASTOMA	G1.01
P827	RETINOSCHISI FAMILIARE DELLA FOVEA	G1.01
P828	RETINOSCHISI X-LINKED	G1.01
P829	RETT, SINDROME E VARIANTI	G1.04
P830	RITARDO MENTALE ALFA-TALASSEMIA X-LINKED E AUTOSOMICO	G1.01
P831	ROTHMUND-THOMSON SINDROME ,BALLER-GEROLD SIYNDROME, RAPALINO SINDROME	G1.01
P832	RUBINSTEIN TAYBI, SINDROME	G1.01
P833	SAETHRE-CHOZEN, SINDROME SCAFOENCEFALIA	G1.02
P834	SARCOSINEMIA	G1.01
P835	SCHOPF-SCHULZ-PASSARGE, SINDROME AGENESIA DENTARIA	G1.01
P836	SCHWANNOMATOSI (NEUROFIBROATOSI TIPO 3)	G1.03
P837	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	G1.10
P838	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA GIOVANILE	G1.01
P839	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	G1.02
P840	SCLEROSI TUBEROSA	G1.02
P841	SENIOR-LOKEN, SINDROME	G1.02
P842	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	G1.03
P843	SFEROCITOSI EREDITARIA	G1.01
P844	SFEROCITOSI EREDITARIA CON TRAIT BETA-TALASSEMICO	G1.01
P845	SFEROCITOSI EREDITARIA CON TRATTO FALCIFORME	G1.05
P846	SIALIDOSI	G1.01
P847	SILVER RUSSEL, SINDROME	G1.01
P848	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME	G1.01
P849	SINDROME 4H	G1.03
P850	SINDROME ACROCALLOSA	G1.02
P851	SINDROME ARC (ARTROGRIPOSI-DISFUNZIONE RENALE-COLESTASI)	G1.05
P852	SINDROME ASSOCIATA A MUTAZIONI DEL RECEPTORE 1A DEL TNF-ALFA (TRAPS)	G1.01
P853	SINDROME BRANCHIO OCULO FACCIALE	G1.01
P854	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (BOR)	G1.03
P855	SINDROME C	G1.01
P856	SINDROME CAMPTOMELICA	G1.01
P857	SINDROME CANDLE	G1.01
P858	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	G1.01
P859	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	G1.04
P860	SINDROME CINCA	G1.01
P861	SINDROME DA DEPLEZIONE DEL DNA MITOCONDRIALE, FORMA EPATOCEREBRALE DA DEFICIT DI DGLUOK	G1.01
P862	SINDROME DA ECCESSO/DEFICIENZA DI AROMATASI	G1.01
P863	SINDROME DA ESFOIAZIONE ACRALE (ACRAL PEELING SKINSYNDROME)	G1.01
P864	SINDROME DA IPER-IGD	G1.01
P865	SINDROME DA PERSISTENZA DOTTI DI MULLER (PMDS)	G1.02
P866	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	G1.02
P867	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	G1.02
P868	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL	G1.03
P869	SINDROME DELL'ANEMIA MEGALOBLASTICA TIAMINA RESPONSIVA	G1.01
P870	SINDROME DELL'EPILESSIA DEL NORD	G1.01
P871	SINDROME DELLA SPINA RIGIDA	G1.02
P872	SINDROME DELLO PTERIGIO POPLITEO	G1.01
P873	SINDROME DI ADAMS OLIVER	G1.08
P874	SINDROME DI ALLAN-HERNDON-DUDLEY SYNDROME (AHDS)	G1.01
P875	SINDROME DI ANTLEY-BIXLER	G1.01
P876	SINDROME DI ARNOLD-CHIARI	G1.01
P877	SINDROME DI BERNARD SOULIER	G1.03
P878	SINDROME DI BORJESON	G1.01
P879	SINDROME DI BUDD CHIARI	G1.02
P880	SINDROME DI CARPENTER	G1.02
P881	SINDROME DI COCKAYNE	G1.06
P882	SINDROME DI COFFIN LOWRY	G1.01
P883	SINDROME DI CONN	G1.02
P884	SINDROME DI DE MORSIER	G1.07
P885	SINDROME DI DONNAI-BARROW	G1.01
P886	SINDROME DI DORFMAN CHANARIN	G1.01
P887	SINDROME DI DUBOWITZ	G1.02
P888	SINDROME DI DYGGVE MELCHIOR CLAUSEN (DMC)	G1.01
P889	SINDROME DI FILIPPI	G1.01
P890	SINDROME DI FRASER	G1.03
P891	SINDROME DI GARDNER	G1.01

P892	SINDROME DI GILLESPIE	G1.01
P893	SINDROME DI HECHT	G1.01
P894	SINDROME DI HECHT-BEALS	G1.01
P895	SINDROME DI HERMANSKY PUDLAK	G1.09
P896	SINDROME DI HUNTER	G1.01
P897	SINDROME DI HURLER	G1.01
P898	SINDROME DI ISAACS	G1.01
P899	SINDROME DI JACKSON WEISS	G1.01
P900	SINDROME DI JARCHO-LEVIN	G1.05
P901	SINDROME DI KELLEY-SEEGMILLER	G1.01
P902	SINDROME DI KLIPPEL FEIL	G1.03
P903	SINDROME DI KLIPPEL TRENAUNAY	G1.01
P904	SINDROME DI LANDAU KLEFFNER	G1.01
P905	SINDROME DI LENNOX GASTAUT	G1.04
P906	SINDROME DI LEVY HOLLISTER	G1.03
P907	SINDROME DI MAFFUCCI 2 GENI	G1.02
P908	SINDROME DI MAJEED 1 GENE	G1.01
P909	SINDROME DI MARINESCO S.JÖGREN 1 GENE	G1.01
P910	SINDROME DI MAROTEAUX LAMY 1 GENE	G1.01
P911	SINDROME DI MARSHALL SMITH 1 GENE	G1.01
P912	SINDROME DI MCLEOD 1 GENE	G1.01
P913	SINDROME DI MECKEL 13 GENI	G1.13
P914	SINDROME DI MENKES 1 GENE	G1.01
P915	SINDROME DI MOEBIUS 2 GENI	G1.02
P916	SINDROME DI MÜCKLE-WELLS 1 GENE	G1.11
P917	SINDROME DI MUENKE 1 GENE	G1.01
P918	SINDROME DI NEU LAXOVA 2 GENI	G1.02
P919	SINDROME DI NIJMEGEN 1 GENE	G1.01
P920	SINDROME DI ŌGUCHI 2 GENI	G1.02
P921	SINDROME DI PEUTZ JEGHERS 1 GENE	G1.01
P922	SINDROME DI POLAND 1 GENE	G1.01
P923	SINDROME DI REIFENSTEIN 1 GENE	G1.01
P924	SINDROME DI RIEGER 2 GENI	G1.02
P925	SINDROME DI ROBERTS 1 GENE	G1.01
P926	SINDROME DI ROBINOW 3 GENI	G1.03
P927	SINDROME DI ROUSSY LEVY 2 GENI	G1.02
P928	SINDROME DI SANFILIPPO B 1 GENE	G1.01
P929	SINDROME DI SANJAD-SAKATI 1 GENE	G1.01
P930	SINDROME DI SCHINZEL GIEDION 1 GENE	G1.01
P931	SINDROME DI SECKEL 9 GENI	G1.09
P932	SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI 1 GENE	G1.01
P933	SINDROME DI STURGE-WEBER 1 GENE	G1.01
P934	SINDROME DI SUMMIT 2 GENI	G1.02
P935	SINDROME DI WALKER-WARBURG 14 GENI	G1.14
P936	SINDROME DI WEILL-MARCHESANI 3 GENI	G1.03
P937	SINDROME DI WILLIAMS	G1.09
P938	SINDROME DI WINCHESTER	G1.02
P939	SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN	G1.03
P940	SINDROME DI ZELLWEGER	G1.13
P941	SINDROME EEC	G1.01
P942	SINDROME EMOLITICO-UREMICA ATIPICA	G1.10
P943	SINDROME ICF (IMMUNODEFICIENZA-INSTABILITA' CENTROMERICA-ANOMALIE FACCIALI)	G1.04
P944	SINDROME IPERAMMONEMIA IPERORNITINEMIA OMOCITRULLINEMIA	G1.01
P945	SINDROME MCAP	G1.01
P946	SINDROME ORO-FACIO-DIGITALE TIPO I	G1.01
P947	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE TIPO II	G1.01
P948	SINDROME PAPA	G1.01
P949	SINDROME PEELING SKIN	G1.04
P950	SINDROME PROTEO	G1.02
P951	SINDROME QT-LUNGO FAMILIARE	G1.06
P952	SINDROME SHORT 1 GENE	G1.01
P953	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	G1.01
P954	SINDROME TRICORINOFALANGEA	G1.02
P955	SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO I	G1.01
P956	SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO II	G1.02
P957	SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO III	G1.01
P958	SINDROME TRISMA- PSEUDOCAMPTODATTILIA	G1.01
P959	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO (TAR)	G1.01
P960	SINDROME UNGHIA-ROTULA	G1.01
P961	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE	G1.01
P962	SITOSTEROLEMIA	G1.02
P963	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME	G1.01
P964	SMITH LEMLI OPITZ, SINDROME	G1.02
P965	SMITH MAGENIS, SINDROME (NON DELETO)	G1.01
P966	SOTOS, SINDROME	G1.02
P967	STARGARDT, MALATTIA DI	G1.02
P968	STOMATOCITOSI EREDITARIA CON EMASIE DISIDRATATE	G1.03
P969	STOMATOCITOSI EREDITARIA CON EMASIE IPERIDRATATE	G1.01
P970	STORAGE POOL DEFICIENCY	G1.02
P971	STUVE WIEDEMANN (LIFR), SINDROME	G1.01
P972	SWYER, SINDROME/ PSEUDOERMAFRODITISMI MASCHILI/ SEX REVERSAL (SRY)	G1.01
P973	TALASSEMIA ALFA	G1.01

P974	TALASSEMIA BETA	G1.01
P975	TALASSEMIA DELTA	G1.01
P976	TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE GAMMA	G1.02
P977	TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	G1.04
P978	TIROSINEMIA TIPO I	G1.01
P979	TIROSINEMIA TIPO I	G1.01
P980	TIROSINEMIA TIPO II	G1.01
P981	TIROSINEMIA TIPO III	G1.01
P982	TOWNES BROKES, SINDROME E VARIANTI	G1.01
P983	TREACHER COLLINS	G1.03
P984	TRIGONOCEFALIA	G1.01
P985	TRIMETILAMINURIA	G1.01
P986	TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCITICA CONGENITA (CAMT)	G1.01
P987	TROMBOCITOPENIA EREDITARIA DA ANOMALIE DI NUMERO DELLE PIASTRINE	G1.02
P988	TROMBOCITOPENIA GATA X-LINKED	G1.01
P989	TROMBOFILIE	G1.02
P990	TURNER, SINDROME	G1.01
P991	USHER, SINDROME	G1.03
P992	VACTERL ASSOCIAZIONE DI	G1.01
P993	VAN DER WOUDE	G1.01
P994	VITREOPATIE EREDITARIE	G1.11
P995	VON HIPPEL LINDAU, SINDROME	G1.01
P996	WAARDENBURG TIPO II, SINDROME	G1.01
P997	WAGR SINDROME DI	G1.03
P998	WEAVER, SINDROME	G1.01
P999	WHIM SINDROME DI (WARTS, HYPOGAMMAGLOBULINEMIA, INFECTIONS, MIELOKATHESIS)	G1.01
P1000	WILMS, TUMORE DI	G1.01
P1001	WILSON, MALATTIA	G1.01
P1002	WOLFRAM, SINDROME	G1.01
P1003	X FRAGILE/FXTAS/POF	G1.01
P1004	XANTINURIA	G1.02
P1005	XANTINURIA TIPO I	G1.01
P1006	XANTINURIA TIPO II	G1.01
P1007	XANTOMATOSI CEREBRO TENDINEA (CTX)	G1.01
P1008	XERODERMA PIGMENTOSO	G1.08
P1009	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 1	G1.01
P1010	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 2	G1.01
P1011	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 3	G1.01
P1012	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 4	G1.01
P1013	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 5	G1.01
P1014	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 6	G1.01
P1015	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 7	G1.01
P1016	XERODERMA PIGMENTOSO TIPO VARIANTE	G1.01

## ALLEGATO GENETICA COLONNA "B": CITOGENETICA

**Patologie diagnosticabili e condizioni per le quali è indicata l'esecuzione delle prestazioni di Citogenetica Medica, su prescrizione specialistica e in seguito a Consulenza genetica**

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	PRESTAZIONI DI RIFERIMENTO				
C001	Sindrome associata ad anomalia cromosomica	G2.01				
C002	Sindrome da instabilità cromosomica	G2.01				
C003	Difetti congeniti/quadri malformativi	G2.01	G2.09			
C004	Analisi del cariotipo per disabilità intellettiva	G2.01	G2.09			
C005	Ritardo di accrescimento/sviluppo	G2.01				
C006	Amenorrea/menopausa precoce	G2.01				
C007	Genitali ambigui	G2.01				
C008	Sterilità, infertilità, poliabortività	G2.01				
C009	Consanguinei di portatori di anomalia cromosomica	G2.01				
C010	Genitori a seguito di riscontro di anomalia cromosomica fetale	G2.01				
C011	Rischio di anomalia cromosomica. Genitori di soggetti (deceduti senza diagnosi) malformati o con sospetta anomalia cromosomica	G2.01				
C012	Anomalia cromosomica sospettata in base a risultati di precedenti analisi genetiche	G2.01				
C013	Pallister-Killian, Sindrome	G2.02				
C014	Conferma di mosaicismo cromosomico (prenatale)	G2.03	G2.04	G2.05	G2.08	
C015	Conferma di mosaicismo cromosomico (post natale)	G2.01	G2.08			
C016	Età materna avanzata	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C017	Precedente gravidanza con anomalia cromosomica	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C018	Genitore portatore di anomalia cromosomica	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C019	Anomalie fetali e segni predittivi evidenziati ecograficamente	G2.03	G2.04	G2.05	G2.09	
C020	Indagini biochimiche sul siero materno suggestive di un aumento del rischio di patologia cromosomica nel feto	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C021	Rischio di malattie mendeliane da instabilità cromosomica	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C022	Conferma di aneuploidie riscontrate nel DNA fetale sul sangue materno	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C023	Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica.	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	G2.09
C024	Coppie con abortività spontanea ripetuta (prenatale)	G2.03	G2.04	G2.05	G2.07	
C025	Coppie con abortività spontanea ripetuta (postnatale)	G2.01	G2.08			
C026	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni (prenatale)	G2.03	G2.04	G2.05	G2.08	
C027	Sindrome nota associata a micro-delezioni/duplicazioni (postnatale)	G2.01	G2.09	G2.08		
C028	Anomalie delle regioni subtelomeriche	G2.09				



### ALLEGATO GENETICA COLONNA "C": ONCOEMATOLOGIA

Patologie e condizioni oncoematologiche per le quali l'indagine genetica e/o citogenetica è indicata per confermare la diagnosi e/o definire la prognosi, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e su prescrizione specialistica

CODICE	PATOLOGIA/CONDIZIONE	GENI DI RIFERIMENTO/REGIONE CROMOSOMICA DA INDAGARE	PRESTAZIONI DI RIFERIMENTO			
E001	Eritrocitosi	JAK2, JAK2V617F, EPO-R, LNK, VHL	G1.05		G2.08	91.47.C
E002	Iper eosinofilia	FIP1L1/PDGFR, cKIT D816V, PDGFRB, JAK2V617F	G1.05		G2.08	91.47.C
E003	Leucemia mieloide acuta	PML-RAR-alpha, NPM1, RUNX1-RUNX1T1, CBFbeta-MYH11, FLT-3 ITD, BCR-ABL, MLL-AF1, MLL-AF4, MLL-AF6, MLL-AF9, MLL-AF10, DEK-CAN, CBFA2T3-GLIS2, OTT-MAL, MOZ-CBP, cKIT.	G1.16	G2.02	G2.08	91.47.C
E004	Linfoma/leucemia cell beta: traslocazioni IGH/BCL1; IGH/BCL2	IgH/BCL1, gene IgH/BCL2	G1.02	G2.02	G2.08	91.47.C
E005	Leucemia linfatica cronica: Ipermutazione somatica IgHV	IGHV, TP53, ATM	G1.03		G2.08	91.47.C
E006	Mastocitosi	cKIT D816V, JAK2V617F	G1.03		G2.08	91.47.C
E007	Mielodisplasie (inclusa la leucemia mielomonocitica giovanile)	TP53, ASXL1, EZH2, TET2, SF3B1, SRSF2, ETV6, SETBP1, IDH2, DNMT3A, U2AF1, RUNX1, 5q-, PTPN-11, CBL, K-RAS, N-RAS, GATA2	G1.17	G2.02	G2.08	91.47.C
E008	Mielofibrosi	JAK2V617F, JMPL, ASXL1, EZH2, IDH1 / IDH2, SRSF2, CALR	G1.07	G2.02	G2.08	91.47.C
E009	Piastrinopenie familiari	GATA-1 (ESONI 2,3,4,5,6), c-Mpl, RBM8A, HOXA-11, MYH9, WAS, DEB test	G1.07		G2.08	91.47.C
E010	Policitemia vera	JAK2V617F, LNK, CALR	G1.03		G2.08	91.47.C
E011	Trombocitemia essenziale	JAK2V617F, clonalita'-HUMARA, CALR	G1.02		G2.08	91.47.C
E012	Leucemia linfoblastica acuta	BCR-ABL, MLL-AF4, TEL-AML1, E2A-PBX1, IKZF1, SIL-TAL, clonalità TCR, riarrangiamento gene IgH	G1.07	G2.02	G2.08	91.47.C
E013	Altre sindromi mieloproliferative (MPN)	CALR, JAK2, JAK2V617F	G1.03	G2.02	G2.08	91.47.C
E014	Linfomi non-Hodgkin	IGH, ALK, C-MYC, BL2, BL6	G1.05	G2.02	G2.08	91.47.C
E015	Leucemia linfatica cronica	IGHV, TP53, ATM	G1.03	G2.02	G2.08	91.47.C
E016	Leucemia mieloide cronica	BCR-ABL	G1.01	G2.02	G2.08	91.47.C
E017	Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali	13q14, 17q13, IGH, t (4;14), t (6;14), t (8;14), t (11;14), t (16;14), t (14;20), TP53, 13q14, 1p/1q	G1.02	G2.02	G2.08	91.47.C

### ALLEGATO GENETICA COLONNA "D": IMMUNOGENETICA

**Patologie per le quali è indicata l'esecuzione di prestazioni di Immunogenetica, a seguito di indagini (biochimiche, ematologiche, morfologiche) e valutazioni specialistiche, su prescrizione specialistica**

CODICE	PATOLOGIA	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO
F001	Artrite Giovanile	HLA-B		G1.01
F002	Artrite in corso di malattie croniche intestinali	HLA-B		G1.01
F003	Artrite psoriasica	HLA-B, HLA-DRB1		G1.02
F004	Artrite reattiva	HLA-B		G1.01
F005	Artrite Reumatoide	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado	G1.01
F006	Bechet, Malattia di	HLA-B		G1.01
F007	Corioretinopatia tipo Birdshot	HLA-A		G1.01
F008	Diabete Mellito Tipo 1	HLA-DRB1, HLA-DQA1 e HLA-DQB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado	G1.03
F009	Malattia Celiachia	HLA-DQA1 e HLA-DQB1	Previa visita specialistica in caso di elevato sospetto clinico con indagini sierologiche di I livello non dirimenti; eseguibile anche nei familiari di I grado di affetto	G1.02
F010	Narcolessia	HLA-DQB1		G1.01
F011	Reiter, Sindrome di	HLA-B		G1.01
F012	Sacroileite	HLA-B		G1.01
F013	Sclerosi multipla	HLA-DRB1	Per l'accertamento della natura genetica della patologia nel soggetto affetto; eseguibile anche nei familiari di I grado	G1.01
F014	Spondilite Anchilosante	HLA-B		G1.01
F015	Uveite	HLA-B		G1.01

### ALLEGATO GENETICA COLONNA "E": ANATOMIA PATOLOGICA

**Patologie per le quali è indicata l'esecuzione di prestazioni di Genetica Molecolare su materiale biptico, a seguito di indagini (istologiche e morfologiche) e di valutazioni specialistiche, su prescrizione specialistica**

CODICE	PATOLOGIA	GENE DI RIFERIMENTO DA INDAGARE	CONDIZIONI DI EROGABILITA'	PRESTAZIONI DI RIFERIMENTO			
G001	Carcinoma polmonare non a piccole cellule	EGFR, K-RAS; ALK/ROS1	Carcinoma polmonare non a piccole cellule avanzato suscettibile di trattamento con inibitori di EGFR/ALK/ROS1	91.60.1	91.60.2		
G002	Carcinoma del colon retto	K-RAS, N-RAS, BRAF;	Carcinoma del colon-retto in pazienti con malattia metastatica suscettibile di trattamento con anticorpi monoclonali anti EGFR; Instabilità microsatellitare in pazienti clinicamente selezionati in II stadio e pazienti > 75 aa in III stadio	91.60.3	91.60.6	91.60.7	
G003	Melanoma maligno	BRAF	Melanoma metastatico suscettibile di trattamento con farmaci anti BRAF.	91.60.6			
G004	Tumori a origine dalle cellule follicolari della Tiroide	BRAF, RAS	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.6			
G005	Tumori stromali gastrointestinali (GIST)	CKIT, PDGFRA	GIST - Tumori stromali gastrointestinali suscettibili di trattamento con inibitori di CKIT	91.60.8	91.60.9		
G006	Carcinoma mammario	HER2-neu	Carcinoma della mammella avanzato suscettibile di trattamento con farmaci anti-HER2	91.60.A			
G007	Carcinoma gastrico	HER2-neu	Carcinoma gastrico avanzato suscettibile di trattamento con farmaci anti-HER2	91.60.A			
G008	Tumori del sistema nervoso centrale (SNC)	MGMT; IDH1-2;1p/19q	Tumori del SNC	91.60.B	91.60.C	91.60.D	
G009	Carcinoma midollare della Tiroide	RET	Carcinoma midollare della tiroide	91.60.E			
G010	Neuroblastoma	N-MYC	Neuroblastoma	91.60.F			
G011	Tumori PNET, Condrosarcoma mixoide, DRCT, Istiocitoma fibroso angiomaticoide	EWSR1	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.G			
G012	Liposarcoma mixoide/cellule rotonde	DDIT3	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.H			
G013	Rabdomiosarcoma alveolare	FOXO1	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.J			
G014	Liposarcoma, Osteosarcoma	MDM2	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.K			
G015	Sarcoma sinoviale	Traslocazione X:18	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.L			
G016	Sarcoma fibromixoide di basso grado	Traslocazione 7:16	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.M			
G017	Sarcoma alveolare parti molli Fibrosarcoma congenito,	Traslocazione der (17)t(X:17)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.N			
G018	Nefroma mesoblastico congenito, Carcinoma secretorio della mammella	Traslocazione t(12:15)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.P			

G019	Linfoma mantellare Linfoma marginale splenico Tumori plasmacellulari	Traslocazione (11;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.Q			
G020	Linfoma splenico Linfomi SNC a grandi cellule B	Traslocazione (9;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.R			
G021	Linfomi MALT extralinfonodali	Traslocazione t(11;18), t(1;14), t(3;14)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.S			
G022	Linfoma mantellare	Traslocazione t (2;12)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.T			
G023	Linfoma follicolare	Traslocazione t ( 14;18)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.U			
G024	Linfomi ALK Linfomi B a grandi cellule diffusi	Traslocazione (2;17)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.V			
G025	Linfoma di Burkitt Linfoma Diffuso a Grandi Cellule	Traslocazione (8;14), (2;8), (8;22), (8;9), (3;8)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.W			
G026	Linfomi anaplastici a grandi cellule	Traslocazione (2;5), (1;2)	Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.X			
G027	Linfomi		Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.60.Z			
G028	Linfomi		Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.61.1			
G029	Linfoma Diffuso a Grandi Cellule		Sospetto diagnostico di: vedi Patologia	91.61.2			