

Панель "Наследственные заболевания соединительной ткани" - полный перечень заболеваний
D-Транспозиция главных артерий 3-ого типа
GM1-ганглиозидоз, тип I
GM1-ганглиозидоз, тип II
GM1-ганглиозидоз, тип III
MASS-синдром
RAS-связанное аутоиммунное лейкопролиферативное расстройство
XFE прогероидный синдром
Агенез зубов, выборочный, X-сцепленный, 1-ого типа
Агрессивный пародонтит 1-ого типа
Акродизостоз 1-ого типа с/без гормональной устойчивостью
Акродизостоз 2-ого типа с/без гормональной устойчивостью
Акрокапитофemorальная дисплазия
Акрокератоз верруциформный
Акрomezомелическая дисплазия, тип Демирхана
Акрomezомелическая дисплазия, тип Марото
Акрomezомелическая дисплазия, тип Хантера-Томпсона
Акромикрическая дисплазия
Алопеция, неврологические дефекты, эндокринопатия
Анауксетическая дисплазия
Ангидротическая эктодермальная дисплазия, иммунодефицит, остеопетроз и лимфедема
Аневризм грудной аорты 6-ого типа, семейный
Анемия Фанкони, комплементарная группа Q
Анкилоз стременной слуховой косточки с широким большим пальцем на руке и пальцами на ногах
Аномалия Пельгера-Хюэта
Аплазия слюнных и слюнных желез
Апластическая анемия
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 11-ого типа
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 12-ого типа
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 1-ого типа
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 8-ого типа
Артрогрипоз, почечная дисфункция и холестаз 1-ого типа
Ассоциация VACTERL, с гидроцефалией
Ассоциация VACTERL, X-сцепленная, с/без гидроцефалии
Атаксия телеангиэктазия
Ателостеогенез, тип I
Ателостеогенез, тип II
Ателостеогенез, тип III
Атопический дерматит 2-ого типа
Аутосомно-доминантный синдром кератита-ихтиоза-тугоухости (синдром KID)
Ахейроподия
Ахондрогенез, тип IA
Ахондрогенез, тип IB
Ахондрогенез, тип II
Ахондроплазия
Ахондроплазия, острая, с задержкой развития и черным акантозом
Базально-клеточная карцинома 1-ого типа
Болезнь Альцгеймера
Болезнь Альцгеймера 18-ого типа
Болезнь ван Бухема, тип 2

Болезнь Гиршпрунга 2-ого типа
Болезнь Гиршпрунга 4-ого типа
Болезнь Дарье-Уайта
Болезнь Даулинга-Дегоса 1-ого типа
Болезнь Диггве-Мельхиор-Клаусена
Болезнь Камурати – Энгельманна
Болезнь Каффи
Болезнь клапана аорты 1-ого типа
Болезнь костей Педжета 2-ого типа, с ранним началом
Болезнь костей Педжета 5-ого типа, юношеская форма
Болезнь Коула
Болезнь Легга-Кальве-Пертеса
Болезнь маленьких сосудов мозга с/без глазных аномалий
Болезнь межпозвоночных дисков
Болезнь Менкеса
Болезнь Моямоя 5-ого типа
Болезнь Наксоса
Болезнь острова Меледа
Болезнь Рандю-Ослера-Вебера, наследственная геморрагическая телеангиэктазия
Болезнь тучных клеток
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2В1
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2V
Болезнь Штаргардта 3-ого типа
Большие теменные отверстия 2-ого типа
Брахидактилия, тип D
Брахидактилия, тип A1, C
Брахидактилия, тип A1, D
Брахидактилия, тип B1
Брахидактилия, тип B2
Брахидактилия, тип C
Брахидактилия, тип E1
Брахидактилия, тип E2
Брахидактилия, тип A1
Брахидактилия, тип A2
Брахидактилия-синдактилия синдром
Брахиолмия с умеренными эпифизарными и метафизарными изменениями
Брахиолмия тип 3
Буллезный ихтиоз Симменса
Буллезный эпидермолиз с врожденным локальным отсутствием кожи и деформацией ногтей
Буллезный эпидермолиз, зудящий
Буллезный эпидермолиз, летальный акантолитический
Буллезный эпидермолиз, неспецифический, аутосомно-рецессивный
Вариабельная и прогрессирующая эритрокератодермия
Вариантный Карни-комплекс
Вариегатная порфирия
Везикоуретеральный рефлюкс 8-ого типа
Висцеральная гетеротаксия 1-ого типа, X-сцепленная
Висцеральная гетеротаксия 4-ого типа, аутосомная
Висцеральная гетеротаксия 5-ого типа, аутосомная
Витамин D-зависимый рахит, тип 2A

Внутричерепное кровоизлияние
Волосной декальвирующий шиловидный кератоз, X-сцепленный
Воспалительная витреоретинопатия 4-ого типа
Временный буллезный дерматоз у новорожденных
Врожденная гемидисплазия с ихтиозиформной эритродермией и дефектами конечностей (CHILD-синдром)
Врожденная глухота, кератопахидермия, с перетяжками на пальцах рук и ног
Врожденная мышечная дистрофия, LMNA-зависимая
Врожденная пахионихия 3-ого типа
Врожденная универсальная алопеция
Врожденная эритродермия с ладонно-подошвенной кератодермией, гипотрихозом и гипер-IgE
Врожденное несиндромальное растройство ногтей
Врожденный синдром меланоцитарного невуса
Врожденный амавроз Лебера
Врожденный дискератоз, аутосомно-доминантный 1-ого типа
Врожденный дискератоз, аутосомно-доминантный 2-ого типа
Врожденный дискератоз, аутосомно-доминантный 3-ого типа
Врожденный дискератоз, аутосомно-рецессивный 1-ого типа
Врожденный дискератоз, аутосомно-рецессивный 2-ого типа
Врожденный дискератоз, аутосомно-рецессивный 3-ого типа
Врожденный дискератоз, аутосомно-рецессивный 5-ого типа
Врожденный дискератоз, X-сцепленный
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 10-ого типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 11-ого типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 1-ого типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 2-ого типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 3-ого типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 4А типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 4В типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 5-ого типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 6-ого типа
Врожденный ихтиоз, аутосомно-рецессивный 8-ого типа
Врожденный меланоцитарный невус
Врожденный миастенические синдром, 10-ого типа
Врожденный миастенические синдром, 11-ого типа, связанный с дефицитом ацетилхолинового рецептора
Врожденный миастенические синдром, 17-ого типа
Врожденный незобный гипотиреоз
Врожденный нистагм 6-ого типа, X-сцепленный
Врожденный центральный синдром гипервентиляции
Выборочный агенез зубов 1-ого типа
Выборочный агенез зубов 4-ого типа
Гамартома гипоталамуса
Гастроинтестинальная стромальная опухоль
Гелеофизическая дисплазия 1-ого типа
Гелеофизическая дисплазия 2-ого типа
Гемангиома, капиллярная детская
Гематодифазарная дисплазия Госаля
Гемохроматоз, тип 1
Гемохроматоз, тип 2А
Гемохроматоз, тип 2В
Гемохроматоз, тип 3

Гемохроматоз, тип 4
Генерализованная инфантильная артериальная кальцификация 1-ого типа
генерализованный кальциноз артерий 2-ого типа в младенчестве
Гепатоцеллюлярная карцинома
Геродермия остеодиспластическая
Гиперостоз кортикальный генерализованный
гиперостотическая карликовость Ленца-Маевского
Гиперпаратиреоз, тяжелый неонатальный
Гиперчувствительность IgE, атопическая
Гипокальциемия, аутосомно-доминантная 1-ого типа
Гипокальциурическая гипокальциемия, семейная, тип I
Гипомиелинизирующая лейкодистрофия 2-ого типа
Гипоплазия или аплазия большеберцовой кости, с полидактилией
Гипоплазия лопаток и таза (болезнь Коузина)
Гипоплазия молочной железы
Гипоплазия хрящей/волос
Гипотрихоз 11-ого типа
Гипотрихоз 1-ого типа
Гипотрихоз 2-ого типа
Гипотрихоз 3-ого типа
Гипотрихоз 4-ого типа
Гипотрихоз 6-ого типа
Гипотрихоз 7-ого типа
Гипотрихоз 8-ого типа
Гипотрихоз врожденный с юношеской макулярной дистрофией
Гипотрихоз и рецидивирующие кожные везикулы
Гипофосфатазия, взрослая
Гипофосфатазия, детская
Гипофосфатазия, младенческая
Гипофосфатемический рахит, X-сцепленный доминантный
Гипофосфатемический рахит, X-сцепленный рецессивный
Гипофосфатемический рахит, аутосомно-доминантный
Гипофосфатемический рахит, аутосомно-рецессивный, 1-ого типа
Гипофосфатемический рахит, аутосомно-рецессивный, 2-ого типа
Гипохондроплазия
Глазной альбинизм с сенсоневральной глухотой
Глазной альбинизм, тип I
Глиома 2-ого типа
Глухота аутосомно-доминантная 13-ого типа
Глухота аутосомно-рецессивная 53-ого типа
Глухота, аутосомно-доминантная, 28-ого типа
Глухота, аутосомно-доминантная, 69-ого типа
Глухота, аутосомно-доминантная, тип 2B
Глухота, аутосомно-доминантная, тип 3B
Глухота, аутосомно-доминантная, тип 3A
Глухота, аутосомно-рецессивная, тип 1A
Глухота, аутосомно-рецессивная, тип 1B
Гнатодиафизарная дисплазия
Голопрозэнцефалия 7-ого типа
Гомоцистинурия из-за недостатка цистатионин бета-синтазы

Группа крови, тип Ланжерейс
Дерматопатия пигментная ретикулярная
Десмостеролоз
Детская гиперкальциемия
Детский миофиброматоз 1-ого типа
Дефект атриовентрикулярного канала 2-ого типа
Дефект атриовентрикулярного канала 3-ого типа
Дефект межжелудочковой перегородки 3-ого типа
Дефект межпредсердной перегородки с или без дефектами внутрижелудочковой проводимости
Дефицит митохондриального комплекса III, 1-ого ядерного типа
Дефицит печеночной липазы
Деформационные последствия акинезии плода
Диастрофическая дисплазия
Диафаноспондилосистоз
Диафизарный медуллярный стеноз с фиброксантосаркомой
Дигитальная семейная артропатическая брахидактилия
Дизостоз акрофациальный 1-ого типа, тип Нагера
Дизостоз акрофациальный Вейерса
Дилатационная кардиомиопатия с гипергонадотрофным гипогонадизмом
Дилатационная кардиомиопатия, густые и курчавые волосы, кератодерма
Дилатационная кардиомиопатия, густые и курчавые волосы, кератодерма, агенез зубов
Дилатационная кардиомиопатия, тип 1J
Дилатационная кардиомиопатия, тип 1NN
Дилатационная кардиомиопатия, тип 1A
Дилатационная кардиомиопатия, тип 1O
Дисплазия Гринберга
Дисплазия грудного отдела с укорочением ребер, с или без полидактилией
Дисплазия Десбуки 1-ого типа
Дисплазия Десбуки 2-ого типа
Дисплазия Книста
Дисплазия сердечных клапанов, X-сцепленная
Дисплазия Смита-МакКорта 1-ого типа
Дисплазия терминальных костей
Дисплазия тип Бумеранга
Дисплазия тонких костей
Диссегментальная дисплазия, тип Силвермана–Хэндмекера
Дистальный артрогрипоз, тип 1B
Дистальный артрогрипоз, тип 1A
Дистальный артрогрипоз, тип 2B
Дистальный артрогрипоз, тип 2A
Дистальный артрогрипоз, тип 5
Дистальный артрогрипоз, тип 5D
Дистальный артрогрипоз, тип 7
Дистальный артрогрипоз, тип 8
Дистальный артрогрипоз, тип 9
Дистрофический буллезный эпидермолиз, аутосомно-доминантный
Дистрофический буллезный эпидермолиз, аутосомно-рецессивный
Дистрофический буллезный эпидермолиз, претибиальный
Доброчкаственная хроническая пузырчатка (пемфигус)
Задержка внутриутробного развития, метафизарная дисплазия, врожденная гиперплазия надпочечника, генитальные аномалии

Злокачественная меланома кожи 1-ого типа
Злокачественная меланома кожи 5-ого типа
Злокачественная меланома кожи 8-ого типа
Злокачественная меланома кожи 9-ого типа
Иглистоподобный ихтиоз с глухотой
Иглистый ихтиоз Курта-Маклина
Идиопатическая кальцификация базальных ганглиев 4-ого типа
Идиопатическая генерализованная эпилепсия 8-ого типа
Извилистость почечных артерий
Изолированное врожденное утолщение концевых фаланг
Изолированный мелореостоз
Иммунодефицит 21-ого типа
Иммунодефицит 33-ого типа
Иммунодефицит с ангидротической эктодермальной дисплазией
Иммунодефицит Т-клеток, врожденная алопеция, и дистрофия ногтей
Иммуно-костная дисплазия, тип Шимке
Интерстициальная болезнь легких, нефротический синдром, буллезный эпидермолиз, врожденный
Интракардиальная миксома
Ихтиоз циклический с эпидермолитическим гиперкератозом
Ихтиоз, лейкоцитарные вакуоли, алопеция и склерозирующий холангит
Ихтиоз, синдром недоношенности
Ихтиоз, спастическая квадриплегия и умственная отсталость
Кампомелическая дисплазия
Камптодактилия, высокий рос и потеря слуха
Капиллярная детская гемангиома
Капиллярная мальформация-артериовенозная мальформация
Карни-комплекс, тип 1
Карциноидная интестинальная опухоль
Кератодермия, акродерматит с глухотой
Кистозный фиброз
Классическая болезнь Рефсума
Клейдохкраниальная дисплазия
Кожная телеангиэктазия и раковый синдром, семейный
Колобома, врожденное заболевание сердца, ихтиозиформный дерматоз, умственная отсталость и аномалии уха
Колоректальный рак
Конечно-поясная мышечная дистрофия, тип 1В
Конотрункальные сердечные мальформации
Кортикальный гиперостоз, аутосомно-доминантный
Краниодиафизарная дисплазия, аутосомно-доминантная
Краниометафизарная дисплазия, аутосомно-рецессивная
Краниосиностоз 1-ого типа
Краниосиностоз 3-ого типа
Краниосиностоз 4-ого типа
Краниосиностоз 5-ого типа
Краниосиностоз и зубные аномалии
Краниофациальная дисморфия с глухотой и дефектами рук
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-доминантный 1-ого типа
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-доминантный 1-ого типа
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-доминантный 2-ого типа
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-доминантный 3-ого типа

Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-рецессивный, тип IA
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-рецессивный, тип IIA
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-рецессивный, тип IIB
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-рецессивный, тип IIIB
Кутис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-рецессивный, тип IC
Ладонно-подошвенная кератодермия I тип, складчатая, лицевая или диффузная
Ладонно-подошвенная кератодермия и врожденная алопеция 1-ого типа
Ладонно-подошвенная кератодермия с периорифициальными ороговевшими бляшками
Ладонно-подошвенная кератодермия с периорифициальными ороговевшими бляшками, X-сцепленная
Ладонно-подошвенная кератодермия, неэпидермолитическая
Ладонно-подошвенная кератодермия, неэпидермолитическая, лицевая 2-ого типа
Ладонно-подошвенная кератодермия, неэпидермолитическая, лицевая или диффузная
Ладонно-подошвенная кератодермия, пунктирная тип IA
Ладонно-подошвенная кератодермия, тип Ботниана
Ладонно-подошвенная кератодермия, эпидермолитическая
Лакримо-аурикуло-денито-дигитальный синдром
Ларинго-онихо-кутанный синдром
Летальная рестриктивная дерматопатия
Летальная рестриктивная дерматопатия
Летальный врожденный синдром контрактуры 4-ого типа
Лимфангиолойоматоз
Линейный кератоз с врожденным ихтиозом и склерозирующей кератодермией
Лишай красный отрубевидный
Ломкость костей при контрактурах, артериальные разрывы, глухота
Лучелоктевой синостоз с амегакариоцитарной тромбоцитопенией 1-ого типа
Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией тип B
Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией типа A
Мандибулярная гипоплазия, глухота, черты преждевременного старения, липодистрофия
Мегалэнцефалия-полимикрогирия-полидактилия-гидроцефалия 2-ого типа
Мегацефалия-капиллярные мальформации-полимикрогирия
Мегацефалия-полимикрогирия-полидактилия-гидроцефалия
Метатрофическая дисплазия
Метафизарная анадисплазия 2-ого типа
Метафизарная дисплазия без гипотрихоза
Метафизарная дисплазия с гипоплазией верхней челюсти и брахидактилией
Метафизарная хондродисплазия, тип Шмида
Метафизарная хондродисплазия, тип Янсена
Метахондроматоз
Миелодиспластический синдром
Миелопролиферативное хроническое заболевание с эозинофилией
Микроваскулярные осложнения диабета 7-ого типа
Микрофтальмия изолированная с колобомой, 6-ого типа
Микрофтальмия изолированная с колобомой, 7-ого типа
Микрофтальмия изолированная, 4-ого типа
Микрофтальмия изолированная, 7-ого типа
Микроцефалическая остеодиспластическая примордиальная карликовость, тип I
Микроцефалия с или без хориоретинопатией, лимфедемой, или умственной отсталостью
Множественная недостаточность сульфатазы
Множественная семейная трихоэпителиома 1-ого типа
Множественная эпифизарная дисплазия 1-ого типа

Множественная эпифизарная дисплазия 2-ого типа
Множественная эпифизарная дисплазия 3-ого типа
Множественная эпифизарная дисплазия 4-ого типа
Множественная эпифизарная дисплазия 5-ого типа
Множественная эпифизарная дисплазия 6-ого типа
Множественная эпифизарная дисплазия с миопией и глухотой
Множественная эпифизарная дисплазия с ранним сахарным диабетом
Монилетрикс
Муколипидоз II альфа/бета
Муколипидоз III альфа/бета
Муколипидоз III гамма
Мукополисахаридоз, тип II
Мукополисахаридоз, тип IIIA
Мукополисахаридоз, тип IIIB
Мукополисахаридоз, тип IIID
Мукополисахаридоз, тип IIIC
Мукополисахаридоз, тип IVA
Мукополисахаридоз, тип IVB
Мукополисахаридоз, тип VI
Мукополисахаридоз, тип VII
Мультисистемные нарушения гладкой мускулатуры
Мышечная дистрофия Миоши
Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 2-ого типа, аутосомно-доминантная
Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 3-ого типа, аутосомно-рецессивная
Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2L
Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2Q
Надклапанный аортальный стеноз
Нарушение свертываемости крови, тромбоцитарная, 14-ого типа
Нарушенный стероидогенез из-за дефицита цитохром P450 оксидоредуктазы
Наследственная
Наследственная ангиоэдема, тип I
Наследственная геморрагическая телеангиэктазия, тип 2
Наследственная лимфедема, тип IC
Наследственная лимфедема, тип IA
Наследственная моторная и сенсорная нейропатия, тип IIC
Наследственная моторная и сенсорная нейропатия, тип VIII
Наследственная нейропатия с/без возраст-зависимой макулярной дегенерацией
Наследственная сенсорная и автономная нейропатия, тип VI
Наследственный гипофосфатемический рахит с гиперкальциурией
Наследственный симметричный дисхроматоз
Наследственный симметричный дисхроматоз 3-ого типа
Небольшой рост с неспецифическими скелетными отклонениями
Небольшой рост, атрезия слухового прохода, мандибулярная гипоплазия, скелетные нарушения
Неинсулинозависимый сахарный диабет
Нейрокожный меланоз
Нейрофиброматоз, семейный спинальный
Нейрофиброматоз, тип I
Нейрофиброматоз, тип II
Нейрофиброматоз-подобный синдром Нунан
Немалиновая миопатия 4-ого типа

Несовершенный амелогенез, тип IV
Несовершенный амелогенез, тип IA
Несовершенный остеогенез, тип I
Несовершенный остеогенез, тип II
Несовершенный остеогенез, тип III
Несовершенный остеогенез, тип IV
Несовершенный остеогенез, тип IX
Несовершенный остеогенез, тип V
Несовершенный остеогенез, тип VI
Несовершенный остеогенез, тип VII
Несовершенный остеогенез, тип X
Несовершенный остеогенез, тип XI
Несовершенный остеогенез, тип XII
Несовершенный остеогенез, тип XIII
Нефролитиаз, X-сцепленный, с почечной недостаточностью
Нефролитиаз-остеопороз гипофосфатемический 1-ого типа
Нефролитиаз-остеопороз гипофосфатемический 2-ого типа
Нефронофтиз 12-ого типа
Нефронофтиз 13-ого типа
Низкорослость, ониходисплазия, лицевой дисморфизм и гипотрихоз
Ногтей-надколенника синдром
Нозальная расщелина с или без аноректальных и почечных аномалий
Нунан-подобный синдром с симптомом слабых волос
Нунан-подобный синдром с/без юношеским миеломоноцитарным лейкозом
Облысение с узелковой сыпью
Обыкновенный (вульгарный) ихтиоз
Однтоониходермальная дисплазия
Ожирение
Ознобленная волчанка 1-ого типа
Окулодентодигитальная дисплазия
Окулодентодигитальная дисплазия, аутосомно-рецессивная
Окулокутанный альбинизм, тип IA
Окулокутанный альбинизм, тип IB
Окулокутанный альбинизм, тип II
Окулокутанный альбинизм, тип III
Окулокутанный альбинизм, тип IV
Окулокутанный альбинизм, тип VII
Окулотрихоанальный синдром Манитоба
Омодисплазия 1-ого типа
Орофациальные расщелины 5-ого типа
Оро-фацио-дигитальный синдром тип I
Оро-фацио-дигитальный синдром, тип IV
Остеоартроз 2-ого типа
Остеоартроз 5-ого типа
Остеоартроз с неострой хондодисплазией
Остеоглофоническая дисплазия
Остеодиспластическая примордиальная карликовость с микроцефалией, тип II
Остеопатия полосчатая с черепным склерозом
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-доминантный, 1-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-доминантный, 2-ого типа

Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 1-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 2-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 3-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 4-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 5-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 6-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 7-ого типа
Остеопетроз (мраморная болезнь), аутосомно-рецессивный, 8-ого типа
Остеопороз
Остеопороз-псевдоглиома
Острая миелоидная лейкемия
Отопалатодигитальный синдром, тип I
Отопалатодигитальный синдром, тип II
Отоспондиломегаэпифизарная дисплазия
Отсутствие локтевой и малоберцовой кости, с тяжелым пороком развития конечностей
Пальмоплантарный полосатый кератоз тип II
Пальмоплантарный полосатый кератоз тип III
Параганглиома и гастроинтестинальная стромальная саркома
Параганглиомы 1-ого типа
Параганглиомы 4-ого типа
Парастрематическая карликовость
Первичная аваскулярный некроз головки бедра
Первичная гипертрофическая остеоартропатия 1-ого типа, аутосомно-рецессивная
Первичная гипертрофическая остеоартропатия 2-ого типа, аутосомно-рецессивная
Первичная лимфедема с миелодисплазией
Первичная микроцефалия 6-ого типа, аутосомно-рецессивная
Первичная микроцефалия 9-ого типа, аутосомно-рецессивная
Первичная пигментная нодулярная дисплазия надпочечников 1-ого типа
Первичное нарушение прорезывания зубов
Первичный спонтанный пневмоторакс
Перивентрикулярная нодулярная гетеротопия
Периферическая демиелинизирующая нейропатия, центральная демиелинизация, Синдром Ваарденбурга, болезнь Гиршпрунга
Пигментная ксеродерма, изменчивый тип
Пигментная ксеродерма, комплементарная группа А
Пигментная ксеродерма, комплементарная группа В
Пигментная ксеродерма, комплементарная группа С
Пигментная ксеродерма, комплементарная группа D
Пигментная ксеродерма, комплементарная группа F
Пигментная ксеродерма, комплементарная группа G
Пигментная ксеродерма, комплементарная группа E
Пигментный ретинит 23-ого типа
Пигментный ретинит 50-ого типа
Пигментный ретинит 71-ого типа
Пикнодизостоз
Платиспондилическая летальная скелетная дисплазия, тип Торранса
Плоскоклеточная карцинома, голова и шея
Поздняя кожная порфирия
Пойкилодермия с нейтропенией
Полидактилия, постаксиальная, тип A1
Полидактилия, преаксиальная, тип II

Полидактилия, преаксиальная, тип А1
Поликистоз почек 1-ого взрослого типа
Поликистоз почек 2-ого типа
Поликистоз почек и болезнь печени
Поликистозная липомембранная остеодисплазия со склерозирующей лейкоэнцефалопатией
Порэнцефалия 1-ого типа
Почечная васкулопатия с церебральной лейкодистрофией
Почечно-клеточный рак, непапиллярный
Правый атриальный изомеризм
Преждевременный разрыв плодных оболочек
Прогрессирующая внешняя офтальмоплегия с дедециями митохондриальной ДНК, аутомно-доминантная 6-ого типа
Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия
Прогрессирующая псевдоревматоидная детская артропатия
Проксимальная симфалангия, тип 1В
Проксимальный симфалангизм, тип 1А
Простой буллезный эпидермолиз
Простой буллезный эпидермолиз с дистрофией ногтей
Простой буллезный эпидермолиз с мышечной дистрофией
Простой буллезный эпидермолиз с пилорической атрезией
Простой буллезный эпидермолиз, аутомно-рецессивный 1-ого типа
Простой буллезный эпидермолиз, аутомно-рецессивный 2-ого типа
Простой буллезный эпидермолиз, генерализованный
Простой буллезный эпидермолиз, локальный
Простой буллезный эпидермолиз, тип Даулинга-Меара
Простой буллезный эпидермолиз, тип Огна
Протеинурия, низкомолекулярная, с гиперкальциурией и нефрокальцинозом
Псевдоахондроплазия
Псевдонепроходимость кишечника, нейрональная, хроническая идиопатическая, Х-сцепленная
Псориаз 2-ого типа
Пьебалдизм
Рабдомиосаркома
Рак герминальных клеток яичка
Расщелина губы и неба, эктодермальная дисплазия
Рахит из-за недостатка гидроклирования витамина D, тип 1А
Рахит из-за недостатка гидроклирования витамина D, тип 1В
Ретикулярная акропигментация Китамура
Сахарный диабет неинсулинозависимый
Себорейный кератоз
Семейная аневризма грудной аорты 7-ого типа
Семейная аневризма грудной аорты 8-ого типа
Семейная менингиома
Семейная прогрессивная гиперпигментация
Семейная псевдогиперкалемия 2-ого типа из-за недостатка красных клеток крови
Семейная фибрилляция предсердий 12-ого типа
Семейный аневризм грудной аорты 4-ого типа
Семейный опухолевый гиперфосфатемический кальциноз
Семейный расширяющийся остеолиз
Семейный цилиндроматоз
Синдактилия пальцев ног, телекантус, аногенитальные и почечные мальформации
Синдактилия, мезоаксиальная синостотическая, с редукцией фаланг

Синдактилия, тип III
Синдактилия, тип IV
Синдактилия, тип V
Синдром 3-М 1-ого типа
Синдром 3-М 2-ого типа
Синдром 3-М 3-ого типа
Синдром ABCD
Синдром ADULT
Синдром FG -2ого типа
Синдром GAPO
Синдром GRACILE
Синдром IFAP с или без синдрома Брешека
Синдром IVIC
Синдром LEOPARD 1-ого типа
Синдром LEOPARD 2-ого типа
Синдром LEOPARD 3-ого типа
Синдром MACS
Синдром RAPADILINO
Синдром аблефарона-макростомии
Синдром Адамса-Оливера 5-ого типа
Синдром Айкарди--Гутьерес 1-ого типа
Синдром Айкарди--Гутьерес 6-ого типа
Синдром Алазами
Синдром Альстрема
Синдром Антли-Бикслера без генитальных аномалий и нарушенным стероидогенезом
Синдром Антли-Бикслера с генитальными аномалиями и нарушенным стероидогенезом
Синдром Аперта
Синдром артериальной извитости
Синдром базальноклеточного невуса
Синдром Баллера-Герольда
Синдром Банаян-Райли-Рувалькаба
Синдром Барбер-Сэя
Синдром Беквита Видемана
Синдром Бёрта-Хога-Дьюба
Синдром Бира-Стивенсона
Синдром Блума
Синдром Брука 1-ого типа
Синдром Брука 2-ого типа
Синдром Брука-Шпиглера
Синдром Бушке-Оллендорф
Синдром Бьёрнстада
Синдром Ваарденбурга, тип 1
Синдром Ваарденбурга, тип 2D
Синдром Ваарденбурга, тип 2E
Синдром Ваарденбурга, тип 2A
Синдром Ваарденбурга, тип 3
Синдром Ваарденбурга, тип 4C
Синдром Ваарденбурга, тип 4A
Синдром Ваарденбурга, тип 4B
Синдром Вайля – Маркезани 1-ого типа

Синдром Ван Малдергема 2-ого типа
Синдром Вейля-Маркезани 2-ого типа
Синдром Вейссенбахера-Цвеймюллера
Синдром Вернера
Синдром Виткопа
Синдром Виши
Синдром врожденного липоматоза
Синдром Германски-Пудлака 1-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 2-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 3-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 4-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 5-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 6-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 7-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 8-ого типа
Синдром Германски-Пудлака 9-ого типа
Синдром Гетчинсона (Хатчинсона)-Гилфорда
Синдром гипопаратиреоз-задержка-дисморфизм
Синдром гипопластического левого сердца
Синдром гипопластического левого сердца 2-ого типа
Синдром гипотрихоза-лимфедемы-телеангиэктазии
Синдром гипотрихоза-лимфедемы-телеангиэктазии с дефектом почек
Синдром Гриселли, тип 1
Синдром Гриселли, тип 2
Синдром Гриселли, тип 3
Синдром Гурлера
Синдром Гурлера-Шейе
Синдром густых и курчавых волос, аутосомно-доминантный
Синдром Де Санктиса-Каккьоне
Синдром Дента 1-ого типа
Синдром Джавада
Синдром Джексона-Вейса
Синдром дисплазии Bent bone
Синдром Дорфмана-Чанарина
Синдром Жубера 10-ого типа
Синдром Жубера 18-ого типа
Синдром затылочного рога
Синдром Йохансона-Близзарда
Синдром Канту
Синдром карпальной и тарзальной коалиции
Синдром Карпентера 1-ого типа
Синдром Кенни-Каффи, тип 1
Синдром Кенни-Каффи, тип 2
Синдром Киндлера
Синдром Клиппеля-Фейля 1-ого типа, аутосомно-доминантный
Синдром Клиппеля-Фейля 2-ого типа, аутосомно-рецессивный
Синдром Клиппеля-Фейля 3-ого типа, аутосомно-доминантный
Синдром Клоустона
Синдром Койтеля
Синдром Коккейна тип В

Синдром Коккейна тип А
Синдром колоректального рака прямой кишки
Синдром Костелло
Синдром Коудена 1-ого типа
Синдром Коудена 2-ого типа
Синдром Коудена 3-ого типа
Синдром Коудена 5-ого типа
Синдром Коудена 6-ого типа
Синдром кранио-фронтоназальный
Синдром Крузона
Синдром Крузона с черным акантозом
Синдром Ларсена
Синдром Легиуса
Синдром Лефевра-Папийона
Синдром Лея
Синдром лимфедема-дистихиаз
Синдром лимфедемы-лимфангиэктазий Хеннекама 1-ого типа
Синдром лимфедемы-лимфангиэктазий Хеннекама 2-ого типа
Синдром Линча тип I
Синдром Лоеса-Дитца 1-ого типа
Синдром Лоеса-Дитца 2-ого типа
Синдром Лоеса-Дитца 3-ого типа
Синдром Лоеса-Дитца 4-ого типа
Синдром Лоеса-Дитца 5-ого типа
Синдром Лорина-Сандрова
Синдром Люджина-Фринса
Синдром макроцефалия/аутизм
Синдром Мардена Уолкера
Синдром Марфана
Синдром Маршалла
Синдром Мейера-Горлина 1-ого типа
Синдром Мейера-Горлина 2-ого типа
Синдром Мейера-Горлина 3-ого типа
Синдром Мейера-Горлина 4-ого типа
Синдром Мейера-Горлина 5-ого типа
Синдром Мелника-Нидлса
Синдром Менде
Синдром микроцефалии с капиллярными мальформациями
Синдром множественного синостоза 3-ого типа
Синдром множественных синостозов 1-ого типа
Синдром множественных синостозов 2-ого типа
Синдром морщинистой кожи
Синдром Мюир-Торр
Синдром Мюир-Торре
Синдром Мюнке
Синдром Мюре
Синдром Негели
Синдром недержания пигмента
Синдром Нетерттона
Синдром Нунан 1-ого типа

Синдром Нунан 3-ого типа
Синдром Нунан 4-ого типа
Синдром Нунан 5-ого типа
Синдром Нунан 6-ого типа
Синдром Нунан 7-ого типа
Синдром Нунан 8-ого типа
Синдром Опица-Каведжиа
Синдром отслаивающейся кожи 1-ого типа
Синдром отслаивающейся кожи 2-ого типа
Синдром отслаивающейся кожи 4-ого типа
Синдром Охдо, X-сцепленный
Синдром Паллистера-Холла
Синдром Паркса-Вебера
синдром Пейтца-Егерса
Синдром пигментации кожи, волос, глаз 11-ого типа
Синдром пигментации кожи, волос, глаз 1-ого типа
Синдром пигментации кожи, волос, глаз 2-ого типа
Синдром пигментации кожи, волос, глаз 3-ого типа
Синдром пигментации кожи, волос, глаз 5-ого типа
Синдром пигментации кожи, волос, глаз 7-ого типа
Синдром преждевременного старения Нестора-Гильермо
Синдром преждевременного старения, тип Пенттинена
Синдром Протея
Синдром Пфайффера
Синдром Рапп-Ходжкина
Синдром расщепленной кисти, стопы 4-ого типа
Синдром расщепленной кисти, стопы 6-ого типа
Синдром Ревеса
Синдром Рейно
Синдром Рейнольдса
Синдром ретракции Дуана
Синдром Робертса
Синдром Робинсов, аутосомно-доминантный 1-ого типа
Синдром Робинсов, аутосомно-рецессивный
Синдром Робинсов-Сороф
Синдром Ройфмана
Синдром Ротмунда-Томсона
Синдром Рубинштейна-Тейби 1-ого типа
Синдром Рубинштейна-Тейби 2-ого типа
Синдром Секкеля 1-ого типа
Синдром Секкеля 2-ого типа
Синдром Секкеля 4-ого типа
Синдром Секкеля 5-ого типа
Синдром Секкеля 6-ого типа
Синдром Секкеля 7-ого типа
Синдром Секкеля 8-ого типа
Синдром Сениора-Локена 8-ого типа
Синдром сердца и кожных покровов 1-ого типа
Синдром сердца и кожных покровов 2-ого типа
Синдром сердца и кожных покровов 3-ого типа

Синдром сердца и кожных покровов 4-ого типа
Синдром Сетре-Чотзена
Синдром Симпсона-Голаби-Бемель, тип 2
Синдром скованной кожи
Синдром Смит-Лемли-Опиц
Синдром Стиклера, тип I
Синдром Стиклера, тип I, несиндромальный, преимущественно с глазной симптоматикой
Синдром Стиклера, тип II
Синдром Стиклера, тип III
Синдром Стиклера, тип IV
Синдром Стиклера, тип V
Синдром Стува-Видеманна
Синдром Сэтре-Чотзена
Синдром Таунса-Брокса
Синдром Титце
Синдром ульнарно-маммарный
Синдром Уотсона
Синдром Фанкони 2-ого типа
Синдром Фовинкеля, вариантная форма
Синдром фокомелии SC
Синдром Франк-тер Хаар
Синдром Хаима-Мунка
Синдром Хартсфилда
Синдром Холта-Орама
синдром Холта-Орама, словенский тип
Синдром хондродисплазии с «улитко» подобной формой таза
Синдром хрупкой роговицы 1-ого типа
Синдром хрупкой роговицы 2-ого типа
Синдром хрупкости кожи и курчавых/шерстистых волос
Синдром цефалополисиндактилии Грейга
Синдром Чедиака-Хигаси
Синдром Ченани-Ленца синдактилия
Синдром чрезмерно быстрого роста Козаки
Синдром чувствительности к УФ-излучению 1-ого типа
Синдром чувствительности к УФ-излучению 2-ого типа
Синдром Шварца-Джампела, тип 1
Синдром Швахмана-Даймонда
Синдром Шегрена-Ларссона
Синдром Шейе
Синдром Шimmelpfеннига-Фойерштайна-Мимса
Синдром Шоп-Шульц-Пассаржа
Синдром Шпринтзен-Гольдберга краниосиностоз
Синдром Эйкена
Синдром Элерса-Данлоса из-за недостатка тенасцин X
Синдром Элерса-Данлоса с низким ростом и аномалиями лимба
Синдром Элерса-Данлоса с прогрессивной ифосколиозом, миопатией и потерей слуха
Синдром Элерса-Данлоса, аутосомно-рецессивный, сердечная клапанная форма
Синдром Элерса-Данлоса, гипермобильный
Синдром Элерса-Данлоса, классический
Синдром Элерса-Данлоса, мышечно-контрактурный тип 1

Синдром Элерса-Данлоса, мышечно-контрактурный тип 2
Синдром Элерса-Данлоса, прогероидный 2-ого типа
Синдром Элерса-Данлоса, тип IV, аутосомно-доминантный
Синдром Элерса-Данлоса, тип VI
Синдром Элерса-Данлоса, тип VII, аутосомно-доминантный
Синдром Элерса-Данлоса, тип VII, аутосомно-рецессивный
Синдром Эллис-Ван Кревьельда
Синполидактилия 1-ого типа
Синполидактилия 2-ого типа
Системный красная волчанка
Скапуло-перонеальная спинальная мышечная атрофия
Скафоцефалия, верхнечелюстное смещение и умственная отсталость
Склеростеоз 1-ого типа
Склеростеоз 2-ого типа
Склонность к инсульту 1-ого типа
Склонность к множественной самовосстанавливающей чешуйчатой эпителиоме
СК-синдром
Соединительный буллезный эпидермолиз с пилорической атрезией
Соединительный буллезный эпидермолиз, тип не-Херлитца
Соединительный буллезный эпидермолиз, тип Херлитца
Спастическая параплегия 44-ого типа, аутосомно-рецессивная
Спастическая параплегия, тип 9A, аутосомно-доминантная
Спастическая параплегия, тип 9B, аутосомно-рецессивная
Спинальная мышечная атрофия, X-сцепленная, 3-ого типа
Спиноцеребральная атаксия 34-ого типа
Спондилокарпотарзальный синостоз
Спондилокостальный дизостоз 1-ого типа, аутосомно-рецессивный
Спондило-мегаэпифизарная-метафизарная дисплазия
Спондилосметафизарная дисплазия 3-ого типа, тип Козловского
Спондилосметафизарная дисплазия с палочко-колбочковой дистрофией
Спондилопериферическая врожденная дисплазия
Спондилопериферическая дисплазия
Спондилопериферическая дисплазия с иммунной дисрегуляции
Спондилопериферическая дисплазия, тип Станеску
Спондилопериферическая дисплазия, тип Страдвика
Спондилохейродисплазия, Элерс-Данлос-подобный синдром
Спондилоэпиметафизарная дисплазия с гиперподвижностью суставов, тип 2
Спондилоэпиметафизарная дисплазия с не-стабильностью суставов, тип 1, с наличием/отсутствием переломов
Спондилоэпиметафизарная дисплазия, Матрилин-3 зависимая
Спондилоэпиметафизарная дисплазия, тип Миссури
Спондилоэпифизарная дисплазия поздняя, X-сцепленная
Спондилоэпифизарная дисплазия с врожденными вывихами суставов
Спондилоэпифизарная дисплазия, короткий тип конечностей
Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Марото
Сращение краев век/эктодермальные дефекты, расщелина губы/неба
Танатофорная дисплазия (Карликовость танатофорная), тип I
Танатофорная дисплазия (Карликовость танатофорная), тип II
Теменное отверстие теменной кости 1-ого типа
Теменное отверстие теменной кости 2-ого типа
Теменное отверстие теменной кости с клейдокраниальной дисплазией

Тетрада Фалло
Тилез с раком пищевода
Тирозинемия II типа
Тригоноцефалия 1-ого типа
Тригоноцефалия 2-ого типа
Трихо-денто-костный синдром
Трихоринофалангеальный синдром, тип I
Трихоринофалангеальный синдром, тип III
Трихотидистрофия 1-ого типа, фоточувствительная
Трихотидистрофия 2-ого типа, фоточувствительная
Трихотидистрофия 4-ого типа, нефоточувствительная
Туберозный склероз 1-ого типа
Туберозный склероз 2-ого типа
Узловатость пальцев кисти, лейконихия, сенсоневральная глухота
Умственная отсталость 3-ого типа, аутосомно-доминантная
Умственная отсталость, энтеропатия, глухота, периферическая нейропатия, ихтиоз и кератодермия
Усиленная анальгезия от каппа-опиоидного рецептора, специфична для женщин
Феохромоцитома
Фиброз легких и/или поражение костного мозга, относящийся к теломере, 2-ого типа
Фиброз легких и/или поражение костного мозга, относящийся к теломере, 3-ого типа
Фиброматоз десны 1-ого типа
Фиброхондрогенез 1-ого типа
Фиброхондрогенез 2-ого типа
Фибулярная аплазия или гипоплазия, изгиб бедренной кости и поли/син/олигодатилия
Фибулярная гипоплазия и комплексная брахидактилия
Фокальная кожная гипоплазия
Фокальная кортикальная дисплазия 3-ого типа, тип Сетлейса
Фокальная кортикальная дисплазия Тейлора (ФКДТ)
Фокальная лицевая дермальная дисплазия 4-ого типа
Фоточувствительная трихотидистрофия 3-ого типа
Фронтметафизарная дисплазия
Фронтоназальная дисплазия 2-ого типа
Хондродисплазия с вывихами суставов, тип Граппа
Хондродисплазия точечная 1-ого типа, X-сцепленная рецессивная
Хондродисплазия точечная 2-ого типа, X-сцепленная доминантная
Хондродисплазия точечная ризомелическая, тип 1
Хондродисплазия точечная ризомелическая, тип 2
Хондродисплазия точечная ризомелическая, тип 3
Хондродисплазия, тип Бломстранда
Хондродисплазия, тип Гребе
Хондрокальциноз 2-ого типа
Хроническая обструктивная болезнь лёгких
X-сцепленный ихтиоз
Церебральная кавернозная мальформация
Церебральная кавернозная мальформация 2-ого типа
Церебральная кавернозная мальформация 3-ого типа
Церебральный дисгенез, нейропатия, ихтиоз и ладонно-подошвенная кератодермия
Цереброокулофациоскелетный синдром 1-ого типа
Цереброокулофациоскелетный синдром 2-ого типа
Цереброокулофациоскелетный синдром 3-ого типа

Цереброретикулярная микроангиопатия с кальцинатами и кистами
Частичная семейная липодистрофия, тип 2
Частичный недостаток компонента системы комплемента C4
Черепно-метафизарная дисплазия, аутосомно-доминантная
Чешская дисплазия
Шванноматозис 1-ого типа
Шизофрения
Эктодермальная дисплазия 1-ого типа, гипогидротическая, X-сцепленная
Эктодермальная дисплазия 4-ого типа, аномалии ногтей и волос
Эктодермальная дисплазия 7-ого типа, аномалии ногтей и волос
Эктодермальная дисплазия 9-ого типа, аномалии ногтей и волос
Эктодермальная дисплазия черепа 1-ого типа
Эктодермальная дисплазия черепа 2-ого типа
Эктодермальная дисплазия черепа 3-ого типа
Эктодермальная дисплазия черепа 4-ого типа
Эктодермальная дисплазия, ангидротическая, с иммунодефицитом Т-клеток, аутосомно-доминантная
Эктодермальная дисплазия, гипогидротическая, с иммунодефицитом
Эктодермальная дисплазия, тип 10В, гипогидротическая, аномалии зубов и волос, аутосомно-рецессивная
Эктодермальная дисплазия, тип 10А, гипогидротическая, аномалии зубов и волос, аутосомно-рецессивная
Эктодермальная дисплазия, тип 11А, гипогидротическая, аномалии зубов и волос, аутосомно-доминантная
Эктодермальная дисплазия, тип 11В, гипогидротическая, аномалии зубов и волос, аутосомно-рецессивная
Эктодермальная дисплазия, эктродактилия, синдром макулярной дистрофии
Эктодермальная дисплазия/небольшой рост
Эктодермальная дисплазия/синдактилия 1-ого типа
Эктодермальная дисплазия/хрупкость кожи синдром
Эктопия хрусталика, изолированная, аутосомно-доминантная
Эктродактилия, эктодермальная дисплазия, расщелина губы и неба 3-ого типа
Эластическая псевдоксантома
Эластическая псевдоксантома, слабое проявление синдрома
Энцефалокраниокутанный липоматоз
Эпидермальный невус
Эпидермолитический гиперкератоз
Эпителиальная дистрофия с рецидивирующей эрозией
Эпифизарная хондродисплазия, врожденная
Эритродерма, ихтиозоформная, врожденная ретикулярная
Ювенильный миеломоноцитарный лейкоз
Ювенильный полипоз/наследственная геморрагическая телеангиэктазия
Ювенильный полипозный синдром