

ABCC8 génhez kötött hyperinsulinaemia

Akromatopsia

Alfa-1-antitripszin-hiány

Alfa-mannozidózis

Alkaptonuria

Andermann-szindróma

ARSACS

Aspartylglycosaminuria

Ataxia telangiectasia

Autoszomális recesszív policisztás vesebetegség

BBS-1 génhez kötődő Bardet–Biedl-szindróma

BBS-10 génhez kötődő Bardet–Biedl-szindróma

Béta-talasszémia

Biotinidázhány

Bloom-szindróma

Canavan-kór

Choroideremia

Cisztás fibrózis

Cisztinózis

Citrullinémia, 1-es típusú

CLN3 génhez kötött neuronális ceroid lipofuscinosis

CLN5 génhez kötött neuronális ceroid lipofuscinosis

Cohen-szindróma

Costeff optikus atrófia szindróma

D-bifunkcionális proteinhiány

Északi epilepszia

E-vitamin-hiányos ataxia

Familiáris dysautonomia

Familiáris mediterrán láz

Fanconi-anémia, C típusú

Fenilalaninhidroxiláz-hiány

Finn típusú nephrosis szindróma

Galaktozémia

Gaucher-kór

GJB2 génhez kötődő DFNB 1 nem-szindrómás öröklődő veleszületett süket-ség

Glikogéntárolási betegség, Ia típusú

Glikogéntárolási betegség, Ib típusú

Glikogéntárolási betegség, III. típusú

Glikogéntárolási betegség, V. típusú

Glutaracidémia, 1-es típusú

GRACILE szindróma

Herlitz-féle junkcionális epidermolysis bullosa, LAMA3-génhez kötött

Herlitz-féle junkcionális epidermolysis bullosa, LAMB3-génhez kötött

Herlitz-féle junkcionális epidermolysis bullosa, LAMC2-génhez kötött

Hexózaminidáz-A-hiány

HFE-génhez kötött öröklődő hemokromatózis

Hipofoszfatazia, autoszomális recesszív

Homocisztinuria, cisztationin-béta-szintáz hiánya

Hosszú láncú 3-hidroxi-acil-CoA

dehidrogenáz hiány

Hurler-szindróma

Izom-szem-agy betegség

Izovaleriánsav-acidaemia

Joubert-szindróma, 2-es típusú

Juharszirup-vizelet betegség, 1B típusú

Karnitin-palmitoil-transzferáz IA hiány

Karnitin-palmitoil-transzferáz II hiány

Kongenitális glikozilációs defektus, Ia típusú

Kongenitális glikozilációs defektus, Ib típusú

Középláncú acil-CoA dehidrogenáz hiány

Krabbe-kór

Lipoamiddehidrogenáz-hiány

Megalencephaliás leukoencephalopathia subcorticalis cisztával

Metakromáziás leukodisztrófia

MTHFR-hiány

Mukolipidózis IV

Nagyon hosszú láncú 3-hidroxi-acil-CoA dehidrogenáz hiány

NEB-génhez kötött nemalin myopathia

Niemann–Pick-kór, C típusú

Niemann–Pick-kór, SMPD1 génhez kötött

Nijmegen törési szindróma

Öröklött fruktóztolerancia

Öröklött timin-uraciluria

Pendred-szindróma

PEX1 génhez kötött Zellweger-szindróma spektrum

Poliglanduláris autoimmun szindróma, 1-es típusú

Pompe-kór

Porc-haj hipoplázia

PPT1-génhez kötött neuronális ceroid lipofuscinosis

Primer hiperoxaluria, 1-es típusú

Primer hiperoxaluria, 2-es típusú

Primer karnitinhiány

PROP1-génhez kötött többszörös hipofízis-hormon-hiány

Prothrombin eredetű thrombophilia

Pszeudokolinészteráz-hiány

Pycnodysostosis

Rhizomeliás chondrodysplasia punctata, 1-es típusú

Rövid láncú 3-hidroxi-acil-CoA dehidrogenáz hiány

Salla-kór

Sarlósejtes vérszegénység

Segawa-szindróma

Sjögren–Larsson-szindróma

Smith–Lemli–Opitz-szindróma

Spinális izomatrófia

Szteroidrezisztens nephrosis szindróma

Szulfátranzporterhez kötődő

osteocondrodysplasia

Tay–Sachs-betegség

Tirozinémia, I. típusú

TPP1-génhez kötött neuronális ceroid lipofuscinosis

Usher-szindróma, 1F típusú

Usher-szindróma, 3-as típusú

V. faktor Leiden okozta thrombophilia

Végtagövi izomdisztrófia, 2D típusú

Végtagövi izomdisztrófia, 2E típusú

Wilson-kór

XI. faktor hiány

X-kromoszómához kötött fiatalkori retinoschisis

Zárványtestes myopathia, 2-es típusú