

Ordonnance du DFI concernant les infirmités congénitales (OIC-DFI)

...

du

*Le Département fédéral de l'intérieur (DFI),
vu l'art. 3^{bis} du règlement du 17 janvier 1961 sur l'assurance-invalidité (RAI)¹,
arrête:*

Art. 1 Liste des infirmités congénitales

Les infirmités congénitales pour le traitement desquelles des mesures médicales sont accordées en vertu de l'art. 13 LAI sont énumérées dans la liste en annexe.

Art. 2 Entrée en vigueur

La présente ordonnance entre en vigueur le xx.xx.xxxx.

Département fédéral de l'intérieur:

Alain Berset

Annexe²
(art. 1)

Liste des infirmités congénitales

I. Peau

101. Anomalies congénitales de la peau, y compris aplasies tégumentaires et syndromes des brides amniotiques, lorsque la correction ne peut être effectuée en une seule opération
102. Ptérygions
103. Kyste dermoïde congénital avec extension orbitaire ou intracrânienne, lorsqu'une opération est nécessaire
104. Dysplasies ectodermiques
105. Maladies bulleuses congénitales de la peau, comme épidermolyse bulleuse héréditaire, pemphigus chronique bénin familial, lorsque le diagnostic a été confirmé histologiquement ou par examen génétique moléculaire
107. Maladies ichthyosiformes congénitales et kératodermies palmoplantaires congénitales
109. Nævus congénital, lorsque plusieurs opérations ou un traitement au laser sont nécessaires à l'ablation
110. Mastocytoses cutanées congénitales (urticaire pigmentaire et mastocytose cutanée diffuse, à l'exclusion du mastocytome solitaire)
111. Xeroderma pigmentosum
112. Aplasies tégumentaires congénitales, lorsqu'une opération ou un traitement hospitalier est nécessaire
113. Xeroderma pigmentosum

II. Squelette

A. Affections systémiques du squelette

121. Chondrodystrophie, comme achondroplasie, hypochondroplasie, dysplasie épiphysaire multiple
122. Hémihypertrophies/hémiatrophies congénitales de la face et/ou du crâne, mais sans asymétries faciales progressives, comme hyperplasie

² Mise à jour selon le ch. I des O du DFI du 30 oct. 1989 (RO **1989** 2367), du 28 sept. 1993 (RO **1993** 2835), du 21 sept. 1994 (RO **1994** 2253), du 25 sept. 1995 (RO **1995** 5244), du 9 sept. 1997 (RO **1997** 2226), du 4 sept. 1998 (RO **1998** 2731), du 25 juin 1999 (RO **1999** 2402), du 10 juil. 2000 (RO **2000** 2754), du 11 sept. 2002 (RO **2002** 4232), du 1^{er} déc. 2004 (RO **2004** 4977), du 24 nov. 2009 (RO **2009** 6553), du 3 fév. 2012 (RO **2012** 801) et du 3 fév. 2016, en vigueur depuis le 1^{er} mars 2016 (RO **2016** 605).

hémimandibulaire, élongation hémimandibulaire, « hyperplasie condylienne »

123. Dysostoses congénitales:

1. Craniosynostoses, lorsqu'une opération est nécessaire, et dysostoses craniofaciales
 2. Dysostoses touchant principalement le squelette axial
 3. Dysostoses touchant principalement les extrémités
124. Développement désorganisé d'éléments du squelette, comme exostoses cartilagineuses congénitales, dysplasie fibreuse, enchondromatose (à l'exclusion des exostoses solitaires), tumeurs osseuses congénitales, lorsqu'une opération est nécessaire
125. Hémihypertrophies congénitales (à l'exclusion de la face ou du crâne), lorsqu'une opération est nécessaire
126. Osteogenesis imperfecta et autres maladies congénitales faible masse osseuse
127. Ostéopétrose et autres maladies congénitales sclérosantes, comme maladie de Pyle (dysplasie métaphysaire), maladie de Camurati-Engelmann

B. Malformations régionales du squelette

a. Tête

141. Lacunes congénitales du crâne, comme troubles de l'ossification, lorsqu'une opération est nécessaire

b. Colonne vertébrale

152. Malformations vertébrales congénitales (vertèbres très fortement cunéiformes, vertèbres soudées en bloc type Klippel-Feil, vertèbres aplasiques et vertèbres très fortement dysplasiques)

c. Côtes, thorax et omoplates

162. Fissure congénitale du sternum
163. Thorax en entonnoir congénital et déformations congénitales combinées de la paroi thoracique, lorsqu'une opération est nécessaire
164. Thorax en carène, lorsqu'une opération ou une orthèse sont nécessaires
165. Anomalie de Sprengel

d. Extrémités

172. Pseudarthroses congénitales, y compris pseudarthroses dues à une coxa vara congénitale, lorsqu'une opération est nécessaire
177. Défauts et malformations congénitaux osseux des extrémités, comme amélie, phocomélie, dysmélie, syndactylie complexe complète, lorsque plusieurs

opérations, des traitements par plâtres répétés ou un appareillage sont nécessaires

III. Articulations, muscles et tendons

180. Déformations congénitales des pieds, comme pied en Z, talus vertical, lorsqu'une opération, un appareillage ou des traitements par plâtres répétés sont nécessaires, à l'exclusion du pied bot congénital (pied varus équin congénital, ch. 182)
181. Arthrogrypose
182. Pied varus équin congénital
183. Dysplasie congénitale de la hanche et luxation congénitale de la hanche, lorsqu'un appareillage ou une opération est nécessaire
184. Myopathies congénitales et myasthénie congénitale (« syndrome myasthénique congénital »)
189. Fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP)
190. Aplasie et sévère hypoplasie de muscles squelettiques, lorsqu'il y a limitation fonctionnelle
194. Luxations congénitales (sauf hanche), lorsqu'une opération, un appareillage ou un plâtre est nécessaire. À l'exclusion de la luxation congénitale de la hanche (ch. 183)
195. Maladies congénitales non inflammatoires des articulations (comme fibromatose hyaline, dysplasie pseudorhumatoïde progressive [DPP])

IV. Face

Lorsque la reconnaissance d'une infirmité congénitale dépend d'une analyse céphalométrique (ch. 208, 209 et 210), les prestations de l'AI ne débutent qu'au moment où les conditions céphalométriques sont remplies.

201. Fente labiale, maxillaire, palatine
202. Fentes faciales médianes, obliques et transversales
203. Fentes nasales congénitales, fistules congénitales du nez et des lèvres
204. Proboscis lateralis
205. Dysplasies dentaires congénitales, lorsqu'au moins 12 dents de la seconde dentition après éruption sont très fortement atteintes. En cas d'odontodysplasie (dents fantômes), il suffit qu'au moins deux dents dans un quadrant soient atteintes. Le diagnostic doit être contrôlé par un représentant de la Société suisse des médecins-dentistes (SSO) reconnu par l'AI pour cet examen spécifique.
206. Anodontie congénitale totale ou anodontie congénitale partielle par absence d'au moins deux dents permanentes juxtaposées ou de quatre dents

- permanentes par mâchoire (les dents de sagesse ne sont pas prises en compte)
207. Hyperodontie congénitale, lorsque la ou les dents permanentes surnuméraires provoquent une déviation intramaxillaire ou intramandibulaire qui nécessite un traitement au moyen d'appareils. Les odontomes ne sont pas considérés comme des dents surnuméraires.
208. Micromandibulie congénitale:
1. lorsque des troubles de la déglutition et/ou de la respiration nécessitant un traitement sont diagnostiqués au cours de la première année de vie, ou
 2. lorsque, en cas de trouble de l'occlusion, l'analyse céphalométrique après l'apparition des incisives permanentes montre une divergence des rapports sagittaux de la mâchoire mesurée par un angle ANB d'au moins 9 degrés ou par un angle ANB d'au moins 7 degrés combiné à un angle maxillo-basal d'au moins 37 degrés, ou lorsque les dents permanentes (sans les dents de sagesse) présentent une non-occlusion buccale d'au moins trois paires de dents antagonistes dans les segments latéraux par moitié de mâchoire. Le diagnostic doit être posé par un médecin dentiste spécialiste en orthodontie reconnu par l'AI pour cet examen spécifique.
209. Mordex apertus congénital, lorsqu'il entraîne une béance verticale après éruption des incisives permanentes et que l'analyse céphalométrique montre un angle maxillo-basal d'au moins 40 degrés (ou d'au moins 37 degrés combiné à un angle ANB d'au moins 7 degrés). Mordex clausus congénital, lorsqu'il entraîne une supraclusion après éruption des incisives permanentes et que l'analyse céphalométrique montre un angle maxillo-basal d'au plus 12 degrés (ou de 15 degrés au plus combiné à un angle ANB d'au moins 7 degrés). Le diagnostic doit être posé par un médecin dentiste spécialiste en orthodontie reconnu par l'AI pour cet examen spécifique.
210. Prognathie inférieure congénitale, lorsque l'analyse céphalométrique après éruption des incisives permanentes montre une divergence des rapports sagittaux de la mâchoire mesurée par un angle ANB d'au moins - 1 degré et qu'au moins deux paires antagonistes antérieures de la seconde dentition se trouvent en position d'occlusion croisée ou en bout à bout, ou lorsqu'il existe une divergence de +1 degré au plus combinée à un angle maxillo-basal d'au moins 37 degrés, ou de 15 degrés au plus. Le diagnostic doit être posé par un médecin dentiste spécialiste en orthodontie reconnu par l'AI pour cet examen spécifique.
212. Atrésie des choanes (unilatérale ou bilatérale)
214. Macroglossie et microglossie congénitales, lorsqu'une opération de la langue est nécessaire. Une opération est nécessaire:
1. lorsque l'hypertrophie de la langue provoque des troubles de la respiration ou de la déglutition chez le nourrisson,
 2. en cas de troubles du langage, lorsqu'ils sont liés à la grosseur de la langue et que ce lien est confirmé avant l'opération au moyen d'une expertise

médicale menée par un médecin oto-rhino-laryngologiste spécialiste en phoniatry, ou

3. en cas de troubles de l'occlusion, lorsqu'ils sont liés à la taille de la langue et que ce lien est confirmé avant l'opération au moyen d'une expertise médicale menée par un médecin dentiste reconnu par l'AI pour les examens orthodontiques.
216. Affections congénitales des glandes salivaires et de leurs canaux excréteurs (fistules, sténoses, kystes, tumeurs, ectasies et hypoplasies ou aplasies de toutes les grosses glandes salivaires)
218. Rétention ou ankylose congénitale des dents, lorsque plusieurs molaires ou au moins deux prémolaires ou molaires juxtaposées (sans les dents de sagesse) de la seconde dentition sont touchées; l'absence de dents est traitée de la même manière que la rétention et l'ankylose (sans les dents de sagesse). Le diagnostic doit être posé par un médecin dentiste spécialiste en orthodontie reconnu par l'AI pour cet examen spécifique.

V. Cou

232. Kystes congénitaux, fistules congénitales, fentes cervicales et tumeurs congénitales du cou (cartilage de Reichert) lorsque plusieurs opérations sont nécessaires

VI. Poumons

241. Malformations congénitales des bronches, comme bronchomalacie, sténose bronchique, aplasie ou dysplasie du cartilage bronchique, bronchectasies congénitales, kystes bronchogéniques
242. Emphysème lobaire congénital
243. Agénésie congénitale partielle ou hypoplasie congénitale des poumons
244. Tumeurs congénitales des poumons
245. Séquestration pulmonaire congénitale et maladie adénomatoïde kystique du poumon (MAKP), lorsqu'un traitement interventionnel (par ex. chirurgie) est nécessaire
247. Dysplasies bronchopulmonaires (DBP) modérées et sévères, lorsqu'un traitement (médicamenteux, par supplémentation en oxygène, par assistance respiratoire) est nécessaire
249. Dyskinésie ciliaire primitive, lorsque le diagnostic a été confirmé histologiquement ou par examen génétique moléculaire

VII. Voies respiratoires

- 251. Malformations congénitales du larynx et de la trachée, comme sténose trachéale congénitale, fistules et fentes trachéo-laryngo-œsophagiennes
- 252. Laryngomalacie et trachéomalacie, lorsqu'une ventilation mécanique à domicile (CPAP, BiPAP ou similaire) ou une intervention chirurgicale est nécessaire

VIII. Médiastin

- 261. Tumeurs congénitales et kystes congénitaux du médiastin, lorsqu'une opération est nécessaire

IX. Œsophage, estomac et intestins

- 271. Atrésie et sténose congénitales de l'œsophage et fistule œsotrachéale
- 272. Mégacœsophage congénital
- 274. Sténose et atrésie congénitales de l'estomac, de l'intestin, du rectum et de l'anus
- 275. Kystes et diverticules congénitaux et tumeurs et duplications congénitales de l'intestin, lorsqu'une opération est nécessaire
- 276. Anomalies du situs intestinal (y c. volvulus), sauf cæcum mobile
- 278. Aganglionose et anomalies des cellules ganglionnaires du gros intestin ou de l'intestin grêle, y compris pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC) primitive
- 281. Malformations congénitales du diaphragme
- 282. Entérocolite nécrosante des nouveau-nés, lorsqu'une intervention chirurgicale (drainage, laparotomie) est nécessaire

X. Foie, voies biliaires et pancréas

- 291. Atrésie et hypoplasie des voies biliaires
- 292. Autres malformations congénitales des voies biliaires, lorsqu'une intervention chirurgicale est nécessaire
- 293. Kystes congénitaux du foie
- 294. Fibrose congénitale du foie
- 295. Tumeurs congénitales du foie
- 296. Malformations congénitales et kystes congénitaux du pancréas

XI. Paroi abdominale

302. Omphalocèle et laparoschisis

XII. Cœur, système vasculaire et système lymphatique

311. Hémangiome congénital, lorsqu'un traitement complexe (plusieurs traitements au laser, cryothérapies ou opérations avec ou sans traitement médicamenteux préalable) est nécessaire
312. Lymphangiome congénital, malformations lymphatiques congénitales
313. Malformations congénitales du cœur et des vaisseaux, lorsqu'un traitement (par ex. médicamenteux, interventionnel par cathéter ou chirurgical) ou que des contrôles médicaux spécialisés sont régulièrement nécessaires
314. Cardiomyopathies et arythmies congénitales, lorsqu'un traitement (médicamenteux, interventionnel par cathéter ou chirurgical) est nécessaire
315. Angio-œdème héréditaire, lorsque le diagnostic est confirmé par examen génétique moléculaire

XIII. Sang, rate et système réticulo-endothélial

322. Anémies congénitales hypoplasiques ou régénératives, leucopénies et thrombopénies congénitales
323. Anémies hémolytiques congénitales (affections des érythrocytes, des enzymes ou de l'hémoglobine)
324. Coagulopathies et thrombocytopathies congénitales (hémophilie et autres défauts des facteurs de coagulation)
326. Immunodéficiences congénitales, lorsqu'un traitement est nécessaire
329. Leucémies congénitales
330. Histiocytoses congénitales

XIV. Appareil uro-génital

341. Glomérulopathies et tubulopathies congénitales
342. Hypodysplasies, dysplasies et malformations des reins
343. Tumeurs congénitales et kystes congénitaux des reins (sauf kystes rénaux solitaires simples), lorsqu'une opération ou un traitement médicamenteux est nécessaire
345. Malformations congénitales de l'uretère, comme sténoses des méats, atrésies, ectopies des méats, urétérocèles et méga-uretères, lorsqu'il en résulte un trouble mictionnel obstructif nécessitant un traitement

346. Reflux vésico-urétéral (RVU) congénital à partir du grade III, ou lorsqu'un traitement interventionnel (endoscopique ou chirurgical) est nécessaire
348. Malformations congénitales de la vessie (comme agénésie vésicale, aplasie vésicale, fistules, y c. fistule de l'ouraqué), lorsqu'une opération est nécessaire
349. Tumeurs congénitales de la vessie et des voies urinaires excrétrices
350. Épispadias et exstrophie de la vessie, y compris complexe exstrophie vésicale-épispadias (CEE)
351. Malformations congénitales de l'urètre, y compris formations de fistules comme fistules recto-urétrales, lorsqu'une opération est nécessaire
352. Hypospadias, lorsqu'une opération est nécessaire
355. Cryptorchidie bilatérale ou cryptorchidie unilatérale associée à d'autres malformations des organes génitaux comme hypospadias, torsion pénienne ou micropénis; agénésie et dysplasie du testicule, y compris testicule intra-abdominal, lorsqu'un traitement hormonal ou plusieurs interventions sont nécessaires
357. Courbure congénitale du pénis, lorsqu'une opération est nécessaire
358. Malformations congénitales des organes génitaux féminins internes et externes, lorsque le diagnostic a été confirmé par une équipe interdisciplinaire spécialiste des variations du développement sexuel et qu'une opération et/ou un traitement hormonal sont nécessaires
359. Malformations congénitales des gonades (ovaires et testicules) (comme dysgénésie gonadique, aplasie gonadique, ovotestis), lorsque le diagnostic a été confirmé par une équipe interdisciplinaire spécialiste des variations du développement sexuel

XV. Système nerveux central, périphérique et autonome

381. Malformations du système nerveux:
 1. Système nerveux central et ses enveloppes, comme encéphalocèle, myéломéningocèle, hydromyélie, méningocèle, diastématomyélie, tethered cord
 2. Système nerveux périphérique et végétatif, comme dysautonomie familiale, analgésie congénitale
382. Syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale (syndrome d'Ondine)
383. Maladies hérédo-dégénératives du système nerveux, comme ataxie de Friedreich, leucodystrophies et affections progressives de la matière grise, atrophies musculaires spinales et neurales, syndrome de Rett

- 384. Tumeurs cérébrales congénitales et embryonnaires, comme médulloblastome, épéndice, gliome, papillome des plexus choroïdes, chordome
- 385. Tumeurs et malformations congénitales de l'hypophyse, comme craniopharyngiome, kyste de Rathke et poche persistante de Rathke
- 386. Hydrocéphalie congénitale et hydrocéphalie post-hémorragique après saignement périnatale ou accident vasculaire cérébral périnatale
- 387. Épilepsies (primaires) congénitales (à l'exclusion des formes ne nécessitant pas une thérapie anticonvulsive ou seulement lors d'une crise)
- 390. Paralysies cérébrales infantiles congénitales (spastiques, dyskinétiques, ataxiques)
- 395. Symptômes neuromoteurs au sens de schémas clairement pathologiques (mouvements asymétriques, variabilité limitée de la motricité spontanée [stéréotypes]) ou autres symptômes documentés progressifs au cours de la maladie (posture asymétrique, opisthotonos, persistance des réflexes primitifs et anomalies qualitatives marquées du tonus musculaire [hypotonie du tronc avec tonus des membres augmenté]), apparaissant durant les deux premières années de vie, comme symptômes précoces possibles d'une paralysie cérébrale et nécessitant un traitement. Le retard de développement moteur et la plagiocéphalie ne sont pas considérés comme des infirmités congénitales au sens du ch. 395.
- 396. Sympathogoniome (neuroblastome sympathique), sympathicoblastome, ganglioneuroblastome et ganglioneurome
- 397. Paralysies et parésies congénitales

XVI. Maladies mentales et graves retards du développement

- 403. Troubles importants du comportement des personnes atteintes d'un retard mental congénital, lorsqu'un traitement est nécessaire. Le retard mental en soi ne correspond pas à une infirmité congénitale au sens de l'AI.
- 404. Troubles congénitaux du comportement chez les enfants non atteints d'un retard mental, avec preuves cumulatives de:
 - 1. troubles du comportement au sens d'une atteinte pathologique de l'affectivité ou de la capacité d'établir des contacts,
 - 2. troubles de l'impulsion,
 - 3. troubles de la perception (fonctions perceptives),
 - 4. troubles de la capacité de concentration,
 - 5. troubles de la mémorisation.

Le diagnostic doit être posé et le traitement débuté avant l'accomplissement de la neuvième année.

405. Troubles du spectre de l'autisme, lorsque le diagnostic a été confirmé par un médecin spécialiste en pédopsychiatrie, en pédiatrie avec formation approfondie en neuropédiatrie ou en pédiatrie avec formation approfondie en pédiatrie du développement

XVII. Organes sensoriels

A. Yeux

Lorsqu'une infirmité congénitale est reconnue uniquement à partir d'un certain seuil d'acuité visuelle, celle-ci doit être mesurée après correction optique. Si l'acuité visuelle n'est pas mesurable et si l'œil en cause ne peut pas fixer centralement, on admet que l'acuité visuelle est de 0,3 ou moins (ch. 416, 417, 418, 419, 423, 425, 427).

411. Malformation congénitale des paupières, lorsqu'une opération est nécessaire
412. Ptosis congénital, lorsqu'il entraîne par vision $< 30^\circ$ une perturbation de l'axe visuel
413. Aplasie des voies lacrymales
415. Anophthalmie, buphthalmie et glaucome congénital
416. Opacités congénitales de la cornée avec acuité visuelle de 0,3 ou moins (après correction) ou lorsqu'une opération est nécessaire
417. Nystagmus congénital avec acuité visuelle de 0,3 ou moins à un œil (après correction) ou de 0,4 ou moins aux deux yeux (après correction), ou lorsqu'une opération est nécessaire
418. Anomalies congénitales de l'uvée avec acuité visuelle de 0,3 ou moins à un œil (après correction) ou de 0,4 ou moins aux deux yeux (après correction), ou lorsqu'une opération est nécessaire
419. Opacités congénitales du cristallin ou du corps vitré et anomalies de position du cristallin avec acuité visuelle de 0,3 ou moins à un œil (après correction) ou de 0,4 ou moins aux deux yeux (après correction)
420. Rétinopathie des prématurés (RDP)
421. Rétinoblastome
422. Maladies et anomalies congénitales de la rétine (comme amaurose congénitale de Leber, chromatopsie, albinisme, dégénérescences tapéto-rétiniennes comme rétinites pigmentaires) entraînant, avant l'âge de 5 ans, une acuité visuelle de 0,3 ou moins à un œil (après correction) ou de 0,4 ou moins aux deux yeux (après correction)
423. Malformations et maladies congénitales du nerf optique avec acuité visuelle de 0,3 ou moins à un œil (après correction) ou de 0,4 ou moins aux deux yeux (après correction)
424. Tumeurs congénitales de la cavité orbitaire, apparaissant avant l'accomplissement de la cinquième année

425. Anomalies congénitales de réfraction avec acuité visuelle de 0,3 ou moins à un œil (après correction) ou de 0,4 ou moins aux deux yeux (après correction)
426. Troubles congénitaux de la vision centrale (troubles des fonctions visuelles élémentaires, comme troubles du champ visuel, de la vision des contrastes, de la vision des couleurs et de la vision spatiale) et cécité corticale congénitale
427. Strabisme et microstrabisme unilatéral, lorsqu'il existe une amblyopie avec acuité visuelle de 0,3 ou moins (après correction)
428. Parésies congénitales des muscles de l'œil et syndrome de Duane, lorsque des prismes, une opération ou un traitement orthoptique sont nécessaires

B. Oreilles

441. Atrésie congénitale de l'oreille (y c. anotie et microtie) et atrésie du conduit auditif (osseux ou fibreux) avec surdité de transmission avec une perte auditive d'au moins 30 dB à l'audiogramme tonal dans deux domaines des fréquences de 500, 1000, 2000 et 4000 Hz
443. Fente congénitale dans la région de l'oreille, fistules congénitales de l'oreille moyenne et dysfonctionnements congénitaux du tympan. Les appendices préauriculaires ne constituent pas une infirmité congénitale au sens de l'AI
444. Malformations congénitales de l'oreille moyenne avec surdité partielle unilatérale ou bilatérale avec une perte auditive d'au moins 30 dB à l'audiogramme tonal dans deux domaines des fréquences de 500, 1000, 2000 et 4000 Hz
446. Troubles auditifs neurosensoriels congénitaux avec une perte auditive d'au moins 30 dB à l'audiogramme tonal dans deux domaines des fréquences de 500, 1000, 2000 et 4000 Hz, et surdité congénitale
447. Cholestéatome congénital

XVIII. Métabolisme et système endocrinien

450. Maladies lysosomales congénitales du métabolisme, comme mucopolysaccharidoses, maladie de Gaucher, maladie de Niemann-Pick, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
451. Troubles congénitaux du métabolisme des hydrates de carbone, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
452. Troubles congénitaux du métabolisme des acides aminés et des protéines, y compris cycle de l'urée et acidurie organique, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des

- maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
453. Troubles congénitaux du métabolisme des graisses, des acides gras et des lipoprotéines, comme syndrome de Smith-Lemli-Opitz, hypercholestérolémie héréditaire, hyperlipémie héréditaire, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
 454. Anomalies congénitales de la glycosylation, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
 455. Troubles congénitaux du métabolisme des purines et pyrimidines, comme xanthinurie, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
 456. Troubles congénitaux du métabolisme des sels minéraux, y compris des oligo-éléments, ainsi que des vitamines, des cofacteurs et des neurotransmetteurs, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme (et également par un médecin spécialiste en pédiatrie avec formation approfondie en gastroentérologie et hépatologie pédiatriques en cas de maladie de Wilson)
 457. Porphyries congénitales et troubles congénitaux du métabolisme de la bilirubine
 458. Troubles congénitaux des enzymes hépatiques, comme dysfonctionnement de la synthèse des acides biliaires
 459. Troubles congénitaux de la fonction du pancréas (insuffisance primaire du pancréas [telles que dans le cadre du syndrome de Shwachman])
 460. Troubles congénitaux du métabolisme mitochondrial, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
 461. Troubles congénitaux du métabolisme des os, comme hypophosphatasie, rachitisme résistant au traitement par vitamine D
 462. Troubles congénitaux de la fonction hypothalamo-hypophysaire (petite taille d'origine hypophysaire, diabète insipide, troubles fonctionnels correspondants dans le cadre de syndrome de Prader-Willi et de syndrome de Kallmann)
 463. Troubles congénitaux de la fonction de la glande thyroïde (athyroïdie et hypothyroïdie)

464. Troubles congénitaux de la fonction de la glande parathyroïde (hypoparathyroïdie et pseudo-hypoparathyroïdie)
465. Troubles fonctionnels et structurels congénitaux des glandes surrénales (syndrome adrénogénital), lorsque le diagnostic a été confirmé par une équipe interdisciplinaire spécialiste des variations du développement sexuel
466. Troubles congénitaux de la fonction des gonades (trouble de la synthèse des androgènes et des œstrogènes, résistance aux récepteurs des androgènes et des œstrogènes), lorsque le diagnostic a été confirmé par une équipe interdisciplinaire spécialiste des variations du développement sexuel
467. Anomalie moléculaire congénitale entraînant des maladies complexes multisystémiques, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme
468. Phéochromocytome et phéochromoblastome
469. Tumeurs congénitales du cortex surrénal
470. Troubles congénitaux du métabolisme peroxysomal, lorsque le diagnostic a été posé dans un centre de médecine génétique ou par un réseau de référence des maladies du métabolisme, et que le traitement est dirigé par le réseau des maladies du métabolisme

XIX. Malformations avec atteinte de plusieurs systèmes d'organes

480. Fibrose kystique (mucoviscidose), lorsque le diagnostic a été posé par un centre pour la fibrose kystique
481. Syndromes neurocutanés, comme neurofibromatose, sclérose tubéreuse de Bourneville, incontinentia pigmenti
482. Phacomatoses avec composantes vasculaires, comme maladie de Hippel-Lindau, maladie de Rendu-Osler, syndrome de Sturge-Webber-Krabbe
484. Ataxie télangiectasie (Louis Bar)
485. Dystrophies congénitales du tissu conjonctif, comme dans le cadre du syndrome de Marfan, du syndrome d'Ehlers-Danlos, d'une cutis laxa congénitale, d'un pseudoxantheme élastique, du syndrome de Williams-Beuren, du syndrome de Loeys-Dietz
486. Tératomes et autres tumeurs des cellules germinales, comme dysgerminome, carcinome embryonnaire, tumeur germinale mixte, tumeur vitelline, choriocarcinome, gonadoblastome
488. Troubles de la fonction des gonades et de la croissance en cas de syndrome de Turner, lorsqu'un traitement est nécessaire Le syndrome de Turner en lui-même ne constitue pas une infirmité congénitale au sens de l'AI
489. Trisomie 21 (syndrome de Down)

XX. Autres infirmités

- 490. Séquelles de maladies infectieuses congénitales, comme VIH, syphilis congénitale, toxoplasmose, cytomégalie, hépatite virale congénitale, y compris embryopathies et fœtopathies associées
- 492. Jumeaux fusionnés (jumeaux siamois)
- 493. Séquelles d'embryopathies et de fœtopathies dues à des substances nocives, comme alcool ou médicaments
- 494. Nouveau-nés ayant un âge gestationnel inférieur à 28 0/7 semaines de grossesse, jusqu'au jour de la première sortie d'hôpital à domicile