

Legge 104 e malattie rare, chi ha diritto ai benefici?

[fonte:leggepertutti](#)

Patologie rare, legge 104, invalidità: a quali benefici si ha diritto, come fare domanda.

Ho una patologia rara: posso chiedere le agevolazioni per invalidità e Legge 104?

Essere affetti da una malattia rara non comporta automaticamente il riconoscimento dell'handicap o dell'invalidità. L'invalidità, difatti, indica la **riduzione della capacità lavorativa**, mentre l'handicap indica la condizione di **svantaggio**, derivante da una menomazione o da una patologia, che limita o impedisce lo svolgimento del ruolo sociale di una persona (in relazione all'età, al sesso ed al contesto sociale e culturale).

Una persona affetta da **patologia rara** potrebbe, pertanto, essere sia portatrice di handicap che invalida, o possedere soltanto una determinata percentuale d'invalidità, o non possedere alcuna delle due condizioni: dipende dal tipo di malattia.

Logicamente, se il malato non è né invalido né portatore di handicap, non può richiedere i benefici connessi a tali condizioni: non può pertanto fruire dei benefici della Legge 104 (la normativa base in materia di **disabilità**), in quanto questi sono collegati al possesso della **certificazione di handicap** in situazione di gravità.

Malattie rare: domanda invalidità e Legge 104

Se la malattia rara ha, invece, effetti invalidanti, per ottenere le agevolazioni previste per handicap ed invalidità non basta il certificato che attesta la patologia, ma è necessaria la **certificazione** da parte di un'apposita commissione medica. La procedura è unica per il **riconoscimento** sia dell'**invalidità** che dell'**handicap** ed è composta dalle seguenti fasi:

- in primo luogo, il malato deve richiedere un **certificato** da cui emerga la **disabilità** al proprio **medico curante**; questo certificato, detto SS3, deve essere inviato telematicamente dal medico all'Inps; il medico deve poi consegnare una ricevuta al malato, col numero di protocollo d'invio;
- il malato, entro 30 giorni, deve inviare **domanda all'Inps** per il riconoscimento dell'invalidità e/o dell'handicap; dopo **30 giorni** dall'inoltro telematico del medico all'Istituto il certificato medico scade e deve essere rifatto. La **domanda** può essere inviata:
 - dal **sito web dell'Inps**, tramite la sezione “Servizi per il cittadino”, se il malato ha già il codice Pin dell'Istituto;
 - tramite il **Contact Center** Inps Inail, raggiungibile al numero 803.164: è ugualmente necessario il possesso del Pin;
 - recandosi presso un **patronato** o un ente abilitato.

Nella domanda deve essere indicato il **codice univoco** del certificato medico, che viene abbinato alla richiesta.

Malattie rare: accertamenti sanitari invalidità ed handicap

Terminata la compilazione della domanda, il malato può scegliere la **data della visita** medica ; se il sistema non visualizza date disponibili per gli appuntamenti, è comunque possibile registrare la domanda e **prenotare la visita** in un secondo momento.

La data e l'**orario della visita** risulteranno visibili all'interno dell'**account Cittadino** del portale Inps; ad ogni modo, l'Istituto invia anche una raccomandata, per notificare l'appuntamento.

In caso di problemi, il malato può richiedere un **nuovo appuntamento**; se però non si presenta a due convocazioni, la domanda perde efficacia.

Se il malato non è in grado di presentarsi alla visita, per difficoltà nella deambulazione o rischi connessi allo spostamento, può domandare un **accertamento sanitario domiciliare**: la richiesta deve essere inviata prima di 5 giorni dalla data già fissata per la visita, con un apposito certificato medico.

Malattie rare: esito degli accertamenti sanitari

In seguito alla visita, la commissione medica può riconoscere, con un verbale, sia l'**invalidità**, che l'**handicap**, o l'**inabilità** (a svolgere qualsiasi attività lavorativa, a proficuo lavoro o alle proprie mansioni lavorative), o, ancora, la necessità di **accompagnamento**.

L'**handicap** può essere riconosciuto **non grave**, in situazione di **gravità**, o **superiore ai 2/3**.

Il **verbale elettronico**, contenente l'esito degli accertamenti sanitari, può essere:

– **approvato all'unanimità**: in tal caso , dopo essere stato convalidato dal Responsabile del Centro Medico Legale dell'INPS, diventa definitivo e possono essere riconosciuti i benefici richiesti;

– **approvato senza unanimità**; in questa ipotesi, il Responsabile del Centro Medico Legale dell'INPS può convalidarlo entro **10 giorni**, o effettuare una nuova visita entro 20 giorni, anche con la consulenza di uno specialista della malattia rara in questione.

Lo **stato di handicap e/o d'invalidità o inabilità** risultante dal verbale può, inoltre, essere **soggetto a revisione** (vuol dire che il malato si deve sottoporre a un nuovo accertamento entro una data indicata nel verbale) o ad **aggravamento**: in questo caso, il malato può richiedere l'aggravamento, seguendo lo stesso procedimento per il riconoscimento dell'invalidità e dell'handicap.

Malattie rare: ricorso contro il verbale

Se, nonostante la patologia rara, non è riconosciuto né handicap né invalidità, o la condizione è riconosciuta in misura minore rispetto alle aspettative (ad esempio un'esigua percentuale d'invalidità), è possibile **ricorrere** contro il verbale: prima di avviare il **ricorso giudiziario**, però, il malato deve sottoporsi a un **accertamento tecnico sanitario** preventivo, per la procedibilità del giudizio.

Handicap e invalidità connessi alle malattie rare: benefici

Se, a seguito della patologia rara, è riconosciuta una determinata percentuale d'invalidità, o il possesso di handicap in connotazione di gravità, il malato ha diritto a delle agevolazioni.

Agevolazioni per handicap grave

Il possesso dell'handicap **grave**, di per sé, non dà diritto a una pensione, ma dà diritto ai seguenti **benefici** per il disabile o per i familiari che lo assistono:

- **permessi lavorativi retribuiti**, pari a 3 giorni al mese, frazionabili anche a ore;
- rifiuto al **trasferimento** e al **lavoro notturno**;
- **priorità di scelta** nella sede, se dipendente pubblico;
- **congedo straordinario** retribuito, per un massimo di due anni nella vita lavorativa;
- diritto al prolungamento del congedo parentale (per i genitori che assistono il figlio disabile);
- **agevolazioni fiscali** per l'acquisto di sussidi, veicoli ed attrezzature, per le spese mediche e di assistenza specifica.

Agevolazioni per inabilità

Se al malato è riconosciuta l'**inabilità** per assoluta e permanente impossibilità a svolgere **qualsiasi attività lavorativa**, questi ha diritto alla **pensione d'inabilità**, se possiede almeno **5 anni di contributi** versati, di cui **3 anni** nell'ultimo quinquennio, e **5 anni di anzianità** assicurativa; in mancanza, ha diritto alla sola pensione per **invalidi civili** totali, qualora non superi il reddito di **16.532,10 Euro**.

Agevolazioni per invalidità

Se al malato è riconosciuta un'invalidità superiore al **67%**, può aver diritto all'**assegno ordinario d'invalidità**, in presenza dei requisiti contributivi minimi (uguali a quelli previsti per la pensione d'inabilità); in loro assenza, ha diritto all'**assegno d'invalidità civile**, ma deve superare la percentuale del **74%**, e non oltrepassare **4.800,38 Euro** annui di reddito, per il 2016; per un maggiore approfondimento su invalidità e benefici, si veda la guida [Legge 104 e Legge 68: percentuali d'invalidità e benefici](#)

Assegno di accompagnamento

Se il malato ha difficoltà a deambulare senza l'aiuto di un accompagnatore, o difficoltà persistenti nello svolgimento degli atti ordinari della vita, ha diritto a un [assegno di accompagnamento](#).

Malattie rare: esenzione ticket

Se l'affetto da una patologia rara non è né invalido, né portatore di handicap, ha diritto ad altre agevolazioni? La risposta è positiva: chi ha una malattia rara, difatti, è **esentato dal ticket** per le prestazioni, erogate dal presidio della rete malattie rare, finalizzate alla **diagnosi** e, in caso di malattia ereditaria, anche per gli **esami genetici** effettuati sui familiari. Inoltre il malato è esentato dal ticket per le prestazioni sanitarie riguardanti il **monitoraggio** della patologia e la prevenzione di **eventuali** aggravamenti.

Per l'esenzione è necessaria un'apposita **attestazione** rilasciata dall'ASL, per la quale è necessario il referto dello specialista per patologia; inoltre i Presìdi di Rete identificati dalla Regione non esistono in tutti i territori.

Attenzione: non per tutte le malattie rare è riconosciuto il beneficio, ma soltanto per quelle contenute nell'**elenco alfabetico delle malattie rare esenti** (che alleghiamo qui sotto).

Con la nuova normativa sui **LEA** (livelli essenziali di assistenza), in corso di emanazione, l'esenzione dovrebbe essere estesa ad ulteriori patologie. Ancora oggi, difatti, moltissimi malati, con le loro famiglie, sono costretti a sopportare costi elevati ed interminabili attese, poiché la loro patologia non è contemplata.

Malattie rare: elenco alfabetico delle patologie rare esenti

Di seguito, l'elenco delle **malattie rare esenti** ed il relativo codice di esenzione per ogni patologia.

AARSKOG SINDROME DI	RN0790
AASE-SMITH SINDROME DI	RN1340
ACALASIA	RI0010
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	RC0120
ACROCEFALOSINDATTILIA	RNG030
ACRODERMATITE ENTEROPATICA	RC0070
ACRODISOSTOSI	RN0280
ADAMS-OLIVER SINDROME DI	RN0340
ADIPOSI DOLOROSA	RC0090
ADRENOLEUCODISTROFIA	RF0120
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030
ALAGILLE SINDROME DI	RN1350
ALPERS MALATTIA DI	RF0010
ALPORT SINDROME DI	RN1360
ALSTROM SINDROME DI	RN1370
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	RCG100
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	RCG070
ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	RNG100
AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	RCG130

ANEMIE EREDITARIE RDG010

ANGELMAN SINDROME DI RN1300

ANGIOEDEMA EREDITARIO RC0190

ANIRIDIA RN0110

ANO IMPERFORATO RN0190

ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA RNG040

ANTLEY-BIXLER SINDROME DI RN0800

APLASIA CONGENITA DELLA CUTE RN0640

APNEA INFANTILE RP0050

ARNOLD-CHIARI SINDROME DI RN0010

ARTERITE A CELLULE GIGANTI RG0080

ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE RNG020

ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI RN0740

ATRANSFERRINEMIA CONGENITA RC0130

ATRESIA BILIARE RN0210

ATRESIA DEL DIGIUNO RN0170

ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA RN0160

ATRESIA O STENOSI DUODENALE RN0180

ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA RF0050

ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA RN0650

ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE RF0240

ATROFIA OTTICA DI LEBER RF0300

ATROFIE MUSCOLARI SPINALI RFG050

AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI RN0090

BALLER-GEROLD SINDROME DI RN0810

BARDET-BIEDL SINDROME DI RN1380

BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI RN0820

BEHÇET MALATTIA DI RC0210

BEHR SINDROME DI RF0220

BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI RN1480

BLOOM SINDROME DI RN0830

BLUE RUBBER BLEB NEVUS RN0150

BORJESON SINDROME DI RN0840

BUDD-CHIARI SINDROME DI RG0110

CAMPTODATTILIA FAMILIARE RN0290

CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA RC0200

CAROLI MALATTIA DI RN0220

CARPENTER SINDROME DI RN1390

CEROIDO-LIPOFUSCINOSI RFG020

CHARGE ASSOCIAZIONE RN0850

CHAVANY-MARIE SINDROME DI RN0070

CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI RD0060

CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA\` RN1500

CHERATOCONO RF0280

CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA RN0530

CHIRAY FOIX SINDROME DI RN0070

CHURG-STRAUSS SINDROME DI RG0050

CICLITE ETROCROMICA DI FUCH RF0230

CISTITE INTERSTIZIALE RJ0030

COATS MALATTIA DI RF0200

COCKAYNE SINDROME DI RN1400

COFFIN-LOWRY SINDROME DI RN0350

COFFIN-SIRIS SINDROME DI RN0360

COGAN SINDROME DI RF0270

COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE RI0050

COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO RN0120

CONDRODISTROFIE CONGENITE RRG050

CONGIUNTIVITE LIGNEA RF0290

CONNETTIVITE MISTA RM0030

CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE RMG010

COREA DI HUNTINGTON RF0080

CORNELIA DE LANGE SINDROME DI RN1410

CRANIOSINOSTOSI – IPOPLASIA MEDIOFACCIALE – ANOMALIE DEI
PIEDI RN0400

CRI DU CHAT MALATTIA DEL RN0670

CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI RC0180

CRIOGLOBULINEMIA MISTA RC0110

CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI RF0200

CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI RB0030

CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA RN0540

CUTIS LAXA RN0500

DARIER MALATTIA DI RN0550

DE MORSIER SINDROME DI RN0860

DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI RN1420

DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO RC0070

DEFICIENZA DI ACTH RC0010

DEFICIENZA DI CERAMIDASI RC0100

DEFORMITA\` DI SPRENGEL RN0270

DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE RC0150

DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE RC0150

DEGENERAZIONI DELLA CORNEA RFG130

DENYS-DRASH SINDROME DI RN1430

DERCUM MALATTIA DI RC0090

DERMATITE ERPETIFORME RL0020

DERMATOMIOSITE RM0010

DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO RJ0010
 DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE RDG020
 DISAUTONOMIA FAMILIARE RN0080
 DISCHERATOSI CONGENITA RN0560
 DISFAGOCITOSI CRONICA RD0050
 DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE RCG120
 DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE RN1440
 DISPLASIA SETTO-OTTICA RN0860
 DISPLASIA SPONDILOCOSTALE RN0410
 DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA RN1450
 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA RF0090
 DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA RFG140
 DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE RFG120
 DISTROFIE MIOTONICHE RFG090
 DISTROFIE MUSCOLARI RFG080
 DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE RFG110
 DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI RCG080
 DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA RCG050
 DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI RCG040
 DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito RCG060
 DONHOUE SINDROME DI RC0050
 DOWN SINDROME DI RN0660
 DUBOWITZ SINDROME DI RN0870
 DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI RN0370
 EALES MALATTIA DI RF0210
 EATON-LAMBERT SINDROME DI RF0190
 ECTRODATTILIA – DISPLASIA ECTODERMICA – PALATOSCHISI RN0880
 EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO RC0190

EEC SINDROME RN0880

EHLERS-DANLOS SINDROME DI RN0330

EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA RP0010

EMERALOPIA CONGENITA RF0250

EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA RD0020

ENDOCARDITE REUMATICA RG0010

EPIDERMOLISI BOLLOSA RN0570

EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI RN0720

EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA RF0060

ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA RN0580

ERITROCHERATODERMIA VARIABILE RN0590

ERITROCHERATOLISI HIEMALIS RL0010

ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO RN0600

ERMAFRODITISMO VERO RN0240

FACOMATOSI RN0750

FARBER MALATTIA DI RC0100

FASCITE DIFFUSA RM0050

FASCITE EOSINOFILA RM0040

FIBROSI EPATICA CONGENITA RP0070

FIBROSI RETROPERITONEALE RJ0020

FILIPPI SINDROME DI RN0380

FOCOMELIA RN0260

FOSFOETILAMINURIA RC0160

FRASER SINDROME DI RN1460

FREEMAN-SHELDON SINDROME DI RN0890

FRYNS SINDROME DI RN0900

GANGLIOSIDOSI RFG030

GARDNER SINDROME DI RB0040

GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE RI0020

GASTROENTERITE EOSINOFILA RI0030

GASTROSCHISI RN0320

GERSTMANN SINDROME DI RQ0010

GOLDENHAR SINDROME DI RN0910

GOODPASTURE SINDROME DI RG0060

GRANULOMATOSI DI WEGENER RG0070

GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA RN0390

HANSEN MALATTIA DI RA0010

HAY-WELLS SINDROME DI RN1470

HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI RN0920

HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI RN0200

HOLT-ORAM SINDROME DI RN0930

HORTON MALATTIA DI RG0080

IDIOZIA XERODERMICA RN1420

IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE RCG160

INCONTINENTIA PIGMENTI RN0510

IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI RCG010

IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA RN0600

IPOFOSFATASIA RC0160

IPOGONADISMO CON ANOSMIA RC0020

IPOMELANOSI DI ITO RN1480

IPOPLASIA FOCALE DERMICA RN0610

ISAACS SINDROME DI RN1490

ISTIOCITOSI CRONICHE RCG150

ITTIOSI CONGENITE RNG070

IVEMARK SINDROME DI RN0740

JACKSON-WEISS SINDROME DI RN0400

JARCHO-LEVIN SINDROME DI RN0410
JOUBERT SINDROME DI RN0040
KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA RN0940
KALLMANN SINDROME DI RC0020
KARTAGENER SINDROME DI RN0950
KAWASAKI SINDROME DI RG0040
KEARNS-SAYRE SINDROME DI RF0020
KERNITTERO RP0060
KID SINDROME RN1500
KLINFELTER SINDROME DI RN0690
KLIPPEL-FEIL SINDROME DI RN0310
KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI RN1510
LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI RN1520
LAWRENCE- MOON SINDROME DI RN1380
LEIGH MALATTIA DI RF0030
LENNOX GASTAUT SINDROME DI RF0130
LEOPARD SINDROME RN1530
LEPRECAUNISMO RC0050
LEUCODISTROFIE RFG010
LEVY-HOLLISTER SINDROME DI RN1540
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS RL0060
LINFANGECTASIA INTESTINALE RI0080
LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE RB0060
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI RB0060
LIPODISTROFIA INTESTINALE RA0020
LIPODISTROFIA TOTALE RC0080
LISSENCEFALIA RN0050
LYME MALATTIA DI RA0030

MAFFUCCI SINDROME DI RN0960

MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI RI0070

MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO RN0230

MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA RD0050

MALATTIE SPINOCEREBELLARI RFG040

MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI RD0020

MARFAN SINDROME DI RN1320

MARSHALL SINDROME DI RN0970

MARSHALL-SMITH SINDROME DI RN1550

MECKEL SINDROME DI RN0980

MELAS SINDROME RN0710

MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI RF0160

MERRF SINDROME RN0720

MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE RGG010

MICROCEFALIA RN0020

MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO RF0070

MIOPATIA MITOCONDRIALE – ENCEFALOPATIA – ACIDOSI LATTICA –
ICTUS RN0710

MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE RFG070

MOEBIUS SINDROME DI RN0990

MORNING GLORY ANOMALIA DI RN0130

MUCOLIPIDOSI RCG090

MUCOPOLISACCARIDOSI RCG140

NAGER SINDROME DI RN1000

NARCOLESSIA RF0150

NEFROBLASTOMA RB0010

NEU-LAXOVA SINDROME DI RN1560

NEUROACANTOCITOSI RN1570

NEUROFIBROMATOSI RBG010

NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA	RF0300
NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060
NEUTROPENIA CICLICA	RD0040
NOONAN SINDROME DI	RN1010
NORRIE MALATTIA DI	RN1580
OGUCHI SINDROME DI	RF0260
OLOPROSENCEFALIA	RN0060
ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA	RN1190
OPITZ SINDROME DI	RN1020
OSTEODISTROFIE CONGENITE	RNG060
PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620
PALLISTER- HALL SINDROME DI	RN1030
PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	RN1590
PALLISTER-W SINDROME DI	RN0420
PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RFG100
PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170
PARRY-ROMBERG SINDROME DI	RN0650
PEARSON SINDROME DI	RN1600
PEMFIGO	RL0030
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040
PENA-SHOKEIR I SINDROME DI	RN1110
PENA-SHOKEIR II SINDROME DI	RN1640
PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	RN0140
PETER ANOMALIA DI	RN0100
PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	RN0760
PFEIFFER SINDROME DI	RN1040
PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030

POEMS SINDROME RN1610

POLAND SINDROME DI RN0430

POLIANGIOITE MICROSCOPICA RG0020

POLIARTERITE MICROSCOPICA RG0020

POLIARTERITE NODOSA RG0030

POLICONDRITE RM0060

POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI RCG030

POLIMIOSITE RM0020

POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE RF0180

POLIPOSI FAMILIARE RB0050

PORFIRIE RCG110

PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE RD0030

PRADER-WILLI SINDROME DI RN1310

PSEUDOERMAFRODITISMI RNG010

PSEUDOXANTOMA ELASTICO RN0630

PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA RC0040

RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE RC0170

REIFENSTEIN SINDROME DI RC0030

RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI RG0100

RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA RN0250

RETINOBLASTOMA RB0020

RETT SINDROME DI RF0040

RIEGER SINDROME RN1050

RILEY-DAY SINDROME DI RN0080

ROBERTS SINDROME DI RN1060

ROBINOW SINDROME DI RN1070

RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI RN1620

RUSSELL-SILVER SINDROME DI RN1080

SCHILDER MALATTIA DI RF0120

SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI RN1090

SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA RF0100

SCLEROSI LATERALE PRIMARIA RF0110

SCLEROSI TUBEROSA RN0750

SECKEL SINDROME DI RN1100

SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE RN1110

SEQUENZA SIRENOMELICA RN0440

SHORT SINDROME RN0730

SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI RN1120

SINDROME ACROCALLOSA RN1630

SINDROME ALCOLICA FETALE RP0040

SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE RN1130

SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE RN1140

SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA RN1150

SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE RN0450

SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA RN1640

SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI RC0030

SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE RI0040

SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE RN0300

SINDROME DA X FRAGILE RN1330

SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO RN1650

SINDROME DEL NEVO EPIDERMALIS RN1660

SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE RN0070

SINDROME EMOLITICO UREMICA RD0010

SINDROME FEMORO-FACCIALE RN0460

SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO RP0020

SINDROME FETALE DA IDANTOINA RP0030

SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE RN1540

SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA RN1160

SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE RN0470

SINDROME PROTEO RN1170

SINDROME PTERIGIO MULTIPLO RN1670

SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA RN1680

SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA RN1180

SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA RN0480

SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO RN1690

SINDROME UNGHIA-ROTULA RN1190

SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE RCG020

SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA RNG080

SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA RNG090

SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI RN1700

SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI RN1200

SMITH-MAGENIS SINDROME DI RN1210

SPRUE CELIACA RI0060

STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI RF0170

STICKLER SINDROME DI RN1220

STURGE-WEBER SINDROME DI RN0770

SUMMIT SINDROME DI RN1230

TAKAYASU MALATTIA DI RG0090

TAY SINDROME DI RN1710

TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA RG0100

TOURAINÉ-SALENTE-GOLÉ SINDROME DI RN0620

TOWNES-BROCKS SINDROME DI RN1240

TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE RDG040

TUMORE DI WILMS – ANIRIDIA – ANOMALIE GENITOURINARIE – RITARDO MENTALE RN1730

TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO RN1430

TURNER SINDROME DI RN0680

VACTERL ASSOCIAZIONE RN1250

VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE RF0200

VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI RN1720

VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI RN0780

WAGR SINDROME DI RN1730

WALDMANN MALATTIA DI RC0140

WALKER-WARBURG SINDROME DI RN1740

WEAVER SINDROME DI RN0490

WEILL-MARCHESANI SINDROME DI RN1750

WERNER SINDROME DI RC0060

WEST SINDROME DI RF0140

WHIPPLE MALATTIA DI RA0020

WILDERVANCK SINDROME DI RN1260

WILLIAMS SINDROME DI RN1270

WILMS TUMORE DI RB0010

WILSON MALATTIA DI RC0150

WINCHESTER SINDROME DI RN1280

WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI RN0700

WOLFRAM SINDROME DI RN1290

XERODERMA PIGMENTOSO RN0520

ZELLWEGER SINDROME DI