

## 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  
Citrulinemia 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, diastematomielia, 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 stângi hipoplazice  
 Fibroelastoza endocardică  
 Cord triatrial  
 Stenoza infundibulului pulmonar  
 Stenoza congenitală subaortică  
 Malformația vaselor coronariene  
 Aneurism congenital al coronarei  
 Bloc congenital al inimii  
 Malformații congenitale ale arterelor mari  
 Permeabilitatea canalului arterial  
 Permeabilitatea canalului Botallo  
 Persistența canalului arterial  
 Coarctația istmului aortic  
 Atrezia aortei  
 Stenoza aortei  
 Aplazia aortei  
 Aneurism aortic congenital  
 Atrezia arterei pulmonare  
 Stenoza arterei pulmonare  
 Arteră pulmonară aberantă  
 Agenezia arterei pulmonare  
 Aneurism 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 utererovezicale  
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 membrilor superioare  
Absența congenitală a brațului și antebrațului cu prezența mâinii  
Focomelia brațului  
Absența congenitală atât a antebrațului 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  
Osteocondrodizplazia 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-Schonberg  
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 sirenomelie  
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