Дефицит 3-гидрокси-3метилглутарил-кофермент А лиазы

Дефицит 3-метилкротонил-коэнзим А карбоксилазы 1

Дефицит 3-метилкротонил-коэнзим А карбоксилазы 2

Абеталипопротеинемия

Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназ жирных кислот

Синдром Айкарди–Гутьерес

Синдром Альпорта, Х-сцепленный

Синдром Альстрёма

Синдром Андерманна

Дефицит ароматазы

Артрогрипоз, умственная отсталость, судороги

Дефицит аспарагин-синтетазы

Аспартилгликозаминурия

Аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек

Синдром Барде - Бидля (связанный с BBS 1)

Синдром Барде - Бидля (связанный с BBS 12)

Бета-талассемия

Недостаточность биотинидазы

Болезнь Канавана

Синдром Карпентера

Хореоакантоцитоз

Хориоидеремия, Х-сцепленная

Дефицит цитрина

Дефицит комбинированного окислительного фосфорилирования 3

Врожденное нарушение гликозилирования, тип 1А (связанное с PMM2)

Врожденная нейтропения (связанная с HAX1)

Синдром Криглера — Найяра, тип 1

Муковисцидоз

Наследственный дефицит фактора XI

Семейная дизавтономия

Анемия Фанкони, тип С

Анемия Фанкони, тип G

Болезнь Гоше

Глутаровая ацидемия, тип 2А

Глициновая энцефалопатия

Гликогеноз, тип Iа

Гликогеноз, тип Iб

Гликогеноз, тип 3

Гликогеноз, тип 7

GRACILE – синдром (финский летальный неонатальный метаболический синдром; лактат-ацидоз с печеночным гемосидерозом)

Наследственная непереносимость фруктозы

Гомоцистинурия, тип cblE

Гидролетальный синдром

Миопатия Нонака

Изовалериановая ацидемия

Синдром Жубера, тип 2

Буллезный эпидермолиз, Герлиц-тип

Пластинчатый Ихтиоз, Тип 1

Врожденный амавроз Лебера (связанный с LCA5)

Синдром Ли, Франко-Канадский Тип

Лейкоэнцефалопатия с исчезающим белым веществом

Гипоплазия Клеток Лейдига [Резистентность К Лютеинизирующему Гормону]

Конечностно-поясная мышечная дистрофия, тип 2Е

Болезнь кленового сиропа мочи, тип 3 (липоамиддегидрогеназы дефицит)

Гиперлипопротеинемия, тип 1 (семейная недостаточность липопротеинлипазы)

Дефицит длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (LCHAD, недостаточность трифункционального белка, тип 1)

Лизинурическая непереносимость белка (семейная непереносимость белка)

Болезнь кленового сиропа, тип 1В (MSUD)

Метилмалоновая ацидемия (витамин В12 –зависимая, ММАА)

Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия, тип Mut(0)

Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия, тип cblC

Метилмалоновая ацидурия и гомоцистинурия, тип cblD

Мукополисахаридоз, тип II [синдром Хантера], Х-сцепленный

Мукополисахаридоз, тип III С ,синдром Санфилиппо, тип С

Множественная сульфатазная недостаточность (ювенильная форма)

X-сцепленная миотубулярная миопатия

Синдром истощения митохондриальной ДНК, 6 (MPV17-зависимый гепатоцеребральный тип, митохондриальная нейрогепатопатия Навахо

Нейрональный цероидный липофусциноз, (CLN8-зависимый)

Нейрональный цероидный липофусциноз, (MFSD8-зависимый)

Нейрональный цероидный липофусциноз, (TPP1-зависимый)

Синдром Ниймеген

Синдром Оменна (связанный с RAG2)

Дефицит Орнитин - аминотрансферазы

Орнитин транслоказы дефицита синдром (ННН-синдром: гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомоцитруллинемия)

Синдром Пендреда

Нарушение биогенеза пероксисом – синдром Цельвегера (PEX1)

Нарушение биогенеза пероксисом – синдром Цельвегера (PEX2)

Фенилкетонурия

Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 1А

Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 2D

Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 2Е

Первичная цилиарная дискинезия (связанная с DNAH5)

Первичная цилиарная дискинезия (связанная с DNAI1)

Первичная гипероксалурия типа 3

Пикнодизостоз

Дефицит пируват-дегидрогеназы (PDHB)

Ретинальная дистрофия (RLBP1)

Пигментный ретинит 25 (EYS-зависимый)

Пигментный ретинит 59 (DHDDS-зависимый)

Мукополисахаридоз, тип IIID (синдром Санфилиппо, тип D)

Тяжелый комбинированный иммунодефицит, атабаскский тип

X-сцепленный тяжёлый комбинированный иммунодефицит

Серповидно-клеточная анемия

Шегрена-Ларсена синдром

Стероидрезистентный Нефротический Синдром

Синдром Стюва-Видеманна

Болезнь Тея-Сакса

Синдром Ушера,тип 1F

Синдром Ушера,тип 3

Болезнь Вольмана