

DEFINIZIONE MALATTIE, GRUPPI, ESEMPI, SINONIMI	Codice Esenz.	Numero OMIM	CARATTERISTICHE SALIENTI DELLE MALATTIE
AARSKOG, SINDROME DI	RN0790	100050	ipertelorismo, brachidattilia, scroto a scialle
AASE-SMITH, SINDROME DI	RN1340	*147800	pollice trifalangeo, anemia congenita
ABETALIPOPROTEINEMIA	RCG070	#200100	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Malassorbimento di grassi, retinopatia, atassia
ACALASIA	RI0010	*200400	dilatazione dell'esofago con anomalie della peristalsi e del rilasciamento dello sfintere esofageo inferiore
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	RC0120	#604290	alterazioni oculari e neurologiche con emosiderosi
ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	RCG040	*245400	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Deficit neurologici e muscolari, ritardo di crescita
ACIDO VALPROICO, SINDROME FETALE DA	RP0020		cardiopatia congenita, facies peculiare
ACONDROGENESI	RNG050	#200610 *200600 #600972 200710 200720	esempio di CONDRDISTROFIE CONGENITE. Bassa statura, arti molto corti, grave difetto di ossificazione soprattutto del cranio, corpi vertebrali, femore
ACONDROPLASIA	RNG050	#100800	esempio di CONDRDISTROFIE CONGENITE. Bassa statura, arti corti, anomalie del forame magno e del canale vertebrale.
ACROCALLOSA, SINDROME	RN1630	*200990	corpo calloso ipoplasico o assente, polidattilia post-assiale, duplicazione dell'alluce
ACROCEFALOSINDATTILIA	RNG030	109050	craniosinostosi, sindattilia, ampia falange distale del pollice
ACRODERMATITE ENTEROPATICA	RC0070		vedi DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO
ACRODISOSTOSI	RN0280	*101800	craniosinostosi, sindattilia, ampia falange distale del pollice
ADAMS-OLIVER, SINDROME DI	RN0340	*100300	aplasia cutis congenita, difetti trasversi terminali agli arti
ADIPOSI DOLOROSA	RC0090		vedi DERCUM, MALATTIA DI
ADRENOLEUCODISTROFIA	RF0120	#300100 #202370	demielinizzazione cerebrale, atrofia surrenalica, varie forme in relazione all'esordio
AGAMMAGLOBULINEMIA	RCG160	*300300 #601495	esempio di IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE Sinusiti, congiuntiviti, polmoniti, bronchiti, infezioni cutanee, diarrea cronica.
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030	*213000	Sviluppo parziale o assenza completa di cervelletto
ALAGILLE, SINDROME DI	RN1350	#118450	colestasi, stenosi polmonare periferica, facies peculiare
ALANINEMIA	RCG040	277400	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Deficit di crescita, convulsioni
ALBINISMO	RCG040	#203100	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Ipopigmentazione cutanea e problemi oculari
ALCAPTONURIA	RCG040	#203500	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Urine scure, problemi articolari e renali
ALCOLICA FETALE, SINDROME	RP0040		bassa statura ad insorgenza prenatale, microcefalia, fessure palpebrali corte
ALEXANDER, MALATTIA DI	RFG010	#203450	esempio di LEUCODISTROFIE. Diffusa demielinizzazione, macrocefalia, spasticità muscolare, ritardo mentale, convulsioni
ALPERS, MALATTIA DI	RF0010	*203700	patologia neurologica progressiva caratterizzata da degenerazione della sostanza grigia cerebrale, spasticità progressiva, movimenti mioclonici, crisi epilettiche, regressione dello sviluppo motorio, epatopatia e cecità.

ALPORT, SINDROME DI	RN1360	*104200	deterioramento progressivo della membrana basale glomerulare, insufficienza renale, a volte disturbi visivi e uditivi
ALSTROM, SINDROME DI	RN1370	#203800	obesità, diabete mellito, retinite pigmentosa, sordità
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	RCG100		
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	RCG070		
ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	RNG100		
AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	RFG110	#204000	esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE. Retinite pigmentosa, amaurosi
AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	RCG130	#105200	accumulo nei tessuti della proteina fibrillare amiloide localizzato, generalizzato o sistemico con danno d'organo
ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	RDG010	#603903	esempio di ANEMIE EREDITARIE. Anemia emolitica cronica, globuli rossi a forma di falce, eventi vaso-occlusivi che portano alla trombosi e all'infarto tissutale.
ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA	RDG010		vedi BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI
ANEMIE EREDITARIE	RDG010		
ANEMIE SIDEROBLASTICHE	RDG010	*3013002269950	esempio di ANEMIE EREDITARIE Astenia, difficoltà respiratoria, alti livelli sierici di ferro, presenza di sideroblasti nel sangue, rischio di sviluppare leucemia acuta.
ANGELMAN, SINDROME DI	RN1300	#105830	ritardo mentale grave, microcefalia, assenza del linguaggio, atassia
ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190		vedi EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO
ANIRIDIA	RN0110	#106200	agenesia parziale o totale dell'iride, ridotta acuità visiva, cataratta, glaucoma
ANO IMPERFORATO	RN0190	301800	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	RNG040		
ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI	RN0800	*207410	craniosinostosi, atresia delle coane, sinostosi radio-omerale
APERT, SINDROME DI	RNG030	#101200	esempio di ACROCEFALOSINDATTILIA. Craniosinostosi irregolare, ipoplasia dell'emivolta, sindattilia, falange distale larga del pollice e del primo dito del piede
APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	RN0640	*107600	assenza congenita di pelle su scalpo, tronco, estremità
APNEA INFANTILE	RP0050		apnee nel primo anno di vita, da cause sconosciute, a volte correlate con la sindrome della morte improvvisa del neonato
ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI	RN0010	118420	idrocefalo, siringomielia, erniazione delle tonsille cerebellari
ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080	187360	Panarterite con coinvolgimento soprattutto delle arterie temporali
ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020		gruppo eterogeneo con contratture articolari multiple
ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI	RN0740		vedi IVE MARK SINDROME DI

ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	RFG040	212900	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI Atassia cerebellare, atrofia corticale del cervelletto, degenerazione progressiva dei nervi spinali, mancata coordinazione muscolare, atrofia muscolare degli arti, del capo, del collo, alterazioni oculari
ATASSIA DI FRIEDREICH	RFG040	#229300 *601992	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI Malattia progressiva con degenerazione spinocerebellare e dell'encefalo, nistagmo, incoordinazione della parola e dei movimenti, debolezza degli arti, diminuiti e/o assenti riflessi, scoliosi, diabete
ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	RFG040	#277460	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI. Atassia, areflessia, riduzione della sensibilità propriocettiva secondaria a deficit selettivo di vitamina E
ATASSIA PERIODICA	RFG040	#108500 #160120 *606552	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI atassia, progressivo deterioramento cerebellare, nistagmo
ATASSIA TELEANGECTASICA	RFG040	*208900	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI. Perdita progressiva della coordinazione motoria degli arti, del capo, lesioni oculocutanee vascolari, aumentata sensibilità a malattie e neoplasie, invecchiamento precoce.
ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE	RFG040		vedi ATASSIA PERIODICA
ATRANSFERRINEMIA CONGENITA	RC0130	#209300	anemia ipocromica, emosiderosi, cardiopatia congestizia
ATRESIA BILIARE	RN0210	242400	
ATRESIA DEL DIGIUNO	RN0170	*243600	
ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	RN0160	189960	
ATRESIA O STENOSI DUODENALE	RN0180	223400	
ATROFIA CEREBELLO OLIVARE	RFG040		vedi DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES
ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	RF0050	*125370	epilessia mioclonica, demenza, atassia, coreo- atetosi
ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA	RN0650		vedi PARRY-ROMBERG SINDROME DI
ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	RF0240		
ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE	RFG060		vedi CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI
ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300	#535000	degenerazione progressiva del nervo ottico bilaterale con perdita acuta o subacuta della visione centrale, scotomi
ATROFIA SPINODENTATA	RFG040		vedi DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT
ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050	#253300	
AXENFELD- RIEGER, ANOMALIA DI	RN0090	109120	alterazioni oculari e facciali, sordità neurosensoriale, ritardo dello sviluppo psicomotorio, idrocefalo
BALLER-GEROLD, SINDROME DI	RN0810	218600	craniosinostosi, aplasia del radio
BARDET-BIEDL, SINDROME DI	RN1380	#203300	obesità, retinite pigmentosa, diabete mellito, polidattilia
BARTTER, SINDROME DI	RCG010	#241200	esempio di IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI. Polidipsia, poluria, ritardo mentale, bassa statura
BASSEN KORNZWEIG, SINDROME DI	RCG070		vedi ABETALIPOPROTEINEMIA
BATTEN, MALATTIA DI	RFG020	#204200	esempio di CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (forma giovanile). Atrofia ottica, retinite pigmentosa, deterioramento mentale, epilessia
BECKER, DISTROFIA DI	RFG080	#300376	esempio di DISTROFIE MUSCOLARI. Come la Duchenne ma meno gravi e ad esordio più tardivo
BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI	RN0820	#130650	macroGLOSSIA, onfalocoele, macrosomia, alterazioni auricolari

BEHÇET, MALATTIA DI	RC0210	109650	flogosi a carico dell'occhio, ulcere orali e genitali, coinvolgimento di articolazioni, vasi sanguigni, cervello, tratto gastrointestinale
BEHR, SINDROME DI	RF0220	210000	atrofia ottica bilaterale, nistagmo, atassia spastica progressiva, epilessia mioclonica, disartria, incontinenza urinaria, segni extra-piramidali, ritardo mentale e altre manifestazioni neurologiche
<i>BERNARD SOULIER, SINDROME DI</i>	RDG030	*231200	esempio di PIASTRINOPATIE EREDITARIE. Deficit sulla superficie piastrinica di una glicoproteina di membrana (GP Ib-GPIX); caratterizzata da piastrine ridotte nel numero e alterate nella funzione
<i>BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI</i>	RDG010	#105650 #205900	esempio di ANEMIE EREDITARIE. Anemia ipoplastica congenita, con possibili malformazioni cardiache, scheletriche, renali, cardiache, oculari, gonadiche e ritardo mentale.
BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI	RN1480		vedi IPOMELANOSI DI ITO
BLOOM, SINDROME DI	RN0830	#210900	bassa statura, ipoplasia malare, eritema teleangiectasico del volto
BLUE RUBBER BLEB NEVUS	RN0150	*112200	angiomi multipli cutanei, delle mucose, epatici, polmonari, del SNC, intestinali, ipertrofia degli arti, fratture patologiche
BORJESON, SINDROME DI	RN0840	#301900	orecchie grandi, ipogonadismo, ritardo mentale severo
BRANCHIO-OCULO-FACCIALE, SINDROME	RN1130	*113620	bassa statura, dismorfismi cranio facciali, schilsi labiale, coloboma dell'iride o della retina
BRANCHIO-OTO-RENALE, SINDROME	RN1140	#113650	difetti branchiali, ostruzione del dotto lacrimale, labioschisi a carico del labbro superiore
BUDD-CHIARI, SINDROME DI	RG0110		Occlusione delle vene sovraepatiche
<i>C, SINDROME</i>	RNG040	*211750	esempio di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA. Trigonocefalia, dismorfismi, ritardo mentale, anomalie genito-urinarie e scheletriche
CAMPTODATTILIA FAMILIARE	RN0290	*114200	camptodattilia, sublussazione delle ginocchia
<i>CAMPTOMELICA, SINDROME</i>	RNG050		esempio di CONDRODISTROFIE CONGENITE. Tibia incurvata, scapola ipoplasica, profilo facciale piatto
<i>CANAVAN, MALATTIA DI</i>	RFG010	*271900	esempio di LEUCODISTROFIE Degenerazione spongiforme del sistema nervoso centrale, progressivo deterioramento mentale, ipertono muscolare, scarso controllo del capo, macrocefalia, cecità
CARDIO-FACIO-CUTANEA, SINDROME	RN1150	115150	cardiopatía congenita, anomalie ectodermiche, bozze frontali prominenti
CARENZA CONGENITA DI ALFA-1 ANTITRIPSINA	RC0200	#107400	dispnea, enfisema, ostruzione alveolare, alterazioni epatiche
CAROLI, MALATTIA DI	RN0220	600643	dilatazione cistica segmentaria dei dotti biliari intraepatici
CARPENTER, SINDROME DI	RN1390	*201000	acrocefalia, polidattilia-sindattilia ai piedi, dislocazione laterale del canto interno degli occhi
CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE, SINDROME	RN0450	117650	micrognazia, malformazioni del palato, pectus carinatum, anomalia delle costole, glossoptosi, bassa statura
CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA, SINDROME	RN1640	#214150	artrogriposi neurogenica, microcefalia, microftalmia e/o cataratta
CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	RFG020	#204200 #256730 *256731	malattie neurodegenerative da accumulo di lipopigmento, caratterizzate da cecità, convulsioni, demenza, con esordio a varie età
<i>CHARCOT MARIE TOOTH, MALATTIA DI</i>	RFG060	#118220	esempio di NEUROPATIE EREDITARI. Neuropatia sensitivo-motoria con atrofia muscoli peroneali e distali degli arti inferiori
CHARGE, ASSOCIAZIONE	RN0850	214800	coloboma, cardiopatía, atresia coane, ritardo mentale, ipoplasia dei genitali, -anomalie auricolari

CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	RN0070		vedi CHIRAY FOIX, SINDROME DI
CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI	RD0060	#214500	parziale albinismo, nistagmo, fotofobia, neutropenia, piastrinopenia, anormale suscettibilità alle infezioni, splenomegalia, epatomegalia, linfadenomegalia
CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'	RN1500		vedi KID SINDROME
CHERATOCONO	RF0280	#148300	progressivo assottigliamento e curvatura della porzione centrale della cornea che diventa cuneiforme
CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	RN0530	*308800 - 308830	cheratosi follicolare con progressiva cicatrizzazione e alopecia
CHIRAY FOIX, SINDROME DI	RN0070		afasia motoria, disartria grave, perdita della funzione muscolare volontaria della faccia e della lingua, problemi di masticazione e di deglutizione
CHURG-STRAUSS, SINDROME DI	RG0050		Patologia polmonare con vasculite e granulomi, spesso complicità di altre patologie
CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	RF0230		uveite anteriore di natura idiopatica con depigmentazione dell'iride dell'occhio affetto
CISTINOSI	RCG040	#219800	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Alterazioni renali e oculari per accumulo di cistina intracellulare
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030		malattia infiammatoria progressiva caratterizzata da sensazione di pressione e dolore nell'area sovrapubica, pollachiuria, tenesmo
CITRULLINEMIA	RCG050	*215700	esempio di DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA. Iperammoniemia, danno cerebrale, coma
COATS, MALATTIA DI	RF0200		vedi VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE
COCKAYNE, SINDROME DI	RN1400	*216400	aspetto senile, degenerazione retinica, fotosensibilità cutanea
COFFIN-LOWRY, SINDROME DI	RN0350	#303600	rime palpebrali inclinate all'esterno e verso il basso, naso bulboso, dita affusolate
COFFIN-SIRIS, SINDROME DI	RN0360		ipoplasia del V dito e delle unghie, lineamenti grossolani
COGAN DISTROFIA DI	RFG140	*257550	esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA. Aprassia oculomotoria, nistagmo orizzontale
COGAN, SINDROME DI	RF0270		disturbo simil-poliarteritico caratterizzato da cheratite interstiziale non sifilitica, vertigini, tinnito, sordità e più raramente da interessamento sistemico
COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050	260480	malattia del collagene con infiammazione, fibrosi e distruzione progressiva dei dotti biliari intra ed extra epatici con progressione a cirrosi biliare
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	RN0120	*120300	Fissurazione del globo oculare
COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA	RGG010	#235400	esempio di MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE. Anemia emolitica, trombocitopenia, insufficienza renale acuta
CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050		alterazione dello sviluppo e crescita delle strutture cartilaginee
CONGIUNTIVITE LIGNEA	RF0290	#217090	congiuntivite membranosa bilaterale, lacrimazione, sviluppo di pseudomembrane sulla congiuntiva tarsale e lesioni delle membrane mucose di vari organi che si trasformano in masse spesse, ruvide, dure e nodose
CONN, SINDROME DI	RCG010		esempio di IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI. Ipervolemia, ipernatremia ed alcalosi ipokaliemica
CONNETTIVITE MISTA	RM0030		sintomi simili a LES, scleroderma e polimiosite, Ab anti-RNP
CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	RMG010		indici flogistici alti, segni aspecifici di connettivite, diagnosi di esclusione

CONRADI-HUNERMANN, SINDROME DI	RNG060	*118650	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Condrodisplasia punctata, anomalie facciali, ritardo di crescita, lesioni a buccia d'arancio della cute, capelli radi
COREA DI HUNTINGTON	RF0080	*143100	movimenti coreiformi, demenza, rigidità, disartria, ipotonia muscolare, psicosi, epilessia
CORNEA GUTTATA	RFG140		esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI	RN1410	122470	sinofria, labbro superiore sottile e con angoli in basso, micromelia
CRANIOSINOSTOSI - IPOPLASIA MEDIOFACCIALE - ANOMALIE DEI PIEDI	RN0400		vedi JACKSON-WEISS, SINDROME DI
CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	RNG040	218500	esempio di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA. Craniosinostosi non sindromica
CRI DU CHAT, MALATTIA DEL	RN0670	#123450	cromosomopatia, delezione 5p-, microcefalia, rime palpebrali inclinate verso il basso
CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI	RC0180	#218800	forma congenita di ittero non emolitico dell'infanzia
CRIOGLOBULINEMIA MISTA	RC0110	*123550	reattività anormale al freddo, alterazioni cutanee, anomalie ematologiche
CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI	RF0200		vedi VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE
CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI	RB0030	175500	poliposi, pigmentazione cutanea, alopecia, alterazioni ungueali
CROUZON, MALATTIA DI	RNG040	#123500	esempio di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA. Craniosinostosi, arti normali
CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	RN0540	219250	livedo reticularis, telengectasie, ulcere superficiali, tendinite, ipertensione, distacco di retina congenito, leucocoria
CUTIS LAXA	RN0500	*219100	pelle lassa e anelastica
DARIER MALATTIA DI	RN0550	#124200	papule cheratosiche su pelle e mucose, distrofia ungueale
DE MORSIER, SINDROME DI	RN0860	#182230	ipoplasia del nervo ottico, deficit ipofisari
DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI	RN1420	#278800	lesioni oculari e cutanee tipo xeroderma pigmentoso, ritardo mentale, anomalie neurologiche
DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	RDG020		esempio di DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	RC0070	#201100	Dermatite, diarrea, alopecia
DEFICIENZA DI ACTH	RC0010	201400	calo ponderale, vomito, ipotensione, debolezza muscolare
DEFICIENZA DI CERAMIDASI	RC0100		vedi FARBER, MALATTIA DI
DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E	RFG040		vedi ATASSIA FRIEDREICH-LIKE
DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLO-ACILTRANSFERASI	RCG070	#245900	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Opacità corneali, anemia, insufficienza renale
DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA	RCG070		vedi TANGIER, MALATTIA DI
DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	RCG070	*151670	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Xantomi, problemi cardiaci
DEFORMITA' DI SPRENGEL	RN0270	*184400	displasia congenita della spalla
DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE	RFG040		vedi ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE
DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	RFG040	*302650 *117340 602197	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI. Varie forme, atassia, disartria, disfagia, demenza, nistagmo, diplopia, vertigini, oftalmoplegia
DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE	RC0150		vedi WILSON, MALATTIA DI
DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE	RC0150		vedi WILSON, MALATTIA DI
DEGENERAZIONE MARGINALE	RFG130		esempio di DEGENERAZIONI DELLA CORNEA

DEGENERAZIONE NODULARE	RFG130		esempio di DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN	RFG130		vedi DEGENERAZIONE NODULARE
DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	RFG040		esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI . Disartria, tremore degli arti inferiori, incoordinazione degli arti superiori
DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	RFG040	#212840	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI. Atassia cerebellare, ipogonadismo ipogonadotropo
DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130		
DEJERINE SOTTAS , MALATTIA DI	RFG060	#155900	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE. Malattia demielinizzante ipertrofica con compromissione motoria degli arti inferiori
DENYS-DRASH SINDROME DI	RN1430	#194080	tumore di Wilms, pseudoermafroditismo
DERCUM, MALATTIA DI	RC0090	103200	lipomi sottocutanei con pressione sui nervi che causa dolore e debolezza
DERMATITE ERPETIFORME	RL0020	601230	malattia cronica caratterizzata da papule e vescicole a grappoli, pruriginose; spesso associata a enteropatia glutinosensibile
DERMATOMIOSITE	RM0010		miosite infiammatoria, debolezza muscolare, lesioni cutanee eritemato-ulcerative
DI GEORGE, SINDROME DI	RCG160		esempio di IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE Ipoplasia del timo e delle ghiandole paratiroidi, immunodeficit T, tetanie in epoca neonatale, dismorfismi facciali, cardiopatie congenite.
DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	RJ0010	*304800	forma di diabete insipido causata dall'incapacità dei tubuli renali a rispondere all'ADH
DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020		
DISAUTONOMIA FAMILIARE	RN0080	#223900	ipertermia maligna, ipoidrosi/iposudorazione, disturbi del comportamento, difficoltà di alimentazione, ritardo mentale/psicomotorio, insensibilità al dolore/disturbi sensitivi
DISCHERATOSI CONGENITA	RN0560	224230 - #127550	iper-ipopigmentazione, distrofia ungueale progressiva, leucoplachia anale, uretrale, di labbra, bocca, occhi
DISCONDROSTEOSI	RNG060	#127300	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Deformità del radio distale, bassa statura
DISFAGOCITOSI CRONICA	RD0050		vedi MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120		
DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	RDG020	#188055 *227400	esempi di DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE. Resistenza alla proteina C attivata e deficit del fattore V Leiden sono due cause meno rare
DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	RNG040	*155000	esempio di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA. Accorciamento della mascella, prognatismo mandibolare, malformazioni delle orecchie, ritardo del linguaggio.
DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE	RNG040		vedi HALLERMAN-STREIFF, SINDROME DI
DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	RNG060	#123000 #218400	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Anomalie craniofacciali, scheletriche, perdita dell'udito
DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	RNG060	#222600 264180	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Arti brevi, ossa ricurve, contratture articolari con piede equino varo
DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	RNG050	127800	esempio di CONDRODISTROFIE CONGENITE. Crescita asimmetrica delle cartilagini specie tarsali e carpal
DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA	RNG060	#226980	vedi FAIRBANK, MALATTIA DI.

DISPLASIA FIBROSA	RNG060	#607278 #174800	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Interessa la midollare dell'osso con formazioni di cisti benigne per uno sviluppo irregolare
DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	RNG040	*229400	esempio di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA. Brachicefalia, encefalocele, anomalie oculari, dismorfismi facciali, palatoschisi
DISPLASIA MAXILLONASALE	RNG040	*155050	esempi di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA Anomalie nasali, malocclusione, ipoplasia falangi distali, anomalie vertebrali
DISPLASIA METATROPICA	RNG050		vedi KNIEST DISPLASIA
DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE	RN1440	*164200	anomalie dell'occhio e della facies, sindattalia e ipoplasia dello smalto
DISPLASIA SETTO-OTTICA	RN0860		vedi DE MORSIER, SINDROME DI
DISPLASIA SPONDILOCOSTALE	RN0410	#271530	platisspondilia, stenosi spinale, calcificazione precoce delle cartilagini costali
DISPLASIA SPONDILO-EPIFISARIA CONGENITA	RN1450	#183900	tronco corto, deficit di mineralizzazione, miopia
DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	RNG060	#313400	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE Comparsa dopo i 12 anni, bassa statura anomalie scheletriche
DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	RFG040	168100	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090	#128100 *224500	torsioni involontarie della muscolatura del collo, del tronco, degli arti, crampi alle mani e ai piedi, difficoltà nella prensione
DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	RFG140		esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE	RFG140		vedi COGAN DISTROFIA DI
DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER	RFG140		vedi DISTROFIA CORNEALE GRANULARE
DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II	RFG140		vedi DISTROFIA CORNEALE MACULARE
DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	RFG140	#122000	esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE	RFG140		vedi MEESMANN, DISTROFIA DI
DISTROFIA CORNEALE GRANULARE	RFG140	#121900	esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
DISTROFIA CORNEALE MACULARE	RFG140	#217800	esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	RFG140	#122200	esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
DISTROFIA DEI CONI	RFG110		esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
DISTROFIA DEI CONI, MALATTIA DI	RFG110		vedi DISTROFIA IALINA DELLA RETINA
DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	RFG110		esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE	RFG140		vedi DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE
DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	RFG080	*277320	esempio di DISTROFIE MUSCOLARI
DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA	RFG110		vedi RETINITE PIGMENTOSA
DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	RNG050	*208500	esempio di CONDRODISTROFIE CONGENITE. Alterato sviluppo delle ossa del toracica, ridotta crescita degli arti, patologia renale
DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	RFG110		esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
DISTROFIA VITREO RETINICA	RFG110	*312700	esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140		
DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	RFG120		
DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090		

DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080		esempio di DISTROFIE MUSCOLARI
DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110		esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
<i>DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA</i>	RFG140		esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080		
DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	RCG050		
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040		
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito	RCG060		
<i>DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI</i>	RCG070		esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE
DONHOUE, SINDROME DI	RC0050		vedi LEPRECAUNISMO
DOWN, SINDROME DI	RN0660	#190685	cromosomopatia, trisomia 21, ipotonia, facies tipica, rime palpebrali verso il basso, orecchie piccole
DUBOWITZ SINDROME DI	RN0870	*223370	facies peculiare, eczema infantile, bassa statura, microcefalia
<i>DUCHENNE, DISTROFIA DI</i>	RFG080	#310200	esempio di DISTROFIE MUSCOLARI. Ipotonia, debolezza muscolare, pseudoipertrofia dei polpacci, segno di Gower positivo, cardiomiopatia
DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA, SINDROMI DA	RNG090		sono incluse tutte le sindromi da mancanza o eccesso di materiale cromosomico con sintomatologia variabile
DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI	RN0370	#223800 - 304950	tronco corto, ritardo mentale, calcificazione irregolare delle creste iliache
EALES, MALATTIA DI	RF0210		vasculopatia obliterativa idiopatica che generalmente colpisce la retina periferica, caratterizzata da riduzione del visus in seguito ad emorragia vitreale
EATON-LAMBERT, SINDROME DI	RF0190		debolezza, affaticamento muscolare, secchezza della bocca, diplopia, disartria, ptosi, alterazioni dei riflessi pupillari, impotenza, ipoidrosi, ipotensione ortostatica
ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI	RN0880		vedi EEC SINDROME
EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO	RC0190	*300268 - #106100	edema temporaneo di alcune aree della cute o delle mucose e talvolta degli organi interni
EEC SINDROME	RN0880	*129900 - #604292 - *602077	ectrodattilia, displasia ectodermica, labiopalatoschisi
EHLERS-DANLOS, SINDROME DI	RN0330	#130050 #225400 #130000	varie forme con iperestensibilità legamentosa e cutanea, alterata cicatrizzazione delle ferite
<i>ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI</i>	RNG060	#225500	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE Displasia scheletrica, polidattilia, ipoplasia ungueale, anomalie cardiache
EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	RP0010		sordità, cataratta, cardiopatie congenite
EMERALOPIA CONGENITA	RF0250		
<i>EMOCROMATOSI EREDITARIA</i>	RCG100	*235200	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO. Eccessivo assorbimento di ferro che danneggia diversi organi
<i>EMOCROMATOSI FAMILIARE</i>	RCG100		vedi EMOCROMATOSI EREDITARIA
<i>EMOFILIA A</i>	RDG020	*306700	esempio di DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE. Deficit di Fattore VIII; caratterizzata da emartro, ematomi intramuscolari, sanguinamenti anche spontanei.
<i>EMOFILIA B</i>	RDG020	*306900	esempio di DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE. Deficit di Fattore IX; quadro clinico simile alla emofilia A, ma meno grave.

EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020	*311770	
ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010		
<i>ENGELMANN, MALATTIA DI</i>	RNG060	#131300	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE Displasia diafisaria progressiva
EPIDERMOLISI BOLLOSA	RN0570	#226700	fragilità cutanea con formazione di bolle e vescicole in seguito a traumi anche minimi
EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI	RN0720		vedi MERRF, SINDROME
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	RF0060	*254780	crisi epilettiche tipo grande male e/o miocloniche, progressivo deterioramento mentale, presenza di corpi di Lafora nell'encefalo, nel cuore, nel muscolo e nel fegato
<i>ERB, DISTROFIA DI</i>	RFG080		esempio di DISTROFIE MUSCOLARI. Interessamento degli arti e dei cingoli con risparmio dei muscoli facciali
<i>EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME</i>	RFG060		vedi REFSUM, MALATTIA DI
ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	RN0580	#602036	cheratodermia palmoplantare
ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	RN0590	#133200	ipercheratosi a chiazze, cheratodermia palmoplantare, eritema variabile, iperpigmentazione, ipertricosi
ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	RL0010	*148370	eruzione ereditaria a carico del palmo delle mani e della pianta dei piedi, con episodi ricorrenti durante la stagione fredda
ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO	RN0600		vedi IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA
<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</i>	RNG070		vedi ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA
ERMAFRODITISMO VERO	RN0240	235600	ipospadia, tessuto ovarico e testicolare
<i>ESOSTOSI MULTIPLA</i>	RNG050	*133700	esempio di CONDRODISTROFIE CONGENITE. Tumori cartilaginei multipli che interessano le ossa lunghe con successiva ossificazione, con esordio in prevalenza nella prima infanzia
<i>FABRY, MALATTIA DI</i>	RCG080	*301500	esempi di DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI. Insufficienza renale e cardiaca, dolori urenti alle estremità
FACOMATOSI	RN0750		vedi SCLEROSI TUBEROSA
<i>FAIRBANK, MALATTIA DI</i>	RNG060	#132400	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Epifisi piccole, irregolari, bassa statura, dolori e rigidità dell' anca
<i>FANCONI ANEMIA DI</i>	RDG010	#227650 *227646 *600901 *227645 *607139	esempio di ANEMIE EREDITARIE Pancitopenia, aumentata fragilità cromosomica, ritardo della crescita staturale, microcefalia, anomalie morfo- funzionali congenite a carico di vari organi o apparati.
FARBER, MALATTIA DI	RC0100	*228000	deformità articolari progressive e dolorose, noduli sottocutanei periarticolari
FASCITE DIFFUSA	RM0050		processo infiammatorio con perdita di elasticità a livello dei tessuti fasciali di mani, piedi e arti
FASCITE EOSINOFILE	RM0040	226350	infiammazione delle fasce muscolari mani, piedi e arti
<i>FAVISMO</i>	RDG010	*305900	esempio di ANEMIE EREDITARIE. Anemia emolitica episodica indotta da infezioni, da specifici farmaci o dall'ingestione da fave.
FEGATO POLICISTICO, MALATTIA DEL	RN0230	#174050	cisti multiple del fegato
FEMORO-FACCIALE, SINDROME	RN0460		ipoplasia femorale, naso corto, palatoschisi
FIBROSI EPATICA CONGENITA	RP0070	*263200	

FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020	228800	formazione di tessuto fibroso in regione retroperitoneale con conseguente ostruzione ureterale
FILIPPI, SINDROME DI	RN0380	*272440	sindattilia, clinodattilia, microcefalia, ritardo di crescita, ritardo mentale, facies peculiare
FOCOMELIA	RN0260	#269000 - 268300	gruppo di quadri sindromici caratterizzati in vario modi da anomalie/agenesie degli arti superiori
FOSFOETILAMINURIA	RC0160		vedi IPOFOSFATASIA
FRASER, SINDROME DI	RN1460	*219000	criptoftalmo, deficit auricolari, anomalie dei genitali
FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI	RN0890	*193700	facies peculiare ("fischiettante"), ipoplasia delle ali del naso, piede equinovaro
FRUTTOSEMIA	RCG060	*229600	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Rifiuto degli alimenti dolci, danno epatico
FRYNS, SINDROME DI	RN0900	*229850	anomalie del diaframma, lineamenti grossolani, ipoplasia distale delle dita
FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI	RFG140	#136800	esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
FUNDUS ALBIPUNCTATUS	RFG110		vedi RETINITE PUNCTATA ALBESCENS
FUNDUS FLAVIMACULATUS	RFG110		vedi DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST
GALATTOSEMIA	RCG060	#230400	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Cataratta, interessamento epatico, ritardo mentale
GANGLIOSIDOSI	RFG030	#230600 *230500 230710 #230650 230700	vari tipi di malattie lisosomiali con accumulo di gangliosidi nel sistema nervoso
GARDNER, SINDROME DI	RB0040	*175100	poliposi familiare del colon
GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020	137280	malattia cronica con grandi e tortuose pliche nella parete interna dello stomaco
GASTROSCHISI	RN0320	230750	addome piccolo con erniazione dell' intestino
GAUCHER, MALATTIA DI	RCG080	#231000	esempi di DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI. Danno asseo, visceromegalia, anemia, piastrinopeniacco coinvolgimento neurologico in alcuni tipi
GERSTMANN, SINDROME DI	RQ0010		perdita o assenza di alcune specifiche funzioni corticali sensitive da lesione cerebrale o da disordine dello sviluppo
GLICOGENOSI	RCG060	*232400 *232500 *306000 #232300	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI , Vari tipi con interessamento epatico e/o muscolare, con o senza ipoglicemia
GOLDENHAR, SINDROME DI	RN0910	*164210	facies peculiare, microtia, ipoplasia vertebrale
GOLMAN-FAVRE, MALATTIA DI	RFG110		vedi DISTROFIA IALINA DELLA RETINA
GOODMAN, SINDROME DI	RNG030	201020	esempio di ACROCEFALOSINDATTILIA. Anomalie del carnio, del volto, delle mani e dei piedi, cardiopatia congenita
GOODPASTURE SINDROME DI	RG0060	*604677	Vasculite sistemica che colpisce le membrane basali polmonari e renali
GRANULOMATOSA CRONICA, MALATTIA	RD0050	*306400	lesioni granulomatoze disseminate, infezioni recidivanti, ipergammaglobulinemia, anemia, leucocitosi, epatomegalia, dermatiti, diarrea, ascessi perianali, riniti, occlusioni gastrointestinali.
GRANULOMATOSI DI WEGENER	RG0070	*177020	Vasculite necrotizzante del polmone e del tratto respiratorio superiore, glomerulonefrite
GREIG, SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	RN0390	#175700	polidattilia, sindattilia, bozze frontali prominenti

HALLERMAN-STREIFF, SINDROME DI	RNG040	234100	esempi di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE. Bassa statura, brachicefalia, microcefalia, ipoplasia malare, anomalie oculari, naso piccolo, problemi respiratori, anomalie cutanee e disturbi neurologici
HALLERMAN-STREIFF, SINDROME DI	RNG040	234100	esempi di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE. Bassa statura, brachicefalia, microcefalia, ipoplasia malare, anomalie oculari, naso piccolo, problemi respiratori, anomalie cutanee e disturbi neurologici
HANSEN, MALATTIA DI	RA0010		lebbra, malattia infettiva che interessa cute e sistema nervoso periferico
HARTNUP, MALATTIA DI	RCG040	*234500	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Eruzione cutanea ed atassia
HAY-WELLS, SINDROME DI	RN1470	#106260	ankyloblepharon, displasia ectodermica, palatoschisi
HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	RN0920	#604982	albinismo, emorragie, depositi di materiale simil lipidico in tutti gli organi
HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	RN0200	#142623	assenza di cellule gangliari mioenteriche nel segmento distale del grosso intestino
HOLT-ORAM, SINDROME DI	RN0930	#142900	anomalia cardiovascolari, agenesia del radio
HORTON MALATTIA DI	RG0080		vedi ARTERITE A CELLULE GIGANTI
HUNTER SINDROME DI	RCG140	*309900	esempio di MUCOPOLISACCARIDOSI (Tipo II). Tratti facciali grossolani, epatomegalia, rigidità articolare, difetto di accrescimento, ritardo mentale di grado variabile
HURLER, SINDROME DI	RCG140	*252800	esempio di MUCOPOLISSACARIDOSI (Tipo I-H). Tratti facciali grossolani, opacità corneali, infezioni respiratorie ricorrenti, bassa statura, rigidità articolare, gibbo, epatomegalia, ritardo mentale.
IDANTOINA, SINDROME FETALE DA	RP0030		anomalie craniofaciali, bassa statura, alterato sviluppo delle unghie, ritardo dello sviluppo psicomotorio
IDIOZIA XERODERMICA	RN1420		vedi DE SANCTIS-CACCHIONE MALATTIA DI
IMINOACIDEMIA	RCG040	*239500	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Alterazione del metabolismo della prolina con iperprolinemia, raramente nefropatia, spesso asintomatica
IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	RCG160		
INCLUSIONE DEI MICROVILLI, MALATTIA DA	RI0070	*222748	morte neonatale, diarrea cronica/malassorbimento
INCONTINENTIA PIGMENTI	RN0510	#308300	lesioni pigmentate irregolari cutanee, alopecia a chiazze
INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI, SINDROME DA	RC0030	312300	ipogonadismo ipergonadotropo, ipospadia, sterilità/ipofertilità, ginecomastia, tumori delle cellule germinali
IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010	#103900 *605635	ipervolemia, ipernatremia ed alcalosi ipokaliemica con parestesie, debolezza, crampi muscolari
IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	RCG050	*311250 *207900	esempio di DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA. Vomito, danno cerebrale, coma
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	RN0600	#113800	ipercheratosi, eritrodermia
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa	RCG070	#143890	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Alterazioni oculari, cutanee, cardiovascolari
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	RCG070	#144010	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Alterazioni oculari, cutanee, cardiovascolari

IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA, SINDROME	RCG100	#600886	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO. Cataratta congenita, aumento di ferritina plasmatica
IPERISTIDINEMIA	RCG040	*235800	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Ritardo mentale, deficit di crescita, spesso asintomatica
IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	RCG020	#201910	esempio di SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE. Iperplasia surrenalica o tumori maligni del surrene che causano virilizzazione nelle donne o pubertà precoce negli uomini
IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	RCG070	*145750	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Aterosclerosi precoce
IPERVALINEMIA	RCG040	*277100	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Vomito, deficit di crescita
IPOBETALIPOPROTEINEMIA	RCG070	*605019	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Bassi livelli di LDL-colesterolo senza sequele cliniche
IPOFOSFATASIA	RC0160	#146300, #241500, #241510	demineralizzazione ossea con modificazioni di tipo rachitico
IPOGONADISMO CON ANOSMIA	RC0020	*147950	vedi KALLMANN, SINDROME DI
IPOMELANOSI DI ITO	RN1480	*300337	lesioni pigmentate irregolari cutanee, alopecia a chiazze
IPOPLASIA FOCALE DERMICA	RN0610	*300560	aree di cute ipoplasiche che formano strie o linee ed erniazioni similtumorali di grasso sottocutaneo
IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	RDG040		esempio di TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE: assenza o riduzione delle cellule staminali progenitrici delle piastrine
ISAACS, SINDROME DI	RN1490	160120	rigidità muscolare e crampi agli arti, dovuta all'interessamento del motoneurone periferico
ISTIOCITOSI CRONICHE	RCG150		
ISTIOCITOSI X	RCG150	604856	esempio di ISTIOCITOSI CRONICA Splenomegalia, danno midollare, dolore osseo, lesioni cutanee, diabete insipido, alterazioni ormonali
ITTIOSI CONGENITE	RNG070	*146700	esempio di ITTIOSI CONGENITA. Gruppo di malattie caratterizzate da cute secca, ruvida ed eritematosa con vari gradi di gravità
ITTIOSI CONGENITE	RNG070		
ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE	RNG070	#146590	esempio di ITTIOSI CONGENITA. Cheratodermia, o limitata alle piante dei piedi e al palmo delle mani o diffusa a tutto il corpo
ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	RNG070	#242300	esempio di ITTIOSI CONGENITA. Estrema ipercheratosi su tutto il corpo
ITTIOSI TIPO HARLEQUIN	RNG070	*242500	esempio di ITTIOSI CONGENITA. Alla nascita presenza di squame spesse sulla cute che provocano alterazione dei tratti somatici
ITTIOSI X-LINKED	RNG070	*308100	esempio di ITTIOSI CONGENITA. Ipercheratosi con squame scure e aderenti, specialmente al cuoio capelluto, orecchie, collo e pieghe flessorie
IVEMARK, SINDROME DI	RN0740	208530	asplenia, anomalie cardiovascolari, situs viscerum inversus
JACKSON-WEISS, SINDROME DI	RN0400	#123150	craniosinostosi, ipoplasia della parte media della faccia, anomalie dei piedi
JARCHO-LEVIN, SINDROME DI	RN0410	#277300	displasia spondilo-toracica, addome protuberante
JOUBERT SINDROME DI	RN0040	*213300	Malformazione del cervelletto, ritardo dello sviluppo psicomotorio, alterazioni della motilità oculare e del respiro
KABUKI, SINDROME DELLA MASCHERA	RN0940	147920	fessure palpebrali allungate, polpastrelli prominenti, bassa statura

KALLMANN, SINDROME DI	RC0020	*308700	ipogonadismo gonadotropo con anosmia
KARTAGENER, SINDROME DI	RN0950	#244400	situs inversus, sinusite, bronchiectasie
KAWASAKI SINDROME DI	RG0040		febbre persistente, desquamazione cutanea, coronarite
KEARNS-SAYRE, SINDROME DI	RF0020	#530000	miopia associata a disfunzione mitocondriale, cardiomiopia, aritmie, neuropatia, oftalmoplegia, degenerazione retinica, atassia cerebellare, sordità
<i>KENNEDY, MALATTIA DI</i>	RFG050	#313200	esempio di ATROFIE MUSCOLARI SPINALI. Disordine muscolare progressivo, fascicolazioni, ginecomastia, infertilità
KERNITTERO	RP0060		ritardo mentale e disordini motori dovuti a danni provocati in epoca neonatale degli alti livelli di bilirubina a livello dei nuclei della base
KID SINDROME	RN1500	#148210	cheratite, ittiosi, sordità
KLINEFELTER, SINDROME DI	RN0690		cromosomopatia XXY, ipogonadismo, anomalie psichiatriche/ritardo mentale
KLIPPEL-FEIL, SINDROME DI	RN0310	*148900	collo corto, alterazione vertebre cervicali
KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI	RN1510	149000	ipertrofia asimmetrica degli arti, emangiomi
<i>KNIEST DISPLASIA</i>	RNG050	#156550	esempio di CONDRODISTROFIE CONGENITE. Arti corti, faccia rotonda, contrattura delle dita delle mani, scoliosi, palatoschisi
<i>KRABBE, MALATTIA DI</i>	RFG010	#245200	esempio di LEUCODISTROFIE. Malattia lisosomiale con disfunzioni neurologiche progressive, ritardo mentale, paralisi, cecità, sordità, paralisi pseudobulbare
<i>KUFS, MALATTIA DI</i>	RFG020	*204300	esempio di CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (forma adulta). Demenza, convulsioni, atetosi, perdita della vista
<i>KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI</i>	RFG050	*158600	esempio di ATROFIE MUSCOLARI SPINALI. Debolezza muscolare progressiva, atrofia muscolare soprattutto agli arti inferiori
LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI	RN1520	245570	crisi epilettiche all'addormentamento, disturbi cognitivi e dell'umore
<i>LANDOUZY-DEJERINE, DISTROFIA DI</i>	RFG080	*158900	esempio di DISTROFIE MUSCOLARI. Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale
LAWRENCE- MOON, SINDROME DI	RN1380		vedi BARDET-BIEDL SINDROME DI
LEIGH, MALATTIA DI	RF0030	#256000 #220111 *266150 161700 308930	malattia metabolica ereditaria caratterizzata da scarso accrescimento, convulsioni, vomito, irritabilità, pianto inconsolabile, disartria, atassia, regressione dello sviluppo psicomotorio, segni piramidali, nistagmo.
LENNOX GASTAUT, SINDROME DI	RF0130	606369	disordine epilettico della prima o seconda infanzia caratterizzato da convulsioni intrattabili di vari tipi, tracciato EEG con scariche punta-onda lente (<3Hz), ritardo mentale
LEOPARD, SINDROME DI	RN1530	#151100	lentiggini, anomalie all'ECG, ipertelorismo, stenosi polmonare, anomalie genitali, ritardo di crescita, sordità
LEPRECAUNISMO	RC0050	#246200	deficit prenatale di adipe, labbra carnose, iperplasia insulare pancreatica
<i>LESCH-NYHAN, MALATTIA DI</i>	RCG120	#300322	esempio di DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE. Iperuricemia, gravi turbe neurologiche, autolesionismo
<i>LEUCODISTROFIA METACROMATICA</i>	RFG010	#250100	esempio di LEUCODISTROFIE. Malattia lisosomiale con cecità, convulsioni, disturbi motori, paralisi, spasticità, demenza
LEUCODISTROFIE	RFG010		Patologie degenerative progressive della sostanza bianca del sistema nervoso centrale

LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI	RN1540	*149730	anomalie delle vie lacrimali, anomalie dell'udito/sordità neurosensoriale, orecchio ripiegato, anomalie dello smalto, malformazione delle mani
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060	151590	progressivo sviluppo di lesioni cutanee bianche, atrofiche su collo, braccia, tronco, vulva
LINFANGECTASIA INTESTINALE	RI0080	*152800	dilatazione dei vasi linfatici della lamina propria intestinale
LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE	RB0060		vedi LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060	#606690	malattia progressiva che colpisce polmoni in donne in età fertile con crescita anomala di cellule del tessuto muscolare liscio
LIPODISTROFIA INTESTINALE	RA0020		vedi WHIPPLE, MALATTIA DI
LIPODISTROFIA TOTALE	RC0080	#269700	perdita totale del grasso corporeo, alterazioni del metabolismo glucidico e lipidico
LISSENCEFALIA	RN0050	#607432 #300067 #257320	Anomalo sviluppo delle circonvoluzioni e cervello di piccole dimensioni
LOUIS BAR, SINDROME DI	RFG040		vedi ATASSIA TELEANGECTASICA
LYME, MALATTIA DI	RA0030		eritema migrante, febbre, mialgie, artriti
MAFFUCCI, SINDROME DI	RN0960	#166000	encondromatosi, emangioma
MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO	RCG060	*222900	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Diarrea osmotica
MALASSORBIMENTO DI METIONINA, SINDROME DA	RCG040	*250900	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Episodi di diarrea
MARCHIAFAVA-MICHELI, SINDROME DI	RD0020		vedi EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA
MARFAN, SINDROME DI	RN1320	#154700	aracnodattilia con iperestensibilità articolare, sublussazione del cristallino, dilatazione aortica
MARINESCO-SJOGREN, SINDROME DI	RFG040	*248800	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI. Atassia cerebellare, spasticità, cataratta
MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI	RCG140	*253200	esempio di MUCOPOLISACCARIDOSI (Tipo VI). Tratti facciali grossolani, bassa statura, opacità corneali, epatosplenomegalia, sordità, alterazioni osteo-articolari, capacità intellettive di solito normali
MARSHALL, SINDROME DI	RN0970	#154780	cataratta, sordità neurosensoriale, ponte nasale piatto, naso estremamente piccolo
MARSHALL-SMITH, SINDROME DI	RN1550	602535	eccessiva crescita con età ossea avanzata, falangi intermedie ampie
MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	RNG060	#174800	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Chiazze cutanee pigmentate, displasia fibrosa poliostotica, pubertà precoce causata da cisti ovariche
MECKEL, SINDROME DI	RN0980	*249000	encefalocele, polidattilia, displasia renale cistica
MEESMANN DISTROFIA DI	RFG140	#122100	esempio di DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
MELAS, SINDROME	RN0710	#540000	Miopia mitocondriale, encefalopatia, acidosi lattica, ictus cerebrale
MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	RF0160	*155900	edema facciale cronico non infiammatorio soprattutto delle labbra, paresi, lingua plicata
MERRF, SINDROME	RN0720	#545000	malattia mitocondriale, epilessia mioclonica, presenza nel muscolo di fibre rosse irregolari
MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RGG010		
MICROCEFALIA	RN0020	#251200- *607117- *605481-	
MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070	#159900	distonia, mioclono essenziale, drammatica risposta all'alcool
MIOPATIA CENTRAL CORE	RFG070	#117000	esempio di MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE. Ipotonia, atrofia e debolezza muscolare
MIOPATIA CENTRONUCLEARE	RFG070	#160150	esempio di MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE Areflessia, oftalmoplegia

MIOPATIA DESMIN STORAGE	RFG070	#601419	esempio di MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE. Accumulo di desmina
MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS	RN0710	#540000	vedi MELAS, SINDROME
MIOPATIA NEMALINICA	RFG070	#161800	esempio di MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE. Coinvolgimento dei muscoli della faccia, collo, muscoli prossimali degli arti
MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070		
MOEBIUS, SINDROME DI	RN0990	*157900- *601471	paralisi facciale ereditaria, anomalie del sistema nervoso centrale
MORNING GLORY, ANOMALIA DI	RN0130	#120330	Alterazioni oculari, renali, del sistema nervoso centrale
MORQUIO, MALATTIA DI	RCG140	*253200 #253010	esempio di MUCOPOLISACCARIDOSI (Tipo IV). Bassa statura, cifosi, tronco corto, lineamenti grossolani, opacità corneale, epatomegalia
MOSCHOWITZ, SINDROME DI	RGG010		vedi PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA
MUCOLIPIDOSI	RCG090	#252650 *252500 *252600	Diversi tipi dovuti a insufficiente degradazione delle glicoproteine
MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140		
NAGER, SINDROME DI	RN1000	154400	ipoplasia radiale, ipoplasia malare, difetti auricolari
NARCOLESSIA	RF0150	#161400	marcata sonnolenza diurna, cataplessia, allucinazioni, paralisi del sonno e frammentazione del sonno notturno
NEFROBLASTOMA	RB0010		vedi WILMS, TUMORE DI
NETHERTON, SINDROME DI	RNG070	#256500	esempio di ITTIOSI CONGENITA. Desquamazione circolare tipica, presente in genere alla nascita
NEU-LAXOVA, SINDROME DI	RN1560	*256520	microcefalia, lissencefalia, esoftalmo, sindattilia con edema sottocutaneo
NEUROACANTOCITOSI	RN1570	*100500	movimenti coreici, globuli rossi anomali
NEUROFIBROMATOSI	RBG010	*162200, *101000	neurofibromi multipli, macchie caffè-latte con o senza lesioni ossee
NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	RFG060	#162400	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE. Perdita di sensibilità` piedi e gambe lentamente progressiva
NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	RFG060	#256850	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE. Perdita di sensibilità` gambe e piedi, debolezza, iporeflessia, deficit visivo, ipoacusia
NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	RFG060	#605253	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE Ritardo dello sviluppo psicomotorio, difficoltà` respiratorie
NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA	RF0300		vedi ATROFIA OTTICA DI LEBER
NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III	RFG060		vedi DEJERINE SOTTAS, MALATTIA DI
NEUROPATIA TOMACULARE	RFG060	#162500	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE. Paralisi e parestesia in tratto definito del tronco, esordio dopo i 20 anni, recidive
NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060		
NEUTROPENIA CICLICA	RD0040	#162800	afte del cavo orale e/o dei genitali, foruncolosi, flogosi delle prime vie respiratorie
NEVO DISPLASTICO, SINDROME DEL	RN1650	#155600	neoplasia maligna dei melanociti, nevi cutanei atipici
NEVO EPIDERMAL, SINDROME DEL	RN1660	163200	asimmetria di crescita, nevi cutanei alla nascita, convulsioni, ritardo mentale, anomalie neurologiche e scheletriche
NEZELOF, SINDROME DI	RCG160	*242700	esempio di IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE. Deficit dell'immunità cellulare, infezioni gravi ricorrenti, ritardato accrescimento, deterioramento neurologico, anemia emolitica autoimmune, porpora trombocitopenica.
NIEMANN PICK ,MALATTIA DI	RCG080	#257200 #607616	esempi di DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI. Vari tipi con visceromegalia, con o senza danno mentale

NOONAN, SINDROME DI	RN1010	#163950- *605275	pterigium colli, pectus excavatum, criptorchidismo, stenosi polmonare
NORRIE, MALATTIA DI	RN1580	*310600	cecità bilaterale alla nascita
OCULO-CEREBRO-CUTANEA, SINDROME	RN1160	*257800	ipopigmentazione cutanea, anomalie oculari, ritardo mentale, cisti di Dandy-Walker, ritardo di crescita
OGUCHI, SINDROME DI	RF0260	#258100	cecità notturna ereditaria non progressiva, può essere associata a carenza di vitamina A
OLOPROSENCEFALIA	RN0060	*236100	arinencefalia-cebocefalia-ciclopia, difetto primario nel mesoderma precordale
<i>OMOCISTINURIA</i>	RCG040	*236200	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Ectopia del cristallino, convulsioni, ritardo mentale, complicanze tromboemboliche
ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA	RN1190		vedi UNGHIA-ROTULA, SINDROME
OPITZ ,SINDROME DI	RN1020	*300000	ipertelorismo, ipospadia, sindrome oculo-genito-laringea
<i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>	RNG060		vedi McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI
<i>OSTEOCONDROPLASIA</i>	RNG060		vedi DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA
OSTEODISTROFIE CONGENITE	RNG060		gruppo di patologie caratterizzate da alterazione della struttura ossea
<i>OSTEOGENESI IMPERFETTA</i>	RNG060	#166200 #166210 #166220 #259420	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Varie forme con ossa fragili, sclere blu, iperestensibilità articolare, in alcune forme ipoacusia
<i>OSTEOPETROSI</i>	RNG060	#166600 259710 259720	esempio di OSTEODISTROFIE CONGENITE. Varie forme con ossa dense, spesse, fragili, pancitopenia secondaria, compressione dei nervi cranici
OTO-PALATO-DIGITALE, SINDROME	RN0470	#304120 *311300	sordità , palatoschisi, falangi distali ampie con unghia corte
PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620	167100	deformazioni delle dita di mani e piedi e dei lineamenti del viso, periostosi, ispessimento della cute a livello del cuoio capelluto e del volto, iperidrosi delle mani e piedi
PALLISTER- HALL, SINDROME DI	RN1030	#146510	amartoblastoma ipotalamico, ipopituitarismo, ano imperforato, polidattilia post-assiale
PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI	RN1590	#601803	tetrasomia 12p, ritardo mentale, capelli, ciglia e sopracciglia diradati, fronte prominente, strabismo
PALLISTER-W, SINDROME DI	RN0420	311450	Grave ritardo dello sviluppo psicomotorio, epilessia, ipotonia, facies dismorfica, malformazioni delle estremità
<i>PANCITOPENIA DI FANCONI</i>	RDG010		vedi FANCONI, ANEMIA DI
PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RFG100	#170500	
PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170	#260540	vedi STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI
<i>PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA</i>	RFG040	#182600	esempio di MALATTIE SPINOCEREBELLARI. Lenta e progressiva degenerazione del tratto corticospinale, spasticità, debolezza, paralisi
PARRY-ROMBERG, SINDROME DI	RN0650	141300	atrofia progressiva dell'emivolto
PEARSON, SINDROME DI	RN1600	#557000	anemia. anomalie pancreatiche. acidosi
<i>PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI</i>	RFG010	#312080	esempio di LEUCODISTROFIE. Segni cerebellari, spasticità, tremore del capo, instabilità, contratture muscolari, ipostenia, demenza, coreoatetosi, atrofia ottica, nistagmo, deformità scheletriche, crisi epilettiche
PEMFIGO	RL0030	#169600	caratterizzato da bolle all'interno di epiteli e mucose
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050		malattia cronica con bolle e cicatrici delle mucose, del cavo orale, della congiuntiva
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040	#113811	malattia cronica cutanea con bolle subepidermiche generalizzate

PENA-SHOKEIR II, SINDROME DI	RN1640		vedi SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHILETRICA
PENA-SHOKEIR, I SINDROME DI	RN1110		vedi SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE
PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	RN0140	178900	persistenza membrana pupillare, cataratta congenita, aumento diametro della cornea
PETER ANOMALIA DI	RN0100	#604229	alterazioni della cornea, iride e cristallino
PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI	RN0760	#175200	poliposi intestinale, pigmentazione mucocutanea, poliposi intestinale
PFEIFFER, SINDROME DI	RN1040	#101600	brachicefalia, lieve sindattilia, alluce e pollice ampi
PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030		
PIERRE ROBIN SINDROME DI	RNG040	261800	esempio di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, micrognazia, glossoptosi, palatoschisi a carico del palato molle, ipoplasia mandibolare
POEMS, SINDROME DI	RN1610		neuropatia, organomegalia, endocrinopatie, alterazioni cutanee, picco monoclonale
POLAND, SINDROME DI	RN0430	173800	difetto unilaterale del muscolo pettorale, sindattilia della mano
POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020		
POLIARTERITE MICROSCOPICA	RG0020		vedi POLIANGIOITE MICROSCOPICA
POLIARTERITE NODOSA	RG0030		Vasculite sistemica con noduli lungo le arterie di medio e piccolo calibro
POLICONDRITE	RM0060		infiammazione e degenerazione delle cartilagini, dei padiglioni auricolari
POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II	RCG030		vedi SCHMIDT, SINDROME DI
POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RCG030	*240300	deficit polighiandolare, interessamento surrenalico, candidiasi
POLIMIOSITE	RM0020	*160750	miosite infiammatoria, debolezza muscolare
POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180		astenia, atrofia muscolare, parestesie, compromissione della funzione motoria e della sensibilità soprattutto a livello degli arti solitamente simmetrica e di grado variabile, riflessi osteotendinei ridotti e/o assenti,
POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE	RFG060		esempio di NEUROPATIE EREDITARIE
POLIPOSI FAMILIARE	RB0050	*175100	poliposi familiare del colon o sindrome di Gardner
PORFIRIE	RCG110	*125270 *176000	gruppo di malattie caratterizzate da eccessiva produzione di porfirine e dei suoi precursori con danno cutaneo e neurologico
PORPORA DI HENOC-SCHONLEIN RICORRENTE	RD0030		vasculite sistemica acuta o cronica dei piccoli vasi, porpora, angioedema, febbre, artralgia, dolore addominale, complicanze renali
PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	RGG010	188030	esempio di MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE. Piastrinopenia, emolisi, alterazione della funzione renale, alterazioni neurologiche
PRADER-WILLI, SINDROME DI	RN1310	#176270	ipotonia, obesità, mani e piedi piccoli
PROTEO, SINDROME	RN1170	176920	emiipertrofia, tumori sottocutanei, macrodattilia
PSEUDOERMAFRODITISMI	RNG010		gruppo di affezioni caratterizzato da ambiguità dei genitali, dovuto ad alterazioni ormonali
PSEUDOXANTOMA ELASTICO	RN0630	#264800	patologia del tessuto connettivo che coinvolge cute, occhi e apparato cardiovascolare
PTERIGIO MULTIPLO, SINDROME DEL	RN1670	605203	ptetrigi in varie sedi, anomalie congenite multiple, rigidità articolari, dismorfismi del volto, bassa statura
PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	RC0040	*176400	attivazione prematura dell'asse ipotalamo-ipofisario
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	RC0170	*307800	rachitismo, osteomalacia, deformità ossee, soprattutto a livello degli arti inferiori,
REFSUM, MALATTIA DI	RFG060	#266500	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE. Atassia, polineurite cronica, retinite pigmentosa

REGRESSIONE CAUDALE, SINDROME DA	RN0300	182940	agenesia del sacrococcige, anomalia del disco intervertebrale, disfunzioni intestinali, disfunzioni vescicali
REIFENSTEIN, SINDROME DI	RC0030	312300	malformazioni dei genitali esterni maschili da ipospadia/epispadia fino a pseudo-ermafroditismo maschile, ginecomastia
RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI	RG0100		vedi TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	RN0250	*174000	malattia cistica della midollare del rene, in genere asintomatica
RETINITE PIGMENTOSA	RFG110	#268000 *179605 #180100 #300029 #600059 ecc.	esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE. Gruppo eterogeneo con numerose malattie con degenerazione progressiva dei fotorecettori della retina,
RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	RFG110		esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
RETINOBLASTOMA	RB0020	180200	tumore embrionale maligno endoculare che interessa la retina
RETINOSCHISI GIOVANILE	RFG110		vedi DISTROFIA VITREO RETINICA
RETT SINDROME DI	RF0040	#312750	microcefalia, movimenti anomali,epilessia, ritardo mentale grave, disturbi del comportamento, regressione psichica
RIEGER, SINDROME	RN1050	#180500, *601499	displasia dell'iride, ipodontia
RILEY-DAY, SINDROME DI	RN0080		vedi DISAUTONOMIA FAMILIARE
ROBERTS, SINDROME DI	RN1060	*268300, #269000	ipomelia, difetto facciale mediano, ritardo di crescita severo
ROBINOW, SINDROME DI	RN1070	*180700	profilo facciale piatto, avambraccio corto, ipoplasia dei genitali
ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI	RFG060	311070	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE. Atrofia ottica, polineuropatia, sordità`
ROUSSY-LEVY, SINDROME DI	RFG060	*180800	esempio di NEUROPATIE EREDITARIE. Assenza dei ROT, debolezza muscolare
RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI	RN1620	#180849	pollici ampi, dita voluminose, ritardo mentale, naso a becco, bassa statura,
RUSSELL-SILVER, SINDROME DI	RN1080	*180860	bassa statura ad insorgenza prenatale, asimmetrie scheletriche, clinodattilia del V dito
SANFILIPPO, SINDROME DI	RCG140	*252920 #252900 *252930 *252940	esempio di MUCOPOLISACCARIDOSI (Tipo III). Ritardo psicomotorio, irsutismo, epatosplenomegalia, sordità,
SCHEIE SINDROME DI	RCG140	*252800	esempio di MUCOPOLISACCARIDOSI (Tipo I-S). Rigidità articolare, displasia scheletrica, opacità corneale, difetti della valvola aortica, bassa statura e ritardo mentale lievi o assenti.
SCHILDER, MALATTIA DI	RF0120		vedi ADRENOLEUCODISTROFIA
SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	RN1090	*269150	atrofia cerebrale, fronte ampia, ipertelorismo, ipoplasia della regione mediana del volto
SCHMIDT, SINDROME DI	RCG030	269200	esempio di POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI. Tiroidite autoimmune, malattia di Addison, diabete mellito
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100	#105400 *105550 #158700 ecc.	disturbi motori generalmente simmetrici, non sensitivi, atrofia muscolare, fascicolazioni, elettromiografia patologica
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110	#606353	disturbi motori non sensitivi, generalmente non familiare, elettromiografia normale
SCLEROSI TUBEROSA	RN0750	*191092, *191100	epilessia, ritardo mentale/psicomotorio, angiofibromi facciali, tumori endocranici, angiomiolipomi renali, patologia cardiaca, adenomi sebacei

SECKEL, SINDROME DI	RN1100	*210600	bassa statura severa, microcefalia, naso prominente
SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	RN1110	*208150	artrogriposi, ipoplasia polmone, segni dismorfici
SEQUENZA SIRENOMELICA	RN0440		anomalia ossea con fusione degli arti inferiori, ano inperforato, agenesia renale
<i>SFEROCITOSI EREDITARIA</i>	RDG010	*182900	esempio di ANEMIE EREDITARIE. Anemia emolitica ereditaria, iperbilirubinemia, splenomegalia, litiasi biliare, crisi aplastiche in seguito ad infezioni.
SHORT, SINDROME	RN0730	269880	enoftalmo, faccia triangolare, età ossea ritardata, bassa statura, ritardo della crescita intrauterina, iperlassità articolare
SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI	RN1120	#312870	macrosomia, macroglossia, epatomegalia, splenomegalia, faccia grossolana, denti malposizionati, alta statura
SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040	*243180, *300048	ostruzione intestinale da causa neurogena o non nota, presente dalla nascita, malrotazione dell'intestino, stenosi del piloro
SINDROME DA X FRAGILE	RN1330	*309550, *605339	ritardo mentale grave, macroorchidia, lieve displasia del tessuto connettivo
SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE	RN0070		vedi CHIRAY FOIX SINDROME DI
SINDROME EMOLITICO UREMICA	RD0010	#235400	Insufficienza renale acuta, trombocitopenia, anemia emolitica microangiopatica, globuli rossi frammentati allo striscio periferico.
SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE	RN1540		vedi LEVY-HOLLISTER SINDROME DI
SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	RCG020		
SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	RNG080		sindromi caratterizzate da anomalie del numero dei cromosomi, sintomatologia estremamente variabile
SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI	RN1700	*270200	anomalie oculari, ittiosi, disturbi neurologici, alterazioni scheletriche
SMITH-LEMLI-OPITZ TIPO 1, SINDROME DI	RN1200	#270400	narici anteverse, ptosi, sindattilia del II-III dito del piede, ipospadia, criptorchidismo
SMITH-MAGENIS, SINDROME DI	RN1210	#182290	cromosomopatia 17p-, dismorfismo del volto, ritardo mentale, difficoltà del linguaggio
SPINOCEREBELLARI, MALATTIE	RFG040		
SPRUE CELIACA	RI0060	*212750	atrofia dei villi intestinali da intolleranza al glutine
<i>STARGARDT, MALATTIA DI</i>	RFG110	#248200	esempio di DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE. Distrofia maculare centrale con severa riduzione del visus
STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI, SINDROME DI	RF0170	#601104	paralisi progressiva con compromissione motoria, bradicinesia, anomalie dei movimenti oculari, demenza
<i>STEINERT, MALATTIA DI</i>	RFG090	#160900	esempio di DISTROFIE MIOTONICHE. Miotonia con atrofia muscolare, cataratta, ipogonadismo
STICKLER, SINDROME DI	RN1220	#108300 #604841 #184840	profilo facciale piatto, miopia, displasia spondiloepifisaria
<i>STORAGE POOL DEFICIENCY</i>	RDG030	*185050	esempio di PIASTRINOPATIE EREDITARIE, causata da una riduzione dei granuli densi (delta o alfa) all'interno delle piastrine.
STRUMPEL-LORRAINE, MALATTIA DI	RFG040		vedi PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA
STURGE-WEBER, SINDROME DI	RN0770	105300	angioma piano del volto, angiomi meningei con convulsioni
SUMMIT, SINDROME DI	RN1230	*275250	malformazioni del cranio, anomalie delle mani e dei piedi, obesità
TAKAYASU MALATTIA DI	RG0090	207600	Patologia infiammatoria delle grosse arterie e dell'aorta con poliarterite progressiva e riduzione del flusso sanguigno a capo ed arti superiori

TALASSEMIE	RDG010	*141900 *141800 #301040 187550	esempio di ANEMIE EREDITARIE. Anemie microcitiche ipocromiche ereditarie, con diversi livelli di gravità, causate da un'alterazione della sintesi dell'emoglobina e da eritropoiesi inefficace.
TANGIER, MALATTIA DI	RCG070	#205400	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Ridotte HDL, ridotto colesterolo nel sangue, accumulo nei tessuti
TAY, SINDROME DI	RN1710	#601675	eritrodermia, ittiosi, capelli radi, ritardo dello sviluppo fisico e mentale, aspetto simile alla progeria
TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100	#187300	Fistola artero-venosa, telangectasie, anemia
TERRIEN SINDROME DI	RFG130		vedi DEGENERAZIONE MARGINALE
THOMSEN, MALATTIA DI	RFG090	#160800	esempio di DISTROFIE MIOTONICHE. Non progressiva, rigidità all'inizio del movimento, incapacità al rilasciamento al termine del movimento
TOURAINE-SALENTE-GOLE' SINDROME DI	RN0620		vedi PACHIDERMOPERIOSTOSI
TOWNES-BROCKS, SINDROME DI	RN1240	#107480	anomalie del pollice, auricolari ed anali
TREACHER COLLINS, SINDROME DI	RNG040	#154500	esempio di ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, ipoplasia malare con rime palpebrali rivolte in basso, difetti delle palpebre inferiori, malformazioni dell'orecchio esterno
TRICO-DENTO-OSSEA, SINDROME	RN1680	#190320	capelli particolari, ipoplasia dello smalto, ossa sclerotiche
TRICO-RINO-FALANGEA, SINDROME	RN1180	#190350 #190351 *604386	naso bulboso, capelli radi, epifisi a cono
TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA, SINDROME	RN0480	*158300	difficoltà ad aprire la bocca completamente, difficoltà alla masticazione, alterazione dell'apparato muscolo-tendineo con dita delle mani semiflesse
TROMBOASTENIA	RDG030		esempio di PIASTRINOPATIE EREDITARIE Patologia emorragica ereditaria, causata da un difetto quantitativo o qualitativo delle glicoproteine di membrana (GPIIb, GPIIIa) caratterizzata da ridotta o assente aggregazione piastrinica.
TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO, SINDROME	RN1690	*274000	Difetti degli arti, cardiopatia, anomalie ematologiche.
TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	RDG040		
TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE	RN1730		vedi WAGR SINDROME DI
TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO	RN1430		vedi DENYS-DRASH SINDROME DI
TURNER, SINDROME DI	RN0680		cromosomopatia X0, bassa statura, torace ampio con teletelia, linfedema congenito
UNGHIA-ROTULA, SINDROME	RN1190	#161200	displasia delle unghie, assenza/ipoplasia della rotula, in alcuni casi nefropatia
URINE A SCIROPPO DI ACERO, MALATTIA DELLE	RCG040	*248600	esempio di DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI. Ritardo mentale, convulsioni, vomito
VACTERL, ASSOCIAZIONE	RN1250	192350	anomalie vertebrali, cardiopatia congenita, atresia anale, fistola tracheo-esofagea, anomalie renali, difetti radiali degli arti
VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	RF0200	#133780	teleangectasie dei vasi retinici con essudati intraretinici e sottoretinici, emorragie retiniche, riduzione dell'acutezza visiva, strabismo e distacco di retina
VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	RN1720		malattia ad eziologia sconosciuta che interessa occhio, orecchio e cute
VON EULENBURG, MALATTIA DI	RFG090	#168300	esempio di DISTROFIE MIOTONICHE. Miotonia senza atrofia o ipertrofia
VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI	RN0780	*193300	angiomi retinici, emangioblastomi cerebellari

VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	RDG020	*193400 #277480	esempio di DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE. Deficit del fattore Von Willebrand; caratterizzata da ecchimosi, epistassi, emorragie a varie localizzazioni.
WAGR, SINDROME DI	RN1730	#194072	tumore di Wilms, anidria, anomalie genito- urinarie, ritardo mentale
WALDMANN, MALATTIA DI	RC0140	*152800	dilatazione vasi linfatici della lamina propria intestinale
WALKER-WARBURG, SINDROME DI	RN1740	#236670	lissencefalia, malformazioni cerebellari, malformazioni retiniche, distrofia muscolare congenita
WEAVER, SINDROME DI	RN0490	#277590	crescita eccessiva e accelerata maturazione scheletrica, ritardo nello sviluppo e anomalie facciali
WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	RN1750	*277600	bassa statura, brachidattilia, cristallino piccolo e sferico
WERDNIG-HOFFMAN, MALATTIA DI	RFG050	#253300	esempio di ATROFIE MUSCOLARI SPINALI Degenerazione delle corna anteriori del midollo spinale con progressiva atrofia della muscolatura di tronco ed arti
WERNER, SINDROME DI	RC0060	#277700	cataratta, cute sottile con tessuto sottocutaneo spesso e fibroso, capelli grigi e radi
WEST, SINDROME DI	RF0140	#308350	epilessia caratterizzata da spasmi in flessione ed ipsaritmie
WHIPPLE, MALATTIA DI	RA0020	#602014	alterazione dei villi intestinali con ridotto assorbimento
WILDERVANCK, SINDROME DI	RN1260	314600	anomalia di Klippel-Feil, paralisi dell'abducente, sordità neurosensoriale
WILLIAMS, SINDROME DI	RN1270	#194050	labbra prominenti, voce grossolana, anomalie cardiovascolari
WILMS, TUMORE DI	RB0010	#194070	la piu` comune neoplasia renale nell'infanzia, talora associato ad anomalie congenite
WILSON, MALATTIA DI	RC0150	#277900	accumulo di rame in fegato, cervello, cornea con epatopatia e segni extrapiramidali
WINCHESTER, SINDROME DI	RN1280	*277950	bassa statura, lineamenti grossolani, opacità corneali, osteolisi generalizzata, interessamento articolare, alterazioni cutanee
WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI	RN0700	#194190	microcefalia, asimmetria del cranio, facies caratteristica, difetti cardiaci, gastrointestinali, genitourinari, età ossea ritardata, RSPM
WOLFRAM, SINDROME DI	RN1290	#222300 #598500	Diabete mellito, diabete insipido, atrofia ottica, sordità
XANTINURIA	RCG120	*278300 603592	esempio di DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE. Idronefrosi, calcolosi, miopatia
XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	RCG070	#213700	esempio di ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE. Xantomatosi diffusa in molti tessuti
XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520	*278700	alterazioni atrofiche e pigmentarie della cute, tumori cutanei, fotosensibilità
ZELLWEGER, SINDROME DI	RN1760	#214100	malattia perossisomiale con dismorfismi, anomalie genitourinarie, epatomegalia, ritardo mentale, condrodisplasia punctata