

Болезнь	Класс
Ахроматопсия, 3	Болезни глаз
Врожденная катаракта	Болезни глаз
Базальные ламинарные друзы	Болезни глаз
Кристаллическая дистрофия Bietti	Болезни глаз
Монохромазия	Болезни глаз
Катаракта, 14	Болезни глаз
Хориоидальная дистрофия, 2	Болезни глаз
Хороидермия	Болезни глаз
Дистрофия колбочек, 3	Болезни глаз
Дистрофия роговицы	Болезни глаз
Синдром Дуэйна и радиальных лучей	Болезни глаз
Изолированный вывих хрусталика, 2	Болезни глаз
Пятна на сетчатке, семейная доброкачественная форма	Болезни глаз
Глаукома открытого угла, А	Болезни глаз
Глаукома открытого угла, О	Болезни глаз
Первичная врожденная глаукома, 3a	Болезни глаз
Первичная врожденная глаукома, 3d	Болезни глаз
Врожденная слепота Лебера, 10	Болезни глаз
Врожденная слепота Лебера, 13	Болезни глаз
Врожденная слепота Лебера, 2	Болезни глаз
Врожденная слепота Лебера, 3	Болезни глаз
Врожденная слепота Лебера, 4	Болезни глаз
Врожденная слепота Лебера, 5	Болезни глаз
Врожденная слепота Лебера, 8	Болезни глаз
Микро-сферофакия в сочетании с эктопией хрусталика или без нее	Болезни глаз
Микрофтальмия, 2	Болезни глаз
Врожденная стационарная куриная слепота, тип 1b	Болезни глаз
Врожденная стационарная куриная слепота, тип 1f	Болезни глаз
Болезнь Огучи, 1	Болезни глаз
Атрофия зрительного нерва, 7	Болезни глаз
Аномалия Петерса	Болезни глаз
Прогрессирующая внешняя офтальмоплегия с удалением митохондриальной	Болезни глаз
Прогрессирующая внешняя офтальмоплегия с удалением митохондриальной	Болезни глаз



Псевдоксантома эластическая	Болезни кожи и подкожной клетчатки
Синдром Шоп-Шульц-Пассаржа	Болезни кожи и подкожной клетчатки
Синдром Шегрена–Ларссона	Болезни кожи и подкожной клетчатки
Пигментная ксеродерма, комплиментарная группа А	Болезни кожи и подкожной клетчатки
Пигментная ксеродерма, комплиментарная группа В	Болезни кожи и подкожной клетчатки
Пигментная ксеродерма, комплиментарная группа С	Болезни кожи и подкожной клетчатки
Недостаточность 17-бета-гидроксистероид дегидрогеназы III	Болезни мочеполовой системы
Изолированный дефицит АКТГ	Болезни мочеполовой системы
Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 11-бета-гидрок	Болезни мочеполовой системы
Наследственная гиперплазия надпочечников	Болезни мочеполовой системы
Синдром Альпорта	Болезни мочеполовой системы
Недостаточность ароматазы	Болезни мочеполовой системы
Синдром Бартера, тип 4а	Болезни мочеполовой системы
Болезнь Дента, 2	Болезни мочеполовой системы
Синдром Фанкони-Бикеля	Болезни мочеполовой системы
Первичная гипероксалурия, тип 1	Болезни мочеполовой системы
Первичная гипероксалурия, тип 2	Болезни мочеполовой системы
Нефронофтиз, 1	Болезни мочеполовой системы
Нефронофтиз, 15	Болезни мочеполовой системы
Нефронофтиз, 2	Болезни мочеполовой системы
Нефронофтиз, 3	Болезни мочеполовой системы
Нефронофтиз, 4	Болезни мочеполовой системы
Нефротический синдром, тип 1	Болезни мочеполовой системы
Поликистоз почек	Болезни мочеполовой системы
Дистальный почечный ацидоз	Болезни мочеполовой системы
Почечная тубулярная дисгенезия	Болезни мочеполовой системы
Салурия	Болезни мочеполовой системы
Почечная гипомагниемия, 3	Болезни мочеполовой системы
Гипоурикемия почек, 1	Болезни мочеполовой системы
Синдром Андерманна	Болезни нервной системы
Синдром Айкарди, 4	Болезни нервной системы
Синдром Айкарди, 5	Болезни нервной системы
Боковой амиотрофический склероз, 9	Болезни нервной системы
Атаксия с апраксией окуломоторной и гипоальбуминемией, раннее начало	Болезни нервной системы

Атаксия телеангиэктазия	Болезни нервной системы
Мозжечковая атаксия, умственная отсталость, синдром нарушения равновесия	Болезни нервной системы
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, 1a	Болезни нервной системы
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, 2a2	Болезни нервной системы
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, 2k	Болезни нервной системы
Болезнь Шарко-Мари-Тута	Болезни нервной системы
Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма с парезами	Болезни нервной системы
Болезнь Шарко-Мари-Тута, 4c	Болезни нервной системы
Болезнь Шарко-Мари-Тута, X-сцепленная, 1	Болезни нервной системы
Синдром Юберта	Болезни нервной системы
Агенезия мозолистого тела с аномалиями гениталий	Болезни нервной системы
Фокальная корковая дисплазия	Болезни нервной системы
Болезнь Крейтцфельда-Якоба	Болезни нервной системы
Глухота, 6	Болезни нервной системы
Глухота, 12	Болезни нервной системы
Глухота, 18a	Болезни нервной системы
Глухота, 1a	Болезни нервной системы
Глухота, 2	Болезни нервной системы
Глухота, 24	Болезни нервной системы
Глухота, 28	Болезни нервной системы
Глухота, 31	Болезни нервной системы
Глухота с увеличением вестибулярного аппарата, 4	Болезни нервной системы
Глухота, 59	Болезни нервной системы
Глухота, 7	Болезни нервной системы
Глухота, 77	Болезни нервной системы
Глухота, 8	Болезни нервной системы
Глухота, 9	Болезни нервной системы
Глухота, ониходистрофии, остеодистрофия, умственная отсталость, судороги	Болезни нервной системы
Энцефалопатия	Болезни нервной системы
Эпилепсия, прогрессивная миоклоническая, 4	Болезни нервной системы
Пиридоксин–ассоциированная эпилепсия	Болезни нервной системы
Эпилептическая энцефалопатия с ранним началом, 1	Болезни нервной системы
Эпилептическая энцефалопатия с ранним началом, 2	Болезни нервной системы
Эпилептическая энцефалопатия с ранним началом, 4	Болезни нервной системы

Лобновисочная дегенерация, сопровождающейся болезнью мотонейронов, TD	Болезни нервной системы
Нейропатия гигантских аксонов	Болезни нервной системы
Глицин-зависимая энцефалопатия	Болезни нервной системы
Гидроцефалия со стенозом синдвиевых щелей	Болезни нервной системы
Гидроцефалия, бессимптомная, 2	Болезни нервной системы
Лиссэнцефалия, 1	Болезни нервной системы
Лиссэнцефалия, 3	Болезни нервной системы
Лиссэнцефалия, X-сцепленная, 2	Болезни нервной системы
Синдром Альперса	Болезни нервной системы
Миоклоническая дистония	Болезни нервной системы
Болезнь Лафоры	Болезни нервной системы
Болезнь Унферрихта-Лундборга	Болезни нервной системы
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия, тип IIA	Болезни нервной системы
Наследственная моторно-сенсорная нейропатия, тип III	Болезни нервной системы
Болезнь Пелицеуса-Мерцбахера	Болезни нервной системы
Периферическая невропатия, миопатия, охриплость голоса, потеря слуха	Болезни нервной системы
Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 1a	Болезни нервной системы
Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 4	Болезни нервной системы
Спастический атаксия Charlevoix-Saguenay	Болезни нервной системы
Спастическая параплегия, 11	Болезни нервной системы
Спастическая параплегия, X-сцепленная, 2	Болезни нервной системы
Спастическая параплегия, 54	Болезни нервной системы
Спастическая параплегия, 5a	Болезни нервной системы
Спастическая параплегия, 7	Болезни нервной системы
Прогрессивная супрануклеарный паралич, 1	Болезни нервной системы
Болезнь Тея-Сакса	Болезни нервной системы
Туберозный склероз, 2	Болезни нервной системы
Церебральная микроангиопатия с кальцификацией и китсами	Болезни нервной системы
Лейкоэнцефалопатия с атаксией	Болезни нервной системы
Лейкодистрофия с демиелизацией в белом веществе головного мозга	Болезни нервной системы
Невропатия срединного нерва, мягкая форма	Болезни нервной системы
Нейродегенерация из-за нарушения транспорта фолиевой кислоты	Болезни нервной системы
а-аминоадипиновая ацидурия	Болезни обмена веществ
Ацерулоплазминемиа	Болезни обмена веществ





Расстройства спектра Зеллвегера, 7a	Болезни обмена веществ
Расстройства спектра Зеллвегера, 9b	Болезни обмена веществ
Фенилкетонурия	Болезни обмена веществ
Феохромоцитомы	Болезни обмена веществ
Пигментная узловая гиперплазия надпочечников	Болезни обмена веществ
Аденома гипофиза, секретирующая гормон роста	Болезни обмена веществ
Аденома гипофиза, секретирующая пролактин	Болезни обмена веществ
Дефицит гормонов гипофиза, комбинированный, 2	Болезни обмена веществ
Дефицит прекалликрейна	Болезни обмена веществ
Дефицит пролидазы	Болезни обмена веществ
Пропионовая ацидемия	Болезни обмена веществ
Псевдогипоальдостеронизм, тип 1	Болезни обмена веществ
Дефицит пиридоксин-5-фосфат оксидазы	Болезни обмена веществ
Болезнь Салла	Болезни обмена веществ
Саркозинемиа	Болезни обмена веществ
Судороги, нейросенсорная глухота, атаксия, умственная отсталость и эпилепсия	Болезни обмена веществ
Синдром Смита-Лемли-Опица	Болезни обмена веществ
Дефицит дегидрогеназы полуальдегида янтарной кислоты	Болезни обмена веществ
Болезнь Танжера	Болезни обмена веществ
Отсутствию гормонов щитовидной железы, 3	Болезни обмена веществ
Отсутствию гормонов щитовидной железы, 6	Болезни обмена веществ
Триметиламинурия	Болезни обмена веществ
Опухолевый кальциноз при семейной гиперфосфатемии	Болезни обмена веществ
Тирозинемиа, тип 1	Болезни обмена веществ
Тирозинемиа, тип 3	Болезни обмена веществ
Изолированный дефицит витамина Е, семейная форма	Болезни обмена веществ
Болезнь Вильсона	Болезни обмена веществ
Синдром Вольфрама, 1	Болезни обмена веществ
Гипербилирубинемия идиопатическая, тип Rotor	Болезни обмена веществ
Гиперхолестеринемия, семейная	Болезни обмена веществ
Гиперэкплексия, наследственная, 1	Болезни обмена веществ
Гиперинсулинемическая гипогликемия, семейная форма, 2	Болезни обмена веществ
Гиперинсулинемическая гипогликемия, семейная форма, 4	Болезни обмена веществ
Гиперлиппротеинемия, тип 1	Болезни обмена веществ

Синдром гиперорнитинемии-гипераммониемии-гомоцитруллинурии	Болезни обмена веществ
Гиперфенилаланинемия, ВН4-дефицитная, d	Болезни обмена веществ
Повышение содержания гормонов щитовидной железы в крови , семейная фор	Болезни обмена веществ
Гипогонадотропный гипогонадизм, 11	Болезни обмена веществ
Гипогонадотропный гипогонадизм, 4	Болезни обмена веществ
Гипогонадотропный гипогонадизм, 6	Болезни обмена веществ
Гипофосфатазия, детская форма	Болезни обмена веществ
Врожденный гипотиреоз, 1	Болезни обмена веществ
Изолированный дефицит гормона роста, тип 3	Болезни обмена веществ
Врожденная лактазная недостаточность	Болезни обмена веществ
Дефицита активности лецитин-холестерин-ацилтрансферазы	Болезни обмена веществ
Синдром Лёша-Нихена	Болезни обмена веществ
Лейкодистрофии с гипомиелинизацией, 7	Болезни обмена веществ
Синдром Лиддла	Болезни обмена веществ
Синдром Lig4	Болезни обмена веществ
Липодистрофия, врожденная генерализованная, тип 1	Болезни обмена веществ
Липодистрофия, врожденная генерализованная, тип 3	Болезни обмена веществ
Липодистрофия, семейная, тип 2	Болезни обмена веществ
Липоидный протеиноз Урбаха-Вите	Болезни обмена веществ
Синдром Лоу	Болезни обмена веществ
Дефицит малонил-КоА декарбоксилазы	Болезни обмена веществ
Сахарный диабет взрослого типа у молодых	Болезни обмена веществ
Мегалобластная анемия, 1	Болезни обмена веществ
Метилмалоновой ацидурия и гомоцистинурия, тип cb1C	Болезни обмена веществ
Метилмалоновой ацидурия, тип cb1A	Болезни обмена веществ
Дефицит метилмалонил-КоА эпимеразы	Болезни обмена веществ
Дефицит митохондриального комплекса I	Болезни обмена веществ
Синдром Лея, обусловленный дефицитом митохондриального комплек	Болезни обмена веществ
Синдром деплеции митохондриальной ДНК, 2	Болезни обмена веществ
Дефицит митохондриального трифункционального белка	Болезни обмена веществ
Дефицит кофактора молибдена, группа В	Болезни обмена веществ
Дефицит кофактора молибдена, группа А	Болезни обмена веществ
Синдром Моуат-Вильсон	Болезни обмена веществ
Муколипидоз, II, альфа/бета	Болезни обмена веществ



Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2a	Болезни остова
Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2b	Болезни остова
Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2f	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мо	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мо	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мо	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с аномалией мо	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с умственной от	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с умственной от	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с поражением п	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия-дистрогликанопатия с поражением п	Болезни остова
Рабдомиолиз острый рецидивирующий	Болезни остова
Врожденная миопатия	Болезни остова
Врожденная диспропорция типов мышечных волокон	Болезни остова
Миофибриллярная миопатия	Болезни остова
Синдром ногтей-надколенника	Болезни остова
Миопатия Нонака	Болезни остова
Орофациальные щели, 5	Болезни остова
Оро-фацио-дигитальный синдром, тип 4	Болезни остова
Несовершенный остеогенез , тип 2	Болезни остова
Несовершенный остеогенез , тип 8	Болезни остова
Хронический небактериальный остеомиелит	Болезни остова
Мраморная болезнь, 1	Болезни остова
Фиброзная дисплазия костей	Болезни остова
Миопатия	Болезни остова
Пикнодизостоз	Болезни остова
Хондродисплазия точечная, ризомелический тип, тип 1	Болезни остова
Врожденная мышечная дистрофия с ригидностью позвоночника, 1	Болезни остова
Фокомелия	Болезни остова
Дисплазия Шнекенбекена	Болезни остова
Врожденные судороги, семейная форма 1	Болезни остова
Дистальная спинальная мышечная атрофия	Болезни остова
Спондилококостальный дизостоз	Болезни остова
Синдром Стува-Видемана	Болезни остова

3-М синдром

Большеберцовая мышечная дистрофия, поздняя форма

Синдром Ван дер Вуда

Рахит, вызванный дефицитом гидроксилирования витамина D, тип 1a

Миозит с включениями, 2

Микроцефальная остодиспластическая изначальная карликовость, тип II

Мышечная дистрофия Миоши, 1

Синдром Эскобара, летальная форма

Синдром Андерсен-Тавил

Синдром Барта

Синдром Бругада, 1

Дилатационная кардиомиопатия, 1a

Дилатационная кардиомиопатия, 1d

Дилатационная кардиомиопатия, 1j

Дилатационная кардиомиопатия, 1p

Дилатационная кардиомиопатия, 2a

Дилатационная кардиомиопатия, 3b

Кардиомиопатия, гипертрофическая семейная, 1

Семейная гипертрофическая кардиомиопатия, 1

Семейная гипертрофическая кардиомиопатия, 18

Семейная гипертрофическая кардиомиопатия, 4

Висцеральная гетеротаксия, 1

Синдром удлиненного интервала QT, 1

Гипертрофия левого желудочка, 7

Афибриногенемия, врожденная

X-сцепленная агаммаглобулинемия

Амегакариоцитарная тромбоцитопения

Анальбуминемия

Дизэритропоэтическая анемия, тип 2

Анемия сидеробластная, пиридоксин-дефицитная

Наследственная ангиопатия с нефропатией, аневризмами, мышечными спазм

Недостаточность антитромбина III

Артериальная кальцификация, генерализованный, врожденная, 2

Бета-талассемия

Болезни остова

Болезни сердца

Болезни сосудов и крови

Группа крови Junior	Болезни сосудов и крови
Дефицит C1q	Болезни сосудов и крови
Церебральная артериопатия с подкорковыми инфарктами и лейкоэнцефалопа	Болезни сосудов и крови
Дефицит коагуляционного фактора V	Болезни сосудов и крови
Дефицит компонента 5 системы комплемента	Болезни сосудов и крови
Дефицит компонента 9 системы комплемента	Болезни сосудов и крови
Дефицит комплимента фактора h	Болезни сосудов и крови
Эритроцитоз, семейная форма, 4	Болезни сосудов и крови
Дефицит фактора V	Болезни сосудов и крови
Дефицит фактора VII	Болезни сосудов и крови
Дефицит фактора XI	Болезни сосудов и крови
Дефицит фактора XIII	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа A	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа C	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа D2	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа E	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа G	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа I	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа J	Болезни сосудов и крови
Анемия Фанкони, комплементационная группа N	Болезни сосудов и крови
Тромбастения Гланцмана	Болезни сосудов и крови
Гемофилия A	Болезни сосудов и крови
Гемофилия B	Болезни сосудов и крови
Нейтропения, тяжелая врожденная форма, 4	Болезни сосудов и крови
Синдром Оменна	Болезни сосудов и крови
Дефицит плазминогена, тип 1	Болезни сосудов и крови
Порфирия, острая интермиттирующая	Болезни сосудов и крови
Дефицит пируват-киназы в эритроцитах	Болезни сосудов и крови
Тяжелый комбинированный иммунодефицит с чувствительностью к ион	Болезни сосудов и крови
Тяжелый комбинированный иммунодефицит , аутосомно-рецессивный ,	Болезни сосудов и крови
Тяжелый комбинированный иммунодефицит , X-сцепленный	Болезни сосудов и крови
Наследственная телеангиэктазия, геморрагическая, тип 2	Болезни сосудов и крови
Тромбоцитопения, 1	Болезни сосудов и крови
Тромбофилия из-за резистентности к активированному белку C	Болезни сосудов и крови

Тромбофилия из-за дефицита белка С	Болезни сосудов и крови
Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура, врожденная	Болезни сосудов и крови
Болезнь Виллебранда, тип 1	Болезни сосудов и крови
Синдром Вискотта- олдрича	Болезни сосудов и крови
Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз, семейная форма, 3	Болезни сосудов и крови
Иммунодефицит, 17	Болезни сосудов и крови
Иммунодефицит гипер-IgM-синдромом	Болезни сосудов и крови
Общий переменный иммунодефицит, 2	Болезни сосудов и крови
Дефицит иммуноглобулина А	Болезни сосудов и крови
Иммуно-костная дисплазия Шимке	Болезни сосудов и крови
Дефицит IRAK-4	Болезни сосудов и крови
Железодефицитная анемия, резистентная к терапии препаратами железа	Болезни сосудов и крови
Лимфопролиферативный синдром, X-сцепленный, 2	Болезни сосудов и крови
Рак молочной железы	Опухоли
Рак молочной железы/Рак яичников, семейная форма, 1	Опухоли
Рак молочной железы/Рак яичников, семейная форма, 2	Опухоли
Рак эндометрия	Опухоли
Остеогенная саркома	Опухоли
Рак простаты	Опухоли
Рак простаты, 1	Опухоли
Саркоидоз, раннее начало	Опухоли
Наследственный лейомиоматоз и почечноклеточный рак	Опухоли
Пузырный занос, рецидивирующий, 2	Опухоли
Синдром Ли-Фраумени, 1	Опухоли
Синдром Ли-Фраумени, 1	Опухоли
Синдром Ли-Фраумени, 2	Опухоли
Нейрофиброматоз 2-го типа	Опухоли
Истинный гермафродитизм	Пороки развития
X-сцепленная альфа-талассемия	Пороки развития
Синдром Альстрёма	Пороки развития
Несовершенный амелогенез, гипокальцификация, IIA1	Пороки развития
Несовершенный амелогенез, тип 1g	Пороки развития
Синдром нечувствительности к андрогенам	Пороки развития
Синдром частичной нечувствительности к андрогенам	Пороки развития



Синдром Меккеля, тип 7	Пороки развития
Первичная микроцефалия, 1	Пороки развития
Первичная микроцефалия, 3	Пороки развития
Первичная микроцефалия, 5	Пороки развития
Первичная микроцефалия, 6	Пороки развития
Первичная микроцефалия, 9	Пороки развития
Микроцефалии, пороки развития капилляров	Пороки развития
Синдром Нунан, 1	Пороки развития
Дисплазия	Пороки развития
Синдром Паллистера-Холла	Пороки развития
Параганглиома 4	Пороки развития
Параганглиома 5	Пороки развития
Синдром Пейтца-Егерса	Пороки развития
Легочный фиброз и/или фиброз костного мозга, связанный с изменения	Пороки развития
Синдром Ротмунда-Томсона	Пороки развития
Синдром Русси-Леви	Пороки развития
Синдром Рубинштейна-Тейби, 1	Пороки развития
Синдром Локен-Сениора, 4	Пороки развития
Синдром Локен-Сениора, 5	Пороки развития
Сенсорная атаксическая нейропатия, дизартрия и офтальмоплегия	Пороки развития
Спондилоэпифизарная дисплазия, X-сцепленная	Пороки развития
Синдром Тричера Коллинза, 3	Пороки развития
Синдром Очоа	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 1	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 1с	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 1f	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 1g	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 2a	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 2с	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 2d	Пороки развития
Синдром Ушера, тип 3a	Пороки развития
Врожденное двустороннее отсутствие семявыносящего протока	Пороки развития
Синдром Вернера	Пороки развития
Хроническая гранулематозная болезнь, цитохром b -отрицательная	Болезни сосудов и крови

Хроническая гранулематозная болезнь, цитохром b -положительная  
Хроническая гранулематозная болезнь  
Тройной синдром  
Синдром Бруннера  
Синдром Де Санктиса-Каккьоне  
Болезнь Паркинсона, 2  
Болезнь Паркинсона, 8  
Синдром Ретта, врожденный  
Синдром Себастьяна

Болезни сосудов и крови  
Болезни сосудов и крови  
Психические расстройства  
Психические расстройства  
Психические расстройства  
Психические расстройства  
Психические расстройства  
Психические расстройства