

ELENCO PATOLOGIE DELLE CATEGORIE "ULTRAFRAGILI"

1. ABETALIPOPROTEINEMIA
2. ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE
3. ACONDROGENESI
4. ACONDROPLASIA
5. AGAMMAGLOBULINEMIA
6. ALANINEMIA
7. ALBINISMO
8. ALCAPTONURIA
9. AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER
10. ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI
11. ANEMIA DI BLACKFAN-DIAMOND
12. ANEMIA DI FANCONI
13. ANEMIE SIDEROBLASTICHE
14. ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE
15. ATASSIA DI FRIEDREICH
16. ATASSIA FRIEDREICH-LIKE
17. ATASSIA PERIODICA
18. ATASSIA TELEANGECTASICA
19. CISTINOSI
20. CITRULLINEMIA
21. CORNEA GUTTATA
22. CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA
23. DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE
24. DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI
25. DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA
26. DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA
27. DEGENERAZIONE MARGINALE
28. DEGENERAZIONE NODULARE
29. DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE
30. DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES
31. DISCONDROSTEOSI
32. DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI
33. DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE
34. DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA
35. DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA
36. DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA
37. DISPLASIA FIBROSA
38. DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE
39. DISPLASIA MAXILLONASALE
40. DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA
41. DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT
42. DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA
43. DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA
44. DISTROFIA CORNEALE GRANULARE
45. DISTROFIA CORNEALE MACULARE
46. DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE
47. DISTROFIA DEI CONI
48. DISTROFIA DI BECKER
49. DISTROFIA DI COGAN

50. DISTROFIA DI DUCHENNE
51. DISTROFIA DI ERB
52. DISTROFIA DI LANDOUZY-DEJERINE
53. DISTROFIA DI MEESMANN
54. DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS
55. DISTROFIA IALINA DELLA RETINA
56. DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE
57. DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE
58. DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST
59. DISTROFIA VITREO RETINICA
60. DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA
61. DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI
62. EMOCROMATOSI EREDITARIA
63. EMOFILIA A
64. EMOFILIA B
65. ESOSTOSI MULTIPLA
66. FAVISMO
67. FRUTTOSEMIA
68. GALATTOSEMIA
69. GLICOGENOSI
70. IMINOACIDEMIA
71. IPERAMMONIEMIA EREDITARIA
72. IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa
73. IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb
74. IPERISTIDINEMIA
75. IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
76. IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE
77. IPERVALINEMIA
78. IPOBETALIPOPOTEINEMIA
79. IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA
80. ISTIOCITOSI X
81. ITTIOSI CONGENITA
82. ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE
83. ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA
84. ITTIOSI TIPO HARLEQUIN
85. ITTIOSI X-LINKED
86. KNIEST DISPLASIA
87. LEUCODISTROFIA METACROMATICA
88. MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO
89. MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO
90. MALATTIA DI STARGARDT
91. MALATTIA DI ALEXANDER
92. MALATTIA DI BATTEN
93. MALATTIA DI CANAVAN
94. MALATTIA DI CHARCOT MARIE TOOTH
95. MALATTIA DI CROUZON
96. MALATTIA DI DEJERINE SOTTAS
97. MALATTIA DI ENGELMANN
98. MALATTIA DI FABRY
99. MALATTIA DI FAIRBANK
100. MALATTIA DI GAUCHER
101. MALATTIA DI HARTNUP
102. MALATTIA DI KENNEDY

103. MALATTIA DI KRABBE
104. MALATTIA DI KUFS
105. MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER
106. MALATTIA DI LESCH-NYHAN
107. MALATTIA DI MORQUIO
108. MALATTIA DI NIEMANN PICK
109. MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER
110. MALATTIA DI REFSUM
111. MALATTIA DI STEINERT
112. MALATTIA DI TANGIER
113. MALATTIA DI THOMSEN
114. MALATTIA DI VON EULENBURG
115. MALATTIA DI VON WILLEBRAND
116. MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN
117. MIOPATIA CENTRAL CORE
118. MIOPATIA CENTRONUCLEARE
119. MIOPATIA DESMIN STORAGE
120. MIOPATIA NEMALINICA
121. NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE
122. NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
123. NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA
124. NEUROPATIA TOMACULARE
125. OMOCISTINURIA
126. OSTEOGENESI IMPERFETTA
127. OSTEOPETROSI
128. PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA
129. PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA
130. RETINITE PIGMENTOSA
131. RETINITE PUNCTATA ALBESCENS
132. SFEROCTOSI EREDITARIA
133. SINDROME C
134. SINDROME CAMPTOMELICA
135. SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA
136. SINDROME DI APERT
137. SINDROME DI BARTTER
138. SINDROME DI BERNARD SOULIER
139. SINDROME DI CONN
140. SINDROME DI CONRADI-HUNERMANN
141. SINDROME DI DI GEORGE
142. SINDROME DI ELLIS-VAN CREVELD
143. SINDROME DI GOODMAN
144. SINDROME DI HALLERMAN-STREIFF
145. SINDROME DI HUNTER
146. SINDROME DI HURLER
147. SINDROME DI MARINESCO-SJOGREN
148. SINDROME DI MAROTEAUX-LAMY
149. SINDROME DI McCUNE-ALBRIGHT
150. SINDROME DI NETHERTON
151. SINDROME DI NEZELOF
152. SINDROME DI PIERRE ROBIN
153. SINDROME DI ROSENBERG-CHUTORIAN
154. SINDROME DI ROUSSY-LEVY
155. SINDROME DI SANFILIPPO

- 156. SINDROME DI SCHEIE
- 157. SINDROME DI SCHMIDT
- 158. SINDROME DI TREACHER COLLINS
- 159. SINDROME EMOLITICO UREMICA - COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA
- 160. SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA
- 161. STORAGE POOL DEFICIENCY
- 162. TALASSEMIE
- 163. TROMBOASTENIA
- 164. XANTINURIA
- 165. XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA