

**Malattie rare**

Adrenoleucodistrofia  
 Ceroidlipofuscinosi Neuronal (Malattia di Batten)  
 Citomegalovirus in gravidanza  
 Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale  
 Deficit di tessuto limbare corneale  
 Emofilia

Fibrosi Polmonare Idiopatica (IPF)  
 Ipercolesterolemia Familiare (FH)  
 Iperossaluria Primitiva  
 Iperensione Arteriosa Polmonare  
 Lipodistrofia  
 Malattia di Charcot-Marie-Tooth  
 Malattia di Fabry

Malattia di Gaucher  
 Malattia di Pompe  
 Malattie epatiche autoimmuni  
 Malattie metaboliche  
 Sindrome di Dravet

**Altre malattie rare**

Acidosi Tubulare Renale distale  
 Acromegalia  
 Albinismo  
 Alfa-mannosidosi  
 Algodistrofia  
 Amiloidosi  
 Amiloidosi Cardiaca  
 Angioedema Ereditario  
 Atassia di Friedreich  
 Atrofia Muscolare Spinale (SMA)  
 Deficit di Alfa-1-Antitripsina  
 Distrofia Muscolare di Duchenne  
 Emoglobinuria Parossistica Notturna  
 Epidermolisi Bollosa  
 Fenilchetonuria (PKU)  
 Fibrosi Cistica  
 Immunodeficienze  
 Ipfosfatasia  
 Istiocitosi  
 Leucodistrofia Metacromatica  
 Linfangioleiomiomatosi (LAM)  
 Linfedema Ereditario  
 MPS I - Mucopolisaccaridosi I  
 MPS II - Sindrome di Hunter  
 MPS III - Sindrome di Sanfilippo

MPS IV - Sindrome di Morquio  
 MPS VI - Sindrome di Maroteaux-Lamy  
 MPS VII - Malattia di Sly  
 Macrodattilia  
 Malattia Correlata a GNAO1  
 Malattia Polmonare da Micobatteri Non Tubercolari  
 Malattia di Dupuytren  
 Malattia di Huntington  
 Malattia di Kennedy  
 Malattia di Lyme  
 Malattia di Still  
 Malattia di Wilson  
 Malattia di von Willebrand  
 Malattie rare della retina  
 Miastenia Grave  
 Narcolessia  
 Neurofibromatosi  
 Neuropatia Motoria Multifocale (MMN)  
 Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber (LHON)  
 Nevralgia del Pudendo  
 Osteogenesi Imperfetta  
 Polineuropatia Demielinizante  
 Infiammatoria Cronica (CIPD)

Porfiria  
 Porpora Trombotica Trombocitopenica acquisita  
 Purpura Fulminans  
 Rachitismo Ipofosfatemico  
 Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)  
 Sclerosi Sistemica  
 Sensibilità Chimica Multipla (MCS)  
 Sindrome Emolitico Uremica Atipica  
 Sindrome da Chilomicronemia Familiare  
 Sindrome da Stanchezza Cronica  
 Sindrome dell'X Fragile  
 Sindrome di Alport  
 Sindrome di Angelman  
 Sindrome di Cushing  
 Sindrome di Guillain-Barrè  
 Sindrome di Lennox-Gastaut  
 Sindrome di Marfan  
 Sindrome di Ondine  
 Sindrome di Prader-Willi  
 Sindrome di Rett  
 Sindrome di Williams  
 Talassemia  
 Trombocitopenia Immune