

|                                                                |                                   |
|----------------------------------------------------------------|-----------------------------------|
| <b>ALLEGATO 01 ALLA CARTA DEI SERVIZI</b>                      | <b>All. 01 - CdS</b>              |
| <b>Analisi eseguibili presso il settore di Genetica Medica</b> | Rev. 1<br>14/05/2024<br>Pag. 1/20 |

**Tabella 1.** Elenco delle analisi eseguibili

| N.   | Descrizione Patologia                                                                         | Cod. LEA |
|------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|----------|
| P001 | AARSKOG-SCOTT, SINDROME                                                                       | G1.01    |
| P002 | ACERULOPLASMINEMIA                                                                            | G1.01    |
| P003 | ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE                                               | G1.02    |
| P004 | ACIDOSI LATTICA CONGENITA                                                                     | G1.05    |
| P005 | ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AD                                                            | G1.01    |
| P006 | ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE AR CON SORDITÀ                                                | G1.02    |
| P007 | ACIDURIA FUMARICA                                                                             | G1.04    |
| P008 | ACIDURIA UROCANICA                                                                            | G1.01    |
| P009 | ACIDURIE ORGANICHE (AO)                                                                       | G1.09    |
| P010 | ACONDROGENESI                                                                                 | G1.03    |
| P011 | ACONDROGENESI TIPO IA                                                                         | G1.01    |
| P012 | ACONDROGENESI TIPO IB                                                                         | G1.01    |
| P013 | ACONDROGENESI TIPO II                                                                         | G1.01    |
| P014 | ACONDROGENESI TIPO III                                                                        | G1.01    |
| P015 | ACONDROPLASIA                                                                                 | G1.01    |
| P016 | ACROCEFALOSINDATTILIA                                                                         | G1.06    |
| P017 | ACROCEFALOSINDATTILIA DI TIPO WAARDENBURG                                                     | G1.04    |
| P018 | ACRODERMATITE ENTERICA DA DEFICIENZA DI ZN (AEZ)                                              | G1.01    |
| P019 | ACRODISOSTOSI                                                                                 | G1.02    |
| P020 | ACROMATOPSIA                                                                                  | G1.07    |
| P021 | ADRENOLEUCODISTROFIA                                                                          | G1.01    |
| P022 | ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE                                                                | G1.09    |
| P023 | ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED                                                                 | G1.01    |
| P024 | ADRENOMIELONEUROPATIA                                                                         | G1.01    |
| P025 | AGAMMAGLOBULINEMIA AR (AGA-AR)                                                                | G1.05    |
| P026 | AGAMMAGLOBULINEMIA X-LINKED (AGA-XL)                                                          | G1.01    |
| P027 | AGENESIA DENTARIA E CLEFT ORO-FACCIALE                                                        | G1.01    |
| P028 | ALAGILLE, SINDROME                                                                            | G1.02    |
| P029 | ALBINISMO OCULARE                                                                             | G1.01    |
| P030 | ALBINISMO OCULOCUTANEO                                                                        | G1.04    |
| P031 | ALCAPTONURIA                                                                                  | G1.01    |
| P032 | ALDOSTERONISMO GLUCOCORTICOIDO-SOPPRIMIBILE                                                   | G1.02    |
| P033 | ALEXANDER, MALATTIA                                                                           | G1.01    |
| P034 | ALFA MANNOSIDOSI                                                                              | G1.01    |
| P035 | ALPORT, SINDROME                                                                              | G1.03    |
| P036 | ALSTROM, SINDROME                                                                             | G1.01    |
| P037 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - ANEMIA IPOCROMICA CON SOVRACCARICO DI FERRO | G1.01    |
| P038 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO: SINDROME IRIDA                               | G1.01    |
| P039 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE                                      | G1.02    |
| P040 | ALZHEIMER FAMILIARE                                                                           | G1.03    |
| P041 | AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER                                                                  | G1.19    |
| P042 | AMILOIDOSI                                                                                    | G1.02    |
| P043 | ANALIPOPROTEINEMIA C II                                                                       | G1.01    |
| P044 | ANDERSEN-TAWIL, SINDROME                                                                      | G1.01    |
| P045 | ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI                                                                   | G1.01    |

|      |                                                                            |       |
|------|----------------------------------------------------------------------------|-------|
| P046 | ANEMIA CONGENITA DISERITROPOIETICA TIPO III                                | G1.01 |
| P047 | ANEMIA DI BLACKFAN DIAMOND                                                 | G1.15 |
| P048 | ANEMIA DI FANCONI TIPO A                                                   | G1.01 |
| P049 | ANEMIA DISERITROPOIETICA TIPO 1                                            | G1.01 |
| P050 | ANEMIA DISERITROPOIETICA X-LINKED CON TROMBOCITOPENIA                      | G1.01 |
| P051 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIENZA DI PIRUVATO CHINASI                         | G1.01 |
| P052 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ADENILATO KINASI                            | G1.01 |
| P053 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ALDOLASI                                    | G1.01 |
| P054 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI ESOKINASI                                   | G1.01 |
| P055 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI GLUCOSIO FOSFATO ISOMERASI                  | G1.01 |
| P056 | ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI TRIOSOFOSFATO ISOMERASI                     | G1.01 |
| P057 | ANEMIA SIDEROBLASTICA COSTITUZIONALE                                       | G1.09 |
| P058 | ANEURISMI EREDITARI                                                        | G1.11 |
| P059 | ANGELMAN, SINDROME DI                                                      | G1.01 |
| P060 | ANGIOEDEMA EREDITARIO                                                      | G1.02 |
| P061 | ANGIOEDEMA EREDITARIO TIPO I                                               | G1.02 |
| P062 | ANGIOEDEMA EREDITARIO TIPO II                                              | G1.02 |
| P063 | ANIRIDIA                                                                   | G1.01 |
| P064 | ANOMALIA DI AXENFELD-RIEGER                                                | G1.02 |
| P065 | ANOMALIA DI MORNING GLORY                                                  | G1.01 |
| P066 | ANOMALIA DI PETER                                                          | G1.06 |
| P067 | ANOMALIE VITREO (IN PARTICOLARE VITREOPATIE ESSUDATIVE)                    | G1.05 |
| P068 | APERT, SINDROME DI                                                         | G1.11 |
| P069 | APLASIA /IPOPLASIA DELLE CELLULE DI LEYDIG                                 | G1.02 |
| P070 | APLASIA CONGENITA DELLA CUTE                                               | G1.02 |
| P071 | ARGINOSUCCINICO ACIDURIA, DEFICIT DI ARGINOSUCCINICO LIASI, DEFICIT DI ASL | G1.01 |
| P072 | ARITMIE EREDITARIE/CANALOPATIE/CPVT                                        | G1.21 |
| P073 | ARTERITE A CELLULE GIGANTI                                                 | G1.01 |
| P074 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 1                             | G1.05 |
| P075 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 2A                            | G1.01 |
| P076 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 2B                            | G1.04 |
| P077 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE TIPO 5                             | G1.01 |
| P078 | ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA DISTALE X-LINKED TIPO 1                    | G1.01 |
| P079 | ARTS, SINDROME                                                             | G1.01 |
| P080 | ASSOCIAZIONE DI VACTERL CON IDROCEFALO (VACTERL H)                         | G1.01 |
| P081 | ATASSIA APRASSIA OCULOMOTORIA (AOA)                                        | G1.01 |
| P082 | ATASSIA CON DEFICIT DELLA VITAMINA E                                       | G1.01 |
| P083 | ATASSIA CON DEFICIT DI COENZIMA Q                                          | G1.01 |
| P084 | ATASSIA DI FRIEDREICH                                                      | G1.01 |
| P085 | ATASSIA SCA17                                                              | G1.01 |
| P086 | ATASSIA SPASTICA AR (ARSACS)                                               | G1.01 |
| P087 | ATASSIA SPINOCEREBELLARE, RITARDO MENTALE E EPILESSIA                      | G1.01 |
| P088 | ATASSIA TELANGIECTASIA LIKE, DISORDER                                      | G1.01 |
| P089 | ATASSIA TELEANGECTASICA                                                    | G1.01 |
| P090 | ATASSIE EPISODICHE                                                         | G1.09 |
| P091 | ATASSIE SPINOCEREBELLARI                                                   | G1.05 |
| P092 | ATELOGENESI, TIPO II                                                       | G1.01 |
| P093 | ATRANSFERRINEMIA CONGENITA                                                 | G1.01 |
| P094 | ATROFIA CORIORETINICA PARAVENOSA PIGMENTATA                                | G1.01 |
| P095 | ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUISIANA                                       | G1.01 |
| P096 | ATROFIA DENTATO-RUBRO-PALLIDO-LUISIANA                                     | G1.01 |
| P097 | ATROFIA GIRATA DELLA COROIDE E DELLA RETINA                                | G1.01 |
| P098 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) CON DISTRES RESPIRATORIO                   | G1.01 |
| P099 | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMN) /WERDNIG-HOFFMANN                          | G1.02 |

|              |                                                                                                                      |                |
|--------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| P100         | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY                                                                                 | G1.01.T        |
| P101         | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI KENNEDY X-LINKED                                                                        | G1.01          |
| P102         | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE TIPO II                                                                                    | G1.03          |
| P103         | ATROFIA MUSCOLARE SPINALE TIPO IV                                                                                    | G1.02          |
| P104         | ATROFIA OLIVOPONTocerebellare EREDITARIA DOMINANTE DI SHUT HAYMAKER                                                  | G1.01          |
| P105         | ATROFIA OLIVOPONTocerebellare EREDITARIA RECESSIVA DI FICKLER WINKLER                                                | G1.01          |
| P106         | ATROFIA OTTICA AUTOSOMICA DOMINANTE                                                                                  | G1.01          |
| P107         | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI                                                                                            | G1.01          |
| P108         | BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA, SINDROME                                                                                   | G1.01          |
| P109         | BARDET-BIEDL SYNDROME                                                                                                | G1.19          |
| P110         | BARTH, SINDROME/ 3-METILGLUTACONICO ACIDURIA TIPO II                                                                 | G1.01          |
| P111         | BARTTER, SINDROME                                                                                                    | G1.04          |
| P112         | BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME                                                                                         | G1.01.M        |
| P113         | BETA-MANNOSIDASI                                                                                                     | G1.01          |
| P114         | BIRT-HOGG-DUBE, SINDROME                                                                                             | G1.01          |
| P115         | BLAU, SINDROME                                                                                                       | G1.01          |
| P116         | BLEFAROFIMOSI                                                                                                        | G1.01          |
| P117         | BLOOM SYNDROME, WERNER SYNDROME                                                                                      | G1.01          |
| P118<br>P119 | CACH, SINDROME LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER DISEASE) CADASIL, SINDROME | G1.05<br>G1.01 |
| P120         | CAFFEY, SINDROME                                                                                                     | G1.01          |
| P121         | CAMURATI-ENGELMANN, MALATTIA                                                                                         | G1.01          |
| P122         | CANAVAN, SINDROME DI                                                                                                 | G1.01          |
| P123         | CARASIL, SINDROME DI                                                                                                 | G1.01          |
| P124         | CARCINOMA GASTRICO FAMILIARE E CARCINOMA LOBULARE FAMILIARE DELLA MAMMELLA                                           | G1.01          |
| P125         | CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO                                                                              | G1.02          |
| P126         | CARCINOMA MAMMARIO E OVARICO EREDITARIO APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO                                                  | G1.07          |
| P127         | CARCINOMA MIDOLLARE E FAMILIARE DELLA TIROIDE/MEN2 (RET)                                                             | G1.01          |
| P128         | CARDIOFACIOCUTANEA, SINDROME                                                                                         | G1.04          |
| P129         | CARDIOMIOPATIA DILATATIVA                                                                                            | G1.24          |
| P130         | CARDIOMIOPATIA DILATATIVA X-LINKED (XLDC)                                                                            | G1.01          |
| P131         | CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA                                                                                           | G1.12          |
| P132         | CARDIOMIOPATIA VENTRICOLARE DESTRA ARITMOGENA                                                                        | G1.06          |
| P133         | CARNEY COMPLEX                                                                                                       | G1.01          |
| P134         | CDG TIPO 1                                                                                                           | G1.01          |
| P135         | CDG TIPO 1A                                                                                                          | G1.01          |
| P136         | CDG TIPO 1B                                                                                                          | G1.01          |
| P137         | CDG TIPO 1C                                                                                                          | G1.01          |
| P138         | CDG TIPO 1D                                                                                                          | G1.01          |
| P139         | CDG TIPO 1E                                                                                                          | G1.01          |
| P140         | CDG TIPO 1F                                                                                                          | G1.01          |
| P141         | CDG TIPO 1G                                                                                                          | G1.01          |
| P142         | CDG TIPO 1H                                                                                                          | G1.01          |
| P143         | CDG TIPO 1I                                                                                                          | G1.01          |
| P144         | CDG TIPO 1J                                                                                                          | G1.01          |
| P145         | CDG TIPO 1K                                                                                                          | G1.01          |
| P146         | CDG TIPO 1L                                                                                                          | G1.01          |
| P147         | CDG TIPO 1M                                                                                                          | G1.01          |
| P148         | CDG TIPO 1N                                                                                                          | G1.01          |
| P149         | CDG TIPO 1O                                                                                                          | G1.01          |
| P150         | CDG TIPO 1P                                                                                                          | G1.01          |
| P151         | CDG TIPO 1Q                                                                                                          | G1.01          |
| P152         | CDG TIPO 1R                                                                                                          | G1.01          |
| P153         | CDG TIPO 1S                                                                                                          | G1.01          |
| P154         | CDG TIPO 1T                                                                                                          | G1.01          |
| P155         | CDG TIPO 1U                                                                                                          | G1.01          |
| P156         | CDG TIPO 1V                                                                                                          | G1.01          |
| P157         | CDG TIPO 2A                                                                                                          | G1.01          |
| P158         | CDG TIPO 2B                                                                                                          | G1.01          |
| P159         | CDG TIPO 2C                                                                                                          | G1.01          |

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

|      |                                                                                 |       |
|------|---------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P202 | CONDRODISPLASIA METAFISARIA/SCHMIDT                                             | G1.01 |
| P203 | CONDRODISPLASIA PUNCTATA                                                        | G1.01 |
| P204 | CONDRODISPLASIA PUNCTATA X-LINKED                                               | G1.01 |
| P205 | CONDRODISTROFIE CONGENITE                                                       | G1.03 |
| P206 | CONGIUNTIVITE LIGNEA                                                            | G1.01 |
| P207 | CONTRATTURE CONGENITE LETALI, SINDROME                                          | G1.04 |
| P208 | CONVULSIONI BENIGNE INFANTILI/CONVULSIONI INFANTILI E COREOATETOSI PAROSSISTICA | G1.01 |
| P209 | CONVULSIONI SENSIBILI AL PIRIDOSSALE FOSFATO                                    | G1.01 |
| P210 | COPROPORFIRIA EREDITARIA                                                        | G1.01 |
| P211 | COREA ACANTOCITOSI                                                              | G1.01 |
| P212 | COREA FAMILIARE BENIGNA                                                         | G1.01 |
| P213 | CORNELIA DE LANGE, SINDROME                                                     | G1.05 |
| P214 | COROIDEREMIA                                                                    | G1.01 |
| P215 | COSTELLO, SINDROME                                                              | G1.01 |
| P216 | COWDEN, SINDROME                                                                | G1.01 |
| P217 | CRANIOFRONTONASALE, SINDROME                                                    | G1.01 |
| P218 | CRANIOSINOSTOSI ISOLATE, SINDROMI COMUNI                                        | G1.12 |
| P219 | CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA                                                        | G1.04 |
| P220 | CRIGLER NAJJAR, SINDROME                                                        | G1.01 |
| P221 | CROUZON, SINDROME                                                               | G1.02 |
| P222 | CURRARINO, SINDROME                                                             | G1.01 |
| P223 | CUTIS LAXA AR TIPO IIA- (ARCL2A)                                                | G1.01 |
| P224 | CUTIS LAXA X-LINKED                                                             | G1.01 |
| P225 | DANON, MALATTIA DI                                                              | G1.01 |
| P226 | DARIER, MALATTIA                                                                | G1.01 |
| P227 | DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE                             | G1.02 |
| P228 | DEFICIENZA DEL COMPLESSO I MITOCONDRIALE                                        | G1.23 |
| P229 | DEFICIENZA DEL COMPLESSO II MITOCONDRIALE                                       | G1.04 |
| P230 | DEFICIENZA DI ACTH                                                              | G1.01 |
| P231 | DEFICIENZA DI GLUT1, SINDROME                                                   | G1.01 |
| P232 | DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA                                                     | G1.01 |
| P233 | DEFICIT COENZIMA Q10                                                            | G1.03 |
| P234 | DEFICIT COMBINATO DI FATTORE V E FATTORE VIII                                   | G1.02 |
| P235 | DEFICIT CONGENITO DI FIBRINOGENO                                                | G1.03 |
| P236 | DEFICIT CONGENITO DI INIBITORE 1 DELL'ATTIVATORE DEL PLASMINOGENO               | G1.07 |
| P237 | DEFICIT CONGENITO DI LATTASI                                                    | G1.01 |
| P238 | DEFICIT CONGENITO FATTORE VII                                                   | G1.01 |
| P239 | DEFICIT CONGENITO FATTORE X                                                     | G1.01 |
| P240 | DEFICIT CONGENITO FATTORE XI                                                    | G1.01 |
| P241 | DEFICIT CREATINA-SINTESI                                                        | G1.02 |
| P242 | DEFICIT CREATINA-TRASPORTO                                                      | G1.01 |
| P243 | DEFICIT DEL COMPLESSO III MITOCONDRIALE                                         | G1.10 |
| P244 | DEFICIT DEL COMPLESSO PIRUVATO DEIDROGENASI                                     | G1.06 |
| P245 | DEFICIT DEL RECETTORE 1 INTERFERONE GAMMA (IFN-GAMMA-R1)                        | G1.01 |
| P246 | DEFICIT DELL'ANTAGONISTA DEL RECETTORE DELL'INTERLEUCHINA-1                     | G1.01 |
| P247 | DEFICIT DELL'ATTIVATORE DEL GANGLIOSIDE GM2                                     | G1.01 |
| P248 | DEFICIT DELLA FRAZIONE C8 DEL COMPLEMENTO                                       | G1.01 |
| P249 | DEFICIT DELLA FRAZIONE C8A DEL COMPLEMENTO                                      | G1.07 |
| P250 | DEFICIT DELLA FRAZIONE C8B DEL COMPLEMENTO                                      | G1.07 |
| P251 | DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI                                 | G1.01 |
| P252 | DEFICIT DI 11 BETA IDROSSILASI                                                  | G1.01 |
| P253 | DEFICIT DI 17 ALFA IDROSSILASI/17,20 LIASI                                      | G1.01 |
| P254 | DEFICIT DI 17 BETA IDROSSILASI                                                  | G1.01 |
| P255 | DEFICIT DI 3 BETA IDROSSISTEROIDE DELTA OSSIDORIDUTTASI/ISOMERASI               | G1.01 |
| P256 | DEFICIT DI 3 BETA IDROSSISTEROIDE DEIDROGENASI                                  | G1.01 |

|      |                                                                            |       |
|------|----------------------------------------------------------------------------|-------|
| P257 | DEFICIT DI 3-FOSFOGLICERATO DEIDROGENASI                                   | G1.01 |
| P258 | DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA LUNGA, DEFICIT DI LCHAD | G1.01 |
| P259 | DEFICIT DI 3-METILGLUTACONICO, ACIDURIA                                    | G1.01 |
| P260 | DEFICIT DI 4-ALFA-PTERINA-CARBINOLAMINA DEIDRATASI                         | G1.01 |
| P261 | DEFICIT DI 5 ALFA REDUTTASI                                                | G1.01 |
| P262 | DEFICIT DI 5-OXOPROLINASI                                                  | G1.01 |
| P263 | DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA CORTA (SCAD)                     | G1.01 |
| P264 | DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA LUNGA (VLCAD)                    | G1.01 |
| P265 | DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI A CATENA MEDIA (MCAD)                     | G1.01 |
| P266 | DEFICIT DI ADENILSUCCINATO LIASI                                           | G1.01 |
| P267 | DEFICIT DI ADENINA DEAMINASI (ADA-SCID)                                    | G1.01 |
| P268 | DEFICIT DI ADENINA FOSFORIBOSIL TRASFERASI                                 | G1.01 |
| P269 | DEFICIT DI ADENOSINA MONOFOSFATO DEAMINASI                                 | G1.02 |
| P270 | DEFICIT DI ALFA-CHETO ACIDO A CATENA RAMIFICATA DEIDROGENASI               | G1.04 |
| P271 | DEFICIT DI AMINOACILASI DI TIPO 1                                          | G1.01 |
| P272 | DEFICIT DI ANTIPLASMINA                                                    | G1.01 |
| P273 | DEFICIT DI ARGINASI                                                        | G1.01 |
| P274 | DEFICIT DI AROMATASI PLACENTARE                                            | G1.01 |
| P275 | DEFICIT DI BETA-CHETOTIOLASI                                               | G1.01 |
| P276 | DEFICIT DI BETAALANINA SINTETASI                                           | G1.01 |
| P277 | DEFICIT DI BIOTINIDASI                                                     | G1.01 |
| P278 | DEFICIT DI CARBAMILFOSFATO SINTETASI (CPS)                                 | G1.01 |
| P279 | DEFICIT DI CARNITINA PALMITOL TRASFERASI                                   | G1.02 |
| P280 | DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI                                            | G1.08 |
| P281 | DEFICIT DI CITOCROMO P450 OSSIDOREDUTTASI                                  | G1.01 |
| P282 | DEFICIT DI DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI                                   | G1.01 |
| P283 | DEFICIT DI DIIDROPIRIMINIDASI                                              | G1.01 |
| P284 | DEFICIT DI DIIDROPTERIDINA REDUTTASI                                       | G1.01 |
| P285 | DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI                                       | G1.01 |
| P286 | DEFICIT DI FATTORE V                                                       | G1.01 |
| P287 | DEFICIT DI FATTORE XIII                                                    | G1.02 |
| P288 | DEFICIT DI FOSFOENOLPIRUVATO CARBOSSICHIINASI                              | G1.02 |
| P289 | DEFICIT DI FRUTTOSIO 1,6-DIFOSFATASI                                       | G1.01 |
| P290 | DEFICIT DI GAMMA GLUTAMILCISTEINA SINTETASI                                | G1.01 |
| P291 | DEFICIT DI GLICEROLO-CHINASI                                               | G1.01 |
| P292 | DEFICIT DI GLUCOSIO 6 FOSFATO DEIDROGENASI                                 | G1.01 |
| P293 | DEFICIT DI GLUTATIONE SINTETASI                                            | G1.01 |
| P294 | DEFICIT DI GTP CICLOIDROLASI I                                             | G1.01 |
| P295 | DEFICIT DI HMG-COA LIASI, 3-IDROSSI-3-METILGLUTARICO ACIDURIA              | G1.01 |
| P296 | DEFICIT DI IALURONIDASI                                                    | G1.01 |
| P297 | DEFICIT DI IDROSSILASI AMMINOACIDI AROMATICI                               | G1.01 |
| P298 | DEFICIT DI IGA                                                             | G1.01 |
| P299 | DEFICIT DI LIPOAMIDE DEIDROGENASI                                          | G1.01 |
| P300 | DEFICIT DI METILCOBALAMINA, TIPO CBL E                                     | G1.01 |
| P301 | DEFICIT DI METILCOBALAMINA, TIPO CBL G                                     | G1.01 |
| P302 | DEFICIT DI METIONINA ADENOSILTRASFERASI                                    | G1.01 |
| P303 | DEFICIT DI MEVALONATO CHINASI (MKD)                                        | G1.01 |
| P304 | DEFICIT DI MONOAMINA OSSIDASI                                              | G1.01 |
| P305 | DEFICIT DI N-ACETILGLUCOSAMIN-1-FOSFOTRASFERASI                            | G1.01 |
| P306 | DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)                             | G1.01 |
| P307 | DEFICIT DI OLOCARBOSSILASI SINTETASI (HLCS)                                | G1.01 |
| P308 | DEFICIT DI ORNITINA AMINOTRASFERASI                                        | G1.01 |
| P309 | DEFICIT DI ORNITINA TRANSCARBAMILASI                                       | G1.01 |

|      |                                                                                                     |       |
|------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P310 | DEFICIT DI PIRIMIDINA 5' NUCLEOTIDASI                                                               | G1.01 |
| P311 | DEFICIT DI PIRUVATO DECARBOSSILASI                                                                  | G1.06 |
| P312 | DEFICIT DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI                                                          | G1.06 |
| P313 | DEFICIT DI PROLIDASI                                                                                | G1.01 |
| P314 | DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP A, MALATTIA DI KRABBE                                                    | G1.01 |
| P315 | DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP B, LEUCODISTROFIA METACROMATICA                                          | G1.01 |
| P316 | DEFICIT DI PROSAPOSINA SAP C, MALATTIA DI GAUCHER                                                   | G1.01 |
| P317 | DEFICIT DI PROTEINA MITOCONDRIALE TRIFUNZIONALE                                                     | G1.02 |
| P318 | DEFICIT DI PROTEINA TRASFERENTE GLI ESTERI DI COLESTEROLO                                           | G1.02 |
| P319 | DEFICIT DI PROTROMBINA                                                                              | G1.01 |
| P320 | DEFICIT DI SACCAROPINA DEIDROGENASI                                                                 | G1.01 |
| P321 | DEFICIT DI SAPOSINA B                                                                               | G1.02 |
| P322 | DEFICIT DI SUCCINIL COA: 3-CHETOACIDICA COA TRANSFERASI                                             | G1.01 |
| P323 | DEFICIT DI TIROSINA IDROSSILASI                                                                     | G1.01 |
| P324 | DEFICIT DI TRANSCOBALAMINA II                                                                       | G1.01 |
| P325 | DEFICIT DI TRASPORTO DELLA CARNITINA                                                                | G1.01 |
| P326 | DEFICIT DI TRASPORTO FOLATI                                                                         | G1.01 |
| P327 | DEFICIT DI UREIDOPROPIONASI                                                                         | G1.01 |
| P328 | DEFICIT FAMILIARE DI APOLIPOPROTEINA C II                                                           | G1.01 |
| P329 | DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI EPATICA                                                                 | G1.01 |
| P330 | DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA                                                            | G1.01 |
| P331 | DEFICIT INTELLETTIVO E MICROCEFALIE                                                                 | G1.11 |
| P332 | DEFICIT ISOLATO DI 3 METILCROTONIL COA CARBOSSILASI                                                 | G1.02 |
| P333 | DEFICIT ISOLATO ORMONE DELLA CRESCITA                                                               | G1.02 |
| P334 | DEFICIT MULTIPLO DI CARBOSSILASI                                                                    | G1.04 |
| P335 | DEFICIT MULTIPLO DI SOLFATASI                                                                       | G1.01 |
| P336 | DEFICIT PIRUVATO CARBOSSILASI                                                                       | G1.01 |
| P337 | DEFICIT PRIMA TAPPA DEL CICLO DELL'UREA                                                             | G1.02 |
| P338 | DEGENERAZIONE MACULARE SENILE                                                                       | G1.01 |
| P339 | DEMENTIA FRONTOTEMPORALE                                                                            | G1.02 |
| P340 | DEMENTIA FRONTOTEMPORALE CON MALATTIA DEL MOTONEURONE                                               | G1.01 |
| P341 | DENTINOGENESI IMPERFETTA                                                                            | G1.01 |
| P342 | DENYS-DRASH, SINDROME                                                                               | G1.01 |
| P343 | DERMOPATIA RESTRITTIVA LETALE (LRD)                                                                 | G1.01 |
| P344 | DI GEORGE, SINDROME                                                                                 | G1.01 |
| P345 | DIABETE INSIPIDO CENTRALE                                                                           | G1.01 |
| P346 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) AUTOSOM                                                          | G1.01 |
| P347 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (NDI) X-LINKED                                                         | G1.01 |
| P348 | DIABETE MODY                                                                                        | G1.05 |
| P349 | DIFETTI DELLA SINTESI DELL'N GLICANO                                                                | G1.01 |
| P350 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY - 46, XX GONADICI)                                    | G1.06 |
| P351 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY ANOMALIE NELLA SINTESI O NELL'AZIONE DEGLI ANDROGENI) | G1.15 |
| P352 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46, XY GONADICI)                                             | G1.11 |
| P353 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) (46,XX)                                                       | G1.08 |
| P354 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSS) CON IPERCHERATOSI PALMOPLANTARE                               | G1.01 |
| P355 | DIFETTO SACRALE CON MENINGOCELE ANTERIORE                                                           | G1.01 |
| P356 | DIPENDENZA DALLA VITAMINA B6                                                                        | G1.01 |
| P357 | DISCHERATOSI CONGENITA                                                                              | G1.09 |
| P358 | DISCHERATOSI CONGENITA AUTOSOMICA DOMINANTE                                                         | G1.03 |
| P359 | DISCHERATOSI CONGENITA AUTOSOMICA RECESSIVA                                                         | G1.04 |
| P360 | DISCHERATOSI CONGENITA LEGATA ALL'X                                                                 | G1.01 |
| P361 | DISCROMATOSI SIMMETRICA EREDITARIA 1 (DSH) E AICARDI GOUTIERES                                      | G1.01 |
| P362 | DISFIBRINOGENEMIA CONGENITA                                                                         | G1.03 |
| P363 | DISGENESIA DELLA LAMINA DI BOWMAN                                                                   | G1.01 |

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



|              |                                                                                                                                                                                                                                                                   |                |
|--------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| P416         | DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA                                                                                                                                                                                                                                      | G1.01          |
| P417         | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI                                                                                                                                                                                                         | G1.01          |
| P418         | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)                                                                                                                                                                               | G1.01          |
| P419         | DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI                                                                                                                                                                                           | G1.01          |
| P420         | DISTURBI DELLA MIGRAZIONE NEURONALE                                                                                                                                                                                                                               | G1.47          |
| P421         | DISTURBO DEL LINGUAGGIO/DISPRASSIA VERBALE                                                                                                                                                                                                                        | G1.01          |
| P422<br>P423 | DRAVET, SINDROME INCLUSO: EPILESSIA MIOCLONICA SEVERA DELL'INFANZIA (SMEI), EPILESSIA GENERALIZZATA CON CRISI FEBBRILI PLUS (GEFS+), EPILESSIA CON ASSENZE DELL'INFANZIA EHLERS-DANLOS E SINDROMI MARFANOIDI (DD DI JHS/EDS-HT E SINDROMI COMUNI) E VARIANTI RARE | G1.03<br>G1.17 |
| P424         | ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME                                                                                                                                                                                                                                       | G1.02          |
| P425         | ELLISSOCITOSI EREDITARIA                                                                                                                                                                                                                                          | G1.04          |
| P426         | EMERALOPIA CONGENITA                                                                                                                                                                                                                                              | G1.14          |
| P427         | EMICRANIA EMIPLEGICA ALTERNANTE/ EMIPLEGIA ALTERNANTE DELL'INFANZIA                                                                                                                                                                                               | G1.04          |
| P428         | EMOCROMATOSI EREDITARIA                                                                                                                                                                                                                                           | G1.05          |
| P429         | EMOFILIA A                                                                                                                                                                                                                                                        | G1.01          |
| P430         | EMOFILIA B                                                                                                                                                                                                                                                        | G1.01          |
| P431         | EMOGLOBINOPATIE                                                                                                                                                                                                                                                   | G1.02          |
| P432         | EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA                                                                                                                                                                                                                               | G1.01          |
| P433         | ENCEFALOMIOPATIA ETILMALONICA                                                                                                                                                                                                                                     | G1.01          |
| P434         | ENCEFALOPATIA EPILETTICA                                                                                                                                                                                                                                          | G1.03          |
| P435         | ENCEFALOPATIA EPILETTICA PRECOCE                                                                                                                                                                                                                                  | G1.01          |
| P436         | ENCEFALOPATIA NEUROGASTROINTESTINALE MITOCONDRIALE (MNGIE), SINDROME                                                                                                                                                                                              | G1.93          |
| P437         | EPIDERMOLISI BOLLOSA DISTROFICA                                                                                                                                                                                                                                   | G1.01          |
| P438         | EPIDERMOLISI BOLLOSA GENERALIZZATA ATROFICA BENIGNA                                                                                                                                                                                                               | G1.05          |
| P439         | EPIDERMOLISI BOLLOSA GIUNZIONALE DA DEFICIT DI LAMININA-332                                                                                                                                                                                                       | G1.06          |
| P440         | EPIDERMOLISI BOLLOSA LETALIS CON ATRESIA PILORICA                                                                                                                                                                                                                 | G1.02          |
| P441         | EPIDERMOLISI BOLLOSA SEMPLICE BASALE                                                                                                                                                                                                                              | G1.02          |
| P442         | EPIDERMOLISI BOLLOSA SEMPLICE DA DEFICIT DI PLECTINA                                                                                                                                                                                                              | G1.01          |
| P443         | EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX CON DISTROFIA MUSCOLARE                                                                                                                                                                                                              | G1.01          |
| P444         | EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX TIPO OGNA                                                                                                                                                                                                                            | G1.01          |
| P445         | EPILESSIA DEL LOBO TEMPORALE LATERALE (ADLTE) EPILESSIA PARZIALE CON SINTOMI AUDITIVI - ADLTE                                                                                                                                                                     | G1.01          |
| P446         | EPILESSIA DIPENDENTE DALLA PIRIDOSSINA                                                                                                                                                                                                                            | G1.01          |
| P447         | EPILESSIA FRONTALE NOTTURNA AUTOSOMICA DOMINANTE (ADNFLE)                                                                                                                                                                                                         | G1.03          |
| P448         | EPILESSIA INFANTILE FAMILIARE BENIGNA                                                                                                                                                                                                                             | G1.01          |
| P449         | EPILESSIA MIOCLONICA GIOVANILE (JME)                                                                                                                                                                                                                              | G1.01          |
| P450         | EPILESSIA PIRIDOSSAL FOSFATO-DIPENDENTE                                                                                                                                                                                                                           | G1.02          |
| P451         | EPILESSIA PROGRESSIVA MIOCLONICA                                                                                                                                                                                                                                  | G1.01          |
| P452         | EPILESSIE FOCALI E IDIOPATICHE GENERALIZZATE                                                                                                                                                                                                                      | G1.36          |
| P453         | ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA                                                                                                                                                                                                                        | G1.01          |
| P454         | ERITROCHERATODERMIA VARIABILIS                                                                                                                                                                                                                                    | G1.03          |
| P455         | ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO                                                                                                                                                                                                                                | G1.07          |
| P456         | ESOSTOSI MULTIPLE EREDITARIE                                                                                                                                                                                                                                      | G1.02          |
| P457         | ETEROTOPIA PERIVENTRICOLARE X-LINKED SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE TIPO I E II SINDROME DI MELNICK-NEEDLES DISPLASIA FRONTO-METAFISALE ETEROTOPIA PERIVENTRICOLARE                                                                                                 | G1.01          |
| P458         | ETILMALONICO ACIDURIA                                                                                                                                                                                                                                             | G1.02          |
| P459         | FABRY, MALATTIA                                                                                                                                                                                                                                                   | G1.01          |
| P460         | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF)                                                                                                                                                                                                                               | G1.01          |
| P461         | FENILCHETONURIA O IPERFENILALANINEMIA/DEFICIT DI FENILALANINA IDROSSILASI                                                                                                                                                                                         | G1.01          |

|      |                                                                                                                         |        |
|------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| P462 | FEOCROMOCITOMA E PARAGANGLIOMA SECERNENTE (SPGL)                                                                        | G1.06  |
| P463 | FEOCROMOCITOMA-PARAGANGLIOMA EREDITARIO                                                                                 | G1.04  |
| P464 | FIBROSI CISTICA (per sospetto diagnostico)                                                                              | G1.01  |
| P464 | FIBROSI CISTICA ( <u>DA APPLICARE IN CASO DI SCREENING NEONATALE. COPPIE SOTTOPOSTE A PMA. IPERECOGENICITÀ FETALE</u> ) | G1.01  |
| P465 | FIBROSI POLMONARE                                                                                                       | G1.03  |
| P466 | FORAMINA PARIETALIA                                                                                                     | G1.02  |
| P467 | FRASIER, SINDROME                                                                                                       | G1.01  |
| P468 | FRAXE, SINDROME                                                                                                         | G1.01  |
| P469 | FREEMAN SHELDON                                                                                                         | G1.04  |
| P470 | FUCOSIDOSI                                                                                                              | G1.01  |
| P471 | GALATTOSEMIA                                                                                                            | G1.01  |
| P472 | GALATTOSIALIDOSI, DEFICIT COMBINATO BETA GALATTOSIDASI/NEURAMINIDASI                                                    | G1.01  |
| P473 | GANGLIOSIDOSI GM1, DEFICIT BETA-GALATTOSIDASI                                                                           | G1.01  |
| P474 | GAUCHER, MALATTIA/DEFICIT DI BETA-GLUCOSIDASI                                                                           | G1.01  |
| P475 | GILBERT, SINDROME                                                                                                       | G1.01  |
| P476 | GLAUCOMA FAMILIARE                                                                                                      | G1.02  |
| P477 | GLICOGENOSI                                                                                                             | G1.05  |
| P478 | GLUTATIONEMIA                                                                                                           | G1.01  |
| P479 | GORLIN, SINDROME                                                                                                        | G1.03  |
| P480 | GRANULOMATOSI CRONICA X-LINKED                                                                                          | G1.01  |
| P481 | GRANULOMATOSI DI WEGENER                                                                                                | G1.4   |
| P482 | GREENBERG, DISPLASIA SCHELETRICA                                                                                        | G1.01  |
| P483 | HAILEY-HAILEY, MALATTIA                                                                                                 | G1.01  |
| P484 | HAJDU CHENEY, SINDROME                                                                                                  | G1.01  |
| P485 | HALLERVORDEN-SPATZ, SINDROME                                                                                            | G1.01  |
| P486 | HAWKINSINURIA                                                                                                           | G1.01  |
| P487 | HOLT-ORAM, SINDROME                                                                                                     | G1.01  |
| P488 | HUNTINGTON, MALATTIA                                                                                                    | G1.01. |
| P489 | IDROSSICHINURENINURIA                                                                                                   | G1.01  |
| P490 | IL2RA DEFICIENZA                                                                                                        | G1.01  |
| P491 | IMINOGLICINURIA                                                                                                         | G1.04  |
| P492 | IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T-B-OMENN SINDROME DI (SCID T-B)                                                       | G1.03  |
| P493 | IMMUNODEFICIENZA COMBINATA SEVERA X-LINKED (XSCID)                                                                      | G1.02  |
| P494 | IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (CVID)                                                                                | G1.03  |
| P495 | INCONTINENTIA PIGMENTI                                                                                                  | G1.01  |
| P496 | INCONTINENTIA PIGMENTI NEONATALE                                                                                        | G1.01  |
| P497 | INCONTINENTIA PIGMENTI TIPO II                                                                                          | G1.01  |
| P498 | INFERTILITÀ MASCHILE CATSPER-RELATA                                                                                     | G1.01  |
| P499 | INSENSIBILITÀ AGLI ANDROGENI, SINDROME (AIS)                                                                            | G1.01  |
| P500 | INSENSIBILITÀ AL DOLORE                                                                                                 | G1.01  |
| P501 | INSUFFICIENZA CORTICOSTEROIDEA ACALASIA DEFICIT DI PRODUZIONE LACRIMALE                                                 | G1.02  |
| P502 | INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (HFI), DEFICIT DI ALDOLASI B                                                       | G1.01  |
| P503 | INTOLLERANZA EREDITARIA AL LATTOSIO                                                                                     | G1.01  |
| P504 | INTOLLERANZA LISINURICA ALLE PROTEINE                                                                                   | G1.01  |
| P505 | IPER IGE, SINDROME                                                                                                      | G1.02  |
| P506 | IPER IGM, SINDROME                                                                                                      | G1.02  |
| P507 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI                                                                                            | G1.03  |
| P508 | IPERALDOSTERONISMO FAMILIARE TIPO I                                                                                     | G1.02  |
| P509 | IPERALDOSTERONISMO FAMILIARE TIPO III                                                                                   | G1.01  |
| P510 | IPERAMMONIEMIA EREDITARIA                                                                                               | G1.01  |
| P511 | IPERARGININEMIA                                                                                                         | G1.01  |
| P512 | IPERATTIVITÀ DI FOSFORIBOSIL-PIROFOSFATO SINTETASI 1 GENE                                                               | G1.01  |
| P513 | IPERCALCEMIA INFANTILE IDIOPATICA                                                                                       | G1.01  |
| P514 | IPERCOLESTEROLEMIA AD                                                                                                   | G1.02  |
| P515 | IPERCOLESTEROLEMIA AR                                                                                                   | G1.03  |
| P516 | IPERCOLESTEROLEMIA AR TIPO 3                                                                                            | G1.01  |
| P517 | IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE TIPO 2, DEFICIT DI APOLIPOPROTEINA B                                                       | G1.01  |
| P518 | IPERCOLESTEROLEMIE FAMILIARI                                                                                            | G1.04  |
| P519 | IPERFENILALANINEMIA/DHPR                                                                                                | G1.02  |

|      |                                                                               |       |
|------|-------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P520 | IPERFERRITINEMIA-CATARATTA, SINDROME                                          | G1.01 |
| P521 | IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA 3 GENI                                           | G1.03 |
| P522 | IPERISTIDINEMIA 1 GENE                                                        | G1.01 |
| P523 | IPERLIPIDEMIA TIPO V 4 GENI                                                   | G1.04 |
| P524 | IPERLIPOPROTEINEMIA TIPO IA                                                   | G1.01 |
| P525 | IPERLISINEMIA FAMILIARE 1 GENE                                                | G1.01 |
| P526 | IPERMETIONINEMIA 1 GENE                                                       | G1.01 |
| P527 | IPERROSSALURIA PRIMARIA 3 GENI                                                | G1.03 |
| P528 | IPERROSSALURIA PRIMARIA TIPO I 1 GENE                                         | G1.01 |
| P529 | IPERROSSALURIA PRIMARIA TIPO II 1 GENE                                        | G1.01 |
| P530 | IPERPARATIROIDISMO FAMILIARE ISOLATO                                          | G1.01 |
| P531 | IPERPARATIROIDISMO NEONATALE SEVERO                                           | G1.01 |
| P532 | IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC)                                          | G1.02 |
| P533 | IPERPLASIA SURRENALICA LIPOIDE<br>CONGENITA 1 GENE                            | G1.01 |
| P534 | IPERPROLINEMIA TIPO I (HPI) 1 GENE                                            | G1.01 |
| P535 | IPERPROLINEMIA TIPO II (HPII) 1 GENE                                          | G1.01 |
| P536 | IPERTERMIA MALIGNA                                                            | G1.01 |
| P537 | IPERTIROIDISMO NON AUTOIMMUNE                                                 | G1.01 |
| P538 | IPERTRIGLICERIDEMIE                                                           | G1.05 |
| P539 | IPERTRIGLICERIDEMIE: DIFETTO COMBINATO<br>DI LIPASI                           | G1.02 |
| P540 | IPOACUSIA NEUROSENSORIALE NON<br>SINDROMICA MITOCONDRIALE                     | G1.93 |
| P541 | IPOACUSIE EREDITARIE NON SINDROMICHE                                          | G1.06 |
| P542 | IPOALFA LIPOPROTEINEMIA/ MALATTIA DI<br>TANGIER E DEFICIENZA FAMILIARE DI HDL | G1.01 |
| P543 | IPOBETA LIPOPROTEINEMIA<br>ABETALIPOPROTEINEMIA (ABL)                         | G1.01 |
| P544 | IPOBETA LIPOPROTEINEMIA FAMILIARE<br>(FHBL)                                   | G1.03 |
| P545 | IPOCALIEMICA, PARALISI                                                        | G1.02 |
| P546 | IPOCONDROPLASIA                                                               | G1.01 |
| P547 | IPOFOSFATASIA DELL'INFANZIA                                                   | G1.01 |
| P548 | IPOFOSFATASIA PERINATALE (LETALE)                                             | G1.01 |
| P549 | IPOFOSFATEMIA X-LINKED                                                        | G1.01 |
| P550 | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO                                                   | G1.01 |
| P551 | IPOMELANOSI DI ITO                                                            | G1.01 |
| P552 | IOPARATIROIDISMO                                                              | G1.01 |
| P553 | IPOPLASIA CARTILAGINE-CAPELLI, DISPLASIA<br>ANAUXETICA                        | G1.01 |
| P554 | IPOPLASIA FOCAL DERMICA                                                       | G1.01 |
| P555 | IPOPLASIA SURRENALE CONGENITA<br>ASSOCIATA A IPOGONADISMO<br>IPOGONADOTROPO   | G1.01 |
| P556 | IPOTIROIDISMO CONGENITO                                                       | G1.01 |
| P557 | IPOTRANSFERRINEMIA FAMILIARE                                                  | G1.01 |
| P558 | IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY<br>ANEMIA-IRIDA) SINDROME              | G1.01 |
| P559 | ISTIOTICOSI X 1 GENE                                                          | G1.01 |
| P560 | ITTIOSI CONGENITE AUTOSOMICHE<br>RECESSIVE                                    | G1.08 |
| P561 | ITTIOSI EPIDERMOLITICA                                                        | G1.02 |
| P562 | ITTIOSI EPIDERMOLITICA SUPERFICIALE                                           | G1.01 |
| P563 | ITTIOSI HYSTRIX CURTH MACKLIN TYPE                                            | G1.01 |
| P564 | ITTIOSI X-LINKED                                                              | G1.01 |
| P565 | KABUKI, SINDROME                                                              | G1.02 |
| P566 | KALLMANN, SINDROME                                                            | G1.04 |
| P567 | KBG, SINDROME                                                                 | G1.01 |
| P568 | KEARNS-SAYRE, SINDROME                                                        | G1.93 |
| P569 | KERATODERMA EPIDERMOLITICO<br>PALMOPLANTARE                                   | G1.03 |
| P570 | KEUTEL, SINDROME                                                              | G1.01 |
| P571 | KID, SINDROME                                                                 | G1.02 |
| P572 | KINDLER, SINDROME                                                             | G1.01 |
| P573 | KOSTMANN, SINDROME                                                            | G1.01 |
| P574 | KRABBE, MALATTIA                                                              | G1.01 |
| P575 | LARON, SINDROME/INSENSIBILITÀ AL GH                                           | G1.01 |
| P576 | LEGIUS, SINDROME                                                              | G1.01 |
| P577 | LEIGH, MALATTIA                                                               | G1.16 |
| P578 | LEOPARD, SINDROME                                                             | G1.03 |
| P579 | LEPRECAUNISMO                                                                 | G1.01 |
| P580 | LERI-WEILL, SINDROME/BASSA STATURA<br>NON SINDROMICA                          | G1.01 |
| P581 | LESCH-NYHAN, SINDROME                                                         | G1.01 |

|      |                                                                                                                                                                            |       |
|------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P582 | LEUCINOSI 4 GENI                                                                                                                                                           | G1.04 |
| P583 | LEUCODISTROFIA A CELLULE GLOBOIDI AD ESORDIO PRECOCE                                                                                                                       | G1.02 |
| P584 | LEUCODISTROFIA A CELLULE GLOBOIDI AD ESORDIO TARDIVO                                                                                                                       | G1.02 |
| P585 | LEUCODISTROFIA METACROMATICA                                                                                                                                               | G1.01 |
| P586 | LEUCODISTROFIE                                                                                                                                                             | G1.64 |
| P587 | LEUCOENCEFALOPATIA E EPILESSIA (DEFICIT DI MTHFR)                                                                                                                          | G1.01 |
| P588 | LI-FRAUMENI, SINDROME                                                                                                                                                      | G1.01 |
| P589 | LIDDLE, SINDROME DI                                                                                                                                                        | G1.02 |
| P590 | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI                                                                                                                                                    | G1.02 |
| P591 | LINFOISTIOCITOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE (FHL2)                                                                                                                            | G1.01 |
| P592 | LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED2, SINDROME (XLP2)                                                                                                                              | G1.01 |
| P593 | LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMMUNE SINDROME TIPO 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS)                                                                                                        | G1.04 |
| P594 | LINFOPROLIFERATIVA X-LINKED, SINDROME (XLP)                                                                                                                                | G1.01 |
| P595 | LIPODISTROFIA CON DISPLASIA MANDIBOLOACRALE TIPO B                                                                                                                         | G1.01 |
| P596 | LIPODISTROFIA CONGENITA DI BERARDINELLI SEIP                                                                                                                               | G1.04 |
| P597 | LIPODISTROFIA TOTALE                                                                                                                                                       | G1.05 |
| P598 | LISSENCEFALIA (AGIRIA/PACHIGIRIA) TIPO I                                                                                                                                   | G1.01 |
| P599 | LISSENCEFALIA                                                                                                                                                              | G1.04 |
| P600 | LISSENCEFALIA CON MICROCEFALIA SEVERA (NORMAN ROBERTS)                                                                                                                     | G1.01 |
| P601 | LISSENCEFALIA DI MILLER-DIEKER, DA DELEZIONE 17P13.3                                                                                                                       | G1.01 |
| P602 | LISSENCEFALIA ISOLATA ETEROTOPIA A BANDA SOTTOCORTICALE                                                                                                                    | G1.02 |
| P603 | LISSENCEFALIA POLIMICROGIRIA ETEROTOPIA                                                                                                                                    | G1.03 |
| P604 | LISSENCEFALIA X LINKED                                                                                                                                                     | G1.01 |
| P605 | LISSENCEFALIA X-LINKED CON GENITALI AMBIGUI - SINDROME DEGLI SPASMI INFANTILI X-LINKED - SINDROME DI WEST - EPILESSIA MIOCLONICA X-LINKED CON SPASTICITÀ E RITARDO MENTALE | G1.01 |
| P606 | LOWE, SINDROME                                                                                                                                                             | G1.01 |
| P607 | LYNCH, SINDROME                                                                                                                                                            | G1.05 |
| P608 | MACROCEFALIA E AUTISMO                                                                                                                                                     | G1.01 |
| P609 | MACULOPATIA DI BEST                                                                                                                                                        | G1.02 |
| P610 | MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO                                                                                                                     | G1.01 |
| P611 | MALASSORBIMENTO CONGENITO GLUCOSIO - GALATTOSIO                                                                                                                            | G1.01 |
| P612 | MALATTIA DA ACCUMULO DEGLI ESTERI DEL COLESTEROLO                                                                                                                          | G1.01 |
| P613 | MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI                                                                                                                                      | G1.02 |
| P614 | MALATTIA DA MUTAZIONE DEL GENE MYH9                                                                                                                                        | G1.01 |
| P615 | MALATTIA DA RITENZIONE DEI CHILOMICRONI                                                                                                                                    | G1.01 |
| P616 | MALATTIA DEI GANGLI BASALI RESPONSIVO ALLA BIOTINA                                                                                                                         | G1.01 |
| P617 | MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO                                                                                                                                            | G1.03 |
| P618 | MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO D'ACERO                                                                                                                                    | G1.04 |
| P619 | MALATTIA DI ALPERS                                                                                                                                                         | G1.01 |
| P620 | MALATTIA DI BATTEN                                                                                                                                                         | G1.05 |
| P621 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2 (AR-CMT2)                                                                                                      | G1.01 |
| P622 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B (AR-CMT2B)                                                                                                    | G1.01 |
| P623 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B1 (AR-CMT2B1)                                                                                                  | G1.01 |
| P624 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2B2 (AR-CMT2B2)                                                                                                  | G1.01 |
| P625 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 2C (AR-CMT2C)                                                                                                    | G1.01 |

|      |                                                                             |       |
|------|-----------------------------------------------------------------------------|-------|
| P626 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4 (CMT4)          | G1.12 |
| P627 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4A (CMT4A)        | G1.01 |
| P628 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4B1 (CMT4B1)      | G1.01 |
| P629 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4B2 (CMT4B2)      | G1.01 |
| P630 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4C (CMT4C) 1 GENE | G1.01 |
| P631 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4D (CMT4D) 1 GENE | G1.01 |
| P632 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4E (CMT4E) 1 GENE | G1.01 |
| P633 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4F (CMT4F) 1 GENE | G1.01 |
| P634 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4G (CMT4G) 1 GENE | G1.01 |
| P635 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICO RECESSIVA TIPO 4H (CMT4H) 1 GENE | G1.01 |
| P636 | MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1E 1 GENE                              | G1.01 |
| P637 | MALATTIA DI DENT 2                                                          | G1.01 |
| P638 | MALATTIA DI FARBER 1 GENE                                                   | G1.01 |
| P639 | MALATTIA DI HARTNUP 1 GENE                                                  | G1.01 |
| P640 | MALATTIA DI HIRSCHSPRUNG 8 GENI                                             | G1.08 |
| P641 | MALATTIA DI KUFS 6 GENI                                                     | G1.06 |
| P642 | MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER 3 GENI                                       | G1.03 |
| P643 | MALATTIA DI LAFORA 2 GENI                                                   | G1.02 |
| P644 | MALATTIA DI NIEMANN PICK TIPO B 1 GENE                                      | G1.01 |
| P645 | MALATTIA DI NIEMANN-PICK 1 GENE                                             | G1.01 |
| P646 | MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A 1 GENE                                      | G1.01 |
| P647 | MALATTIA DI NORRIE 1 GENE                                                   | G1.01 |
| P648 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER 1 GENE                                     | G1.01 |
| P649 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER AD ESORDIO TARDIVO 1 GENE                  | G1.01 |
| P650 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER CLASSICA X-LINKED 1 GENE                   | G1.01 |
| P651 | MALATTIA DI PELIZAEUS MERZBACHER DI TIPO ACUTO INFANTILE 1 GENE             | G1.01 |
| P652 | MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE 4 GENI                                | G1.04 |
| P653 | MALATTIA DI POMPE, DEFICIT DI MALTASI ACIDA, DEFICIT DI ALFA-GLUCOSIDASI    | G1.01 |
| P654 | MALATTIA DI REFSUM 2 GENI                                                   | G1.02 |
| P655 | MALATTIA DI SANDHOFF 1 GENE                                                 | G1.01 |
| P656 | MALATTIA DI SCHINDLER 1 GENE                                                | G1.01 |
| P657 | MALATTIA DI SCHINDLER TIPO I 1 GENE                                         | G1.01 |
| P658 | MALATTIA DI SCHINDLER TIPO II 1 GENE                                        | G1.01 |
| P659 | MALATTIA DI SCHINDLER TIPO III 1 GENE                                       | G1.01 |
| P660 | MALATTIA DI TAKAYASU 3 GENI                                                 | G1.03 |
| P661 | MALATTIA DI UNVERRICHT LUNDBORG 3 GENI                                      | G1.03 |
| P662 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND 1 GENE                                           | G1.01 |
| P663 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 1 1 GENE                                    | G1.01 |
| P664 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2 1 GENE                                    | G1.01 |
| P665 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2A 1 GENE                                   | G1.01 |
| P666 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2B 1 GENE                                   | G1.01 |
| P667 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2M 1 GENE                                   | G1.01 |
| P668 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 2N 1 GENE                                   | G1.01 |

|      |                                                                                                |       |
|------|------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P669 | MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 3 1 GENE                                                       | G1.01 |
| P670 | MALATTIA DI WAGNER 1 GENE                                                                      | G1.01 |
| P671 | MALATTIA HB SC 1 GENE                                                                          | G1.01 |
| P672 | MALATTIA HUNTINGTON-LIKE TIPO 2 1 GENE                                                         | G1.01 |
| P673 | MALATTIA VENO-OCCLUSIVA EPATICA CON IMMUNODEFICIENZA 1 GENE                                    | G1.01 |
| P674 | MALATTIE DA B -OSSIDAZIONE                                                                     | G1.05 |
| P675 | MALATTIE MITOCONDRIALI DA DEFICIT DI DNA POLIMERASI GAMMA                                      | G1.02 |
| P676 | MALFORMAZIONE DI ARNOLD-CHIARI DI TIPO I 4 GENI                                                | G1.04 |
| P677 | MALFORMAZIONE DI ARNOLD-CHIARI DI TIPO II 1 GENE                                               | G1.01 |
| P678 | MALFORMAZIONI CEREBRALI CAVERNOSE (CCM)                                                        | G1.03 |
| P679 | MALONICO ACIDURIA, DEFICIT DI MALONIL-COA DECARBOSSILASI                                       | G1.01 |
| P680 | MANNOSIDOSI TIPO I                                                                             | G1.01 |
| P681 | MARFAN, SINDROME E MALATTIE CORRELATE                                                          | G1.03 |
| P682 | MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME                                                                      | G1.01 |
| P683 | MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO                                             | G1.03 |
| P684 | MELANOMA EREDITARIO, SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO SECONDO LIVELLO                             | G1.04 |
| P685 | MELAS, SINDROME (MIOPATIA MITOCONDRIALE, ENCEFALOPATIA ACIDOSI LATTICA ED EPISODI STROKE-LIKE) | G1.01 |
| P686 | MELARESTOSI, OSTEOPOICHILOSI, BURSCHEOLLENDORF, SINDROME                                       | G1.01 |
| P687 | MERFF, SINDROME (EPILESSIA MIOCLONICA CON FIBRE ROSSE SFILACCiate)                             | G1.01 |
| P688 | METILMALONICO ACIDURIA                                                                         | G1.02 |
| P689 | METILMALONICO ACIDURIA CON OMOCISTINURIA                                                       | G1.05 |
| P690 | METILMALONICO ACIDURIA MUT/ DEFICIT DI METHYLMALONYL COA MUTASE (TIPO MUT)                     | G1.01 |
| P691 | MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE 9 GENI                                                             | G1.09 |
| P692 | MICROCEFALIA (AR)                                                                              | G1.01 |
| P693 | MICROFTALMIA ANOFTALMIA                                                                        | G1.01 |
| P694 | MICROFTALMIA ISOLATA CON CATARATTA 2 (MCOPCT2)                                                 | G1.01 |
| P695 | MILLER, SINDROME                                                                               | G1.01 |
| P696 | MIOPATIA CENTRAL CORE                                                                          | G1.01 |
| P697 | MIOPATIA CENTRONUCLEARE                                                                        | G1.01 |
| P698 | MIOPATIA DESMINA RELATA                                                                        | G1.01 |
| P699 | MIOPATIA DI BRODY 1                                                                            | G1.01 |
| P700 | MIOPATIA DI MIYOSHI                                                                            | G1.01 |
| P701 | MIOPATIA MIOCLONICA                                                                            | G1.01 |
| P702 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE CRYAB RELATA                                                            | G1.01 |
| P703 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE DA MIOTILINA                                                            | G1.01 |
| P704 | MIOPATIA MIOFIBRILLARE SEPN1 RELATA                                                            | G1.01 |
| P705 | MIOPATIA MITOCONDRIALE - ANEMIA SIDEROBLASTICA                                                 | G1.02 |
| P706 | MIOPATIA NEMALINICA                                                                            | G1.10 |
| P707 | MIOPATIA ZASP RELATA 1                                                                         | G1.01 |
| P708 | MIOPATIE CONGENITE                                                                             | G1.08 |
| P709 | MIOTONIA CONGENITA DI THOMSEN/BECKER                                                           | G1.01 |
| P710 | MORQUIO, MPSIV, DEFICIT N-ACETIL-GALATTOSAMINA 6-SOLFATASI, DEFICIT DI BETA GALATTOSIDASI      | G1.02 |
| P711 | MOWAT-WILSON, SINDROME                                                                         | G1.01 |
| P712 | MSUD CLASSICA 4 GENI                                                                           | G1.04 |
| P713 | MSUD CON DEFICIT DI DIIDROLIPOIL DEIDROGENASI (E3) 4 GENI                                      | G1.04 |
| P714 | MSUD INTERMEDIA 4 GENI                                                                         | G1.04 |
| P715 | MSUD INTERMITTENTE 4 GENI                                                                      | G1.04 |
| P716 | MSUD TIAMINO SENSIBILE 4 GENI                                                                  | G1.04 |
| P717 | MUCOLIPIDOSI                                                                                   | G1.03 |
| P718 | MUCOPOLISACCARIDOSI (COMPLEMENTARE ALLE ANALISI BIOCHIMICHE PER LA CONFERMA DIAGNOSTICA)       | G1.07 |
| P719 | MUENKE, SINDROME                                                                               | G1.01 |

|      |                                                                     |       |
|------|---------------------------------------------------------------------|-------|
| P720 | NAGER, SINDROME/DISOSTOSI ACROFACCIALE DI TIPO I                    | G1.01 |
| P721 | NAIL-PATELLA, SINDROME                                              | G1.01 |
| P722 | NEFRONOPTISI TIPO 1                                                 | G1.01 |
| P723 | NEFROPATIA GIOVANILE IPERURICEMICA TIPO 2 (HNFJ2)                   | G1.01 |
| P724 | NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1                              | G1.01 |
| P725 | NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 2 (MEN2A E 2B)                 | G1.01 |
| P726 | NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 4 (MEN4)                       | G1.01 |
| P727 | NETHERTON, SINDROME                                                 | G1.01 |
| P728 | NEUROACANTOCITOSI                                                   | G1.01 |
| P729 | NEUROFIBROMATOSI FAMILIARE SPINALE                                  | G1.01 |
| P730 | NEUROFIBROMATOSI TIPO 1                                             | G1.01 |
| P731 | NEUROFIBROMATOSI TIPO 2                                             | G1.01 |
| P732 | NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE                                         | G1.01 |
| P733 | NEUROPATIA ATASSIA RETINITE PIGMENTOSA, SINDROME (NARP)             | G1.01 |
| P734 | NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE                               | G1.01 |
| P735 | NEUROPATIA DISTALE MOTORIA                                          | G1.02 |
| P736 | NEUROPATIA MOTORIA E SENSORIALE EREDITARIA TIPO 5 (HMSN5)           | G1.01 |
| P737 | NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA DI LEBER                               | G1.93 |
| P738 | NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA PARAPLEGIA SPASTICA                | G1.01 |
| P739 | NEUROPATIA TOMACULARE                                               | G1.01 |
| P740 | NEUROPATIE DI TIPO SENSITIVO E DISAUTONOMICO                        | G1.08 |
| P741 | NEUROPATIE PERIFERICHE                                              | G1.28 |
| P742 | NEUTROPENIA CICLICA                                                 | G1.01 |
| P743 | NEUTROPENIA CONGENITA                                               | G1.01 |
| P744 | NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE                                         | G1.01 |
| P745 | NICOLAIDES-BARAITSER, SINDROME DI/COFFIN-SIRIS, SINDROME DI         | G1.06 |
| P746 | NIEMANN PICK TIPO C, MALATTIA                                       | G1.02 |
| P747 | NIJMEGEN BREAKAGE, SINDROME                                         | G1.01 |
| P748 | NOONAN, SINDROME E SINDROMI CORRELATE                               | G1.05 |
| P749 | ODONTOIPOFOSFATASIA                                                 | G1.01 |
| P750 | OFTALMOPLÉGIA ESTERNA PROGRESSIVA (CPEO)                            | G1.04 |
| P751 | OFTALMOPLÉGIA ESTERNA PROGRESSIVA (CPEO) MITOCONDRIALE              | G1.93 |
| P752 | OKIHIRO, SINDROME E VARIANTI                                        | G1.01 |
| P753 | OLIGO-AZOOSPERMIA                                                   | G1.01 |
| P754 | OLOPROSENCEFALIA                                                    | G1.01 |
| P755 | OMOCISTINURIA                                                       | G1.01 |
| P756 | OMOCISTINURIA TIPO I                                                | G1.01 |
| P757 | OPITZ-KAVEGGIA E LUJAN-FRYNS SINDROME                               | G1.01 |
| P758 | OPITZ, SINDROME X-LINKED                                            | G1.01 |
| P759 | OROTICO ACIDURIA EREDITARIA                                         | G1.01 |
| P760 | ORTICARIA FAMILIARE DA FREDDO                                       | G1.01 |
| P761 | OSTEOGENESI IMPERFECTA                                              | G1.11 |
| P762 | OSTEOPETROSI AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO I                            | G1.01 |
| P763 | OSTEOPETROSI AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO II                           | G1.01 |
| P764 | OSTEOPETROSI AUTOSOMICA RECESSIVA                                   | G1.04 |
| P765 | OSTEOPETROSI                                                        | G1.11 |
| P766 | OSTEOPETROSI CON ACIDOSI TUBULARE RENALE E CALCIFICAZIONI CEREBRALI | G1.04 |
| P767 | OSTEOPOROSI GIOVANILE IDIOPATICA                                    | G1.04 |
| P768 | OVALOCITOSI EREDITARIA                                              | G1.01 |
| P769 | PACHIDERMOPERIOSTOSI                                                | G1.02 |
| P770 | PACHIONICHIA CONGENITA                                              | G1.04 |
| P771 | PAGET GIOVANILE AR, MORBO                                           | G1.01 |
| P772 | PAGET, MORBO                                                        | G1.02 |
| P773 | PANCREATITE CRONICA FAMILIARE                                       | G1.06 |
| P774 | PANIPOPITUITARISMO                                                  | G1.07 |
| P775 | PANIPOPITUITARISMO E DISPLASIA SETTOOTTICA                          | G1.01 |
| P776 | PARAGANGLIOMA                                                       | G1.08 |
| P777 | PARALISI IPERCALIEMICA                                              | G1.01 |

|      |                                                                       |       |
|------|-----------------------------------------------------------------------|-------|
| P778 | PARALISI PERIODICA CARDIODISRITMICA SENSIBILE AL POTASSIO             | G1.02 |
| P779 | PARAPARESI SPASTICA FAMILIARE                                         | G1.04 |
| P780 | PARKINSON EREDITARIO, MALATTIA                                        | G1.17 |
| P781 | PEMFIGO                                                               | G1.01 |
| P782 | PEMFIGO NEONATALE                                                     | G1.01 |
| P783 | PEMFIGOIDE BOLLOSO                                                    | G1.02 |
| P784 | PENDRED, SINDROME                                                     | G1.03 |
| P785 | PENTOSURIA                                                            | G1.01 |
| P786 | PERRAULT, SINDROME                                                    | G1.04 |
| P787 | PERSISTENZA EREDITARIA DI EMOGLOBINA FETALE-BETA TAL                  | G1.05 |
| P788 | PFEIFFER, SINDROME DI                                                 | G1.02 |
| P789 | PIASTRINOPATIE EREDITARIE                                             | G1.05 |
| P790 | PITT-HOPKINS, SINDROME                                                | G1.01 |
| P791 | POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO 1 (APS1 O APECED)                  | G1.01 |
| P792 | POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI                                         | G1.01 |
| P793 | POLIGLUCOSANO ADULTO BODY                                             | G1.01 |
| P794 | POLIMICROGIRIA BILATERALE FRONTO-PARIETALE                            | G1.01 |
| P795 | POLIMICROGIRIA BILATERALE PERISILVIANA                                | G1.01 |
| P796 | POLINEUROPATIA CARDIOPATICA AMILOIDOTICA FAMILIARE                    | G1.01 |
| P797 | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE                  | G1.01 |
| P798 | POLIPOSI ADENOMATOSA FAMILIARE                                        | G1.01 |
| P799 | PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE                                          | G1.01 |
| P800 | PORFIRIA CONGENITA ERITROPOIETICA (CEP)                               | G1.02 |
| P801 | PORFIRIA CUTANEA TARDATA (PCT)                                        | G1.01 |
| P802 | PORFIRIA DA DEFICIT DI 5-AMINOLEVULINICO DEIDRATASI ACIDA (ALA-D)     | G1.01 |
| P803 | PORFIRIA EPATOERITROPOIETICA (HEP)                                    | G1.01 |
| P804 | PORFIRIA VARIEGATA (VP)                                               | G1.01 |
| P805 | PORFIRIE                                                              | G1.07 |
| P806 | PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA                                   | G1.07 |
| P807 | PRADER-WILLI, SINDROME                                                | G1.01 |
| P808 | PROGERIA DI HUTCHINSON-GILFORD                                        | G1.01 |
| P809 | PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (EPP)                                    | G1.01 |
| P810 | PSEUDOACONDROPLASIA, DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA                    | G1.01 |
| P811 | PSEUDOACONDROPLASIA                                                   | G1.01 |
| P812 | PSEUDODEFICIENZA ARILSULFATASI A                                      | G1.01 |
| P813 | PSEUDOIPOALDOSTERONISMO                                               | G1.03 |
| P814 | PSEUDOIPOPARATIROIDISMO                                               | G1.01 |
| P815 | PSEUDOXANTOMA ELASTICO                                                | G1.01 |
| P816 | PTERIGIO MULTIPLO, SINDROME LETALE                                    | G1.03 |
| P817 | PUBERTA' PRECOCE                                                      | G1.02 |
| P818 | RACHITISMO IPOFOSFATEMICO                                             | G1.08 |
| P819 | RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I E TIPO II                     | G1.02 |
| P820 | RASOPATIE                                                             | G1.09 |
| P821 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA                                           | G1.02 |
| P822 | RENE POLICISTICO AD                                                   | G1.02 |
| P823 | RENE POLICISTICO AR                                                   | G1.01 |
| P824 | RETINITI PIGMENTOSE AD                                                | G1.15 |
| P825 | RETINITI PIGMENTOSE AR                                                | G1.16 |
| P826 | RETINOBLASTOMA                                                        | G1.01 |
| P827 | RETINOSCHISI FAMILIARE DELLA FOVEA                                    | G1.01 |
| P828 | RETINOSCHISI X-LINKED                                                 | G1.01 |
| P829 | RETT, SINDROME E VARIANTI                                             | G1.04 |
| P830 | RITARDO MENTALE ALFA-TALASSEMIA X-LINKED E AUTOSOMICO                 | G1.01 |
| P831 | ROTHMUND-THOMSON SINDROME ,BALLER-GEROLD SIYNDROME, RAPALINO SINDROME | G1.01 |
| P832 | RUBINSTEIN TAYBI, SINDROME                                            | G1.01 |
| P833 | SAETHRE-CHOZEN, SINDROME SCAFOENCEFALIA                               | G1.02 |
| P834 | SARCOSINEMIA                                                          | G1.01 |
| P835 | SCHOPF-SCHULZ-PASSARGE, SINDROME AGENESIA DENTARIA                    | G1.01 |
| P836 | SCHWANNOMATOSI (NEUROFIBROATOSI TIPO 3)                               | G1.03 |



|      |                                                                                        |       |
|------|----------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P837 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                                                          | G1.10 |
| P838 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA GIOVANILE                                                | G1.01 |
| P839 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA                                                             | G1.02 |
| P840 | SCLEROSI TUBEROSA                                                                      | G1.02 |
| P841 | SENIOR-LOKEN, SINDROME                                                                 | G1.02 |
| P842 | SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE                                                          | G1.03 |
| P843 | SFEROCITOSI EREDITARIA                                                                 | G1.01 |
| P844 | SFEROCITOSI EREDITARIA CON TRAIT BETA-TALASSEMICO                                      | G1.01 |
| P845 | SFEROCITOSI EREDITARIA CON TRATTO FALCIFORME                                           | G1.05 |
| P846 | SIALIDOSI                                                                              | G1.01 |
| P847 | SILVER RUSSEL, SINDROME                                                                | G1.01 |
| P848 | SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME                                                        | G1.01 |
| P849 | SINDROME 4H                                                                            | G1.03 |
| P850 | SINDROME ACROCALLOSA                                                                   | G1.02 |
| P851 | SINDROME ARC (ARTROGRIPOSI-DISFUNZIONE RENALE-COLESTASI)                               | G1.05 |
| P852 | SINDROME ASSOCIATA A MUTAZIONI DEL RECETTORE 1A DEL TNF-ALFA (TRAPS)                   | G1.01 |
| P853 | SINDROME BRANCHIO OCULO FACCIALE                                                       | G1.01 |
| P854 | SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (BOR)                                                     | G1.03 |
| P855 | SINDROME C                                                                             | G1.01 |
| P856 | SINDROME CAMPTOMELICA                                                                  | G1.01 |
| P857 | SINDROME CANDLE                                                                        | G1.01 |
| P858 | SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE                                                     | G1.01 |
| P859 | SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA                                               | G1.04 |
| P860 | SINDROME CINCA                                                                         | G1.01 |
| P861 | SINDROME DA DEPLEZIONE DEL DNA MITOCONDRIALE, FORMA EPATOCEREBRALE DA DEFICIT DI DGUOK | G1.01 |
| P862 | SINDROME DA ECCESSO/DEFICIENZA DI AROMATASI                                            | G1.01 |
| P863 | SINDROME DA ESFOLIAZIONE ACRAL (ACRAL PEELING SKINSYNDROME)                            | G1.01 |
| P864 | SINDROME DA IPER-IGD                                                                   | G1.01 |
| P865 | SINDROME DA PERSISTENZA DOTTI DI MULLER (PMDS)                                         | G1.02 |
| P866 | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE                                              | G1.02 |
| P867 | SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE                                                        | G1.02 |
| P868 | SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL                                                            | G1.03 |
| P869 | SINDROME DELL'ANEMIA MEGALOBLASTICA TIAMINA RESPONSIVA                                 | G1.01 |
| P870 | SINDROME DELL'EPILESSIA DEL NORD                                                       | G1.01 |
| P871 | SINDROME DELLA SPINA RIGIDA                                                            | G1.02 |
| P872 | SINDROME DELLO PTERIGIO POPLITEO                                                       | G1.01 |
| P873 | SINDROME DI ADAMS OLIVER                                                               | G1.08 |
| P874 | SINDROME DI ALLAN-HERNDON-DUDLEY SYNDROME (AHDS)                                       | G1.01 |
| P875 | SINDROME DI ANTLEY-BIXLER                                                              | G1.01 |
| P876 | SINDROME DI ARNOLD-CHIARI                                                              | G1.01 |
| P877 | SINDROME DI BERNARD SOULIER                                                            | G1.03 |
| P878 | SINDROME DI BORJESON                                                                   | G1.01 |
| P879 | SINDROME DI BUDD CHIARI                                                                | G1.02 |
| P880 | SINDROME DI CARPENTER                                                                  | G1.02 |
| P881 | SINDROME DI COCKAYNE                                                                   | G1.06 |
| P882 | SINDROME DI COFFIN LOWRY                                                               | G1.01 |
| P883 | SINDROME DI CONN                                                                       | G1.02 |
| P884 | SINDROME DI DE MORSIER                                                                 | G1.07 |
| P885 | SINDROME DI DONNAI-BARROW                                                              | G1.01 |
| P886 | SINDROME DI DORFMAN CHANARIN                                                           | G1.01 |
| P887 | SINDROME DI DUBOWITZ                                                                   | G1.02 |
| P888 | SINDROME DI DYGGVE MELCHIOR CLAUSEN (DMC)                                              | G1.01 |
| P889 | SINDROME DI FILIPPI                                                                    | G1.01 |
| P890 | SINDROME DI FRASER                                                                     | G1.03 |
| P891 | SINDROME DI GARDNER                                                                    | G1.01 |
| P892 | SINDROME DI GILLESPIE                                                                  | G1.01 |
| P893 | SINDROME DI HECHT                                                                      | G1.01 |
| P894 | SINDROME DI HECHT-BEALS                                                                | G1.01 |
| P895 | SINDROME DI HERMANSKY PUDLAK                                                           | G1.09 |
| P896 | SINDROME DI HUNTER                                                                     | G1.01 |

|      |                                                                                    |       |
|------|------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P897 | SINDROME DI HURLER                                                                 | G1.01 |
| P898 | SINDROME DI ISAACS                                                                 | G1.01 |
| P899 | SINDROME DI JACKSON WEISS                                                          | G1.01 |
| P900 | SINDROME DI JARCHO-LEVIN                                                           | G1.05 |
| P901 | SINDROME DI KELLEY-SEEGMILLER                                                      | G1.01 |
| P902 | SINDROME DI KLIPPEL FEIL                                                           | G1.03 |
| P903 | SINDROME DI KLIPPEL TRENAUNAY                                                      | G1.01 |
| P904 | SINDROME DI LANDAU KLEFFNER                                                        | G1.01 |
| P905 | SINDROME DI LENNOX GASTAUT                                                         | G1.04 |
| P906 | SINDROME DI LEVY HOLLISTER                                                         | G1.03 |
| P907 | SINDROME DI MAFFUCCI 2 GENI                                                        | G1.02 |
| P908 | SINDROME DI MAJEED 1 GENE                                                          | G1.01 |
| P909 | SINDROME DI MARINESCO SJOGREN 1 GENE                                               | G1.01 |
| P910 | SINDROME DI MAROTEAUX LAMY 1 GENE                                                  | G1.01 |
| P911 | SINDROME DI MARSHALL SMITH 1 GENE                                                  | G1.01 |
| P912 | SINDROME DI MCLEOD 1 GENE                                                          | G1.01 |
| P913 | SINDROME DI MECKEL 13 GENI                                                         | G1.13 |
| P914 | SINDROME DI MENKES 1 GENE                                                          | G1.01 |
| P915 | SINDROME DI MOEBIUS 2 GENI                                                         | G1.02 |
| P916 | SINDROME DI MUCKLE-WELLS 1 GENE                                                    | G1.11 |
| P917 | SINDROME DI MUENKE 1 GENE                                                          | G1.01 |
| P918 | SINDROME DI NEU LAXOVA 2 GENI                                                      | G1.02 |
| P919 | SINDROME DI NIJMEGEN 1 GENE                                                        | G1.01 |
| P920 | SINDROME DI OGUCHI 2 GENI                                                          | G1.02 |
| P921 | SINDROME DI PEUTZ JEGHERS 1 GENE                                                   | G1.01 |
| P922 | SINDROME DI POLAND 1 GENE                                                          | G1.01 |
| P923 | SINDROME DI REIFENSTEIN 1 GENE                                                     | G1.01 |
| P924 | SINDROME DI RIEGER 2 GENI                                                          | G1.02 |
| P925 | SINDROME DI ROBERTS 1 GENE                                                         | G1.01 |
| P926 | SINDROME DI ROBINOW 3 GENI                                                         | G1.03 |
| P927 | SINDROME DI ROUSSY LEVY 2 GENI                                                     | G1.02 |
| P928 | SINDROME DI SANFILIPPO B 1 GENE                                                    | G1.01 |
| P929 | SINDROME DI SANJAD-SAKATI 1 GENE                                                   | G1.01 |
| P930 | SINDROME DI SCHINZEL GIEDION 1 GENE                                                | G1.01 |
| P931 | SINDROME DI SECKEL 9 GENI                                                          | G1.09 |
| P932 | SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-<br>OLSZEWSKI 1 GENE                                 | G1.01 |
| P933 | SINDROME DI STURGE-WEBER 1 GENE                                                    | G1.01 |
| P934 | SINDROME DI SUMMIT 2 GENI                                                          | G1.02 |
| P935 | SINDROME DI WALKER-WARBURG 14 GENI                                                 | G1.14 |
| P936 | SINDROME DI WEILL-MARCHESANI 3 GENI                                                | G1.03 |
| P937 | SINDROME DI WILLIAMS                                                               | G1.09 |
| P938 | SINDROME DI WINCHESTER                                                             | G1.02 |
| P939 | SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN                                                        | G1.03 |
| P940 | SINDROME DI ZELLWEGER                                                              | G1.13 |
| P941 | SINDROME EEC                                                                       | G1.01 |
| P942 | SINDROME EMOLITICO-UREMICA ATIPICA                                                 | G1.10 |
| P943 | SINDROME ICF (IMMUNODEFICIENZA-<br>INSTABILITA' CENTROMERICA-ANOMALIE<br>FACCIALI) | G1.04 |
| P944 | SINDROME IPERAMMONEMIA<br>IPERORNITINEMIA OMOCITRULLINEMIA                         | G1.01 |
| P945 | SINDROME MCAP                                                                      | G1.01 |
| P946 | SINDROME ORO-FACIO-DIGITALE TIPO 1                                                 | G1.01 |
| P947 | SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE TIPO II                                               | G1.01 |
| P948 | SINDROME PAPA                                                                      | G1.01 |
| P949 | SINDROME PEELING SKIN                                                              | G1.04 |
| P950 | SINDROME PROTEO                                                                    | G1.02 |
| P951 | SINDROME QT-LUNGO FAMILIARE                                                        | G1.06 |
| P952 | SINDROME SHORT 1 GENE                                                              | G1.01 |
| P953 | SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA                                                         | G1.01 |
| P954 | SINDROME TRICORINOFALANGEA                                                         | G1.02 |
| P955 | SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO I                                                  | G1.01 |
| P956 | SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO II                                                 | G1.02 |
| P957 | SINDROME TRICORINOFALANGEA TIPO III                                                | G1.01 |
| P958 | SINDROME TRISMA-<br>PSEUDOCAMPTODATTILIA                                           | G1.01 |
| P959 | SINDROME TROMBOCITOPENICA CON<br>ASSENZA DI RADIO (TAR)                            | G1.01 |
| P960 | SINDROME UNGHIA-ROTULA                                                             | G1.01 |
| P961 | SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE<br>EREDITARIE                                           | G1.01 |
| P962 | SITOSTEROLEMIA                                                                     | G1.02 |
| P963 | SJOGREN-LARSSON, SINDROME                                                          | G1.01 |
| P964 | SMITH LEMLI OPITZ, SINDROME                                                        | G1.02 |

|       |                                                                               |       |
|-------|-------------------------------------------------------------------------------|-------|
| P965  | SMITH MAGENIS, SINDROME (NON DELETO)                                          | G1.01 |
| P966  | SOTOS, SINDROME                                                               | G1.02 |
| P967  | STARGARDT, MALATTIA DI                                                        | G1.02 |
| P968  | STOMATOCITOSI EREDITARIA CON EMASIE DISIDRATATE                               | G1.03 |
| P969  | STOMATOCITOSI EREDITARIA CON EMASIE IPERIDRATATE                              | G1.01 |
| P970  | STORAGE POOL DEFICIENCY                                                       | G1.02 |
| P971  | STUVE WIEDEMANN (LIFR), SINDROME                                              | G1.01 |
| P972  | SWYER, SINDROME/<br>PSEUDOERMAFRODITISMI MASCHILI/ SEX REVERSAL (SRY)         | G1.01 |
| P973  | TALASSEMIA ALFA                                                               | G1.01 |
| P974  | TALASSEMIA BETA                                                               | G1.01 |
| P975  | TALASSEMIA DELTA                                                              | G1.01 |
| P976  | TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE GAMMA                                           | G1.02 |
| P977  | TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA                                          | G1.04 |
| P978  | TIROSINEMIA TIPO I                                                            | G1.01 |
| P979  | TIROSINEMIA TIPO I                                                            | G1.01 |
| P980  | TIROSINEMIA TIPO II                                                           | G1.01 |
| P981  | TIROSINEMIA TIPO III                                                          | G1.01 |
| P982  | TOWNES BROKES, SINDROME E VARIANTI                                            | G1.01 |
| P983  | TREACHER COLLINS                                                              | G1.03 |
| P984  | TRIGONOCEFALIA                                                                | G1.01 |
| P985  | TRIMETILAMINURIA                                                              | G1.01 |
| P986  | TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCITICA CONGENITA (CAMT)                             | G1.01 |
| P987  | TROMBOCITOPENIA EREDITARIA DA ANOMALIE DI NUMERO DELLE PIASTRINE              | G1.02 |
| P988  | TROMBOCITOPENIA GATA X-LINKED                                                 | G1.01 |
| P989  | TROMBOFILIE                                                                   | G1.02 |
| P990  | TURNER, SINDROME                                                              | G1.01 |
| P991  | USHER, SINDROME                                                               | G1.03 |
| P992  | VACTERL ASSOCIAZIONE DI                                                       | G1.01 |
| P993  | VAN DER WOUDE                                                                 | G1.01 |
| P994  | VITREOPATIE EREDITARIE                                                        | G1.11 |
| P995  | VON HIPPEL LINDAU, SINDROME                                                   | G1.01 |
| P996  | WAARDENBURG TIPO II, SINDROME                                                 | G1.01 |
| P997  | WAGR SINDROME DI                                                              | G1.03 |
| P998  | WEAVER, SINDROME                                                              | G1.01 |
| P999  | WHIM SINDROME DI<br>(WARTS, HYPOGAMMAGLOBULINEMIA, INFECTIONS, MIELOKATHESIS) | G1.01 |
| P1000 | WILMS, TUMORE DI                                                              | G1.01 |
| P1001 | WILSON, MALATTIA                                                              | G1.01 |
| P1002 | WOLFRAM, SINDROME                                                             | G1.01 |
| P1003 | X FRAGILE/FXTAS/POF                                                           | G1.01 |
| P1004 | XANTINURIA                                                                    | G1.02 |
| P1005 | XANTINURIA TIPO I                                                             | G1.01 |
| P1006 | XANTINURIA TIPO II                                                            | G1.01 |
| P1007 | XANTOMATOSI CEREBRO TENDINEA (CTX)                                            | G1.01 |
| P1008 | XERODERMA PIGMENTOSO                                                          | G1.08 |
| P1009 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 1                                                   | G1.01 |
| P1010 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 2                                                   | G1.01 |
| P1011 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 3                                                   | G1.01 |
| P1012 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 4                                                   | G1.01 |
| P1013 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 5                                                   | G1.01 |
| P1014 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 6                                                   | G1.01 |
| P1015 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO 7                                                   | G1.01 |
| P1016 | XERODERMA PIGMENTOSO TIPO VARIANTE                                            | G1.01 |

**Tabella 2.** Elenco delle analisi oncoematologiche

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE    | GENI DI RIFERIMENTO/REGIONE CROMOSOMICA DA INDAGARE                                                                                                                | Prestazione di Riferimento |
|--------|-------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|
| E001   | Eritrocitosi            | JAK2, JAK2V617F, EPO-R, LNK, VHL                                                                                                                                   | G1.05                      |
| E002   | Iper eosinofilia        | FIP1L1/PDGFR, cKIT D816V, PDGFRB, JAK2V617F                                                                                                                        | G1.05                      |
| E003   | Leucemia mieloide acuta | PML-RAR-alpha, NPM1, RUNX1-RUNX1T1, CBFBeta-MYH11, FLT-3 ITD, BCR-ABL, MLLAF1, MLL-AF4, MLL-AF6, MLL-AF9, MLL-AF10, DEK-CAN, CBFA2T3-GLIS2, OTT-MAL, MOZCBP, cKIT. | G1.16                      |

|      |                                                                |                                                                                                                         |       |
|------|----------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| E004 | Linfoma/leucemia cell beta: traslocazioni IGH/BCL1; IGH/BCL2   | IgH/BCL1, gene IgH/BCL2                                                                                                 | G1.02 |
| E005 | Leucemia linfatica cronica: Ipermutazione somatica IgHV        | IGHV, TP53, ATM                                                                                                         | G1.03 |
| E006 | Mastocitosi                                                    | ckIT D816V, JAK2V617F                                                                                                   | G1.03 |
| E007 | Mielodisplasie (inclusa la leucemia mielomonocitica giovanile) | TP53, ASXL1, EZH2, TET2, SF3B1, SRSF2, ETV6, SETBP1, IDH2, DNMT3A, U2AF1, RUNX1, 5q-, PTPN-11, CBL, K-RAS, N-RAS, GATA2 | G1.17 |
| E008 | Mielofibrosi                                                   | JAK2V617F, JMPL, ASXL1, EZH2, IDH1 / IDH2, SRSF2, CALR                                                                  | G1.07 |
| E009 | Piastrinopenie familiari                                       | GATA-1 (ESON1 2,3,4,5,6), c-Mpl, RBM8A, HOXA-11, MYH9, WAS, DEB test                                                    | G1.07 |
| E010 | Policitemia vera                                               | JAK2V617F, LNK, CALR                                                                                                    | G1.03 |
| E011 | Trombocitemia essenziale                                       | JAK2V617F, clonalita'-HUMARA, CALR                                                                                      | G1.02 |
| E012 | Leucemia linfoblastica acuta                                   | BCR-ABL, MLL-AF4, TEL-AML1, E2A-PBX1, IKZF1, SIL-TAL, clonalità TCR, riarrangiamento gene IgH                           | G1.07 |
| E013 | Altre sindromi mieloproliferative (MPN)                        | CALR, JAK2, JAK2V617F                                                                                                   | G1.03 |
| E014 | Linfomi non-Hodgkin                                            | IGH, ALK, C-MYC, BL2, BL6                                                                                               | G1.05 |
| E015 | Leucemia linfatica cronica                                     | IGHV, TP53, ATM                                                                                                         | G1.03 |
| E016 | Leucemia mieloide cronica                                      | BCR-ABL                                                                                                                 | G1.01 |
| E017 | Mieloma multiplo e gammopatie monoclonali                      | 13q14, 17q13, IGH, t (4;14), t(6;14), t(8;14), t(11;14), t (16;14), t (14;20), TP53, 13q14, 1p/1q                       | G1.02 |

**Tabella 3 Prestazioni assenti nei LEA e progetti pilota**

|                                                                                                           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Screening neonatale della SMA                                                                             |
| Analisi del gene DPYD Valutazione di un eventuale deficit dell'enzima diidropirimidina-deidrogenasi (DPD) |
| Test predittivo o di suscettibilità per le malattie reumatiche                                            |
| Test predittivo o di suscettibilità per la celiachia                                                      |
| NIPT (Non Invasive Prenatal Test)                                                                         |

**Tabella 4. Elenco delle analisi di citogenetica**

| CODICE | PATOLOGIA/CONDIZIONE                                    | Prestazione di Riferimento |
|--------|---------------------------------------------------------|----------------------------|
| C001   | Sindrome associata ad anomalia cromosomica              | G2.01                      |
| C002   | Sindrome di instabilità cromosomica                     | G2.01                      |
| C003   | Difetti congeniti/quadri malformativi                   | G2.01                      |
| C004   | Analisi del cariotipo per disabilità intellettiva       | G2.01                      |
| C005   | Ritardo di accrescimento/sviluppo                       | G2.01                      |
| C006   | Amenorrea/menopausa precoce                             | G2.01                      |
| C007   | Genitali ambigui                                        | G2.01                      |
| C008   | Sterilità, infertilità                                  | G2.01                      |
| C009   | Genitali ambigui                                        | G2.01                      |
| C013   | Pallister-Killian, Sindrome                             | G2.01                      |
| C015   | Conferma di mosaicismo cromosomico (post natale)        | G2.01                      |
| C023   | Altre condizioni emerse in sede di consulenza genetica. | G2.01                      |