

Болезнь
3-Метилглутаконовая ацидурия с глухотой, энцефалопатией и Лея-подобным синдромом
3-Метилглутаконовая ацидурия, тип I
3-Метилглутаконовая ацидурия, тип III
3-Метилглутаконовая ацидурия, тип V
D-2-гидроксиглутаровая ацидурия 1-ого типа
Алакрия, ахалазия и умственная отсталость
Аминогликозид-индуцированная глухота
Аргининемия
Атаксия с ранним развитием с окуломоторной апраксией и гипоальбуминемией
Атрофия зрительного нерва (оптическая нейропатия) 1-ого типа
Атрофия зрительного нерва (оптическая нейропатия) 3-ого типа, аутомно-доминантная форма
Атрофия зрительного нерва (оптическая нейропатия) 7-ого типа, с/без речевой нейропатией
Атрофия зрительного нерва (оптическая нейропатия) 9-ого типа
Атрофия зрительного нерва (оптическая нейропатия) с/без глухота, офтальмоплегия, миопатия, атаксия, нейропатия
Болезнь Александра
Болезнь Вильсона (Уилсона)
Болезнь Данона
Болезнь желчного пузыря 1-ого типа
Болезнь кленового сиропа
Болезнь Шарко-Мари-Тута 5-ого типа, X-сцепленная, рецессивная
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, с парезом голосовых связок, аутомно-рецессивная
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2A2
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2D
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2K
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2N
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2U
Болезнь Шарко-Мари-Тута, доминантная промежуточная, тип B
Болезнь Шарко-Мари-Тута, рецессивная промежуточная, тип B
Болезнь Шарко-Мари-Тута, рецессивная промежуточная, тип D
Болезнь Шарко-Мари-Тута, рецессивная промежуточная, тип A
Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4A
Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4K
Внутрипеченочный доброкачественный рецидивирующий холестаз 1-ого типа
Внутрипеченочный доброкачественный рецидивирующий холестаз 2-ого типа
Внутрипеченочный семейный прогрессивный холестаз 1-ого типа
Внутрипеченочный семейный прогрессивный холестаз 2-ого типа
Внутрипеченочный семейный прогрессивный холестаз 3-ого типа
Внутрипеченочный холестаз беременных 1-ого типа
Внутрипеченочный холестаз беременных 3-ого типа
Вольфрам-подобный синдром, аутомно-доминантный
Врожденная Миастения 13-ого типа
Врожденная непереносимость фруктозы
Врожденные катаракты, потеря слуха и нейродеградация

Врожденный дефект синтеза желчных кислот 4-ого типа
Врожденный летальный синдром контрактура 5-ого типа
Врожденный миастенический синдром 14-ого типа
Гемолитическая анемия из-зи дефицита глутатион синтетазы эритроцитов
Гипераммониемия из-за недостатка карбоновой ангидразы VA типа
Гиперглицинемия, лакцидоз, судороги
Гиперурикемия, пульмонарная гипертона, почечная недостаточность, алкалоз
Гипомиелинизирующая лейкодистрофия 4-ого типа
Гипомиелинизирующая лейкодистрофия 9-ого типа
Гипопребеталипопротеинемия, акантоцитоз, пигментный ретинит, дегенерация бледного шара (Синдром HARP)
Глаукома нормального давления
Гликогеноз 0 типа, мышечный
Гликогеноз 0 типа, печеночный
Гликогеноз Ia типа
Гликогеноз Ib типа
Гликогеноз Ic типа
Гликогеноз II типа
Гликогеноз III типа
Гликогеноз IV типа
Гликогеноз IXa1 типа
Гликогеноз IXb типа
Гликогеноз IXc типа
Гликогеноз IXd типа
Гликогеноз V типа
Гликогеноз VII типа
Гликогеноз X типа
Гликогеноз XI типа
Гликогеноз XII типа
Гликогеноз XIII типа
Гликогеноз XV типа
Гликогеноз сердца, летальный врожденный
Глобальное первичное гипомиелинизация
Глутаровая ацидурия, тип I
Глухота аутосомно-доминантная 6-ого типа
Глухота аутосомно-рецессивная 70-ого типа
Глухота аутосомно-рецессивная 89-ого типа
Гомоцистинурия с мегабластической анемией, комплементарный тип cbIE
Гомоцистинурия с мегабластической анемией, комплементарный тип cbIG
Двухосновная аминокислотурия 2-ого типа
Детская церебрально-ретиальная дегенерация
Дефицит 17-Бета-гидроксистероидной дегидрогеназы
Дефицит 3-Гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы
Дефицит 3-Гидрокси-3-метилглутарил-КоА синтазы 2
Дефицит 3-Гидрокси-ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с длинной длиной цепи
Дефицит 3-Гидроксиизобутирил-КоА гидролазы
Дефицит 3-гидроксил-КоА-дегидрогеназы
Дефицит 3-Метилротонил-КоА карбоксилазы 1

Дефицит 3-Метилротионил-КоА карбоксилазы 2
Дефицит альфа метилацил-КоА-рацемазы
Дефицит аргининсукциназы
Дефицит ацетилглутамат-синтазы
Дефицит Ацетил-КоА карбоксилазы
Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с длинной длиной цепи
Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с короткой длиной цепи
Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи
Дефицит биотинидазы
Дефицит габа-трансаминазы
Дефицит глутатион синтетазы
Дефицит карбомилфосфат-синтетазы I
Дефицит кофермента Q10 основного 1-ого типа
Дефицит кофермента Q10 основного 2-ого типа
Дефицит кофермента Q10 основного 3-ого типа
Дефицит кофермента Q10 основного 4-ого типа
Дефицит кофермента Q10 основного 5-ого типа
Дефицит кофермента Q10 основного 6-ого типа
Дефицит кофермента Q10 основного 7-ого типа
Дефицит липоилтрансферазы 1-ого типа
Дефицит Малонил-КоА декарбоксилазы
Дефицит Метилмалонил-КоА эпимеразы
Дефицит митохондриального комплекса I
Дефицит митохондриального комплекса I из-за дефицита ацил-КоА дегидрогеназы 9
Дефицит митохондриального комплекса II
Дефицит митохондриального комплекса III, 1-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса III, 2-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса III, 3-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса III, 4-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса III, 5-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса III, 6-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса IV
Дефицит митохондриального комплекса V, 1-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса V, 2-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса V, 3-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального комплекса V, 4-ого ядерного типа
Дефицит митохондриального переносчика пирувата
Дефицит митохондриального переносчика фосфата
Дефицит митохондриальной короткоцепочечной эноил-КоА гидратазы 1
Дефицит орнитин-транскарбамилазы
Дефицит синтетазы голокарбоксилазы
Дефицит фруктозо-1,6-бифосфатазы
Дефицит фумаразы
Дилатационная кардиомиопатия, тип 1GG
Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип VA
Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип VB
Железорефракторная анемия и спиносеребральная атаксия
Изовалериановая ацидурия

Кардиоэнцефломиопатия, детская, летальная из-за недостатка Оксидазы Цитохрома С
Катаракт 38-типа
Катаракт 41-типа
Катаракты, недостаток гормонов роста, сенсорная нейропатия, сенсорневральная потеря слуха и скелетная дисплазия
Комбинирования D-2 и D-3-Метилглутаконовая ацидурия
Комбинированная малононовая и метилмалононовая ацидурия
Комбинированная недостаточность окислительного фосфорилирования 3-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 10-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 11-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 12-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 13-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 14-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 15-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 16-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 17-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 18-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 19-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 1-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 20-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 21-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 22-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 24-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 25-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 27-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 2-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 4-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 5-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 6-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 7-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 8-ого типа
Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилазы 9-ого типа
Лактацидемия
Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением ствола головного мозга, спинного мозга и повышением лактатов
Летальная энцефалопатия из-за дефективного митохондриального и пероксисомного расщепления
Линейные дефекты кожи с множественными врожденными аномалиями
Метилмалононовая ацидемия и гомоцистинурия, тип cbIX
Метилмалононовая ацидурия и гомоцистинурия, тип cbID
Метилмалононовая ацидурия и гомоцистинурия, тип cbIF
Метилмалононовая ацидурия и гомоцистинурия, тип cbIJ
Метилмалононовая ацидурия и гомоцистинурия, тип cbIC
Метилмалононовая ацидурия из-за дефицита метилмалонил-коА мутаза
Метилмалононовая ацидурия, тип cbIA
Метилмалононовая ацидурия, тип cbIB
Микроцефалия, тип Амиша
Миопатия из-за недостатка миоаденилат деаминазы

Миопатия с полиглюкозановыми тельцами 2-ого типа
Миопатия, лакцидоз и сидеробластическая анемия 1-ого типа
Миопатия, лакцидоз и сидеробластическая анемия 2-ого типа
Миопия 6-ого типа
Множественная недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы
Множественная эпифизарная дисплазия, с ранним диабетом
Мультисистемная неврологическая, эндокриновая и панкреатическая детская болезнь
Мышечная дистрофия, врожденная
Наследственная миопатия с лактацидозом
Наследственная сенсорная автономная нейропатия, тип IA
Наследственная сенсорная и моторная нейропатия, тип VIA
Наследственная сенсорная нейропатия, тип ID
Недостаточность дигидролипоамид-дегидрогеназы
Недостаточность диметилглицин-дегидрогеназы
Недостаточность митохондриального трифункционального белка
Недостаточность пируватдегидрогеназы-E1-Альфа
Недостаточность пируватдегидрогеназы-E1-Бета
Недостаточность пируватдегидрогеназы-фосфатазы
Недостаточность пируват-дегидрогеназы E2
Недостаточность пируват-карбоксилазы
Недостаточность цитохром оксидазы 2-ого типа
Недостаточность цитохром оксидазы 3-ого типа
Неинсулиновый сахарный диабет
Нейродегенерация с накоплением железа в мозге 1-ого типа
Нейродегенерация с накоплением железа в мозге 4-ого типа
Нейродегенерация с накоплением железа в мозге 5-ого типа
Нейродегенерация с накоплением железа в мозге 6-ого типа
Нейропатия нефроноф
Нейропатия с полиглюкозановыми тельцами, взрослая форма
Нефротический синдром 9-ого типа
Острая энцефалопатия
Параганглиома 1-ого типа
Параганглиома 2-ого типа
Параганглиома 3-ого типа
Параганглиома 4-ого типа
Параганглиома 5-ого типа
Параганглиома и стромальная карцинома желудка
Первичный системный дефицит карнитина
Пигментный ретинит и эритроцитарный микроцитоз
Полинейропатия прогрессирующая и двусторонняя стриоспинальная дегенерация
Понтоцеребеллярная гипоплазия 6-ого типа
Прогрессирующая митохондриальная миопатия с врожденным катарактом, потерей слуха и задержками развития
Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 1-ого типа, аутосомно-доминантная
Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 1-ого типа, аутосомно-рецессивная

Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 2-ого типа, аутосомно-доминантная
Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 4-ого типа, аутосомно-доминантная
Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 5-ого типа, аутосомно-доминантная
Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 6-ого типа, аутосомно-доминантная
Прогрессирующая офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК, аутосомно-доминантная форма 3-ого типа
Пропионовая ацидемия
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 29-ого типа
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 36-ого типа
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 3-ого типа
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 4-ого типа
Сейменная гиперхолестеринемия
Семейная гиперинсулиновая гипогликемия 4-ого типа
Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 6-ого типа
Сенсорная атактическая нейропатия, дизартрия и офтальмопарезис
Сидеробластическая анемия с иммунодефицитом В-клеток, периодическими лихорадками и задержкой развития
Сидеробластная анемия 1-ого типа
Сидеробластная пиридоксин-рефрактерная анемия 2-ого типа
Сидеробластная пиридоксин-рефрактерная анемия 3-ого типа
Синдром GRACILE
Синдром Арта
Синдром Барта
Синдром Бера
Синдром Бьёрнстада
Синдром Вольфа - Паркинсона - Уайта
Синдром Вольфрама 1-ого типа
Синдром Вольфрама 2-ого типа
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ia
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ib
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ic
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Id
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ie
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип If
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ig
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ih
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ii
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIa
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIb
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIc
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IId
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIe
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIf
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIh
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIi
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIj

Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIk
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип III
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип IIm
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ij
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ik
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип II
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Im
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип In
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Io
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ip
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Iq
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ir
Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип It
Синдром гиперорнитинемии, гипераммониемии, гомоцитруллинурии
Синдром гипомиелинизации ствола мозга и спинного мозга
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 11-ого типа
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 12-ого типа (кардиомиопатическая форма)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 13-ого типа
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 14-ого типа (кардиомиопатическая форма)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 1-ого типа (МНГИЭ тип)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 2-ого типа (миопатическая форма)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 3-ого типа (гепатоцеребральная форма)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 4В типа (МНГИЭ тип)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 4А типа (синдром Альперса)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 5-ого типа (энцефалопатическая с/без метилмалоновой ацидурией)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 6-ого типа (гепатоцеребральная форма)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 7-ого типа (гепатоцеребральная форма)
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 8А типа
Синдром деплеции митохондриальной ДНК 9-ого типа (энцефалопатическая с метилмалоновой ацидурией)
Синдром детского поражения печени
Синдром детского поражения печени 1-ого типа
Синдром дефицита карнитин палмитоилтрансферазы II-ого типа, детская форма
Синдром дефицита карнитин палмитоилтрансферазы II-ого типа, летальная неонатальная форма
Синдром дефицита карнитин палмитоилтрансферазы II-ого типа, с поздним началом
Синдром дефицита карнитин палмитоилтрансферазы I-ого типа
Синдром дефицита карнитина – ацилкарнитина трансферазы (СДКА)
Синдром дисфункции тиаминового метаболизма 5-ого типа
Синдром Ковчока
Синдром Коудена 2-ого типа

Синдром Коудена 3-ого типа
Синдром Куфор-Ракеба
Синдром Лея
Синдром Лея, , франко-канадский тип
Синдром мегабластической тиамин-зависимой анемии
Синдром множественных митохондриальных нарушений 1-ого типа
Синдром множественных митохондриальных нарушений 2-ого типа с гиперглицинемией
Синдром множественных митохондриальных нарушений 3-ого типа
Синдром Мора-Транебьерга
Синдром нарушения метаболизма тиамина 2-ого типа
Синдром оптической атрофией Бош-Бунстра-Шааф
Синдром Перро 2-ого типа
Синдром Перро 4-ого типа
Синдром Перро 5-ого типа
Синдром Секкеля 8-ого типа
Синдром Сенгерса
Синдром Фанкони-Бикеля
Синдром Шихана
Спастическая атаксия 3-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая атаксия 4-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая атаксия 5-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая параплегия 10-ого типа, аутосомно-доминантная
Спастическая параплегия 13-ого типа, аутосомно-доминантная
Спастическая параплегия 28-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая параплегия 31-ого типа, аутосомно-доминантная
Спастическая параплегия 3-ого типа, аутосомно-доминантная
Спастическая параплегия 42-ого типа, аутосомно-доминантная
Спастическая параплегия 43-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая параплегия 4-ого типа, аутосомно-доминантная
Спастическая параплегия 54-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая параплегия 55-ого типа+C408, аутосомно-рецессивная
Спастическая параплегия 74-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая параплегия 7-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спиноцеребеллярная атаксия 28-ого типа
Суперактивность синтетазы фосфорибозилпирофосфат
Тирозинемия, тип I
Тромбофилия из-за недостатка Белка C, аутосомно-доминантная форма
Тромбофилия из-за недостатка Белка C, аутосомно-рецессивная форма
Феохромоцитома
X-сцепленная глухота 1-ого типа
X-сцепленная глухота 5-ого типа
X-сцепленная умственная отсталость 10-ого типа, синдромальная
X-сцепленная эритропоэтическая протопорфирия
Центронуклеарная миопатия 1-ого типа
Церебральный дефицит креатинина 2-ого типа
Цитруллинемия классическая
Цитруллинемия, тип II, взрослая форма
Цитруллинемия, тип II, неонатальная форма

Экзокринная панкреатическая недостаточность, дизэритропоэтическая анемия
Этилмалоновая энцефалопатия
Юношеская мышечная спастичность с гиперглициемией