

Allegato 2

**Condizioni per le quali è indicata l'esecuzione delle prestazioni di
Immunogenetica e Genetica medica**

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|---------------|---|-----------------------------------|--|
| F001 | Artrite Giovanile | G1.01 | All 4 gen D |
| F002 | Artrite in corso di malattie croniche intestinali | G1.01 | All 4 gen D |
| F003 | Artrite psoriasica | G1.0210 | All 4 gen D |
| F004 | Artrite reattiva | G1.01 | All 4 gen D |
| F005 | Artrite Reumatoide | G1.01 | All 4 gen D |
| F006 | Bechet, Malattia di | G1.01 | All 4 gen D |
| F007 | Corioretinopatia tipo Birdshot | G1.01 | All 4 gen D |
| F008 | Diabete Mellito Tipo 1 | G1.0210 | All 4 gen D |
| F009 | Malattia Celiachia | G1.0210 | All 4 gen D |
| F010 | Narcolessia | G1.01 | All 4 gen D |
| F011 | Reiter, Sindrome di | G1.01 | All 4 gen D |
| F012 | Sacroileite | G1.01 | All 4 gen D |
| F013 | Sclerosi multipla | G1.01 | All 4 gen D |
| F014 | Spondilite Anchilosante | G1.01 | All 4 gen D |
| F015 | Uveite | G1.01 | All 4 gen D |
| P001 | AARSKOG-SCOTT, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P002 | ACERULOPLASMINEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P003 | ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P004 | ACIDOSI LATTICA CONGENITA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P005 | ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AD | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P006 | ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AR CON SORDITÀ | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P007 | ACIDURIA FUMARICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P008 | ACIDURIA UROCANICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P009 | ACIDURIE ORGANICHE (AO) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P010 | ACONDROGENESI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P011 | ACONDROGENESI TIPO IA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P012 | ACONDROGENESI TIPO IB | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P013 | ACONDROGENESI TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P014 | ACONDROGENESI TIPO III | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P015 | ACONDROPLASIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P016 | ACROCEFALOSINDATTILIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P017 | ACROCEFALOSINDATTILIA DI TIPO WAARDENBURG | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P018 | ACRODERMATITE ENTERICA DA DEFICIENZA DI ZN (AEZ) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P018 | ACRODERMATITE ENTERICA DA DEFICIENZA DI ZN (AEZ) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P019 | ACRODISOSTOSI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P020 | ACROMATOPSIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P021 | ADRENOLEUCODISTROFIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P022 | ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P023 | ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P024 | ADRENOMIELOEUROPATIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P025 | AGAMMAGLOBULINEMIA AR (AGA-AR) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P026 | AGAMMAGLOBULINEMIA X-LINKED (AGA-XL) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P027 | AGENESIA DENTARIA E CLEFT ORO-FACCIALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P028 | ALAGILLE, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P029 | ALBINISMO OCULARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P030 | ALBINISMO OCULOCUTANEO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P031 | ALCAPTONURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P032 | ALDOSTERONISMO GLUCOCORTICOIDO- SOPPRIMIBILE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P033 | ALEXANDER, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P034 | ALFA MANNOSIDOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P035 | ALPORT, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P036 | ALSTROM, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P036 | ALSTROM, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P037 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - ANEMIA IPOCROMICA CON SOVRACCARICO DI FERRO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P038 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO: SINDROME IRIDA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P039 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P040 | ALZHEIMER FAMILIARE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P041 | AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P042 | AMILOIDOSI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P043 | ANALIPOPROTEINEMIA C II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P044 | ANDERSEN-TAWIL, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P045 | ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P046 | ANEMIA CONGENITA DISERITROPOIETICA TIPO III | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P047 | ANEMIA DI BLACKFAN DIAMOND | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P048 | ANEMIA DI FANCONI TIPO A | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P049 | ANEMIA DISERITROPOIETICA TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P050 | ANEMIA DISERITROPOIETICA X-LINKED CON TROMBOCITOPENIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P051 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIENZA DI PIRUVATO CHINASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P052 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ADENILATO KINASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P053 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ALDOLASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P054 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ESOKINASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P055 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI GLUCOSIO FOSFATO ISOMERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P056 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI TRIOSOFOSFATO ISOMERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P057 | ANEMIA SIDEROBLASTICA COSTITUZIONALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P058 | ANEURISMI EREDITARI | G1.1130 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|--|----------------------------|---------------------------------------|
| P059 | ANGELMAN, SINDROME DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P060 | ANGIOEDEMA EREDITARIO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P061 | ANGIOEDEMA EREDITARIO TIPO I | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P062 | ANGIOEDEMA EREDITARIO TIPO II | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P063 | ANIRIDIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P064 | ANOMALIA DI AXENFELD-RIEGER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P065 | ANOMALIA DI MORNING GLORY | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P066 | ANOMALIA DI PETER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P067 | ANOMALIE VITREO (IN PARTICOLARE VITREOPATIE ESSUDATIVE) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P068 | APERT, SINDROME DI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P069 | APLASIA /IPOPLASIA DELLE CELLULE DI LEYDIG | | ALL 4 gen A |
| P070 | APLASIA CONGENITA DELLA CUTE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P071 | ARGINOSUCCINICO ACIDURIA, DEFICIT DI ARGINOSUCCINICO LIASI, DEFICIT DI ASL | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P072 | ARITMIE EREDITARIE/CANALOPATIE/CPVT | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P073 | ARTERITE A CELLULE GIGANTI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P074 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 1 | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P075 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 2A | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P076 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 2B | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P077 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 5 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P078 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE X-LINKED TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P079 | ARTS, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P080 | ASSOCIAZIONE DI VACTERL CON IDROCEFALO (VACTERL H) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P081 | ATASSIA APRASSIA OCULOMOTORIA (AOA) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P082 | ATASSIA CON DEFICIT DELLA VITAMINA E | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P083 | ATASSIA CON DEFICIT DI COENZIMA Q | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P084 | ATASSIA DI FRIEDREICH | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P085 | ATASSIA SCA17 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P086 | ATASSIA SPASTICA AR (ARSACS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P087 | ATASSIA SPINOCEREBELLARE, RITARDO MENTALE E EPILESSIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P088 | ATASSIA TELANGIECTASIA LIKE, DISORDER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P089 | ATASSIA TELEANGECTASICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P090 | ATASSIE EPISODICHE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P091 | ATASSIE SPINOCEREBELLARI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P092 | ATELOSTEOGENESI, TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P093 | ATRANSFERRINEMIA CONGENITA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P094 | ATROFIA CORIORETINICA PARAVENOSA PIGMENTATA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P095 | ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUISIANA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P096 | ATROFIA DENTATO-RUBRO-PALLIDO-LUISIANA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P097 | ATROFIA GIRATA DELLA COROIDE E DELLA RETINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P098 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) CON DISTRES RESPIRATORIO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P099 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMN) /WERDNIG-HOFFMANN | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P100 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P101 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P102 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE TIPO II | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P103 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE TIPO IV | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P104 | ATROFIA OLIVOPONTOCEREBELLARE EREDITARIA DOMINANTE DI SHUT HAYMAKER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P105 | ATROFIA OLIVOPONTOCEREBELLARE EREDITARIA RECESSIVA DI FICKLER WINKLER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P106 | ATROFIA OTTICA DOMINANTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P107 | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P108 | BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P109 | BARDET-BIEDL SYNDROME | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P110 | BARTH, SINDROME/ 3-METILGLUTACONICO ACIDURIA TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P111 | BARTTER, SINDROME - ANALISI MUTAZIONALE PER BARTTER, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P112 | BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P113 | BETA-MANNOSIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P114 | BIRT-HOGG-DUBE, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P115 | BLAU, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P116 | BLEFAROFIMOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P117 | BLOOM SYNDROME, WERNER SYNDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P118 | CACH, SINDROME LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER DISEASE) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P119 | CADASIL, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P120 | CAFFEY, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P121 | CAMURATI-ENGELMANN, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P122 | CANAVAN, SINDROME DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P123 | CARASIL, SINDROME DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P124 | CARCINOMA GASTRICO FAMILIARE E CARCINOMA LOBULARE FAMILIARE DELLA MAMMELLA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P125 | CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P127 | CARCINOMA MIDOLLARE E FAMILIARE DELLA TIROIDE/MEN2 (RET) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P128 | CARDIOFACIOCUTANEA, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P129 | CARDIOMIOPATIA DILATATIVA | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P130 | CARDIOMIOPATIA DILATATIVA X-LINKED (XLDC) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P131 | CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P132 | CARDIOMIOPATIA VENTRICOLARE DESTRA ARITMOGENA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P133 | CARNEY COMPLEX | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P134 | CDG TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P135 | CDG TIPO 1A | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P136 | CDG TIPO 1B | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P137 | CDG TIPO 1C | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P138 | CDG TIPO 1D | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P139 | CDG TIPO 1E | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P140 | CDG TIPO 1F | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|--|----------------------------|---------------------------------------|
| P141 | CDG TIPO 1G | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P142 | CDG TIPO 1H | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P143 | CDG TIPO 1I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P144 | CDG TIPO 1J | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P145 | CDG TIPO 1K | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P146 | CDG TIPO 1L | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P147 | CDG TIPO 1M | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P148 | CDG TIPO 1N | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P149 | CDG TIPO 1O | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P150 | CDG TIPO 1P | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P151 | CDG TIPO 1Q | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P152 | CDG TIPO 1R | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P153 | CDG TIPO 1S | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P154 | CDG TIPO 1T | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P155 | CDG TIPO 1U | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P156 | CDG TIPO 1V | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P157 | CDG TIPO 2A | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P158 | CDG TIPO 2B | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P159 | CDG TIPO 2C | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P160 | CDG TIPO 2D | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P161 | CDG TIPO 2E | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P162 | CDG TIPO 2F | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P163 | CDG TIPO 2G | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P164 | CDG TIPO 2H | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P165 | CDG TIPO 2I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P166 | CDG TIPO 2J | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P167 | CDG TIPO 2K | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P168 | CDG TIPO 2M 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P169 | CECITÀ CONGENITA NOTTURNA STAZIONARIA | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P170 | CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P171 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TIPO VIII EPILESSIA DEL NORD (CLN8) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P172 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE GIOVANILE (CLN3) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P173 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE INFANTILE (CLN1) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P174 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE CLASSICA (CLN2) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P175 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE TIPO V VARIANTE FINLANDESE (CLN5) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P176 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE TIPO VI VARIANTE INDIANA (CLN6) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P177 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE TARDO INFANTILE TIPO VII VARIANTE TURCA (CLN7) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P178 | CHARCOT MARIE TOOTH AD NEUROPATIA EREDITARIA CON IPERSENSIBILITÀ ALLA PRESSIONE (HNPP) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P179 | CHARCOT MARIE TOOTH X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P180 | CHARGE, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P181 | CHEDIAK-HIGASHI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P182 | CHERATOCONO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P183 | CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P184 | CHERUBISMO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P185 | CISTATIONINURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P186 | CISTINOSI BENIGNA O NON NEFROPATICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P187 | CISTINOSI NEFROPATICA - ANALISI MUTAZIONALE PER CISTINOSI NEFROPATICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P188 | CISTINOSI NEFROPATICA AD ESORDIO TARDIVO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P189 | CISTINURIA 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P190 | CISTINURIA DI TIPO I 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P191 | CISTINURIA DI TIPO II 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P192 | CITRULLINEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P193 | COHEN, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P194 | COLESTASI FAMILIARE INTRAEPATICA PROGRESSIVA - TIPO I, TIPO II, TIPO III | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P196 | COLLAGE TIPO 11, STICKLER TIPO 3, WEISSBACHER-ZWEYMULLER, SINDROME FIBROCONDROGENESI OSMED AR, OSMED AD | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P197 | COLLAGENE TIPO 2, ACONDROGENESI TIPO 2 IPOCONDROGENESI, SEDC CONGENITA, SEMD STRUDWICK, DISPLASIA DI KNIEST, DISPLASIA SPONDILO PERIFERICA, SED CON ARTROSI PRECOCE, SED CON BREVITÀ METATARSALE (DISPLASIA CZECH), S. DI STICKLER 1, DISPLASIA EPIFISARIA MUL | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P198 | COLLAGENE TIPO 9, DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (EDM2), DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (EDM3), DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (EDM6), STICKLER SINDROME AR | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P199 | COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P200 | COLOBOMA E ANOMALIE RENALI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P201 | COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P202 | CONDRODISPLASIA METAFISARIA/SCHMIDT | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P203 | CONDRODISPLASIA PUNCTATA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P204 | CONDRODISPLASIA PUNTATA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P205 | CONDRODISTROFIE CONGENITE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P206 | CONGIUNTIVITE LIGNEA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P207 | CONTRATTURE CONGENITE LETALI, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P208 | CONVULSIONI BENIGNE INFANTILI/CONVULSIONI INFANTILI E COREOATETOSI PAROSSISTICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P209 | CONVULSIONI SENSIBILI AL PIRIDOSSALE FOSFATO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P210 | COPROPORFIRIA EREDITARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P211 | COREA ACANTOCITOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P212 | COREA FAMILIARE BENIGNA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P213 | CORNELIA DE LANGE, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P214 | COROIDEREMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P215 | COSTELLO, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|--|----------------------------|---------------------------------------|
| P216 | COWDEN, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P217 | CRANIOFRONTONASALE, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P218 | CRANIOSINOSTOSI ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P219 | CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P220 | CRIGLER NAJAR, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P221 | CROUZON, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P222 | CURRARINO, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P223 | CUTIS LAXA AR TIPO IIA- (ARCL2A) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P224 | CUTIS LAXA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P225 | DANON, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P226 | DARIER, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P227 | DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P228 | DEFICIENZA DEL COMPLESSO I MITOCONDRIALE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P229 | DEFICIENZA DEL COMPLESSO II MITOCONDRIALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P230 | DEFICIENZA DI ACTH | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P231 | DEFICIENZA DI GLUT1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P232 | DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P232 | DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P234 | DEFICIT COMBINATO DI FATTORE V E FATTORE VIII | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P235 | DEFICIT CONGENITO DI FIBRINOGENO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P236 | DEFICIT CONGENITO DI INIBITORE 1 DELL'ATTIVATORE DEL PLASMINOGENO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P237 | DEFICIT CONGENITO DI LATTASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P238 | DEFICIT CONGENITO FATTORE VII | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P239 | DEFICIT CONGENITO FATTORE X | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P240 | DEFICIT CONGENITO FATTORE XI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P241 | DEFICIT CREATINA-SINTESI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P242 | DEFICIT CREATINA-TRASPORTO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P243 | DEFICIENZA DEL COMPLESSO III MITOCONDRIALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P244 | DEFICIT DEL COMPLESSO PIRUVATO DEIDROGENASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P245 | DEFICIT DEL RECEPTORE 1 DELL'INTERFERONE GAMMA (IFNGR1) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P246 | DEFICIT DELL'ANTAGONISTA DEL RECEPTORE DELL'INTERLEUCHINA-1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P247 | DEFICIT DELL'ATTIVATORE DEL GANGLIOSIDE GM2 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P248 | DEFICIT DELLA FRAZIONE C8 DEL COMPLEMENTO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P249 | DEFICIT DELLA FRAZIONE C8A DEL COMPLEMENTO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P250 | DEFICIT DELLA FRAZIONE C8B DEL COMPLEMENTO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P251 | DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P252 | DEFICIT DI 11 BETA IDROSSILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P253 | DEFICIT DI 17 ALFA IDROSSILASI/17,20 LIASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P254 | DEFICIT DI 17 BETA IDROSSILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P255 | DEFICIT DI 3 BETA IDROSSISTEROIDE DELTA OSSIDORIDUTTASI/ISOMERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P256 | DEFICIT DI 3 BETA IDROSSISTEROIDE DEIDROGENASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P257 | DEFICIT DI 3-FOSFOGLICERATO DEIDROGENASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P258 | DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA LUNGA, DEFICIT DI LCHAD | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P259 | SINDROME DI COSTEFF | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P260 | DEFICIT DI 4-ALFA-PTERINA-CARBINOLAMINA DEIDRATASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P261 | DEFICIT DI 5 ALFA REDUTTASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P262 | DEFICIT DI 5-OXOPROLINASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P263 | DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA CORTA (SCAD) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P264 | DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA LUNGA (VLCAD) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P265 | DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA MEDIA (MCAD) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P266 | DEFICIT DI ADENILSUCCINATO LIASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P267 | DEFICIT DI ADENINA DEAMINASI (ADA-SCID) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P268 | DEFICIT DI ADENINA FOSFORIBOSIL TRANSFERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P269 | DEFICIT DI ADENOSINA MONOFOSFATO DEAMINASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P270 | DEFICIT DI ALFA-CHETO ACIDO A CATENA RAMIFICATA DEIDROGENASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P271 | DEFICIT DI AMINOACILASI DI TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P272 | DEFICIT DI ANTIPLASMINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P273 | DEFICIT DI ARGINASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P274 | DEFICIT DI AROMATASI PLACENTARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P275 | DEFICIT DI BETA-CHETOTIOLASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P276 | DEFICIT DI BETAALANINA SINTETASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P277 | DEFICIT DI BIOTINIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P278 | DEFICIT DI CARBAMILFOSFATO SINTETASI (CPS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P279 | DEFICIT DI CARNITINA PALMITOL TRANSFERASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P280 | DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P281 | DEFICIT DI CITOCROMO P450 OSSIDOREDUTTASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P282 | DEFICIT DI DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P283 | DEFICIT DI DIIDROPIRIMINIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P284 | DEFICIT DI DIIDROPTERIDINA REDUTTASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P285 | DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P286 | DEFICIT DI FATTORE V | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P287 | DEFICIT DI FATTORE XIII | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P288 | DEFICIT DI FOSFOENOLPIRUVATO CARBOSSICHIINASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P289 | DEFICIT DI FRUTTOSIO 1,6-DIFOSFATASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P290 | DEFICIT DI GAMMA GLUTAMILCISTEINA SINTETASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P291 | DEFICIT DI GLICEROLO-CHINASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P292 | DEFICIT DI GLUCOSIO 6 FOSFATO DEIDROGENASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P293 | DEFICIT DI GLUTATIONE SINTETASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P294 | DEFICIT DI GTP CICLOIDROLASI I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P295 | DEFICIT DI HMG-COA LIASI, 3-IDROSSI-3-METILGLUTARICO ACIDURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P296 | DEFICIT DI IALURONIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P297 | DEFICIT DI IDROSSILASI AMMINOACIDI AROMATICI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P298 | DEFICIT DI IGA | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|---|----------------------------|---------------------------------------|
| P299 | DEFICIT DI LIPOAMIDE DEIDROGENASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P300 | DEFICIT DI METILCOBALAMINA, TIPO CBL E | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P301 | DEFICIT DI METILCOBALAMINA, TIPO CBL G | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P302 | DEFICIT DI METIONINA ADENOSILTRANSFERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P303 | DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI (MKD) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P304 | DEFICIT DI MONOAMINA OSSIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P305 | DEFICIT DI N-ACETILGLUCOSAMIN-1-FOSFOTRASFERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P306 | DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P307 | DEFICIT DI OLOCARBOSSILASI SINTETASI (HLCS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P308 | DEFICIT DI ORNITINA AMINOTRASFERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P309 | DEFICIT DI ORNITINA TRANSCARBAMILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P310 | DEFICIT DI PIRIMIDINA 5' NUCLEOTIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P311 | DEFICIT DI PIRUVATO DECARBOSSILASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P312 | DEFICIT DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P313 | DEFICIT DI PROLIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P314 | DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP A, MALATTIA DI KRABBE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P315 | DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP B, LEUCODISTROFIA METACROMATICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P316 | DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP C, MALATTIA DI GAUCHER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P317 | DEFICIT DI PROTEINA MITOCONDRIALE TRIFUNZIONALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P318 | DEFICIT DI PROTEINA TRASFERENTE GLI ESTERI DI COLESTEROLO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P319 | DEFICIT DI PROTROMBINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P320 | DEFICIT DI SACCAROPINA DEIDROGENASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P321 | DEFICIT DI SAPOSINA B | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P322 | DEFICIT DI SUCCINIL COA: 3-CHETOACIDICA COA TRANSFERASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P323 | DEFICIT DI TIROSINA IDROSSILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P324 | DEFICIT DI TRANSCOBALAMINA II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P325 | DEFICIT DI TRASPORTO DELLA CARNITINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P326 | DEFICIT DI TRASPORTO FOLATI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P327 | DEFICIT DI UREIDOPROPIONASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P328 | DEFICIT FAMILIARE DI APOLIPOPROTEINA C II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P329 | DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI EPATICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P330 | DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P331 | DEFICIT INTELLETTIVO E MICROCEFALIE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P332 | DEFICIT ISOLATO DI 3 METILCROTONIL COA CARBOSSILASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P333 | DEFICIT ISOLATO ORMONE DELLA CRESCITA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P334 | DEFICIT MULTIPLO DI CARBOSSILASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P335 | DEFICIT MULTIPLO DI SOLFATASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P336 | DEFICIT PIRUVATO CARBOSSILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P337 | DEFICIT PRIMA TAPPA DEL CICLO DELL'UREA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P338 | DEGENERAZIONE MACULARE SENILE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P339 | DEMENZA FRONTOTEMPORALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P340 | DEMENZA FRONTOTEMPORALE CON MALATTIA DEL MOTONEURONE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P341 | DENTINOGENESI IMPERFETTA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P342 | DENYS-DRASH, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P343 | DERMOPATIA RESTRITTIVA LETALE (LRD) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P344 | DI GEORGE, SINDROME | G2.08 | ALL 4 gen A |
| P345 | DIABETE INSIPIDO CENTRALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P346 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) AUTOSOMICO DOMINANTE - ANALISI MUTAZIONALE PER DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) AUTOSOMICO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P347 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) X-LINKED - ANALISI MUTAZIONALE PER DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P348 | DIABETE MODY | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P349 | DIFETTI DELLA SINTESI DELL'N GLICANO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P350 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY - 46, XX GONADICI) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P351 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY ANOMALIE NELLA SINTESI O NELL'AZIONE DEGLI ANDROGENI) | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P352 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY GONADICI) | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P352 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY GONADICI) | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P353 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46,XX) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P354 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) CON IPERCHERATOSI PALMOPLANTARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P356 | DIPENDENZA DALLA VITAMINA B6 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P357 | DISCHERATOSI CONGENITA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P358 | DISCHERATOSI CONGENITA AUTOSOMICA DOMINANTE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P359 | DISCHERATOSI CONGENITA AUTOSOMICA RECESSIVA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P360 | DISCHERATOSI CONGENITA LEGATA ALL'X | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P361 | DISCROMATOSI SIMMETRICA EREDITARIA 1 (DSH) E AICARDI GOUTIERES | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P362 | DISFIBRINOGENEMIA CONGENITA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P363 | DISGENESIA DELLA LAMINA DI BOWMAN | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P364 | DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P365 | DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER CON GRAVI SCHISI FACCIALI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P366 | DISOSTOSI CLEIDOCRANICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P367 | DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P368 | DISPLASIA DIASTROFICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P369 | DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P370 | DISPLASIA ECTODERMICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P371 | DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA CON IMMUNODEFICIENZA A T-CELL (EDA-ID) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P372 | DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P373 | DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA/CLOUSTON, SINDROME (HED2) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P374 | DISPLASIA ECTODERMICA, ANCHILOBLEFARON, PALATOSCHISI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P375 | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P376 | DISPLASIA EPIFISARIA TARDA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P377 | DISPLASIA FIBROSA POLIOSTOTICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P378 | DISPLASIA FRONTOASAILE | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|---|----------------------------|---------------------------------------|
| P379 | DISPLASIA GELEOFISICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P380 | DISPLASIA METATROPICA E SINDROMI ASSOCIATE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P381 | DISPLASIA OCULODENTOOSSEA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P382 | DISPLASIA OSSEA SCLEROSANTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P383 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P384 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA CON DEFICIT DI IMMUNITA CELLULARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P385 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA DI MAROTEAUX | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P386 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P387 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA AUTOSOMICA DOMINANTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P388 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA AUTOSOMICA RECESSIVA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P389 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA X LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P390 | DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA CON ALTERAZIONI ENCONDROMATOSE (SPONDILOENCONDRODISPLASIA) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P391 | DISPLASIA TANATOFORA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P392 | DISTONIA DOPA SENSIBILE DA DEFICIT DI SEPTIARINA REDUTTASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P394 | DISTONIE (DA TORSIONE IDIOPATICA, DOPA SENSIBILE, MIOCLONICA) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P395 | DISTROFIA A FARFALLA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P396 | DISTROFIA CORNEO RETINICA DEL CRISTALLINO DI BIETTI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P397 | DISTROFIA DEI CONI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P398 | DISTROFIA DEI CONI/BASTONCELLI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P399 | DISTROFIA FACIOSCAPOLOMERALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P400 | DISTROFIA IALINA DELLA RETINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P401 | DISTROFIA MIOTONICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P402 | DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P403 | DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA DI ULLRICH E MIOPATIA DI BETHLEM | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P404 | DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P405 | DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI 2B (LGMD2B) E MIOPATIA DI MYOSHI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P406 | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE-BECKER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P407 | DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY DREIFUSS | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P408 | DISTROFIA MUSCOLARE DI FUKUYAMA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P409 | DISTROFIA MUSCOLARE SCAPOLOPERONEALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P410 | DISTROFIA OCULOFARINGEA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P411 | DISTROFIA RETINICA EREDITARIA CON FUNDUS ALBIPUNCTATUS | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P412 | DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P413 | DISTROFIA VITELLIFORME DELL'ADULTO/PATTERN DYSTROPHY | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P414 | DISTROFIE CORNEALI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P415 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P416 | DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P417 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P418 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P419 | DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P420 | DISTURBI DELLA MIGRAZIONE NEURONALE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P421 | DISTURBO DEL LINGUAGGIO/DISPRASSIA VERBALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P422 | DRAVET SINDROME INCLUSO: EPILESSIA MIOCLONICA SEVERA DELL'INFANZIA (SMEI) EPILESSIA GENERALIZZATA CON CRISI FEBBRILI PLUS (GEFS+) EPILESSIA CON ASSENZE DELL'INFANZIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P423 | EHLERS-DANLOS E SINDROMI MARFANOIDI (DD DI JHS/EDS-HT E SINDROMI COMUNI) E VARIANTI RARE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P424 | ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P425 | ELLISSOCITOSI EREDITARIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P426 | EMERALOPIA CONGENITA | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P427 | EMICRANIA EMIPLEGICA ALTERNANTE/ EMIPLEGIA ALTERNANTE DELL'INFANZIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P428 | EMOCROMATOSI EREDITARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P429 | EMOFILIA A | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P430 | EMOFILIA B | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P431 | EMOGLOBINOPATIE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P432 | EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P433 | ENCEFALOMIOPATIA ETILMALONICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P434 | ENCEFALOPATIA EPILETTICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P435 | ENCEFALOPATIA EPILETTICA PRECOCE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P436 | SINDROME ENCEFALOPATIA NEUROGASTROINTESTINALE MITOCONDRIALE (MNGIE) | G1.93 | ALL 4 gen A |
| P437 | EPIDERMOLISI BOLLOSA DISTROFICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P438 | EPIDERMOLISI BOLLOSA GENERALIZZATA ATROFICA BENIGNA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P439 | EPIDERMOLISI BOLLOSA GIUNZIONALE DA DEFICIT DI LAMININA-332 | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P440 | EPIDERMOLISI BOLLOSA LETALIS CON ATRESIA PILORICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P441 | EPIDERMOLISI BOLLOSA SEMPLICE BASALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P442 | EPIDERMOLISI BOLLOSA SEMPLICE DA DEFICIT DI PLECTINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P443 | EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX CON DISTROFIA MUSCOLARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P444 | EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX TIPO OGNA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P445 | EPILESSIA DEL LOBO TEMPORALE LATERALE (ADLTE) EPILESSIA PARZIALE CON SINTOMI AUDITIVI - ADLTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P446 | EPILESSIA DIPENDENTE DALLA PIRIDOSSINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P447 | EPILESSIA FRONTALE NOTTURNA AUTOSOMICA DOMINANTE (ADNFLE) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P448 | EPILESSIA INFANTILE FAMILIARE BENIGNA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P449 | EPILESSIA MIOCLONICA GIOVANILE (JME) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P450 | EPILESSIA PIRIDOSSAL FOSFATO-DIPENDENTE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P451 | EPILESSIA PROGRESSIVA MIOCLONICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P452 | EPILESSIE FOCALI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P453 | ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P454 | ERITROCHERATODERMIA VARIABILIS | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P455 | ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P456 | ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE | G1.0210 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|---|----------------------------|---------------------------------------|
| P457 | ETEROTOPIA PERIVENTRICOLARE X-LINKED SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE TIPO I E II SINDROME DI MELNICK-NEEDLES DISPLASIA FRONTO-METAFISALE ETEROTOPIA PERIVENTRICOLARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P458 | ETILMALONICO ACIDURIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P459 | FABRY, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P460 | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P461 | FENILCHETONURIA O IPERFENILALANINEMIA/DEFICIT DI FENILALANINA IDROSSILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P462 | FEOCROMOCITOMA E PARAGANGLIOMA SECERNENTE (SPGL) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P463 | FEOCROMOCITOMA-PARAGANGLIOMA EREDITARIO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P464 | FIBROSI CISTICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P465 | FIBROSI POLMONARE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P466 | FORAMINA PARIETALIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P467 | FRASIER, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P468 | FRAXE, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P469 | FREEMAN SHELDON | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P470 | FUCOSIDOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P471 | GALATTOSEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P472 | GALATTOSIALIDOSI, DEFICIT COMBINATO BETA GALATTOSIDASI/NEURAMINIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P473 | GANGLIOSIDOSI GM1, DEFICIT BETA-GALATTOSIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P474 | GAUCHER, MALATTIA/DEFICIT DI BETA-GLUCOSIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P475 | GILBERT, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P476 | GLAUCOMA FAMILIARE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P477 | GLICOGENOSI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P478 | GLUTATIONEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P479 | GORLIN, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P480 | GRANULOMATOSI CRONICA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P481 | GRANULOMATOSI DI WEGENER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P482 | GREENBERG, DISPLASIA SCHELETRICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P483 | HAILEY-HAILEY, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P484 | HAJDU CHENEY, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P485 | HALLERVORDEN-SPATZ, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P486 | HAWKINSINURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P487 | HOLT-ORAM, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P488 | HUNTINGTON, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P489 | IDROSSICHINURENINURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P490 | IL2RA DEFICIENZA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P491 | IMINOGLICINURIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P492 | IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T-B-OMENN SINDROME DI (SCID T-B) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P493 | IMMUNODEFICIENZA COMBINATA SEVERA X-LINKED (XSCID) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P494 | IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (CVID) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P495 | INCONTINENTIA PIGMENTI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P496 | INCONTINENTIA PIGMENTI NEONATALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P497 | INCONTINENTIA PIGMENTI TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P498 | INFERTILITÀ MASCHILE CATSPER-RELATA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P499 | INSENSIBILITÀ AGLI ANDROGENI, SINDROME (AIS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P500 | INSENSIBILITÀ AL DOLORE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P501 | INSUFFICIENZA CORTICOSTEROIDEA ACALASIA DEFICIT DI PRODUZIONE LACRIMALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P502 | INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (HFI), DEFICIT DI ALDOLASI B | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P503 | INTOLLERANZA EREDITARIA AL LATTOSIO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P504 | INTOLLERANZA LISINURICA ALLE PROTEINE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P505 | IPER IGE, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P506 | IPER IGM, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P507 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P508 | IPERALDOSTERONISMO FAMILIARE TIPO I | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P509 | IPERALDOSTERONISMO FAMILIARE TIPO III | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P510 | IPERAMMONIEMIA EREDITARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P511 | IPERARGININEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P512 | IPERATTIVITÀ DI FOSFORIBOSIL-PIROFOSFATO SINTETASI 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P513 | IPERCALCEMIA INFANTILE IDIOPATICA - ANALISI MUTAZIONALE PER IPERCALCEMIA INFANTILE IDIOPATICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P514 | IPERCOLESTEROLEMIA AD | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P515 | IPERCOLESTEROLEMIA AR | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P516 | IPERCOLESTEROLEMIA AR TIPO 3 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P517 | IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE TIPO 2, DEFICIT DI APOLIPOPROTEINA B | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P518 | IPERCOLESTEROLEMIE FAMILIARI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P519 | IPERFENILALANINEMIA/DHPR | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P520 | IPERFERRITINEMIA-CATARATTA, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P521 | IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA 3 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P522 | IPERISTIDINEMIA 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P523 | IPERLIPIDEMIA TIPO V 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P524 | IPERLIPOPROTEINEMIA TIPO IA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P525 | IPERLISINEMIA FAMILIARE 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P526 | IPERMETIONINEMIA 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P527 | IPERROSSALURIA PRIMARIA 3 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P528 | IPERROSSALURIA PRIMARIA TIPO I 1 GENE - ANALISI MUTAZIONALE PER IPERROSSALURIA PRIMARIA TIPO I 1 GENE (gene AGXT1) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P529 | IPERROSSALURIA PRIMARIA TIPO II 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P530 | IPERPARATIROIDISMO FAMILIARE ISOLATO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P531 | IPERPARATIROIDISMO NEONATALE SEVERO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P532 | IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P533 | IPERPLASIA SURRENALICA LIPOIDE CONGENITA 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|--|----------------------------|---------------------------------------|
| P534 | IPERPROLINEMIA TIPO I (HPI) 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P535 | IPERPROLINEMIA TIPO II (HPII) 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P536 | IPERTERMIA MALIGNA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P537 | IPERTIROIDISMO NON AUTOIMMUNE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P538 | IPERTRIGLICERIDEMIE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P539 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO COMBINATO DI LIPASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P540 | IPOACUSIA NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA MITOCONDRIALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P541 | IPOACUSIE EREDITARIE NON SINDROMICHE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P542 | IPOALFA LIPOPROTEINEMIA/ MALATTIA DI TANGIER E DEFICIENZA FAMILIARE DI HDL | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P543 | IPOBETA LIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA (ABL) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P544 | IPOBETA LIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (FHBL) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P545 | IPOCALIEMICA, PARALISI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P546 | IPOCONDROPLASIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P547 | IPOFOSFATASIA DELL'INFANZIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P548 | IPOFOSFATASIA PERINATALE (LETALE) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P549 | IPOFOSFATEMIA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P550 | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P551 | IPOMELANOSI DI ITO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P552 | IPOPARATIROIDISMO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P553 | IPOPLASIA CARTILAGINE-CAPELLI, DISPLASIA ANAUXETICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P554 | IPOPLASIA FOCALE DERMICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P555 | IPOPLASIA SURRENALE CONGENITA ASSOCIATA A IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P556 | IPOTIROIDISMO CONGENITO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P556 | IPOTIROIDISMO CONGENITO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P557 | IPOTRANSFERRINEMIA FAMILIARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P558 | IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA-IRIDA) SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P559 | ISTIOTIOSI X 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P560 | ITTIOSI CONGENITE AUTOSOMICHE RECESSIVE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P561 | ITTIOSI EPIDERMOLITICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P562 | ITTIOSI EPIDERMOLITICA SUPERFICIALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P563 | ITTIOSI HYSTRIX CURTH MACKLIN TYPE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P564 | ITTIOSI X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P565 | KABUKI, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P566 | KALLMANN, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P567 | KBG, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P568 | KEARNS-SAYRE, SINDROME | G1.93 | ALL 4 gen A |
| P569 | KERATODERMA EPIDERMOLITICO PALMOPLANTARE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P570 | KEUTEL, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P571 | KID, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P572 | KINDLER, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P573 | KOSTMANN, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P574 | KRABBE, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P575 | LARON, SINDROME/INSENSIBILITÀ AL GH | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P576 | LEGIUS, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P577 | LEIGH, MALATTIA | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P578 | LEOPARD, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P579 | LEPRECAUNISMO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P580 | LERI-WEILL, SINDROME/BASSA STATURA NON SINDROMICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P581 | LESCH-NYHAN, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P582 | LEUCINOSI 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P583 | LEUCODISTROFIA A CELLULE GLOBOIDI AD ESORDIO PRECOCE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P584 | LEUCODISTROFIA A CELLULE GLOBOIDI AD ESORDIO TARDIVO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P585 | LEUCODISTROFIA METACROMATICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P586 | LEUCODISTROFIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P587 | LEUCOENCEFALOPATIA E EPILESSIA (DEFICIT DI MTHFR) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P588 | LI-FRAUMENI, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P589 | LIDDLE, SINDROME DI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P590 | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P591 | LINFOISTIOTIOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE FHL2 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P592 | LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED2, SINDROME (XLP2) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P593 | LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE SINDROME TIPO 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P594 | LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED, SINDROME (XLP) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P595 | LIPODISTROFIA CON DISPLASIA MANDIBOLOACRALE TIPO B | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P596 | LIPODISTROFIA CONGENITA DI BERARDINELLI SEIP | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P597 | LIPODISTROFIA TOTALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P598 | LISSENCEFALIA (AGIRIA/PACHIGIRIA) TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P599 | LISSENCEFALIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P600 | LISSENCEFALIA CON MICROCEFALIA SEVERA (NORMAN ROBERTS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P601 | LISSENCEFALIA DI MILLER-DIEKER, DA DELEZIONE 17P13.3 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P602 | LISSENCEFALIA ISOLATA ETEROTOPIA A BANDA SOTTOCORTICALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P603 | LISSENCEFALIA POLIMICROGIRIA ETEROTOPIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P604 | LISSENCEFALIA X LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P605 | LISSENCEFALIA X-LINKED CON GENITALI AMBIGUI - SINDROME DEGLI SPASMI INFANTILI X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P607 | LYNCH, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P608 | MACROCEFALIA E AUTISMO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P609 | MACULOPATIA DI BEST | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P610 | MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P611 | MALASSORBIMENTO CONGENITO GLUCOSIO - GALATTOSIO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P612 | MALATTIA DA ACCUMULO DEGLI ESTERI DEL COLESTEROLO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P613 | MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P614 | MALATTIA DA MUTAZIONE DEL GENE MYH9 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P615 | MALATTIA DA RITENZIONE DEI CHILOMICRONI | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|--|----------------------------|---------------------------------------|
| P616 | MALATTIA DEI GANGLI BASALI RESPONSIVO ALLA BIOTINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P617 | MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P618 | MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO D'ACERO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P619 | ALPERS, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P620 | MALATTIA DI BATTEN | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P621 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2 (AR-CMT2), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P622 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B (AR-CMT2B), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P623 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B1 (AR-CMT2B1), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P624 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B2 (AR-CMT2B2), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P625 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2C (AR-CMT2C), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P626 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4 (CMT4), MALATTIA DI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P627 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4A (CMT4A), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P628 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4B1 (CMT4B1), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P629 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4B2 (CMT4B2), MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P630 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4C (CMT4C) 1 GENE, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P631 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4D (CMT4D) 1 GENE, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P632 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4E (CMT4E) 1 GENE, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P633 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4F (CMT4F) 1 GENE, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P634 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4G (CMT4G) 1 GENE, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P635 | CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4H (CMT4H) 1 GENE, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P636 | CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1E 1 GENE, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P637 | MALATTIA DI DENT, TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P638 | MALATTIA DI FARBER 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P639 | MALATTIA DI HARTNUP 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P640 | MALATTIA DI HIRSCHSPRUNG 8 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P641 | MALATTIA DI KUFS 6 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P642 | MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER 3 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P643 | MALATTIA DI LAFORA 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P644 | MALATTIA DI NIEMANN PICK TIPO B 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P645 | MALATTIA DI NIEMANN-PICK 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P646 | MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P647 | MALATTIA DI NORRIE 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P648 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P649 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER AD ESORDIO TARDIVO 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P650 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER CLASSICA X-LINKED 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P651 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER DI TIPO ACUTO INFANTILE 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P652 | MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P653 | MALATTIA DI POMPE, DEFICIT DI MALTASI ACIDA, DEFICIT DI ALFA-GLUCOSIDASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P654 | MALATTIA DI REFSUM 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P655 | MALATTIA DI SANDHOFF 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P656 | MALATTIA DI SCHINDLER 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P657 | MALATTIA DI SCHINDLER TIPO I 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P658 | MALATTIA DI SCHINDLER TIPO II 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P659 | MALATTIA DI SCHINDLER TIPO III 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P660 | MALATTIA DI TAKAYASU 3 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P661 | MALATTIA DI UNVERRICHT LUNDBORG 3 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P662 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P663 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P664 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P665 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2A | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P666 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2B | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P667 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2M | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P668 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2N | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P669 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 3 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P670 | MALATTIA DI WAGNER 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P671 | MALATTIA HB SC 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P672 | MALATTIA HUNTINGTON-LIKE TIPO 2 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P673 | MALATTIA VENO-OCCLUSIVA EPATICA CON IMMUNODEFICIENZA 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P674 | MALATTIE DA B -OSSIDAZIONE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P675 | MALATTIE MITOCONDRIALI DA DEFICIT DI DNA POLIMERASI GAMMA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P676 | MALFORMAZIONE DI ARNOLD-CHIARI DI TIPO I 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P677 | MALFORMAZIONE DI ARNOLD-CHIARI DI TIPO II 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P678 | MALFORMAZIONI CEREBRALI CAVERNOSE (CCM) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P679 | MALONICO ACIDURIA, DEFICIT DI MALONIL-COA DECARBOSSILASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P680 | MANNOSIDOSI TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P681 | MARFAN, SINDROME E MALATTIE CORRELATE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P682 | MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P683 | MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P684 | MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO SECONDO LIVELLO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P685 | SINDROME MELAS | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P686 | MELORESTOSI, OSTEOPOIICHIOSI, BURSCHKEOLLENDORF, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P687 | SINDROME MERRF | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P688 | METILMALONICO ACIDURIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P689 | METILMALONICO ACIDURIA CON OMOCISTINURIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P690 | METILMALONICO ACIDURIA MUT/ DEFICIT DI METHYLMALONYL COA MUTASE (TIPO MUT) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P691 | MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE 9 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P692 | MICROCEFALIA (AR) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P693 | MICROFTALMIA ANOFTALMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P694 | MICROFTALMIA ISOLATA CON CATARATTA 2 (MCOPCT2) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P695 | MILLER, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P696 | MIOPATIA CENTRAL CORE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P696 | MIOPATIA CENTRAL CORE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P697 | MIOPATIA CENTRONUCLEARE | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|---|----------------------------|---------------------------------------|
| P698 | MIOPATIA DESMINA RELATA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P699 | MIOPATIA DI BRODY 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P700 | MIOPATIA DI MIYOSHI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P701 | MIOPATIA MIOCLONICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P702 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE CRYAB RELATA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P703 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE DA MIOTILINA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P704 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE SEPN1 RELATA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P705 | MIOPATIA MITOCONDRIALE - ANEMIA SIDEROBLASTICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P706 | MIOPATIA NEMALINICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P707 | MIOPATIA ZASP RELATA 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P708 | MIOPATIE CONGENITE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P709 | MIOTONIA CONGENITA DI THOMSEN/BECKER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P710 | MORQUIO, MPSIV, DEFICIT N-ACETIL-GALATTOSAMINA 6-SOLFATASI, DEFICIT DI BETA GALATTOSIDASI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P711 | MOWAT-WILSON, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P712 | MSUD CLASSICA 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P713 | MSUD CON DEFICIT DI DIIDROLIPOIL DEIDROGENASI (E3) 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P714 | MSUD INTERMEDIA 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P715 | MSUD INTERMITTENTE 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P716 | MSUD TIAMINO SENSIBILE 4 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P717 | MUCOLIPIDOSI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P718 | MUCOPOLISACCARIDOSI (COMPLEMENTARE ALLE ANALISI BIOCHIMICHE PER LA CONFERMA DIAGNOSTICA) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P719 | MUENKE, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P720 | NAGER, SINDROME/DISOSTOSI ACROFACCIALE DI TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P721 | NAIL-PATELLA, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P722 | NEFRONOPTISI TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P723 | NEFROPATIA GIOVANILE IPERURICEMICA TIPO 2 (HNFJ2) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P724 | NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P725 | NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 2 (MEN2A E 2B) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P726 | NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 4 (MEN4) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P727 | NETHERTON, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P728 | NEUROACANTOCITOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P729 | NEUROFIBROMATOSI FAMILIARE SPINALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P730 | NEUROFIBROMATOSI TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P731 | NEUROFIBROMATOSI TIPO 2 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P732 | NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P733 | SINDROME NARP/MILS | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P734 | NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P735 | NEUROPATIA DISTALE MOTORIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P736 | NEUROPATIA MOTORIA E SENSORIALE EREDITARIA TIPO 5 (HMSN5) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P737 | ATROFIA OTTICA EREDITARIA DI LEBER | G1.93 | ALL 4 gen A |
| P738 | NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA PARAPLEGIA SPASTICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P739 | NEUROPATIA TOMACULARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P740 | NEUROPATIE DI TIPO SENSITIVO E DISAUTONOMICO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P741 | NEUROPATIE PERIFERICHE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P742 | NEUTROPENIA CICLICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P743 | NEUTROPENIA CONGENITA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P744 | NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P745 | NICOLAIDES-BARAITSER, SINDROME DI/COFFIN-SIRIS, SINDROME DI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P746 | NIEMANN PICK TIPO C, MALATTIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P747 | NIJMEGEN BREAKAGE, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P748 | NOONAN, SINDROME E SINDROMI CORRELATE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P749 | ODONTOIPOFOSFATASIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P750 | OFTALMOPLEGIA ESTERNA PROGRESSIVA (CPEO) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P751 | OFTALMOPLEGIA ESTERNA PROGRESSIVA (CPEO) MITOCONDRIALE | G1.93 | ALL 4 gen A |
| P752 | OKIHIRO, SINDROME E VARIANTI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P753 | OLIGO-AZOOSPERMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P754 | OLOPROSENCEFALIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P755 | OMOCISTINURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P756 | OMOCISTINURIA TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P757 | OPITZ-KAVEGGIA E LUJAN-FRYNS SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P758 | OPITZ, SINDROME X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P759 | OROTICO ACIDURIA EREDITARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P760 | ORTICARIA FAMILIARE DA FREDDO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P761 | OSTEOGENESI IMPERFECTA - forme DOMINANTI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P762 | OSTEOPETROSI AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P763 | OSTEOPETROSI AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P764 | OSTEOPETROSI AUTOSOMICA RECESSIVA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P765 | OSTEOPETROSI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P766 | OSTEOPETROSI CON ACIDOSI TUBULARE RENALE E CALCIFICAZIONI CEREBRALI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P767 | OSTEOPOROSI GIOVANILE IDIOPATICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P768 | OVALOCITOSI EREDITARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P769 | PACHIDERMOPERIOSTOSI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P770 | PACHIONICCHIA CONGENITA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P771 | PAGET GIOVANILE AR, MORBO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P772 | PAGET, MORBO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P773 | PANCREATITE CRONICA FAMILIARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P774 | PANIPOPITUITARISMO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P775 | PANIPOPITUITARISMO E DISPLASIA SETTOOTTICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P776 | PARAGANGLIOMA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P777 | PARALISI IPERCALIEMICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P778 | PARALISI PERIODICA CARDIODISRITMICA SENSIBILE AL POTASSIO | G1.0210 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|---|----------------------------|---------------------------------------|
| P779 | PARAPARESIA SPASTICA FAMILIARE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P780 | PARKINSON EREDITARIO, MALATTIA | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P781 | PEMFIGO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P782 | PEMFIGO NEONATALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P783 | PEMFIGOIDE BOLLOSO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P784 | PENDRED, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P785 | PENTOSURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P786 | PERRAULT, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P787 | PERSISTENZA EREDITARIA DI EMOGLOBINA FETALE-BETA TAL | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P788 | PFEIFFER, SINDROME DI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P789 | PIASTRINOPATIE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P790 | PITT-HOPKINS, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P791 | POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO 1 (APS1 O APECED) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P792 | POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P793 | POLIGLUCOSANO ADULTO BODY | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P794 | POLIMICROGIRIA BILATERALE FRONTO-PARIETALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P795 | POLIMICROGIRIA BILATERALE PERISILVIANA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P796 | POLINEUROPATIA CARDIOPATICA AMILOIDOTICA FAMILIARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P797 | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P798 | POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P799 | PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P800 | PORFIRIA CONGENITA ERITROPOIETICA (CEP) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P801 | PORFIRIA CUTANEA TARDA (PCT) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P802 | PORFIRIA DA DEFICIT DI 5-AMINOLEVULINICO DEIDRATASI ACIDA (ALA-D) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P803 | PORFIRIA EPATOERITROPOIETICA (HEP) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P804 | PORFIRIA VARIEGATA (VP) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P805 | PORFIRIE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P806 | PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P807 | PRADER-WILLI, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P808 | PROGERIA DI HUTCHINSON-GILFORD | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P809 | PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (EPP) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P810 | PSEUDOACONDROPLASIA, DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P810 | PSEUDOACONDROPLASIA, DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P811 | PSEUDOACONDROPLASIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P812 | PSEUDODEFICIENZA ARILSULFATASI A | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P813 | PSEUDOIPALDOSTERONISMO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P814 | PSEUDOIPOPARATIROIDISMO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P815 | PSEUDOXANTOMA ELASTICO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P816 | PTERIGIO MULTIPLO, SINDROME LETALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P817 | PUBERTA' PRECOCE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P818 | RACHITISMO IPOFOSFATEMICO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P819 | RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I E TIPO II | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P820 | RASOPATIE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P821 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P822 | RENE POLICISTICO AD | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P823 | RENE POLICISTICO AR | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P824 | RETINITI PIGMENTOSE AD | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P825 | RETINITI PIGMENTOSE AR | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P826 | RETINOBLASTOMA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P827 | RETINOSCHISI FAMILIARE DELLA FOVEA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P828 | RETINOSCHISI X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P829 | RETT, SINDROME E VARIANTI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P830 | RITARDO MENTALE ALFA-TALASSEMIA X-LINKED E AUTOSOMICO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P831 | ROTHMUND-THOMSON SINDROME ,BALLER-GEROLD SIYNDROME, RAPALINO SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P832 | RUBINSTEIN TAYBI, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P833 | SAETHRE-CHOZEN, SINDROME SCAFOENCEFALIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P834 | SARCOSINEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P835 | SCHOPF-SCHULZ-PASSARGE, SINDROME AGENESIA DENTARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P836 | SCHWANNOMATOSI (NEUROFIBROMATOSI TIPO 3) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P837 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P838 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA GIOVANILE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P839 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P840 | SCLEROSI TUBEROSA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P841 | SENIOR-LOKEN, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P842 | SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P843 | SFEROCITOSI EREDITARIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P844 | SFEROCITOSI EREDITARIA CON TRAIT BETA-TALASSEMICO | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P845 | SFEROCITOSI EREDITARIA CON TRATTO FALCIFORME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P846 | SIALIDOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P847 | SILVER RUSSEL, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P848 | SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P849 | SINDROME 4H | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P850 | SINDROME ACROCALLOSA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P851 | SINDROME ARC (ARTROGRIPOSI-DISFUNZIONE RENALE-COLESTASI) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P852 | SINDROME ASSOCIATA A MUTAZIONI DEL RECETTORE 1A DEL TNF-ALFA (TRAPS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P853 | SINDROME BRANCHIO OCULO FACCIALE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P854 | SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (BOR) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P855 | SINDROME C | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P856 | SINDROME CAMPTOMELICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P857 | SINDROME CANDLE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P858 | SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P859 | SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P860 | SINDROME CINCA | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|--|----------------------------|---------------------------------------|
| P861 | SINDROME DA DEPLEZIONE DEL DNA MITOCONDRIALE, FORMA EPATOCEREBRALE DA DEFICIT DI DGUOK | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P862 | SINDROME DA ECCESSO/DEFICIENZA DI AROMATASI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P863 | SINDROME DA ESFOLIAZIONE ACRALE (ACRAL PEELING SKINSYNDROME) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P864 | SINDROME DA IPER IGD | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P865 | SINDROME DA PERSISTENZA DOTTI DI MULLER (PMDS) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P866 | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P867 | SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P868 | SINDROME DEL NEVO EPIDERMIALE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P869 | SINDROME DELL'ANEMIA MEGALOBLASTICA TIAMINA RESPONSIVA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P870 | SINDROME DELL'EPILESSIA DEL NORD | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P871 | SINDROME DELLA SPINA RIGIDA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P873 | SINDROME DI ADAMS OLIVER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P874 | SINDROME DI ALLAN-HERNDON-DUDLEY SYNDROME (AHDS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P875 | SINDROME DI ANTLEY-BIXLER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P876 | SINDROME DI ARNOLD-CHIARI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P877 | SINDROME DI BERNARD SOULIER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P878 | SINDROME DI BORJESON | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P879 | SINDROME DI BUDD CHIARI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P880 | SINDROME DI CARPENTER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P881 | SINDROME DI COCKAYNE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P882 | SINDROME DI COFFIN LOWRY | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P883 | SINDROME DI CONN | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P884 | SINDROME DI DE MORSIER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P885 | SINDROME DI DONNAI-BARROW | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P886 | SINDROME DI DORFMAN CHANARIN | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P887 | SINDROME DI DUBOWITZ | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P888 | SINDROME DI DYGGVE MELCHIOR CLAUSEN (DMC) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P889 | SINDROME DI FILIPPI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P890 | SINDROME DI FRASER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P891 | SINDROME DI GARDNER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P892 | SINDROME DI GILLESPIE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P893 | SINDROME DI HECHT | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P894 | SINDROME DI HECHT-BEALS | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P895 | SINDROME DI HERMANSKY PUDLAK | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P896 | SINDROME DI HUNTER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P897 | SINDROME DI HURLER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P898 | SINDROME DI ISAACS | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P899 | SINDROME DI JACKSON WEISS | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P900 | SINDROME DI JARCHO-LEVIN | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P901 | SINDROME DI KELLEY-SEEGMILLER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P902 | SINDROME DI KLIPPEL FEIL | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P903 | SINDROME DI KLIPPEL TRENAUNAY | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P904 | SINDROME DI LANDAU KLEFFNER | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P905 | SINDROME DI LENNOX GASTAUT | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P906 | SINDROME DI LEVY HOLLISTER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P907 | SINDROME DI MAFFUCCI 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P908 | SINDROME DI MAJEEED 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P909 | SINDROME DI MARINESCO SJÖGREN 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P910 | SINDROME DI MAROTEAUX LAMY 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P911 | SINDROME DI MARSHALL SMITH | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P911 | SINDROME DI MARSHALL SMITH 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P912 | SINDROME DI MCLEOD 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P913 | SINDROME DI MECKEL 13 GENI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P914 | SINDROME DI MENKES 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P915 | SINDROME DI MOEBIUS 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P916 | SINDROME DI MUCKLE-WELLS | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P917 | SINDROME DI MUENKE 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P918 | SINDROME DI NEU LAXOVA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P919 | SINDROME DI NIJMEGEN 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P920 | SINDROME DI OGUCHI 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P921 | SINDROME DI PEUTZ JEGHERS 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P922 | SINDROME DI POLAND 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P924 | SINDROME DI RIEGER 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P925 | SINDROME DI ROBERTS 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P926 | SINDROME DI ROBINOW 3 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P927 | SINDROME DI ROUSSY LEVY 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P928 | SINDROME DI SANFILIPPO B 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P929 | SINDROME DI SANJAD-SAKATI 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P930 | SINDROME DI SCHINZEL GIEDION 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P931 | SINDROME DI SECKEL 9 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P932 | SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P932 | SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P933 | SINDROME DI STURGE-WEBER 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P934 | SINDROME DI SUMMIT 2 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P935 | SINDROME DI WALKER-WARBURG 14 GENI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P936 | SINDROME DI WEILL-MARCHESANI 3 GENI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P937 | SINDROME DI WILLIAMS | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P938 | SINDROME DI WINCHESTER | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P939 | SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P940 | SINDROME DI ZELLWEGER | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P941 | SINDROME EEC | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P942 | SINDROME EMOLITICO-UREMICA ATIPICA | G1.0210 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|---|----------------------------|---------------------------------------|
| P943 | SINDROME ICF (IMMUNODEFICIENZA-INSTABILITA' CENTROMERICA-ANOMALIE FACCIALI) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P944 | SINDROME IPERAMMONEMIA IPERORNITINEMIA OMOCITRULLINEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P945 | SINDROME MCAP | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P945 | SINDROME MCAP | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P947 | SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P948 | SINDROME PAPA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P949 | SINDROME PEELING SKIN | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P950 | SINDROME PROTEO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P951 | SINDROME QT-LUNGO FAMILIARE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P952 | SINDROME SHORT (PIK3R1) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P952 | SINDROME SHORT 1 GENE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P953 | SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P954 | SINDROME TRICORINOFALANGEA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P955 | SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P956 | SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO II | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P957 | SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO III | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P958 | SINDROME TRISMA- PSEUDOCAMPTODATTILIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P959 | SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO (TAR) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P960 | SINDROME UNGHIA-ROTULA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P961 | SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P962 | SITOSTEROLEMIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P963 | SJÖGREN-LARSSON, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P964 | SMITH LEMLI OPITZ, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P965 | SMITH MAGENIS, SINDROME (NON DELETO) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P966 | SOTOS, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P967 | STARGARDT, MALATTIA DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P968 | STOMATOCITOSI EREDITARIA CON EMAZIE DISIDRATATE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P969 | STOMATOCITOSI EREDITARIA CON EMAZIE IPERIDRATATE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P970 | STORAGE POOL DEFICIENCY | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P971 | STUVE WIEDEMANN (LIFR), SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P972 | SWYER, SINDROME/ PSEUDOERMAFRODITISMI MASCHILI/ SEX REVERSAL (SRY) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P973 | TALASSEMIA ALFA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P973 | ALFA TALASSEMIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P974 | BETA TALASSEMIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P975 | DELTA TALASSEMIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P976 | TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE GAMMA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P977 | TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P978 | TIROSINEMIA TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P979 | TIROSINEMIA TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P980 | TIROSINEMIA TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P981 | TIROSINEMIA TIPO III | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P982 | TOWNES BROKES, SINDROME E VARIANTI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P983 | TREACHER COLLINS | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P984 | TRIGONOCEFALIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P985 | TRIMETILAMINURIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P986 | TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCITICA CONGENITA (CAMT) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P987 | TROMBOCITOPENIA EREDITARIA DA ANOMALIE DI NUMERO DELLE PIASTRINE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P988 | TROMBOCITOPENIA GATA X-LINKED | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P989 | TROMBOFILIE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P990 | TURNER, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P991 | USHER, SINDROME | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P992 | VACTERL Associazione di | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P993 | VAN DER WOUDE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P994 | VITREOPATIE EREDITARIE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P995 | VON HIPPEL LINDAU, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P996 | WAARDENBURG TIPO II, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P997 | WAGR SINDROME DI | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P998 | WEAVER, SINDROME | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P999 | WHIM SINDROME DI (WARTS,HYPOGAMMAGLOBULINEMIA, INFECTIONS, MIELOKATHESIS) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1000 | WILMS, TUMORE DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1001 | WILSON, MALATTIA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1002 | SINDROME WOLFRAM | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1003 | X FRAGILE/FXTAS/POF | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1004 | XANTINURIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P1005 | XANTINURIA TIPO I | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1006 | XANTINURIA TIPO II | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1007 | XANTOMATOSI CEREBRO TENDINEA (CTX) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1008 | XERODERMA PIGMENTOSO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P1009 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1010 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 2 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1011 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 3 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1012 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 4 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1013 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 5 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1014 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 6 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1015 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 7 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1016 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO VARIANTE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1501 | OSTEOGENESI IMPERFECTA - forme RECESSIVE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1502 | MUTAZIONI IDH1-2 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1503 | OSTEOPOROSI LEGATA ALL'X CON FRATTURE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1504 | DISPLASIA CAMPOMELICA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1505 | SINDROME BASSA STATURA-ETÀ OSSEA AVANZATA-OSTEOARTRITE A ESORDIO PRECOCE | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1506 | OSTEODISTROFIA DI ALBRIGHT | G1.01 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|--------|--|----------------------------|---------------------------------------|
| P1507 | DISPLASIA CRANIODIAFISARIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P1508 | ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1509 | METACONDROMATOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1510 | BASSA STATURA SHOX-CORRELATA | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1511 | PICNODISOSTOSI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1512 | PATOLOGIE ASSOCIATE AD ALTERAZIONI DEL COL1A1 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1513 | PATOLOGIE ASSOCIATE AD ALTERAZIONI DEL COL1A2 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1514 | PATOLOGIE CORRELATE A LRP5 | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1515 | EHLERS-DANLOS SINDROME DI, TIPO CLASSICO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P1516 | EHLERS-DANLOS SINDROME DI, TIPO SIMIL-CLASSICO | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P1517 | EHLERS-DANLOS SINDROME DI, TIPO VASCOLARE | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P1518 | GITELMAN, SINDROME DI | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1519 | Analisi di segregazione CNV | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1520 | Temple, sindrome di | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1521 | Kagami-Ogata, sindrome di | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P1522 | Disomia Uniparentale del cromosoma 7 (UPD7) | G1.01 | ALL 4 gen A |
| P2001 | ANEMIE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2002 | DIFETTI CONGENITI METABOLISMO E TRASPORTO CALCIO FOSFORO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2003 | MALATTIE GENETICHE DEL RITMO CARDIACO E CARDIOMIOPATIE GENETICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2004 | ARTROGRIPOSI ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2005 | ATROFIE OTTICHE EREDITARIE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P2006 | MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2007 | BASSA STATURA | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2008 | MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2009 | DEMENZE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2010 | DIFETTI DEL COMPLEMENTO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2011 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2012 | DISREGOLAZIONE DEL SISTEMA IMMUNITARIO E AUTOIMMUNITA' | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2013 | EHLERS DANLOS E ALTRE ALTERAZIONI DEL TESSUTO CONNETTIVO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2014 | EPIDERMOLISI BOLLOSE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2015 | ITTIOSI ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2016 | GENODERMATOSI (ESCLUSO Epidermolisi bollose ereditarie e ittiosi isolate e sindromiche) | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2017 | MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2018 | EPILESSIE SU BASE GENETICA | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2019 | SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2020 | FEOCROMOCITOMA/PARAGANGLIOMA FAMILIARE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2021 | MALATTIE TIROIDEE EREDITARIE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P2022 | SINDROMI DA IPERACCRESIMENTO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2023 | MICROCEFALIE ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2024 | DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P2025 | MALATTIE MITOCONDRIALI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2026 | EPATOPATIE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2027 | NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE (MEN) | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P2028 | RASOPATIE | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P2029 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2030 | TUMORI EREDITARI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2031 | DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P2032 | PANCREATITI SU BASE GENETICA | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P2033 | NEUROFIBROMATOSI | G1.1130 | ALL 4 gen A |
| P2034 | CROMATINOPATIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2035 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2036 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEGLI ACIDI ORGANICI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2037 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE LIPOPROTEINE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2038 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI LIPIDI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2039 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2040 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2041 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2042 | DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI ACIDI BILIARI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2043 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2044 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI METALLI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2045 | GALATTOSEMIA | G1.0210 | ALL 4 gen A |
| P2046 | MALATTIE DEI PEROSSISOMI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2047 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2048 | MALATTIE EREDITARIE ASSE IPOTALAMO IPOFISI E CONDIZIONI CORRELATE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2049 | MALATTIE SURRENALICHE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2050 | IPERINSULINISMI CONGENITI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2051 | OBESITA' SINDROMICA | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2052 | IPOGONADISMI ISOLATI E SINDROMICI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2053 | MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2054 | MALATTIE RENALI CISTICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2055 | NEFROPATIE PROTEINURICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2056 | TUBULOPATIE PRIMITIVE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2057 | NEFROPATIE INTERSTIZIALI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2058 | PNEUMOPATIE INTERSTIZIALI E DIFETTI DEL SURFACTANTE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2059 | INTERSTIZIOPATIE POLMONARI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2060 | NEUROPATIE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2061 | MIOPATIE EREDITARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2062 | DISTURBI EREDITARI DEL MOVIMENTO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2064 | DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2066 | MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI E DELL'ORECCHIO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2067 | DISCINESIE CILIARI PRIMARIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE | PRESTAZIONE DI RIFERIMENTO | ALLEGATO DPCM LEA 2017 DI RIFERIMENTO |
|---------------|---|-----------------------------------|--|
| P2068 | SINDROMI DA IPOVENTILAZIONE CENTRALE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2069 | MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO VISIVO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2070 | CARDIOPATIE CONGENITE ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2071 | MICROANGIOPATIE CEREBRALI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2072 | CILIOPATIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2074 | ANGIOEDEMI EREDITARI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2075 | LINFEDEMI PRIMARI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2076 | NEONATO CRITICO | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2077 | IPOACUSIE ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2078 | SINDROMI POLIMARFORMATIVE NEONATALI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2079 | ANOMALIE CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2080 | SINDROMI PROGEROIDI | G1.3190 | ALL 4 gen A |
| P2081 | LIPODISTROFIE | G1.3190 | ALL 4 gen A |