

ЗАБОЛЕВАНИЯ "Неврологическая панель"

2-аминоадипиновая 2-оксоадипиновая ацидурия
3-метилглутаконовая ацидурия 1 типа
3-метилглутаконовая ацидурия 3 типа
4-оксимасляная ацидурия
Абеталипопротеинемия
Агрининсукцинатная ацидурия
Адреномиелонейропатия
Альтернирующая гемиплегия детства
Альфа-маннозидоз, инфантильная форма
Атаксия - глагодвигательная апраксия 1 типа
Атаксия posterior column - пигментный ретинит
Атаксия с дефицитом витамина E
Атаксия Фридрейха
Атаксия-телеангиэктазия
Атаксия-телеангиэктазия-like
Атипичная глицин - энцефалопатия
Аутосомно-доминантная атрофия зрительного нерва и периферическая невропатия
Аутосомно-доминантная несиндромальная сенсоневральная глухота типа DFNa
Аутосомно-доминантная прогрессирующая внешняя офтальмоплегия
Аутосомно-доминантная семейная гематурия - извитость артериол сетчатки глаза - контрактура
Аутосомно-доминантная спастическая параплегия 17 типа
Аутосомно-доминантная спастическая параплегия 3 типа
Аутосомно-доминантная спастическая параплегия 4 типа
Аутосомно-доминантная спастическая параплегия 42 типа
Аутосомно-доминантная спастическая параплегия 55 типа
Аутосомно-доминантная спастическая параплегия 6 типа
Аутосомно-доминантная спастическая параплегия 8 типа
Аутосомно-доминантная центронуклеарная миопатия
Аутосомно-доминантное боковой височная эпилепсия
Аутосомно-доминантное замедление скорость нервной проводимости
Аутосомно-доминантный гиперинсулинизм (дефицита Kir6.2)
Аутосомно-доминантный несиндромальный интеллектуальный дефицит
Аутосомно-доминантный плюс синдром атрофии зрительного нерва
Аутосомно-рецессивная дистония с ответом на допу
Аутосомно-рецессивная мышечная дистрофия пояса конечностей типа 2N
Аутосомно-рецессивная мышечная дистрофия пояса конечностей типа 2O
Аутосомно-рецессивная атрофия зрительного нерва тип OPA7
Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия - психомоторная заторможенность
Аутосомно-рецессивная первичная микроцефалия

Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 11 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 15 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 20 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 21 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 28 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 35 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 39 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 46 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 48 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 53 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 54 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 56 типа
Аутосомно-рецессивная спастическая параплегия 5А типа
Аутосомно-рецессивная спастическая атаксия - атрофия зрительного нерва - дизартрия
Аутосомно-рецессивная спастическая атаксия с лейкоэнцефалопатией
Аутосомно-рецессивная спиносеребеллярная атаксия 13 тип
Аутосомно-рецессивная спиносеребеллярная атаксия 15 тип
Аутосомно-рецессивная хориоретинопатия - микроцефалия
Аутосомно-рецессивные атаксия (дефицит убихинона)
Аутосомно-рецессивные заболевания нижних двигательных нейронов (детское начало)
Аутосомно-рецессивный буллезный эпидермолиз симплекс
Аутосомно-рецессивный миогенный мультиплексный артрогрипоз (врожденной)
Аутосомно-рецессивный синдром множественных птеригиумов
Ахондроплазия
Ацерулоплазминемия
Боковой амиотрофический склероз
Боковой амиотрофический склероз 20
Боковой амиотрофический склероз 4, ювенильный
Болезнь 'кленового сиропа' (классическая форма)
Болезнь 'кленового сиропа' (промежуточная форма)
Болезнь Александра (лейкодистрофия Розенталя)
Болезнь Вильсона
Болезнь Канавана (средняя форма)
Болезнь Канавана (тяжелая форма)
Болезнь Краббе (инфантильная)
Болезнь Лафора
Болезнь Мачадо-Джозефа
Болезнь Менкеса
Болезнь накопления свободной сиаловой кислоты , инфантильная форма
Болезнь Насу-Хакола

Болезнь Нимана-Пика тип С, тяжелая перинатальная
Болезнь Нимана-Пика тип В
Болезнь Паркинсона
Болезнь Паркинсона (с началом в молодом возрасте)
Болезнь Паркинсона 19а, ювенильное начало
Болезнь Паркинсона 19b, раннее начало
Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера
Болезнь Рефсума
Болезнь Сэндхоффа, инфантильная форма
Болезнь Тея-Сакса В , ювенильная форма
Болезнь Унферрихт-Лундборга
Болезнь Унферрихт-Лундборга
Болезнь Хартнупа
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип С (Аутосомно-доминантное, промежуточный вариант)
Болезнь Шарко-Мари-Тута (Аутосомно-доминантное) 2 тип (мутация в KIF5A)
Болезнь Шарко-Мари-Тута (Аутосомно-доминантное) типа 2A1
Болезнь Шарко-Мари-Тута (Аутосомно-доминантное) типа 2B
Болезнь Шарко-Мари-Тута (Аутосомно-доминантное) типа 2O
Болезнь Шарко-Мари-Тута (Аутосомно-доминантное) типа 2P
Болезнь Шарко-Мари-Тута (Аутосомно-доминантное) типа 2N
Болезнь Шарко-Мари-Тута (Аутосомно-доминантное) типа 2Q
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1B2
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1C
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1D
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4B1
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4B2
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4C
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4D
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4E
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 4H
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип А (Аутосомно-рецессивное, промежуточная форма)
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип В (Аутосомно-рецессивное, промежуточная форма)
Болезнь Шарко-Мари-Тута тип 1 (X - сцепленная)
В-клеточный хронический лимфолейкоз
Варбуга микро синдром
Взрослая аутосомно-доминантная лейкодистрофия
Взрослая аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия
Врожденная вертикальная таранная кость (односторонняя)
Врожденная катаракта - лицевые дисморфизмы - нейропатия
Врожденная мышечная дистрофия - гипертрофия мышц - тяжелый интеллектуальный дефиц

Врожденная мышечная дистрофия типа 1А
Врожденное нарушение гликозилирования Ic тип
Врожденное нарушение гликозилирования Ia тип
Врожденное нарушение гликозилирования III тип
Врожденные липодистрофия Берардинелли-Сейп
Врожденные миастенические синдромы
Врожденный буллезный эпидермолиз симплекс с атрезией пилоруса
Врожденный дефект синтеза желчных кислот 3 типа
Врожденный дефект синтеза желчных кислот 4 типа
Врожденный лактоцидоз (Saguenaу-Lac-St. Jean тип)
Галактосиалидоз
Гемимегаленцефалия
Генерализованная эпилепсия - пароксизмальная дискинезия
Гидроанэнцефалия
Гидроцефалия со стенозом Сильвиева водопровода
Гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомоцитруллинурия
Гиперэклексия - эпилепсия
Гипомиелинизация - врожденная катаракта
Гипомиелинизация - гипогонадотропный гипогонадизм - гиподонтия
Глухота - оптикоакустического нерва атрофия - деменция
Глухота - энцефалонейропатия- ожирение - вальвулопатия
Гомоцистинурия из-за дефицита метилентетрагидрофолат редуктазы
Двусторонняя лобнопарietальная полимикрогирия
Денди-Уокера мальформация
Дентаторубро-паллидолюисова атрофия
Дефицит б - пирувоил-тетрагидроптерин синтазы
Дефицит аденилсукцинат лиазы
Дефицит аргинин-глицин аминотрансферазы
Дефицит биотинидазы
Дефицит ГАМК-трансаминазы
Дефицит гамма-глутаминцистеин синтазы
Дефицит глутарил-КоА-дегидрогеназы
Дефицит гуанидиноацетат метилтрансферазы
Дефицит декарбоксилазы ароматической L-аминокислоты
Дефицит дигидроптередин редуктазы
Дефицит допамин бета-гидроксилазы
Дефицит имидазолооонеурокианатгидроптаза
Дефицит карбомоилфосфат синтазы
Дефицит карнитин ацетилтрансферазы
Дефицит карнитин пальмитоил трансферазы II (миопатические форма)

Дефицит карнитин пальмитоил трансферазы II (тяжелая инфантильная форма)
Дефицит орнитин транскарбамилазы
Дефицит пируватдегидрогеназы E1-бета
Дефицит пируватдегидрогеназы E2
Дефицит пируватдегидрогеназы E3-связывающего белка
Дефицит пируваткарбоксилазы
Дефицит холокарбоксилаз синтетазы
Дефицит Цернунн-XLF
Дефицит циклогидролазы I GTP
Дефицит цитохрома C оксидазы (изолированный)
Дигитоталарный дисморфизм
Дизэквилибриум-синдром
Дилатационная кардиомиопатия с атаксией
Дискератоз врожденной
Дистальная наследственная моторная нейропатия типа 2
Дистальная наследственная моторная нейропатия типа 5
Дистальная наследственная моторная нейропатия типа 7
Дистальной микроделеционный синдром 17p13.3
Дистония
Дистония - паркинсонизм (начало во взрослом возрасте)
Дистония 16
Дистония из-за дефицита сепиаптерин редуктазы с ответом на допу
Дистония-паркинсонизм с быстрым началом
Затылочная пахигирия и полимикрогирию
Изолированные аутосомно-доминантное гипомагниемия, тип Glaudemans
Изолированный дефицит АТФ-синтазы
Изолированный дефицит АТФ-синтазы
Изолированный дефицит сульфитной оксидазы
Изолированный дефицит NADH-CoQредуктазы
Инфантильная спиноцеребеллярная атаксия
Инфантильная глицин - энцефалопатия
Инфантильная мозжечковая дегенерация сетчатки
Инфантильная эпилептическая энцефалопатия
Инфантильный восходящий наследственный спастический паралич
Катаракта - интеллектуальный дефицит - гипогонадизм
Кистозный лейкоэнцефалопатия без megalencephaly
Классическая нейродегенерация пантотенат киназа ассоциированная
Комбинированный дефект окислительного фосфорилирования 7 тип
Коротко-реберная грудная дисплазия 9 с или без полидактилией
Кортикальная дисгенеза с pontocerebellar гипоплазии вследствие мутации TUBB3

Краниосиностоз 6
Лейкоэнцефалопатия - дистония - моторная нейропатия
Лейкоэнцефалопатия Кри
Лейкоэнцефалопатия с аксональными сфероидами и пигментированной глией взрослого воз
Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга и спинного мозга - повышение лактата
Летальная атаксия с глухотой и атрофией зрительного нерва
Летальная энцефалопатия вследствие митохондриального и пероксисомального дефекта дел
Летальный тип синдрома множественных птегириумов
Липогрануломатоз Фарбера
Лиссэнцефалия из-за мутации TUBA1A
Лиссэнцефалия типа 1 из-за мутации в гене даблкортина
Лобно-височная деменция при болезни двигательных нейронов
Мантийноклеточная лимфома
Мевалоновая ацидурия
Мегалобластная анемия из-за дефицита дигидрофолатредуктазы
Мегалэнцефалическая лейкоэнцефалопатия с подкорковыми кистами
Метахроматическая лейкодистрофия, взрослая форма
Метахроматическая лейкодистрофия, поздняя инфантильная форма
Метахроматическая лейкодистрофия, ювенильная форма
Микроделеционный синдром 14q12
Микроделеционный синдром 5q14.3
Микродупликационный синдром 17p13.3
Микрососудистые осложнения сахарного диабета 1 типа
Микроцефалии - судороги - задержка развития
Микроцефалия - агенезия мозолистого тела - аномалия развития половых органов
Микроцефалия - лимфедема - хориоретинопатия
Микроцефалия - полимикрогирия - агенезия мозолистого тела
Микроцефалия, врожденная катаракта и дерматит, напоминающий псориаз
Миоклоническая дистония 11
Миоклоническая - атоническая эпилепсия
Миоклоническая эпилепсия
Миоклоническая эпилепсия младенчества
Миопатия с ранним началом болезни Педжета с или без лобно-височной деменции 2
Митохондриальная нейрогастроинтестинальная энцефаломиопатия
Множественная эпифизарная дисплазия, тип Аль-Газали
Множественный дефицит сульфатазы
Мозжечковой атаксии и гипогонадотропный гипогонадизм
Мозжечковой атаксии, непрогрессивная, с задержкой умственного развития
Мозжечковой атаксии, тип Каймана
Мономелическая амиотрофия

Мукополисахаридоз тип 4В
Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия
Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия (врожденная с аномалиями мозга и глаз типа А, В)
Мышечная дистрофия Дюшена
Наследственная гиперферритинемия с врожденной катарактой
Наследственная мальабсорбция фолата
Наследственная сенсомоторная нейропатия с гиперупругой кожей
Наследственная сенсорная и автономная невропатия 1 типа
Наследственная сенсорная и автономная невропатия 2 типа
Наследственная сенсорная и автономная невропатия 4 типа
Наследственная сенсорная и автономная невропатия 5 типа
Наследственная сенсорная и автономная невропатия 6 типа
Наследственная сенсорная и автономная невропатия со спастической параплегией
Наследственный криогидроцитоз
Наследственный миоклонус - прогрессирующая дистальная мышечная атрофия
Невралгическая амиотрофия
Неврологические состояния, связанные с дефицитом аминоксилазы 1
Недостаточность Коэнзима Q10 первичная, 1 типа
Недостаточность Коэнзима Q10 первичная, 6 типа
Недостаточность Коэнзима Q10 первичная, 7 типа
Нейродегенеративный синдром вследствие церебральной недостаточности транспорта фолата
Нейродегенерации с накоплением железа в головном мозге (C19orf12)
Нейропатия гигантских аксонов
Нейропатия Навайо
Неонатальная глицин - энцефалопатия
Ночная лобная эпилепсия
Овариолейкодистрофия
Ограниченная эпилепсия с интеллектуальным дефицитом (женская)
Одонтолейкодистрофия
Острая цитрулинемия взрослых I тип
Острая некротическая энцефалопатия детского возраста
Острая неонатальная цитрулинемия I тип
Папиллярный или фолликулярный рак щитовидной железы
Парамиотония Вон Эйленбурга (врожденная)
Паркинсон-пирамидальный Синдром
Паркинсонизм (дефицит АТР13А2)
Пароксизмальная некинезиогенная дискинезия
Пелицеуса-Мерцбахера (AIMP1)
Пелицеуса-Мерцбахера, мутации GJC2
Пелицеуса-Мерцбахера, HSPD1

Первичная дистония, тип DYT4
Первичная дистония, тип DYT6
Первичная микроцефалия-эпилепсия-перманентный неонатальный сахарный диабет
Первичная цилиарная дискинезия
Перивентрикулярная шаровидным гетеротопия
Пигментная ксеродерма группа А
Пигментная ксеродерма группа F
Пигментный ретинит
Пиридоксальфосфатные припадки
Пиридоксин-зависимая эпилепсия
Питт-Хопкинс-подобный синдром
Поведенческий / неврологический фенотип
Поведенческий вариант лобно-височной деменции
Подкорково-связанная гетеротопия
Полимикрогирию , мутации TUBB2B
Полимикрогирию с гипоплазией зрительного нерва
Полинейропатия - потеря слуха - атаксия - пигментный ретинит - катаракта
Понтоцеребелярная гипоплазия 1 типа
Понтоцеребелярная гипоплазия 2 типа
Понтоцеребелярная гипоплазия 5 типа
Понтоцеребелярная гипоплазия 6 типа
Понтоцеребелярная гипоплазия 8 типа
Пороки развития - глухота - дистония
Постсинаптические врожденные миастенические синдромы
Почечная тубулопатия - энцефалопатия - печеночная недостаточность
Пресинаптические врожденные миастенические синдромы
Прогрессивная демиелинизирующая невропатия с двусторонним полосатым некроза
Прогрессивная миоклоническая эпилепсия типа 3
Прогрессивная миоклоническая эпилепсия типа 6
Прогрессивное cerebellum-cerebral атрофия
Проксимальная спинальная мышечная атрофия (аутосомно-доминантная, с детским началом)
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия
Ретинопатия (типа Берджесс-Блэк)
Роландическая эпилепсия - речевая диспраксия
Семейная амилоидная полинейропатия
Семейная деменция, датский тип
Семейная дизавтономия
Семейная изолированная дилатационная кардиомиопатия
Семейная или спорадическая гемиплегическая мигрень
Семейная или спорадическая гемиплегическая мигрень

Семейная мезиальная височная эпилепсия с фебрильными судорогами
Семейная пароксизмальная атаксия
Сенсорная атаксическая нейропатия - дизартрия - офтальмоплегия
Сиалидоз тип 1
Синаптические врожденные миастенические синдромы
Синдром Альперса
Синдром "сердце-рука", Словенский тип
Синдром Адама-Херндона-Дадли
Синдром Айкарди - Гутьереса
Синдром Ангельмана
Синдром Барайтсера-Винтера
Синдром Барттера (антенатальный)
Синдром Бругада
Синдром Ваарденбург-Шах (Неврологический)
Синдром Веста
Синдром Вольфрама
Синдром врожденной короткой кишки
Синдром Галловэй-Моуот
Синдром Герстмана-Штрауслера-Шейнкера
Синдром Дежерин-Соттас
Синдром Дежерин-Соттас
Синдром Дуэйна
Синдром Жене
Синдром Жубера
Синдром Жубера (глазная форма)
Синдром Жубера (окулоренальная форма)
Синдром Жубера (орофациодигитальная форма)
Синдром Жубера (печеночная форма)
Синдром Жубера (почечная форма)
Синдром Жубера с глазными дефектами
Синдром затылочный рога
Синдром Кабесас
Синдром Кернс - Сейр
Синдром Кноблоха 1 типа
Синдром кортикальной дисплазии - фокальной эпилепсии
Синдром Крисченсона
Синдром Куфор-Ракеб
Синдром Леннокса-Гасто
Синдром Леннокса-Гасто
Синдром Лея вследствие дефицита митохондриального комплекса 1

Синдром Лея с кардиомиопатией
Синдром Лея с лейкодистрофией
Синдром Лея с нефротическим синдромом
Синдром лиссэнцефалии, тип Норман-Робертса
Синдром ломкой X - хромосомы
Синдром мандибулофациального дизостоза -микроцефалии
Синдром Маринеско-Шегрена
Синдром Меккеля
Синдром Миоклонус-дистония
Синдром мозжечковой атаксии-глухоты-нарколепсии
Синдром мозжечковой атаксии, умственной отсталости и нарушения равновесия 2
Синдром мозжечковой атаксии, умственной отсталости и нарушения равновесия 4
Синдром Моут-Вилсон в связи с моносомии 2q22
Синдром нейроакантоцитоза Маклеода
Синдром Олгрова (синдром "трех А")
Синдром Оменн
Синдром Пена-Шокиера 1 типа
Синдром Перри
Синдром Перро
Синдром Пирсона
Синдром прогрессивной миоклонической эпилепсии- почечной недостаточности
Синдром Ретта
Синдром Ретта (атипичная форма)
Синдром Русси-Леви
Синдром Саньяд-Сакати
Синдром Секкеля
Синдром Сеньор-Локена
Синдром спастической атаксии-нейропатии с ранним началом
Синдром Уокера-Варбурга
Синдром Хойераал-Хрейдарссон
Синдром Цельвегера
Синдром церебральной дисгенезии, невропатии, ихтиоза и пальмаплантарной кератодермии
Синдром DPAGT1-CDG
Синдром MRCS
Синдром PIBIDS
Синдром SeSAME
Спастическая атаксия (тип Charlevoix-Saguenay)
Спастическая атаксия 1, (аутосомно-доминантная)
Спастическая параплегия 33 (аутосомно-доминантная)
Спинальная мышечная атрофия (с преобладанием атрофии мышц нижних конечностей)

Спинальная мышечная атрофия с дыхательной недостаточностью
Спиноцеребеллярная атаксия 1 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 1 тип с аксональной нейропатией
Спиноцеребеллярная атаксия 10 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 11 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 12 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 13 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 14 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 17 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 18 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 2 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 2 тип с аксональной нейропатией
Спиноцеребеллярная атаксия 23 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 26 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 27 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 29 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 31 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 35 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 36 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 4 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 5 тип
Спиноцеребеллярная атаксия 7 тип
Спиноцеребеллярной атаксия 28 типа
Стриатонигральная дегенерация, инфантильная
Тиамин чувствительная болезнь "кленового сиропа"
Типичная немалиновая миопатия
Торсионная дистония (раннее начало)
Тризм - псевдокаптодактилия
Тяжелая аксональная нейропатия вследствие дефицита NeFL
Тяжелый интеллектуальный дефицит и прогрессивная спастическая параплегия
Унаследованные врожденные спастический тетраплегия
УФ-чувствительный синдром
Фатальная инфантильная недостаточность цитохром С оксидазы
Фатальный инфантильный лактоцидоз с метилмалоновой ацидурией
Фенилкетонурия
Фумарическая ацидурия
X-сцепленная дистальная спинальная мышечная атрофия
X-сцепленная дистония-паркинсонизм
X-сцепленная церебральная адренолейкодистрофия
X-сцепленный дефицит интеллекта (вариант Наджм)

X-сцепленный дистальный артрогрипоз мультиплекс врожденный
X-сцепленный интеллектуальный дефицит - гипоплазии мозжечка
X-сцепленный интеллектуальный дефицит с Марфаноидным хабитусом
X-сцепленный интеллектуальный дефицит, тип Сазерленд-Хаан
X-сцепленная сидеробластная анемия - атаксия
Хореоакантоцитоз
Хорея (наследственная доброкачественная)
Цервикальная дистония
Церебральная артериопатия с подкорковыми инфарктами и лейкоэнцефалопатией 1
Церебро-окуло-фацио-скелетный синдром
Цереброретинальная микроангиопатия с кальцификатами и кистами
Церебротендинозный ксантоматоз
Цероидный липофусциноз (нейронный) 1 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 10 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 11 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 2 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 3 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 4 тип (Пэрри)
Цероидный липофусциноз (нейронный) 5 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 6 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 7 тип
Цероидный липофусциноз (нейронный) 8 тип
Частичная панкреатическая агенезия
Шизэнцефалия
Энцефалопатия - гипертрофическая кардиомиопатия - болезнь почечных канальцев
Энцефалопатия вследствие дефицита просапозина
Энцефалопатия вследствие дефицита тиамин пиродифосфокиназы детства
Энцефалопатия с ответом на тиамин
Эпизодическая атаксия 5 типа
Эпилепсия детского возраста с абсансами
Эпилептическая энцефалопатия и интеллектуальный дефицит из-за мутации GRIN2A с ранни.
Эпилептические энцефалопатии, ранний детский, 43
Эритромегалгия
Ювенальный боковой амиотрофический склероз
Ювенальный первичный боковой склероз
Ювенильная эпилепсия с абсансами
ЮМЭ (ювенильная миоклоническая эпилепсия)
Синдром врожденной внутриутробной инфекции (like)
Синдром HNPP
Синдром WAGR

FASTKD2 связанная инфантильная митохондриальная энцефаломиопатия
L-2-гидроксиглутаровая ацидурия
X-сцепленная спиноцеребральная атаксия 1-ого типа
Спиноцеребральная атаксия 42-ого типа
Спиноцеребральная атаксия 40-ого типа
Синдром Смит-Лемли-Опиц
Спиноцеребральная атаксия 34-ого типа
Аутосомно-рецессивная спастическая атаксия 2-ого типа
Кортикальная (корковая) дисплазия с пороками развития 3-ого типа
Аутосомно-рецессивная спиноцеребральная атаксия 2-ого типа
Кортикальная (корковая) дисплазия с пороками развития 4-ого типа
Синдром Йохансона-Близзарда
Аутосомно-доминантная умственная отсталость 30-ого типа