ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "A" - GENETICA MEDICA

Patologie diagnosticabili con le prestazioni di Genetica Medica su prescrizione dello specialista

CODICE	PATOLOGIA
P001	Aarskog-Scott, Sindrome
P002	Aceruloplasminemia
P003	Acidosi renale tubulare distale AD
P004	Acidosi renale tubulare distale AR con sordità
P005	Acidurie Organiche (AO)
P006	Acondroplasia
P007	Acrodermatite enterica da deficienza di ZN (AEZ)
P008	Acromatopsia
P009	Adrenoleucodistrofia X-Linked
P010	Agammaglobulinemia AR (AGA-AR)
P011	Agammaglobulinemia X-Linked (AGA-XL)
P012	Agenesia dentaria e cleft oro-facciale
P013	Alagille, Sindrome
P014	Albinismo oculare

P015	Albinismo Oculocutaneo
P016	Alcaptonuria
P017	Alexander, Malattia
P018	Alfa Mannosidosi
P019	Alport, Sindrome
P020	Alstrom, Sindrome
P021	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro - anemia ipocromica con sovraccarico di ferro
P022	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro: sindrome IRIDA
P023	Alzheimer familiare
P024	Amaurosi congenita di Leber
P025	Amiloidosi
P026	Andersen-Tawil, Sindrome
P027	Anemia di Fanconi tipo A
P028	Anemia diseritropoietica tipo 1
P029	Anemia emolitica da deficienza di piruvato chinasi
P030	Aneurismi ereditari
P031	Angelman, Sindrome di
P032	Aniridia
P033	Anomalie vitreo (in particolare vitreopatie essudative)

P034	Apert, Sindrome di
P035	Arginosuccinico aciduria, Deficit di arginosuccinico liasi, deficit di ASL
P036	Aritmie ereditarie/canalopatie/CPVT
P037	Arts, Sindrome
P038	Atassia con deficit della vitamina E
P039	Atassia Aprassia Oculomotoria (AOA)
P040	Atassia con deficit di Coenzima Q
P041	Atassia di Friedreich
P042	Atassia spastica AR (ARSACS)
P043	Atassia spinocerebellare, ritardo mentale e epilessia
P044	Atassia telangiectasia Like, disorder
P045	Atassia Teleangectasica
P046	Atassie episodiche
P047	Atassie spinocerebellari
P048	Atelogenesi, Tipo II
P049	Atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana
P050	Atrofia muscolare spinale (SMA) con distress
P051	Atrofia Muscolare Spinale (SMN) /WERDNIG-HOFFMANN
P052	Atrofia muscolare spinale di Kennedy

P053	Atrofia muscolare spinale di Kennedy X-Linked
P054	Atrofia Ottica Autosomica Dominante
P055	Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Sindrome
P056	Bardet-Biedl Syndrome
P057	Barth, Sindrome/ 3-Metilglutaconico aciduria tipo II
P058	Bartter, Sindrome
P059	Beckwith-Wiedemann, Sindrome
P060	Birt-Hogg-Dube, Sindrome
P061	Blau, Sindrome
P062	Blefarofimosi
P063	BLOOM syndrome, WERNER SYNDROME
P064	Cach, Sindrome Leucoencefalopatia con sostanza bianca evanescente (VANISHING WHITE MATTER disease)
P065	Cadasil, Sindrome
P066	Caffey, Sindrome
P067	Camurati-Engelmann, Malattia
P068	Canavan, Sindrome di
P069	Carasil, Sindrome di
P070	Carcinoma gastrico familiare e carcinoma lobulare familiare della mammella

P071	Carcinoma mammario e ovarico ereditario approfondimento diagnostico
P072	Carcinoma mammario e ovarico ereditario
P073	Carcinoma midollare e familiare della tiroide/MEN2 (RET)
P074	Cardiofaciocutanea, Sindrome
P075	Cardiomiopatia Dilatativa
P076	Cardiomiopatia dilatativa X-linked (XLDC)
P077	Cardiomiopatia Ipertrofica
P078	Cardiomiopatia ventricolare destra aritmogena
P079	Carney complex
P080	Ipoplasia cartilagine-capelli, Displasia anauxetica
P081	Cecità congenita notturna stazionaria
P082	Cefalopolisindattilia di Greig (sindromi da GLI3)
P083	Charcot Marie Tooth AD Neuropatia ereditaria con ipersensibilità alla pressione (HNPP)
P084	Charcot Marie Tooth X-Linked
P085	Charge, Sindrome
P086	Chediak-Higashi
P087	Citrullinemia
P088	Cohen, Sindrome

P089	Colestasi familiare intraepatica progressiva -Tipo I, Tipo II, Tipo III e Tipo IV
P090	Collage tipo 11 Sticker tipo 2, Sindrome Stickler tipo 3, Sindrome Marshall, Sindrome Fibrocondrogenesi Osmed AR Osmed AD
P091	Collagene tipo 2 Acondrogenesi tipo 2 Ipocondrogenesi SEDC congenita SEMD Strudwick Displasia di Kniest Displasia spondilo periferica SED con artrosi precoce SED con brevità metatarsale (Displasia Czech) S. di Stickler 1
P092	Collagene tipo 9 Displasia epifisaria multipla (EDM2) Displasia epifisaria multipla (EDM3) Displasia epifisaria multipla (EDM6) Stickler Sindrome AR
P093	Coloboma e anomalie renali
P094	Condrodisplasia metafisaria/Schmidt
P095	Condrodisplasia puntata X-Linked

P096	Contratture congenite letali, Sindrome
P097	Convulsioni benigne infantili/Convulsioni infantili e coreoatetosi parossistica
P098	Corea familiare benigna
P099	Cornelia de Lange, Sindrome
P100	Coroideremia
P101	Costello, Sindrome
P102	Cowden, Sindrome
P103	Craniofrontonasale, Sindrome
P104	Craniosinostosi isolate, Sindromi comuni
P105	Crigler Najjar, Sindrome
P106	Crouzon, Sindrome
P107	Currarino, Sindrome
P108	Cutis Laxa AR Tipo IIA- (ARCL2A)
P109	Danon, Malattia di
P110	Darier, malattia
P111	Deficienza di GLUT1, Sindrome
P112	Deficit ALFA-1 Antitripsina
P113	Deficit coenzima Q10
P114	Deficit Congenito Fattore VII
P115	Deficit Congenito Fattore X

P116	Deficit Congenito Fattore XI
P117	Deficit di Creatina sintesi
P118	Deficit di Creatina Trasporto
P119	Deficit di 17 alfa idrossilasi/17,20 liasi
P120	Deficit di 17 beta Idrossilasi
P121	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, deficit di LCHAD
P122	Deficit di 3-metilglutaconico, aciduria
P123	Deficit di 5 alfa Reduttasi
P124	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena corta (SCAD)
P125	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena lunga (VLCAD)
P126	Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena media (MCAD)
P127	Deficit di adenina deaminasi (ADA-SCID)
P128	Deficit di Adenina Fosforibosil Transferasi
P129	Deficit di Aminoacilasi di tipo 1
P130	Deficit di Arginasi
P131	Deficit di Biotinidasi
P132	Deficit di carnitina palmitol transferasi
P133	Deficit di citocromo p450 ossidoreduttasi

P134	Deficit di Glucosio 6 fosfato deidrogenasi
P135	Deficit di HMG-CoA Liasi, 3-idrossi-3-metilglutarico aciduria
P136	Deficit di Idrossilasi Amminoacidi aromatici
P137	Deficit di Mevalonato Chinasi (MKD)
P138	Deficit di N-acetilglutammato sintetasi (NAGS)
P139	Deficit di Olocarbossilasi Sintetasi (HLCS)
P140	Deficit di Ornitina Aminotransferasi
P141	Deficit di Ornitina Transcarbamilasi
P142	Deficit di prosaposina SAP A, Malattia di Krabbe
P143	Deficit di prosaposina SAP B, Leucodistrofia Metacromatica
P144	Deficit di prosaposina SAP C, Malattia di Gaucher
P145	Deficit di trasporto Folati
P146	Deficit intellettivo e microcefalie
P147	Deficit isolato Ormone della Crescita
P148	Deficit multiplo di carbossilasi
P149	Deficit prima tappa del ciclo dell'urea
P150	Degenerazione maculare senile
P151	Demenza Frontotemporale

P152	Demenza Frontotemporale con malattia del motoneurone
P153	Dentinogenesi imperfetta
P154	Denys-Drash, Sindrome di
P155	Dermopatia Restrittiva Letale (LRD)
P156	Di George, Sindrome di
P157	Diabete Insipido Centrale
P158	Diabete insipido nefrogenico (NDI) autosom
P159	Diabete insipido nefrogenico (NDI) x-linked
P160	Diabete Mody
P161	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46,XX)
P162	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46, XY - 46, XX gonadici)
P163	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46, XY anomalie nella sintesi o nell'azione degli androgeni)
P164	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) (46, XY gonadici)
P165	Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) con ipercheratosi palmoplantare
P166	Discromatosi simmetrica ereditaria 1 (DSH) e Aicardi Goutieres
P167	Displasia craniometafisaria
P168	Displasia Ectodermica

P169	Displasia Ectodermica Anidrotica con immunodeficienza A T-cell (EDA-ID)
P170	Displasia Ectodermica ipoidrotica X-Linked
P171	Displasia Ectodermica ipoidrotica/Clouston, Sindrome (HED2)
P172	Displasia ectodermica, Anchiloblefaron, Palatoschisi
P173	Displasia Epifisaria Multipla
P174	Displasia Metatropica e sindromi associate
P175	Displasia oculodentoossea
P176	Displasia ossea sclerosante
P177	Displasia spondilometafisaria con alterazioni encondromatose (spondiloencondrodisplasia)
P178	Displasia tanatofora
P179	Distonia Dopa sensibile da deficit di Septiarina Reduttasi
P180	Distonia mioclonica
P181	Distonie (da torsione idiopatica, DOPA sensibile, mioclonica)
P182	Distrofia corneo retinica del cristallino di Bietti
P183	Distrofia dei coni
P184	Distrofia dei coni/bastoncelli
P185	Distrofia facioscapolomerale

P186	Distrofia Miotonica
P187	Distrofia muscolare congenita di Ullrich e Miopatia di Bethlem
P188	Distrofia Muscolare dei Cingoli 2B (LGMD2B) e miopatia di Myoshi
P189	Distrofia Muscolare dei Cingoli
P190	Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker
P191	Distrofia Muscolare di Emery Dreifuss
P192	Distrofia oculofaringea
P193	Distrofia retinica ereditaria con fundus albipunctatus
P194	Distrofia vitelliforme dell'adulto/pattern dystrophy
P195	Distrofie corneali
P196	Disturbi della migrazione neuronale
P197	Disturbo del linguaggio/disprassia verbale
P198	Dravet, Sindrome incluso: Epilessia Mioclonica Severa dell'Infanzia (SMEI), Epilessia Generalizzata con Crisi Febbrili Plus (GEFS+), Epilessia con Assenze dell'Infanzia
P199	Ehlers-Danlos e Sindromi Marfanoidi (DD di JHS/EDS-HT e sindromi comuni) e varianti rare
P200	Ellis-Van Creveld, sindrome
P201	Emicrania Emiplegica Alternante/ Emiplegia Alternante dell'Infanzia

P202	Emocromatosi Ereditaria
P203	Emofilia A
P204	Emofilia B
P205	Emoglobinopatia Gamma
P206	Encefalomiopatia etilmalonica
P207	Encefalopatia epilettica
P208	Encefalopatia epilettica precoce
P209	Encefalopatia neurogastrointestinale Mitocondriale (MNGIE), Sindrome
P210	Epidermolisi bollosa distrofica
P211	Epidermolisi bollosa giunzionale da deficit di laminina-332
P212	Epidermolisi bollosa semplice basale
P213	Epidermolisi bollosa semplice da deficit di plectina
P214	Epilessia del Lobo Temporale Laterale (ADLTE) Epilessia Parziale con Sintomi Auditivi (ADLTE)
P215	Epilessia Frontale Notturna Autosomica Dominante (ADNFLE)
P216	Epilessia infantile familiare benigna
P217	Epilessia Mioclonica Giovanile (JME)
P218	Epilessia piridossal fosfato-dipendente
P219	Epilessia progressiva mioclonica

P220	Epilessie focali e idiopatiche generalizzate
P221	Eritrocheratodermia variabilis
P222	Esostosi Multiple Ereditarie
P223	Eterotopia Periventricolare X-linked Sindrome Oto-Palato-Digitale Tipo I e II Sindrome di Melnick-Needles Displasia Fronto-Metafisale Eterotopia Periventricolare
P224	Etilmalonico aciduria
P225	Fabry, Malattia
P226	Febbre Mediterranea Familiare (FMF)
P227	Fenilchetonuria o iperfenilalaninemia/deficit di fenilalanina idrossilasi
P228	Feocromocitoma e Paraganglioma secernente (sPGL)
P229	Feocromocitoma-paraganglioma ereditario
P230	Fibrosi Cistica
P231	Fibrosi polmonare
P232	Foramina parietalia
P233	Frasier, Sindrome
P234	Fraxe, sindrome
P235	Freeman Sheldon
P236	Galattosemia

P237	Galattosialidosi, Deficit combinato beta Galattosidasi/Neuraminidasi
P238	Gangliosidosi GM1, Deficit beta-galattosidasi
P239	Gaucher, Malattia/Deficit di beta-Glucosidasi
P240	Gilbert, Sindrome
P241	Glaucoma familiare
P242	Glicogenosi
P243	Gorlin, Sindrome
P244	Granulomatosi cronica X-linked
P245	Greenberg, displasia scheletrica
P246	Hailey-Hailey, Malattia
P247	Hajdu Cheney, Sindrome di
P248	Hallervorden-Spatz, Sindrome di
P249	Holt-Oram, Sindrome di
P250	Huntington, Malattia di
P251	IL2RA deficienza
P252	Immunodeficienza combinata grave T-B-Omenn Sindrome di (SCID T-B)
P253	Immunodeficienza combinata severa X-Linked (XSCID)
P254	Immunodeficienza comune variabile (CVID)
P255	Infertilità maschile CATSPER-Relata

P256	Insensibilità agli Androgeni, Sindrome (AIS)
P257	Insensibilità al dolore
P258	Intolleranza Ereditaria al Fruttosio (HFI), deficit di Aldolasi B
P259	Intolleranza ereditaria al lattosio
P260	Iper IgE, Sindrome
P261	Iper IgM, Sindrome
P262	Iperargininemia
P263	Ipercalcemia infantile idiopatica
P264	Ipercolesterolemia AD
P265	Ipercolesterolemia AR
P266	Ipercolesterolemia AR TIPO 3
P267	Ipercolesterolemia Familiare TIPO 2, Deficit di Apolipoproteina B
P268	Ipercolesterolemie Familiari
P269	Iperfenilalaninemia/DHPR
P270	Iperferritinemia-cataratta, Sindrome B291
P271	Iperparatiroidismo familiare isolato
P272	Iperparatiroidismo neonatale severo
P273	Iperplasia Surrenale Congenita (ISC)
P274	Ipertermia Maligna

P275	Ipertiroidismo non autoimmune
P276	Ipertrigliceridemie
P277	Ipertrigliceridemie: difetto combinato di Lipasi
P278	Ipoacusia Neurosensoriale non sindromica Mitocondriale
P279	Ipoacusie ereditarie non sindromiche
P280	Ipoalfa Lipoproteinemia/ Malattia di Tangier e Deficienza familiare di HDL
P281	Ipobeta Lipoproteinemia Abetalipoproteinemia (ABL)
P282	Ipobeta Lipoproteinemia familiare (FHBL)
P283	Ipocaliemica, paralisi
P284	Ipocondroplasia
P285	Ipofosfatemia X-linked
P286	Ipogonadismo Ipogonadotropo
P287	Ipoparatiroidismo
P288	Ipoplasia Surrenale congenita associata a Ipogonadismo Ipogonadotropo
P289	Ipotiroidismo Congenito
P290	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia-IRIDA) Sindrome
P291	Ittiosi congenite autosomiche recessive
P292	Ittiosi epidermolitica

P293	Ittiosi epidermolitica superficiale
P294	Ittiosi X-linked
P295	Joubert, Sindrome di
P296	Kabuki, sondrome di
P297	Kallmann, Sindrome di
P298	KBG, Sindrome
P299	Kearns-Sayre, Sindrome di
P300	Keutel, sindrome di
P301	KID, Sindrome
P302	Kindler, Sindrome di
P303	Kostmann, Sindrome di
P304	Krabbe, Malattia di
P305	Laron, sindrome di /Insensibilità al GH
P306	Legius, Sindrome di
P307	Leigh, Malattia di
P308	Leopard, Sindrome di
P309	Leri-Weill, Sindrome di /bassa statura non sindromica
P310	Lesch-Nyhan, Sindrome di
P311	Leucodistrofia metacromatica
P312	Leucoencefalopatia e epilessia (deficit di MTHFR)

P313	Liddle, Sindrome di
P314	Li-Fraumeni, Sindrome
P315	Linfoistiocitosi emofagocitica famigliare (FHL2)
P316	Linfoproliferativa X-Linked2, Sindrome (XLP2)
P317	Linfoproliferativa Autoimmune Sindrome Tipo 0, 1A, 1A-SM, 1B (ALPS)
P318	Linfoproliferativa X-Linked, Sindrome (XLP)
P319	Lipodistrofia congenita di Berardinelli Seip
P320	Lipodistrofia con displasia mandiboloacrale tipo B
P321	Lissencefalia di Miller-Dieker, da delezione 17p13.3
P322	Lissencefalia isolata Eterotopia a Banda sottocorticale
P323	Lissencefalia polimicrogiria eterotopia
P324	Lissencefalia X-linked con Genitali Ambigui Sindrome degli Spasmi Infantili X-linked Sindrome di West Epilessia Mioclonica X-linked con spasticità e Ritardo Mentale
P325	Lowe, Sindrome di
P326	Lynch, Sindrome di
P327	Macrocefalia e Autismo
P328	Maculopatia di Best
P329	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo

P330	Malattia da mutazione del gene MYH9
P331	Malattia da ritenzione dei Chilomicroni
P332	Malattia di Dent 2
P333	Malattia dei gangli basali responsivo alla biotina
P334	Malattia di Pompe, Deficit di Maltasi Acida, Deficit di alfa-glucosidasi
P335	Malattie da β -Ossidazione
P336	Malattia genetica da Disomia uniparentale
P337	Malattia midollare cistica renale
P338	Malattie mitocondriali da deficit di DNA polimerasi gamma
P339	Malonico aciduria, deficit di Malonil-CoA decarbossilasi
P340	Malformazioni cerebrali cavernose (CCM)
P341	Mannosidosi tipo I
P342	Marfan, Sindrome e malattie correlate
P343	McCune-Albright, Sindrome di
P344	Melanoma ereditario Sindrome del nevo displastico
P345	Melanoma ereditario Sindrome del nevo displastico secondo livello
P346	MELAS, Sindrome (miopatia mitocondriale, encefalopatia acidosi lattica ed episodi stroke-like)

P347	Melorestosi Osteopoichilosi Burschkeollendorf, Sindrome
P348	MERFF, Sindrome (epilessia mioclonica con fibre rosse sfilacciate)
P349	Metilmalonico aciduria
P350	Metilmalonico aciduria con omocistinuria
P351	Metilmalonico aciduria Mut/ deficit di Methylmalonyl CoA mutase (tipo MUT)
P352	Microcefalia (AR)
P353	Microftalmia Anoftalmia
P354	Microftalmia isolata con cataratta 2 (MCOPCT2)
P355	Miller, Sindrome di
P356	Miopatia Central Core
P357	Miopatia centronucleare
P358	Miopatia Desmina Relata
P359	Miopatia di Brody 1
P360	Miopatia di Miyoshi
P361	Miopatia mioclonica
P362	Miopatia Miofibrillare Cryab Relata
P363	Miopatia Miofibrillare da Miotilina

P364	Miopatia Miofibrillare SEPN1 Relata
P365	Miopatia ZASP Relata 1
P366	Miopatie congenite
P367	Miotonia congenita di Thomsen/Becker
P368	Morquio, MPSIV, Deficit N-acetil-galattosamina 6-solfatasi, Deficit di Beta Galattosidasi
P369	Mowat-Wilson, Sindrome di
P370	Mucolipidosi
P371	Mucopolisaccaridosi (complementare alle analisi biochimiche per la conferma diagnostica)
P372	Muenke, Sindrome di
P373	Nager, Sindrome di /Disostosi Acrofacciale di tipo I
P374	Nail-Patella, Sindrome di
P375	Nefronoftisi Tipo 1
P376	Nefropatia Giovanile Iperuricemica Tipo 2 (HNFJ2)
P377	Neoplasia endocrina multipla di tipo 1
P378	Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2A E 2B)
P379	Neoplasia endocrina multipla di tipo 4 (MEN4)
P380	Netherton, Sindrome di
P381	Neurofibromatosi tipo 1
P382	Neurofibromatosi tipo 2

P383	Neuropatia atassia retinite pigmentosa, Sindrome (NARP)
P384	Neuropatia distale motoria
P385	Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber
P386	Neuropatie di tipo sensitivo e disautonomico
P387	Neuropatie periferiche
P388	Neutropenia ciclica
P389	Neutropenia congenita
P390	Neutropenia congenita grave
P391	Nicolaides-Baraitser,Sindrome di /Coffin-Siris, sindrome di
P392	Niemann Pick tipo C, Malattia di
P393	Nijmegen Breakage, Sindrome di
P394	Noonan, Sindrome e sindromi correlate
P395	Oftalmoplegia esterna progressiva (CPEO)
P396	Oftalmoplegia esterna progressiva (CPEO) mitocondriale
P397	Okihiro, sindrome e varianti
P398	Oligo-azoospermia
P399	Oloprosencefalia
P400	Opitz, Sindrome X-Linked

P401	Opitz-Kaveggia e Lujan-Fryns Sindrome di
P402	Osteogenesi imperfecta
P403	Pachionichia congenita
P404	Paget giovanile AR, morbo di
P405	Paget, morbo di
P406	Pancreatite cronica familiare
P407	Panipopituitarismo
P408	Panipopituitarismo e Displasia settoottica
P409	Paraganglioma
P410	Paralisi Ipercaliemica
P411	Paraparesi spastica familiare
P412	Parkinson ereditario, Malattia di
P413	Pendred, Sindrome di
P414	Perrault, Sindrome di
P415	Persistenza ereditaria di emoglobina fetale-beta tal
P416	Pfeiffer, Sindrome di
P417	Piastrinopatie ereditarie
P418	Pitt-Hopkins, Sindrome
P419	Poliendocrinopatia autoimmune tipo 1 (APS1 o APECED)
P420	Poliglucosano Adulto BODY

P421	Polimicrogiria Bilaterale Fronto-Parietale
P422	Polimicrogiria Bilaterale Perisilviana
P423	Polineuropatia Cardiopatica Amiloidotica Familiare
P424	Poliposi Adenomatosa Familiare
P425	Porfiria acuta intermittente
P426	Prader-Willi, Sindrome di
P427	Progeria di Hutchinson-Gilford di
P428	Pseudoacondroplasia Displasia epifisaria multipla
P429	Pseudodeficienza arilsulfatasi A
P430	Pseudoipoaldosteronismo
P431	Pseudoipoparatiroidismo
P432	Pseudoxantoma elastico
P433	Pterigio Multiplo, Sindrome letale
P434	Pubertà Precoce
P435	Rachitismo ipofosfatemico
P436	Rachitismo vitamina D dipendente tipo I e tipo II
P437	RASopatie
P438	Rene policistico AD
P439	Rene policistico AR

P440	Retiniti pigmentose AD
P441	Retiniti pigmentose AR
P442	Retinoblastoma
P443	Retinoschisi X-Linked
P444	Rett, Sindrome e varianti
P445	Ritardo mentale alfa-talassemia X-linked e autosomico
P446	Rothmund-Thomson Sindrome, Baller-Gerold Siyndrome, Rapalino Sindrome
P447	Rubinstein Taybi, sindrome di
P448	Saethre-Chozen, Sindrome Scafoencefalia
P449	Schopf-Schulz-Passarge, Sindrome Agenesia dentaria
P450	Schwannomatosi (neurofibroatosi tipo 3)
P451	Sclerosi Laterale Amiotrofica
P452	Sclerosi laterale amiotrofica giovanile
P453	Sclerosi Tuberosa
P454	Senior-Loken, Sindrome di
P455	Sialidosi
P456	Silver Russel, Sindrome di
P457	Simpson-Golabi-Behmel, Sindrome di
P458	Sindrome associata a mutazioni del Recettore 1A del TNF-alfa (TRAPS)

P459	Sindrome branchio-oto-renale (BOR)
P460	Sindrome da eccesso/deficienza di Aromatasi
P461	Sindrome da esfoliazione acrale (acral peeling skinsyndrome)
P462	Sindrome da persistenza dotti di Muller (PMDS)
P463	Sindrome QT-lungo familiare
P464	Sjögren-Larsson, Sindrome di
P465	Smith Lemli Opitz, Sindrome di
P466	Smith Magenis, Sindrome (non deleto)
P467	Sordità non sindromica
P468	Sotos, Sindrome di
P469	Stargardt, Malattia di
P470	Stuve Wiedemann (LIFR), Sindrome di
P471	Swyer, Sindrome/ Pseudoermafroditismi maschili/ Sex reversal (SRY)
P472	Talassemia alfa
P473	Talassemia beta
P474	Talassemia gamma
P475	Talassemie ed Emoglobinopatie gamma
P476	Tirosinemia tipo I
P477	Townes Brokes, Sindrome e varianti

P478	Treacher Collins, Sindrome di
P479	Trigonocefalia
P480	Trombocitopenia amegacariocitica congenita (CAMT)
P481	Trombocitopenia ereditaria da anomalie di numero delle piastrine
P482	Trombocitopenia GATA X-Linked
P483	Trombofilie
P484	Turner, sindrome di
P485	Usher, Sindrome di
P486	Van der Woude, Sindrome di
P487	Vitreopatie ereditarie
P488	Von Hippel Lindau, Sindrome di
P489	Waardenburg tipo II, Sindrome di
P490	Weaver, Sindrome di
P491	Whim Sindrome di (Warts,Hypogammaglobulinemia, infections, Mielokathesis)
P492	Wilms, Tumore di
P493	Wilson, Malattia di
P494	Wolfram, Sindrome di
P495	X Fragile/FXTAS/POF
P496	Xantomatosi Cerebro Tendinea (CTX)