

ANEXA 8
la norme

LISTA AFECȚIUNILOR GRAVE

Afecțiuni oncologice (tumori solide) și hematooncologice

Afecțiuni ale metabolismului carbohidraților

Deficitul de galactokinază
Deficitul de fructozo- 1,6- difosfatază
Tirozinemia tip 1
Homocistinuria
Citruinemia clasică

Afecțiuni ale metabolismului purinic și pirimidinic

Sindromul Lesch-Nyhan
Imunodeficiență combinată severă

Afecțiuni ale metabolismului acizilor organici

Alcaptonuria
Acidemia metilmalonică
Acidemia propionică

Afecțiuni ale metabolismului porfirinelor și hemului

Porfirie

Afecțiuni ale enzimelor lizozomale și mitocondriale

Mucopolizaharidoze
Mucolipidoze
Boala Tay-Sachs
Boala Gaucher
Boala Niemann-Pick
Boala Fabry
Sindromul Leigh
Ataxia cu acidoza lactică tip I

Afecțiuni ale enzimelor peroxizomale

Acatlazemia
Adrenoleucodistrofia
Boala Refsum

Malformații congenitale, deformații și anomalii cromozomiale

Malformații congenitale ale sistemului nervos

Anencefalia și malformații similare

Cranio-rahischisis

Encefalocel

Microcefalia

Hidromicrocefalia

Microencefal

Hidrocefalia congenitală. Malformații ale apeductului Sylvius. Atrezia fisurii Luschka și a foramenului Magendie. Sindromul Dandy-Walker

Malformații congenitale ale corpului calos

Arhinencefalia

Holoprosencefalia

Alte diformități parțiale ale creierului, ale hipotalamusului, ale cerebelului, agiria și lissencefalia, microgiria și pahigiria, micropoligiria, poligiria, hidranencefalia

Displazia septului și căilor optice

Megalencefalia

Chisturi cerebrale congenitale

Porencefalia, schizencefalia

Hematocefal

Malformația meningelor cerebrale

Macrogiria

Spina bifida cu hidromeningocel, meningocel, meningomielocel, mielocel, mielomeningocel

Siringomielocel

Sindromul Arnold-Chiari

Alte malformații congenitale ale măduvei spinării: siringomielia și siringobulbia, hipoplazia și displazia măduvei spinării, diastematielia, hidromielia, hidrorahis

Disautonomia familială [Riley-Day]

Neurofibromatoza

Sindromul Marcus Gunn

Hipoplazia nervului optic

Atrofia optică congenitală

Agenezia unui nerv

Sindromul Cayler

Diplegia facială congenitală

Deplasarea plexului brahial
Agenezia nucleară
Sindromul Duane
Sindromul Moebius

Malformații congenitale ale ochiului, urechii, feței și gâtului

Malformații ale ochiului cauzând alterarea vederii
Agenezia ochiului
Aplazia ochiului
Malformații congenitale ale urechii cauzând alterarea auzului
Surditate congenitală
Absența, atrezia sau strictura conductului auditiv (extern)
Atrezia sau strictura meatului auditiv osos
Malformații congenitale ale urechii medii
Malformația congenitală a urechii interne (labirint, organ Corti)

Malformații congenitale ale sistemului circulator

Malformații congenitale ale cavităților și orificiilor cardiace
Trunchi arterial comun
Persistența canalului arterial
Orificiu dublu al ventriculului drept. Sindromul Taussig-Bing
Orificiu dublu al ventriculului stâng
Comunicație ventriculo-auriculară discordantă
Orificiu dublu ventricular
Ventricul comun
Cord trilocular bilateral
Ventricul unic
Comunicația atrioventriculară discordantă
Malformații congenitale ale septului cardiac
Defect al sinusului coronar
Permeabilitate sau persistență: foramen ovale, defect ostium secundum
Defect al sinusului venos
Canal atrio-ventricular comun
Defectul pliurilor endocardice
Defect septal atrial al ostium primum
Tetralogie Fallot
Defect septal ventricular cu stenoză pulmonară sau atrezie, dextropoziție a aortei și hipertrofia ventriculului drept
Defect septal aorto-pulmonar
Defect septal aortic

Fistula aorto-pulmonară
Sindromul Eisenmenger
Pentalogia Fallot
Malformații congenitale ale valvelor tricuspide și pulmonară
Atrezia valvei pulmonare
Stenoza congenitală a valvei pulmonare
Insuficiența congenitală a valvei pulmonare
Stenoza congenitală a valvei tricuspide
Atrezia valvei tricuspide
Boala Ebstein
Sindromul inimii drepte hipoplazice
Malformații congenitale ale valvei aortice și valvei mitrale
Stenoza sau atrezia congenitală a valvei aortice
Insuficiența congenitală a valvei aortice
Valva aortică bicuspidă
Insuficiența aortică congenitală
Stenoza mitrală congenitală
Atrezia mitrală congenitală
Insuficiența mitrală congenitală
Sindromul inimii stânga hipoplazice
Fibroelastoza endocardică
Cord triatrial
Stenoza infundibulului pulmonar
Stenoza congenitală subaortică
Malformația vaselor coronariene
Anevrism congenital al coronarei
Bloc congenital al inimii
Malformații congenitale ale arterelor mari
Permeabilitatea canalului arterial
Permeabilitatea canalului Botallo
Persistența canalului arterial
Coarctarea istmului aortic
Atrezia aortei
Stenoza aortei
Aplazia aortei
Anevrism aortic congenital
Atrezia arterei pulmonare
Stenoza arterei pulmonare
Arteră pulmonară aberantă
Agenezia arterei pulmonare

Anevrism congenital al arterei pulmonare
Anomalia arterei pulmonare
Hipoplazia arterei pulmonare
Malformații congenitale ale venelor mari
Stenoza congenitală a venei cave
Conexiune venoasă pulmonară aberantă
Hemangiom și limfangiom cu afectare funcțională
Stenoza congenitală a arterei renale

Malformații congenitale ale sistemului respirator

Stenoza congenitală subglotică
Laringo-malacia congenitală
Absența/Atrezia cartilagiului cricoid, epiglotei, glotei, laringelui și cartilagiului tiroid
Malformații congenitale ale traheei și bronhiilor
Malformații congenitale ale traheei: - dilatația traheei, stenoza traheei
Malformații congenitale ale bronhiilor
Malformații congenitale ale plămânului
Pulmon chistic congenital
Agenezia pulmonară
Absența plămânului (lob)
Bronșectazia congenitală
Hipoplazia și displazia pulmonului
Anomalii ale pleurei

Malformații congenitale ale sistemului digestiv

Sindromul Van der Woude
Malformațiile congenitale ale esofagului: atrezie cu sau fără fistulă traheoesofagiană, fistulă bronho-esofagiană congenitală, diverticul, esofag absent
Stenoza congenitală hipertrofică a pilorului
Absența congenitală, atrezia și stenoza intestinului subțire
Absența, atrezia și stenoza congenitală a intestinului gros
Absența, atrezia și stenoza congenitală a rectului cu sau fără fistulă
Absența, atrezia și stenoza congenitală a anusului
Atrezia colonului
Boala Hirschsprung
Malformații congenitale de fixare a intestinului
Atrezia, stenoza căilor biliare
Chist al coledocului

Boala chistică a ficatului
Sindromul Alagille
Agenezia, aplazia și hipoplazia pancreasului

Malformații congenitale ale sistemului urinar

Agenezia renală și alte defecte de reducere a rinichiului
Hipoplazia renală
Boala chistică a rinichiului
Nefronoftizia
Hidronefroza congenitală
Atrezia și stenoza ureterului
Ureter impermeabil
Atrezia și stenoza joncțiunii utereropelviene
Atrezia și stenoza joncțiunii uterovezicale
Dilatarea congenitală a ureterului
Hidroureter congenital
Agenezia ureterului
Reflux vezicoureteric congenital
Sindromul nefrotic congenital
Diverticul calicial congenital
Extrofia vezicii urinare
Valve uretrale congenitale
Strictura congenitală a orificiului vezicouretral
Uretra impermeabilă
Strictura congenitală a meatului uretral
Hipoplazia uretrei
Uretra ectopică sau orificiu uretral ectopic
Fistula uretro-rectală
Megauretra congenitală
Sindrom de megacistită-megaureter
Siringocel uretral congenital
Alte malformații congenitale ale vezicii și uretrei

Malformații și deformații ale sistemului osteoarticular și ale mușchilor

Absența completă congenitală a membrului(lor) superior(e)
Amelia membrelor superioare
Absența congenitală a brațului și antebrățului cu prezența mâinii
Focomelia brațului
Absența congenitală atât a antebrățului cât și a mâinii

Absența congenitală a mâinii și degetului(lor)
Scurtarea congenitală a membrului(lor) superior(oare)
Hipoplazia mâinii și degetelor
Amputația congenitală a membrului superior
Sindromul de inel constrictor al membrului superior
Absența congenitală a labei piciorului și a degetului(lor)
Hipoplazia congenitală a labei piciorului și degetului(lor)
Scurtarea congenitală a membrului(lor) inferior(oare)
Amputația congenitală a membrului inferior
Sindromul de inel constrictor al membrului inferior
Ectromelia NOS a membrului(lor)
Hemimelia NOS a membrului(lor)
Artrogripoza congenitală multiplă
Sindromul Larsen
Contractarea congenitală a membrului
Craniosinostoza
Fuziunea imperfectă a craniului
Boala Crouzon
Sindromul Klippel-Feil
Sindromul de fuziune cervicală
Spondilolisteza congenitală și spondiloliza
Osteocondrodisplazia cu defecte de creștere ale oaselor tubulare și ale coloanei vertebrale
Acondrogeneza
Acondroplazia
Nanism acondroplazic
Hipocondroplazia
Nanism distrofic
Displazia condroectodermală
Sindromul Ellis-van Creveld
Displazia spondiloepifizară
Acrodisostoza
Osteogeneza imperfectă
Sindromul Albright (-McCune)
Osteopetroza
Sindromul Albers-Schönberg
Displazia progresivă diafizală
Encondromatoza
Sindromul Maffucci
Boala Ollier

Sindromul Pyle
Exostoza congenitală multiplă
Condrodistrofia
Sindromul Ehlers-Danlos
Amiotrofia congenitală

Alte malformații congenitale

Ihtioza congenitală
Epidermoliza buloasă
Sindromul Herlitz
Sindromul Sturge-Weber
Limfoedem ereditar
Mastocitoza
Keratoza ereditară palmară și plantară
Boala Von Recklinghausen
Boala Bourneville
Sindromul Peutz-Jeghers
Sindromul Von Hippel-Lindau
Sindromul hidantoinei fetale
Sindromul Meadow
Sindromul Apert
Sindromul Treacher Collins
Sindromul hipoplaziei pulmonare cu anomalii faciale anchilozante
Artro-oftalmia progresivă ereditară
Sindromul Cockayne
Sindromul Cornelia de Lange
Sindromul Noonan
Sindromul Prader-Willi
Sindromul Russell-Silver
Sindromul Seckel
Sindromul Smith-Lemli-Opitz
Sindromul Holt-Oram
Sindromul Klippel-Trenaunay-Weber
Sindromul Rubinstein-Taybi
Sindromul de sirenomie
Trombocitopenia cu sindromul absenței radiusului
Sindromul Beckwith-Wiedemann
Sindromul Sotos
Sindromul Marfan
Sindromul Alport

Sindromul Laurence-Moon-Biedl
Sindromul Zellweger
Sindromul William
Sindromul Angelman
Absența congenitală a glandei suprarenale
Malformații congenitale ale glandei pituitare
Malformații congenitale ale glandei tiroide
Malformații congenitale ale glandei paratiroide
Malformații congenitale ale timusului
Sindromul Kartagener
Craniopagus
Toracopagus
Xifopagus

Anomalii cromozomiale

Sindromul Down
Sindromul Edwards și sindromul Patau
Trisomii sau trisomii parțiale specificate ale autosomilor
Monosomia și absența autosomilor
Sindromul Wolff-Hirschorn
Sindromul Cri-du-chat
Translocații și inserții reciproce echilibrate și robertsoniene
Sindromul Turner
Sindromul Klinefelter
Disgeneza gonadică pură
Cromozom X fragil