

A születést megelőzően diagnosztizált vagy veleszületett rendellenességekkel kapcsolatos életminőség romlás mértéke

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Az idegrendszer veleszületett rendellenességei (Q00-Q07)	
Q00.0 Agyvelőhiány	5
Q00.1 Koponya- és gerinchasadék	3-5
Q00.2 Kisagyhiány	3
Q01.8-9 Agyvelősérv	3-5
Q02 Kisfejűség	3-4
Q03.0 A Sylvius-csatorna rendellenességei	2
Q03.1 A Magendie- és Luschka-nyílás atresiaja	3-4
Q03.9 Veleszületett vízfejűség k.m.n.	3-5
Q04.0 A kérgestest veleszületett rendellenességei	2-4
Q04.2 Előagyhiány	5
Q04.3 Az agyvelőállomány csökkenésével járó egyéb állapotok	3-5
Q04.6 Veleszületett agyi ciszták	1
Q04.8 Az agy egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2
Q04.9 Az agy k.m.n. veleszületett fejlődési rendellenessége	2
Q050-9 Gerinchasadék (spina bifida)	2-5
Q07.0 Arnold-Chiari-szindróma	3-5
Q07.9 Az idegrendszer k.m.n. veleszületett rendellenességei	3
A szem, fül, arc és nyak veleszületett rendellenességei (Q10-Q18)	
A szem nem súlyos veleszületett rendellenességei, mely gyógyítható, maximum kisfokú látáscsökkenéssel jár	1
A szem közepesúlyos veleszületett rendellenességei, mely végleges súlyos látáscsökkenéssel jár	2
A szem súlyos veleszületett rendellenességei, mely végleges veleszületett vaksággal jár	3

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
A fül nem súlyos veleszületett rendellenességei, mely gyógyítható, maximum kisfokú deformitással jár, vagy kisfokú halláscsökkenéssel	1
A fül súlyos veleszületett rendellenességei, mely végleges, teljes süketiséggel jár	3
Az arc és a nyak meghatározott veleszületett rendellenességei (kivéve ajakhasadék)	1-2
A keringési rendszer veleszületett rendellenességei (Q20-Q28)	
Q20.0 Közös artériás törzs	3-5
Q20.1 Kettős kiszájadzású jobb kamra	3-5
Q20.3 Nagyartériák teljes transzpozíciója	3-5
Q20.4 Egykamrájú szív	4-5
Q20.5 Kóros pitvar-kamrai összeköttetés	2-3
Q20.6 A pitvari fülcsék izomerizmusa	2
Q20.8 A szívüregek és összeköttetések egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q20.9 A szívüregek és összeköttetések veleszületett rendellenessége k.m.n.	2
Q21.0 Kamrai sövényhiány	1-5
Q21.1 Pitvari sövényhiány	1-3
Q21.2 Pitvar-kamrai sövényhiány	4-5
Q21.3 Fallot-tetralógia	4-5
Q21.4 Aorto-pulmonális septum-defektus	3
Q22.0 A tüdőverőér billentyű atresiaja	2
Q22.1 A tüdőverőér billentyű veleszületett szűkülete	2
Q22.2 A tüdőverőér billentyű veleszületett elégtelensége	2
Q22.4 A háromhegyű billentyű veleszületett szűkülete	2
Q22.5 Ebstein-anomália	2
Q22.6 Hypoplasiás jobbszív-szindróma	3-5
Q22.8 A háromhegyű billentyű egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q22.9 A háromhegyű billentyű veleszületett rendellenessége k.m.n.	2
Q23.0 Az aortabillentyű veleszületett szűkülete	2
Q23.1 Az aortabillentyű veleszületett elégtelensége	2
Q23.2 A kéthegyű billentyű veleszületett szűkülete	2
Q23.3 A kéthegyű billentyű veleszületett elégtelensége	2
Q23.4 Hypoplasiás balszív-szindróma	3-5
Q23.8 Az aorta- és kéthegyű billentyűk egyéb veleszületett rendellenességei	2

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q23.9 Az aorta- és kéthegyű billentyűk veleszületett rendellenessége k.m.n.	3
Q24.0 Dextrocardia	1
Q24.2 Hárompitvarú szív	4
Q24.5 A koszorúerek rendellenessége	2
Q24.6 Veleszületett pitvar-kamrai blokk	2
Q24.8 A szív egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2
Q24.9 A szív veleszületett rendellenessége k.m.n.	2
Q25.0 Nyitott ductus arteriosus	2
Q25.1 Coarctatio aortae	2-4
Q25.2 Az aorta veleszületett elzáródása	3-5
Q25.3 Aorta-szűkület	3
Q25.4 Az aorta egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q25.5 A tüdőverőér atresiája	2-5
Q25.6 A tüdőverőér szűkülete	2-3
Q25.7 A tüdőverőér egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q25.8 A nagyartériák egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q26.1 Perzisztáló bal véna cava superior	1
Q26.2 A tüdővénák teljes transzpozíciója	2-4
Q26.3 A tüdővénák részleges transzpozíciója	2-3
Q26.4 A tüdővisszér beszájadásának k.m.n. rendellenessége	2
Q26.8 A nagyvénák egyéb veleszületett rendellenességei	2-3
Q27.0 A köldökverőér hiánya vagy hypoplasiája	1
Q27.3 Perifériás arterio-venosus rendellenesség	1
Q27.8 A perifériás érrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	1
Q27.9 A perifériás érrendszer veleszületett rendellenessége k.m.n.	1-2
Q28.9 A keringési szervrendszer veleszületett rendellenessége k.m.n.	1
A légzőrendszer veleszületett rendellenességei (Q30-Q34)	
Q30.0 Choana-elzáródás	2-3
Q30.1 Az orr hiánya vagy csökkent fejlettsége	2-3
Q30.8 Az orr egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q30.9 Az orr veleszületett rendellenessége k.m.n.	2

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q31.2 A gége csökkent fejlettsége	2
Q31.4 Veszületett (gége eredetű) stridor	2-3
Q31.8 A gége egyéb veszületett rendellenességei	2
Q31.9 A gége veszületett rendellenessége k.m.n.	2
Q32.0 A légcső falának veszületett lágyulása	3
Q32.1 A légcső egyéb veszületett rendellenességei	2
Q32.2 Veszületett hörgőlágyulás	3
Q32.3 Veszületett hörgőszűkület	2
Q32.4 A hörgő egyéb veszületett rendellenességei	2
Q33.0 Veszületett cisztás tüdő	3-5
Q33.3 A tüdő hiánya (agenesise)	5
Q33.6 A tüdő hypo- és dysplasiája	5
Q33.9 A tüdő veszületett rendellenessége k.m.n.	3
Q34.0 Mellhártya-rendellenesség	3
Q34.8 A légzőrendszer egyéb meghatározott veszületett rendellenességei	2-3
Q34.9 A légzőrendszer veszületett rendellenessége k.m.n.	2
Ajak- és szájpadhasadék (nyúlajak és farkastorok) (Q35-Q37)	
Q35.1 A keményszájpad egyoldali hasadéka	1-2
Q35.3 A lágyyszájpad egyoldali hasadéka	1-2
Q35.4 A kemény- és lágyyszájpad együttes kétoldali hasadéka	2
Q35.5 A kemény- és lágyyszájpad együttes egyoldali hasadéka	1-2
Q35.6 Szájpadhasadék, középvonali	1-2
Q35.8 Szájpadhasadék, kétoldali, k.m.n.	2
Q35.9 Szájpadhasadék, egyoldali, k.m.n.	1-2
Q36.0 Ajakhasadék, kétoldali	1-2
Q36.9 Ajakhasadék, egyoldali	2
Q37.0 Keményszájpad- ajakhasadék, kétoldali	2
Q37.4 Kemény-, lágyyszájpad- és ajakhasadék, kétoldali	2
Q37.5 Kemény-, lágyyszájpad- és ajakhasadék, egyoldali	2
Q37.9 Szájpad-ajakhasadék, egyoldali k.m.n.	2
Az emésztőrendszer egyéb veszületett rendellenességei (Q38-Q45)	
Q38.1 Ankyloglossia	1

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q38.2 Nagynyelvűség (macroglossia)	1
Q38.3 A nyelv egyéb veleszületett rendellenességei	1
Q38.4 A nyálmirigyek és vezetékeik veleszületett rendellenességei	1
Q38.5 A szájpád m.n.o. veleszületett rendellenességei	1
Q38.6 A száj egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q39.0 A nyelőcső atresiája sipoly nélkül	3
Q39.1 A nyelőcső atresiája légcső-nyelőcső sipollyal	3
Q39.2 Veleszületett légcső-nyelőcső sipoly atresia nélkül	3
Q39.3 Veleszületett nyelőcsőszűkület, strictura	3
Q39.9 A nyelőcső veleszületett rendellenessége k.m.n.	3
Q40.0 Veleszületett, hypertrophiás pylorus szűkület	2
Q40.1 Veleszületett hiatus-hernia	3-5
Q40.2 A gyomor egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2
Q40.8 A tápcsatorna felső szakaszának egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	2
Q41.0 A patkóbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3
Q41.2 A csípőbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3
Q41.9 A vékonybél k.m.n. szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3
Q42.1 A végbél veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete sipoly nélkül	3
Q42.2 A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipollyal	3
Q42.3 A végbélnyílás veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete, sipoly nélkül	3
Q42.8 A vastagbél egyéb szakaszainak veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3
Q42.9 A vastagbél meghatározatlan szakaszának veleszületett hiánya, elzáródása, szűkülete	3
Q43.1 Hirschsprung-féle betegség	2
Q43.2 A vastagbél egyéb veleszületett működési rendellenességei	2
Q43.3 A bél veleszületett fixációs rendellenességei	1
Q43.4 Bél-kettőzöttség	2
Q43.5 Ectopiás végbélnyílás	2
Q43.8 A belek egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	2
Q43.9 A belek veleszületett rendellenessége k.m.n.	2
Q44.1 Az epehólyag egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q44.2 Az epeutak elzáródása	2-5
Q44.4 Közös epevezeték (choledochus) ciszta	2

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q44.6 Tömlős májbetegség	3-5
Q44.7 A máj egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q45.1 Pancreas annulare	1
Q45.8 Az emésztőrendszer egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2
A nemi szervek veleszületett rendellenességei (Q50-Q56)	
Q50.1 Petefészek-tömlő (fejlődési rendellenességként)	1
Q50.2 Veleszületett petefészek-csavarodás	2
Q52.0 A hüvely veleszületett hiánya	2-3
Q52.1 Kettőzött hüvely	1
Q52.2 Veleszületett végbél-hüvely sipoly	1
Q52.4 A hüvely egyéb veleszületett rendellenességei	1
Q52.5 A szeméremajkak összenövése	1
Q52.6 A csikló veleszületett rendellenessége	1
Q52.7 A szeméremtest egyéb veleszületett rendellenességei	1
Q52.8 A női nemi szervek egyéb megjelölt veleszületett rendellenességei	1
Q52.9 A női nemi szervek veleszületett rendellenessége k.m.n.	1
Q53.1 Nem descendált here, egyoldali	1
Q53.2 Nem descendált here, kétoldali	1
Q53.9 Nem descendált here, k.m.n.	1
Q54.0 Hypospadiasis a makkon	1-2
Q54.1 Hypospadiasis a péniszen	1-2
Q54.8 Egyéb hypospadiasis	1-2
Q54.9 Hypospadiasis, k.m.n.	1-2
Q55.2 A here és herezacskó egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q55.5 A hímvessző veleszületett hiánya és aplasiája	3
Q55.6 A hímvessző egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q55.9 A hímvessző k.m.n. veleszületett rendellenessége	2
Q56.0 Hermaphroditismus m.n.o.	3
Q56.2 Női pseudohermaphroditismus m.n.o.	3
Q56.4 Bizonytalan neműség k.m.n.	3
A húgyrendszer veleszületett rendellenességei (Q60-Q64)	
Q60.0 A vese egyoldali agenesise	2

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q60.1 Mindkét vese agenesis	5
Q60.2 A vese agenesis k.m.n.	5
Q60.3 Az egyik vese hypoplasiája	1
Q60.4 Mindkét vese hypoplasiája	3
Q60.6 Potter-szindróma	5
Q61.0 Vesezülött solitaer vesecysta	1
Q61.1 Polycystás vese, gyermekkori típus	2
Q61.3 Polycystás vese k.m.n.	5
Q61.4 Vese-dysplasia	3
Q61.9 Cisztás vesebetegség, k.m.n.	2
Q62.0 Vesezülött zsákvese (hydronephrosis)	3
Q62.1 A húgyvezeték atresiaja és szűkülete	2
Q62.2 Vesezülött megaloureter	2
Q62.3 A vesemedence és húgyvezeték egyéb, elzáródással járó rendellenességei	2
Q62.5 Kettős húgyvezeték	1-2
Q62.7 Vesezülött vesico-uretero-renális reflux	2
Q62.8 A húgyvezeték egyéb vesezülött rendellenességei	2
Q63.0 Járulékos vese	1
Q63.1 Lebonyozott, összeolvadt és patkó vese	1
Q63.2 Ectopiás vese	1
Q63.8 A vese egyéb meghatározott vesezülött rendellenességei	2
Q63.9 A vese vesezülött rendellenessége k.m.n.	1
Q64.0 Epispadiasis	2
Q64.1 A húgyhólyag extrophiaja	2
Q64.2 Vesezülött hátsó húgycső billentyűk	1
Q64.3 A hólyagnyak és húgycső egyéb atresiaja és szűkülete	2
Q64.4 Urachus rendellenesség	1
Q64.5 A hólyag és húgycső vesezülött hiánya	3
Q64.7 A hólyag és húgycső egyéb vesezülött rendellenességei	2
Q64.8 A húgyrendszer egyéb meghatározott vesezülött rendellenességei	2
Q64.9 A húgyrendszer rendellenessége k.m.n.	1-2

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
A csont-izomrendszer veleszületett rendellenességei és deformitásai (Q65-Q79)	
Q65.0 A csípő veleszületett egyoldali dislocatiója	2
Q65.1 A csípő veleszületett kétoldali dislocatiója	2-3
Q65.2 A csípő veleszületett k.m.n. dislocatiója	2
Q65.3 A csípő veleszületett egyoldali subluxatiója	1-2
Q65.4 A csípő veleszületett kétoldali subluxatiója	2
Q65.5 A csípő veleszületett k.m.n. subluxatiója	2
Q65.6 Instabil csípő	1-2
Q65.8 A csípő egyéb veleszületett deformitásai	2
Q65.9 A csípő veleszületett deformítása k.m.n.	2
Q66.0 Dongaláb (pes equinovarus)	2
Q66.1 Pes calcaneovarus	2
Q66.2 A lábközépcsontok varus állása	2
Q66.3 A lábak egyéb, varus jellegű veleszületett rendellenességei	2
Q66.4 Pes calcaneovalgus	2
Q66.6 A láb egyéb veleszületett, valgus jellegű deformitásai	1
Q66.8 A láb egyéb veleszületett deformitásai	1
Q67 A fej, arc, gerinc és mellkas csont-izomrendszerének veleszületett rendellenességei	2-3
Q67.2 Hosszúfejűség (dolichocephalia)	1
Q67.4 A koponya, arc és állkapocs egyéb veleszületett rendellenességei	1
Q67.5 A gerinc veleszületett deformítása	1-3
Q67.6 Pectus excavatum	2
Q67.7 Pectus carinatum	2
Q67.8 A mellkas egyéb veleszületett deformitásai	2
Q68.0 A fejbiccentő izom veleszületett deformítása	1
Q68.1 A kéz veleszületett deformítása	1-3
Q68.4 A sípcsont és szárkapocscsont veleszületett görbülete	2
Q69.0 Járulékos ujj(-ak)	1
Q69.1 Járulékos hüvelykujj(-ak)	1
Q69.2 Járulékos lábujj(-ak)	1
Q69.9 Polydactylia k.m.n.	1

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q70.0 Összenőtt ujjak	1-2
Q70.2 Összenőtt lábujjak	1
Q70.3 Úszóhártyás lábujjak	1
Q70.4 Polysyndactylia	1
Q70.9 Ujjak összenövése, k.m.n.	1-2
Q71.2 Mindkét alkar és kéz veleszületett hiánya	3
Q71.3 Kéz és ujj(-ak) veleszületett hiánya	2-3
Q71.4 Az orsócsont megrövidülése	1
Q71.5 A singcsont megrövidülése	1
Q71.8 A felső végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	3
Q71.9 A felső végtag redukciós defektusa k.m.n.	3
Q72.3 A láb és lábujj(-ak) veleszületett hiánya	2
Q72.4 A combcsont megrövidülése	2
Q72.6 A szárkapocs megrövidülése	2
Q72.8 Az alsó végtag(-ok) egyéb redukciós defektusai	3
Q72.9 Az alsó végtag redukciós defektusa k.m.n.	3
Q74.0 A felső végtagok és vállöv egyéb veleszületett rendellenességei	2-3
Q74.1 A térd veleszületett rendellenessége	2
Q74.2 Az alsó végtag(-ok) és medenceöv egyéb veleszületett rendellenességei	2
Q74.3 Arthrogryposis multiplex congenita	4
Q74.8 Egyéb meghatározott veleszületett végtagrendellenességek	
Q74.9 A végtag(-ok) k.m.n. veleszületett rendellenessége	2-4
Q75.0 Koponyavarratok veleszületett elcsontosodása (craniosynostosis)	2
Q75.1 Dysostosis craniofacialis	2
Q75.2 Hypertelorismus	1
Q75.3 Nagyfejűség (macrocephalia)	2
Q75.8 Az agy- és arckoponyacsontok egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2
Q75.9 Az agy- és arckoponyacsontok k.m.n. veleszületett rendellenességei	2
Q76.0 Rejtett gerinchasadék (spina bifida occulta)	1-2
Q76.4 A gerincoszlop egyéb veleszületett, scoliosissal nem társuló rendellenességei	2
Q76.6 A bordák egyéb veleszületett rendellenességei	1-2

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q76.8 A csontos mellkas egyéb veleszületett rendellenességei	1-2
Q76.9 A csontos mellkas veleszületett rendellenessége k.m.n.	1-2
Q77.1 Thanatophoricus rövid alkat	4-5
Q77.3 Chondrodysplasia punctata	4
Q77.4 A porcképződés hiánya (achondroplasia)	4-5
Q77.8 Egyéb osteo-chondrodysplasia a csövescsontok és gerinc növekedési defektusaival	3
Q78.0 Osteogenesis imperfecta	3-5
Q78.8 Egyéb meghatározott osteochondrodysplasiák	3-5
Q78.9 Nem meghatározott osteochondrodysplasia	3-5
Q79.0 Veleszületett rekesz-sérv	2-5
Q79.1 A rekeszizom egyéb veleszületett rendellenességei	2-3
Q79.2 Exomphalos	5
Q79.3 Gastroschisis	2-5
Q79.5 A hasfal egyéb veleszületett rendellenességei	2-5
Q79.8 A csont- és izomrendszer egyéb veleszületett rendellenességei	3
Q79.9 A csont- és izomrendszer veleszületett rendellenessége k.m.n.	3
Egyéb veleszületett rendellenességek (Q80-Q89)	
Q80 Ichthyosis congenita	5
Q80.1 X-kromoszómához kötött ichthyosis	5
Q80.2 Lemezes ichthyosis	5
Q80.8 Egyéb veleszületett ichthyosis	5
Q80.9 Veleszületett ichthyosis k.m.n.	5
Q81.2 Epidermolysis bullosa dystrophica	3
Q81.9 Epidermolysis bullosa k.m.n.	3
Q82.1 Xeroderma pigmentosum	3-5
Q82.3 Bőrpigment-túltengés	3
Q82.4 Ectodermális dysplasia (izzadással nem járó)	2
Q82.5 Veleszületett, nem daganatos anyajegy	1
Q82.8 A bőr egyéb meghatározott veleszületett rendellenességei	2
Q82.9 A bőr veleszületett rendellenessége k.m.n.	2
Q83.3 Járulékos mellbimbó	1

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q83.8 Az emlő egyéb veleszületett rendellenességei	1
Q83.9 Az emlő veleszületett rendellenessége k.m.n.	1
Q84.1 A hajzat/szőrzet m.n.o. morfológiai rendellenességei	1
Q84.2 A hajzat/szőrzet egyéb veleszületett rendellenességei	1
Q84.6 A körmök egyéb veleszületett rendellenességei	1
Q84.8 A kültakaró egyéb, meghatározott veleszületett rendellenességei	1
Q84.9 A kültakaró veleszületett rendellenességei k.m.n.	1
Q85.0 Neurofibromatosis (benignus)	1
Q85.8 Egyéb, m.n.o. phakomatosisok	1
Q87.0 Főként az arc külalakját érintő veleszületett malformatiós szindrómák	2-3
Q87.1 Főként alacsonynövészel kapcsolatos veleszületett malformatiós szindrómák	2
Q87.2 Főként a végtagokat érintő veleszületett malformatiós szindrómák	2-3
Q87.3 Veleszületett rendellenesség-szindrómák gyorsult növekedéssel	2
Q87.4 Marfan-szindróma	2
Q87.5 Egyéb veleszületett malformatiós szindrómák, egyéb csontváz-eltérésekkel	2
Q87.8 Egyéb meghatározott, m.n.o. veleszületett malformatiós szindrómák	2
Q89.0 A lép veleszületett rendellenességei	1
Q89.1 A mellékvese veleszületett rendellenességei	2-5
Q89.2 Egyéb belső elválasztású mirigyek veleszületett rendellenességei	1
Q89.3 Situs inversus	1
Q89.7 Többszörös, m.n.o. veleszületett rendellenességek	1
Q89.8 Egyéb meghatározott veleszületett rendellenességek	1-5
Q89.9 Veleszületett rendellenesség k.m.n.	1-5
Kromoszóma abnormitások, m.n.o. (Q90-Q99)	
Q90.0 Triszómia 21, meiotikus, non-disjunctiós típus	4-5
Q90.1 Triszómia 21, mozaicizmus, (mitotikus, non-disjunctiós típus)	3-5
Q90.2 Triszómia 21, translocatiós típus	5
Q90.9 Down-szindróma, k.m.n.	5
Q91.0 Triszómia 18, meiotikus, non-disjunctiós típus	5
Q91.3 Edwards-szindróma, k.m.n.	5
Q91.4 Triszómia 13, meiotikus, non-disjunctiós	5

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
Q91.5 Triszómia 13, mozaicizmus (mitotikus, non-disjunctiós)	5
Q91.6 Triszómia 13, translocatio	5
Q91.7 Patau-szindróma, k.m.n.	5
Q92.3 Kisebb kromoszómarészt érintő részleges triszómia	5
Q92.6 Számfeletti marker kromoszómák	3
Q92.7 Triploidia és polyploidia	5
Q93.4 Az 5. kromoszóma rövid karjának törése	5
Q93.5 Egyéb kromoszóma-részek törése	5
Q93.8 Az autoszómák egyéb törései	5
Q95.2 Kiegyensúlyozott autoszomális átrendeződés beteg egyénben	3
Q96.0 45,X kariotípus	3
Q96.1 46,X kariotípus iso (Xq)	3
Q96.3 45,X/46,XX vagy XY mozaicizmus	3
Q96.8 Turner-szindróma egyéb változatai	3
Q96.9 Turner-szindróma, k.m.n.	3
Q97.0 47,XXX kariotípus	3
Q97.3 Nőnemű egyén 46,XY kariotípussal	3
Q98.0 Klinefelter-szindróma, kariotípus 47,XXY	3
Q98.1 Klinefelter-szindróma, férfi, kettőnél több X-kromoszómával	3
Q98.4 Klinefelter-szindróma k.m.n.	3
Q98.7 Férfi, a nemi kromoszóma mozaicizmusával	2
Q98.9 Nemi kromoszóma rendellenesség, férfi fenotípus, k.m.n.	3
Q99.0 46,XX/46,XY chimera	3
Q99.1 46,XX valódi hermaphrodita	3
Q99.2 Törékeny X-kromoszóma	5
Q99.8 Egyéb meghatározott kromoszóma-rendellenességek	
Q99.9 Kromoszóma-rendellenesség, k.m.n.	5
E8720 Organikus acidaemia - aciduria	1-3
E7000 Klasszikus Phenylketonuria	1-3
E7420 Galactosaemia	1-3

BNO kód, Rendellenesség megnevezése	Életminőség romlás
E8400-90 Fibrosis cystica	2-5
E0300-10 Vesezűtetett hypothyreosis	1-3
E7700 Lysosomális defektusok	4-5
E2500 Adrenogenitális hyperplasia	2
E7400 Glykogenosis	1-2, 5
E7850 Lipid és lipoprotein anyagcsere zavarai	1
E7020 Tyrosinaemiák	1-3
E7250 Nonketotikus hypeglycinaemia	2-3
E8010 Porphyrria	1-2
E7020 Alkaptonuria	1-2
G4040 West-szindróma	3-4
Q9350 Angelman-szindróma	3-4
F8420 Rett-szindróma	3-4
E8300 Wilson-kór	2-3
Q8280 Neurocutan szindróma	2-4
R7310 Neuromuscularis betegségek	1-5
F7400 Autizmus	1-3
D8580 Immunhiány	2-5
D66H0 Vérzékenység	3
H90-91 Süketség	3
H5400 Vakság	3
C91-93 Leukémiák	2-5
C6920 Retinoblastoma	3-5
C83 Lymphoma	2-5
C64H0 Wilms tumor	3-5
C7410 Neuroblastoma	3-5
C70-72 Központi idegrendszer daganatai	3-5

A veleszületett rendellenességek az életminőség romlása tekintetében az alábbiak szerint kerültek besorolásra (1-5):

1. fokozat: Egyszeri vagy rövid ideig tartó kezelés, vagy tartós de nem megterhelő kezelés, életvitel (pl. diéta) mellett közel normális életminőség érhető el.

2. fokozat: Tartós, de nem megterhelő kezelés mellett közel normális életminőség érhető el, vagy nagyműtétes beavatkozással korrigálható rendellenesség, vagy enyhébb fokú, de végleges fogyatékoság áll fenn.

3. fokozat: Folyamatos, az életvitelt nagymértékben befolyásoló kezeléssel tartható csak fenn a beteg állapota, vagy közepes fokú végleges fogyatékoság áll fenn.

4. fokozat: Súlyos fogyatékosággal jár, mely egész életen át tartó folyamatos kezelése, rehabilitációja mellett gyenge (folyamatos rászorultsággal, felügyelettel járó) életminőség érhető el vagy több szervet érintő fogyatékosággal jár, és/vagy felnőttkorban korai halálozással jár.

5. fokozat: Súlyos, egész életen át tartó nagyfokú fogyatékosággal jár és/vagy 6 év alatti életkorban halállal végződik.

Budapest, 2014. március 15.