

ЗАТВЕРДЖЕНО

Наказ Міністерства охорони здоров'я

України від 15 січня 2026 року

№ 60

ДОВІДНИК

рідкісних (орфанних) захворювань

1. ОДНОРІВНЕВА КЛАСИФІКАЦІЯ

Групи нозологічних одиниць

Код «OrphaCode»	Група нозологічних одиниць (Orpha)
165711	Рідкісна хірургічна патологія черевної порожнини
98050	Рідкісні алергічні захворювання
93419	Рідкісні захворювання кісток
97929	Рідкісні захворювання серця
97965	Рідкісні вади розвитку серця
98028	Рідкісні захворювання серцево-судинної системи
93890	Рідкісні аномалії розвитку під час ембріогенезу
108999	Рідкісні захворювання, спричинені токсичними впливами
618137	Рідкісне захворювання без встановленого діагнозу після повного обстеження
97978	Рідкісні ендокринологічні захворювання
97935	Рідкісні гастроентерологічні захворювання
98053	Рідкісні генетичні захворювання
96344	Рідкісні хвороби жіночої репродуктивної системи та вагітності
97992	Рідкісні гематологічні захворювання
57146	Рідкісні захворювання печінки
98004	Рідкісні імунологічні захворювання
68367	Рідкісні вроджені порушення обміну речовин
68416	Рідкісні інфекційні захворювання
98047	Рідкісні форми безпліддя
250908	Рідкісні неопластичні захворювання
98006	Рідкісні неврологічні захворювання
98026	Рідкісні захворювання зубів і ротової порожнини
97966	Рідкісні офтальмологічні захворювання
98036	Рідкісні захворювання ЛОР-органів
93626	Рідкісні захворювання нирок
97955	Рідкісні респіраторні захворювання
89826	Рідкісні захворювання шкіри

68329	Рідкісні хірургічні щелепно-лицеві патології
97962	Рідкісні хірургічні патології органів грудної клітки
280342	Рідкісні системні та ревматологічні хвороби дитячого віку
98023	Рідкісні системні та ревматологічні захворювання
52662	Рідкісні тератологічні порушення
565779	Рідкісні захворювання, пов'язані з трансплантацією
101433	Рідкісні захворювання сечостатевої системи

Рідкісні (орфанні) захворювання

Код «OrphaCode»	Рідкісне (орфанне) захворювання
438114	RARS-пов'язана аутосомно-рецесивна гіпомієлінізуюча лейкодистрофія
173	Холера
99745	Черевний тиф
443227	Паратиф
324648	Інвазивний нетифозний сальмонельоз
810	Шигельоз
254504	Інгаляційний ботулізм
230800	Інфекційний ботулізм, опосередкований токсином
1267	Ботулізм
178478	Дитячий ботулізм
178481	Кишковий ботулізм
178487	Кишковий ботулізм у дорослих
178475	Рановий ботулізм
228371	Харчовий ботулізм
254509	Ятрогенний ботулізм
67	Амебіаз, спричинений <i>Entamoeba histolytica</i>
1223	Балантидіаз
472	Ізоспоріаз
210	Циклоспориоз
54368	Саркоцистоз
645814	Первинний туберкульоз легень
641396	Туберкульоз центральної нервової системи
645822	Первинний туберкульоз кісток та суглобів
645874	Первинний туберкульоз сечостатевої системи
645807	Первинний туберкульозний лімфаденіт
645859	Первинний туберкульоз органів травлення

645849	Первинний шкірний туберкульоз
645854	Мультифокальний туберкульоз
707	Чума
3392	Туляремія
247257	Інгаляційна сибірська виразка
1304	Бруцельоз
659908	Сап
31202	Меліоїдоз
99903	Спірильоз
31205	Лихоманка від укусу пацюка
99905	Стрептобацильоз
509	Лептоспіроз
50839	Хвороба котячих подряпин
659707	Інфекція псевдотуберкульозу, спричинена <i>Yersinia</i>
548	Лепра
411703	Легенева нетуберкульозна мікобактеріальна інфекція
533	Лістеріоз
3299	Правець
1679	Дифтерія
1489	Кашлюк
36235	Скарлатина
100067	Синдром Уотерхауса-Фрідріхсена
457095	Актиномікоз
31204	Нокардіоз
64692	Інфекція <i>Bartonella bacilliformis</i>
659756	Лихоманка Ороя
659759	Системний бартонельоз
549	Хвороба легіонерів
99748	Хвороба легіонерів без пневмонії [гарячка Понтіак]
36234	Синдром бактеріального токсичного шоку
99919	Стафілококовий синдром токсичного шоку
99918	Стрептококовий синдром токсичного шоку
1902	Ерліхіоз
90078	Інвазивні інфекції, спричинені стійкими до ванкоміцину ентерококами
499009	Вроджений сифіліс
1482	Гонококовий кон'юнктивіт
91547	Рецидивуюча лихоманка
2700	Нома
91546	Хвороба Лайма
660053	Інфекція, спричинена <i>Chlamydia psittaci</i>
83314	Епідемічний висипний тиф

99991	Рецидивуючий епідемічний висипний тиф
99990	Рецидивний тиф [хвороба Брілла]
83315	Висипний тиф, спричинений <i>Rickettsia typhi</i>
83317	Висипний тиф, спричинений <i>Rickettsia tsutsugamushi</i>
83311	Плямиста лихоманка, спричинена <i>Rickettsia rickettsii</i>
101334	Африканський кліщовий висипний тиф
83313	Плямиста лихоманка
781	Лихоманка Ку
64694	Окопна лихоманка
83312	Рикетсіозна віспа, спричинена <i>Rickettsia akari</i>
83316	Псевдотиф каліфорнійський
2912	Поліомієліт
576370	Варіант хвороби Крейтцфельдта-Якоба
282166	Спадкова хвороба Крейтцфельдта-Якоба
204	Спорадична хвороба Кройцфельда-Якоба
576379	Ятрогенна хвороба Крейтцфельдта-Якоба
2806	Підгострий склерозуючий лейкоенцефаліт
217260	Прогресуюча багатовогнищева лейкоенцефалопатія
454742	Варіабельна протеазочутлива пріонопатія
454745	Куру
356	Синдром Герстмана-Страусслера-Шейнкера
280397	Сімейна пріонна хвороба, схожа на хворобу Альцгеймера
466	Фатальне сімейне безсоння
586130	Спорадичне фатальне безсоння
770	Сказ
79139	Японський енцефаліт
83593	Західний кінський енцефаліт
83594	Східний кінський енцефаліт
83484	Енцефаліт Сент-Луїс
83483	Енцефаліт Ла-Кросса
297	Кліщовий енцефаліт
637051	Борнавірусний енцефаліт
83600	Летаргічний енцефаліт
324625	Вірусна хвороба Чикунгунья
83476	Вірусна інфекція Західного Нілу
319251	Лихоманка Рифт-Валлі
448237	Хвороба, спричинена вірусом Зіка
83595	Лихоманка колорадська
99829	Жовта лихоманка
319223	Геморагічна лихоманка Хунін
319229	Геморагічна лихоманка Мачупо
99824	Лихоманка Ласса

319239	Бразильська геморагічна лихоманка
319234	Венесуельська геморагічна лихоманка
319213	Геморагічна лихоманка Лухо
319244	Геморагічна лихоманка Чапаре
99828	Лихоманка Денге
99827	Кримська, спричинена Конго-вірусом, геморагічна лихоманка
319266	Омська геморагічна лихоманка
319254	Къясанурська лісова хвороба
99826	Хвороба, спричинена вірусом Марбург
319218	Хвороба, спричинена вірусом Ебола
340	Геморагічна лихоманка з нирковим синдромом
99825	Вірусна хвороба Ніпах
1930	Енцефаліт, спричинений Herpes simplex virus
3020	Оперізуючий лишай з іншими ускладненнями з боку нервової системи
438279	Інфікування людини ортопоксвірусом
83616	Краснушний паненцефаліт
302	Спадкова епідермодисплазія верукоподібна
402823	Гепатит D
90073	Реінфекція гепатитом B після трансплантації печінки
90052	Рецидивуючі захворювання печінки, спричинені вірусом гепатиту C, у реципієнтів трансплантації печінки
443291	Хвороба, зумовлена вірусом імунодефіциту людини [ВІЛ], внаслідок чого виникають злоякісні новоутворення
90081	Синдром виснаження при СНІДі
35062	Тяжка дисемінована цитомегаловірусна інфекція в імунокомпетентних пацієнтів
137698	Цитомегаловірусна хвороба у пацієнтів з ослабленим клітинним імунітетом, які належать до групи ризику
2566	Синдром хронічної вірусної інфекції Епштейна-Барр
319247	Хантавірусний (кардіо) легеневий синдром [ХЛС] [ХКЛС] (J17.1*)
324632	Вірусна інфекція Хендра
91127	Аденовірусна інфекція у пацієнтів з ослабленим імунітетом
576074	Близькосхідний респіраторний синдром
499	Керіон (Kerion celsi)
397587	Глибокий дерматофітоз
1334	Хронічний кандидоз слизових оболонок
636945	Інвазивний кандидоз
228123	Кокцидіоїдомікоз
390	Гістоплазмоз
73260	Паракокцидіоїдомікоз

826	Споротрихоз
182	Хромомікоз
1163	Аспергільоз
1164	Алергічний бронхолегеневий аспергільоз
1546	Криптококоз
73263	Зигомікоз
2583	Міцетома
723	Пневмоцистоз
633124	Інвазивна інфекція скопуляріопсису
217080	Легеневі грибкові інфекції у пацієнтів з групи ризику
449280	Сцедоспориоз
228119	Фузаріоз
673	Малярія
507	Лейшманіоз
3385	Африканський трипаносомоз
3386	Хвороба Шагаса
108	Бабезіоз
68	Амебіаз, спричинений вільноживучими амебами
67043	Амебний кератит
2552	Мікроспоридіоз
1247	Шистосомоз
658917	Клонорхоз
658913	Парагоніміаз
658909	Фасціолопсис
400	Кістозний ехінококоз
284	Альвеолярний ехінококоз
1560	Цистицеркоз
128	Дифілоботріоз
401	Гіменолепіаз
231	Дракункульоз
2737	Онхоцеркоз
2035	Лімфатичний філяріоз
2404	Лоаоз
2459	Мансонельоз
166291	Дирофіляріоз
863	Трихінельоз
78	Анкілостомідоз
423717	Шкірні міграції личинок
76	Стронгілоїдоз
1070	Анізакіаз
74	Ангіостронгіліаз
3343	Токсокароз

504	Повзучий міаз
563687	Фурункульозний міаз, спричинений <i>Cordylobia anthropophaga</i>
563684	Фурункульозний міаз, спричинений <i>Dermatobia hominis</i>
591	Фурункулярний міаз
563690	Фурункулярний міаз, спричинений <i>Cordylobia rodhaini</i>
165955	Міаз рани
165958	Кавернозний міаз
283	Демодекоз
879	Тунгіаз [інвазія тропічною пісочною блохою]
83482	Мікоплазмовий енцефаліт
502366	Плоскоклітинний рак губи
502363	Плоскоклітинний рак ротової порожнини
276145	Злоякісна епітеліальна пухлина слинних залоз
500478	Плоскоклітинний рак ротоглотки
313846	Сімейна шкірна телеангієктазія та синдром схильності до раку ротоглотки
150	Карцинома носоглотки
494547, 494550	Плоскоклітинний рак гортані
418951	Недиференційована карцинома стравоходу
418945	Карцинома стравоходу, тип слинної залози
99976	Аденокарцинома стравоходу
99977	Плоскоклітинний рак стравоходу
506136	Нейроендокринне новоутворення стравоходу
418959	Плоскоклітинний рак шлунка
313920	Епштейн-Барр-асоційована карцинома шлунка
423786	Недиференційована карцинома шлунка
314022	Аденокарцинома шлунка та проксимальний поліпоз шлунка
100075	Нейроендокринна пухлина шлунка
36273	Пластичний лініт шлунка
26106	Спадковий дифузний рак шлунка
464756	Сімейна нейроендокринна пухлина шлунка, тип 1
423968	Плоскоклітинний рак тонкої кишки
104076	Лейоміосаркома тонкої кишки
100078	Нейроендокринна пухлина клубової кишки
456333	Спадова нейроендокринна пухлина тонкої кишки
440437	Сімейний колоректальний рак, тип Х
329984	Келихоподібна карцинома
391723	Муциозна аденокарцинома апендикса
100079	Нейроендокринна пухлина апендикса
423994	Плоскоклітинний рак товстої кишки
100080	Нейроендокринна пухлина товстої кишки

661526	Синдром схильності до пухлин, пов'язаний з MBD4
300576	Синдром олігодонтії-схильності до раку
100081	Нейроендокринна пухлина прямої кишки
424002	Плоскоклітинний рак прямої кишки
424016	Аденокарцинома анального каналу
100082	Нейроендокринна пухлина анального каналу
424019	Плоскоклітинний рак анального каналу
424943	Аденокарцинома печінки та внутрішньопечінкових жовчних шляхів
210159	Гепатоцелюлярна карцинома дорослих
33402	Дитяча гепатоцелюлярна карцинома
424970	Недиференційована карцинома печінки та внутрішньопечінкових жовчних шляхів
435953	Синдром прогероїдних ознак-схильності до гепатоцелюлярної карциноми
401920	Фіброламельярна гепатоцелюлярна карцинома
529852	Поєднання гепатоцелюлярної карциноми та холангіокарциноми
424982	Біліарна цистаденокарцинома
424975	Плоскоклітинний рак печінки та внутрішньопечінкових жовчних шляхів
449	Гепатобластома
289362	Ембріональна карцинома, локалізована поза центральною нервовою системою
656417	Ембріональна пухлина з багатошаровими розетками
100085	Первинна нейроендокринна карцинома печінки
180226	Ембріональна карцинома
100086	Нейроендокринна пухлина жовчного міхура
424991	Аденокарцинома жовчного міхура та позапечінкових жовчовивідних шляхів
424996	Плоскоклітинний рак жовчного міхура та позапечінкових жовчовивідних шляхів
99978	Пухлина Клацкіна
300557	Карцинома ампули Ватера
70567	Холангіокарцинома
1333	Сімейна карцинома підшлункової залози
424080	Недиференційована карцинома з остеокластоподібними гігантськими клітинами підшлункової залози
424039	Плоскоклітинний рак підшлункової залози
677	Панкреатобластома
424065	Солідна псевдопапілярна карцинома підшлункової залози
424053	Муциозна цистаденокарцинома підшлункової залози

424058	Внутрішньопротокова папілярна муцинозна карцинома підшлункової залози
424046	Ацинарно-клітинний рак підшлункової залози
580572	Внутрішньопротокова тубулопапілярна пухлина підшлункової залози
424073	Серозна цистаденокарцинома підшлункової залози
97261	Пухлина, що продукує фактор вивільнення гормону росту GRFома
506112	Змішана нейроендокринна та ненеуроендокринна пухлина підшлункової залози
506098	Неуроендокринна карцинома підшлункової залози
506075	Нефункціонуюча нейроендокринна пухлина підшлункової залози
506090	Серотонінпродукуюча нейроендокринна пухлина підшлункової залози
44890	Стромальна пухлина шлунково-кишкового тракту
1957	Естезионейробластома
100084	Неуроендокринна пухлина середнього вуха
100083	Неуроендокринна пухлина гортані
284395	Добре диференційована фетальна аденокарцинома легень
99933	Плевропульмональна бластома, тип 1
99935	Плевропульмональна бластома, тип 3
64741	Бластома легень
64742	Плевропульмонарна бластома
284343	Синдром схильності до пухлин, пов'язаний з мутацією гена DICER1
70573	Дрібноклітинний рак легенів
99934	Плевропульмональна бластома, тип 2
263331	Добре диференційована нейроендокринна карцинома тимуса
99868	Карцинома тимусу
99869	Неуроендокринна карцинома тимуса
97289	Неуроендокринна пухлина виличкової залози
263339	Погано диференційована нейроендокринна карцинома тимуса
263335	Помірно диференційована нейроендокринна карцинома тимуса
263324	Тимома, тип АВ
263310	Тимома, тип А
263317	Тимома, тип В
875	Первинна дитяча пухлина серця
874	Первинна пухлина серця у дорослих
182127	Екстрагонадна гермінома
55881	Адамантинома

314422	Амелобластна карцинома
494421	Крижово-куприкова тератома
319	Скелетна саркома Юінга
668	Остеосаркома
2760	Синдром остеосаркоми, аномалій кінцівок і еритроїдного макроцитозу OSLAM
618	Сімейна меланома
97338	Меланома м'яких тканин
168999	Злоякісна меланома слизової оболонки
293822	Синдром схильності до меланоми та нирковоклітинної карциноми, пов'язаний з MITF
404560	Сімейний атипичний синдром множинної родимої меланоми
499182	Піломатріксна карцинома
2800	Екстрамаммарна хвороба Педжета
79140	Шкірна нейроендокринна карцинома
263435	Вроджена гамартома гладких м'язів
122	Синдром Берт-Хогга-Дюбе
377	Синдром Горліна
50251	Мезотеліома плеври
168811	Злоякісна перитоніальна мезотеліома
168816	Перитоніальна кіста
33276	Саркома Капоші
3148	Злоякісна пухлина оболонки периферичного нерва
252128	Злоякісна пухлина оболонки периферичного нерва з периневральним диференціюванням
252212	Злоякісна пухлина тритона
83469	Десмопластична невелика круглоклітинна пухлина
168829	Первинна перитоніальна карцинома
466962	SMARCA4-дефіцитна саркома грудної клітки
99756	Альвеолярна рабдоміосаркома
163699	Альвеолярна саркома м'яких тканин
263413	Ангіосаркома
99966	Атипична тератоїдна рабдоїдна пухлина
99970	Дедиференційована ліпсаркома
99971	Добре диференційована ліпсаркома
99757	Ембріональна рабдоміосаркома
293202	Епітеліоїдна саркома
2122	Капошиформна гемангіоендотеліома
64720	Лейоміосаркома
69078	Ліпсаркома
79105	Міксофібросаркома
99967	Міксоїдна/круглоклітинна ліпсаркома

178315	Недиференційована ембріональна саркома печінки
2023	Недиференційована плеоморфна саркома
99969	Плеоморфна ліпосаркома
293199	Плеоморфна рабдоміосаркома
209916	Позакісткова міксоїдна хондросаркома
370334	Позаскелетна саркома Юінга
31112	Протуберанцева дерматофібросаркома
780	Рабдоміосаркома
69077	Рабдоїдна пухлина
231108	Синдром схильності до рабдоїдної пухлини
3273	Синовіальна саркома
2030	Фібросаркома
55880	Хондросаркома
180275	Хвороба Педжета соска
213531	Метапластична карцинома молочної залози
213528	Рідкісна аденокарцинома молочної залози
213557	Рак молочної залози слинного типу
227535	Спадковий рак молочної залози
145	Спадковий синдром раку молочної залози та/або яєчників
494454	Аденокарцинома вульви
494451	Базальноклітинна карцинома вульви
494418	Карцинома вульви
494448	Плоскоклітинний рак вульви
206492	Вульвовагінальна рабдоміосаркома
206489	Злоякісна герміногенна пухлина піхви
180247	Карцинома піхви
213787	Карциносаркома шийки матки
213777	Нейроендокринна карцинома шийки матки високого ступеня злоякісності
213772	Аденокарцинома шийки матки
213792	Аденосаркома шийки матки
213823	Аденоїдно-кістозна карцинома шийки матки
213828	Аденоїдна базальна карцинома шийки матки
213837	Злоякісна герміногенна пухлина шийки матки
213807	Лейоміосаркома шийки матки
213767	Плоскоклітинний рак шийки матки
213812	Примітивна нейроектодермальна пухлина шийки матки
213833	Склоподібно-клітинний рак шийки матки
213802	Рабдоміосаркома шийки матки
213731	Нейроендокринна карцинома тіла матки високого ступеня злоякісності

213736	Нейроендокринна пухлина тіла матки низького ступеня злоякісності
213751	Злоякісна герміногенна пухлина тіла матки
213721	Недиференційована карцинома тіла матки
213605	Карцинофіброма тіла матки
213630	Примітивна нейроектодермальна пухлина тіла матки
213716	Плоскоклітинний рак тіла матки
213726	Серозна карцинома тіла матки
213711	Стромальна саркома ендометрія
213600	Аденосаркома тіла матки
213625	Лейоміосаркома тіла матки
213615	Рабдоміосаркома тіла матки
213610	Карциносаркома тіла матки
213746	Перехідно-клітинна карцинома тіла матки
213504	Аденокарцинома яєчника
99912	Дисгермінома яєчників
370396	Дрібноклітинна карцинома яєчника
454723	Ендометріюїдна карцинома яєчника
99916	Злоякісна Сертолі-Лейдіга-клітинна пухлина яєчника
99915	Злоякісна гранульозоклітинна пухлина яєчника
213512	Злоякісна змішана мюллерова пухлина яєчника
206538	Злоякісна недисгерміноматозна герміногенна пухлина яєчника
99917	Злоякісна пухлина яєчника з стероїдпродукуючими клітинами Тека, не уточнена
398987	Злоякісна тератома яєчника
398961	Муцинозна аденокарцинома яєчника
289356	Первинна негестаційна хоріокарцинома яєчника
398971	Світлоклітинна аденокарцинома яєчника
876	Пухлина жовткового мішка
180242	Злоякісне новоутворення Фаллопієвої труби
99926	Гестаційна хоріокарцинома
254698	Епітеліюїдна трофобластична пухлина
398053	Аденокарцинома статевого члена
398058	Плоскоклітинний рак статевого члена
1331	Сімейний рак простати
498228	Фіброзна пухлина передміхурової залози
363494	Несеміноматозна герміногенна пухлина яєчка
842	Семіноматозна герміногенна пухлина яєчка
99865	Сперматоцитарна семінома
363483	Тератома яєчка
363478	Паратестикулярна аденокарцинома

247203	Збірна протокова карцинома
319319	Медулярна карцинома нирки
319287	Мультилокулярна кістозна пухлина нирки з низьким злоякісним потенціалом
319322	Муцинозний тубулярний і веретенноклітинний рак нирки
404514	Набута нирковоклітинна карцинома, асоційована з кістозною хворобою
654	Нефробластома
404511	Нирковоклітинний папілярний рак нирки з прозорими клітинами
319298	Папілярна нирковоклітинна карцинома
319276	Рідкоклітинний рак нирки
457246	Світлоклітинна саркома нирки
893	Синдром WAGR
47044	Спадкова папілярна нирковоклітинна карцинома
523	Спадковий лейоміоматоз та нирковоклітинний рак
422526	Спадковий світлоклітинний рак нирки
319308	Транслокаційна нирковоклітинна карцинома родини MiT
319325	Тубулоцистозний нирковоклітинний рак
319303	Хромофобна нирковоклітинна карцинома
97290	Сімейна папілярна карцинома щитоподібної залози з нирковою папілярною неоплазією
598216	Уротеліальна карцинома верхніх відділів травного тракту
284400	Дрібноклітинний рак сечового міхура
209989	Непапілярний перехідно-клітинний рак сечового міхура
617910	Злоякісна меланома кон'юнктиви
357034	Неспадкова ретинобластома
790	Ретинобластома
357027	Спадкова ретинобластома
39044	Увеальна меланома
252031	Дифузний лептоменінгеальний меланоцитоз
252050	Первинна меланома центральної нервової системи
251582	Гліоматоз головного мозку
252015	Хоріокарцинома центральної нервової системи
251855	Анапластична/великоклітинна медулобластома
251863	Десмопластична/вузлова медулобластома
251867	Класична медулобластома
616	Медулобластома
251858	Медулобластома з великими вузликами
251899	Карцинома судинного сплетіння
251589	Анапластична астроцитома
251646	Анапластична епендимома

251663	Анапластична олігоастроцитома
251630	Анапластична олігодендрогліома
251671	Ангіоцентрична гліома
251679	Астробластома
251877	Гангліоневробластома
251604	Гемістоцитарна астроцитома
360	Гліобластома
251576	Гліосаркома
251579	Гігантоклітинна гліобластома
251595	Дифузна астроцитома
48736	Ембріональна карцинома центральної нервової системи
251656	Олігоастроцитома
251627	Олігодендрогліома
370348	Периферична примітивна нейроектодермальна пухлина
251607	Плеоморфна ксантоастроцитома
251598	Протоплазматична астроцитома
251615	Піломіксоїдна астроцитома
251612	Пілоцитарна астроцитома
251623	Пітуїцитома
251601	Фібрилярна астроцитома
251674	Хордоїдна гліома
497188	Дифузна внутрішня гліома мозолистого тіла
1672	Дієнцефальний синдром
91352	Гермінома центральної нервової системи
252021	Змішана герміногенна пухлина центральної нервової системи
251927	Позашлуночкова нейроцитома
252006	Пухлина жовткового мішка центральної нервової системи
142	Анапластична карцинома щитовидної залози
146	Диференційована карцинома щитовидної залози
1332	Медулярна карцинома щитоподібної залози
99361	Сімейна медулярна карцинома щитоподібної залози
319487	Сімейна папілярна або фолікулярна карцинома щитоподібної залози
1501	Адренокортикальна карцинома
231625	Адренокортикальна карцинома з гіперсекрецією чистого альдостерону
29072	Спадкова феохромоцитома-парагангліома
635	Нейробластома
143	Паратиреоїдна карцинома
300385	Карцинома гіпофіза
251909	Пінеобластома
178	Хордома

26790	Псевдоміксоматоз очеревини
631251	Злоякісне новоутворення, первинна локалізація невідома, так зазначено
180234	Змішана герміногенна пухлина
443167	Карцинома серединної лінії NUT
289682	Лімфоєпітеліоподібна карцинома
180229	Поліембріома
86893	Хвороба Ходжкіна, переважання нодулярних лімфоцитів
98843	Склеро-нодулярний (класичний) варіант лімфоми Ходжкіна
98844	Змішано-клітинний (класичний) варіант лімфоми Ходжкіна
98846	Варіант (класичний) лімфоми Ходжкіна з лімфоцитарним виснаженням
98845	Варіант (класичний) лімфоми Ходжкіна з величезним числом лімфоцитів
391	Класична лімфома Ходжкіна
545	Фолікулярна лімфома
178540	Первинна шкірна лімфома фолікулярного центру
652650	Вузлово Т-фолікулярна лімфома з хелперних клітин, фолікулярний тип
86867	Вузлово маргінальна В-клітинна лімфома
86854	Лімфома маргінальної зони селезінки
443159	Лімфоплазмочитарна лімфома без вироблення IgM
178536	Первинна шкірна маргінальна В-клітинна лімфома
300869	Селезінкова дифузна червона пульпозна мала В-клітинна лімфома
52416	Лімфома з клітин мантийної зони
364043	ALK-позитивна велика В-клітинна лімфома
300857	Велика В-клітинна лімфома з високим вмістом Т-клітин/гістіоцитів
98839	Внутрішньосудинна велика В-клітинна лімфома
300888	Дифузна велика В-клітинна лімфома з хронічним запаленням
300849	Дифузна велика В-клітинна лімфома центральної нервової системи
289661	Епштейн-Барр-вірус-позитивна дифузна велико-В-клітинна лімфома
46135	Первинна лімфома центральної нервової системи
98838	Первинна медіастинальна велика В-клітинна лімфома
178544	Первинна шкірна дифузна велика В-клітинна лімфома, ножний тип
289666	Плазмочитарна лімфома
86869	Лімфоматозний гранулематоз
48686	Первинна випотна лімфома
33111	Гранулематозна вля шкіра

2584	Класичні грибкові мікози
178517	Локалізований пагетоїдний ретикулоз
178512	Фолікулотропний мікоз фунгоїдів
3162	Хвороба Сезарі
178533	Первинна шкірна гамма/дельта-позитивна Т-клітинна лімфома
86885	Первинна шкірна периферична Т-клітинна лімфома, не специфікована
364039	Гідроаподібна шкірна Т-клітинна лімфома
178528	Первинна шкірна агресивна епідермотропна CD8+ Т-клітинна лімфома
300895	Анапластична великоклітинна лімфома, ALK-позитивна
98841	Анапластична великоклітинна лімфома
300903	Анапластична великоклітинна лімфома, ALK-негативна
667662	Анапластична великоклітинна лімфома, асоційована з грудним імплантатом
178522	Первинна шкірна CD4+ плеоморфних Т-клітин малих/середніх розмірів лімфома
480541	Високодиференційована В-клітинна лімфома з перебудовою MYC та/або BCL2 та/або BCL6
97285	Лімфома щитовидної залози
279904	Первинна внутрішньоочна лімфома
314684	Первинна кісткова лімфома
319667	Первинна лімфома кон'юнктиви
2420	Первинна лімфома легень
279897	Первинна окулоцеребральна лімфома
168966	Композитна лімфома
86879	Екстранодальна NK/Т-клітинна лімфома назального типу
86882	Т-клітинна лімфома гепатоспленічна
652658	Мономорфна епітеліотропна кишкова Т-клітинна лімфома
86880	Т-клітинна лімфома, асоційована з ентеропатією
86884	Підшкірна паннікулітоподібна Т-клітинна лімфома
86870	Бластна плазмодіодна дендритна клітинна пухлина
86886	Ангіоімунобластна Т-клітинна лімфома
98842	Лімфоматоїдний папулез
300865	Первинна шкірна анапластична великоклітинна лімфома
33226	Макроглобулінемія Вальденстрема
100026	Хвороба важких ланцюгів Гамма
100024	Хвороба важких ланцюгів Мю
86864	Хвороба важких ланцюгів
100025	Хвороба важких ланцюгів Альфа

52417	Екстранодальна Вклітинна лімфома маргінальної зони, що виникає з лімфоїдної тканини асоційованої зі слизовою оболонкою [MALT-лімфома]
29073	Множинна міелома
454714	Плазмоклітинний лейкоз
100022	Плазмоцитома екстрамедулярна
86855	Плазмоцитома
100021	Ізольована плазмоцитома
99860	Гостра пре-В-клітинна лімфобластна лейкемія
99861	Гостра пре-Т-клітинна лімфобластна лейкемія
585929	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з t(12;21)(p13.2;q22.1)
585956	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з t(1;19)(q23;p13.3)
585948	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з t(5;14)(q31.1;q32.3)
585909	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з t(9;22)(q34.1;q11.2)
585918	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з t(v;11q23.3)
585936	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з гіпердиплоїдією
585942	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з гіподиплоїдією
585877	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з рецидивуючою генетичною аномалією
67038	В-клітинний хронічний лімфоцитарний лейкоз
86852	В-клітинний пролімфоцитарний лейкоз
300878	Волосатоклітинний лейкоз
58017	Класичний волосатоклітинний лейкоз
86875	Лейкоз/лімфома зрілих Т-клітин [ТЛВЛ-1]
86871	Т-клітинний пролімфоцитарний лейкоз
86872	Т-клітинна велика гранулярна лімфоцитарна лейкемія
512017	Хронічне лімфопроліферативне захворювання природних кілерів
543	Лейкоз зрілих В-клітин (тип Беркітта)
98833	Гостра мієлобластна лейкемія без дозрівання
402014	Гостра мієлоїдна лейкемія з t(6;9)(p23;q34)
402017	Гостра мієлоїдна лейкемія з t(9;11)(p22;q23)
98832	Гостра мієлоїдна лейкемія з мінімальною диференціацією
319480	Гостра мієлоїдна лейкемія з соматичними мутаціями СЕВРА
402026	Гостра мієлоїдна лейкемія з соматичними мутаціями NPM1
370026	Гостра мієлоїдна лейкемія з транслокацією t(8;16)(p11;p13)
102724	Гостра мієлоїдна лейкемія з транслокацією t(8;21)(q22;q22)
98834	Гострий мієлобластний лейкоз із дозріванням
402020	Гострий мієлоїдний лейкоз з inv(3)(q21q26.2) або t(3;3)(q21;q26.2)
102381	Гострий мієлоїдний лейкоз та мієлодиспластичні синдроми, пов'язані з інгібітором топоізомерази 2 типу

319465	Спадкова гостра мієлоїдна лейкемія
521	Хронічний мієлоїдний лейкоз (ХМЛ), BCR/ABL-позитивний
98824	Атиповий хронічний мієлоїдний лейкоз, BCR/ABL-негативний
86850	Мієлоїдна саркома
520	Гострий промієлоцитарний лейкоз [ПМЛ]
517	Гострий мієломоноцитарний лейкоз
98831	Гострий мієлоцитарний лейкоз з аномалією хромосоми 11q23
589595	Гострий лейкоз зі змішаним фенотипом з t(v;11q23.3)
514	Гостра монобластна/моноцитарна лейкемія
589534	Гострий лейкоз зі змішаним фенотипом з t(9;22)(q34.1;q11.2)
585867	Гострий мієлоїдний лейкоз з t(9;22)(q34.1;q11.2)
98829	Гострий мієлоїдний лейкоз з аномальними еозинофілами кісткового мозку inv(16)(p13q22) або t(16;16)(p13;q22)
86845	Гострий мієлоцитарний лейкоз із мультилінійною дисплазією
102379	Гострий мієлоїдний лейкоз та мієлодиспластичні синдроми, пов'язані з алкілюючим агентом
98823	Хронічний мієломоноцитарний лейкоз [ХММЛ]
363972	Нунан-подібний синдром при ювенільній мієломоноцитарній лейкемії
86834	Ювенільний мієломоноцитарний лейкоз
318	Гострий еритроїдний лейкоз
329469	Гостра мегакаріобластна лейкемія у дітей без синдрому Дауна
99887	Гостра мегакаріобластна лейкемія у дітей із синдромом Дауна
518	Гострий мегакаріобластний лейкоз
402023	Мегакаріобластна гостра мієлоїдна лейкемія з t(1;22)(p13;q13)
566393	Гостра тучноклітинна лейкемія
98851	Мастоцитарна лейкемія
529468	Синдром моноклональної активації тучних клітин
566396	Хронічна тучноклітинна лейкемія
86843	Гострий панмієлоз з мієлофіброзом
98825	Мієлодиспластична та мієлопроліферативна хвороба, не класифікована в інших рубриках
86873	Агресивна NK-клітинна лейкемія
86849	Гострий базофільний лейкоз
530995	Гострий лейкоз зі змішаним фенотипом
98835	Гострий лейкоз неуточненого клітинного типу
389	Гістіоцитоз клітин Лангерганса
98850	Агресивний системний мастоцитоз
66662	Позашкірна мастоцитоза

66661	Саркома з тучних клітин
98849	Системний мастоцитоз із супутнім гематологічним новоутворенням
158775	Тліючий системний мастоцитоз
86900	Інтердигітальна дендритноклітинна саркома
86903	Дендритноклітинна саркома, не специфікована
86897	Клітинна саркома Лангерганса
86902	Фолікулярна дендритноклітинна саркома
488647	Синдром схильності до гематологічних злоякісних новоутворень, пов'язаних з DDX41
206586	Нейролімфоматоз
86896	Гістіоцитарна саркома
524	Синдром Лі-Фраумені
667678	Внутрішньоротова базальноклітинна карцинома
104075	Аденокарцинома тонкої кишки
500464	Плоскоклітинний рак порожнини носа та приносових пазух
658590	Сальна карцинома повік
447961	Синдром дефектів пігментації-долонно-підшовної кератодермії-карциноми шкіри
137583	Вульварна інтраепітеліальна неоплазія
141107	Тератома носоглотки
289596	Ювенільна ангіофіброма носоглотки
276148	Доброякісна епітеліальна пухлина слинних залоз
447877	Аденоматозний поліпоз, пов'язаний з коригуванням полімерази
247806	Атенуований сімейний аденоматозний поліпоз, пов'язаний з APC
247798	Атенуований сімейний аденоматозний поліпоз, пов'язаний з MUTYH
329971	Генералізований ювенільний поліпоз / ювенільний поліпозний коліт
160148	Ковпачковий поліпоз
401911	Помірний сімейний аденоматозний поліпоз, пов'язаний з AXIN2
480536	Помірний сімейний аденоматозний поліпоз, пов'язаний з MSH3
454840	Помірний сімейний аденоматозний поліпоз, пов'язаний з NTHL1
220460	Послаблений сімейний аденоматозний поліпоз
79665	Синдром Гарднера
2930	Синдром Кронхіта-Канади
99818	Синдром Турко з поліпозом
157798	Синдром зубчастого поліпозу

2929	Синдром ювенільного поліпозу
157794	Спадковий синдром змішаного поліпозу
733	Сімейний аденоматозний поліпоз
261584	Сімейний аденоматозний поліпоз, зумовлений мікрделецією 5q22.2
79076	Ювенільний поліпоз дитячого віку
566841	Аденоматоз печінки
54272	Гепатоцелюлярна аденома
386	Кістозна гамартома печінки
100035	Поодинокий некротичний вузол печінки
93292	Аденома підшлункової залози
284362	Інтерстиціальна пухлина легень плода
615	Сімейна міксома передсердь
58040	Остеобластома
447777	Кератокістозна одонтогенна пухлина
435329	Сімейна осифікуюча фіброма
83451	Флористична цементно-кісткова дисплазія
2724	Синдром одонтоматозу- аорто-стравохідного стенозу
314419	Амелобластома
2767	Карпотарзальний остеохондроматоз
404507	Хондроміксоїдна фіброма
247762	Ліпобластома
199279	Сімейний ангиоліпоматоз
137935	Інфантильна гемангіома дихальних шляхів
210584	Веретенноклітинна гемангіома
464318	Веррукозна гемангіома
458785	Вроджена гемангіома з частковим залученням
141184	Вроджена гемангіома, що швидко поширюється
391651	Гломусна пухлина
71213	Капілярна мальформація сітківки
199241	Легеневий капілярний гемангіоматоз
141179	Неінвазивна вроджена гемангіома
140436	Первинна внутрішньокісткова венозна мальформація
1063	Пучкова ангиома
1062	Спадкова нейрошкірна вада розвитку
2330	Феномен Касабаха-Мерріта
458792	Змішана кістозна лімфатична мальформація
464329	Капозиформний лімфангіоматоз
79489	Макрокістозна лімфатична мальформація
79490	Мікрокістозна лімфатична мальформація
137926	Первинна лімфангіома гортані

464321	Синдром мультифокального лімфангіоендотеліоматозу-тромбоцитопенії
71274	Дисемінований перитонеальний лейоміоматоз
569164	Ангіоматоїдна фіброзна гістіоцитома
289685	Міоперицитома
595133	Периваскулярне епітеліоїдне клітинне новоутворення
2126	Солітарна фіброзна пухлина
263425	Невус Ота
2481	Нейрошкірний меланоцитоз
64755	Синдром невуса Беккера
263432	Невус Іто
626	Великий вроджений меланоцитарний невус
867	Сімейна множинна трихоепітеліома
91414	Піломатріксом
864	Трихофолікулома
79414	Шерстистий волосяний невус
79493	Синдром Брука-Шпіглера
211	Сімейний циліндроматоз
300512	Онїхоматрикома
300504	Онїхоцитарна матрикома
289539	Синдром схильності до пухлин, пов'язаних з VAP1
840	Сирингоцистаденома папілярна
538756	Сімейні множинні дискоїдні фіброми
180267	Гігантська аденофіброма молочної залози
314466	Атиповий синдром Мейгса
563671	Муцинозна цистаденома дитячого віку
569248	Мікрокістозна стромальна пухлина
563666	Серозна цистаденома дитячого віку
563676	Серомуцинозна цистаденома дитячого віку
314451	Синдром Мейгса
314473	Фіброма яєчника
314478	Фіброміома яєчників
206470	Цистаденома дитячого віку
180237	Доброякісна пухлина маткових труб
464359	Доброякісна метанефрична пухлина
97366	Мультилокулярна кіста нирки
91481	Кільцевий дермоїд рогівки
353356	Вазопроліферативна пухлина сітківки
440727	Комбінована гамартома сітківки та пігментного епітелію сітківки
268139	Внутрішньоочна медулоепітеліома
52994	Орбітальна лейоміома

252046	Менінгеальна меланоцитома
2495	Менінгіома
263662	Сімейна множинна менінгіома
251949	Гангліогліома
251940	Десмопластична інфантильна астроцитома/гангліогліома
251946	Дизембріопластична нейроепітеліальна пухлина
2807	Папілома судинного сплетіння
251962	Папілярна гліоневрональна пухлина
73256	Центральна нейроцитома
251902	Атипова папілома судинного сплетіння
251931	Ліпонеуроцитома мозочка
251975	Розеткоподібна гліонейрональна пухлина
252175	Вестибулярна шваннома
2086	Гліома зорового тракту
252054	Гемангіобластома
276621	Спорадична феохромоцитома/секретуюча парагангліома
91347	Аденома гіпофіза, що секретує ТТГ
91349	Нефункціонуюча аденома гіпофіза
314790	Нульова аденома гіпофіза
2965	Пролактинома
314769	Соматомаммотропінома
314777	Сімейна ізольована аденома гіпофіза
314786	Тиха аденома гіпофіза
91348	Функціонуюча гонадотропна аденома
590539	Ізольована меланотична шваннома
100003	Інтраневральна периневріома
251992	Гангліоневрома
251937	Гангліоцитома
252164	Доброякісна шваннома
100002	Екстраневральна периневріома
252183	Нейрофіброма
100000	Ретикулярна периневріома
300501	Синдром болючих орбітальних та системних нейрофібром-марфаноїдного габітусу
100001	Склерозуюча периневріома
141077	Епігнатус
329977	Класична нейроендокринна пухлина апендикса
97279	Інсулінома
97287	Нейроендокринна пухлина бронхів
99867	Тимома
206484	Гонадобластома
314459	Синдром псевдо-Мейгса

99914	Гінадробластома
99925	Інвазивна родимка
99928	Трофобластична пухлина плацентарної ділянки
363489	Пухлина сім'яного канатика-стромальна пухлина яєчка
2665	Вроджена мезобластична нефрома
252206	Меланома та синдром пухлин нервової системи
251957	Анапластична гангліогліома
530792	Епендимома, позитивна по злитому RELA
251636	Епендимома
251643	Міксопапілярна епендимома
251618	Субепендимальна гігантоклітинна астроцитома
251639	Субепендимома
54595	Краніофарингіома
251915	Папілярна пухлина шишкоподібної залози
251919	Паренхіматозна пухлина шишкоподібної залози проміжного диференціювання
251912	Пінеоцитома
94080	Нефункціонуюча парагангліома
653	Множинна ендокринна неоплазія, тип 2
1359	Комплекс Карнея
247709	Множинна ендокринна неоплазія, тип 2В
247698	Множинна ендокринна неоплазія, тип 2А
652	Множинні ендокринні неоплазії, тип 1
276152	Множинні ендокринні неоплазії, тип 4
97286	Синдром Карні-Стратакіса
139411	Тріада Карні
729	Поліцитемія справжня
86839	Мієлодиспластичне новоутворення з підвищеною кількістю бластів
100019	Мієлодиспластичне новоутворення з підвищеною кількістю бластів, тип 1
100020	Мієлодиспластичне новоутворення з підвищеною кількістю бластів, тип 2
168960	Рефрактерна анемія з надлишком бластів у стадії трансформації
164726	Гостра мієлоїдна лейкемія та мієлодиспластичні синдроми, пов'язані з опроміненням
98826	Мієлодиспластичне новоутворення з низьким рівнем бластів
86841	Мієлодиспластичний синдром, асоційований з ізольованою аномалією хромосоми del(5q)
98827	Некласифікований мієлодиспластичний синдром
494433	Синдром MIRAGE
495930	Синдром сімейної моносомії 7

231401	Альфа-таласемія-мієлодиспластичний синдром
158778	Ізольований мастоцитоз кісткового мозку
98848	Мявий системний мастоцитоз
168953	Мієлоїдні/лімфоїдні новоутворення, пов'язані з перебудовою FGFR1
589542	Мієлоїдні/лімфоїдні новоутворення, пов'язані з перебудовою JAK2
168947	Мієлоїдні/лімфоїдні новоутворення, пов'язані з перебудовою PDGFRA
168950	Мієлоїдні/лімфоїдні новоутворення, пов'язані з перебудовою PDGFRB
488280	Синдром дуплікації 14q32
86829	Хронічна нейтрофільна лейкемія
86830	Хронічне мієлопроліферативне захворювання, не класифіковане
3318	Есенціальна (геморагічна) тромбоцитемія
824	Первинний мієлофіброз
3260	Ідіопатичний гіпереозинофільний синдром
314962	Вторинний гіпереозинофільний синдром
314970	Лімфоцитарний гіпереозинофільний синдром
314950	Первинний гіпереозинофільний синдром
168940	Хронічний еозинофільний лейкоз [гіпереозинофільний синдром]
570438	HHV-8-асоційована мультицентрична хвороба Каслмана
570431	Ідіопатична мультицентрична хвороба Каслмана
86904	Метотрексат-асоційовані лімфопроліферативні розлади
2905	Синдром POEMS
420611	Транзиторний мієлопроліферативний синдром
93685	Уніцентрична хвороба Каслмана
160	Хвороба Каслмана
275523	Аутоімунна лімфопроліферативна хвороба Діанцані
3261	Аутоімунний лімфопроліферативний синдром
275517	Аутоімунний лімфопроліферативний синдром - рецидивуючі вірусні інфекції через дефіцит CASP8
238505	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом CD27
70568	Посттрансплантаційне лімфопроліферативне захворювання
364033	Системна Епштейн-Барр-вірус-позитивна Т-клітинна лімфопроліферативна хвороба дитячого віку
363976	Гігантоклітинна пухлина кісток
2591	Інфантильний міофіброматоз
873	Десмоїдна пухлина
157791	Епітеліоїдна гемангіоендотеліома
458758	Композитна гемангіоендотеліома

458768	Папілярна інтралімфатична ангіоендотеліома
458763	Ретиформна гемангіоендотеліома
65748	Множинна плоска епітеліома, що самовідновлюється
180261	Філлодна пухлина молочної залози
883	Екстрагонадна тератома
178342	Запальна міофібробластична пухлина
538	Лімфангіолейоміоматоз
659744	Плоскоклітинна неоплазія поверхні ока
314613	Синдром зростаючої тератоми
252018	Тератома центральної нервової системи
144	Синдром Лінча
54028	Синдром Пламмера-Вінсона
83642	Мікроцитарна анемія з перевантаженням печінки залізом
209981	Синдром IRIDA
332	Вроджений дефіцит внутрішнього фактора IF
35858	Вітамін B12-дефіцитна анемія, внаслідок селективної мальабсорбції вітаміну B12 з протеїнурією
859	Дефіцит транскобаламіну II
319651	Конституціональна мегалобластична анемія з важким неврологічним захворюванням
661412	Мегалобластна анемія - імунодефіцит, зумовлений дефіцитом транспортера фолатів 1
90045	Спадкова мальабсорбція фолатів
49827	Синдром тіамінчутливої мегалобластної анемії
466026	Анемія внаслідок недостатності глюкозо-6-фосфат-дегідрогенази [Г-6-ФД]
90030	Гемолітична анемія внаслідок дефіциту глутатіонредуктази
99135	Дефіцит 6-фосфоглюконатдегідрогенази
33574	Дефіцит глутамат-цистеїнової лігази
32	Дефіцит глутатіонсинтетази
289849	Дефіцит глутатіонсинтетази без 5-оксопролінурії
289846	Дефіцит глутатіонсинтетази з 5-оксопролінурією
712	Гемолітична анемія внаслідок дефіциту глюкофосфат-ізомерази
714	Гемолітична анемія внаслідок дефіциту дифосфогліцератмутази
766	Гемолітична анемія внаслідок дефіциту піруваткінази еритроцитів
868	Дефіцит тріозафосфат-ізомерази
90031	Несфероцитарна гемолітична анемія внаслідок дефіциту гексокінази
86817	Гемолітична анемія внаслідок дефіциту аденілаткінази

35120	Гемолітична анемія внаслідок дефіциту піримідин 5 нуклеотидази
99138	Гемолітична анемія внаслідок надмірного вироблення аденозиндезамінази еритроцитів
846	Альфа-таласемія
163596	Гемоглобінова водянка плода Барта
98791	Синдром альфа-таласемії-інтелектуальної недостатності, пов'язаний з хромосомою 16
847	Х-зчеплений синдром альфа-таласемії та інтелектуальної недостатності
93616	Хвороба гемоглобіну Н
848	Бета-таласемія
231214	Бета-таласемія мажорна
231222	Бета-таласемія інтермедіальна
231226	Домінантна бета-таласемія
231237	Дельта-бета-таласемія
46532	Спадкова персистенція синдрому фетальної гемоглобін-бета-таласемії
330032	Синдром гемоглобіну Лепора-бета-таласемії
232	Серпоподібноклітинна анемія
251370	Синдром серповидноклітинної анемії з гемоглобіном D
251375	Синдром серповидноклітинної анемії з гемоглобіном E
251365	Синдром серповидноклітинної анемії з гемоглобіном C
251359	Синдром серповидноклітинної бета-таласемії
251380	Синдром спадкової персистенції фетального гемоглобіну-серповидноклітинної анемії
822	Спадковий сфероцитоз
98868	Овалоцитоз Південно-Східної Азії
288	Спадковий еліптоцитоз
280615	Гемоглобінопатія Томс Рівер
99139	Захворювання з нестабільним гемоглобіном
231249	Синдром гемоглобінової E-бета-таласемії
231242	Синдром гемоглобінової C-бета-таласемії
90039	Хвороба гемоглобіну D
2133	Хвороба гемоглобіну E
2132	Хвороба гемоглобіну C
544482	Інфекційний гемолітико-уремічний синдром, пов'язаний з інфекцією
544472	Атиповий гемолітико-уремічний синдром з аномалією гена комплементу
93581	Атиповий гемолітичний уремічний синдром з анти-фактор Н антитілами
357008	Гемолітико-уремічний синдром з дефіцитом DGKE

544493	Гемолітико-уремічний синдром, асоційований з <i>Streptococcus pneumoniae</i>
90038	Гемолітико-уремічний синдром, асоційований з токсином Шига
79282	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинуриєю, тип cblC
1046	Синдром летальної гемолітичної анемії-генітальних аномалій
71275	Синдром резус-дефіциту
398088	Спадковий кріогідроцитоз з нормальним стоматином
168577	Спадковий кріогідроцитоз зі зниженим вмістом стоматину
3203	Спадковий стоматоцитоз з гіпергідратацією
3202	Спадковий стоматоцитоз з дегідратацією
90044	Сімейна псевдогіперкаліємія
90037	Медикаментозна аутоімунна гемолітична анемія
90036	Аутоімунна гемолітична анемія змішаного типу
90033	Аутоімунна гемолітична анемія теплого типу
398109	Неонатальна аутоімунна гемолітична анемія
56425	Хвороба холодового аглютиніну
2134	Атиповий гемолітико-уремічний синдром
447	Пароксизмальна нічна гемоглобінурія (Маркіафави-Мікелі)
90035	Пароксизмальна холодова гемоглобінурія
98872	Первинна набута чиста еритроцитарна аплазія
98871	Транзиторна еритробластопенія дитячого віку
124	Анемія Даймонда-Блекфана
84	Анемія Фанконі
314399	Аутосомно-домінантна аплазія та мієлодисплазія
3319	Вроджена амегакаріоцитарна тромбоцитопенія
3322	Синдром Хойерала-Грейдарссона
811	Синдром Швахмана-Даймонда
3466	Синдром аномалії кінцівок-гематологічних порушень WT
611216	Синдром апластичної анемії-інтелектуальної недостатності-карликовості
2585	Синдром атаксії-панцитопенії
401764	Синдром панцитопенії-затримки розвитку
397692	Спадкова ізольована апластична анемія
319462	Спадковий синдром схильності до раку, зумовлений біалельними мутаціями BRCA2
88	Ідіопатична апластична анемія
260305	Аутосомно-рецесивна сидеробластна анемія
255132	Аутосомно-рецесивна сидеробластна анемія, що починається в дорослому віці
369861	Синдром вродженої сидеробластної анемії-В-клітинного імунodefіциту-періодичної лихоманки-затримки розвитку

300298	Тяжка вроджена гіпохромна анемія з кільцевими сидеробластами
75563	Х-зчеплена сидеробластна анемія
2802	Х-зчеплена сидеробластна анемія та спіноцеребеллярна атаксія
2670, 699	Синдром Пірсона
75564	Набута ідіопатична сидеробластна анемія
98869	Вроджена дизеритропоетична анемія, тип I
98870	Вроджена дизеритропоетична анемія, тип III
293825	Вроджена дизеритропоетична анемія, тип IV
98873	Вроджена дизеритропоетична анемія, тип II
363727	Х-зчеплена дизеритропоетична анемія з аномальними тромбоцитами та нейтропенією
49566	Набута фульмінантна пурпура
169802	Важка форма гемофілії А
98878	Гемофілія А
169808	Легка гемофілія А
169805	Помірна гемофілія А
177926	Порушення згортання крові у носіїв гемофілії А
169793	Важка форма гемофілії В
98879	Гемофілія В
617930	Гемофілія В Лейдена
169799	Легка гемофілія В
169796	Помірна гемофілія В
177929	Порушення згортання крові у носіїв гемофілії В
903	Хвороба Віллебранда
166078	Хвороба Віллебранда, тип 1
166081	Хвороба Віллебранда, тип 2
166087	Хвороба Віллебранда, тип 2В
166093	Хвороба Віллебранда, тип 2N
166084	Хвороба Віллебранда, тип 2А
166090	Хвороба Віллебранда, тип 2М
166096	Хвороба Віллебранда, тип 3
329	Спадкова недостатність фактора XI
325	Вроджений дефіцит фактора II
326	Вроджений дефіцит фактора V
327	Вроджений дефіцит фактора VII
330	Вроджений дефіцит фактора XII
331	Вроджений дефіцит фактора XIII
328	Вроджений дефіцит фактора X
335	Вроджений дефіцит фібриногену

98434	Спадковий комбінований дефіцит вітамін К-залежних факторів згортання крові
98880	Сімейна афібриногенемія
248408	Сімейна гіподисфібриногенемія
101041	Сімейна гіпофібриногенемія
98881	Сімейна дисфібриногенемія
745	Тяжка спадкова тромбофілія внаслідок вродженого дефіциту протеїну С
391320	Хвороба кровотечі Східного Техасу
436169	Тромбомодулінові розлади кровотечі
91135	Гіперлабільність шкіри тіла через дефіцит вітамін К-залежного фактора коагуляції
600691	Комбінований дефіцит фактора VII та фактора X
599480	Набута гемофілія А
599485	Набута гемофілія В
26348	Набутий дефіцит протромбіну
599490	Набутий дефіцит фактора V
599495	Набутий дефіцит фактора VII
599507	Набутий дефіцит фактора XI
599513	Набутий дефіцит фактора XIII
599501	Набутий дефіцит фактора X
99147	Набутий синдром фон Віллебранда
599579	Порушення згортання крові за фактором V Амстердам
600194	Порушення згортання крові за фактором V Атланта
599519	Порушення згортання крові, пов'язане з короткими ізоформами фактора V
82	Спадкова тромбофілія внаслідок вродженого дефіциту антитромбіну
217467	Спадкова тромбофілія внаслідок вродженого дефіциту глікопротеїнів, багатих на гістидин (полі-L)
743	Тяжка спадкова тромбофілія внаслідок вродженого дефіциту S протеїну
80	Антифосфоліпідний синдром
464343	Катастрофічний антифосфоліпідний синдром
398097	Неонатальний антифосфоліпідний синдром
79	Вроджений дефіцит альфа2-антиплазміну
483	Вроджений дефіцит високомолекулярного кініногену
749	Вроджений дефіцит прекалікреїну
465	Вроджений дефіцит інгібітора активатора плазміногену, тип 1
178396	Геморагічна хвороба, спричинена мутацією альфа-1-антитрипсину Піттсбурга
35909	Комбінований дефіцит фактора V і фактора VIII

26349	Набутий дефіцит протеїну S
71493	Сімейний тромбоцитоз
3324	Сімейні аномалії тромбомодуліну
761	Васкуліт, асоційований з імуноглобуліном A
734	Дефіцит альфа-дельта гранул
477787	Дефіцит цитозольної фосфоліпази-A2 альфа, асоційований з кровотечею
220436	Квебекська хвороба тромбоцитів
420566	Порушення згортання крові, зумовлене дефіцитом CalDAG-GEFI
274	Синдром Бернара-Сульє
370131	Синдром білих тромбоцитів
370127	Синдром гігантських тромбоцитів Медіча
721	Синдром сірих тромбоцитів
849	Тромбастенія Гланцмана
248340	Хвороба пулу ізольованого дельта-накопичувача
324636	Синдром аутоеритроцитарної сенсibiliзації
3002	Імунна тромбоцитопенія
1959	Синдром Еванса
168629	Аутосомна тромбоцитопенія з нормальними тромбоцитами
140957	Аутосомно-домінантна макротромбоцитопенія
466806	Аутосомно-домінантна тромбоцитопенія з дефектом секреції тромбоцитів
566192	Вроджена аутосомно-рецесивна тромбоцитопенія дрібних тромбоцитів
182050	Захворювання, пов'язане з MYH9
220448	Макротромбоцитопенія при недостатності мітрального клапана
231393	Синдром бета-таласемії - X-зчепленої тромбоцитопенії
268322	Спадкова тромбоцитопенія з нормальними тромбоцитами
480851	Спадкова тромбоцитопенія з раннім мієлофіброзом
71290	Сімейне захворювання тромбоцитів з асоційованою мієлоїдною злоякісністю
851	Тромбоцитопенія Париса-Труссо
67044	Тромбоцитопенія при вродженій дизеритропоетичній анемії
438207	Тяжка аутосомно-рецесивна макротромбоцитопенія
852	X-зчеплена тромбоцитопенія з нормальними тромбоцитами
3325	Гепарин-індукована тромбоцитопенія
73271	Кровоточивий діатез внаслідок дефекту колагенових рецепторів
98885	Кровоточивий діатез внаслідок дефіциту глікопротеїну VI
220443	Кровоточивий діатез внаслідок дефіциту синтезу тромбосану

98886	Кровоточивий діатез, спричинений дефіцитом інтегрину альфа2-бета1
36355	Порушення кровотворення через дефект P2Y12
52530	Псевдо-хвороба Віллебранда
806	Синдром Скотта
3204	Синдром Сторморкена-Сяастада-Лангслета
2688	Ідіопатична нейтропенія у дорослих
486	Аутосомно-домінантна тяжка вроджена нейтропенія
420702	Аутосомно-рецесивна тяжка вроджена нейтропенія, зумовлена дефіцитом CSF3R
420699	Аутосомно-рецесивна тяжка вроджена нейтропенія, зумовлена дефіцитом CXCR2
99749	Синдром Костмана
2390	Синдром Ліхтенштейна
369852	Синдром вродженої нейтропенії-мієлофіброзу-нефронегації
331176	Тяжка вроджена нейтропенія, зумовлена дефіцитом G6PC3
423384	Тяжка вроджена нейтропенія, зумовлена дефіцитом JAGN1
86788	Х-зчеплена тяжка вроджена нейтропенія
2686	Циклічна нейтропенія
183707	Інфантильна LAD-подібна хвороба, спричинена дефіцитом RAC2
619941	Вроджений комбінований імунodefіцит з нейтропенією, зумовлений дефіцитом MKL1
169142	Рецидивуючі інфекції через дефіцит специфічних гранул
447740	Схильність до локалізованого ювенільного пародонтиту
379	Хронічна гранулематозна хвороба
268114	RAS-асоційоване аутоімунне лейкопроліферативне захворювання
228000	Ідіопатична CD4 лімфоцитопенія
300324	Персистуючий поліклональний В-клітинний лімфоцитоз
279943	Спадкова нейтрофілія
228423	Спектр дефіциту GATA2
330041	Захворювання гемоглобіну М
621	Спадкова метгемоглобінемія
464453	Набута метгемоглобінемія
90042	Первинна сімейна поліцитемія
247511	Аутосомно-домінантна вторинна поліцитемія
247378	Аутосомно-рецесивна вторинна поліцитемія, не пов'язана з геном VHL
324299	Множинні парагангліоми, пов'язані з поліцитемією
284227	Синдром TEMPI
90041	Синдром Гайсбека
238557	Чуваський еритроцитоз

158057	Набутий гемофагоцитарний лімфогістіоцитоз, пов'язаний зі злоякісними захворюваннями
619363	Синдром NOCARH
158061	Синдром активації макрофагів
540	Сімейний гемофагоцитарний лімфогістіоцитоз
158048	Гемофагоцитарний синдром, пов'язаний з інфекцією
168569	Н-синдром
157991	Генералізований еруптивний гістіоцитоз
158029	Гістіоцитоз синього кольору
157997	Доброякісний гістіоцитоз головного мозку
158003	Ксантома поширена
139436	Мультицентричний ретикулогістіоцитоз
158019	Невизначений гістіоцитоз клітин
158011	Некробіотична ксантогранульома
158008	Папульозна ксантома
158022	Прогресуючий вузловий гістіоцитоз
158025	Спадковий прогресуючий муцинозний гістіоцитоз
35687	Хвороба Ердгейма-Честера
158014	Хвороба Розаї-Дорфмана
158000	Ювенільна ксантогранульома
229717	Ізольована агаммаглобулінемія
33110	Аутосомна агаммаглобулінемія
47	Х-зчеплена агаммаглобулінемія
331235	Вибірковий дефіцит імуноглобуліну М [IgM]
183666	Синдром гіпер-IgM без схильності до опортуністичних інфекцій
183663	Синдром гіпер-IgM зі схильністю до опортуністичних інфекцій
101089	Синдром гіпер-IgM, тип 2
101090	Синдром гіпер-IgM, тип 3
101091	Синдром гіпер-IgM, тип 4
101092	Синдром гіпер-IgM, тип 5
101088	Х-зчеплений синдром гіпер-IgM
169139	Транзиторна гіпогаммаглобулінемія немовлят
70593	Імунодефіцит внаслідок селективного дефіциту антиполісахаридних антитіл
1006	Дефіцит антитіл з алопецією
169110	Дефіцит важкого ланцюга імуноглобуліну
183675	Рецидивуючі інфекції, пов'язані з дефіцитом рідкісних ізотипів імуноглобулінів
252202	Синдром дефіциту репарації конституціональної невідповідності
33355	Дисгенезія сітківки

169079	Дефіцит cernunnos-XLF
157949	Комбінований імунodefіцит з гранулематозом
217390	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом DOCK8
99812	Синдром LIG4
280142	Тяжкий комбінований імунodefіцит через дефіцит LCK
275	Тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом DCLRE1C
317425	Тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом ДНК-PKcs
331206	Тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений повною недостатністю RAG1/2
357237	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом CARD11
169082	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом CD3-гамма-лімфоцитів
276	Т-В+ важкий комбінований імунodefіцит внаслідок дефіциту гамма-ланцюга
169160	Т-В+ важкий комбінований імунodefіцит, зумовлений CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
169157	Т-В+ тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом CD45
169154	Т-В+ тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом IL-7Ralpha
35078	Т-В+ тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом JAK3
420573	Тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом CTPS1
397787	Тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом IKK2
504523	Тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом LAT
228003	Тяжкий комбінований імунodefіцит, спричинений дефіцитом CORO1A
277	Тяжкий комбінований імунodefіцит внаслідок дефіциту аденозиндезамінази
83471	Синдром Незелофа
760	Дефіцит пуриннуклеозидфосфорилази [ПНФ]
34592	Дефіцит молекул класу I головного комплексу гістосумісності
572	Дефіцит молекул класу II головного комплексу гістосумісності
317476	XMEN
447731	Дефіцит NIK

397959	Дефіцит TCR-альфа-бета-позитивних Т-клітин
658813	Комбінована імунodefіцитно-мегалобластна анемія, зумовлена дефіцитом метилентетрагідрофолатдегідрогенази 1
169090	Комбінований імунodefіцит внаслідок дисфункції CRAC-каналу
447737	Комбінований імунodefіцит зумовлений дефіцитом DOCK2
596759	Комбінований імунodefіцит, зумовлений гаплонедостатністю RELA
647804	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом FCHO1
505227	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом GINS1
357329	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом IL21R
445018	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом LRBA
397964	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом MALT1
317428	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом ORAI1
431149	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом OX40
317430	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом STIM1
314689	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом STK4
911	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом ZAP70
504530	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом Моезину
476113	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом ТФРК
231154	Комбінований імунodefіцит, зумовлений частковою недостатністю RAG1
317473	Панцитопенія, зумовлена мутацією IKZF1
51636	Синдром WHIM
169105	Синдром Гуда
39041	Синдром Оменна
397596	Синдром активованої PI3K-дельта
653751	Х-зчеплений комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом SASH3
464336	Хвороба BENTA
619972	Хвороба CADINS
906	Синдром Віскотта-Олдріча
567	Синдром делеції 22q11.2
935	Дисплазія скелету з вкороченням кінцівок та важким комбінованим імунodefіцитом
664729	EBV-індуковане лімфопроліферативне захворювання, зумовлене дефіцитом TET2
664726	EBV-індуковане лімфопроліферативне захворювання, зумовлене дефіцитом CD137
664711	EBV-індуковане лімфопроліферативне захворювання, зумовлене дефіцитом PRKCD

664699	EBV-індуковане лімфопроліферативне захворювання, зумовлене дефіцитом RASGRP1
542301	Комбінований імунodefіцит внаслідок дефіциту CARMIL2
538958	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом CD70
538963	Комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом ITK
538931	X-зчеплене лімфопроліферативне захворювання, зумовлене дефіцитом SAP
538934	X-зчеплене лімфопроліферативне захворювання, зумовлене дефіцитом XIAP
656912	Аутосомно-домінантний комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом ERBIN
656313	Аутосомно-домінантний комбінований імунodefіцит, зумовлений частковою недостатністю IL6ST
2314	Аутосомно-домінантний синдром гіпер-IgE, зумовлений дефіцитом STAT3
656326	Аутосомно-рецесивний комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом IL6R
656283	Аутосомно-рецесивний комбінований імунodefіцит, зумовлений повною недостатністю IL6ST
656300	Аутосомно-рецесивний комбінований імунodefіцит, зумовлений частковою недостатністю IL6ST
641368	Аутосомно-рецесивний синдром гіпер-IgE, зумовлений дефіцитом ZNF341
331226	Сприйнятливість до інфекцій, зумовлена дефіцитом TYK2
98813	Гіпогідротична ектодермальна дисплазія з імунodefіцитом
221046	Пойкилодермія з нейтропенією
420741	Синдром RIDDLE
2951	Синдром відсутнього великого пальця руки-низького зросту-імунodefіциту
2690	Синдром нейтропенії-моноцитопенії-глухоти
90023	Синдром первинного імунodefіциту внаслідок дефіциту P14/LAMTOR2
137631	Синдром фіброзу легень-імунodefіциту-46,XX дисгенезії гонад
169095	Тяжкий комбінований імунodefіцит, зумовлений дефіцитом FOXP1
2571	X-зчеплене імуноневрологічне захворювання
220465	Синдром Ларона з імунodefіцитом
1572	Загальний варіабельний імунodefіцит
200418	Імунodefіцит з аномалією фактора I
200421	Імунodefіцит з аномалією фактора H
169150	Імунodefіцит через дефіцит пізнього компоненту комплементу

331187	Імунодефіцит, зумовлений дефіцитом MASP-2
169147	Імунодефіцит, зумовлений дефіцитом класичного компонента шляху комплементу
331190	Імунодефіцит, зумовлений дефіцитом фіколіну3
280133	Дефіцит компонента 3 комплементу
2966	Дефіцит пропердину
528663	Набутий ангіоневротичний набряк з дефіцитом C1Inh
169464	Первинний дефіцит CD59
169467	Рецидивуючі інфекції Neisseria через дефіцит фактора D
566175	Синдром гіперактивації комплементу - ангіопатичний тромбоз - ентеропатія з втратою білка
528623	Спадковий ангіоневротичний набряк з дефіцитом C1Inh
100050	Спадковий ангіоневротичний набряк, тип 1
100051	Спадковий ангіоневротичний набряк, тип 2
306431	Імунодефіцит у дорослих з аутоантитілами до антиінтерферону-гамма
70592	Імунодефіцит, зумовлений дефіцитом інтерлейкін-1 рецептор-асоційованої кінази-4
477661	Інфантильна запальна хвороба кишечника, пов'язана з IL21
319581	Аутосомно-домінантна менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок часткового дефіциту IFNgammaR1
319589	Аутосомно-домінантна менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок часткового дефіциту IFNgammaR2
319569	Аутосомно-рецесивна менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок часткового дефіциту IFNgammaR1
319574	Аутосомно-рецесивна менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок часткового дефіциту IFNgammaR2
477857	Аутосомно-рецесивна менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань, зумовлена повним дефіцитом рецептора RORgamma
574957	Аутосомно-рецесивна менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань, зумовлена частковим дефіцитом JAK1
437552	Аутосомно-рецесивний первинний імунодефіцит з дефектною спонтанною цитотоксичністю природних кілерів
436159	Аутоімунний лімфопроліферативний синдром, зумовлений гаплонедостатністю CTLA4
2968	Дефіцит адгезії лейкоцитів
99842	Дефіцит адгезії лейкоцитів, тип I

99843	Дефіцит адгезії лейкоцитів, тип II
99844	Дефіцит адгезії лейкоцитів, тип III
319600	Менделєвська сприйнятливість до мікобактеріальних захворювань внаслідок часткового дефіциту IRF8
99898	Менделєвська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок повного дефіциту IFNgammaR1
319547	Менделєвська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок повного дефіциту IFNgammaR2
319558	Менделєвська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок повного дефіциту IL12B
319552	Менделєвська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок повного дефіциту IL12RB1
319563	Менделєвська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок повного дефіциту ISG15
319595	Менделєвська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок часткового дефіциту STAT1
294023	Неонатальні запальні захворювання шкіри та кишечника
75391	Первинний імунodefіцит з дефіцитом натуральних кілерів та недостатністю надниркових залоз
431166	Первинний імунodefіцит з поствакцинальною вірусною інфекцією кору-паротиту-краснухи
619948	Ранній синдром аутоімунних захворювань-аутозапалення-імунodefіциту, зумовлений гаплонедостатністю SOCS1
2268	Синдром ICF
77297	Синдром Маджида
652522	Синдром періодичної лихоманки-імунodefіциту-тромбоцитопенії
391311	Сприйнятливість до вірусних та мікобактеріальних інфекцій через дефіцит STAT1
169085	Сприйнятливість до респіраторних інфекцій, пов'язана з мутацією ланцюга CD8-альфа
210115	Стерильний мультифокальний остеомієліт з періоститом та пустульозом
574918	Схильність до тяжких вірусних інфекцій через дефіцит IRF7
457088	Схильність до інвазивних грибкових захворювань, зумовлена дефіцитом CARD9
324294	T-клітинний імунodefіцит з веррукоподібною епідермодисплазією
319605	X-зчеплена менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань
319623	X-зчеплена менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок дефіциту CYBB

319612	Х-зчеплена менделівська схильність до мікобактеріальних захворювань внаслідок дефіциту IKBKG
797	Саркоїдоз
450322	Синдром поліклональної гіперв'язкості
93554	Змішана кріоглобулінемія, тип II
93555	Змішана кріоглобулінемія, тип III
91138	Кріоглобулінемічний васкуліт
91139	Проста кріоглобулінемія
566067	СЕВРЕ-асоційований синдром аутозапалення-імунодефіциту-нейтрофільної дисфункції
69126	РАРА-синдром
289478	PASH-синдром
619367	SAMD9L-асоційований аутозапальний синдром
169100	Імунодефіцит через дефіцит CD25
306550	Імунодефіцит, пов'язаний з FADD
500062	Інфантильний синдром періодичної лихоманки-паннікуліту-дерматозу
324530	Аутозапалення-дефіцит антитіл, асоційований з PLCG2-іmunна дисрегуляція
329173	Аутозапальний синдром з піогенною бактеріальною інфекцією та амілопектинозом
565788	Дитяча запальна хвороба кишечника з неврологічними проявами
86861	Неамілоїдна хвороба відкладення моноклональних імуноглобулінів
522037	Первинна аутоіmunна ентеропатія
324977	Протеасома-асоційований аутозапальний синдром
658946	Рання іmunна дисрегуляція з аутоіmunним захворюванням, зумовленим частковим дефіцитом DOCK11
658951	Рання іmunна дисрегуляція, зумовлена повним дефіцитом DOCK11
324972	Синдром MAGIC
90340	Синдром Блау
54251	Синдром асептичного абсцесу
444463	Синдром аутоіmunної гемолітичної анемії-аутоіmunної тромбоцитопенії-первинного імунодефіциту внаслідок дефіциту TRP2
542323	Синдром вивільнення цитокінів, асоційований з терапією Т-клітинною терапією CAR
529980	Синдром запальних захворювань кишечника-рецидивуючих сінолегеневих інфекцій
529977	Синдром іmunної дисрегуляції-запальних захворювань кишечника-артриту-рецидивуючих інфекцій-лімфопенії

228426	Синдромальне мультисистемне аутоімунне захворювання, зумовлене Itch дефіцитом
619953	Сімейний гіперзапальний лімфопроліферативний імунodefіцит
576349	Сімейний холодний аутозапальний синдром, пов'язаний з NLRC4
93556	Хвороба відкладення важких ланцюгів
93558	Хвороба відкладення легких ланцюгів
93557	Хвороба відкладення легких та важких ланцюгів
95716	Сімейний дисгормоногенез щитоподібної залози
95717	Ідіопатичний вроджений гіпотиреоз
238670, 90674	Ізольований дефіцит тиреотропного гормону
95713	Атиреоз
95720	Гіпоплазія щитовидної залози
90673	Гіпотиреоз внаслідок мутацій рецепторів ТТГ
226307	Гіпотиреоз, спричинений дефіцитом транскрипційних факторів, що беруть участь у розвитку або функції гіпофіза
95712	Ектопія щитовидної залози
209905	Мозково-легенево-тиреоїдний синдром
171706	Низькорослість з затримкою кісткового віку внаслідок дефіциту метаболізму гормонів щитоподібної залози
1226	Синдром Бамфорта-Лазаруса
2349	Синдром м'язової псевдогіпертрофії-гіпотиреозу
99832	Синдром стійкості до тиреотропного гормону
95719	Тиреоїдний геміагенез
329235	Х-зчеплений центральний вроджений гіпотиреоз із пізнім збільшенням яєчок
88643	Синдром ожиріння-коліту-гіпотиреозу-гіпертрофії серця-затримки розвитку
276399	Сімейний багатовузловий зоб
525731	Хвороба Грейвса в дитячому віці
424	Сімейний гіпертиреоз внаслідок мутацій в рецепторі ТТГ
64744	За захворювання щитовидної залози, пов'язані з IgG4
705	Синдром Пендреда
597939	Еутиреоїдна диспреальбумінемічна гіпертироксинемія
566243	Резистентність до гормонів щитовидної залози, зумовлена мутацією бета-рецепторів гормонів щитовидної залози
566231	Резистентність до гормонів щитовидної залози, зумовлена мутацією в рецепторі альфа-гормону щитовидної залози
411593	Інсуліновий аутоімунний синдром
276580	Аутосомно-домінантний гіперінсулінізм внаслідок дефіциту Kir6.2

276575	Аутосомно-домінантний гіперінсулінізм внаслідок дефіциту SUR1
79644	Аутосомно-рецесивний гіперінсулінізм внаслідок дефіциту Kir6.2
79643	Аутосомно-рецесивний гіперінсулінізм внаслідок дефіциту SUR1
79299	Вроджений глюкокіназо-залежний гіперінсулінізм
263455	Вроджений гіперінсулінізм, зумовлений дефіцитом HNF4A
276556	Гіперінсулінізм внаслідок дефіциту UCP2
324575	Гіперінсулінізм, зумовлений дефіцитом HNF1A
263458	Гіперінсулінізм, зумовлений дефіцитом INSR
165991	Гіперінсулінізм, спричинений фізичним навантаженням
276603	Діазоксидрезистентний фокальний гіперінсулінізм, зумовлений дефіцитом Kir6.2
276598	Діазоксидрезистентний фокальний гіперінсулінізм, зумовлений дефіцитом SUR1
276608	Синдром панкреатогенної гіпоглікемії без інсуліноми
438274	Гіперглюкагонемія, пов'язана з GCGR
913	Синдром Золлінгера-Еллісона
97278	PPoma
97282	VIPoma
97280	Глюкагонома
97283	Соматостатинома
94089	Псевдогіпопаратиреоз, тип 1B
79443	Псевдогіпопаратиреоз, тип 1A
79444	Псевдогіпопаратиреоз, тип 1C
94090	Псевдогіпопаратиреоз, тип 2
79445	Псевдопсевдогіпопаратиреоз
428	Аутосомно-домінантна гіпокальціємія
36913	Аутоімунний гіпопаратиреоз
140286	Вторинний гіпопаратиреоз внаслідок порушення секреції паратгормону
2238	Сімейний ізольований гіпопаратиреоз
2239	Сімейний ізольований гіпопаратиреоз внаслідок агенезії паращитовидної залози
189466	Сімейний ізольований гіпопаратиреоз внаслідок порушення секреції ПТГ
417	Неонатальний тяжкий первинний гіперпаратиреоз
99880	Синдром гіперпаратиреозу-пухлини щелепи
99879	Сімейний ізольований гіперпаратиреоз
963	Акромегалія
99725	Гіпофізарний гігантизм
300373	X-зчеплений акрогігантизм

397685	Сімейна гіперпролактинемія
93606	Нефрогенний синдром неадекватного антидіурезу
650082	Вторинне центральне передчасне статеве дозрівання у дівчат
650092	Вторинне центральне передчасне статеве дозрівання у хлопчиків
650077	Генетично обумовлене центральне передчасне статеве дозрівання у дівчат
650087	Первинне центральне передчасне статеве дозрівання у хлопчиків
2558	Синдром Мікаті-Наджар-Сахлі
238666	Ізольований вроджений гіпогонадотропний гіпогонадізм
231662	Ізольований дефіцит гормону росту, тип ІА
231671	Ізольований дефіцит гормону росту, тип ІВ
231679	Ізольований дефіцит гормону росту, тип ІІ
231692	Ізольований дефіцит гормону росту, тип ІІІ
91350	Гіпофізарний дефіцит внаслідок щілинних кіст Ратке
91354	Гіпофізарний дефіцит при синдромі порожнього турецького сідла
91351	Дермоїдні та епідермоїдні кісти гіпофіза
95494	Комбінований дефіцит гормонів гіпофіза, генетично обумовлені форми
90695	Ненабутий пангіпопітуїтаризм
631	Ненабутий ізольований дефіцит гормону росту
629	Низькорослість внаслідок аномального гормону росту
632	Низькорослість внаслідок ізольованого дефіциту гормону росту з Х-зчепленою гіпогаммаглобулінемією
432	Нормосомний вроджений гіпогонадотропний гіпогонадізм
478	Синдром Калмана
202	Синдром Крендалла
2560	Синдром Мебіуса - аксональна нейропатія - синдром гіпогонадотропного гіпогонадізму
91355	Синдром Шихана
157954	Синдром гострої ниркової недостатності
2235	Синдром гіпогонадотропного гіпогонадізму - пігментної дегенерації сітківки
2230	Синдром гіпогонадотропного гіпогонадізму-лобно-тім'яної алопеції
293978	Синдром дефіциту функції передньої частки гіпофіза-варіабельного імунodefіциту
231720	Синдром ненабутого комбінованого дефіциту гормонів гіпофіза-сенсоневральної приглухуватості-патології хребта
85442	Синдром низькорослості-дефектів гіпофіза та мозочка-малого турецького сідла

67045	Х-зчеплена розумова відсталість з ізольованим дефіцитом гормону росту
641350	Гіпофізит, спричинений імунотерапією
95619	Посттравматичний дефіцит гормонів гіпофізу
178029	Дефіцит аргінін-вазопресину
95626	Набутий дефіцит аргінін-вазопресину
30925	Спадковий дефіцит аргінін-вазопресину
443101	Синдром гіпоталамічної адипінової гіпернатріємії
52901	Ізольований дефіцит фолікулостимулюючого гормону
238305	Інфундибуло-нейрогіпофізит
95512	Аденогіпофізит
95613	Апоплексія гіпофіза
199296	Вроджений ізольований дефіцит АКТГ
95513	Пангіпофізит
199299	Пізній початок ізольованого дефіциту АКТГ
95496	Синдром переривання гіпофізарної ніжки
96253	Хвороба Кушинга гіпофізного походження
199244	Синдром Нельсона
99889	Ектопічний АКТГсиндром
647782	Ізольоване мікровузлове захворювання кори надниркових залоз
647772	Ізольоване первинне пігментно-вузлове захворювання кори надниркових залоз
189427	Синдром Кушинга внаслідок двосторонньої макронодулярної адренкортикальної хвороби
642788	Синдром Кушинга, зумовлений кортизол-продукуючою адренкортикальною аденомою
90795	Вроджена гіперплазія надниркових залоз внаслідок дефіциту 11-бета-гідроксилази
90793	Вроджена гіперплазія надниркових залоз внаслідок дефіциту 17-альфа-гідроксилази
90791	Вроджена гіперплазія надниркових залоз внаслідок дефіциту 3-бета-гідроксистероїддегідрогенази
95699	Вроджена гіперплазія надниркових залоз внаслідок дефіциту цитохрому P450 оксидоредуктази
90790	Вроджена ліпоїдна гіперплазія надниркових залоз внаслідок дефіциту STAR
90794	Класична вроджена гіперплазія надниркових залоз внаслідок дефіциту 21-гідроксилази
315311	Класична вроджена гіперплазія надниркових залоз, зумовлена дефіцитом 21-гідроксилази, проста вірильна форма

315306	Класична вроджена гіперплазія надниркових залоз, зумовлена дефіцитом 21-гідроксилази, солевтратна форма
325524	Класична вроджена ліпоїдна гіперплазія надниркових залоз, зумовлена дефіцитом STAR
325529	Некласична вроджена ліпоїдна гіперплазія надниркових залоз, зумовлена дефіцитом STAR
168588	Гіперандрогенія внаслідок дефіциту кортизонредуктази
91	Дефіцит ароматази
786	Синдром генералізованої глюкокортикоїдної резистентності
231580	Первинна одностороння гіперплазія надниркових залоз
369929	Синдром первинного гіперальдостеронізму-судом-неврологічних порушень
403	Сімейний гіперальдостеронізм, тип I
404	Сімейний гіперальдостеронізм, тип II
251274	Сімейний гіперальдостеронізм, тип III
642671	Сімейний гіперальдостеронізм, тип IV
320	Виражений надлишок мінералокортикоїдів
231632	Ектопічна альдостерон-продукуюча пухлина
112	Синдром Барттера
620217	Синдром Барттера, тип 1
620220	Синдром Барттера, тип 2
93605	Синдром Барттера, тип 3
89938	Синдром Барттера, тип 4
570371	Синдром Барттера, тип 5
95702	Вроджена гіпоплазія надниркових залоз, зчеплена з X-хромосою
289548	Спадкова ізольована недостатність надниркових залоз внаслідок часткового дефіциту CYP11A1
95700	Сімейна гіпоплазія надниркових залоз з відсутністю лютеїнізуючого гормону гіпофіза
361	Сімейний дефіцит глюкокортикоїдів
85138	Хвороба Аддісона
95409	Аддісоновий криз
977	Адреноміодистрофія
319205	Двосторонній масивний крововилив у наднирники
556037	Пізній сімейний гіпоальдостеронізм
556030	Ранній сімейний гіпоальдостеронізм
869	Синдром потрійного А
427	Сімейний гіпоальдостеронізм
199247	Дефіцит кортикостероїд-зв'язуючого глобуліну
642691	Первинна яєчникова недостатність, асоційована з ламкою X-хромосою

2232	Синдром первинного гіпергонадотропного гіпогонадизму - часткової алопеції
90796	46,XY порушення статевої диференціації внаслідок ізольованого дефіциту 17,20-ліази
443087	46,XY порушення статевої диференціації, зумовлене дефіцитом 17,20-десмолази яєчок
752	46,XY порушення статевої диференціації, зумовлене дефіцитом 17-бета-гідроксистероїддегідрогенази 3
753	46,XY порушення статевої диференціації, зумовлене дефіцитом 5-альфа-редуктази 2
2410	Синдром гіпергонадотропного гіпогонадизму - катаракти
178345	Синдром надлишку ароматази
3000	Сімейне периферичне передчасне статеве дозрівання, обмежене чоловічою статтю
785	Синдром резистентності до естрогенів
3453	Аутоімунна поліендокринопатія, тип 1
3143	Аутоімунна поліендокринопатія, тип 2
227982	Аутоімунна поліендокринопатія, тип 3
227990	Аутоімунна поліендокринопатія, тип 4
37042	X-зчеплений синдром імунної дисрегуляції-поліендокринопатії-ентеропатії
1227	Синдром Бангстада
100093	Карциноїдний синдром
73272	Затримка росту через дефіцит інсуліноподібного фактора росту 1 типу
73273	Затримка росту через резистентність до інсуліноподібного фактора росту I
140941	Низькорослість через дефіцит первинної кислотолабільної субодиниці
314811	Низькорослість, зумовлена дефіцитом GHSR
314802	Низькорослість, зумовлена частковим дефіцитом GHR
633	Синдром Ларона
99429	Синдром повної нечутливості до андрогенів
90797	Синдром часткової нечутливості до андрогенів
79474	Атиповий синдром Вернера
544628	Атиповий синдром Фанконі - синдром неонатального гіперінсулінізму
411590	Вольфрам-подібний синдром
508	Лепреконізм
552	MODY
2963	Прогероїдний синдром, тип Петті
64	Синдром Альстрема
902	Синдром Вернера

3463	Синдром Вольфрама
3455	Синдром Відемана-Раутенштрауха
276432	Синдром Огдена
769	Синдром Рабсона-Менденхолла
363665	Синдром акроостеолізу-келоїдоподібних уражень-передчасного старіння
3225	Синдром втрати слуху-сімейна нечутливості слинних залоз до альдостерону
363649	Синдром гіпоплазії нижньої щелепи-глухоти-прогероїдних ознак-ліподистрофії
66518	Синдром коротких п'ятих п'ясткових кісток-інсулінорезистентності
453533	Синдром поліендокринно-полінейропатії
280576	Синдром прогерії Нестора-Гільєрмо
740	Синдром прогерії Хатчинсона-Гілфорда
2976	Синдром псевдолепреконізму, тип Паттерсона
363618	Синдром серцево-шкірної прогерії, пов'язаний з LMNA
90301	Синдром чорного акантозу-інсулінорезистентності-м'язових судом-збільшення акрального отвору
2297	Синдром інсулінорезистентності, тип А
2298	Синдром інсулінорезистентності, тип В
199285	Спадкова гіперкаротинемія та дефіцит вітаміну А
199348	Енцефалопатія Верніке
97352	Дефіцит нікотинової кислоти [пелагра]
79241	Дефіцит біотинідази
79242	Дефіцит синтетази голокарбоксилази
2967	Дефіцит транскобаламіну І
289157	Гіпокальціємічний вітамін D-залежний рахіт
98267	Генетично обумовлене несиндромне ожиріння
66628	Ожиріння через вроджений дефіцит лептину
179490	Ожиріння через вроджену резистентність до лептину
369873	Ожиріння через дефіцит SIM1
179494	Ожиріння через дефіцит гена рецептора лептину
71528	Ожиріння через дефіцит прогормону конвертази І
71526	Ожиріння через дефіцит проопіомеланокортину
71529	Ожиріння через дефіцит рецепторів меланокортину 4
397615	Ожиріння, зумовлене дефіцитом CER19
99704	Синдром раннього ожиріння-гіперфагії-тяжкої затримки розвитку
293987	Синдром швидкого дитячого ожиріння-гіпоталамічної дисфункції-гіповентиляції-вегетативної дисрегуляції
329249	Тяжкий синдром раннього ожиріння та інсулінорезистентності, зумовлений дефіцитом SH2B1

79254	Класична фенілкетонурія
716	Фенілкетонурія
238583	Гіперфенілаланінемія внаслідок дефіциту тетрагідробіоптерину
508523	Гіперфенілаланінемія, зумовлена дефіцитом DNAJC12
13	Дефіцит 6-пірувоіл-тетрагідрооптеринсинтази
2102	Дефіцит ГТФ-циклогідролази I
1578	Дефіцит альфа-карбіноламіндегідратази птерину-4
226	Дефіцит дигідрооптеридинредуктази
79651	Легка гіперфенілаланінемія
79253	Легка фенілкетонурія
2209	Материнська фенілкетонурія
293284	Тетрагідробіоптерин-чутлива гіперфенілаланінемія/фенілкетонурія
56	Алкаптонурія
69723	Тирозинемія типу 3
882	Тирозинемія, тип 1
28378	Тирозинемія, тип 2
2118	Хокінсінурія
352734	Мінімальний пігментний окулошкірний альбінізм, тип 1
352731	Окулокутанний альбінізм, тип 1
79434	Окулокутанний альбінізм, тип 1B
79432	Окулокутанний альбінізм, тип 2
79433	Окулокутанний альбінізм, тип 3
79435	Окулокутанний альбінізм, тип 4
370091	Окулокутанний альбінізм, тип 5
370097	Окулокутанний альбінізм, тип 6
352745	Окулокутанний альбінізм, тип 7
79431	Окулокутанний альбінізм, типу 1A
2719	Окулоцеребральний синдром з гіпопигментацією, тип Кросс
2720	Окулоцеребральний синдром з гіпопигментацією, тип Преуса
597733	Окулошкірний альбінізм, тип 8
1000	Очний альбінізм з пізньою сенсоневральною глухотою
352723	Полегшений синдром Чедіака-Хігаші
2884	Пєбальдизм
3440	Синдром Ваарденбурга
894	Синдром Ваарденбурга, тип 1
895	Синдром Ваарденбурга, тип 2
896	Синдром Ваарденбурга, тип 3
79430	Синдром Германського-Пудлака
183678	Синдром Германського-Пудлака внаслідок дефіциту AP-3

231531	Синдром Германського-Пудлака, зумовлений дефіцитом BLOC-1
231512	Синдром Германського-Пудлака, зумовлений дефіцитом BLOC-2
231500	Синдром Германського-Пудлака, зумовлений дефіцитом BLOC-3
79476	Синдром Гріселлі, тип 1
79477	Синдром Гріселлі, тип 2
79478	Синдром Гріселлі, тип 3
381	Синдром Грічеллі
42665	Синдром Тітца
167	Синдром Чедіака-Хігаші
2885	Синдром пебальдизму-неврологічних дефектів
352737	Температурно-чутливий окулошкірний альбінізм, тип 1
999	Фенотип горностає
54	X-зчеплений рецесивний очний альбінізм
79155	Гідроксикінуреніурія
2224	Гіпертриптофанемія
2157	Гістидинемія
1361	Дефіцит карнозинази
3057	Дефіцит моноамінооксидази А
210128	Сечокамяна ацидурія
94086	Синдром блакитних пелюшок
2158	Синдром гістидинурії-каналцевого дефекту нирок
51208	Форміноглутамінова ацидурія
268173	Інтермітуюча хвороба сечі кленового сиропу
268145	Класична хвороба сечі кленового сиропу
268162	Помірно виражена хвороба сечі кленового сиропу
268184	Тіамін-чутлива хвороба сечі кленового сиропу
511	Хвороба кленового сиропу
20	3-гідрокси-3-метилглутарова ацидурія
939	3-гідроксиізомасляна ацидурія
67046	3-метилглутаконова ацидурія, тип 1
67047	3-метилглутаконова ацидурія, тип 3
67048	3-метилглутаконова ацидурія, тип 4
505208	3-метилглутаконова ацидурія, тип 8
505216	3-метилглутаконова ацидурія, тип 9
33	Ізовалеріанова ацидемія
79157	Дефіцит 2-метилбутирил-КоА-дегідрогенази
6	Дефіцит 3-метилкротоніл-КоА карбоксилази
134	Дефіцит бета-кетотіолази

653880	Дефіцит мітохондріальної коротколанцюгової еноіл-КоА-гідратази 1
79159	Дефіцит ізобутирил-КоА-дегідрогенази
66634	Дилатаційна кардіоміопатія з атаксією
289307	Затримка розвитку через дефіцит метилмалонатдегідрогенази напівдегідрогенази
26	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинурією
369955	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинурією, тип cblJ
369962	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинурією, тип cblX
79310	Метилмалонова ацидемія тип cblA, чутлива до вітаміну B12
79311	Метилмалонова ацидемія тип cblB, чутлива до вітаміну B12
308425	Метилмалонова ацидемія, зумовлена дефіцитом метилмалоніл-КоА епімерази
27	Метилмалонова ацидемія, не чутлива до вітаміну B12
289916	Метилмалонова ацидемія, не чутлива до вітаміну B12, тип mut0
28	Метилмалонова ацидемія, чутлива до вітаміну B12
308442	Метилмалонова ацидемія, чутлива до вітаміну B12, тип cblDv2
280183	Метилмалоновий ацидоз внаслідок дефекту транскобаламінових рецепторів
79312	Метилмалоновий ацидоз, що не чутливий до вітаміну B12, тип mut-
88639	Нейродегенерація внаслідок дефіциту 3-гідроксиізобутирил-КоА-гідролази
289504	Поєднання малонової та метилмалонової ацидемії
35	Пропіонова ацидемія
445038	Синдром 3-метилглутаконової ацидурії-неонатальної катаракти-неврологічних уражень-вродженої нейтропенії
352328	Синдром MEGDEL
111	Синдром Барта
308410	Синдром аутизму-епілепсії внаслідок дефіциту кінази кетокислотної дегідрогенази з розгалуженим ланцюгом
17	Фатальний молочнокислий ацидоз немовлят з метилмалоновою ацидурією
139399	Адреномієлонеуропатія
71212	Гіперінсулінізм внаслідок дефіциту коротколанцюгової 3-гідроксилацил-КоА-дегідрогенази
35701	Дефіцит 3-гідрокси-3-метилглутарил-КоА-синтази
99901	Дефіцит ацил-КоА-дегідрогенази 9
26793	Дефіцит ацил-КоА-дегідрогенази з дуже довгим ланцюгом
42	Дефіцит ацил-КоА-дегідрогенази середнього ланцюга
300	Дефіцит біфункціонального ферменту

5	Дефіцит довголанцюгової 3-гідроксиацил-КоА-дегідрогенази
438178	Дефіцит жирної ацил-КоА-редуктази 1
156	Дефіцит карнітин пальмітоїлтрансферази 1А
159	Дефіцит карнітин-ацилкарнітинової транслокази
157	Дефіцит карнітинпальмітоїлтрансферази II
228302	Дефіцит карнітинпальмітоїлтрансферази II, міопатична форма
228308	Дефіцит карнітинпальмітоїлтрансферази II, неонатальна форма
228305	Дефіцит карнітинпальмітоїлтрансферази II, тяжка інфантильна форма
26792	Дефіцит коротколанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази
2971	Дефіцит пероксисомальної ацил-КоА-оксидази
832	Дефіцит сукциніл-КоА:3-оксокислої КоА-трансферази
394532	Множинна недостатність ацил-КоА-дегідрогенази, легкий тип
26791	Множинний дефіцит ацил-КоА-дегідрогенази
394529	Множинний дефіцит ацил-КоА-дегідрогенази, тяжкий неонатальний тип
44	Неонатальна адренолейкодистрофія
615938	Синдром спастичного паралічу-катаракти-затримки мовлення
158	Системний первинний дефіцит карнітину
329942	Транзиторний неонатальний множинний дефіцит ацил-КоА-дегідрогенази
43	Х-зчеплена адренолейкодистрофія
139396	Х-зчеплена церебральна адренолейкодистрофія
42062	Іміногліцинурія
2195	Дикарбоксильна аміноацидурия
91136	Набутий синдром Фанконі, асоційований з легким ланцюгом моноклонального Ig
470	Непереносимість лізинуричного білка
534	Окулоцереброренальний синдром Лоу
411641	Очний цистиноз
3337	Первинний ренотубулярний синдром Фанконі
238523	Синдром атипової гіпотонії-цистинурії
163690	Синдром гіпотонії-цистинурії
2116	Хвороба Хартнупа
213	Цистиноз
214	Цистинурія
93612	Цистинурія, тип А
93613	Цистинурія, тип В
411629	Інфантильний нефропатичний цистиноз

411634	Ювенільний нефропатичний цистиноз
99731	Ізольований дефіцит сульфітоксидази
1035	Бета-меркаптолактатна цистеїнова дисульфідурія
622	Гомоцистинурія без метилмалонової ацидурії
394	Гомоцистинурія внаслідок дефіциту цистатіонін-бета-синтази
395	Гомоцистинурія, зумовлена дефіцитом метилентетрагідрофолатредуктази
289290	Гіперметіонінемічна енцефалопатія внаслідок дефіциту аденозинкінази
289891	Гіперметіонінемія внаслідок дефіциту гліцин-N-метилтрансферази
88618	Дефіцит S-аденозилгомоцистеїн гідролази
2170	Дефіцит метилкобаламіну типу cblG
308380	Дефіцит метилкобаламіну, тип cblDv1
2169	Дефіцит метилкобаламіну, тип cblE
168598	Дефіцит метіонаденозилтрансферази I/III
308386	Дефіцит сульфітоксидази внаслідок дефіциту кофактора молібдену, тип A
308393	Дефіцит сульфітоксидази внаслідок дефіциту кофактора молібдену, тип B
308400	Дефіцит сульфітоксидази внаслідок дефіциту кофактора молібдену, тип C
99732	Дефіцит сульфітоксидази через дефіцит молібденового кофактору
833	Енцефалопатія, зумовлена дефіцитом сульфітоксидази
79283	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинурією, тип cblD
79284	Метилмалонова ацидемія з гомоцистинурією, тип cblF
289266	Рання епілептична енцефалопатія та розумова відсталість внаслідок мутації GRIN2A
619979	Синдром затримки розвитку-імунодефіциту-лейкоенцефалопатії-гіпогомоцистеїнемії
212	Цистатіонінурія
90	Аргінінемія
23	Аргінінобурштинова ацидурія
247546	Гостра неонатальна цитрулінемія, тип I
927	Гіперамоніємія внаслідок дефіциту N-ацетилглутаматсинтази
147	Дефіцит карбамоїл-фосфатсинтетази 1
247598	Неонатальний внутрішньопечінковий холестаза внаслідок дефіциту цитрину
247573	Пізня цитрулінемія I типу з пізнім початком
247525	Цитрулінемія, тип I
247585	Цитрулінемія, тип II

79154	2-аміноадипінова 2-оксоадипінова ацидурія
35706	Глутарова ацидемія, тип 3
2203	Гіперлізінемія
25	Дефіцит глутарил-КоА-дегідрогенази
3124	Сахаропінурія
79156	Синдром судоми-інтелектуальної недостатності внаслідок гідроксилізинурії
664	Дефіцит орнітинтранскарбамілази
414	Круглиста атрофія судинної оболонки та сітківки
544488	Синдром глобальної затримки розвитку-алопеції-макроцефалії-дисморфізму обличчя- структурних аномалій головного мозку
415	Синдром гіперорнітинемії-гіперамоніемії-гомоцитрулінурії
289860	Інфантильна гліцинова енцефалопатія
289863	Атипова гліцинова енцефалопатія
407	Гліцинова енцефалопатія
419	Гіперпролінемія, тип 1
79101	Гіперпролінемія, тип 2
243343	Дефіцит диметилгліциндегідрогенази
289857	Неонатальна гліцинова енцефалопатія
3129	Саркозінемія
356978	D,L-2-гідроксиглутарова ацидурія
79315	D-2-гідроксиглутарова ацидурія
79314	L-2-гідроксиглутарова ацидурія
71278	Вроджена дисгенезія головного мозку внаслідок дефіциту глутамінсинтетази
79351	Дефіцит 3-фосфогліцератдегідрогенази, інфантильна/ювенільна форма
79350	Дефіцит 3-фосфосеринфосфатази, інфантильна/ювенільна форма
33572	Дефіцит 5-оксопролінази
35704	Дефіцит L-аргініну:гліцин-амідинотрансферази
137754	Дефіцит аміноацилази 1
22	Дефіцит бурштинової напівальдегід дегідрогенази
33573	Дефіцит гамма-глутамілтранспептидази
382	Дефіцит гуанідиноацетатметилтрансферази
742	Дефіцит пролідази
2066	Дефіцит трансамінази гамма-аміномасляної кислоти
284417	Дефіцит фосфосеринамінотрансферази, інфантильна/ювенільна форма
583595	Дефіцит шляху біосинтезу серину, інфантильна/ювенільна форма
943	Малонова ацидурія

391376	Синдром вродженої мікроцефалії-тяжкої енцефалопатії-прогресуючої церебральної атрофії
35878	Синдром гіперінсулінізму-гіперамоніємії
52503	Х-зчеплений дефіцит транспортера креатину
391417	Хвороба HSD10
391457	Хвороба HSD10, неонатальний тип
391428	Хвороба HSD10, інфантильний тип
53690	Вроджений дефіцит лактази
439854	Вроджена гіпертрофічна кардіоміопатія з летальним наслідком через хворобу накопичення глікогену
79258	Дефіцит глікогену внаслідок дефіциту глюкозо-6-фосфатази, тип Ia
79259	Дефіцит глікогену внаслідок дефіциту глюкозо-6-фосфатази, тип Ib
397937	Міопатія з поліглюкозаними тільцями, тип 1
456369	Поліглюкозанова міопатія тіла, тип 2
2088	Синдром Фанконі-Бікеля
34587	Хвороба Данона
206583	Хвороба з поліглюкозаними тільцями у дорослих
284426	Хвороба накопичення глікогену внаслідок дефіциту М-субодиниці лактатдегідрогенази
284435	Хвороба накопичення глікогену внаслідок дефіциту Н-субодиниці лактатдегідрогенази
263297	Хвороба накопичення глікогену з тяжкою кардіоміопатією через дефіцит глікогеніну
137625	Хвороба накопичення глікогену через дефіцит глікогенсинтази в м'язах і серці
99849	Хвороба накопичення глікогену через дефіцит м'язової бета-енолази
97234	Хвороба накопичення глікогену через дефіцит фосфогліцератмутази
57	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом альдолази А
364	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом глюкозо-6-фосфатази
369	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом глікогенфосфорилази печінки
365	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом кислої мальтази
420429	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом кислої мальтази, пізній початок
308552	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом кислої мальтази, інфантильний початок

368	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом м'язової глікогенфосфорилази
715	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом м'язової фосфорилазної кінрази
371	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом м'язової фосфофруктокінази
2089	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом печінкової глікогенсинтетази
264580	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом печінкової фосфорилазної кінрази
367	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену
308670	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену, вроджена нервово-м'язова форма
308684	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену, дитяча комбінована печінково-міопатична форма
308698	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену, дитяча нервово-м'язова форма
308655	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену, летальна перинатальна нервово-м'язова форма
308638	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену, непрогресуюча печінкова форма
308712	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену, нервово-м'язова форма у дорослих
308621	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розгалуження глікогену, прогресуюча печінкова форма
366	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом ферменту розщеплення глікогену
713	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом фосфогліцераткінази 1
79240	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом фосфорилазної кінрази печінки та м'язів
348	Дефіцит фруктозо-1,6-бісфосфатази
2056	Есенціальна фруктозурія
469	Спадкова непереносимість фруктози
308487	Генералізована недостатність галактозоепімерази

79238	Дефіцит галактозної епімерази
308473	Дефіцит галактозоепімерази еритроцитів
79237	Дефіцит галактокінази
79239	Класична галактоземія
35122	Вроджена недостатність сахарази-ізомальтази
35710	Глюкозо-галактозна мальабсорбція
103909	Дефіцит трегалази
103907	Хронічна діарея через дефіцит глюкоамілази
255182	Дефіцит Е3-зв'язуючого білка піруватдегідрогенази
447784	Дефіцит мітохондріального переносника пірувату
765	Дефіцит піруватдегідрогенази
79243	Дефіцит піруватдегідрогенази Е1-альфа
255138	Дефіцит піруватдегідрогенази Е1-бета
79244	Дефіцит піруватдегідрогенази Е2
2394	Дефіцит піруватдегідрогенази Е3
3008	Дефіцит піруваткарбоксилази
353308	Дефіцит піруваткарбоксилази, дитячий тип
353320	Дефіцит піруваткарбоксилази, доброякісний тип
353314	Дефіцит піруваткарбоксилази, тяжкий неонатальний тип
79246	Дефіцит фосфатази піруватдегідрогенази
2880	Дефіцит фосфоенолпіруваткарбоксикінази
2364	Хвороба накопичення глікогену, зумовлена дефіцитом лактатдегідрогенази
941	D-гліцерінова ацидурія
408	Ізольований дефіцит гліцеролкінази
401948	Гіперамоніємічна енцефалопатія, зумовлена дефіцитом карбоангідрази ВА
284414	Дефіцит гліцеролкінази, доросла форма
284411	Дефіцит гліцеролкінази, ювенільна форма
101028	Дефіцит трансальдолази
2843	Пентозурія
416	Первинна гіпероксалурія
93598	Первинна гіпероксалурія, тип 1
93599	Первинна гіпероксалурія, тип 2
93600	Первинна гіпероксалурія, тип 3
69076	Сімейна ниркова глюкозурія
309246	Гангліозидоз GM2, варіант АВ
796	Хвороба Сандхоффа
309169	Хвороба Сандхоффа, доросла форма
309162	Хвороба Сандхоффа, ювенільна форма
309155	Хвороба Сандхоффа, інфантильна форма
845	Хвороба Тея-Сакса

309192	Хвороба Тея-Сакса, доросла форма
309185	Хвороба Тея-Сакса, ювенільна форма
309178	Хвороба Тея-Сакса, інфантильна форма
354	GM1 гангліозидоз
79255	GM1 гангліозидоз, тип 1
79256	GM1 гангліозидоз, тип 2
79257	GM1 гангліозидоз, тип 3
578	Муколіпідоз, тип IV
135	CACH-синдром
527497	NKX6-2-пов'язана аутосомно-рецесивна гіпомієлінізуюча лейкодистрофія
206436	Інфантильна хвороба Краббе
309252	Атипова хвороба Гоше, зумовлена дефіцитом сапозину C
99027	Аутосомно-домінантна лейкодистрофія, що починається в дорослому віці
314911	Важка форма хвороби Канавана
157713	Вроджений або ранній дитячий синдром CACH
139441	Гіпомієлінізація з атрофією базальних гангліїв і мозочка
363412	Гіпомієлінізація із залученням стовбура головного та спинного мозку та спастичністю ніг
1659	Дерматолейкодистрофія
502444	Дефіцит лужної керамідази 3
585	Дефіцит множинної сульфатази
77292	Дефіцит нейровісцеральної кислоти сфінгомієлінази у новонароджених
139406	Енцефалопатія внаслідок дефіциту просапозину
85136	Кістозна лейкоенцефалопатія без мегаленцефалії
314918	Легка форма хвороби Канавана
139444	Лейкоенцефалопатія з двобічними кістами передньої скроневої частки
363540	Лейкоенцефалопатія з легкою мозочковою атаксією та набряком білої речовини
99854	Лейкоенцефалопатія племені Кри
2478	Мегаленцефалічна лейкоенцефалопатія з підкірковими кістами
512	Метахроматична лейкодистрофія
309271	Метахроматична лейкодистрофія, доросла форма
309256	Метахроматична лейкодистрофія, пізня інфантильна форма
309263	Метахроматична лейкодистрофія, ювенільна форма
280234	Нуль синдром
99853	Оваріолейкодистрофія
77295	Одонтолейкодистрофія

163746	Периферична демієлінізуюча нейропатія - центральна дисмієлінізуюча лейкодистрофія - синдром Ваарденбурга - хвороба Гіршпрунга
139447	Прогресуюча кавітаційна лейкоенцефалопатія
206443	Пізня інфантильна/ювенільна хвороба Краббе
157716	Пізній дитячий синдром САСН
99852	Синдром Равіна
447893	Синдром гіпомієлінізації-атрофії мозочка-гіпоплазії мозолистого тіла
137639	Синдром гіпомієлінізуючої лейкодистрофії-атаксії-гіподонтії-гіпомієлінізації
163684	Синдром лейкоенцефалопатії-дистонії-моторної нейропатії
447896	Синдром тремору-атаксії-центральної гіпомієлінізації
2072	Синдром хвороби Гоше-офтальмоплегії-кальцифікації серцево-судинної системи
85212	Фетальна хвороба Гоше
355	Хвороба Гоше
77259	Хвороба Гоше, тип 1
77260	Хвороба Гоше, тип 2
77261	Хвороба Гоше, тип 3
141	Хвороба Канавана
487	Хвороба Краббе
206448	Хвороба Краббе у дорослих
646	Хвороба Німана-Піка, тип С
216975	Хвороба Німана-Піка, тип С, важкий ранній інфантильний неврологічний початок
216986	Хвороба Німана-Піка, тип С, неврологічний початок у дорослих
216978	Хвороба Німана-Піка, тип С, пізній інфантильний неврологічний початок
216972	Хвороба Німана-Піка, тип С, тяжка перинатальна форма
216981	Хвороба Німана-Піка, тип С, ювенільний неврологічний початок
702	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера
280270	Пеліцеус-Мерцбахероподібне захворювання
280229	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера у жінок-носіїв
280219	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера, класична форма
280210	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера, коннатальна форма
280224	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера, перехідна форма
280293	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера, спричинена мутацією AIMP1
280282	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера, спричинена мутацією GJC2

280288	Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера, спричинена мутацією HSPD1
324	Хвороба Фабрі
333	Хвороба Фарбера
77293	Хронічний дефіцит вісцеральної кислої сфінгомієлінази
618891	Хронічний нейровісцеральний дефіцит кислої сфінгомієлінази
157719	Ювенільний або дорослий синдром CACH
1947	Синдром прогресуючої епілепсії-інтелектуальної недостатності, фінський тип
314632	Хвороба CLN12
275761	Дефіцит лізосомальної кислої ліпази
565612	Первинна кардіоміоваскулопатія з відкладенням тригліцеридів
75233	Хвороба Вольмана
75234	Хвороба накопичення ефірів холестерину
98908	Хвороба накопичення нейтральних ліпідів з міопатією
98907	Хвороба накопичення нейтральних ліпідів з іхтіозом
909	Церебротендінозний ксантоматоз
579	Мукополісахаридоз, тип I
93473	Синдром Гурлера
93476	Синдром Гурлера-Шейє
93474	Синдром Шейє
580	Мукополісахаридоз, тип II
217085	Мукополісахаридоз, тип II, важка форма
217093	Мукополісахаридоз, тип II, легка форма
67041	Дефіцит гіалуронідази
662216	Мукополісахаридоз, тип 10
581	Мукополісахаридоз, тип 3
582	Мукополісахаридоз, тип 4
309310	Мукополісахаридоз, тип 4В
309297	Мукополісахаридоз, тип 4А
583	Мукополісахаридоз, тип 6
276223	Мукополісахаридоз, тип 6, повільно прогресуючий
276212	Мукополісахаридоз, тип 6, швидко прогресуючий
584	Мукополісахаридоз, тип 7
79272	Синдром Санфіліппо, тип D
79269	Синдром Санфіліппо, тип A
79270	Синдром Санфіліппо, тип B
79271	Синдром Санфіліппо, тип C
576	Муколіпідоз, тип II
577	Муколіпідоз, тип III

423461	Муколіпідоз, тип III альфа/бета
423470	Муколіпідоз, тип III гамма
61	Альфа-маннозидоз
309288	Альфа-маннозидоз, доросла форма
309282	Альфа-маннозидоз, інфантильна форма
93	Аспартилглюкозамінурия
118	Бета-маннозидоз
93400	Вроджений сіалідоз, тип 2
351	Галактосіалідоз
3137	Дефіцит альфа-N-ацетилгалактозамінідази
79279	Дефіцит альфа-N-ацетилгалактозамінідази, тип 1
79280	Дефіцит альфа-N-ацетилгалактозамінідази, тип 2
79281	Дефіцит альфа-N-ацетилгалактозамінідази, тип 3
812	Сіалідоз, тип 1
87876	Сіалідоз, тип 2
349	Фукозидоз
93399	Ювенільний сіалідоз, тип 2
79327	ALG1-CDG
280071	ALG11-CDG
79324	ALG12-CDG
324422	ALG13-CDG
79326	ALG2-CDG
79321	ALG3-CDG
79320	ALG6-CDG
79325	ALG8-CDG
79328	ALG9-CDG
79332	B4GALT1-CDG
448010	CAD-CDG
468684	CCDC115-CDG
263508	COG1-CDG
435934	COG2-CDG
263501	COG4-CDG
263487	COG5-CDG
464443	COG6-CGD
79333	COG7-CDG
95428	COG8-CDG
300536	DDOST-CDG
91131	DK1-CDG
86309	DPAGT1-CDG
79322	DPM1-CDG
263494	DPM3-CDG
397941	MAN1B1-CDG

79329	MGAT2-CDG
79330	MOGS-CDG
79323	MPDU1-CDG
79319	MPI-CDG
319646	PGM1-CDG
443811	PGM3-CDG
79318	PMM2-CDG
244310	RFT1-CDG
238459	SLC35A1-CDG
356961	SLC35A2-CDG
468699	SLC39A8-CDG
324737	SRD5A3-CDG
370927	SSR4-CDG
370921	STT3A-CDG
370924	STT3B-CDG
314667	TMEM165-CDG
466703	TMEM199-CDG
370930	Xylt1-CDG
329178	Вроджена мязова дистрофія з інтелектуальною недостатністю та важкою формою епілепсії
370933	Дефіцит GM3-синтази
404454	Синдром алакримії-хореоатетозу-печінкової дисфункції
488635	Синдром ранньої епілепсії-інтелектуальної недостатності-аномалій розвитку головного мозку
466926	Синдром судом-сколіоз-макроцефалія
3166	Сіалурія
309334	Хвороба Салла
309331	Хвороба Салла середнього ступеня тяжкості
834	Хвороба накопичення вільної сілової кислоти
309324	Хвороба накопичення вільної сілової кислоти, інфантильна форма
391665	Гомозиготна сімейна гіперхолестеринемія
209902	Гіперхолестеринемія внаслідок дефіциту холестерол 7-альфа-гідроксилази
2882	Ситостеролемія
412	Дисбеталіпопротеїнемія
444490	Синдром сімейної хіломікронемії
535458	Сімейний дефіцит GPIIb/IIIa
309020	Сімейний дефіцит аполіпопротеїну С-II
530849	Сімейний дефіцит аполіпопротеїну A5
309015	Сімейний дефіцит ліпопротеїніпази
535453	Сімейний дефіцит фактора дозрівання ліпази 1

140905	Гіперліпідемія через дефіцит печінкової триацилгліцеролліпази
14	Абеталіпопротеїнемія
650	Дефіцит LCAT
425	Дефіцит аполіпопротеїну А-I
79293	Сімейний дефіцит LCAT
31150	Хвороба Танжера
71	Хвороба затримки хіломікронів
79292	Хвороба рибячого ока
2388	Хореоакантоцитоз
2176	Інфантильний системний гіаліноз
530	Ліпоїдний протеїноз
3018	Синдром ішемія сітківки-гіаліноз дрібних судин травного тракту-дифузні церебральні кальцифікати
510	Синдром Леша-Ніхана
250977	AICA-рибозидурія
411543	Виражена суперактивність фосфорибозилпірофосфатсинтетази
309147	Гіпер-бета-аланінемія
633099	Дефіцит PAICS
46	Дефіцит аденілосукцинатліази
976	Дефіцит аденінфосфорибозилтрансферази
65287	Дефіцит бета-уреїдопропіонази
1675	Дефіцит дигідропіримідиндегідрогенази
38874	Дигідропіримідинурія
93601	Ксантинурія, тип I
93602	Ксантинурія, тип II
1187	Летальна атаксія з глухотою та атрофією зорового нерва
411536	Помірна суперактивність фосфорибозилпірофосфатсинтетази
3467	Спадкова ксантинурія
30	Спадкова оротова ацидурия
3222	Суперактивність фосфорибозилпірофосфатсинтетази
423479	X-зчеплена розумова відсталість-спастичність кінцівок- дистрофія сітківки- дефіцит аргінін-вазопресину
79233	Часткова недостатність гіпоксантин-гуанін-фосфорибозилтрансферази
79278	Аутосомна еритропоетична протопорфірія
79277	Вроджена еритропоетична порфірія
443197	X-зчеплена еритропоетична протопорфірія
101330	Порфірія шкіри пізня
443057	Спорадична пізня порфірія кутикули
443062	Сімейна пізня порфірія

79473	Варіабельна порфірія
95159	Гепатоеритропоетична порфірія
79276	Гостра інтермітуюча порфірія
280379	Еритропоетична уропорфірія, асоційована зі злоякісними мієлоїдними пухлинами
100924	Порфірія внаслідок дефіциту ALA-дегідратази
79273	Спадкова копропорфірія
659672	Хардеропорфірія
926	Акаталаземія
2587	Дефіцит мієлопероксидази
205	Синдром Кріглера-Найяра
79234	Синдром Кріглера-Найяра, тип 1
79235	Синдром Кріглера-Найяра, тип 2
234	Синдром Дубіна-Джонсона
3111	Синдром Ротора
171851	Синдром MEDNIK
198	Синдром потиличного рогу
1551	Сімейний доброякісний дефіцит міді
905	Хвороба Вільсона
565	Хвороба Менкеса
79230	HJV або HAMP-асоційований гемохроматоз
48818	Ацерулоплазмінемія
647834	Гемохроматоз, пов'язаний з SLC40A1
225123	Гемохроматоз, пов'язаний з TFR2
648581	Двогенний гемохроматоз
446	Неонатальний гемохроматоз
247790	Перевантаження залізом, пов'язане з FTH1
465508	Симптоматична форма гемохроматозу, пов'язаного з HFE
648562	Ферропортінова хвороба
139507	Хвороба надлишку заліза в раціоні харчування
99931	Ідіопатичний гемосидероз легень
99930	Вторинний гемосидероз легень
99932	Синдром Гейнера
251523	Гіперцинкемія та гіперкальпротектинемія
37	Ентеропатичний акродерматит
505242	Синдром психомоторної регресії-окуломоторної апраксії-рухових розладів-нефропатії
247651	Інфантильна гіпофосфатазія
89937	Аутосомно-домінантний гіпофосфатемічний рахіт
289176	Аутосомно-рецесивний гіпофосфатемічний рахіт
93160	Гіпокальціємічний вітамін D-резистентний рахіт
436	Гіпофосфатазія

247667	Гіпофосфатазія в дитячому віці
247676	Гіпофосфатазія у дорослих
35121	Дефіцит лізосомальної кислої фосфатази
247685	Одонтогіпофосфатазія
247623	Перинатальна летальна гіпофосфатазія
247638	Пренатальна доброякісна гіпофосфатазія
157215	Спадковий гіпофосфатемічний рахіт з гіперкальціурією
89936	X-зчеплена гіпофосфатемія
199326	Ізольована аутосомно-домінантна гіпомагніємія, тип Глаудеманса
34528	Аутосомно-домінантна первинна гіпомагніємія з гіпокальціурією
30924	Первинна гіпомагніємія з вторинною гіпокальціємією
306516	Первинна гіпомагніємія з гіперкальціурією та нефрокальцинозом
31043	Первинна гіпомагніємія з гіперкальціурією та нефрокальцинозом без тяжкого ураження очей
2196	Первинна гіпомагніємія з гіперкальціурією та нефрокальцинозом з тяжким ураженням очей
620368	Первинна гіпомагніємія, пов'язана з EGF, з інтелектуальною недостатністю
620363	Синдром первинної гіпомагніємії-генералізованих судом-інтелектуальної недостатності- ожиріння
564178	Синдром первинної гіпомагніємії-рефрактерних судом-інтелектуальної недостатності
2197	Ідіопатична гіперкальціурія
300547	Аутосомно-рецесивна інфантильна гіперкальціємія
280068	Вісцеральна кальцифілаксія
280062	Кальцифілаксія
280065	Кальцифілаксія шкіри
405	Сімейна гіпокальціурична гіперкальціємія
93372	Сімейна гіпокальціурична гіперкальціємія, тип 1
101049	Сімейна гіпокальціурична гіперкальціємія, тип 2
101050	Сімейна гіпокальціурична гіперкальціємія, тип 3
521406	Синдром дистонії-паркінсонізму-гіпермарганцемії
586	Кістозний фіброз
2575	Синдром кістозного фіброзу-гастриту-мегалобластної анемії
247868	NLRP12-асоційований синдром спадкової періодичної лихоманки
93561	Аліментарний амілоїдоз
93560	Амілоїдоз AA α AI
238269	Амілоїдоз AA α AI
93562	Амілоїдоз AFib

343	Гіперімуноглобулінемія D з періодичною лихоманкою
436166	Періодична лихоманка - дитячий ентероколіт - аутозапальний синдром
32960	Періодичний синдром, асоційований з рецептором фактора некрозу пухлин 1
1451	Синдром CINCA
42642	Синдром PFAPA
575	Синдром Макла-Уеллса
85450	Спадковий амілоїдоз з первинним ураженням нирок
342	Сімейна середземноморська лихоманка
314701	Первинний системний амілоїдоз
85453	X-зчеплене ретикулярне пігментне захворювання
85448	Амілоїдоз AGel
85447	Амілоїдоз ATTRV30M
314652	Амілоїдоз, варіант ABeta2M
271861	Спадковий амілоїдоз ATTR
85445	Амілоїдоз AA
85446	Амілоїдоз дикого типу ABeta2M
85451	Амілоїдоз ATTRV122I
314709	Первинний локалізований амілоїдоз
85443	Амілоїдоз AL
137810	Вузликовий шкірний амілоїдоз
319635	Дисхромія при амілоїдозі кутикули
49804	Лишайний амілоїдоз
137814	Макулярний амілоїдоз
353220	Сімейний первинний локалізований шкірний амілоїдоз
324723	Абета-амілоїдоз, арктичний тип
100006	Абета-амілоїдоз, голландський тип
324708	Абета-амілоїдоз, тип Айова
324718	Амілоїдоз ABetaA21G
324703	Амілоїдоз ABetaL34V
97345	Амілоїдоз ABri
100008	Амілоїдоз ACys
97346	Амілоїдоз Adan
439254	Амілоїдоз ITM2B
85458	Церебральна амілоїдна ангіопатія
439232	Амілоїдоз AApoAIV
439224	Амілоїдоз ALECT2
330001	Амілоїдоз ATTR дикого типу
442582	Амілоїдоз при гіпертонічній хворобі
1195	Вроджена атрансферинемія
440731	Дефіцит L-феритину

60	Дефіцит альфа-1-антитрипсину
132	Спадковий дефіцит бутирилхолінестерази
90158	Ідіопатична локалізована ліподистрофія
90160	Індукована тиском локальна ліпоатрофія
280365	Аутосомна напівдомінантна важка ліподистрофічна ламінопатія
528	Вроджена генералізована ліподистрофія
90156	Відцентрова ліподистрофія
90159	Локалізована ліподистрофія, спричинена панікулітом
1979	Ліподистрофія внаслідок дефіциту пептидних факторів росту
90157	Медикаментозна локалізована ліподистрофія
79086	Набута генералізована ліподистрофія
79087	Набута часткова ліподистрофія
435628	Синдром Кеппена-Любінського
300382	Синдром прогероїдного та марфаноїдного аспекту-ліподистрофії
79085	Сімейна часткова ліподистрофія, пов'язана з AKT2
435651	Сімейна часткова ліподистрофія, пов'язана з CIDEA
435660	Сімейна часткова ліподистрофія, пов'язана з LIPE
280356	Сімейна часткова ліподистрофія, пов'язана з PLIN1
79083	Сімейна часткова ліподистрофія, пов'язана з PPARG
2348	Сімейна часткова ліподистрофія, тип Даннігана
79084	Сімейна часткова ліподистрофія, тип Кебберлінга
36397	Болючий ліпоматоз
2396	Енцефалокраніокутанний ліпоматоз
529	Мезосоматозний ліпоматоз Роу-Лері
199276	Сімейний множинний ліпоматоз
485421	MFF-асоційована енцефалопатія, зумовлена дефектом мітохондріального та пероксисомного поділу
597874	MTHFS-пов'язаний синдром затримки розвитку-мікроцефалії-низькорослості-епілепсії
644	NARP-синдром
254913	Ізольований дефіцит АТФ-синтази
440713	Ізольований дефіцит седогептулокінази
254905	Ізольований дефіцит цитохрому С оксидази
352563	Інфантильна гіпертрофічна кардіоміопатія, зумовлена дефіцитом MRPL44
313850	Інфантильна мозочково-ретинальна дегенерація
314603	Аутосомно-рецесивна спастична атаксія з лейкоенцефалопатією
562538	Аутосомно-рецесивний екстраоральний галітоз
254343	Аутосомно-рецесивний синдром спастичної атаксії - атрофії зорового нерва - дизартрії

137681	Гепатоенцефалопатія внаслідок комбінованого дефекту окисного фосфорилування типу 1
217371	Гостра дитяча печінкова недостатність внаслідок дефекту синтезу білків, що кодуються мтДНК
324525	Гіпертрофічна кардіоміопатія з аномаліями нирок, зумовлена мутацією мітохондріальної ДНК
137908	Гіпотонія з молочнокислим ацидозом та гіперамоніємією
620371	Гітельманоподібна тубулопатія нирок внаслідок мутації мітохондріальної ДНК
570422	Дефіцит галактозо-мутаротазу
562509	Дефіцит гемоксигенази-1
555402	Дефіцит дегідратази NAD(P)HX
555407	Дефіцит епімерази NAD(P)HX
401862	Дефіцит ліпоїлтрансферази 1
447795	Дефіцит ліпоїлтрансферази 2
309025	Дефіцит мевалонаткінази
401859	Дефіцит синтетази ліпоєвої кислоти
488618	Дефіцит транскетолази
401866	Дитяча спастичність з гіперглікемією та гіперглікемією
527276	Енцефалопатія внаслідок дефекту мітохондріального та пероксисомного поділу
330050	Енцефалопатія, пов'язана з DNMI1L, зумовлена дефектом мітохондріального та пероксисомного поділу
353217	Епілептична енцефалопатія з глобальною церебральною демієлінізацією
51188	Етилмалонова енцефалопатія
1349	Кардіоміопатія, пов'язана з мітохондріальною ДНК, та втрата слуху
438075	Кетоацидоз, зумовлений дефіцитом монокарбоксилатного транспортера-1
570491	Комбінований дефект окислювального фосфорилування, пов'язаний з QRSL1
324535	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 11
319514	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 13
319519	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 14
319524	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 15
369913	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 17
254920	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 2
420728	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 20
420733	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 21
444013	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 23
444458	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 24
447954	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 25

477684	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 26
477774	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 27
478029	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 29
478042	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 30
565624	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 39
254925	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 4
254930	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 7
319504	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 8
319509	Комбінований дефект окисного фосфорилування, тип 9
168566	Летальна мітохондріальна хвороба, спричинена комбінованим дефектом окисного фосфорилування типу 3
478049	Летальний синдром лівошлуночкового неуцільнення-судом-гіпотонії-катаракти-затримки розвитку
29	Мевалонова ацидурія
2398	Множинний симетричний ліпоматоз
255210	Мітохондріальна ДНК-асоційована хвороба Лі
254851	Мітохондріальна ДНК-пов'язана дистонія
314637	Мітохондріальна гіпертрофічна кардіоміопатія з молочнокислим ацидозом, зумовлена дефіцитом МТО1
255229	Нейрогепатопатія Навахо
457185	Неонатальна енцефаломіопатія-кардіоміопатія-респіраторний дистрес-синдром
557064	Неонатальна епілептична енцефалопатія, зумовлена дефіцитом глутамінази
466784	Неонатальна тяжка серцево-легенева недостатність, зумовлена дефектом метилювання мітохондрій
31	Оксоглутарова ацидурія
572798	Пов'язаний з WARS2 комбінований дефект окисного фосфорилування
217396	Прогресуюча полінейропатія з двостороннім некрозом стріатуму
53693	Синдром GRACILE
508093	Синдром MEPAN
123	Синдром Бьорнстада
52368	Синдром Мора-Транеберга
496790	Синдром аномалій очей-аксональної нейропатії-затримки розвитку
543470	Синдром атрофії зорового нерва-атаксії-периферичної нейропатії-глобальної затримки розвитку
279934	Синдром виснаження мітохондріальної ДНК, гепатоцеребральна форма внаслідок дефіциту DGUOK
363534	Синдром виснаження мітохондріальної ДНК, гепатоцереброренальна форма

369897	Синдром виснаження мітохондріальної ДНК, енцефаломіопатична форма з варіабельними черепно-лицьовими аномаліями
528091	Синдром водянки-молочнокислого ацидозу-сидеробластної анемії-полісистемної недостатності
300313	Синдром вродженої катаракти-втрати слуху-тяжкої затримки розвитку
254898	Синдром глухоти-енцефалоневропатії-ожиріння-вальвулопатії
83639	Синдром гіперкоагуляції внаслідок дефіциту глікозилфосфатидилінозиту
363694	Синдром гіперурикемії-легеневої гіпертензії-ниркової недостатності-алкалозу
79507	Синдром гіпотонії-відставання в розвитку-мікроцефалії
319678	Синдром енцефалопатії-гіпертрофічної кардіоміопатії-ниркової недостатності
391348	Синдром затримки росту і розвитку-гіпотонії-порушення зору- молочнокислого ацидозу
436174	Синдром катаракти-дефіциту гормону росту-сенсорної нейропатії-сенсоневральної приглухуватості-скелетної дисплазії
137898	Синдром лейкоенцефалопатії з ураженням стовбура та спинного мозку-підвищеного лактату
314051	Синдром лейкоенцефалопатії-аномалій таламуса та стовбура мозку-підвищеного лактату
401869	Синдром множинних мітохондріальних дисфункцій, тип 1
401874	Синдром множинних мітохондріальних дисфункцій, тип 2
457406	Синдром множинних мітохондріальних дисфункцій, тип 4
569274	Синдром множинних мітохондріальних дисфункцій, тип 5
569290	Синдром множинних мітохондріальних дисфункцій, тип 6
363424	Синдром множинної мітохондріальної дисфункції, тип 3
488168	Синдром мікроцефалії-вродженої катаракти-псоріазоподібного дерматиту
254902	Синдром ниркової тубулопатії-енцефалопатії-печінкової недостатності
199337	Синдром панкреатичної недостатності-анемії-гіперостозу
542585	Синдром слухової нейропатії - атрофії зорового нерва
309854	Синдром цирозу печінки-дистонії-поліцитемії-гіперманганеземії
247794	Синдром ювенільної катаракти-мікророгівки-ниркової глюкозурії

263410	Синдром інфантильних спазмів-психомоторної затримки-прогресуючої атрофії головного мозку-хвороби базальних гангліїв
457223	Синдромальна сенсоневральна глухота, зумовлена комбінованим дефектом окисного фосфорилування
557056	Спастична атаксія-дизартрія, зумовлена дефіцитом глутамінази
254881	Спіноцеребеллярна атаксія при епілепсії
238475	Сімейна гіперхоланемія
506334	Сімейний стероїдорезистентний нефротичний синдром з наднирковою недостатністю
238329	Тяжка Х-зчеплена мітохондріальна енцефаломіопатія
468726	Тяжка первинна триметиламініурія
397593	Тяжкий неонатальний молочнокислий ацидоз, зумовлений дефіцитом комплексу NFS1-ISD11
24	Фумарова ацидурия
97353	Деменція бійцівського типу
97355	Карибський паркінсонізм
648919	Ідіопатична кататонія
641496	Шизофренія з дебютом у дитинстві
71519	Психогенні рухові розлади
623789	Дисфорія цілісності тіла
525738	Нервова анорексія в препубертатному віці
33208	Ідіопатична гіперсомнія
279947	Синдром посторгазмової хвороби
443173	Післяпологовий психоз
88616	Аутосомно-рецесивна несиндромальна розумова відсталість
3077	Х-зчеплений синдром інтелектуальної недостатності-психозу-макроорхідізму
178469	Аутосомно-домінантна несиндромальна інтелектуальна недостатність
364028	Х-зчеплена розумова відсталість, зумовлена мутаціями GRIA3
562559	Синдром передньої верхньощелепної протрузії-косоокості-інтелектуальної недостатності
3078	Тяжка Х-зчеплена розумова відсталість, тип Густавсона
777	Х-зчеплена несиндромальна розумова відсталість
101685	Рідкісна несиндромна інтелектуальна недостатність
457212	Синдром прогресуючого есенціального тремору-порушення мовлення-дисморфізму обличчя-інтелектуальної недостатності-аномальної поведінки
485350	Х-зчеплений синдром інтелектуальної недостатності, пов'язаний з CLCN4

457260	Х-зчеплений синдром інтелектуальної недостатності-гіпотонії-рухових розладів
209908	Ізольована дитяча апраксія мовлення
1799	Сімейна дисфазія розвитку
98818	Набута афазія з епілепсією [синдром Ландау-Клефнера]
221117	Синдром Герстмана
199627	Атиповий аутизм
352490	Розлад аутистичного спектру, зумовлений дефіцитом AUTS2
3095	Атиповий синдром Ретта
778	Синдром Ретта
168782	Інший дезінтегративний розлад у дитячому віці
488613	Синдром глобальної затримки розвитку-нейро-офтальмологічних порушень-судом- інтелектуальної недостатності
522077	Інфантильний синдром гіпотонії-окуломоторних аномалій-гіперкінетичних рухів-затримки розвитку
329195	Затримка розвитку з розладом аутистичного спектру та нестійкістю ходи
528084	Неспецифічна синдромальна інтелектуальна недостатність
500545	Тяжкі порушення нейророзвитку з труднощами при годуванні - стереотипні рухи рук - двостороння катаракта
279882	Spasmus nutans
55655	Пневмококовий менінгіт
33475	Менінгококовий менінгіт
137817	Арахноїдит
449427	Пахіменінгіт, пов'язаний з IgG4
592900	Гострий дисемінований енцефаломієліт без антитіл до MOG
592894	Гострий дисемінований енцефаломієліт з антитілами до MOG
83597	Гострий розсіяний енцефаломієліт
289326	Тропічна спастична параплегія
284448	Хронічне лімфоцитарне запалення з домінуванням CD4+ Т-клітин, що реагує на стероїди (CLIPPERS)
420789	Аутоімунна енцефалопатія з парасомнією та обструктивним апное уві сні
623615	Аутоімунний лімбічний енцефаліт
623801	Гострий вялий мієліт
624216	Неспецифічний аутоімунний стовбуровий енцефаліт без характерних антитіл
624199	Неспецифічний аутоімунний стовбуровий енцефаліт з характерними антитілами
624178	Неспецифічний аутоімунний супратенторіальний енцефаліт без характерних антитіл

624166	Неспецифічний аутоімунний супратенторіальний енцефаліт з характерними антитілами
624190	Паранеопластичний ізольований стовбуровий енцефаліт
163921	Посттрансплантаційний гострий лімбічний енцефаліт
438266	Прогресуючий енцефаломієліт з ригідністю та міоклонією
1929	Підгострий енцефаліт Расмуссена
157823	Синдром Клювера-Бюсі
83601	Стероїдозалежна енцефалопатія, пов'язана з аутоімунним тиреоїдитом
391343	Фатальний поствірусний нейродегенеративний розлад
401901	Гантінгтон-подібний синдром, зумовлений експансією C9ORF72
59306	Синдром нейроакантоцитозу Маклеода
98934	Хвороба Гантінгтон-подібна 2
157941	Хвороба Гантінгтон-подібна 1
157946	Хвороба Гантінгтон-подібна 3
399	Хвороба Хантінгтона
248111	Ювенільна хвороба Гантінгтона
284332	Аутосомно-рецесивна інфантильна непрогресуюча мозочкова атаксія
1170	Аутосомно-рецесивний церебелопаренхіматозний розлад, тип 3
512260	Вроджена мозочкова атаксія, зумовлена мутацією RNU12
94122	Мозочкова атаксія, тип Каймана
314647	Непрогресуюча мозочкова атаксія з інтелектуальною недостатністю
1065	Синдром аніридії - мозочкової атаксії - інтелектуальної недостатності
466794	Синдром гострої інфантильної печінкової недостатності-мозочкової атаксії- периферичної сенсорної моторної нейропатії
208513	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 29
314978	Х-зчеплена непрогресуюча мозочкова атаксія
1186	Інфантильна спіноцеребеллярна атаксія
95	Атаксія Фрідрейха
96	Атаксія з дефіцитом вітаміну E
139485	Аутосомно-рецесивна атаксія внаслідок дефіциту убіхінону
324262	Аутосомно-рецесивна вроджена мозочкова атаксія, зумовлена дефіцитом MGLUR1
363432	Аутосомно-рецесивна вроджена мозочкова атаксія, зумовлена дефіцитом гена GRID2
453521	Аутосомно-рецесивна мозочкова атаксія, зумовлена дефіцитом CWF19L1

412057	Аутосомно-рецесивна мозочкова атаксія, зумовлена дефіцитом STUB1
284324	Аутосомно-рецесивна повільно прогресуюча спіноцеребеллярна атаксія, що починається в дитячому віці
98	Аутосомно-рецесивна спастична атаксія Шарлевуа-Сагене
284282	Аутосомно-рецесивний синдром мозочкової атаксії-епілепсії-інтелектуальної недостатності внаслідок дефіциту WWOX
404493	Аутосомно-рецесивний синдром мозочкової атаксії-епілепсії-інтелектуальної недостатності зумовленої дефіцитом TUD
404499	Аутосомно-рецесивний синдром мозочкової атаксії-епілепсії-інтелектуальної недостатності, зумовленої дефіцитом RUBCN
284271	Аутосомно-рецесивний синдром мозочкової атаксії-психомоторної затримки
363429	Аутосомно-рецесивний синдром мозочкової атаксії-пірамідних ознак- ністагму-окуломоторної апраксії
95434	Аутосомно-рецесивний синдром мозочкової атаксії-рухового розладу
95433	Аутосомно-рецесивний синдром спіноцеребеллярної атаксії-сліпоті-глухоти
1171	Мозочкова атаксія-арефлексія-res cavus-атрофія зорового нерва-сенсоневральна втрата слуху
2579	Мязова атрофія-атаксія-пігментна дегенерація сітківки-цукровий діабет
448251	Прогресуючий аутосомно-рецесивний синдром атаксії-глухоти
1177	Рання мозочкова атаксія зі збереженими сухожильними рефлексами
83472	Синдром CAMOS
559	Синдром Марінеско-Шогрена
88628	Синдром атаксії заднього стовпа-пігментного ретиніту
1188	Синдром атаксії-глухоти-інтелектуальної недостатності
1178	Синдром атаксії-тапеторетинальної дегенерації
370022	Синдром атаксії-інтелектуальної недостатності-окуломоторної апраксії-кіст мозочка
88637	Синдром гіпомієлінізації-гіпогонадотропного гіпогонадизму-гіподонтії
641361	Синдром затримки нервового розвитку-гіпотонії-мозочкової атаксії-вади серцевої провідності
1174	Синдром мозочкової атаксії-ектодермальної дисплазії
2589	Синдром міоклонус-мозочкова атаксія-глухота
3177	Синдром спіноцеребеллярної дегенерації-рогівкової дистрофії

352403	Спектрин-асоційована аутосомно-рецесивна мозочкова атаксія
98773	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 21
101109	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 28
1955	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 34
1175	Х-зчеплена прогресуюча мозочкова атаксія
85297	Х-зчеплена спіноцеребеллярна атаксія, тип 3
85292	Х-зчеплена спіноцеребеллярна атаксія, тип 4
314404	Аутосомно-домінантний синдром мозочкової атаксії-глухоти-нарколепсії
88644	Аутосомно-рецесивна атаксія, тип Бьюса
284289	Аутосомно-рецесивна мозочкова атаксія, що починається в дорослому віці
504476	Мозочкова атаксія з нейропатією та синдромом двосторонньої вестибулярної арефлексії
642747	Мозочкова атаксія, пов'язана з PUM1
93256	Синдром асоційованого з ламкою Х-хромосоною тремору/атаксії
1368	Синдром катаракти-атаксії-глухоти
98761	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 10
98762	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 12
98768	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 13
98763	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 14
98769	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 15/16
98772	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 19/22
98756	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 2
101110	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 20
101108	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 23
101112	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 26
211017	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 30
98765	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 4
458798	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 41
497764	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 43
98766	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 5
98758	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 6
98760	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 8
1168	Атаксія-окуломоторна апраксія, тип 1
100	Атаксія-телеангіектазія
251347	Атаксія-телеангіектазія-подібний розлад
370109	Варіант атаксії-телеангіектазії
438134	Прогресуючий нейродегенеративний синдром фоточутливості, пов'язаний з PCNA
209951	Аутосомна спастична параплегія, тип 18

101010	Аутосомна спастична параплегія, тип 30
397946	Аутосомна спастична параплегія, тип 58
401849	Аутосомна спастична параплегія, тип 72
251282	Аутосомно-домінантна спастична атаксія, тип 1
100991	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 10
100993	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 12
100994	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 13
100998	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 17
100999	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 19
101009	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 29
100984	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 3
101011	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 31
320365	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 36
171612	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 37
171617	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 38
100985	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 4
320355	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 41
171863	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 42
100988	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 6
444099	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 73
100989	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 8
631068	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 80
447757	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 9В
447753	Аутосомно-домінантна спастична параплегія, тип 9А
506353	Аутосомно-рецесивна складна спастична параплегія, зумовлена дисфункцією шляху Кеннеді
171629	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія типу 35
2822	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 11
100995	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 14
100996	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 15
101000	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 20
101001	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 21
101003	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 23
101004	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 24
101005	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 25
101006	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 26
101007	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 27
101008	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 28
171622	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 32
139480	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 39
320370	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 43
320401	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 44

320396	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 45
320391	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 46
319199	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 53
320380	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 54
320375	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 55
320411	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 56
431329	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 57
401795	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 59
100986	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 5А
401800	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 60
401780	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 61
401785	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 62
401805	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 63
401810	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 64
401815	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 66
401820	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 67
401830	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 69
401835	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 70
401840	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 71
468661	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 74
459056	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 75
488594	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 76
466722	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 77
513436	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 78
631073	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 82
631076	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 83
631079	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 84
631082	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 85
631085	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 86
631088	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 87
447760	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, тип 9В
306511	Аутосомно-рецесивна спастична параплегія, типу 48
320360	Мітохондріальна спастична параплегія, пов'язана з МТ-АТР6
2466	Синдром MASA
496689	Синдром кіфосколиозу-бічної атрофії язика-спадкової спастичної параплегії
477673	Синдром постнатальної мікроцефалії-інфантильної гіпотонії-спастичної диплегії-дизартрії- інтелектуальної недостатності
313772	Синдром ранньої спастичної атаксії-міоклонічної епілепсії-нейропатії
2815	Синдром спастичного паразетезу-глухоти

320406	Синдром спастичної параплегії - атрофії зорового нерва - нейропатії
2819	Синдром спастичної параплегії з лицьово-шкірними ураженнями
2818	Синдром спастичної параплегії-глаукоми-інтелектуальної недостатності
2821	Синдром спастичної параплегії-нейропатії-пойкілодермії
2820	Синдром спастичної параплегії-нефриту-глухоти
329475	Синдром спастичної параплегії-хвороби Педжета
521390	Синдром спастичної параплегії-інтелектуальної недостатності-ністагму-ожиріння
320385	Спадкова сенсорна та автономна нейропатія, зумовлена мутацією TECTPR2
1182	Спастична атаксія з вродженим міозом
2826	Спастична параплегія - синдром передчасного статевого дозрівання
99015	Спастична параплегія, тип 2
99013	Спастична параплегія, тип 7
631095	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 44
631103	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 48
631106	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 49
280763	Тяжка розумова відсталість та прогресуюча спастична параплегія
100997	Х-зчеплена спастична параплегія, тип 16
171607	Х-зчеплена спастична параплегія, тип 34
589515	PUM1-асоційований синдром затримки розвитку-атаксії-судом
247815	Аутосомно-рецесивна атаксія внаслідок дефіциту PEX10
642954	Аутосомно-рецесивна атаксія, зумовлена дефіцитом PEX16
642965	Аутосомно-рецесивна атаксія, зумовлена дефіцитом PEX2
352641	Аутосомно-рецесивна мозочкова атаксія з пізньою спастичністю
101	Дентаторубрал-палідолуїзійна атрофія
1766	Дизеквілібріум синдром
401953	Епізодична атаксія з невиразним мовленням
37612	Епізодична атаксія, тип 1
79135	Епізодична атаксія, тип 3
79136	Епізодична атаксія, тип 4
211067	Епізодична атаксія, тип 5
209967	Епізодична атаксія, тип 6
209970	Епізодична атаксія, тип 7
1180	Синдром атаксії-гіпогонадизму-хоріоїдальної дистрофії

647788	Синдром затримки нейророзвитку-інтелектуальної недостатності-атаксії-труднощів з годуванням
1173	Синдром мозочкової атаксії-гіпогонадізму
94125	Синдром рецесивної мітохондріальної атаксії
2572	Синдром спастичної атаксії та дистрофії рогівки
1185	Синдром спіноцеребеллярної атаксії-дизморфізму
98755	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 1
98767	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 11
98759	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 17
98771	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 18
101111	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 25
98764	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 27
98757	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 3
217012	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 31
276183	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 32
276193	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 35
276198	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 36
363710	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 37
423296	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 38
423275	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 40
458803	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 42
589527	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 45
589522	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 46
94147	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 7
97	Сімейна пароксизмальна атаксія
276238	Хвороба Мачадо-Жозефа, тип 1
276241	Хвороба Мачадо-Жозефа, тип 2
276244	Хвороба Мачадо-Жозефа, тип 3
83330	Дитяча спінальна м'язова атрофія, тип I [Вердніга-Гоффмана]
70	Проксимальна спінальна мязова атрофія
209341	DYNC1H1-пов'язана аутосомно-домінантна проксимальна спінальна мязова атрофія, що починається в дитячому віці
431255	Атрофія м'язів лопатково-підлопаткової ділянки хребта
363454	Аутосомно-домінантна BICD2-пов'язана проксимальна спінальна мязова атрофія, що починається в дитячому віці
1216	Аутосомно-домінантна вроджена доброякісна спінальна мязова атрофія
363447	Аутосомно-домінантна проксимальна спінальна мязова атрофія, що починається в дитячому віці
209335	Аутосомно-домінантна проксимальна спінальна мязова атрофія, що починається в дорослому віці
572543	Дефіцит транспортера рибофлавіну, пов'язаний з RFVT2
572550	Дефіцит транспортера рибофлавіну, пов'язаний з RFVT3

85146	Нейрогенний скапулоперонеальний синдром, тип Кайзера
83418	Проксимальна спінальна мязова атрофія, тип 2
83419	Проксимальна спінальна мязова атрофія, тип 3
83420	Проксимальна спінальна мязова атрофія, тип 4
276435	Синдром нижнього моторного нейрона з пізнім початком у дорослому віці
1145	Х-зчеплена спінальна мязова атрофія, що починається в дитинстві
206580	Аутосомно-рецесивне захворювання нижніх моторних нейронів, що починається в дитячому віці
803	Бічний аміотрофічний склероз
357043	Бічний аміотрофічний склероз, тип 4
293168	Висхідний спадковий спастичний параліч, що починається в дитинстві
97229	Дефіцит транспортера рибофлавіну
139518	Дистальна спадкова моторна нейропатія, тип 1
139525	Дистальна спадкова моторна нейропатія, тип 2
139536	Дистальна спадкова моторна нейропатія, тип 5
139589	Дистальна спадкова моторна нейропатія, тип 7
139552	Дистальна спадкова моторна нейропатія, тип Джераша
314485	Дистальна спадкова моторна нейропатія, що починається у молодому віці
139547	Дистальна спінальна мязова атрофія, тип 3
90020	Комплекс паркінсонізму та деменції Гуаму
137867	Мадраська хвороба рухових нейронів
35689	Первинний бічний склероз
454706	Прогресуюча мязова атрофія
94091	Синдром Міллса
2048	Синдром Фуа-Шавані-Марі
1217	Спінальна атрофія-офтальмоплегія-пірамідний синдром
404521	Спінальна мязова атрофія з респіраторним дистрес-синдромом, тип 2
98920	Спінальна мязова атрофія з респіраторним дистресом, тип 1
139557	Х-зчеплена дистальна спінальна мязова атрофія, тип 3
481	Хвороба Кеннеді
300605	Ювенільний бічний аміотрофічний склероз
247604	Ювенільний первинний бічний склероз
65684	Мономелічна аміотрофія
486811	Пренатальна спінальна мязова атрофія з вродженими переломами кісток
99965	Синдром ОСаллівана-МакЛеода
73245	Синдром спінальної мязової атрофії-мальформації Денді-Уокера-катаракти

217253	NMDA-рецепторний енцефаліт
2942	Постполіомієлітичний синдром
391411	Атиповий ювенільний паркінсонізм
611237	Паркінсонізм з полінейропатією
171695	Паркінсонічно-пірамідний синдром
391655	Періоди погіршення симптомів при хворобі Паркінсона, які не піддаються пероральному лікуванню
306669	Синдром геміпаркінсонізму-геміатрофії
2379	Синдром раннього паркінсонізму та інтелектуальної недостатності
411602	Спадкова хвороба Паркінсона з пізнім початком
363654	X-зчеплений синдром паркінсонізму-спастичності
2828	Хвороба Паркінсона з раннім початком
94093	Злоякісний нейролептичний синдром
306686	Відстрочена енцефалопатія внаслідок отруєння чадним газом
306692	Паркінсонізм-дистонія, спричинена ціанідами
97349	Постенцефалічний паркінсонізм
397725	COASY протеїн-асоційована нейродегенерація
216873	Атипова пантотенаткіназа-асоційована нейродегенерація
35069	Дитяча нейроаксональна дистрофія
216866	Класична пантотенаткіназа-асоційована нейродегенерація
289560	Мітохондріальна мембранна білок-асоційована нейродегенерація
329284	Нейродегенерація, асоційована з бета-пропелерним протеїном
329308	Нейродегенерація, асоційована з гідроксилазою жирних кислот
157846	Нейроферритинопатія
157850	Пантотенаткіназа-асоційована нейродегенерація
306674	Синдром Куфора-Ракеба
397922	Ферроцереброкутанний синдром
99750	Атиповий синдром прогресуючого надядерного паралічу
240071	Класичний синдром прогресуючого надядерного паралічу
683	Прогресуючий надядерний параліч
240103	Прогресуючий надядерний параліч-кортикобазальний синдром
240112	Синдром прогресуючого надядерного паралічу - прогресуючої невираженої афазії
240085	Синдром прогресуючого надядерного паралічу з переважанням паркінсонізму
240094	Синдром прогресуючого надядерного паралічу-чистої акінезії із завмиранням ходи
98933	Множинна системна атрофія, паркінсонівський тип [МСА-П]

225147	Спорадичний інфантильний двосторонній некроз стріатуму
225154	Сімейний інфантильний двосторонній некроз стріатуму
227510	Множинна системна атрофія, мозочковий тип [МСА-М]
102	Множинна системна атрофія
1980	Двосторонній стриопаллидодентатний кальциноз
178509	Синдром Перрі
98808	Аутосомно-домінантна дофа-залежна дистонія
329466	Аутосомно-домінантна фокальна дистонія, тип DYT25
101150	Аутосомно-рецесивна дофа-залежна дистонія
210571	Дистонія 16
199351	Дистонія-паркінсонізм у дорослих
70594	Дофа-залежна дистонія, спричинена дефіцитом сепітаперінредуктази
98807	Первинна дистонія, тип DYT13
370103	Первинна дистонія, тип DYT17
99657	Первинна дистонія, тип DYT2
306734	Первинна дистонія, тип DYT21
464440	Первинна дистонія, тип DYT27
98805	Первинна дистонія, тип DYT4
98806	Первинна дистонія, тип DYT6
256	Ранній початок генералізованої дистонії кінцівок
660017	Синдром затримки розвитку-порушення мови-дофа-чутливої дистонії-паркінсонізму
36899	Синдром міоклонус-дистонії
53351	Х-зчеплена дистонія-паркінсонізм
71517	Швидко прогресуюча дистонія-паркінсонізм
71518	Доброякісна пароксизмальна кривошия немовлят
93958	Оромандибулярна дистонія
494526	Інфантильна генералізована дискінезія з орофаціальним ураженням
238455	Інфантильна дистонія-паркінсонізм
35708	Дефіцит декарбоксилази ароматичних L-амінокислот
589618	Дистонія 28
420485	Краніо-цервікальна дистонія з ураженням гортані та верхніх кінцівок
98811	Пароксизмальна дискінезія, спричинена фізичним навантаженням
98809	Пароксизмальна кінезигенна дискінезія
98810	Пароксизмальна некінезигенна дискінезія
53583	Пароксизмальний дистонічний хореатетоз з епізодичною атаксією та спастичністю
71272	Синдром Сандіфера
93964	Синдром блефароспазму-оромандибулярної дистонії

306741	Синдром гемодистонії-геміатрофії
412217	Синдром дистонії-афонії
420492	Цервікальна дистонія у дорослих, тип DYT23
3350	Синдром виразки дванадцятипалої кишки-тремору-ністагму
238606	Первинний ортостатичний тремор
1183	Синдром опсоклонус-міоклонус
2590	Синдром прогресуючої спінальної мязової атрофії та міоклонічної епілепсії
53372	Спадковий геніоспазм
319189	Сімейний кортикальний міоклонус
3175	X-зчеплений синдром спастичності-інтелектуальної недостатності-епілепсії
1429	Доброякісна спадкова хорея
494541	Підліткова доброякісна хорея із залученням смугастого тіла
369847	Синдром інтелектуальної недостатності-гіперкінетичної рухової атаксії
85295	Хвороба HSD10, атиповий тип
352649	Везикулярна хвороба дофамін-серотонінового транспорту мозку
443804	Вогнищевий синдром ригідності кінцівок
443192	Класичний синдром ригідної людини
3198	Розлад спектру синдрому ригідної людини
617440	Синдром болю в ногах і рухомих пальців ніг
163985	Синдром гіперексплексії-епілепсії
3197	Спадкова гіперекплексія
306776	Спорадична гіперекплексія
238722	Сімейні вроджені дзеркальні рухи
93952	X-зчеплена розумова відсталість, тип Хедера
396	Хронічна гикавка
1020	Аутосомно-домінантна хвороба Альцгеймера з раннім початком
454887	Кортикобазальний синдром
275872	Лобно-скронева деменція з ураженням рухових нейронів
250831	Логопенічна прогресуюча афазія
275864	Поведінковий варіант лобно-скроневої деменції
100070	Прогресуюча невиражена афазія
100069	Семантична деменція
2289	Хвороба внутрішньоядерних включень нейронів
54247	Задня кортикальна атрофія
412066	PRKAR1B-пов'язана нейродегенеративна деменція з помірно вираженими філаментами
228169	Аутосомно-домінантна стріарна нейродегенерація
363969	Аутосомно-рецесивна церебральна атрофія

70472	Вроджений молочнокислий ацидоз, тип Шагене-Лак-Сен-Жан
263524	Гостра некротизуюча енцефалопатія дитячого віку
217382	Нейродегенеративний синдром, спричинений дефіцитом транспорту фолатів у головному мозку
624268	Неспецифічна аутоімунна мозочкова атаксія без характерних антитіл
624259	Неспецифічна аутоімунна мозочкова атаксія з характерними антитілами
623626	Паранеопластична дегенерація мозочка
314566	Первинна прогресуюча апраксія мовлення
75567	Первинна прогресуюча завмираюча хода
624244	Постінфекційний церебелліт
530303	Прогресуюча деменція з включеннями тілець нейросерпіну
431361	Прогресуюча енцефалопатія з лейкодистрофією, зумовлена дефіцитом DECR
247198	Прогресуюча мозочково-мозкова атрофія
530298	Прогресуюча міоклонічна епілепсія з включеннями тілець нейросерпіну
2836	Синдром РЕНО
51	Синдром Айкарді-Гутьєреса
59	Синдром Аллана-Херндона-Дадлі
726	Синдром Альперса-Гуттенлохера
2074	Синдром Джеміньяні
506	Синдром Лея
85338	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-атаксії-апраксії
255235	Синдром виснаження мітохондріальної ДНК, енцефаломіопатична форма з нирковою тубулопатією
497906	Синдром дегенерації базальних гангліїв, що починається в дитинстві
500180	Синдром моторної та когнітивної регресії з екстрапірамідними руховими розладами, що почався в дитинстві
496756	Синдром ранньої прогресуючої енцефалопатії-спастичної атаксії-дистальної спінальної мязової атрофії
352654	Синдром ранньої прогресуючої нейродегенерації-сліпоті-атаксії-спастичності
480864	Синдром рецидивуючих метаболічних енцефаломіопатичних кризів-рабдоміолізу-серцевої аритмії-інтелектуальної недостатності
621758	Синдром фіброзу-нейродегенерації-церебрального ангіоматозу

445062	Синдром ювенільного цукрового діабету-центральної та периферичної нейродегенерації
247234	Спорадична атаксія у дорослих невідомої етіології
85110	Сімейна енцефалопатія з нейросерпіновими тільцями включення
363400	Тяжкий нейродегенеративний синдром з ліподистрофією
85334	Х-зчеплений нейродегенеративний синдром, тип Бертіні
85336	Х-зчеплений нейродегенеративний синдром, тип Гамеля
2770	Хвороба Насу-Хакола
477738	Дитячий розсіяний склероз
228157	Марбурзький гострий розсіяний склероз
592869	Розлад спектру нейрооптикомієліту без анти-MOG та без анти-AQP4 антитіл
592850	Розлад спектру нейрооптикомієліту з антитілами до AQP4
592856	Розлад спектру нейрооптикомієліту з антитілами до MOG
71211	Розлади спектру оптиконеуромієліту
59298	Хвороба Шильдера
221074	Центральна демієлінізація мозолистого тіла
139423	Ідіопатичний гострий поперечний мієліт
139417	Гострий поперечний мієліт
592873	Гострий поперечний мієліт з анти-MOG антитілами
79093	Підгострий некротизуючий мієліт
228165	Концентричний склероз [Бало]
289494	4Н лейкодистрофія
599376	Гіпомієлінізація ранніх мієлінізуючих структур
652532	Прогресуюча доросла лейкоенцефалопатія з ранньою глухотою
85163	Синдром гіпомієлінізації - вродженої катаракти
83629	Синдром лейкоенцефалопатії-спондилоепіметафізарної дисплазії
3151	Синдром розсіяного склерозу-іхтіозу - дефіциту фактора VIII
101046	Аутосомно-домінантна епілепсія зі слуховими ознаками
98784	Аутосомно-домінантна нічна лобна епілепсія
98816	Доброякісна дитяча потилична епілепсія, тип Гасто
98815	Доброякісна дитяча потилична епілепсія, тип Панайотопулоса
25968	Доброякісна потилична епілепсія
163717	Доброякісна сімейна мезіальна скронева епілепсія
166308	Доброякісна фокальна епілепсія раннього дитячого віку з центральною (центро-темпоральною) пік-хвильовою активністю під час сну
293181	Злоякісні мігруючі фокальні судоми у немовлят
99701	Мезіальна скронева епілепсія з гіпокампульним склерозом

1945	Роландична епілепсія
165805	Сімейна мезіальна скронева епілепсія з фебрильними нападами
98820	Сімейна фокальна епілепсія зі змінними вогнищами
391316	Інфантильна мезіальна скронева епілепсія з тяжкою когнітивною регресією
98819	Сімейна скронева епілепсія
36387	Генералізована епілепсія з фебрильними судомою плюс
64280	Дитяча абсансна епілепсія
86814	Доброякісна сімейна міоклонічна епілепсія у дорослих
1949	Доброякісна сімейна неонатальна епілепсія
306	Доброякісна сімейна інфантильна епілепсія
139431	Епілепсія з міоклонією повік
86909	Міоклонічна епілепсія раннього дитячого віку
352596	Прогресуюча міоклонічна епілепсія з дистонією
308	Прогресуюча міоклонічна епілепсія, тип 1
263516	Прогресуюча міоклонічна епілепсія, тип 3
402082	Прогресуюча міоклонічна епілепсія, тип 5
280620	Прогресуюча міоклонічна епілепсія, тип 6
435438	Прогресуюча міоклонічна епілепсія, тип 7
424027	Прогресуюча міоклонічна епілепсія, тип 8
457265	Прогресуюча міоклонічна епілепсія, тип 9
1934	Рання інфантильна епілептична енцефалопатія
79137	Синдром генералізованої епілепсії-пароксизмальної дискінезії
79097	Судоми, чутливі до фолінієвої кислоти
352582	Сімейна інфантильна міоклонічна епілепсія
501	Хвороба Лафора
324290	Хвороба Лафора з раннім початком
1941	Ювенільна абсансна епілепсія
307	Ювенільна міоклонічна епілепсія
31709	Інфантильні судоми з хореоатетозом
544503	Важка рання епілептична енцефалопатія, пов'язана з RNF13
363549	Гостра енцефалопатія з двофазними судомними нападами та пізньою зниженою дифузією
505652	Дефіцит CDKL5
166305	Доброякісні дитячі судоми, пов'язані з легким гастроентеритом
140927	Доброякісні сімейні неонатально-інфантильні судоми
86911	Епілепсія з міоклонічними абсансами
439218	Епілептична енцефалопатія, пов'язана з KCNQ2
364063	Епілептично-дискінетична енцефалопатія раннього дитячого віку

71277	Класичний синдром дефіциту транспортера глюкози 1-го типу
163708	Криптогенні пізні епілептичні спазми
435845	Летальний синдром неонатальної спастичності-епілептичної енцефалопатії
457375	Летальний інфантильний неврологічний розлад, пов'язаний з ІТРА, з катарактою та ураженням серця
86913	Міоклонічна епілепсія при непрогресуючих енцефалопатіях
1942	Міоклонічно-астатична епілепсія
442835	Неспецифічна рання епілептична енцефалопатія
139426	Періоральна міоклонія з абсансами
544254	Пов'язана з SYNGAP1 енцефалопатія розвитку та епілептична енцефалопатія
725	Постійна пік-хвильова активність під час сну
1943	Рання прогресуюча енцефалопатія з мігруючим безперервним міоклонусом
199343	Синдром EAST
33069	Синдром Драве
2382	Синдром Леннокса-Гасто
2574	Синдром Мойнахена
2798	Синдром пахігії - інтелектуальної недостатності - епілепсії
500533	Синдром полігідрамніозу-мегаленцефалії-симптоматичної епілепсії
411986	Синдром ранньої епілептичної енцефалопатії-кортикальної сліпоти-інтелектуальної недостатності- дизморфізму обличчя
163727	Синдром роландичної епілепсії-пароксизмальної дистонії, спричиненої фізичними навантаженнями-судом писаря
163696	Синдром рухового міоклонусу-ниркової недостатності
438213	Синдром тяжкої неонатальної гіпотонії-судом-енцефалопатії, пов'язаний з PURA
438216	Синдром тяжкої неонатальної гіпотонії-судом-енцефалопатії, пов'язаний з PURA, спричинений точковою мутацією
86908	Синдром ідіопатичної геміконвульсії-геміплегії
3451	Синдром інфантильних спазмів
3173	Синдром інфантильних спазмів - широких великих пальців
86906	Гіпоталамічні гамартоми з еластичними судомами
166415	Епілепсія з аудіогенними рефлекторними судомами
166427	Епілепсія з рефлекторними судомами, пов'язаними з відчуттям переляку
166412	Епілепсія з рефлекторними судомами, пов'язаними з дією високих температур
166424	Епілепсія з рефлекторними судомами, пов'язаними з мисленням

166421	Епілепсія з рефлекторними судомами, пов'язаними з оргазмом
166418	Епілепсія з рефлекторними судомами, пов'язаними зі споживанням їжі
166430	Епілепсія з рефлекторними судомами, що викликаються сечовипусканням
166433	Епілепсія з рефлекторними судомами, що викликаються читанням
163703	Синдром епілепсії, пов'язаний з фебрильною інфекцією
166409	Фоточутлива епілепсія
1946	Амелоцереброгіпогідротичний синдром
1544	Доброякісні фокальні судоми в підлітковому віці
101039	Жіноча обмежена епілепсія з інтелектуальною недостатністю
3006	Піридоксинзалежна епілепсія
1951	Синдром епілепсії-телеангіектазії
163721	Синдром роландичної епілепсії та мовленнєвої диспраксії
1459	Синдром целиакії-епілепсії-кальцифікації головного мозку
79096	Судоми, чутливі до піридоксальфосфату
363558	Рефрактерний епілептичний статус, що виник вперше
569	Сімейна або спорадична геміплегічна мігрень
157835	Пароксизмальна гемікранія
443070	Постійна геморагія
276429	Гіпнічний головний біль
57145	Синдром SUNCT
73267	Порушення циклічності сну та неспання
164736	Сімейний синдром розширеної фази сну
99803	Синдром Хаддада
661	Синдром вродженої центральної гіповентиляції
2073	Нарколепсія, тип 1
83465	Нарколепсія, тип 2
33543	Синдром Клайн-Левіна
221091	Невралгія трійчастого нерва
398147	Постійний ідіопатичний біль обличчя
231013	Вроджена анестезія трійчастого нерва
662240	Синдром Фрея
664901	Трофічний синдром трійчастого нерва
2809	Сімейний рецидивуючий периферичний параліч обличчя
2483	Синдром Мелькерссона-Розенталя
221083	Геміфаціальний спазм
324588	Сімейна дискінезія та міокімія обличчя
1214	Прогресуюча геміфаціальна атрофія
221098	Невралгія глоткового нерва

221078	Комбінований синдром гіперактивної дисфункції черепно-мозкових нервів
100073	Нейрогенний торакальний вихідний синдром
521123	Променева плексопатія
357107	Синдром артеріального виходу з грудної клітки
357131	Синдром венозного грудного виходу
97330	Синдром грудного виходу
2901	Невралгічна аміотрофія
60039	Синдром защемлення малогомілкового нерва
51890	Синдром защемлення переднього шкірного нерва
658778	COQ7-залежна дистальна спадкова моторна нейропатія
324585	Аутосомно-домінантна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута з невропатичним болем
100046	Аутосомно-домінантна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип D
93114	Аутосомно-домінантна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип E
352670	Аутосомно-домінантна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип F
100043	Аутосомно-домінантна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип A
100044	Аутосомно-домінантна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип B
100045	Аутосомно-домінантна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип C
140481	Аутосомно-домінантна сповільнена швидкість нервової провідності
401964	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2 з гігантськими аксонами
487814	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2, зумовлена мутацією DGAT2
324611	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2, зумовлена мутацією KIF5A
435819	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2, зумовлена мутацією TFG
99936	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2B
99938	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2D
521414	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2DD
99940	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2F
99941	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2G
99942	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2I
99943	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2J
99945	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2L

228174	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2N
284232	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2O
329258	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2Q
397735	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2U
447964	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2V
488333	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2W
435387	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2Y
466768	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2Z
99946	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2A1
99947	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2A2
99939	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2E
99944	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2K
228179	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2M
99937	Аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2C
324442	Аутосомно-рецесивна аксональна нейропатія з нейроміотонією
521411	Аутосомно-рецесивна аксональна хвороба Шарко-Марі-Тута, зумовлена дефектом метаболізму міді
538096	Аутосомно-рецесивна летальна неонатальна аксональна сенсомоторна полінейропатія
435998	Аутосомно-рецесивна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип D
217055	Аутосомно-рецесивна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип A
254334	Аутосомно-рецесивна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип B
369867	Аутосомно-рецесивна помірно виражена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип C
101097	Аутосомно-рецесивна хвороба Шарко-Марі-Тута з хрипотою
466775	Аутосомно-рецесивна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2X
538101	Вроджена аксональна нейропатія з енцефалопатією
497757	ММЕ-асоційована аутосомно-домінантна хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2
85162	Сенсорна та моторна нейронопатія, що починається з обличчя
64748	Синдром Дежеріна-Соттаса
3115	Синдром Руссі-Леві
1496	Синдром агенезії-нейронопатії мозолистого тіла
2218	Синдром гіпертрихозу шийки матки - периферичної нейропатії
538574	Синдром долонно-підшовної кератодермії-спадкової моторної та сенсорної нейропатії

423894	Синдром мікроцефалії-комплексної моторної та сенсорної аксональної нейропатії
397744	Синдром периферичної нейропатії-міопатії-охриплості-втрати слуху
90103	Синдром хвороби Шарко-Марі-Тута- глухоти-інтелектуальної недостатності
90119	Спадкова моторна та сенсорна нейропатія з акродистрофією
64751	Спадкова моторна та сенсорна нейропатія, тип 5
90120	Спадкова моторна та сенсорна нейропатія, тип 6
90117	Спадкова моторна та сенсорна нейропатія, тип Окінава
640	Спадкова нейропатія зі схильністю до паралічу тиску
280598	Спадкова сенсомоторна нейропатія з гіпереластичною шкірою
84093	Спадкова термочутлива нейропатія
90118	Тяжка рання аксональна нейропатія, спричинена дефіцитом MFN2
101075	Х-зчеплена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1
101076	Х-зчеплена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2
101077	Х-зчеплена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 3
101078	Х-зчеплена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4
99014	Х-зчеплена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 5
352675	Х-зчеплена хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 6
476394	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1, пов'язана з RMP2
101082	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1B
101084	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1D
101085	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1F
101081	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1A
90658	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1E
101083	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 1C
443950	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2, пов'язана з DNAJB2
98856	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2B1
101101	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2B2
228374	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2B5
101102	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2H
300319	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2P
397968	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2R
443073	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2S
495274	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 2T
391351	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4, пов'язана з SURF1
99955	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4B1
99956	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4B2
363981	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4B3

99950	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4D
99952	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4F
99953	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4G
99954	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4H
139515	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4J
99948	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4A
99951	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4E
99949	Хвороба Шарко-Марі-Тута, тип 4C
772	Інфантильна хвороба Рефсума
171848	Синдром полінейропатії-втрати слуху-атаксії-пігментного ретиніту-катаракти
773	Хвороба Рефсума
459033	Атаксія-окуломоторна апраксія, тип 4
1399	Синдром Річардса-Рандла
94124	Спіноцеребеллярна атаксія з аксональною нейропатією, тип 1
64753	Спіноцеребеллярна атаксія з аксональною нейропатією, тип 2
457205	Інфантильна аксональна моторна та сенсорна нейропатія - атрофія зорового нерва - нейродегенеративний синдром
139578	Інвалідизуюча спадкова сенсорна нейропатія зі спастичною параплегією
88642	Вроджена нечутливість до болю - анозмія - нейропатична артропатія
217399	Вроджена нечутливість до болю - гіпергідроз - відсутність шкірної сенсорної іннервації
453510	Вроджена нечутливість до болю з тяжкими порушеннями інтелекту
643	Гігантська аксональна нейропатія
485418	Захворювання сполучної тканини, пов'язане з EMILIN-1
139512	Невропатія з порушенням слуху
208989	Непаранеопластична сенсорна гангліонопатія
208999	Паранеопластична сенсорна гангліонопатія
83467	Синдром Морвана
631248	Синдром Мітчелла
476093	Синдром аутосомно-домінантної дистальної аксональної моторної нейропатії-міофібрилярної міопатії
3217	Синдром глухоти - дивертикульозу тонкого кишечника - нейропатії
2400	Синдром периферичної моторної нейропатії-дисавтономії
456318	Синдром спадкової сенсорної нейропатії-глухоти-деменції
397606	Системний амілоїдоз PrP
139564	Спадкова сенсорна та автономна нейропатія, тип 1B
64752	Спадкова сенсорна та автономна нейропатія, тип 5
314381	Спадкова сенсорна та автономна нейропатія, тип 6

391397	Спадкова сенсорна та автономна нейропатія, тип 7
478664	Спадкова сенсорна та автономна нейропатія, тип 8
139573	Спадкова сенсорна та вегетативна нейропатія з глухотою та глобальною затримкою розвитку
36386	Спадкова сенсорна та вегетативна нейропатія, тип 1
970	Спадкова сенсорна та вегетативна нейропатія, тип 2
642	Спадкова сенсорна та вегетативна нейропатія, тип 4
139583	X-зчеплена спадкова сенсорна та автономна нейропатія з глухотою
231426	Глотково-шийно-плечовий варіант синдрому Гійєна-Барре
98916	Гостра запальна демієлінізуюча полірадикулонеуропатія
98918	Гостра моторна аксональна нейропатія
98917	Гостра моторна та сенсорна аксональна нейропатія
231457	Гостра пандисавтономія
231466	Гостра сенсорна атаксична нейропатія
231450	Гостра ізольована сенсорна нейропатія
480701	Диплегія лицьового нерва з парестезіями
231445	Паралітичний варіант синдрому Гійєна-Барре
98919	Синдром Міллера-Фішера
79138	Стовбуровий енцефаліт Бікерстаффа
209004	Аксональна полінейропатія, асоційована з моноклональною гамма-патією IgG/IgM/IgA
641	Мультифокальна моторна нейропатія
639	Полінейропатія, асоційована з IgM моноклональною гаммапатією з анти-MAG
206594	Підгостра запальна демієлінізуюча полінейропатія
71279	Синдром CANOMAD
48162	Синдром Льюїса-Самнера
2932	Хронічна запальна демієлінізуюча полінейропатія
391490	Міастенія gravis з дебютом у дорослому віці
589	Міастенія gravis
391497	Ювенільна міастенія gravis
590	Вроджений міастенічний синдром
353327	Вроджені міастенічні синдроми з дефектом глікозилювання
98913	Постсинаптичні вроджені міастенічні синдроми
98914	Пресинаптичні вроджені міастенічні синдроми
98915	Синаптичні вроджені міастенічні синдроми
206575	Хвороба періодичних мязових спазмів при міастенії гравіс
269	Лице-лопатково-плечова дистрофія
55596	HNRPDL-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія D3
480682	POGLUT1-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R21

206564	ROMGNT1-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R15
86812	ROMT1-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R11
206559	ROMT2-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R14
55595	TNP03-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія D2
424261	TOR1AIP1-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія
369840	TRAPPC11-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R18
1878	TRIM32-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R8
399058	Альфа-В-кристалін-залежна міопатія пізнього початку
280333	Альфа-дистроглікан-залежна кінцівково-поясна мязова дистрофія R16
62	Альфа-саркоглікан-залежна кінцівково-поясна м'язова дистрофія R3
206549	Анооктамін-5-асоційована мязова дистрофія скелетних м'язів кінцівок R12
98853	Аутосомно-домінантна мязова дистрофія Емері-Дрейфуса
266	Аутосомно-домінантна мязова дистрофія скелетних м'язів кінцівок, тип 1А
653725	Аутосомно-рецесивна кінцівково-поясна мязова дистрофія, тип 28
98855	Аутосомно-рецесивна мязова дистрофія Емері-Дрейфуса
119	Бета-саркоглікан-залежна мязова дистрофія скелетних м'язів кінцівок R4
272	Вроджена мязова дистрофія, тип Фукуями
353	Гамма-саркоглікан-залежна кінцівково-поясна м'язова дистрофія R5
34516	ДНКJB6-зв'язана кінцівково-поясна м'язова дистрофія D1
219	Дельта-саркоглікан-залежна кінцівково-поясна м'язова дистрофія R6
399096	Дистальна аноктамінопатія
600	Дистальна міопатія голосових зв'язок і глотки
178400	Дистальна міопатія з початком на передній частині гомілки
59135	Дистальна міопатія з раннім початком
399081	Дистальна міопатія раннього початку, пов'язана з KLHL9
329478	Дистальна міопатія у дорослих, зумовлена мутацією VCP
63273	Дистальна міопатія із залученням задньої частини ноги та передньої частини руки
482601	Дистальна міопатія, пов'язана з аденілосукцинатсинтетаза-подібною 1
603	Дистальна міопатія, тип Веландера
488650	Дистальна міопатія, тип Татеяма
399103	Дистальна небулінова міопатія

268	Дисферлінова кінцівково-поясна м'язова дистрофія R2
267	Кальпаїн-3-залежна кінцівково-поясна м'язова дистрофія R1
565837	Кінцівково-поясна мязова дистрофія R23, пов'язана з ламініною субодиницею альфа-2
565909	Кінцівково-поясна мязова дистрофія D4, пов'язана з кальпаїн-3
352479	Кінцівково-поясна мязова дистрофія R20, пов'язана з ISPD
565899	Кінцівково-поясна мязова дистрофія R24, пов'язана з ROMGNT2
445110	Кінцівково-поясна мязова дистрофія, зумовлена дефіцитом ROMK
476084	Кінцівково-поясна мязова дистрофія, пов'язана з BVES
98895	Мязова дистрофія Беккера
610	Мязова дистрофія Бетлема
98896	Мязова дистрофія Дюшена
261	Мязова дистрофія Емері-Дрейфуса
609	Мязова дистрофія великогомілкової кістки
34515	Мязова дистрофія скелетних м'язів кінцівок, пов'язана з FKRP, R9
370997	Мязово-очно-мозкова хвороба з двобічною мультикістозною лейкодистрофією
45448	Міопатія Мійоші
98895	М'язова дистрофія Беккера
98896	М'язова дистрофія Дюшена
1876	Окуло-гастроінтестинальна мязова дистрофія
270	Окулофарингеальна мязова дистрофія
98897	Окулофарингодистальна міопатія
254361	Плектинова кінцівково-поясна мязова дистрофія R17
447977	Прогресуюча лопатково-плечова дистальна міопатія
206546	Симптоматична форма мязової дистрофії Дюшена і Беккера у жінок-носіїв
899	Синдром Уокера-Варбурга
1875	Синдром вродженої мязової дистрофії - дитячої катаракти - гіпогонадізму
486815	Синдром вродженої мязової дистрофії-дихальної недостатності-аномалії шкіри-гіперлабільності суглобів
662184	Синдром вродженої мязової дистрофії-катаракти-інтелектуальної недостатності
466921	Синдром прогресуючих контрактур-слабкості мязового поясу-мязової дистрофії, що починається у дитинстві
178464	Спадкова міопатія з ранньою дихальною недостатністю
34514	Телетонінова кінцівково-поясна м'язова дистрофія R7

140922	Титинозалежна мязова дистрофія скелетних мязів кінцівок R10
206554	Фукутин-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R13
399086	Фінська дистальна міопатія верхніх кінцівок
98863	Х-зчеплена мязова дистрофія Емері-Дрейфуса
178461	Х-зчеплена міопатія з атрофією постуральних мязів
431272	Х-зчеплена скапулоперонеальна мязова дистрофія
588	Хвороба мязів-очей-мозку
589821	Вроджена міотонічна дистрофія Штейнерта
684	Вроджена параміотонія фон Ейленберга
589824	Дитяча міотонічна дистрофія Штейнерта
589830	Доросла міотонічна дистрофія Штейнерта
273	Міотонічна дистрофія Штейнерта
99735	Міотонія перманентна
99734	Міотонія флюктууюча
99736	Міотонія, чутлива до ацетазоламіну
606	Проксимальна міотонічна міопатія
589833	Пізня міотонічна дистрофія Штейнерта
84142	Синдром Ісаака
972	Спадкова безперервна активність мязових волокон
614	Хвороба Томсена і Беккера
589827	Ювенільна міотонічна дистрофія Штейнерта
363623	GMPPB-асоційована кінцівково-поясна мязова дистрофія R19
178148	Антенатальна мультимініядерна хвороба з вродженим множинним артрогрипозом
169189	Аутосомно-домінантна центронуклеарна міопатія
363677	Аутосомно-рецесивна міопатія із зовнішньою офтальмоплегією, що починається в дитячому віці
169186	Аутосомно-рецесивна центронуклеарна міопатія
171430	Важка вроджена немалінова міопатія
98905	Вроджена багатокамерна міопатія із зовнішньою офтальмоплегією
210163	Вроджена летальна міопатія типу Комптона-Норта
75840	Вроджена мязова дистрофія Ульріха
370980	Вроджена мязова дистрофія без інтелектуальної недостатності
157973	Вроджена мязова дистрофія внаслідок мутації LMNA
371007	Вроджена мязова дистрофія з гіперрозтягнутістю
34520	Вроджена мязова дистрофія з дефіцитом інтегрину альфа-7
370959	Вроджена мязова дистрофія з ураженням мозочка

370968	Вроджена мязова дистрофія з інтелектуальною недостатністю
258	Вроджена мязова дистрофія, пов'язана з ламініною субодиницею альфа-2
98893	Вроджена мязова дистрофія, тип 1В
319160	Вроджена міопатія з внутрішніми ядрами та атиповими ядрами
2020	Вроджена міопатія з диспропорцією волокон
424107	Вроджена міопатія з міастенічним початком
98904	Вроджена міопатія з надлишком тонких волокон
544602	Вроджена міопатія зі зменшеними мязовими волокнами, тип 2
199329	Вроджена міопатія, тип Парадаса
476406	Вроджений генералізований синдром гіперскоротної ригідності м'язів
324581	Доброякісна самаритянська вроджена міопатія
597	Захворювання центрального ядра
324604	Класична мультимінікорова міопатія
171881	Ковпачкова міопатія
280671	Мегакопіальна вроджена мязова дистрофія
598	Мультимініядерна міопатія
53698	Міозинова накопичувальна міопатія
171889	Міопатія з гексагонально зшитими трубчастими масивами
97232	Міопатія з тільцями типу відбитків пальців
97240	Міопатія з тільцями типу зебри
97239	Міопатія з тільцями що редукуються
168572	Міопатія корінних американців
98902	Немалінова міопатія амішів
171442	Немалінова міопатія у дорослих
171439	Немалінова міопатія, що починається в дитинстві
178145	Помірно виражена мультимініядерна хвороба із залученням кисті руки
646113	Помірно виражена мязова дистрофія, пов'язана з колагеном VI
171433	Помірно виражена немалінова міопатія
604680	Симптоматична форма Х-зчепленої центронуклеарної міопатії у жінок-носіїв
99741	Синдром Кінга-Денборо
363409	Синдром акінезії плода-крововиливів в мозок та сітківку
496686	Синдром кіфозу-бічної атрофії язика-міофібрилярної міопатії
439212	Синдром міопатії-рефлексії-респіраторного дистресу-дисфагії з раннім початком
97244	Синдром ригідного хребта

467176	Синдром тяжкої гіпотонії-затримки психомоторного розвитку-косоокості-дефекту міжпередсердної перегородки
171436	Типова немалінова міопатія
2593	Тубулярна агрегатна міопатія
280553	Фатальна дитяча гіпертонічна міофібрилярна міопатія
596	Х-зчеплена центронуклеарна міопатія
171886	Циліндрична спіральна міопатія
550	Мітохондріальна енцефаломіопатія, лактатацидоз і інсультподібні епізоди MELAS
551	Міоклонічна епілепсія з рваними червоними волокнами MERRF
2609	Ізольований дефіцит комплексу I
1460	Ізольований дефіцит комплексу III
3208	Ізольований дефіцит сукцинат-CoQ-редуктази
457050	Аутосомно-домінантна мітохондріальна міопатія з непереносимістю фізичних навантажень
45	Дефіцит аденозинмонофосфатдезамінази
746	Дефіцит мітохондріального трифункціонального білка
166105	Дитяча мітохондріальна енцефаломіопатія, пов'язана з FASTKD2
254857	Летальна інфантильна мітохондріальна міопатія
2596	Міопатія та цукровий діабет
1194	Мітохондріальна енцефало-кардіоміопатія, пов'язана з TMEM70
254864	Мітохондріальна міопатія з оборотним дефіцитом цитохрому С оксидази
2598	Мітохондріальна міопатія та сидеробластна анемія
298	Мітохондріальна нейрогастроінтестинальна енцефаломіопатія
401768	Проксимальна міопатія з екстрапірамідними порушеннями
1933	Синдром виснаження мітохондріальної ДНК, енцефаломіопатична форма з метилмалоновою ацидурією
254875	Синдром виснаження мітохондріальної ДНК, міопатична форма
330054	Синдром вродженої катаракти-прогресуючої мязової гіпотонії-втрати слуху-затримки розвитку
352470	Синдром делеції мітохондріальної ДНК, пов'язаний з ДНК2
91130	Синдром кардіоміопатії-гіпотонії-лактоацидозу
329314	Синдром множинної делеції мітохондріальної ДНК у дорослих, зумовлений дефіцитом DGUOK
502423	Синдром мітохондріальної міопатії-мозочкової атаксії-пігментної ретинопатії

2597	Синдром мітохондріальної міопатії-молочнокислого ацидозу-глухоти
352447	Синдром прогресуючої зовнішньої офтальмоплегії-міопатії-виснаження
70595	Синдром сенсорної атактичної нейропатії-дизартрії-офтальмопарезу
43115	Спадкова міопатія з молочнокислим ацидозом внаслідок дефіциту ISCU
1561	Фатальний дефіцит цитохрому С оксидази у новонароджених
329336	Хронічна прогресуюча зовнішня офтальмоплегія з мітохондріальною міопатією у дорослих
254854	Чиста мітохондріальна міопатія
602	GNE міопатія
88635	Вакуолярна міопатія з агрегатами протеїнів саркоплазматичного ретикулуму
84132	Десмін-залежна міопатія з включеннями Меллорі-подібних тілець
98909	Десмінопатія
98911	Дистальна міотилінопатія
199340	Мязова дистрофія, тип Селцена
171445	Мязова філамінопатія
53347	Міопатія Броді
52430	Міопатія з тільцями включення з хворобою Педжета та лобно-скроневою деменцією
268129	Міопатія зі сфероподібними тільцями
289380	Міосклероз
98912	Пізня дистальна міопатія, тип Маркесбері-Гріггса
289377	Рання міопатія з фатальною кардіоміопатією
2215	Синдром множинного птеригіуму-злоякісної гіпертермії
79091	Синдром спадкової міопатії з тільцями-включеннями - контрактур суглобів-офтальмоплегії
3454	Синдром інтелектуальної недостатності-затримки розвитку-контрактур
324381	Спадкова міопатія з інклюзивними тілами, тип 4
25980	Х-зчеплена міопатія з надмірною аутофагією
97238	Хвороба періодичних мязових спазмів
682	Гіперкаліємічний періодичний параліч
681	Гіпокаліємічний періодичний параліч
397750	Періодичний параліч з пізньою дистальною моторною нейропатією
397755	Періодичний параліч з транзиторним куперозним синдромом
37553	Синдром Андерсена-Тавіла
79102	Тиреотоксичний періодичний параліч

206569	Імуноопосередкована некротизуюча міопатія
247718	Запальна міопатія з великою кількістю макрофагів
447881	Ідіопатичний синдром опущеної голови
636965	Аутосомно-домінантна міопатія з накопиченням міозину
636970	Аутосомно-рецесивна міопатія з накопиченням міозину
171690	Метаболічна міопатія внаслідок дефекту транспортера лактату
521305	Проксимальна міопатія з фокальним виснаженням мітохондрій
43393	Синдром Ламберта-Ітона (C00-D48 †)
404473	Синдром прогресуючої спастичної диплегії з вираженою інтелектуальною недостатністю
3465	Синдром Уорстера-Дроута
209973	Доброякісна нічна альтернуюча геміплегія дитячого віку
2824	Синдром параплегії-інтелектуальної недостатності-гіперкератозу
3011	Синдром спастичної тетраплегії - пігментної дегенерації сітківки - інтелектуальної недостатності
210141	Спадкова вроджена спастична тетраплегія
2406	Синдром запертої людини
658549	Ідіопатична невропатія дрібних волокон
1764	Сімейна дизавтономія [Райлі-Дея]
91413	Вроджений синдром Горнера
443084	Порушення барорефлексу
99995	Комплексний регіонарний больовий синдром, тип 1
99994	Комплексний регіонарний больовий синдром, тип 2
83452	Комплексний регіональний больовий синдром
653728	Вроджена нечутливість до больового синдрому, тип Марсілі
230	Дефіцит бета-гідроксилази дофаміну
46348	Пароксизмальний сильний больовий розлад
1545	Синдром Криспоні
199282	Синдром арлекіна
157820	Синдром потовиділення, викликаний холодом
168593	Синдром раптової дитячої смерті-дисгенезії яєчок
29822	Спонтанна періодична гіпотермія
581271	Судомно-фасцикуляторний синдром
441	Чиста вегетативна недостатність
2356	Арахноїдальна кіста
269197	Гліоependимальна/ependимальна кіста
314697	Набута поренцефалія
238624	Ідіопатична внутрішньочерепна гіпертензія
592564	GNAO1-пов'язаний спектр затримки розвитку-судом-рухових розладів

99807	РЕНО-подібний синдром
641353	Інфантильний синдром нейродегенерації-прогресуючої спастичності-інтелектуальної недостатності-ураження білої речовини
615964	Гостра оборотна лейкоенцефалопатія з підвищенням рівня альфа-кетоглутарату в сечі
662229	Епізодична лейкоенцефалопатія з дефектом пам'яті
589547	Затримка розвитку, інтелектуальна недостатність та розлади аутистичного спектру, пов'язані з GRIN2B
313808	Лейкоенцефалопатія у дорослих з аксональними сфероїдами та пігментованою глією
436271	Непрогресуюча переважно задня кавітуюча лейкоенцефалопатія з периферичною нейропатією
556985	Рання кальцифікуюча лейкоенцефалопатія-скелетна дисплазія
2672	Синдром Нойхаузера-Ейхнера-Опітца
94083	Синдром Партигтона
496641	Синдром ранньої прогресуючої дифузної атрофії головного мозку-мікроцефалії-м'язової слабкості-атрофії зорового нерва
88619	Сімейна гостра некротизуюча енцефалопатія
3096	Синдром Рейє (Рея)
356996	ANK3-асоційований синдром інтелектуальної недостатності та порушення сну
600668	CCNK-пов'язаний синдром порушення нейророзвитку-тяжкої розумової відсталості-лицьового дизморфізму
597623	IRF2BPL-пов'язаний синдром регресу нейророзвитку-дистонії-судом
276174	Ідіопатичне рецидивуюче заціпеніння
468620	Інтелектуальна недостатність - епілепсія - екстрапірамідний синдром
466934	Автосомно-рецесивна гіпомієлінізуюча лейкодистрофія, пов'язана з VPS11
495844	Автосомно-рецесивна гіпомієлінізуюча лейкодистрофія, пов'язана з C11ORF73
65284	Біотин-тіамінозалежне захворювання базальних гангліїв
440706	Дефіцит рибозо-5-Р ізомерази
137929	Дисфункція стовбура головного мозку у новонароджених
599373	Енцефалопатія, пов'язана з STXBP1
178506	Кальцифікація мозку, тип Раджаб
1314	Симетричні кальцифікати таламуса
662367	Синдром NESCAV
1313	Синдром дитячого хоріоїдоцеребрального кальцинозу

3240	Синдром ранньої прогресуючої лейкоенцефалопатії - кальцифікації центральної нервової системи-глухоти-порушення зору
58	Хвороба Александера
363717	Хвороба Александера, тип I
363722	Хвороба Александера, тип II
610573	CLCN6-пов'язаний синдром прогресуючої нейродегенерації та периферичної нейропатії, що починається в дитячому віці
99858	Ідіопатична синингомелія
99857	Вторинна синингомелія
443180	Спонтанна внутрішньочерепна гіпотензія
600663	NRXN1-пов'язане тяжке порушення нейророзвитку-рухові стереотипи-хронічний запор- порушення циклу сну та неспання
66624	PANDAS
293955	Дитяча енцефалопатія внаслідок дефіциту тіамінпірофосфокінази
1179	Доброякісне пароксизмальне тонічне відведення погляду вгору дитячого віку з атаксією
69739	Синдром дисгенезії стовбура головного мозку Атабаскана
90021	Променевий мієліт
2131	Альтернуюча геміплегія дитячого віку
404437	Синдром дифузної атрофії головного мозку та мозочка-невиліковних судом-прогресуючої мікроцефалії
2523	Синдром мікроцефалії-дефекту головного мозку-спастичності-гіпернатріємії
306577	Спадкова нейропатія дрібних волокон, пов'язана з натрієвою каналопатією
519390	Ізольований блефарохалазис
141083	Кіста носослізної протоки
289483	Синдром інтелектуальної недостатності-алакрімі-ахалазії
499107	Ідіопатичний периневрит зорового нерва
449563	Офтальмологічні захворювання, пов'язані з IgG4
466682	Еутиреоїдна орбітопатія Грейвса
2989	Сімейний птеригій кон'юнктиви
648675	Ідіопатичний склерит
648681	Імуноопосередкований склерит
648665	Інфекційний склерит
519408	Виразка Мурена
519406	Поверхневий точковий кератит Тигесон
163934	Атопічний кератокон'юнктивіт
88633	Верхній лімбічний кератокон'юнктивіт
70476	Весняний кератокон'юнктивіт

137596	Нейротрофічна кератопатія
314017	Ідіопатичний лінійний інтерстиціальний кератит
1467	Синдром Когана
137599	Стромальний кератит, спричинений вірусом простого герпесу
137593	Інфекційний епітеліальний кератит
2334	Аутосомно-домінантний кератит
519930	Грибковий кератит
137602	Ендотеліт рогівки
647815	Спадковий fuchs кератит
98958	Кліматична крапельна кератопатія
519410	Террієнова маргінальна дегенерація
293603	Вроджена спадкова ендотеліальна дистрофія, тип II
101068	Вроджена стромальна дистрофія рогівки
98956	Дистрофія епітеліальної базальної мембрани
293375	Дистрофія рогівки Грейсона-Вільбрандта
98954	Дистрофія рогівки Месманна
98961	Дистрофія рогівки Рейса-Бюклерса
98960	Дистрофія рогівки Тіль-Бенке
98967	Дистрофія рогівки Шнайдера
293462	Дистрофія рогівки до дегенеративної дистрофії
98974	Ендотеліальна дистрофія рогівки Фукса
98955	Епітеліальна дистрофія рогівки Ліша
293381	Епітеліальна рецидивуюча ерозивна дистрофія
98957	Желатинозна краплеподібна дистрофія рогівки
98971	Задня аморфна дистрофія рогівки
98973	Задня поліморфна дистрофія рогівки
98962	Зерниста дистрофія рогівки, тип I
98963	Зерниста дистрофія рогівки, тип II
3194	Корнеодерматооссальний синдром
98969	Макулярна дистрофія рогівки
98964	Решітчаста дистрофія рогівки, тип I
1490	Синдром дистрофії рогівки-перцептивної глухоти
98959	Субепітеліальна муцинозна дистрофія рогівки
98970	Флективна дистрофія рогівки
293621	Х-зчеплена ендотеліальна дистрофія рогівки
98972	Центральна мутна дистрофія Франсуа
293936	Синдром ектодермальної дисплазії з ектродактілією, імунodefіцитом, краніофакіальними аномаліями та телекантусом
171673	Дефіцит лімбальних стовбурових клітин
137672	Пелючідна крайова дегенерація (рогівки)

279922	Інфекційний передній увеїт
209959	Факоанафілактичний увеїт
263479	Гетерохромний іридоцикліт Фукса
3437	Хвороба Фогта-Коянагі-Харада
64734	Іридокорнеальний ендотеліальний синдром
519392	Ізольований іридошизис
98981	Есенціальна атрофія райдужної оболонки
98980	Синдром Когана-Різа
98979	Синдром Чандлера
441447	Рання задня субкапсулярна катаракта
2253	Синдром гіпоплазії макули - пресенільної катаракти
163	Синдром спадкової гіперферритинемії - катаракти
441452	Рання пластинчаста катаракта
179	Дробоподібна хоріоретинопатія
279914	Помірно виражений увеїт
35686	Серпігінозний хоріоїдит
280917	Ідіопатичний задній увеїт
580951	Точкова внутрішня хоріодопатія
86813	Гелікоїдна перипапільярна хоріоретинальна дегенерація
180	Хороїдеремія
75377	Центральна ареолярна хоріоїдальна дистрофія
209956	Синдром ідіопатичного увеального випоту
279919	Інфекційний задній увеїт
209867	Аутосомно-домінантне регматогенне відшарування сітківки
648684	Центральна ретинальна артеріальна оклюзія
411527	Оклюзія центральної вени сітківки
353344	Ідіопатична макулярна телеангіектазія, тип 1
353351	Ідіопатична макулярна телеангіектазія, тип 3
284454	Гостра зональна прихована зовнішня ретинопатія
209943	Синдром IRVAN
313838	Синдром Коатса плюс
284247	Сімейна артеріальна макроаневризма сітківки
891	Сімейна ексудативна вітреоретинопатія
75326	Сімейна ізольована артеріолярна звивистість сітківки
40923	Хвороба Ілза
190	Хвороба Коатса
90050	Ретинопатія недоношених
329211	Аутосомно-домінантна неоваскулярна запальна вітреоретинопатія
488239	Гостра макулярна нейроретинопатія
97341	Персистуюча плакоїдна макулопатія

279894	Токсична макулопатія внаслідок прийому протималярійних препаратів
99004	Дрібнозерниста пігментація сітківки
1021	Амаврозно-гіпертрихозний синдром
261501	Атипова хвороба Норрі внаслідок мікрделеції Хр11.3
3086	Аутосомно-домінантна вітреоретинохоріоїдеопатія
139455	Аутосомно-рецесивна бестрофінопатія
227796	Біле очне дно (Fundus albipunctatus)
65	Вроджений амавроз Лебера
1243	Вітелліформна макулодистрофія Беста
91496	Вітреоретинальна дегенерація за типом сніжинки
209932	Дистрофія колбочок з супернормальною реакцією стрижнів
1872	Дистрофія конусних стрижнів
397758	Дистрофія сітківки з внутрішньою дисфункцією сітківки та аномаліями гангліозних клітин
85128	Дистрофія сітківки, тип Ботніа
251287	Доброякісна концентрична кільцева макулодистрофія
466718	Зморшкувата пігментна епітеліопатія сітківки Мартиніки
41751	Кристалічна дистрофія Бетті
319640	Макулодистрофія сітківки, тип 2
75327	Макулярна дистрофія Північної Кароліни
99001	Метеликоподібна пігментна дистрофія
99003	Мультифокальна дистрофія очного дна, що симулює fundus flavimaculatus
247834	Прихована макулодистрофія
75373	Прогресуюча біфокальна хоріоретинальна атрофія
352718	Прогресуюча дистрофія сітківки, зумовлена дефектом транспорту ретинолу
1871	Прогресуюча колбочкова дистрофія
59181	Псевдозапальна дистрофія очного дна Сорсбі
251295	Пігментна паравенозна ретинохороїдальна атрофія
791	Пігментний ретиніт
67042	Пізня дегенерація сітківки
99002	Ретикулярна дистрофія пігментного епітелію сітківки
52427	Ретиніт по типу білих цяток
263347	Синдром MRCS
231169	Синдром Ашера, тип 1
231178	Синдром Ашера, тип 2
231183	Синдром Ашера, тип 3
53540	Синдром Гольдмана-Фавра
1873	Синдром Джалілі
886	Синдром Ушера (Ашера)

85332	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-пігментної дегенерації сітківки
1574	Синдром дегенерації сітківки - нанофтальмос-глаукома
653709	Синдром дистрофії шишкоподібного відростка-низькорослості
363989	Сімейна доброякісна крапчаста сітківка
75376	Сімейні друзи
99179	Сітківка з плямами Кандори
364055	Тяжка дистрофія сітківки, що починається в ранньому дитинстві
99000	Фовеомакулярна вітелліформна дистрофія, що починається у дорослих
898	Хвороба Вагнера
649	Хвороба Норрі
827	Хвороба Старгардта
178333	Хвороба очей Аландських островів
75381	Цистоїдна макулодистрофія
220493	Синдром Жубера з ураженням ока
443079	Центральна серозна хоріоретинопатія
519398	Ізольована фовеальна гіоплазія
284460	Гостра кільцева зовнішня ретинопатія
71505	Ретинопатія, асоційована з раком
313800	Синдром дистрофії сітківки-набряку зорового нерва-спленомегалії-ангідрозу-мігрени
75378	Триколірність олігоконуса
98977	Ювенільна глаукома
636950	Глаукоматоциклічна кризова хвороба
94058	Неоваскулярна глаукома
2085	Синдромі апное сну та глаукоми
279888	Гострий ендোфтальміт
199323	Ендофтальміт
279891	Хронічний ендофтальміт
280921	Ідіопатичний панувейт
279925	Інфекційний панувейт
79098	Симпатична офтальмія
499096	Ізольований неврит зорового нерва
499103	Рецидивуючий ідіопатичний нейроретиніт
499085	Хронічний рецидивуючий запальний неврит зорового нерва
440724	Розгалужені перипапілярні мієлінові нервові волокна
67036	Аутосомно-домінантна атрофія зорового нерва та катаракта
250932	Аутосомно-домінантна атрофія зорового нерва та периферична нейропатія

98673	Аутосомно-домінантна атрофія зорового нерва, класична форма
227976	Аутосомно-рецесивна атрофія зорового нерва, тип ОРА7
98676	Аутосомно-рецесивна ізольована атрофія зорового нерва
98890	Рання Х-зчеплена атрофія зорового нерва
1239	Синдром Бера
401777	Синдром атрофії зорового нерва - інтелектуальної недостатності
1215	Синдром аутосомно-домінантної атрофії зорового нерва плюс
104	Спадкова нейропатія зорового нерва Лебера
99718	Хвороба Лебера плюс
324353	Вроджена ахіазма
447788	Церебральні порушення зору
98686	Вроджений параліч блокувального нерва
91498	Сімейний вроджений параліч блокувального нерва
254892	Аутосомно-домінантна прогресуюча зовнішня офтальмоплегія
254886	Аутосомно-рецесивна прогресуюча зовнішня офтальмоплегія
2744	Параліч горизонтального погляду з прогресуючим сколіозом
663	Прогресуюча зовнішня офтальмоплегія, пов'язана з мітохондріальною ДНК
45358	Вроджений фіброз позаочних м'язів
480	Синдром Кернса-Сейра
64686	Синдром Толоса-Ханта
363528	Синдром косоокості з інтелектуальною недостатністю
529574	Синдром ретракції Дуана з вродженою глухотою
233	Синдром ретракції Дюейна
2743	Синдром офтальмоплегії-інтелектуальної недостатності-складчастого язика
1125	Окорухова апраксія, тип Когана
363746	Синдром Балінта
98619	Рідкісна ізольована короткозорість
49382	Ахроматопсія
16	Монохроматизм синього конусу
88629	Тританопія
215	Вроджена нічна сліпота
75382	Хвороба Огучі
75374	Брадипсія
420556	Візуальний сніговий синдром
90001	Х-зчеплений синдром дисфункції колбочок при короткозорості
454718	Синдром Холмса-Аді

279928	Паранеопластичний увеїт
90080	Рубці при фільтраційних хірургічних процедурах при глаукомі
3235	Прогресуюча глухота з фіксацією стремінця
210272	Синдром Маль-де-Дебаркамент
171684	Ідіопатична двостороння вестибулопатія
90059	Раптова нейросенсорна приглухуватість
420402	Синдром дегісценції півколового каналу
3233	Синдром кохлеосаккулярної дегенерації-катаракти
2405	Синдром потовщеної мочки вуха - кондуктивної глухоти
494444	Пов'язаний з DIAPH1 синдром сенсоневральної втрати слуху - тромбоцитопенії
90635	Рідкісна аутосомно-домінантна несиндромальна сенсоневральна глухота, тип DFNA
90636	Рідкісна аутосомно-рецесивна несиндромальна сенсоневральна глухота, тип DFNB
90641	Рідкісна мітохондріальна несиндромальна сенсоневральна глухота
90625	Рідкісна несиндромальна сенсоневральна глухота, зчеплена з X-хромосою, тип DFN
3230	Синдром глухоти-олігодонтії
228012	Синдром прогресуючої сенсоневральної приглухуватості-гіпертрофічної кардіоміопатії
66633	Синдром сенсоневральної втрати слуху-ранньої сивини-есенціального тремору
2027	Синдром фіброматозу ясен - прогресуючої глухоти
87884	Несиндромальна генетично обумовлена глухота
998	Синдром альбінізму-глухоти
330029	Синдром гіпотрихозу-глухоти
363396	Синдром сенсоневральної приглухуватості з високою міопією
90646	Синдром глухоти-гіпогонадізму
324321	Дисфункція синоатріального вузла та глухота
659975	Синдром сенсоневральної приглухуватості-спастичної квадриплегії-інтелектуальної недостатності
500188	X-зчеплений синдром атрезії зовнішнього слухового проходу-розширеного внутрішнього слухового проходу-дисморфізму обличчя
502318	Недостатність кохлеарного нерва
3099	Ревматична лихоманка
306731	Хорея Сиденхема
251307	Ідіопатичний рецидивуючий перикардит

88659	Аутосомно-домінантна прогресуюча нефропатія з гіпертензією
88660	Гіпертензія внаслідок мутацій посилення функції мінералокортикоїдних рецепторів
757	Псевдогіпоальдостеронізм, тип 2
88939	Псевдогіпоальдостеронізм, тип 2В
300525	Псевдогіпоальдостеронізм, тип 2D
300530	Псевдогіпоальдостеронізм, тип 2Е
88938	Псевдогіпоальдостеронізм, тип 2А
88940	Псевдогіпоальдостеронізм, тип 2С
526	Синдром Ліддла
458718	Ідіопатичне спонтанне розшарування коронарних артерій
70591	Хронічна тромбоемболічна легенева гіпертензія
275766	Ідіопатична легенева артеріальна гіпертензія
422	Ідіопатична/спадкова легенева артеріальна гіпертензія
275777	Спадкова легенева артеріальна гіпертензія
97214	Синдром Айзенменгера
1676	Ідіопатичне розширення легеневої артерії
228116	Синдром Хьюза-Стовіна
570762	Інфекційний ендокардит
741	Сімейний пролапс мітрального клапана
329874	Ідіопатичний гігантоклітинний міокардит
137675	Гістіоцитоїдна кардіоміопатія
217622	Сенсоневральна глухота з дилатаційною кардіоміопатією
65282	Синдром Карвахаля
2229	Синдром дилатаційної кардіоміопатії-гіпергонадотропного гіпогонадизму
476096	Синдром еритрокератодермії-кардіоміопатії
1345	Синдром кардіоміопатії - катаракти - патології хребта і тазостегнового суглоба
300751	Сімейна дилатаційна кардіоміопатія з дефектом провідності внаслідок мутації LMNA
154	Сімейна ізольована дилатаційна кардіоміопатія
75566	Ендокардит Леффлера
75565	Тропічний ендоміокардіофіброз
2022	Ендокардіальний фіброеластоз
75249	Сімейна ізольована рестриктивна кардіоміопатія
66529	Кардіоміопатія Тако-Цубо
54260	Неущільнення лівого шлуночка
293899	Спадкова ізольована аритмогенна дисплазія шлуночків, бівентрикулярний варіант
217656	Спадкова ізольована аритмогенна кардіоміопатія

293888	Спадкова ізольована аритмогенна кардіоміопатія, домінантно-лівий варіант
293910	Спадкова ізольована аритмогенна кардіоміопатія, домінантно-правий варіант
1344	Зупинка передсердь
844	Синдром Лауна-Ганонга-Левіна
90647	Синдром Джервелла та Ланге-Нільсена
101016	Синдром Романо -Уорда
101016	Синдром Романо-Уорда
436242	Сімейна передсердна тахіаритмія - інфра-гізіанська хвороба серцевої провідності
871	Сімейна прогресуюча вада серцевої провідності
3282	Мультифокальна передсердна тахікардія
3283	Пучкова тахікардія
45453	Безперервна шлуночкова тахікардія у немовлят
3286	Катехоламінергічна поліморфна шлуночкова тахікардія
334	Сімейна фібриляція передсердь
228140	Ідіопатичне фібриляція шлуночків, не тип Бругада
166282	Сімейний синдром слабкості синусового вузла
595109	Атиповий синдром Тімоті
51084	Синдром torsade-de-pointes з коротким інтервалом зчеплення
130	Синдром Бругада
65283	Синдром Тімоті
595098	Синдром Тімоті, тип 1
595105	Синдром Тімоті, тип 2
542306	Синдром серцевої аритмії, пов'язаний з інтелектуальною недостатністю та серцевою аритмією, спричиненою GNB5
51083	Сімейний синдром укороченого інтервалу QT
90065	Набутий аневризматичний субарахноїдальний крововилив
439175	Дитячий артеріальний ішемічний інсульт
231160	Сімейна мішкоподібна аневризма головного мозку
2573	Хвороба Мойямоя
401945	Хвороба Мойямоя з ранньою ахалазією
329217	Церебральний синовіальний тромбоз
140989	Первинний ангіїт центральної нервової системи
838	Синдром Сусака
575553	Артеріопатія-інсульт-лейкоенцефалопатія, пов'язані з катепсином А
482077	Аутосомно-домінантне захворювання дрібних судин головного мозку, пов'язане з HTRA1
314572	Аутосомно-рецесивний синдром лейкоенцефалопатії-ішемічного інсульту-пігментної дегенерації сітківки
542310	Лейкоенцефалопатія з кальцифікатами та кістами

477749	Понтинна аутосомно-домінантна мікроангіопатія з лейкоенцефалопатією
284388	Синдром зворотного звуження судин головного мозку
36383	Сімейна судинна лейкоенцефалопатія, пов'язана з COL4A1/2
136	Церебральна аутосомно-домінантна артеріопатія - підкіркові інфаркти - лейкоенцефалопатія
199354	Церебральна аутосомно-рецесивна артеріопатія - підкіркові інфаркти - лейкоенцефалопатія
324713	Абета-амілоїдоз, італійський тип
247245	Поверхневий сидероз
1192	Синдром атеросклерозу-глухоти-діабету-епілепсії-нефропатії
229	Сімейне розшарування аорти
622925	Х-зчеплена тяжка синдромна аневризма та розшарування грудного відділу аорти
91387	Сімейна аневризма грудного відділу аорти та розшарування аорти
86	Сімейна аневризма черевної аорти
494424	Аневризма екстракраніальної сонної артерії
36258	Облітеруючий тромбангіїт [хвороба Бюргера]
529864	Вторинна еритро мелалгія
90026	Первинна еритро мелалгія
404463	Синдром мультисистемної дисфункції гладких м'язів
90064	Гостра оклюзія периферичних артерій
3342	Синдром звивистості артерій
293208	Синдром компресії черевного стовбура черевної аорти
449400	Аортит, пов'язаний з IgG4
251328	Некласифікований васкуліт
48435	Постінфекційний васкуліт
656071	Атрофічний папулез
247691	Васкулопатія сітківки з церебральною лейкоенцефалопатією та системними проявами
679	Злоякісний атрофічний папулез
645350	Сегментарний артеріальний медіоліз
820	Синдром Снеддона
289601	Спадковий синдром множинної кальцифікації артерій та суглобів
774	Спадкова геморагічна телеангіектазія
139414	Вроджений панфолікулярний невус
188	Синдром системного капілярного просочування
854	Первинний тромбоз воротної вени
131	Синдром Бадда-Кіарі
583856	Ізольований тромбоз селезінкової вени
664912	Неонатальний тромбоз ниркових вен

50918	Хвороба Кікучі-Фуджімото
90363	Вторинна кишкова лімфангієктазія
90362	Первинна кишкова лімфангієктазія
264688	Вроджений хілоторакс
141209	Дифузна лімфатична мальформація
482	Хвороба Кімура
1160	Хілозний асцит
443236	Синдром постуральної ортостатичної тахікардії, зумовлений дефіцитом NET
263352	Посткардіохірургічна правошлуночкова недостатність
73229	Синдром HANAC
137839	Синдром Лемера
454836	Пташиний грип
90066	Пневмонія, спричинена Pseudomonas
36238	Стафілококова некротична пневмонія
71276	Синдром мовчазного синуса
466695	Супратіпова дисплазія
137932	Вроджений параліч гортані
2808	Параліч абдукторів гортані
2375	Синдром абдукторного паралічу гортані та інтелектуальної недостатності
2997	Синдром птозу-паралічу голосових зв'язок
652681	Ідіопатичний субглотковий стеноз
2291	Вроджена велофарингеальна недостатність
449566	Еозинофільний ангіоцентричний фіброз
171700	Дифузний панбронхіоліт
658612	Облітеруючий бронхіоліт, не пов'язаний з трансплантацією
60033	Ідіопатичний бронхоектаз
2302	Азбестова інтоксикація
133	Хронічна берилієва хвороба
79127	Синдром респіраторного бронхіоліту-інтерстиціального захворювання легень
264978	Інтерстиціальна хвороба легень, пов'язана з медикаментозним або радіаційним впливом
70578	Гострий респіраторний дистрес-синдром у дорослих
330012	Високий набряк легенів
724	Ідіопатична гостра еозинофільна пневмонія
2902	Ідіопатична хронічна еозинофільна пневмонія
572428	Інфантильний легеневий альвеолярний протеїноз - гіпогаммаглобулінемія, що починається в дитинстві
747	Аутоімунний альвеолярний протеїноз легень
420259	Вторинний альвеолярний протеїноз легень

60025	Легеневий альвеолярний мікролітіаз
264675	Спадковий пульмонарний альвеолярний протеїноз
440427	Тяжкий ранній легеневий альвеолярний протеїноз, зумовлений дефіцитом MARS
91359	Хронічний пневмоніт немовлят
2032	Ідіопатичний легеневий фіброз
494428	Ідіопатичний плевропаренхіматозний фіброеластоз
79126	Гостра інтерстиціальна пневмонія
98852	Десквамативна інтерстиціальна пневмонія
300564	Комбінований синдром легеневого фіброзу-емфіземи
1302	Криптогенна організуюча пневмонія
79128	Лімфоїдна інтерстиціальна пневмонія
210136	Синдром легеневого фіброзу-гіперплазії печінки-гіпоплазії кісткового мозку
264691	Ізольований пульмонарний капілярит
440402	Інтерстиціальне захворювання легень, зумовлене дефіцитом ABCA3
440392	Інтерстиціальне захворювання легень, зумовлене дефіцитом SP-C
617916	Дифузна ідіопатична нейроендокринна клітинна гіперплазія легень
217560	Нейроендокринна клітинна гіперплазія дитячого віку
91364	Неспецифічна інтерстиціальна пневмонія
444092	Синдром аутоімунного інтерстиціального захворювання легень-артриту
306504	Синдром інтерстиціального захворювання легень-нефротичного синдрому-бульозного епідермолізу
217566	Хронічний респіраторний дистрес з недостатністю метаболізму сурфактантів
449266	Піоторакс без свища [нориці]
2903	Сімейний спонтанний пневмоторакс
505395	Діафрагмальна дисфункція, зумовлена ШВЛ
3348	Остеохондропластична трахеобронхопатія
439881	Пластичний бронхіт
3347	Синдром Муньє-Кюна
2357	Бронхогенна кіста
60026	Вузлова лімфоїдна гіперплазія легень
31837	Легенева венооклюзивна хвороба
63999	Медіастиніт, пов'язаний з IgG4
60032	Рецидивуючий респіраторний папіломатоз
3167	Синдром Зіглера-Брюера-Кері
99797	Анодонтія
99798	Олігодонтія

2287	Зрощені різці нижньої щелепи
2791	Отодентальний синдром
2561	Синдром пірамідальних молярів-аномальної верхньої губи
83450	Регіональна одонтодисплазія
67039	Сегментарна одонтомаксиллярна дисплазія
314721	Атипова дисплазія дентину, зумовлена дефіцитом SMOC2
100032	Гіпокальцифікований недосконалий амелогенез
100034	Гіпоматураційно-гіпопластичний недосконалий амелогенез з тауродонтизмом
100031	Гіпопластичний амелогенез недосконалий
1653	Дисплазія дентину
99789	Дисплазія дентину, тип I
99791	Дисплазія дентину, тип II
1031	Емалево-нирковий синдром
88661	Недосконалий амелогенез
100033	Недосконалий амелогенез гіпоматуризації
49042	Недосконалий дентиногенез
166260	Недосконалий дентиногенез, тип 2
166265	Недосконалий дентиногенез, тип 3
99792	Синдром дисплазії дентину-кісткового склерозу
412206	Первинне порушення прорізування зубів
1077	Анкілоз зубів
2024	Спадковий фіброматоз ясен
157826	Вроджений епуліс
2972	Синдром непрорізування зубів, гіпоплазії верхньої щелепи та варусної деформації колін
2964	Аутосомно-домінантний прогнатизм
210576	Вроджений анкілоз скронево-нижньощелепного суглоба
477781	Первинна гіперплазія гострих кондилів
99806	Оковухозубний синдром
399293	Остеонекроз щелепи
521127	Остеорадіонекроз нижньої щелепи
184	Херувізм
449432	Захворювання підщелепної залози, пов'язане з IgG4
79078	Дакріoadеніт та сіаладеніт, пов'язані з IgG4
1221	Залозистий хейліт
357154	Підслизовий фіброз ротової порожнини
1839	Спадкова дисплазія слизового епітелію
353253	Синдром печіння в роті
411696	Еозинофілія стравоходу, чутлива до інгібітору протонної помпи
930	Ідіопатична ахалазія

231080	Дисплазія високого ступеня у пацієнтів зі стравоходом Барретта
487809	Колагеновий гастрит у дітей
329883	Негіпопротеїнемічна гіпертрофічна гастропатія
2494	Хвороба Меньєра
622099	Синдром верхньої брижової артерії
558411	Ідіопатичний гастропарез
314432	Синдром спігелієвої кили-крипторхізму
103920	Невизначений коліт
329242	Вроджена хронічна діарея з ентеропатією з втратою білка
2070	Еозинофільний гастроентерит
402035	Еозинофільний коліт
597887	Запальні захворювання кишечника, пов'язані з ALPI
597201	Запальні захворювання кишечника, пов'язані з TRIM22
238569	Синдром імунної дисрегуляції-запальних захворювань кишечника-артриту-рецидивуючих інфекцій
84064	Синдромна діарея
583861	Ізольований тромбоз брижової вени
2604	Сімейна вісцеральна міопатія
104077	Міопатична псевдообструкція кишечника
99811	Нейрональна кишкова псевдообструкція
104078	Некласифікована псевдообструкція кишечника
565641	Первинна desmosis coli
435988	Синдром хронічної передсердної та кишкової дисритмії
2978	Хронічна псевдообструкція кишечника
563708	Синдром вродженої натрієвої діареї
228113	Свищ [нориця] ануса
209964	Синдром солітарної виразки прямої кишки
70475	Радіаційний проктит
645793	Спонтанна перфорація кишечника
263665	НК-клітинна ентеропатія
468635	Криптогенний мультифокальний виразковий стенозуючий ентерит
1670	Хронічна діарея з атрофією ворсинок
468641	Хронічна ентеропатія, асоційована з геном SLCO2A1
294422	Хронічна кишкова недостатність
391487	Синдром STAT1-пов'язаної аутоімунної ентеропатії та ендокринопатії-схильності до хронічних інфекцій
238593	IgG4-асоційований мезентерит
49041	Ретроперитонеальний фіброз, пов'язаний з IgG4
35063	Фульмінантний вірусний гепатит
90062	Гостра печінкова недостатність

464724	Синдром гострої дитячої печінкової недостатності, пов'язаний з лихоманкою
370088	Синдром гострої дитячої печінкової недостатності-мультисистемного ураження
391366	Синдром затримки росту-легкої затримки розвитку-хронічного гепатиту
64743	Гепатопортальний склероз
186	Первинний біліарний холангіт
779	Синдром Рейнольдса
209919	Ідіопатичний мідь-асоційований цироз печінки
596941	Неповний цироз печінки
168583	Спадковий дитячий цироз печінки північноамериканських індіанців
2137	Аутоімунний гепатит
563576	Аутоімунний гепатит, тип 1
563581	Аутоімунний гепатит, тип 2
562639	Первинний біліарний холангіт/первинний склерозуючий холангіт та Overlap-синдром групи аутоімунного гепатиту
563589	Серонегативний аутоімунний гепатит
90003	Запальна псевдопухлина печінки
555437	Лімфоплазмочитарна запальна псевдопухлина печінки
555434	Фіброгістіоцитарна запальна псевдопухлина печінки
300293	Транзиторна дитяча гіпертригліцеридемія та гепатостеатоз
480524	Ідіопатичний пеліоз печінки
890	Вено-оклюзивна хвороба печінки
79124	Синдром венооклюзивної хвороби печінки-імунодефіциту
79301	Вроджений дефект синтезу жовчних кислот, тип 1
79303	Вроджений дефект синтезу жовчних кислот, тип 2
79302	Вроджений дефект синтезу жовчних кислот, тип 3
79095	Вроджений дефект синтезу жовчних кислот, тип 4
48372	Вузлова регенеративна гіперплазія печінки
276405	Гіпербілівердинемія
276066	Дефіцит КоА-лігази жовчних кислот і дефектне амідування
567983	Парентеральний холестаз, асоційований з харчуванням
596937	Портосинусоїдальна хвороба судин
172	Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаз
480491	Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаз, пов'язаний з MYO5B
79306	Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаз, тип 1
79304	Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаз, тип 2

79305	Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаз, тип 3
480483	Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаз, тип 4
480476	Прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаз, тип 5
3196	Синдром дефіциту стероїдної дегідрогенази - зубні аномалії
541423	Синдром затримки росту-інтелектуальної недостатності-гепатопатії
480506	Первинний внутрішньопечінковий літіаз
69663	Низький рівень фосфоліпід-асоційованої жовчнокам'яної хвороби
521219	Синдром Міріцці
447764	IgG4-асоційований склерозуючий холангіт
480556	Ізольований неонатальний склерозуючий холангіт
447774	Вторинний склерозуючий холангіт
171	Первинний склерозуючий холангіт
300552	Фолікулярний холангіт і панкреатит
65682	Доброякісний рецидивуючий внутрішньопечінковий холестаз
99960	Доброякісний рецидивуючий внутрішньопечінковий холестаз, тип 1
99961	Доброякісний рецидивуючий внутрішньопечінковий холестаз, тип 2
521432	Синдром вродженої катаракти-тяжкої неонатальної гепатопатії-глобальної затримки розвитку
480512	Ідіопатична дуктопенія
280302	Аутоімунний панкреатит, тип 1
280315	Аутоімунний панкреатит, тип 2
676	Спадковий хронічний панкреатит
103918	Тропічний панкреатит
398063	Рефрактерна целиакія
309108	Дефіцит панкреатичної коліпази
309031	Дефіцит панкреатичної триацилгліцеринової ліпази
309111	Комбінована панкреатична ліпазо-коліпазна недостатність
84065	Ідіопатична мальабсорбція через дефекти синтезу жовчних кислот
168601	Вроджена ентеропатія внаслідок дефіциту ентеропептидази
103908	Вроджена натрієва діарея
53689	Вроджена хлоридна діарея
95427	Вторинний синдром короткої кишки
238621	Нетримання калу, пов'язане з анальним анастомозом
217067	Пухирчатка

36236	Синдром стафілококового опікоподібного ураження шкіри
36237	Бульозний імпетиго
228379	Вірус-асоційована спінульозна триходисплазія
704	Пухирчатка звичайна
79479	Пухирчатка вегетуюча
79481	Пемфігоїд рубцевий
636955	Ендемічна листовидна пухирчатка
79480	Червоний вовчак
555905	IgA пемфігус
208524	Герпетиформний пемфігус
46488	Лінійний IgA дерматоз
63455	Паранеопластичний пемфігус
703	Бульозний пемфігоїд
46486	Пемфігоїд слизової оболонки
46487	Набутий бульозний епідермоліз
454710	Анти-р200 пемфігоїд
63275	Гестаційний пемфігоїд
99922	Очний рубцевий пемфігоїд
1656	Герпетиформний дерматит
48377	Субкорнеальний пустульозний дерматит
314	Еритродермія десквамативна (Erythroderma desquamativum)
168606	Себореїчний дерматит з псоріазоподібними елементами
293812	Фіксований висип, викликаний ліками
293173	Гострий генералізований екзантематозний пустульоз
94059	Уремічний свербіж
289347	Інфекційний дерматит, асоційований з HTLV-1
79099	Інтерстиціальний гранулематозний дерматит з артритом
50943	Кератолітична зимова еритема
404546	Дефіцит антагоніста рецептора інтерлейкіну-36 (DITRA)
247353	Генералізований пустульозний псоріаз
163931	Стійкий акродерматит Аллопо
163927	Пустульоз долонний та підошовний
85436	Псоріаз-асоційований ювенільний ідіопатичний артрит
33408	Бульозний червоний плоский лишай
254395	Актинічний плоский лишай
254449	Атрофічний червоний плескатий лишай
83453	Вульвовагінальний ясенний синдром
254411	Кільцеподібний атрофічний плескатий лишай
254424	Кільцеподібний плескатий лишай
254379	Лінійний плоский лишай
254478	Плескатий лишай пемфігоїдний
254463	Пігментний плескатий лишай

2897	Червоний волосяний лишай
166113	Синдром Базекса
617919	F12-асоційований холодовий аутозапальний синдром
300359	PLCG2-асоційований дефіцит антитіл та імунна дисрегуляція
47045	Сімейна холодова кропивянка
493342	Вібраційна кропивянка
37748	Синдром Шніцлера
36426	Синдром Стівенса-Джонсона
95455	Синдром Стівенса-Джонсона / токсичний епідермальний некроліз
506784	Синдром Стівенса-Джонсона/Overlap-синдром токсичного епідермального некролізу
537	Токсичний епідермальний некроліз [Лайєлла]
502499	Мультиформна ексудативна еритема
439196	Цинк-чутлива некролітична акральна еритема
97230	Сонячна кропивниця
330058	Гідроа вакциноподібна дерматоза
330061	Актинічне пруріго
178338	Синдром чутливості до ультрафіолету
330064	Хронічний актинічний дерматит
2881	Синдром шкірної фоточутливості - летального коліту
231031	Спадкова еритема долонь
79153	Ідіопатична трахіоніхія
662	Синдром жовтого нігтя
2045	Синдром FLOTCH
700	Алопеція тотальна (тотальне облисіння)
701	Алопеція універсальна
168	Синдром укороченого анагена
86819	Атрихія з папульозними ураженнями
55654	Простий гіпотрихоз
90368	Простий гіпотрихоз волосистої частини голови
129	Алопеція плямиста рубцева [псевдопелада]
525	Плоский волосяний лишай
505	Синдром Грема Літтла-Піккарді-Лассюра
254492	Фронтальна фіброзна алопеція
346	Епілюючий фолікуліт Квінке
345	Розсікаючий целюліт волосистої частини голови
79100	Атрофодерма вермикулярна
720	Роздвоєне волосся
79492	Мультипліковані волосини (Pili gemini)
37559	Синдром набутого кучерявого волосся
3361	Синдром триходисплазії-ксеродермії

33364	Трихотіодистрофія
2221	Гіпертрихоз з пушковим волоссям, набутий
3387	Ізольований гіпертрихоз передньої поверхні шиї
2026	Поміняти порядок слів: Синдром фіброматозу ясен-гіпертрихозу
492	Проліферуюча трихілемальна кіста
841	Стеатоцистома множинна
3184	Синдром множинної стеатоцистоми-вроджених зубів
617408	Класичний еозинофільний пустульозний фолікуліт
3406	Надбрівна ульерітема
2678	Кавові плями [Cafe au lait spots]
39	Акромеланоз
79150	Лінійний та звивистий невоїдний гіпермеланоз
33445	Нейроектодермальна меланолізосомальна хвороба
79146	Сімейна прогресуюча гіперпигментація
231040	Сімейний генералізований лентигіноз
95429	Ангіома серпігінозна
178307	Ретикулярна акропигментація Кітамури
2435	Синдром гіпо- та гіпермеланотичної шкірної макулі-затримки росту-інтелектуальної недостатності
41	Спадковий симетричний дисхроматоз
280628	Сімейна прогресуюча гіпер- та гіпопигментація
241	Універсальний спадковий дисхроматоз
79145	Хвороба Даулінга-Дегоса
454	Набутий іхтіоз
498359	Аквагенна долонно-підшовна кератодермія
69745	Бородавчаста дискератома
411777	Генералізована еруптивна кератоакантома
493	Сімейна кератоакантома
99710	Точкова акрокератодермія веснянкоподібна пігментація
79147	Сімейний реактивний перфоративний колагеноз
79148	Повзучий перфоруєчий еластоз
538869	Бульозна гангренозна піодермія
538872	Вегетативна гангренозна піодермія
48104	Піодермія гангренозна
538866	Гнійничкова гангренозна піодермія
538863	Класична гангренозна піодермія
641380	Синдром PAPASH
641385	Синдром PASS
641390	Синдром PsAPASH
228272	Первинна анетодермія
658810	Атрофодермія Пазіні П'єріні

722	Гіпоплазміногенемія
2500	Акрогерія
221142	Конфетті-подібна макулярна атрофія
140933	Лінійна атрофодермія Мулена
228277	Сімейна анетодермія
2812	Синдром жорсткої шкіри Парана
542592	Ліпоїдний некробіоз
615943	Гранульома на обличчі
90281	Дискоїдний червоний вовчак
163525	Підгострий шкірний червоний вовчак
90282	Гіпертрофічний або верукозний червоний вовчак
481662	Сімейний холододовий вовчак
90280	Холодовий вовчак
90285	Червоний вовчак панікуліт
90283	Червоний вівчак пухлинний
90289	Локалізована склеродермія [морфея]
53296	Сімейна шкірна колагенома
542643	Ліведоподібний васкуліт
90000	Еритема підвищена стійка
26137	Ювенільний скроневи артеріїт
3243	Гарячковий нейтрофільний дерматоз [Світа]
901	Еозинофільний целюліт [Уелса]
90396	Акральний персистуючий папульозний муциноз
86797	Атиповий мікседематозний ліхен
90393	Вузливатий лишай мікседематозний
90394	Дискретний папульозний лишай мікседематозний
90399	Локалізований мікседематозний ліхен з моноклональною гамопатією або системними симптомами
90398	Локалізований мікседематозний ліхен зі змішаними ознаками різних підтипів
90395	Папульозний муциноз немовлят
90397	Самовиліковний папульозний муциноз
167635	Склеромікседема
90400	Склеромікседема без моноклональної гамопатії
33314	Лімфоцитарна інфільтрація шкіри Джесснера
451602	Первинний шкірний плазмоцитоз
451607	Шкірна псевдолімфома
448264	Ізольована фокальна неепідермолітична долонно-підшопна кератодермія
468666	Ізольований генералізований ангідроз з нормальними потовими залозами
542657	Ізольований гіперхлоргідроз

228290	Білий фіброзний папулез шиї
280774	Генералізована есенціальна телеангіектазія
79149	Дермохондрокорнеальна дистрофія
228240	Еластодермія
228243	Еластофіброма спини
222	Ерозивно-пустульозний дерматоз волосистої частини голови
228236	Лінійний вогнищевий еластоз
228285	Набута в'ялість шкіри
228247	Набута псевдоксантома еластична
137617	Нефрогенний системний фіброз
69744	Окреслений долонно-підшовний гіпокератоз
228264	Папульозний еласторексис
228293	Псевдоксантома еластичноподібний папілярно-дермальний еластоз
228227	Пізній вогнищевий дермальний еластоз
228299	Серньодермальний еластоз
113	Синдром Базекса-Дюпре-Крістоля
3110	Синдром Ромбо
2833	Синдром жорсткої шкіри
409	Стійкий лентикулярний гіперкератоз
280779	Шкірна колагенова васкулопатія
29207	Реактивний артрит
47612	Синдром Фелті
829	Хвороба Стілла у дорослих
477650	Фібробластичний ревматизм
85169	Сімейна пальцева артропатія-брахідактилія
85435	Ювенільний ідіопатичний артрит поліартикулярного типу з позитивним ревматоїдним фактором
85414	Ювенільний артрит з системним початком
85408	Ювенільний поліартрит (серонегативний)
85410	Ювенільний артрит, що уражає кілька суглобів [пауціартикулярний]
251304	Інфантильний панікуліт із увеїтом та системним гранулематозом
85438	Ентезит-асоційований ювенільний ідіопатичний артрит
91140	Неуточнений ювенільний ідіопатичний артрит
1416	Сімейні відкладення пірофосфату кальцію
306661	Сімейний гіперфосфатемічний пухлинний кальциноз/синдром гіперфосфатемічного гіперостозу
306658	Сімейний нормофосфатемічний пухлинний кальциноз
53715	Сімейний пухлинний кальциноз
66627	Теносиновіальна гігантоклітинна пухлина

329967	Інтермітуючий гідроартроз
2848	Синдром камптодактилії, артропатії, коха вара і перикардиту
3452	Хвороба Уіппла
2771	Синдром Брука
767	Вузликовий поліартеріїт
439729	Вузликовий шкірний поліартеріїт
439755	Одноорганний вузликовий поліартеріїт
439737	Первинний вузликовий поліартеріїт
439762	Системний вузликовий поліартеріїт
439746	Вторинний вузликовий поліартеріїт
183	Еозинофільний гранулематоз з поліангіїтом
2331	Слизово-шкірний синдром лімфатичних вузлів [Кавасакі]
404553	Дефіцит аденозиндезамінази 2
889	Шкірний васкуліт дрібних судин
375	Хвороба антигломерулярної базальної мембрани
93585	Імуноопосередкована тромботична тромбоцитопенічна пурпура
93583	Вроджена тромботична тромбоцитопенічна пурпура
244275	Тромботична мікроангіопатія de novo після трансплантації нирки
54057	Тромботична тромбоцитопенічна пурпура
900	Гранулематоз Вегенера
3287	Синдром дуги аорти [Такаясу]
397	Інший гігантоклітинний артеріїт
727	Мікроскопічний поліангіїт
36412	Гіпокомплементарний кропив'яночний васкуліт
251325	Медикаментозний васкуліт
231111	Системний червоний вовчак, спричинений лікарськими засобами
93552	Дитячий системний червоний вовчак
536	Системний червоний вовчак
300345	Аутосомний системний червоний вовчак
398124	Неонатальний червоний вовчак
658584	Синдром Роуелла
329894	Ювенільний міозит у поєднанні з іншими аутоіммунними захворюваннями
93672	Ювенільний дерматоміозит
645626	Адерматопатичний дерматоміозит
645613	Класичний дерматоміозит
398117	Неонатальний дерматоміозит
221	Дерматоміозит
206572	Міозит у поєднанні з іншими аутоіммунними захворюваннями

732	Поліміозит
93568	Ювенільний поліміозит
220393	Дифузний шкірний системний склероз
220407	Обмежений системний склероз
90291	Системний склероз
220402	Обмежений шкірний системний склероз
352763	Склередема
289390	Первинний синдром Шегрена
809	Змішане захворювання сполучної тканини
117	Хвороба Бехчета
3165	Дифузний (еозинофільний) фасцит
33577	Вузлуватий негнійний паннікуліт
438159	STAT3-пов'язане раннє мультисистемне аутоімунне захворювання з раннім початком
425120	STING-асоційована васкулопатія з початком у дитячому віці
81	Антисинтетазний синдром
90002	Недиференційований синдром сполучної тканини
300284	Порушення сполучної тканини, зумовлене дефіцитом лізилгідроксилази-3
457077	Синдром TAFRO
596753	Синдром VEXAS
3130	Синдром Сатойоші
2582	Синдром міалгії-еозинофілії, пов'язаний з триптофаном
596448	Системне захворювання, пов'язане з IgG4
94087	Цитофагічний гістіоцитарний панікуліт
1320	Ідіопатична кампокормія
662255	Синдром Грізеля
2206	Анкілозуючий гіперостоз хребців з тилозом
206994	Бактеріальний міозит
206991	Вірусний міозит
207000	Грибковий міозит
764	Піоміозит
247724	Ідіопатичний еозинофільний міозит
592	Макрофагальний міофасцит
611	Міозит зі включеними тільцями
48918	Фокальний міозит
337	Прогресуючий осифікуючий міозит
2762	Прогресуюча кісткова гетероплазія
199251	Підошовний фасціальний фіброматоз
440368	Некротична інфекція м'яких тканин
199267	Інфантильний дигітальний фіброматоз
199260	Кальцинуюча апоневротична фіброма

2028	Ювенільний гіаліновий фіброматоз
391384	Сімейний епізодичний больовий синдром
391389	Сімейний епізодичний больовий синдром з переважним ураженням верхньої частини тіла
391392	Сімейний епізодичний больовий синдром з переважним ураженням нижніх кінцівок
477742	Вузликовий фасциїт
521450	Мультисистемний синдром, пов'язаний з LAMA5
306553	Міосферульоз
391330	Х-зчеплений остеопороз з переломами
85193	Ідіопатичний ювенільний остеопороз
352540	Онкогенна остеомалія
93277	Фіб्रोзна дисплазія (вибіркова, однієї кістки)
488265	Остеофіброзна дисплазія
57782	Синдром Мазабрауда
280586	Хондродисплазія з вивихами суглобів, тип gPAPP
443098	Внутрішній черепний гіперостоз
3416	Гіперостоз кортикальний генералізований
1513	Краніодіафізарна дисплазія
77296	Синдром Моргані-Стюарта-Мореля
3152	Склеростеоз
391327	Х-зчеплений гіперостоз п'яткової кістки
57196	Медіальний конденсаційний остеїт ключиці
83468	Одинична кіста кістки
480553	Кіста кістки з аневризмою
313855	FGFR2-залежна дисплазія зігнутих кісток
178311	Ізольований грудинно-реберно-ключичний гіперостоз
53697	Гнатодіафізарна дисплазія
646139	Диспластичний кортикальний гіперостоз
324364	Змішана склерозуюча кісткова дистрофія з позаскелетними проявами
2485	Мелореостоз
1879	Мелореостоз з остеопойкілозом
498481	Первинний остеопороз, пов'язаний з LRP5
79106	Синдром Ейкена
75325	Синдром остеосклерозу-іхтіозу-передчасного виснаження яєчників
85192	Синдром пончикovidних уражень черепа та крихкості кісток
793	Синдром SAPHO
324964	Хронічний небактеріальний остеомієліт/Хронічний рецидивуючий мультифокальний остеомієліт
399307	Ідіопатичний асептичний некроз кістки

399180	Вторинний нетравматичний аваскулярний некроз
399175	Остеонекроз, спричинений перенесеною травмою
566943	Синдром Мюллера-Вейсса
86820	Сімейний аваскулярний некроз головки стегнової кістки
2801	Ювенільна хвороба Педжета
1525	Краніоостеоартропатія
2796	Пахідермоперіостоз
444316	Ідіопатичний фаланговий акроостеоліз
2776	Аутосомно-рецесивний синдром дистального остеолізу
2774	Мультицентричний карпо-тарзальний остеоліз з нефропатією або без неї
955	Синдром Хайду-Чейні
371428	Спектр мультицентричного остеолізу-нодульозу-артропатії
85195	Сімейний експансивний остеоліз
50809	Тало-пателло-скафоїдний остеоліз
352636	Фаланговий мікрогеодичний синдром
73	Хвороба Горхема-Стаута
2204	Диспластичний кортикальний гіперостоз, тип Козловського-Цурути
85182	Діафізарний медулярний стеноз - злоякісний синдром кісток
300493	Синдром Саглікера
435804	Синдром низькорослості-збільшеного кісткового віку-раннього остеоартрозу
1310	Хвороба Каффі
2380	Ювенільний остеохондроз голівки стегнової кістки [Легга-Кальве-Пертеса]
3408	Хвороба Апінгтона
97336	Хвороба Паннера
97332	Хвороба Кінбека
97337	Хвороба Сіндінга-Ларсена-Йоханссона
2768	Хвороба Блаунта
563991	Остеохондроз передплеснової кістки
564003	Остеохондроз плеснової кістки
2764	Остеохондрит розшаровуючий
251262	Сімейний остеохондроз розсіяний
97335	Хвороба Осгуда-Шлаттера
3314	Хвороба Тімана, сімейна форма
399329	Епіфізіоліз стегна
728	Рецидивуючий поліхондрит
34145	Імуноглобулінова нефропатія А
329903	Імуноглобулін-опосередкований мембранопроліферативний гломерулонефрит

54370	Первинний мембранопроліферативний гломерулонефрит
329931	C3 гломерулонефрит
329918	C3 гломерулопатія
97567	Імунотактоїдна гломерулопатія
97566	Неамілоїдна фібрилярна гломерулопатія
93571	Хвороба щільного осаду
69061	Ідіопатичний стероїд-чутливий нефротичний синдром
220	Синдром Деніса-Драша
656	Генетично обумовлений стероїдорезистентний нефротичний синдром
2052, 347	Синдром Фрейзера
97560	Первинний мембранозний гломерулонефрит
567550	Ідіопатичний мультирезистентний нефротичний синдром
567548	Ідіопатичний стероїдорезистентний нефротичний синдром
567552	Ідіопатичний стероїдорезистентний нефротичний синдром з чутливістю до імуносупресивної терапії другої лінії
567546	Ідіопатичний стероїдчутливий нефротичний синдром із вторинною стероїдною резистентністю
839	Вроджений нефротичний синдром, фінський тип
280406	Сімейний стероїдорезистентний нефротичний синдром із сенсоневральною глухотою
567544	Ідіопатична нелюпусна нефропатія з повним імуногістохімічним фенотипом (типу "full house")
97564	Раусі-іmunний гломерулонефрит без ANCA
97563	Раусі-іmunний гломерулонефрит з ANCA
93126	Паукоіmunний гломерулонефрит
84087	Колагенова гломерулопатія, тип III
84090	Фібронектинова гломерулопатія
329481	Ліпопротеїдна гломерулопатія
2613	Ниркова форма синдрому, подібного до нігтьово-надколінкового
300333	Синдром нефротичного синдрому, бульозного епідермолізу та сенсоневральної приглухуватості
91500	Синдром тубулоінтерстиціального нефриту та увеїту
93111	HNF1B-асоційоване аутосомно-домінантне тубулоінтерстиціальне захворювання нирок
449395	Захворювання нирок, пов'язані з IgG4
401996	Каріомегалічний інтерстиціальний нефрит
289365	Сімейний міхурово-сечовідний рефлюкс
358	Синдром Гітельмана
3327	Тироцереброренальний синдром
93164	Транзиторний псевдогіпоальдостеронізм
223	Резистентність до аргініну вазопресину

3145	Синдром резистентності до аргінін-вазопресину - внутрішньочерепної кальцифікації-низькорослості-дисморфізму обличчя
93608	Аутосомно-домінантний дистальний нирковий каналцевий ацидоз
314889	Аутосомно-домінантний проксимальний нирковий каналцевий ацидоз
402041	Аутосомно-рецесивний дистальний нирковий тубулярний ацидоз
93607	Аутосомно-рецесивний проксимальний нирковий тубулярний ацидоз
171876	Генералізований псевдогіпоальдостеронізм, тип 1
18	Дистальний нирковий тубулярний ацидоз
93610	Дистальний нирковий тубулярний ацидоз з анемією
244305	Домінантна гіпофосфатемія з нефролітіазом або остеопорозом
171871	Нирковий псевдогіпоальдостеронізм, тип 1
47159	Проксимальний нирковий каналцевий ацидоз
756	Псевдогіпоальдостеронізм, тип 1
528105	Синдром гіпогідрозу-електролітного дисбалансу-дисфункції слізних залоз-іхтіозу-ксеростомії
73224	Синдром ниркової тубулопатії - дилатаційної кардіоміопатії
94088	Спадкова ниркова гіпоурикемія
1652	Хвороба Дента
93622	Хвороба Дента, тип 1
93623	Хвороба Дента, тип 2
556	Малакоплакія
37202	Інтерстиціальний цистит (хронічний)
2704	Урофаціальний синдром
84085	Синдром Хінмана
2795	Синдром дисфункції сфінктера уретри Фаулера
276234	Несиндромальне чоловіче безпліддя через порушення рухливості сперматозоїдів
399805	Чоловіче безпліддя з азооспермією або олігозооспермією внаслідок мутації одного гена
399808	Чоловіче безпліддя з тератозооспермією внаслідок мутації одного гена
171709	Чоловіче безпліддя через глобозооспермію
529970	Чоловіче безпліддя, зумовлене ацефальними сперматозоїдами
137893	Чоловіче безпліддя, спричинене поліплоїдними багатоджгутиковими сперматозоїдами з великими головками
2321, 3471	Синдром Юнга

140949	Ішемічний пріапізм
64722	Гранулематозний мастит
653698	Лімфоцитарний мастит
180176	Сімейна ювенільна гіпертрофія молочної залози
137820	Позатазовий ендометріоз
137686	Синдром Ашермана
498251	Залежна від менструального циклу періодична лихоманка
404466	Жіноче безпліддя, зумовлене дефектом прозорої зони (zona pellucida)
488191	Жіноче безпліддя, зумовлене зупинкою мейозу ооцитів
64739	Гіперстимуляція яєчників
254688	Повна гідратоподібна родимка
99927	Гідатидоподібна родимка
254693	Часткова гідратоподібна родимка
244242	HELLP синдром
275555	Прееклампсія
69665	Внутрішньопечінковий холестаз вагітних
243367	Гостра жирова дистрофія печінки при вагітності
647823	Ідіопатичний остеопороз, пов'язаний з вагітністю
64745	Сверблячі кропив'яні папули та бляшки при вагітності
617294	Послідовність анемія-поліцитемія у близнюків
617297	Послідовність оборотної артеріальної перфузії у близнюків
617301	Селективне внутрішньоутробне обмеження росту
662721	Патологічна прикріплена плацента
615970	Хронічний інтервілозит невідомої етіології
439167	Плацентарна недостатність
617304	Емболія амніотичною рідиною
563	Кардіоміопатія у післяпологовому періоді
99819	Сімейний гестаційний гіпертиреоз
289385	Злоякісне новоутворення, діагностоване під час вагітності
411712	Дефіцит рибофлавіну у матері
1926	Діабетична ембріопатія
641829	Неонатальний дистрес-синдром новонароджених
95431	Ураження плода та новонародженого, обумовлене синдромом плацентарної трансфузії
662786	Передлежання судин плода Vasa previa
439202	Невідновлюване акушерське ураження плечового сплетіння
217557	Легеневий інтерстиціальний глікогеноз
70588	Неонатальна аспірація меконію
70589	Бронхолегенева дисплазія

217563	Гострий респіраторний дистрес у новонароджених внаслідок дефіциту SP-B
70590	Інфантильне апное
99981	Апное недоношених
45452	Ідіопатичне тріпотіння передсердь у новонароджених
290	Синдром вродженої краснухи
294	Фетальний цитомегаловірусний синдром
293	Вроджена герпесвірусна [герпес простий] інфекція
292	Вроджена ентеровірусна інфекція
70596	Вроджена інфекція вірусу Епштейна-Барр
291	Вроджений синдром вітряної віспи
295	Фетальний парвовірусний синдром
90051	Сепсис у недоношених дітей
858	Вроджений токсоплазмоз
275944	Гемолітична хвороба новонароджених з алоїмунізацією Келла
364013	Водянка плода, зумовлена ізоїмунізацією
529799	Гостра білірубінова енцефалопатія
529808	Хронічна білірубінова енцефалопатія
2312	Транзиторна сімейна неонатальна гіпербілірубінемія
853	Алоїмунна тромбоцитопенія плода та новонароджених
464370	Неонатальна алергічна нейтропенія
99885	Ізольований перманентний неонатальний цукровий діабет
99989	Помірно виражений синдром DEND
79134	Синдром DEND
79118	Синдром неонатального діабету-вродженого гіпотиреозу-вродженої глаукоми-фіброзу печінки-полікістозу нирок
65288	Синдром перманентного неонатального цукрового діабету-агенезії підшлункової залози та мозочка
99886	Транзиторний неонатальний цукровий діабет
238688	Вплив йоду на новонароджених
95715	Вроджений гіпотиреоз внаслідок трансплацентарної передачі ТТГ-зв'язуючих інгібіторних антитіл
226313	Вроджений гіпотиреоз, спричинений прийомом антитиреоїдних препаратів матір'ю
226316	Генетично обумовлений транзиторний вроджений гіпотиреоз
1910	Фетальний йодний синдром
3402	Транзиторна тирозинемія у новонародженого
289877	Транзиторна гіперамоніємія новонароджених
314376	Кишкова непрохідність у новонароджених внаслідок дефіциту гуанілатциклази 2С
391673	Некротизуючий ентероколіт у плода та новонародженого
92050	Вроджена ворсинчаста ентеропатія

103910	Вроджений дефіцит гепарансульфату ентероцитів
83620	Ентеральний анендокриноз
2290	Хвороба включення мікроворсинок
314373	Хронічна інфантильна діарея внаслідок гіперактивності гуанілатциклази 2С
568065	ЕРНВ4-пов'язані лімфатична водянка плоду
363999	Неімунна водянка плода
1041	Водянка плода
398127	Неонатальна склеродермія
137577	Неонатальна гіпоксична та ішемічна травма головного мозку
391504	Транзиторна важка міастенія у новонародженого
69063	Вроджена мембранозна нефропатія внаслідок фето-материнської алоїмунізації антинейтральною ендопептидазою
563609	Ізольована аненцефалія
563612	Ізольована ексенцефалія
945	Акальварія
2476	Синдром дисрафізму-розщілини губи/піднебіння-редукції кінцівок
63260	Краніорахізіс
63259	Іненцефалія, неуточнена
268363	Іненцефалія, відкрита
268366	Іненцефалія, закрита
1931	Лобове енцефалоцеле
199647	Ізольоване енцефалоцеле
141118	Носолобове енцефалоцеле
268820	Черепно-мозкова менінгоцеле
268823	Потиличне енцефалоцеле
268829	Базальне енцефалоцеле
268826	Тімяне енцефалоцеле
199642	Ізольована вроджена мікроцефалія
2514	Аутосомно-домінантна первинна мікроцефалія
2512	Аутосомно-рецесивна первинна мікроцефалія
99742	Летальна мікроцефалія амішів
468631	Мікроцефальні вади розвитку кори головного мозку-низькорослість, зумовлена дефіцитом RITN
1665	Послідовність спорадичних порушень розвитку мозку плода
457351	Синдром мікроцефалії-інтелектуальної недостатності-сенсоневральної приглухуватості-епілепсії- порушення мязового тону
306558	Синдром первинної мікроцефалії-епілепсії-перманентного неонатального діабету

477814	Синдром прогресуючої мікроцефалії-судом-коркової сліпоты-затримки розвитку
447997	Синдром спастичної тетраплегії-тонкого мозолистого тіла-прогресуючої постнатальної мікроцефалії
209370	Тяжка неонатальна енцефалопатія з мікроцефалією
2182	Гідроцефалія зі стенозом сілвієвого водопроводу
269215	Ізольована вада Денді-Уокера без гідроцефалії
269212	Ізольована вада Денді-Уокера з гідроцефалією
217	Ізольована мальформація Денді-Уокера
98922	Кіста сумки Блейка
1538	Синдром краніосиностозу - мальформації Денді-Уокера - гідроцефалії
269510	Вроджена некомунікуюча гідроцефалія
2185	Вроджена гідроцефалія
269505	Вроджена комунікуюча гідроцефалія
2703	Синдром винної плями (родимки), мегавеликої цистерни мозочка та гідроцефалії
200	Ізольована агенезія мозолистого тіла
36	Акрокаллозальний синдром
50	Синдром Айкарді
459074	Синдром агенезії мозолистого тіла-макроцефалії-гіпертелоризму
268936	Ізольована ариненцефалія
93925	Алобарна голопрозенцефалія
2162	Голопрозенцефалія
2570	Летальний синдром затримки внутрішньоутробного розвитку - вади розвитку кори головного мозку - вроджені контрактири
93924	Лобарна голопрозенцефалія
280200	Мікроформа голопрозенцефалії
220386	Напівлобарна голопрозенцефалія
280195	Септопреоптична голопрозенцефалія
93926	Серединний міжпівкульний варіант голопрозенцефалії
2165	Синдром голопрозенцефалічного каудального дисгенезу
2163	Синдром голопрозенцефалії-краніосиностозу
1398	Ізольована агенезія мозочка
269203	Ізольована агенезія червяка мозочка
199630	Ізольована гіпоплазія червяка мозочка
269221	Ізольована двобічна півкульна гіпоплазія мозочка
1084	Ізольована лісенцефалія типу 1 без відомих генетичних дефектів
269218	Ізольована одnobічна гіпоплазія півкуль мозочка
269206	Ізольована тотальна агенезія червяка мозочка

269209	Ізольована часткова агенезія червяка мозочка
1126	Апрозенцефалія з дизгенезією мозочка
566857	Апросенцефалія
566852	Ателенцефалія
329329	Аутосомно-рецесивна лобно-скронева пахігірія
352682	Бруківкова лісенцефалія без мязового або очного ураження
2177	Гідраненцефалія
2254	Гіпоплазія мозочка, тип 1
411493	Гіпоплазія мозочка, тип 10
611247	Гіпоплазія мозочка, тип 11
611256	Гіпоплазія мозочка, тип 12
613267	Гіпоплазія мозочка, тип 13
613274	Гіпоплазія мозочка, тип 14
2524	Гіпоплазія мозочка, тип 2
97249	Гіпоплазія мозочка, тип 3
284339	Гіпоплазія мозочка, тип 7
324569	Гіпоплазія мозочка, тип 8
208447	Двостороння генералізована полімікрогірія
101070	Двостороння лобно-тім'яна полімікрогірія
208441	Двостороння парасагітальна тім'яно-потилична полімікрогірія
98889	Двостороння перисильвіозна полімікрогірія
268940	Двостороння полімікрогірія
208444	Двостороння фронтальна полімікрогірія
300570	Дисгенезія кори головного мозку з гіпоплазією мозочка, зумовлена мутацією TUBB3
402364	Дитяча церебральна та мозочкова атрофія з постнатальною прогресуючою мікроцефалією
1528	Краніотеленцефальна дисплазія
95232	Лісенцефалія внаслідок мутації LIS1
171680	Лісенцефалія внаслідок мутації TUBA1A
100014	Лісенцефалія з гіпоплазією мозочка, тип D
100016	Лісенцефалія з гіпоплазією мозочка, тип F
100011	Лісенцефалія з гіпоплазією мозочка, тип A
100012	Лісенцефалія з гіпоплазією мозочка, тип B
100015	Лісенцефалія з гіпоплазією мозочка, тип E
100013	Лісенцефалія з гіпоплазією мозочка, тип C
2148	Лісенцефалія типу 1 внаслідок мутації гена даблкортину
1083	Мікролісенцефалія
101071	Однобічна півкульова полімікрогірія
268943	Одностороння полімікрогірія
268947	Одностороння фокальна полімікрогірія
2754	Орофаціодигітальний синдром, тип 6

250972	Полімікрогірія з гіпоплазією зорового нерва
300573	Полімікрогірія, зумовлена мутацією TUBB2B
166063	Понтоцеребеллярна гіпоплазія тип 4
166073	Понтоцеребеллярна гіпоплазія тип 6
369920	Понтоцеребеллярна гіпоплазія, тип 9
280640	Потилична пахігірія та полімікрогірія
99796	Підкіркова смугова гетеротопія
59315	Ромбенцефалосинапсис
2065	Синдром Галлоуея-Мовата
475	Синдром Жубера
397715	Синдром Жубера з асфіктичною грудною дистрофією Жене
2318	Синдром Жубера з окулоренальним дефектом
1454	Синдром Жубера з печінковою недостатністю
531	Синдром Міллера-Дікера
137831	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-гіпоплазії мозочка
3469	Синдром апрозенцефалії ХК
1397	Синдром гідроцефалії - мозочкової агенезії
2246	Синдром гіпоплазії мозочка-тапеторетинальної дегенерації
86822	Синдром лісенцефалії 3-го типу з ураженням 3-х п'ясткових кісток
86821	Синдром лісенцефалії 3-го типу-сімейної послідовності акінезії плода
89844	Синдром лісенцефалії, тип Нормана-Робертса
50810	Синдром мікролісенцефалії-мікромелії
171703	Синдром мікроцефалії-полімікрогірії-агенезії мозолистого тіла
401959	Синдром часткової агенезії мозолистого тіла-гіпоплазії червяка мозочка з кістами задньої черепної ямки
566847	Спектр апросенцефалії/ателенцефалії
452	Х-зчеплена лісенцефалія з аномальними геніталіями
163937	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Наджма
220497	Синдром Жубера з нирковим дефектом
3157	Спектр септо-оптичної дисплазії
268920	Ізольована мегаленцефалія
99802	Гемімегаленцефалія
2477	Мегаленцефалія
485275	Набута шизенцефалія
2940	Поренцефалія
99810	Сімейна поренцефалія
481986	Сімейна шизенцефалія
799	Шизенцефалія

163681	CNTNAP2-залежна епілептична енцефалопатія розвитку
1048	Ізольована аненцефалія/екзенцефалія
65683	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія
268961	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія, тип I
268994	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія, тип II
269001	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія, тип IIa
269008	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія, тип IIb
268973	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія, тип Ia
268980	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія, тип Ib
268987	Ізольована фокальна кортикальна дисплазія, тип Ic
221126	Васкулопатія Фаулера
443988	Вентрикуломегалія - кістозна хвороба нирок
2149	Вузлова нейронна гетеротопія
481665	Дефіцит USP18
467166	Дистірія, асоційована з тубулінопатією
319192	Дисплазія дієнцефально-мезєнцефального переходу
269229	Дисплазія мостоподібного відростка
615954	Летальний синдром понтоцеребелярної гіпоплазії-гіпотонії-дихальної недостатності
615986	Летальний синдром понтоцеребелярної гіпоплазії-гіпотонії-дихальної недостатності, зумовлений біалельними делеціями у кластері генів ATAD3
615983	Летальний синдром понтоцеребелярної гіпоплазії-гіпотонії-дихальної недостатності, зумовлений точковою мутацією
443162	Мікрогідраненцефалія, пов'язана з NDE1
98892	Перивентрикулярна вузловата гетеротопія
101029	Підкіркова вузловата гетеротопія
561854	Синдром FOXP1
598164	Синдром FOXP1, зумовлений внутрішньогенними змінами
275543	Синдром L1
1261	Синдром Боннемана-Мейнеке-Райха
314597	Синдром Чадлі-Маккаллафа
603448	Синдром гіпоплазії мозочка-інтелектуальної недостатності-вродженої мікроцефалії-дистонії-анемії-затримки росту
659609	Синдром дисморфізму обличчя-глобальної затримки розвитку-гіпотонії-полімікрогії
572013	Синдром задньо-переважаючої лісенцефалії-широкого плоского моста та дефектів перетину серединної лінії мозку
83473	Синдром мегаленцефалії-полімікрогії-постаксіальної полідактилії-гідроцефалії
2732	Синдром олигопунктоцеребелярної атрофії-глухоти
664430	Синдром порушення нейророзвитку-щілиноподібних бічних шлуночків-інтелектуальної недостатності

352530	Синдром інтелектуальної недостатності-ожиріння-вад розвитку головного мозку-дисморфізму обличчя
101030	Субепендимальна вузлова гетеротопія
2715	Тяжкий окулонирковомозочковий синдром
352587	Фокальна епілепсія - інтелектуальна недостатність - церебро-мозочкова мальформація
1568	Х-зчеплена розумова відсталість - вада розвитку Денді-Уокера - хвороба базальних гангліїв - судомний синдром
1497	Х-зчеплена ускладнена дисгенезія мозолистого тіла
65285	Хвороба Лермітта-Дюкло
268810	Ізольоване заднє менінгоцеле
93969	Відкрита спінальна дизрафія з мієломенінгоцеле
645340	Нетермінальне мієлоцистоцеле
3176	Синдром розщеплення хребта (spina bifida) з гіпоспадією
645337	Термінальне мієлоцистоцеле
268868	Ізольована амієлія
633076	Розщеплена пуповина, комбінований тип
1671	Розщеплення пуповини, тип I
573253	Розщеплення пуповини, тип II
99856	Первинна сирингомієлія
370034	Сімейна сирингомієлія
645322	Ізольована перехідна фіброзна ліпома
645325	Ізольована фіброзна ліпома
645359	Інтрамедулярна недизрафічна ліпома спинного мозку
831	Вроджений стеноз шийного відділу хребта
645297	Екстрамедулярна конусоподібна ліпома спинного мозку
645398	Мієлошизис
645378	Мієлітична обмежена спинна вада розвитку
268865	Нейрокишкова кіста
268861	Первинний синдром прив'язаного канатика
485358	Пропілітіоурацилова ембріофетопатія
268882	Синдром Арнольда-Кіарі, тип I
97252	Збільшена велика мозочкова цистерна
637064	Ізольована аплазія зорового нерва
88620	Ізольована вроджена аносмія
637061	Ізольована гіпоплазія зорового нерва
440233	Вроджений абдукційний нервовий параліч
440221	Вроджений параліч окорухового нерва
530033	Дермоїдна або епідермоїдна кіста центральної нервової системи
98951	Зворотній симптом Маркуса-Гунна
544469	Неврологічний синдром, пов'язаний з PRUNE1

1532	Синдром Гомеса-Лопеса-Ернандеса
91412	Синдром Маркуса-Гунна
101104	Синдром Марін-Амата
306547	Синдром поренцефалії-мікроцефалії-двосторонньої вродженої катаракти
500144	Синдром ранньої прогресуючої енцефалопатії-втрати слуху-гіпоплазії мозочка-атрофії мозку
91411	Вроджений птоз
2999	Синдром птозу-косоокості-ектопічних зіниць
99171	Ізольований вроджений ектропіон
99172	Евриблефарон
519386	Ізольований вроджений ентропіон
91397	Ізольоване ниткоподібне вроджене зрощення повік (анкілоблефарон)
99177	Ізольований дистихіоз
99176	Вроджене втягування повік
99169	Епіблефарон
155884	Колобома верхньої повіки
155889	Колобома нижньої повіки
98946	Колобома повіки
126	Синдром блефарофімозу-птозу-зворотного епікантусу
572333	Синдром блефарофімозу-птозу-зворотнього епікантусу плюс
572354	Синдром блефарофімозу-птозу-зворотнього епікантусу, тип 1
572361	Синдром блефарофімозу-птозу-зворотнього епікантусу, тип 2
2399	Синдром назопальпебральної ліпоми-колобоми
99170	Синдром тарзального залому
86815	Аплазія слізних і слинних залоз
451612	Сімейна вроджена непрохідність носослізної протоки
91416	Ізольована вроджена алакрина
98606	Синдром гіпоплазії орбітального краю
519384	Вроджена кістозна хвороба ока
91396	Ізольована криптофтальмія
98948	Вроджений симблефарон
98938	Колобоматозна мікрофтальмія
139471	Мікрофтальм з аномаліями головного мозку та пальців
2556	Мікрофтальмія з синдромом лінійних дефектів шкіри
568	Мікрофтальмія, тип Ленца
35612	Нанофтальмос
98949	Повна криптофтальмія
2470	Синдром Метью-Вуда
77299	Синдром мікрофтальмії та атрофії головного мозку

85275	Синдром мікрофтальмії-анкілоблефарону-інтелектуальної недостатності
178364	Синдромальна мікрофтальмія, тип 5
98950	Часткова криптофтальмія
289499	Вроджена катаракта мікрокорнеа з помутнінням рогівки
98984	Гнійна катаракта
98990	Коралоподібна катаракта
98989	Райдужна катаракта
98993	Рання задня полярна катаракта
98995	Рання зональна катаракта
91492	Рання несиндромальна катаракта
98992	Рання парціальна катаракта
98988	Рання передня полярна катаракта
98985	Рання шовна катаракта
98991	Рання ядерна катаракта
162	Синдром вродженої катаракти-дисгенезії переднього сегмента
98994	Тотальна рання катаракта
1885	Ізольована ектопія кришталика
98943	Колобома кришталика
83461	Вроджена первинна афакія
519396	Ізольована мікросферофакія
98944	Колобома райдужки
250923	Ізольована аніридія
1068	Синдром аніридії - інтелектуальної недостатності
1067	Синдром аніридії-птозу-інтелектуальної недостатності-сімейного ожиріння
91490	Ізольована вроджена склерокорнеа
708	Аномалія Пітерса
53691	Вроджена вада розвитку рогівки
1661	Х-зчеплений дермоїд рогівки
91483	Аномалія Рігера
519388	Аутосомно-рецесивна дисгенезія переднього сегмента
566	Вроджена мікрокорія
91491	Вроджений ектропіон повік
69736	Двостороння гостра депігментація райдужної оболонки
1473	Колобома хоріоїдеї - розщілина губи та піднебіння - розумова відсталість
782	Синдром Аксьонфельда-Рігера
709	Синдром Петерса плюс
506307	Синдром Стромма

617449	Синдром вродженої афакії-гіпоплазії райдужки-мікрофтальмії-мікророгівки
3214	Синдром глухоти-сліпоти з гіпопигментацією, еменський тип
1377	Синдром катаракти - мікророгівки
139450	Синдром мікродії-колобоми ока-перфорації носослізної протоки
488197	Сімейний синдром прогресуючої дистрофії сітківки-колобоми райдужки-вродженої катаракти
91495	Персистуюче гіперпластичне первинне склоподібне тіло
353334	Вроджена артеріовенозна комунікація сітківки
1852	X-зчеплена дисплазія сітківки
792	X-зчеплений ретиношизис
519402	Ізольований мегалопапіляр
35737	Аномалія диску зорового нерву по типу ранкова іпомея (або аномалія по типу morning glory)
98947	Колобома диска зорового нерва
519400	Перипапільна стафілома
464760	Сімейна порожнинна аномалія диска зорового нерва
519404	Яма оптичного диска
98945	Колобома макули
98942	Колобома судинної оболонки та сітківки
435930	Синдром колобоматозного диска зорового нерва-макулярна атрофія-хоріоретинопатія
98978	Аномалія Аксенфельда
98976	Вроджена глаукома
91489	Ізольована вроджена мегалокорнеа
238763	Глаукома, вторинна по відношенню до сферофакії/ектопії кришталика та мегалокорнеа
3374	Одностороння окулодуплікація
1571	Синдром Кноблоха
1259	Синдром блефароптозу-міопії-ектопії
397618	Синдром гіпоплазії фовеальної частини ока-дефекту ураження зорового нерва-дисгенезії переднього сегмента
1884	Синдром ектопії кришталика-хоріоретинальної дистрофії-міопії
468672	Синдром колобоматозної макрофтальмії-мікророгівки
231736	Синдром мікрокорнеа- заднього мегалолентиконусу-персистуючої судинної системи плода-колобоми
2536	Синдром мікрокорнеа-глаукоми-відсутності лобових пазух
369970	Синдром мікророгівки-міопічної хоріоретинальної атрофії-телекантуса
251279	Синдром мікрофтальмії-пигментного ретиніту-фовеошизис- друз диска зорового нерва

141074	Аплазія/гіпоплазія зовнішнього слухового проходу
93976	Анотія
162526	Ізольована вроджена вада слухової кісточки
90024	Глухота з лабіринтовою аплазією, мікродотією та мікродонтією
502305	Кохлеовестибулярна вада
83463	Мікродотія
3216	Синдром кондуктивної глухоти - аномалії розвитку зовнішнього вуха
141022	Аномалія другої зябрової щілини
141013	Аномалія першої зябрової щілини
141030	Аномалія третьої зябрової щілини
141037	Аномалія четвертої зябрової щілини
155838	Нориця або кіста пальця стопи
141276	Розщілина обличчя Тессье №7
1297	Бранхіо-окуло-фаціальний синдром
141103	Дермоїдна кіста носа
141051	Дермоїдна кіста обличчя
141046	Дермоїдна кіста шийки матки
141219	Нориця спинки носа
141242	Парамедіанна назальна розщілина
141258	Розщілина обличчя Тессье №4
141261	Розщілина обличчя Тессье №5
141265	Розщілина обличчя Тессье №6
141239	Серединна розщілина верхньої губи та верхньої щелепи
141288	Серединна розщілина шиї
2699	Серединний вузлик верхньої губи
3263	Синдром сингнатії-розщілини піднебіння
141067	Шийно-лицьова фіброхондрома
3384	Загальний артеріальний стовбур
423693	Двостулковий правий шлуночок з субаортальним або подвійним дефектом міжшлуночкової перегородки
3426	Подвійне відходження великих артерій від правого шлуночка
99045	Подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночку з субаортальним чи подвійним дефектом міжшлуночкової перетинки
99043, 99046	Подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночку з субаортальним чи подвійним дефектом міжшлуночкової перетинки та пульмональним стенозом її
3427	Лівий шлуночок з подвійним вихідним отвором
216718	Ізольована вроджена некоригована транспозиція магістральних артерій
860	Вроджена некорегована транспозиція великих артерій (магістральних судин)

99042	Вроджена некорегована транспозиція великих артерій (магістральних судин) з коарктацією аорти
216729	Вроджена некоригована транспозиція великих артерій (магістральних судин) з внутрішньосерцевими аномаліями
1464	Одношлуночкове серце
216694	Вроджена корегована транспозиція великих артерій (магістральних судин)
566862	Лівобічна ізомерія передсердь
97548	Правобічна ізомерія передсердь
3400, 99071	Аорто-лівошлуночковий тунель
99070	Аорто-правошлуночковий тунель
99100	Невідповідність вушок передсердь до відповідних передсердь
99102	Розширення вушка лівого передсердя
99101	Розширення вушка правого передсердя
1677	Сімейна ідіопатична дилатація правого передсердя
99092	Аневризма міжшлуночкової перегородки
99095	Дефект Гербодє
99094	Синдром Лаубрі-Пецці
99107	Аневризма міжпередсердної перегородки
99118	Атрезія коронарного синуса
99103	ВВС. Вторинний дефект міжпередсердної перетинки
99105	ВВС. Дефект міжпередсердної перетинки по типу дефекта венозного синуса (верхній чи нижній)
99104	ВВС. Дефект міжпередсердної перетинки по типу дефекта коронарного синуса (непокритий коронарний синус)
1478	Міжпередсердна комунікація
1479	Синдром дефекту міжпередсердної перегородки-порушення атріовентрикулярної провідності
99117	Стеноз коронарного синуса
99106	ВВС. Первинний дефект міжпередсердної перетинки
576227	Повна атріовентрикулярна комунікація без гіпоплазії шлуночків
99067	Повна атріовентрикулярна комунікація з гіпоплазією шлуночків
99068	Повна атріовентрикулярна комунікація-тетрада Фалло
1329	Повний дефект атріовентрикулярної перегородки
576242	Помірно виражена атріовентрикулярна комунікація
1330	Часткова атріовентрикулярна комунікація
576235	Часткова атріовентрикулярна комунікація без гіпоплазії шлуночків
576232	Часткова атріовентрикулярна комунікація з гіпоплазією шлуночків

3303	Тетрада Фалло
2037	Аорто-пульмональне вікно
3189	Вроджений стеноз клапана легеневої артерії
99054	Стеноз клапана легеневої артерії
99048	Атретиза легеневої артерії з інткатною міжшлуночковою перетинкою- синдром персистенції відкритої артеріальної протоки
101206	Синдром агенезії легеневого клапана-тетради Фалло- відсутності відкритої артеріальної протоки
95457	Агенезія тристулкового клапана
95459	Вроджений стеноз тристулкового клапана
1209	Вроджена атрезія тристулкового клапана
1880	Аномалія Ебштейна
439	Ізольована гіпоплазія правого шлуночка
1208	Синдром атрезії легеневої перегородки з інтактною міжшлуночковою перегородкою
95461	Аномальне розташування хорд та площини трикуспідального клапана по відношенню до правого шлуночка
99055	Вроджена аномалія хорд тристулкового клапана
555874	Вроджена дисплазія тристулкового клапана
95462	Додаткові тканини трикуспідального клапана
99056	Парашутоподібний тристулковий клапан
95448	Атретиза аортального клапана
101043	Вроджена дисплазія аортального клапана
3093	Вроджений стеноз аортального клапана
402075	Сімейний двостулковий аортальний клапан
99059	Вроджене надклапанне мітральне кільце
99057	Вроджений мітральний стеноз
99058	Гіпоплазія кільця мітрального клапана
1205	Мітральна атрезія
99062	Агенезія мітрального клапана
99060	Вроджена аномалія розвитку мітрального клапана (unguarded mitral orifice): відсутність стулок, хорд та папілярних м'язів.
95465	Розщеплення стулки мітрального клапана
2248	Синдром лівобічної гіпоплазії серця
99064	Straddling and/or overriding мітрального клапана (аномалія розташування хорд та площини атріовентрикулярних клапанів по відношенню до відповідних шлуночків)
101932	Аномалія мітрального підклапанного апарату
95474	Двуотворний мітральний клапан
99061	Додаткові тканини мітрального клапана (дисплазія мітрального клапана)
99063	Комплекс Шона

555877	Х-зчеплена міксоматозна клапанна дисплазія, пов'язана з FLNA
542568	Чотиристулковий аортальний клапан
1666	Декстрокардія
95854	Лівокардія
99099	Трипередсердне серце (ліве)
99098	Трипередсердне серце (праве)
3190	Інфундибулярний стеноз клапана легеневої артерії
99052	Дискретний фіброзно-м'язовий субаортальний стеноз
99051	Дискретний фіксований мембранний субаортальний стеноз
99053	Тунельний субаортальний стеноз
3092	Фіксований субаортальний стеноз
99089	Аномальна кількість вусть коронарних артерій
541443	Аномальне відходження лівої коронарної артерії від аорти
541507	Аномальне відходження лівої/правої коронарних артерій від стовбура легеневої артерії (ALCAPA, ARCAPA)
541454	Аномальне відходження правої коронарної артерії від аорти
95491	Вроджена аневризма коронарних артерій
99090	Неправильне розташування вусть коронарних артерій
99087	Стеноз або атрезія вустя коронарної артерії
2041	Фістула коронарної артерії
60041	Вроджена серцева блокада
1461	Серце з перехрещеними шлуночками
3403	Аномалія Уль
1055	Вроджена аневризма лівого шлуночка
99129	Вроджена повна агенезія перикарда
99130	Вроджена часткова агенезія перикарда
423712	Двостулковий правий шлуночок з дефектом атріовентрикулярної перегородки, легеневий стеноз, гетеротаксис
1686	Дивертикул серця
448270	Ектопія пуповини
95443	Мезокардія
99131	Плевро-перикардіальна кіста
2326	Синдром Калмана з серцево-судинним захворюванням
1456	Mid-aortic синдром (синдром звуження черевного відділу аорти)
1457	Коарктація аорти
3193	Надклапанний аортальний стеноз
1054	Аневризма синуса Вальсальви
99078	Аномалія Нойхаузера
99079	Високе (шийне) розташування дуги аорти

99077	Дивертикул Коммереля
99082	Дисфагія лузорія
99075	Огинаюча подвійна дуга аорти
2299	Перерив дуги аорти
99076	Персистуюча пята дуга аорти
99081	Правостороння дуга аорти
1207	Атретія легеневої артерії з дефектом міжшлуночкової перетинки
3192	Надклапанний стеноз легеневої артерії
99084	Периферичний стеноз легеневої артерії
658574	Ізольований бандаж легеневої артерії
99050	Аномальне походження правої або лівої легеневої артерії від аорти
980	Відсутність легеневої артерії
99083	Гіпоплазія легеневої артерії
2038	Легенева артеріовенозна мальформація
99049	Легенева артерія, яка відходить від відкритої артеріальної протоки
99072	Вроджена аневризма відкритої артеріальної протоки
95486	Передчасне закриття артеріальної протоки
466729	Сімейна персистуюча артеріальна протока
99122	Вроджений стеноз нижньої порожнистої вени
99111	Додаткова верхня ліва порожниста вена, що дрениється в склепіння ліворозташованого передсердя
99109	Додаткова верхня ліва порожниста вена, що дрениється через коронарний синус в ліворозташоване передсердя
99125	Тотальна аномалія сполучення легеневих вен
99124	Часткова аномалія сполучення легеневих вен
480531	Вроджений портосистемний шунт
185	Синдром кривої турецької шаблі з аномальним дренажем легеневих вен
99114	Агенезія верхньої порожнистої вени
99110	Верхня порожниста вена, яка дрениється в ліворозташоване передсердя
95507	Вроджена аномалія печінкової вени
99126	Вроджена атрезія легеневих вен
99112	Відсутність безіменної вени
652668	Первинна аневризма верхньої порожнистої вени
652678	Первинна аневризма нижньої порожнистої вени
642071	Первинний стеноз легеневої вени
99123	Перерив нижньої порожнистої вени без продовження в непарну вену (v.azygos)
99120	Персистуючий Євстахієв клапан

99119	Права нижня порожниста вена, яка дринується в ліворозташоване передсердя
99121	Продовження нижньої порожнистої вени в непарну вену (в складі синдрому гетеротаксії)
99113	Субаортальний хід безіменної вени
97598	Вроджений стеноз ниркової артерії
141171	Верхньощелепна артеріовенозна мальформація
2039	Вроджена системна артеріовенозна фістула
137667	Капілярна мальформація - артеріовенозна мальформація
141174	Нижньощелепна артеріовенозна мальформація
53721	Спінальний артеріовенозний метамерний синдром
141168	Фронтоназальна артеріовенозна мальформація
217008	Синдром Бокенгаймера
1059	Блакитний гумово-пухирчастий невус
83454	Гломувенозна мальформація
71273	Нирковий синдром Лускунчика
2451	Слизово-шкірні венозні мальформації
981	Відсутність внутрішньої сонної артерії
1053	Аневризматична мальформація вени Галена
53719	Синдром Вайберна-Мейсона
46724	Церебральна артеріовенозна мальформація
141194	Цереброфаціальний артеріовенозний метамерний синдром, тип 1
141199	Цереброфаціальний артеріовенозний метамерний синдром, тип 3
97339	Вада розвитку дурального синуса
86914	Синдром лімфедеми-церебральної артеріовенозної аномалії-первинної легеневої гіпертензії
221061	Сімейна кавернозна мальформація головного мозку
51608	Генералізована кальцифікація артерій у дітей раннього віку
42775	Синдром PHACE
314718	Синдром летальної артеріопатії, зумовлений дефіцитом фібуліну-4
137628	Синдром серцевих аномалій-гетеротаксису
137914	Атрезія хоан
137920	Атрезія хоан, двостороння
137917	Атрезія хоан, одностороння
1134	Ізольована аринія
2695	Роздвоєний ніс
162516	Ізольований вроджений стеноз піраміди носової раковини
141099	Бічний хоботок (Proboscis lateralis)
141115	Гангліогліома носа
141096	Додаткова ніздрия

157832	Краніюрхіні
141112	Носова гліальна гетеротопія
141091	Поліринія
922	Сімейна відсутність назальних війок
2374	Ізольована вроджена гортанна перетинка
141121	Вроджений стеноз гортані під голосником
2372	Ларингоцеле
2373	Вроджена ларингомаліяція
1202	Атретія гортані
141124	Вроджена кіста гортані
95430	Вроджена трахеомаліяція
3346	Агенезія трахеї
141127	Вроджений стеноз трахеї
2004	Ларинготрахеостравохідна розщілина
280205	Ларинготрахеостравохідна розщілина, тип 0
93938	Ларинготрахеостравохідна розщілина, тип 1
93939	Ларинготрахеостравохідна розщілина, тип 2
93940	Ларинготрахеостравохідна розщілина, тип 3
93941	Ларинготрахеостравохідна розщілина, тип 4
649029	Ізольована ізомерія лівого бронха
2040	Вроджена бронхобілярна нориця
649010	Несиндромальна вроджена атретія бронхів
648992	Несиндромальний перемикаючий бронх
2444	Вроджена вада розвитку легеневих дихальних шляхів
280827	Вроджена вада розвитку легеневих дихальних шляхів, тип 0
280832	Вроджена вада розвитку легеневих дихальних шляхів, тип 1
280840	Вроджена вада розвитку легеневих дихальних шляхів, тип 2
280847	Вроджена вада розвитку легеневих дихальних шляхів, тип 3
280854	Вроджена вада розвитку легеневих дихальних шляхів, тип 4
280802	Внутрішньолобарна вроджена легенева секвестрація
3161	Вроджена легенева секвестрація
280811	Екстралобарна вроджена легенева секвестрація
280821	Комунікативна вроджена бронхо-легенево-шлунково-кишкова вада розвитку
984	Агенезія легені
411501	Синдром Вільямса-Кемпбелла
210122	Вроджена альвеолярно-капілярна дисплазія
2257	Первинна гіпоплазія легень
2414	Вроджена легенева лімфангієктазія
1928	Вроджена лобарна емфізема
244	Первинна циліарна дискінезія

247522	Синдром первинної цилиарної дискінезії - пігментного ретиніту
101023	Щілина твердого піднебіння
99772	Щілина м'якого піднебіння
664372	Щілина м'якого та твердого піднебіння
99771	Роздвоєний язичок
155878	Підслизова розщілина піднебіння
199302	Ізольована розщілина губи
141291	Розщілина губи та альвеолярного відростка
2006	Середня розщілина губи/нижньої щелепи
401942	Сімейна серединна розщілина верхньої та нижньої губи
199306	Розщілина губи/піднебіння
141061	Комісуральна нориця губи
141064	Свищ нижньої губи
888	Синдром Ван-дер-Вуда
2430	Вроджена макрогловія
563951	Ізольована вроджена агловія
141152	Ізольована вроджена гіпогловія/агловія
563954	Ізольована вроджена гіпогловія
141163	Глотково-піднебінний анкілоз
141071	Травна подвійна кіста язика
171723	Білий губчастий невус
324601	Х-зчеплена розщілина піднебіння та анкілогловія
1199	Атретія стравоходу
454750	Ізольована трахеостравохідна нориця
645749	Вроджений стеноз стравоходу
929	Синдром ахалазії-мікроцефалії
91358	Вроджений дивертикул стравоходу
100047	Подвоєна кіста стравоходу
100048	Трубчасте подвоєння стравоходу
199293	Вроджена мікрогастрія
662376	Вроджене подвоєння шлунка
662405	Пілоричне подвоєння
1203	Атретія дванадцятипалої кишки
1201	Атретія тонкої кишки
601018	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з атретією прямої кишки
601023	Несиндромальна аноректальна вада розвитку зі стенозом прямої кишки
600993	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з вестибулярною норицею

601033	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з норицею Н-типу
600952	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з норицею промежини
601028	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з ректовагінальною норицею
600984	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з ректовезикальною норицею
600961	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з ректоуретральною норицею
600966	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з ректоуретральною норицею бульбарного типу
600975	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з ректоуретральною норицею за простатичним типом
601002	Несиндромальна аноректальна вада без нориць
601008	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з анальним стенозом
601013	Несиндромальна аноректальна вада розвитку з мішкоподібною ободовою кишкою
1198	Атрезія товстої кишки
490	Омфаломезентеріальна кіста
2152	Синдром Мовата-Вілсона
261552	Синдром Мовата-Вілсона, зумовлений точковою мутацією гена ZEB2
261537	Синдром Мовата-Вільсона, зумовлений моносомією 2q22
2150	Синдром брахідактилії типу D при хворобі Гіршпрунга
2151	Синдром хвороби Гіршпрунга з гангліоневробластомою
388	Хвороба Гіршпрунга
2155	Хвороба Гіршпрунга - синдром глухоти-полідактилії
2153	Хвороба Гіршпрунга - синдром гіпоплазії та дисморфізму нігтів
508410	Сімейна кишкова мальотація
662473	Подвоєння дванадцятипалої кишки
662392	Подвоєння товстої кишки
662456	Подвоєння тонкої кишки
171220	Ректальне подвоєння
1759	Торако-абдомінальна ентеральна дуплікація
600998	Несиндромальна клоакальна вада розвитку
2300	Множинна атрезія кишечника
3405	Синдром виразки пуповини-кишкової атрезії
2301	Синдром вродженої короткої кишки
2241	Синдром мегацистиса-мікрокишечника-гіпоперистальтики кишечника

440987	Ізольована агенезія жовчного міхура
662388	Подвоєння жовчного міхура
30391	Ізольована біліарна атрезія
244283	Біліарна атрезія з синдромом мальформації селезінки
480501	Кіста холедоха
485426	Ізольований вроджений фіброз печінки
2924	Ізольований полікістоз печінки
480520	Синдром Каролі
53035	Хвороба Каролі
52	Синдром Алажіля
261600	Синдром Алажіля, зумовлений мікрделецією20p12
261619	Синдром Алажіля, зумовлений точковою мутацією JAG1
261629	Синдром Алажіля, зумовлений точковою мутацією NOTCH2
2805	Часткова агенезія підшлункової залози
675	Кільцеподібна підшлункова залоза
313906	Вроджена кіста підшлункової залози
674	Додаткова підшлункова залоза
294415	Нирково-печінково-підшлункова дисплазія
293864	Синдром гіпопластичної підшлункової залози-атрезії кишечника-гіпопластичного жовчного міхура
180142	Відсутність тіла матки
180111	Біцервікальна двоорога матка з подвоєною шийкою матки та піхвою
180106	Біцервікальна двоорога матка та сліпа гемівагіна
180086	Подвоєння матки або дидельфна матка
180126	Повністю перегороджена матка
3411	Синдром подвійної матки-гемівагини-ниркової агенезії
2438	Синдром руки-ноги-геніталії
180129	Частково перегороджена матка
180114	Двоорога матка з одиночною шийкою
180079	Псевдооднорога матка
180074	Справжня однорога матка
180145	Агенезія та аплазія шийки матки
180139	Гіпоплазія матки
247768	Мюллерова аплазія та гіперандрогенія
3109	Синдром Майєра-Рокітанського-Кюстера-Хаузера
247775	Синдром Майєра-Рокітанського-Кюстера-Хаузера, тип 1
96269	Ізольована часткова вагінальна агенезія
65681	Атрезія піхви
180154	Перегороджена піхва
180157	Поздовжня перегородка піхви
180160	Поперечна перегородка піхви

647794	Ізольований персистуючий урогенітальний синус
95706	Несиндромні задні гіпоспадії
603515	Ізольовані жіночі гіпоспадії
325124	Агенезія яєчок
983	Синдром регресії яєчок
495879	Вроджена агенезія мошонки
48	Вроджена двобічна відсутність сім'явивідних протоків
49	Агенезія статевого члена
95707	Ідіопатичний ізольований мікропеніс
227	Дифалія
2842	Піноскротальна транспозиція
2856	Синдром персистуючої Мюллерової протоки
2138	46,XX овотестикулярне порушення статевої диференціації
325345	46,XY овотестикулярне порушення статевої диференціації
85112	Синдром долонно-підшовної кератодермії-XX зміни статі-схильності до плоскоклітинного раку
168558	46,XY порушення статевої диференціації-недостатності надниркових залоз внаслідок дефіциту CYP11A1
251510	46,XY часткова дисгенезія гонад
755	Гіпоплазія клітин Лейдіга
96265	Гіпоплазія клітин Лейдіга внаслідок повної резистентності до ЛГ
96266	Гіпоплазія клітин Лейдіга внаслідок часткової резистентності до ЛГ
325448	Гіпоплазія клітин Лейдіга, зумовлене дефіцитом LHB
168563	Синдром 46,XY дисгенезії гонад-моторної та сенсорної нейропатії
2973	Синдром 46,XX порушення статевої диференціації-аноректальних аномалій
2975	Синдром 46,XX порушення статевої диференціації-скелетних аномалій
2983	Синдром порушення статевої диференціації - інтелектуальної недостатності
93100	Ниркова агенезія, однобічна
1848	Ниркова агенезія, двобічна
411709	Ниркова агенезія
97361	Ниркова гіпоплазія, однобічна
93101	Гіпоплазія нирок
97362	Ниркова гіпоплазія, двобічна
2260	Олігомеганефронія
1475	Синдром ниркової колобоми
731	Полікістоз нирки, аутосомно-рецесивний
730	Аутосомно-домінантний полікістоз нирок

88924	Аутосомно-домінантний полікістоз нирок типу 1 з туберозним склерозом
97364	Двостороння мультикістозна диспластична нирка
93108	Дисплазія нирок
93173	Дисплазія нирок, двостороння
93172	Дисплазія нирок, одностороння
1851	Мультикістозна диспластична нирка
97363	Одностороння мультикістозна диспластична нирка
88949	MUC1-асоційоване аутосомно-домінантне тубулоінтерстиціальне захворювання нирок
88950	UMOD-асоційоване аутосомно-домінантне тубулоінтерстиціальне захворювання нирок
34149	Аутосомно-домінантне тубулоінтерстиціальне захворювання нирок
1309	Губчаста нирка
93591	Дитячий нефронофтіз
655	Нефронофтіз
217330	Пов'язане з REN аутосомно-домінантне тубулоінтерстиціальне захворювання нирок
93589	Пізній нефронофтіз
3156	Синдром Сеніора-Локена
93592	Ювенільний нефронофтіз
84081	Синдром Сеньйора-Буахіса
2666	Синдром сімейного нефронофтізу-спастичної квадрипарезу у дорослих
3032	NRHP3-асоційований Меккель-подібний синдром
564	Синдром Меккеля
617	Вроджений первинний мегауретер
238654	Вроджений первинний мегауретер, без рефлюксу та безперешкодна форма
238646	Вроджений первинний мегауретер, непрохідна форма
544578	Вроджений первинний мегауретер, рефлюксна та обструктивна форма
238650	Вроджений первинний мегауретер, рефлюксна форма
238642	Первинний мегауретер, що починається у дорослих
238637	Синдром мегацистис-мегауретер
652528	Несиндромальні додаткові нирки
93177	Вроджений двосторонній мегакалікоз
93109	Вроджений мегакалікоз
97369	Генетично обумовлена дисгенезія ниркових каналців
3033	Дисгенезія ниркових каналців
97367	Дисгенезія ниркових каналців внаслідок переливання крові між близнюками

97368	Дисгенезія ниркових каналців, пов'язана з медикаментозним лікуванням
93176	Односторонній вроджений мегакалікоз
93928	Ізольовані епіспадії
93930	Екстрофія сечового міхура
93929	Клоакальна екстрофія
322	Комплекс екстрофії та епіспадії
93110	Вроджені задні уретральні клапани
105	Атрезія уретри
431341	Відкрита сечова протока [урахус]
431347	Дивертикул сечової протоки [урахуса]
488	Кіста сечового міхура
431344	Пазуха урахуса
237	Подвоєння сечівника
435372	Передній уретральний клапан
2838	Синдром ниркових чашечкових дивертикулів-глухоти
2114	Дисплазія кульшових суглобів, тип Бейкеса
178382	Вроджена вертикальна таранна кістка
295203	Вроджена вертикальна таранна кістка, двостороння
295201	Вроджена вертикальна таранна кістка, одностороння
364198	Двостороння таранна кістка
293144	Сімейна клишоногість внаслідок мікрделеції 5q31
238578	Сімейна клишоногість внаслідок мікродуплікації 17q23.1q23.2
293150	Сімейна клишоногість внаслідок точкової мутації PITX1
199315	Сімейна клишоногість з або без супутніх аномалій нижніх кінцівок
141214	Ізольована вроджена сингнатія
141145	Геміфаціальна гіперплазія
141148	Геміфаціальна міогіперплазія
1241	Синдром Бенче
217059	Ізольовані нігті у вигляді часових скелець
295016	Камптодактилія пальців рук
1228	Синдром Банкі
1325	Синдром камптодактилії-тауринурії
295014	Сімейна ізольована клинодактилія пальців рук
295232	Вроджена гнучкість (genu flexum)
295229	Вроджена рецидивна хвороба
295034	Вроджений вивих колінного суглоба
324307	Синдром вираженого бічного викривлення великогомілкової кістки-низькорослості-м'яко вираженої крилоподібної лопатки-легкого дисморфізму обличчя

610569	КІАА1109-пов'язаний ранній летальний синдром вроджених вад розвитку головного мозку - артрогрипозу
295032	Ізольований вроджений вивих головки променевої кістки
1485	Артрогрипозно-гіперкератозний синдром, летальна форма
488586	Вроджена аміоплазія
115	Вроджена контрактурна арахнодактилія
2391	Вроджена коротка костокооракоїдна зв'язка
295227	Вроджений вивих ліктьового суглоба, двосторонній
295225	Вроджений вивих ліктьового суглоба, односторонній
1146	Дистальний артрогрипоз, тип 1
251515	Дистальний артрогрипоз, тип 10
329457	Дистальний артрогрипоз, тип 5D
295030	Дійсний вроджений вивих плеча
1486	Летальний синдром вродженої контрактури, тип 1
137776	Летальний синдром вродженої контрактури, тип 2
137783	Летальний синдром вродженої контрактури, тип 3
2900	Плеоностеоз Лері
280384	Рецесивний синдром розумової відсталості- моторної дисфункції-множинних контрактур суглобів
376	Синдром Гордона
1147	Синдром Шелдона-Холла
1144	Синдром артрогрипоз-подібної аномалії кисті та сенсоневральної глухоти
1154	Синдром артрогрипозу - окуломоторних обмежень - електроретинальних аномалій
65720	Синдром артрогрипозу-важкого сколіозу
3200	Синдром артрогрипозу-ектодермальної дисплазії
53696	Синдром артрогрипозу-хвороби клітин переднього рогу
2680	Синдром гіпомієлінізаційної нейропатії-артрогрипозу
2547	Синдром мікрофтальмії-мікродії-акінезії плода
319340	Синдром ниркового комплексу-тризму-псевдокампактодактилії
2840	Синдром тазової дисплазії-артрогрипозу нижніх кінцівок
3377	Синдром тризму-псевдокампактодактилії
93337	Полідактилія вказівного пальця
93334	Постаксіальна полідактилія, тип А
93335	Постаксіальна полідактилія, тип В
295004	Центральна полідактилія
93339	Полідактилія двофалангового великого пальця та/або плоскостопість
93336	Полідактилія трифалангового великого пальця
1892	Синдром ектодактилії-полідактилії
2498	Синдактилія 8 типу

295189	Зигодактилія, тип 2
295191	Зигодактилія, тип 3
157801	Мезоаксіальна синостотична синдактилія з редукцією фаланг пальців
93403	Синдактилія, тип 2
93406	Синдактилія, тип 5
295197	Синполідактилія, тип 2
295199	Синполідактилія, тип 3
93404	Синдактилія, тип 3
295012	Синдактилія, тип 6
295195	Синполідактилія, тип 1
295187	Зигодактилія, тип 1
295193	Зигодактилія, тип 4
93402	Синдактилія, тип 1
2935	Перехресна полісиндактилія
93338	Полісиндактилія
93405	Синдактилія, тип 4
3248	Ізольований дистальний симфалангізм
3250	Проксимальний симфалангізм
294967	Ізольована амелія верхньої кінцівки
294975	Вроджена відсутність плеча та передпліччя за наявності кисті
294979	Вроджена відсутність передпліччя та кисті
294983	Ізольована ахейрія
973	Ізольована відсутність/гіпоплазія пальців, крім великого, одностороння
294988	Ізольована гіпоплазія великого пальця
93321	Ізольована радіальна геміmelія
93320	Ізольована ліктьова геміmelія
2307	IVIC-синдром
294973	Ізольована агенезія/гіпоплазія плечової кістки
498602	Брахідактилія Шугермана
3138	Ліктьово-маммарний синдром
294969	Вроджена повна відсутність нижньої(їх) кінцівки(ок)
294977	Ізольована відсутність стегна та гомілки при наявності стопи
294981	Вроджена відсутність гомілки та стопи
294986	Ізольована аподія
1987	Ізольована агенезія/гіпоплазія стегнової кістки
93322	Ізольована геміmelія великогомілкової кістки
93323	Ізольована фібулярна геміmelія
294971	Ізольована тетраамелія
633211	Брахідактилія преаксіальних пальців з переплетеними пальцями

93388	Брахідактилія, тип А1
93396	Брахідактилія, тип А2
93394	Брахідактилія, тип А4
93382	Брахідактилія, тип А6
93397	Брахідактилія, тип А7
93383	Брахідактилія, тип В
572385	Брахідактилія, тип В1
140908	Брахідактилія, тип В2
93387	Брахідактилія, тип Е
93384	Брахідактилія, тип С
93409	Брахідактилія-синдактилія, тип Чжао
2730	Постаксіальна тетрамельічна олігодактилія
1570	Симбрахідактилія рук і ніг
3103	Синдром Робертса
3329	Синдром аплазії великогомілкової кістки-ектродактилії
1275	Синдром брахідактилії - дисплазії ліктьового суглоба
1276	Синдром брахідактилії з артеріальною гіпертензією
1278	Синдром брахідактилії з преаксіальною варусною клишоногістю
1122	Синдром гіпоплазії ліктьової кістки - розщеплення стопи
52056	Синдром дефекту ліктьового/малоберцового променя-брахідактилія
1121	Синдром променевої недостатності-гіпоплазії великогомілкової кістки
1118	Синдром фібулярної аплазії-ектродактилії
2639	Синдром фібулярної аплазії-комплексної брахідактилії
2564	Тетрамельічна монодактилія
3265	Ізольований гомерорадіальний синостоз
3266	Ізольований гомерорадіоульнарний синостоз
94056	Ізольований гомероульнарний синостоз
3269	Ізольований радіо-ульнарний синостоз
85203	Акропекторальний синдром
3294	Аномалії сухожилля розгиначів пальців
3383	Аплазія виростків плечової кістки
66630	Вроджений псевдоартроз ключиці
295026	Вроджений псевдоартроз ліктьового суглоба
295024	Вроджений псевдоартроз променевої кістки
295049	Гіпертрофія верхніх кінцівок
3181	Деформація Шпренгеля
1452	Клейдокраніальна дисплазія
295044	Макродактилія пальців рук
295241	Макродактилія пальців, двостороння

295239	Макродактилія пальців, одностороння
3292	Синдром камптодактилії Тель Хашомера
251290	Тімянні отвори з гіпоплазією ключиці
86789	Ізольована аплазія/гіпоплазія надколінка
295036	Вроджений вивих надколінка
1509	Коксоподопателлярний синдром
667589	Ізольоване вроджене роздвоєння стегнової кістки
295028	Ізольований тибіо-фібулярний синостоз
295018	Вроджений псевдоартроз великогомілкової кістки
295022	Вроджений псевдоартроз малогомілкової кістки
295020	Вроджений псевдоартроз стегнової кістки
295051	Гіпертрофія нижніх кінцівок
295047	Макродактилія пальців ніг
295245	Макродактилія пальців ніг, двостороння
295243	Макродактилія пальців ніг, одностороння
2110	Синдром Hallux varus-преаксіальної полісиндактилії
319332	Аутосомно-рецесивний міогенний артрогрипоз мультиплексний вроджений
1143	Нейрогенний множинний вроджений артрогрипоз
498693	Пов'язаний з MYBP1 аутосомно-рецесивний нелетальний синдром вродженого множинного артрогрипозу
2440	Ізольована вада розщеплена кисть-розщеплена стопа
295002	Ізольована гіперфалангія
157808	Ізольований псевдоартроз кінцівок
633228	Ізольований фокальний дефект проксимального відділу стегнової кістки
931	Ізольовані ахейроподії
957	Акропекторовертебральна дисплазія
498494	Дзеркальна полідактилія
1822	Епіфізарна дисплазія гемімелічна
1319	Камптобрахідактилія
1986	Комплекс Голлоп-Вольфганга
2371	Летальний Ларсен-подібний синдром
3246	Симфалангізм з множинними аномаліями кистей і стоп
2370	Синдром Ларсен-подібної кісткової дисплазії - низького зросту
503	Синдром Ларсена
284139	Синдром Ларсена, тип B3GAT3
3168	Синдром Сілленса
2854	Синдром Фурмана
2952	Синдром доданих великих пальців рук-артрогрипозу, тип Крістіану

2496	Синдром мезомелії-синостозів
488232	Синдром розщепленої стопи - мезоаксіальна полідактилія
3259	Синдром синдактилії-полідактилії-аномалії мочки вуха
1412	Синдром тарзально-п'ясткового зчленування
2947	Синдром трифалангової брахіектродактилії великих пальців
1757	Синдром фіброзної димелії-диплоподії
263463	Скелетна дисплазія, пов'язана з CHST3
2019	Стегново-гомільково-ліктьовий комплекс
2145	Краніосиностоз, тип Германна-Опітца
620198	Несиндромальний бікоронарний та метопічний краніосиностоз
620205	Несиндромальний бікоронарний та сагітальний краніосиностоз
620178	Несиндромальний біламбдоїдний краніосиностоз
620192	Несиндромальний метопічний та сагітальний краніосиностоз
620158	Несиндромальний неспецифічний краніосиностоз декількох швів
620212	Несиндромальний пансиностоз
620102	Несиндромальний унікоронарний краніосиностоз
620186	Несиндромальний унікоронарний та сагітальний краніосиностоз
620113	Несиндромальний уніламбдоїдний краніосиностоз
620146	Несиндромальний унісквамозний краніосиностоз
620139	Несиндромальний уніфронтосфеноїдальний краніосиностоз
35099	Несиндромний бікоронарний краніосиностоз
3366	Несиндромний метопічний краніосиностоз
35093	Несиндромний сагітальний краніосиностоз
1225	Синдром Баллера-Герольда
1784	Акрофронтотрофотоміазазальний дизостоз
1794	Окуло-щелепно-лицевий дизостоз
207	Синдром Крузона
93262	Синдром Крузона з чорним акантозом
397612	Синдром макроцефалії-затримки розвитку
950	Акродизостоз
952	Акрофаціальний дизостоз, тип Вейерса
1786	Акрофаціальний дизостоз, тип Катанія
64542	Акрофаціальний дизостоз, тип Кеннеді-Тіббі
1787	Акрофаціальний дизостоз, тип Палагонія
1788	Акрофаціальний дизостоз, тип Родрігеса
443995	Мандибулофаціальний дизостоз з алопецією
246	Постаксіальний акрофаціальний дизостоз
1790	Піднижньощелепний черепнолицьовий дизостоз

245	Синдром Нагера
861	Синдром Трічера-Коллінза
1131	Х-зчеплений щелепно-лицевий дизостоз
1827	Акромелічна лобно-носова дисплазія
137888	Аурикулокондилярний синдром
3034	Затримка мембранозного окостеніння черепа
50814	Краніолентикулосуглобова дисплазія
1541	Краніосиностоз, бостонський тип
2549	Окулоаурикуловертебральний спектр з радіальними дефектами
2285	Первинна базилярна інвагінація
60015	Розширені тімянні отвори
2007	Синдром гіоплазії хрящів надгортанника-колобоми-телекантуса
178377	Синдром остеосклерозу-затримки розвитку-краніосиностозу
488437	Фронтоназальна дисплазія, пов'язана з SIX2
391474	Фронторинія
1791	Фронтофациональна дисплазія
1248	Щелепно-лицьова дисплазія
645334	Збережений спинномозковий канатик
645362	Ліпома спинного мозку в дорсальній частині
645343	Несакральний обмежений дорсальний мієлошизис
645354	Саккулярний обмежений дорсальний мієлошизис
656126	Сегментарна дисгенезія хребта
3027	Синдром каудальної регресії
645188	Спинномозковий шкірний синус
645285	Хаотична конусоподібна ліпома спинного мозку
2345	Ізольований синдром Кліппеля-Фейля
447974	Синдром аномалії Кліппеля–Фейля, міопатії та лицевого дисморфізму
93304	Аутосомно-домінантна брахіолмія
448242	Аутосомно-рецесивна брахіолмія
93302	Брахіолмія, тип Марото
2899	Синдром брахіолмії - недосконалого амелогенезу
1797	Аутосомно-домінантний спондилокостальний дизостоз
2482	Синдром Мельгема-Фаля
3275	Спондилокарпотарзальний синостоз
2017	Розщеплення грудини [sternum bifidum]
2311	Аутосомно-рецесивний спондилокостальний дизостоз
93297	Іпохондрогенез
932	Ахондрогенезія
93298	Ахондрогенезія, тип I B

93299	Ахондрогенезія, тип I А
93296	Ахондрогенезія, тип II
2655	Танатофорна дисплазія
1860	Танатофорна дисплазія, тип 1
93274	Танатофорна дисплазія, тип 2
464366	Летальна скелетна дисплазія, пов'язана з NEK9
474	Синдром Жена
93271	Синдром короткоріберної полідактилії, тип Верма-Наумова
93269	Синдром короткоріберної полідактилії, тип Маєвського
93270	Синдром короткоріберної полідактилії, тип Сальдіно-Нунан
93268	Синдром короткої ріберної полідактилії, тип Бімера-Лангера
498497	Синдром полідактилії з короткими ребрами, тип 5
3317	Тораколаринго-тазова дисплазія
1803	Торакомелічна дисплазія
79345	Брахітелефалангова точкова хондродисплазія
1426	Дисплазія Грінберга
85175	Дисплазія Естлі-Кендалла
166002	Множинна епіфізарна дисплазія внаслідок аномалії колагену 9
93308	Множинна епіфізарна дисплазія, тип 1
93307	Множинна епіфізарна дисплазія, тип 4
93311	Множинна епіфізарна дисплазія, тип 5
647676	Множинна епіфізарна дисплазія, тип 7
468717	Різомелінова точкова хондродисплазія, тип 5
177	Різомелічна точкова хондродисплазія
309789	Різомелічна точкова хондродисплазія, тип 1
309796	Різомелічна точкова хондродисплазія, тип 2
309803	Різомелічна точкова хондродисплазія, тип 3
166032	Синдром множинної епіфізарної дисплазії - мініепіфізів
166024	Синдром множинної епіфізарної дисплазії-макроцефалії-лицевого дизморфізму
166029	Синдром множинної епіфізарної дисплазії-тяжкої дисплазії проксимального відділу стегнової кістки
35173	Х-зчеплена домінантна точкова хондродисплазія
79346	Хондродисплазія точкова, великогомілково-пястковий тип
79347	Хондродисплазія точкова, тип Торіелло
15	Ахондроплазія
429	Гіпохондроплазія
85165	Синдром тяжкої ахондроплазії-затримки розвитку-чорного акантозу
56304	Ателостеогенез, тип II
628	Діастрофічна дисплазія

289	Синдром Елліса Ван Кревельда
319195	Хондроектодермальна дисплазія з нічною сліпотою
642085	ЕХОС6В-асоційована спондилоепіметафізарна дисплазія зі слабкістю суглобів
1830	Імунно-кісткова дисплазія Шимке
93347	Анаеробна дисплазія
2619	Брахідактилічна карликовість, тип Мселені
93357	Дисплазія SPONASTRIME
485	Дисплазія Кніста
178355	Дисплазія Сміта-МакКорта
3144	Дисплазія Шнекенбекена
156731	Диссегментарна дисплазія, тип Роллана-Дебукуа
1865	Диссегментарна дисплазія, тип Сільвермана-Хендмейкера
420794	Коно-спондилярна дисплазія
93279	Легка спондилоепіфізарна дисплазія внаслідок мутації COL2A1 з раннім початком остеоартрозу
1427	Отоспондиломегаепіфізарна дисплазія
1159	Прогресуюча псевдоревматоїдна артропатія дитячого віку
93284	Пізня спондилоепіфізарна дисплазія
353298	Синдром Ройфмана
168451	Синдром спондилоепіметафізарної дисплазії-аномального зубного ряду
93358	Синдром спондилоепіметафізарної дисплазії-аномальної кальцифікації коротких кінцівок
168443	Синдром спондилоепіметафізарної дисплазії-гіпотрихозу
163649	Синдром спондилоепіфізарної дисплазії-краніосиностозу-розщілини піднебіння-катаракти- інтелектуальної недостатності
228387	Спондило-мегаепіфізарно-метафізарна дисплазія
1855	Спондилоенхондродисплазія
93346	Спондилоепіметафізарна дисплазія вроджена, тип Струдвіка
93360	Спондилоепіметафізарна дисплазія з розхитаністю суглобів, лептодактилійний (жаб'ячий) тип
642099	Спондилоепіметафізарна дисплазія зі слабкістю суглобів, тип Бейтона
171866	Спондилоепіметафізарна дисплазія, агрекановий тип
93282	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип PAPSS2
93351	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип Ірапа
168454	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип Женевеєва
263482	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип Марото
93356	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип Міссурі
99642	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип Хандигоду
93352	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип Шохата

156728	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип матриліну-3
94068	Спондилоепіфізарна дисплазія вроджена
137678	Спондилоепіфізарна дисплазія з вкороченням плеснової кістки
163665	Спондилоепіфізарна дисплазія пізня, тип Кона
664377	Спондилоепіфізарна дисплазія, пов'язана з MGP
623695	Спондилоепіфізарна дисплазія, пов'язана з MIR140
93283	Спондилоепіфізарна дисплазія, тип Кімберлі
163668	Спондилоепіфізарна дисплазія, тип МакДермота
163662	Спондилоепіфізарна дисплазія, тип Ріардона
459051	Спондилоепіфізарна дисплазія, тип Станеску
163654	Спондилоепіфізарна дисплазія-брахідактилія-синдром розладу мовлення
1856	Спондилопериферична дисплазія - синдром короткої ліктьової кістки
622934	Тяжка неонатальна спондилометафізарна дисплазія, пов'язана зі SBDS
2021	Фіброхондрогенез
93349	Х-зчеплена спондилоепіметафізарна дисплазія
239	Хвороба Дигве-Мельхіора-Клаузена
40	Акрomezотеліальна дисплазія, тип Марото
969	Акромікрічна дисплазія
168549	Аксіальна спондилометафізарна дисплазія
401979	Аутосомно-рецесивна спондилометафізарна дисплазія, тип Мегарбане
1842	Дисплазія кісток, летальний тип Хольмгрена
240	Дисхондростероз Лері-Вейля
1453	Клейдоризомелічний синдром
2347	Летальна Кніст-подібна дисплазія
2635	Метатропна дисплазія
85166	Пластинчаста дисплазія, тип Торренса
750	Псевдоахондроплазія
448267	Регресивна спондилометафізарна дисплазія
3344	Синдром Вайсмана-Неттера
2484	Синдром Мельника-Нідлза
1952	Синдром епіфізарної смугасто-остеокластичної гіперплазії
2504	Синдром метафізарної дисплазії-гіпоплазії верхньої щелепи-брахідактилії
2779	Синдром смугастої остеопатії-пігментної дермопатії-білого чуба
85167	Синдром спондилометафізарної дисплазії - конусовидної дистрофії

168552	Синдром спондилометафізарної дисплазії-зігнутого передпліччя-дисморфізму обличчя
370015	Спондилоепіметафізарна дисплазія, тип Ісидора-Тутена
168555	Спондилометафізарна дисплазія, тип А4
168544	Спондилометафізарна дисплазія, тип Голдена
93314	Спондилометафізарна дисплазія, тип Козловського
93317	Спондилометафізарна дисплазія, тип Седагатіана
93316	Спондилометафізарна дисплазія, тип Шмідта
93315	Спондилометафізарна дисплазія, тип кутового перелому
666	Незавершений остеогенез
314029	Незавершений остеогенез з високою кістковою масою
216796	Незавершений остеогенез, тип 1
216804	Незавершений остеогенез, тип 2
216812	Незавершений остеогенез, тип 3
216820	Незавершений остеогенез, тип 4
216828	Незавершений остеогенез, тип 5
2763	Остеокраніостеноз
2050	Синдром Коула-Карпентера
2772	Синдром вродженого недосконалого остеогенезу - мікроцефалії - катаракти
93276	Поліостозна фіброзна дисплазія
562	Синдром МакКьюна-Олбрайта
249	Фіброзна дисплазія кісток
2783	Аутосомно-домінантний остеопетроз, тип 1
667	Аутосомно-рецесивний злоякісний остеопетроз
85179	Дитячий остеопетроз з нейроаксональною дисплазією
2790	Ендостальний гіперостоз, тип Ворта
2777	Остеомезопікноз
53	Остеопетроз Альберса-Шенберга
2785	Остеопетроз з нирковим тубулярним ацидозом
1832	Остеосклеротична кісткова дисплазія
210110	Помірно виражений остеопетроз
69088	Синдром ангідротичної ектодермальної дисплазії-імунодефіциту-остеопетрозу-лімфедеми
178389	Синдром остеопетрозу-гіпогаммаглобулінемії
1328	Хвороба Камураті-Енгельмана
85197	Генохондроматоз, тип 1
93398	Генохондроматоз, тип 2
85198	Диспондилоенхондроматоз
2499	Метахондроматоз
163634	Синдром Маффуччі
3258	Синдром Сенані-Ленца

296	Хвороба Ольє
1040	Метафізарна анадисплазія
85188	Метафізарна дисплазія, тип Брауна-Тіншера
166038	Метафізарна хондродисплазія, тип Кайтіла
1837	Метафізарна хондродисплазія, тип Розенберга
174	Метафізарна хондродисплазія, тип Шміда
2501	Метафізарна хондродисплазія, тип Шпара
33067	Метафізарна хондродисплазія, тип Янсена
500548	Остеосклеротична метафізарна дисплазія
2502	Синдром метафізарного дизостозу - інтелектуальної недостатності - кондуктивної глухоти
1826	Фронтومتафізарна дисплазія
3005	Хвороба Пайла
321	Множинні остеохондроми
1425	Desbuquois синдром (DBQS)
166119	Ізольований остеопоріоз
63446	Акрокапітофеморальна дисплазія
2098	Акрomezотеліальна дисплазія, тип Гребе
968	Акрomezотеліальна дисплазія, тип Хантера-Томпсона
1190	Ателостеогенез, тип I
56305	Ателостеогенез, тип III
93328	Аутосомно-домінантна омодисплазія
93329	Аутосомно-рецесивна омодисплазія
1802	Гематодіафізарна дисплазія Госаля
1782	Дизостеосклероз
85191	Дисплазія Синглтона-Мертена
168621	Дисплазія головки стегнової кістки, тип Мейєра
66637	Діафаноспондилодизостоз
85184	Краніометадіафізарна дисплазія, червоподібний тип кісток
1522	Краніометафізарна дисплазія
1423	Летальна рецесивна хондродисплазія
50945	Летальна хондродисплазія Бломстранда
2497	Мезомелічна дисплазія верхніх кінцівок, тип Фрінса
1836	Мезомелічна дисплазія, тип Кантапутра
2633	Мезомелічна дисплазія, тип Нівергельта
85170	Мезомелічна дисплазія, тип Саваріаяна
2634	Мезомелічна карликовість, тип Рейнхардта-Пфайфера
99646	Метафізарний хондроматоз з D-2-гідроксиглутаровою ацидурією
166016	Множинна епіфізарна дисплазія, тип Лоурі
85172	Мікроцефальна остеодиспластична дисплазія, тип Саула-Вільсона

166272	Одонтохондродисплазія
2733	Омодисплазія
2746	Опсисмодисплазія
85174	Псевдодіастрофічна дисплазія
3003	Пікноахондрогенез
763	Пікнодизостоз
2831	Ризомелічна дисплазія, тип Паттерсона-Лоурі
1517	Синдром Канту
3206	Синдром Стюве-Відемана
50811	Синдром ліподистрофії-інтелектуальної недостатності-глухоти
2631	Синдром мезомелічної карликовості-розщілини піднебіння-камптодактилії
3237	Синдром множинних синостозів
2780	Синдром остеопатії смугастої кістки - черепно-мозкового склерозу
1798	Синдром черепно-лицевого дизостозу-діафізарної гіперплазії
457378	Складна летальна остеохондродисплазія
175	Хрящово-волосяна гіпоплазія
166277	Червоподібні кістки-множинні переломи-недосконалий дентиногенез - скелетна дисплазія
63442	Янголоподібна фаланго-епіфізарна дисплазія
800	Синдром Шварца-Ямпеля
2140	Вроджена діафрагмальна грижа
2847	Дефект перикарда та діафрагми
660	Омфалоцеле
3164	Синдром омфалоцеле, тип Шпрінцена-Гольдберга
280403	Сімейний синдром омфалоцеле з дисморфізмом обличчя
2368	Гастрошизис
2970	Синдром сливоподібного живота [prune belly]
536467	B3GALT6-асоційований спондилодиспластичний синдром Елерса-Данлоса
75496	B4GALT7-асоційований спондилодиспластичний синдром Елерса-Данлоса
157965	SLC39A13-асоційований спондилодиспластичний синдром Елерса-Данлоса
287	Класичний синдром Елерса-Данлоса
230839	Класичний синдром Елерса-Данлоса, тип 1
536532	Класичний синдром Елерса-Данлоса, тип 2
536545	Кіфосколіотичний синдром Елерса-Данлоса
1900	Кіфосколіотичний синдром Елерса-Данлоса внаслідок дефіциту лізилгідроксилази 1

300179	Кіфосколіотичний синдром Елерса-Данлоса, зумовлений дефіцитом FKBP22
2953	М'язово-контрактурний синдром Елерса-Данлоса
536516	Міопатичний синдром Елерса-Данлоса
75392	Пародонтальний синдром Елерса-Данлоса
230851	Серцево-клапанний синдром Елерса-Данлоса
1899	Синдром Елерса-Данлоса, артрохалазія
1901	Синдром Елерса-Данлоса, дерматоспараксис
230857	Синдром Елерса-Данлоса/недосконалого остеогенезу
285	Синдром гіпермобільності Елерса-Данлоса
90354	Синдром крихкої рогівки
536471	Спондилодиспластичний синдром Елерса-Данлоса
286	Судинний синдром Елерса-Данлоса
636941	Судинний синдром Елерса-Данлоса з полімікрогірією
2295	Сімейний синдром гіпермобільності суглобів
75497	Х-зчеплений синдром Елерса-Данлоса
65743	Аутосомно-домінантний синдром множинних птеригіумів
2990	Аутосомно-рецесивний синдром множинні птеригії
1801	Кіфомелічна дисплазія
33108	Летальний синдром множинних птеригіумів
2911	Синдром Поланда
295000	Синдром амніотичної перетинки
73230	Синдром аномалії окостеніння-затримки психомоторного розвитку
79447	Х-зчеплений летальний синдром множинної птеригії
461	Рецесивний іхтіоз, зчеплений з Х-хромосою
281090	Синдромний рецесивний іхтіоз, зчеплений з Х-хромосою
100976	Іхтіоз купального костюма
281127	Акральний самозагоювальний колодіон немовляти
79394	Вроджена іхтіозиформна еритродермія
313	Пластинчастий [ламельярний] іхтіоз
281122	Самозагоювальний колодіон немовляти
312	Аутосомно-домінантний епідермолітичний іхтіоз
281139	Кільцевий епідермолітичний іхтіоз
457	Іхтіоз Арлекіноподібного плода
79503	Іхтіоз голчастий Курта-Макліна
512103	Аутосомно-рецесивний епідермолітичний іхтіоз
281190	Вроджена ретикулярна іхтіозиформна еритродермія
289586	Ексфоліативний іхтіоз
455	Поверхневий епідермолітичний іхтіоз
477	Синдром KID
634	Синдром Нетертона

263534	Синдром акрального лущення шкіри
352333	Синдром вродженого іхтіозу-інтелектуальної недостатності-спастичної квадриплегії
263543	Синдром генералізованого лущення шкіри
263548	Синдром лущення шкіри, тип А
263553	Синдром лущення шкіри, тип В
59303	Синдром неонатального іхтіозу-склерозуючого холангіту
2273	Синдром фолікулярного іхтіозу-алопеції-світлобоязні
88621	Синдром іхтіозу у передчаснораноджених
91132	Синдром іхтіозу-гіпотрихозу
79401	PLEС-асоційований помірний простий бульозний епідермоліз, без позашкірного ураження
79396	Аутосомно-домінантний генералізований бульозний епідермоліз, тяжка форма
79399	Аутосомно-домінантний простий бульозний епідермоліз, помірно виражена форма
89838	Аутосомно-рецесивний простий генералізований бульозний епідермоліз
158687	Летальний акантолітичний ерозивний розлад
508529	Помірно виражений простий бульозний епідермоліз з кардіоміопатією
2325	Простий бульозний епідермоліз з анодонтією/гіподонтією
158681	Простий бульозний епідермоліз з кільцеподібною мігруючою еритемою
257	Простий бульозний епідермоліз з мязовою дистрофією
79397	Простий бульозний епідермоліз з плямистою пігментацією
158684	Простий бульозний епідермоліз з пілоричною атрезією
412181	Простий бульозний епідермоліз, зумовлений дефіцитом ВР230
412189	Простий бульозний епідермоліз, зумовлений дефіцитом екзофіліну 5
79400	Простий локалізований бульозний епідермоліз
158668	Синдром ектодермальної дисплазії-уразливості шкіри
79404	Важкий генералізований межовий бульозний епідермоліз
231568	Аутосомно-домінантний генералізований дистрофічний бульозний епідермоліз
89842	Аутосомно-рецесивний генералізований дистрофічний бульозний епідермоліз, помірно виражена форма
79408	Аутосомно-рецесивний дистрофічний бульозний епідермоліз, важкий
89843	Дистрофічний бульозний епідермоліз прurigінозний
595356	Локалізований дистрофічний бульозний епідермоліз

158673	Локалізований дистрофічний бульозний епідермоліз, акральна форма
79410	Локалізований дистрофічний бульозний епідермоліз, претібіальний
158676	Локалізований дистрофічний бульозний епідермоліз, тільки нігті
79409	Рецесивний дистрофічний бульозний епідермоліз інверсний
79411	Самовідновлювальний дистрофічний бульозний епідермоліз
2908	Бульозний епідермоліз Кіндлер
2407	Ларингооніхокутанний синдром
251393	Локалізований межовий бульозний епідермоліз
79403	Межовий бульозний епідермоліз з атрезією пілоруса
79406	Межовий бульозний епідермоліз з пізнім початком
79405	Межовий бульозний епідермоліз інверсний
79402	Помірний генералізований межовий бульозний епідермоліз
231556	Синдром пізнього локалізованого бульозного епідермолізу та інтелектуальної недостатності
1867	Спадкова бульозна дистрофія, макулярний тип
568062	PIEZO1-залежна генералізована лімфатична дисплазія з неімунною водяною плоду
568056	Бородавки-імунодефіцит-лімфедема-аногенітальна дисплазія синдром
569821	Вроджена первинна лімфедема Гордона
33001	Лімфедематозно-дистихіальний синдром
221120	Псевдоаміноптериновий синдром
569816	Пізня первинна лімфедема, пов'язана з CELSR1
568051	Пізня первинна лімфедема, пов'язана з GJC2, з пізнім початком
69735	Синдром гіпотрихозу-лімфедема-телеангіектазії-ниркової недостатності
99141	Синдром лімфедема-задньої атрезії хоан
1414	Синдром холестазу-лімфедема
90186	Хвороба Мейге
79452	Хвороба Мілроя
90342	Варіант пігментної ксеродермії
910	Ксеродермія пігментна
158769	Бляшкова пігментна кропивянка
280785	Бульозний дифузний шкірний мастоцитоз
158772	Вузликова пігментна кропивянка
79456	Дифузний шкірний мастоцитоз
79457	Макулопапульозний шкірний мастоцитоз
280794	Псевдоксантоматозний дифузний шкірний мастоцитоз
2135	Синдром Хеннекама-Бімера

90389	Телеангіектазія плямиста еруптивна персистуюча
158766	Типова пігментна кропивянка
79455	Шкірна мастоцитома
464	Нетримання пігмента [incontinentia pigmenti]
1028	Амело-оніхо-гіпогідротичний синдром
1810	Аутосомно-домінантна гіпогідротична ектодермальна дисплазія
248	Аутосомно-рецесивна гіпогідротична ектодермальна дисплазія
238468	Гіпогідротична ектодермальна дисплазія
1882	Гіпогідротична ектодермальна дисплазія-гіпотиреоз-циліарна дискінезія
2266	Гіпотрихоз - розумова відсталість, тип Лопеса
1660	Дермоодонтодисплазія
99688	Дермотрихіальний синдром
69083	Ектодермальна дисплазія з натальними зубами, тип Тернпенні
1818	Ектодермальна дисплазія, трихоодонтооніхіальний тип
589608	Лінійна гіпопигментація та черепно-лицьова асиметрія з акральними, очними та мозковими аномаліями
69082	Одонто-трихо-унгвально-дигіто-пальмарний синдром
2721	Одонтооніхдермальна дисплазія
2723	Одонтотрихомелічний синдром
3339	Окулоектодермальний синдром
2718	Окулотриходисплазія
86920	Ретикулярна пігментна дерматопатія
1401	Синдром CHAND
1896	Синдром ЕЕС
1262	Синдром Бьока
140936	Синдром Леліса
69087	Синдром Негелі-Франческетті-Джадассона
3291	Синдром Тібі-Шалтаута
1071	Синдром анкілоблефарону - ектодермальних дефектів - розщілини губи/піднебіння
69085	Синдром аномалії кінцівок-грудної залози
3220	Синдром глухоти-гіпоплазії емалі-дефектів нігтів
2228	Синдром гіподонтії - дисплазії нігтів
2892	Синдром дисплазії опорно-рухового апарату з аномаліями рефракції
1883	Синдром ектодермальної дисплазії- сенсоневральної приглухуватості
99672	Синдром зубів і нігтів Фріда
3236	Синдром кондуктивної глухоти-птозу-скелетних аномалій

1816	Синдром лейкомеланодермії-інфантилізму-інтелектуальної недостатності-гіподонтії-гіпотрихозу
2722	Синдром одонтооніходисплазії-алопеції
2890	Синдром перекрученого волосся-оніходисплазії
3253	Синдром розщілини губи/піднебіння-ектодермальна дисплазія
3353	Синдром триходермодисплазії-зубних аномалій
79129	Синдром триходисплазії - недосконалого амелогенезу
2269	Синдром іхтіозу-алопеції-еклабіону-ектропіону-інтелектуальної недостатності
1264	Трихо-ретино-денто-дігитальний синдром
3351	Триходентальний синдром
3352	Триходентокістковий синдром
3355	Трихоодонтооніхіальна дисплазія
181	Х-зчеплена гіпогідротична ектодермальна дисплазія
79468	Акантокератолітичний верукозний невус
370039	Ангорський волосяний невус
79467	Веррукозний невус
497737	Епідермолітичний невус
79466	Запальний лінійний веррукозний епідермальний невус
166286	Порокератотичний еккринний остіальний та шкірний протоковий невус
313936	Синдром PENS
168632	Синдром генералізованої базалоїдної фолікулярної гамартоми
64754	Синдром комедонального невуса
2611	Синдром лінійного веррукозного невусу
624	Сімейні множинні полум'яні невуси
221145	Синдром в'ялої шкіри з тяжкими ураженнями дихальної, травної та сечовидільної систем
530838	KRT1-залежна дифузна неепідермолітична кератодермія
289465	Ізольована вроджена адерматогліфія
38	Акрокератоеластоїдоз Коста
79151	Акрокератоз верукозний Хопфа
90348	Аутосомно-домінантна cutis laxa
1010	Аутосомно-домінантна долонно-підшовна кератодерма та вроджена алопеція
402003	Аутосомно-домінантна фокальна неепідермолітична долонно-підшовна кератодермія з підшовними пухирями
357058	Аутосомно-рецесивний cutis laxa, тип 2A
357064	Аутосомно-рецесивний cutis laxa, тип 2B
90349	Аутосомно-рецесивний синдром cutis laxa, тип 1
357074	Аутосомно-рецесивний тип cutis laxa, тип 2, класичний тип

1954	Вроджена летальна еритродермія
1556	Вроджена телеангієктатична мармуровість шкіри (Cutis marmorata telangiectatica congenita)
1775	Вроджений дискератоз
231573	Вроджені ерозивні та везикулярні дерматози
189	Гідротична ектодермальна дисплазія
1808	Гідротична ектодермальна дисплазія, тип Крістіансона-Фурє
1809	Гідротична ектодермальна дисплазія, тип Халяль
1657	Дерматоостеоліз, киргизький тип
79152	Дисемінований поверхневий актинічний порокератоз
369999	Дифузна долонно-підшовна кератодермія з болючими тріщинами
2337	Дифузна долонно-підшовна кератодермія, тип Ботніана
140966	Долонно-підшовна кератодермія, тип Нагасіма
69084	Ектодермальна дисплазія обмежена волоссям та нігтями
228254	Еластома
2199	Епідермолітична долонно-підшова кератодермія
315	Еритрокератодермія en cocardes
317	Еритрокератодермія варіабельна
436252	Комбінований імунodefіцит-спектр ентеропатії
87503	Маль де Меледа
2505	Множинні доброякісні окружні складки шкіри на кінцівках
2123	Мультифокальна дитяча гемангіома з екстракутанним ураженням
659	Мутилююча долонно-підшова кератодермія з періоральними кератичними бляшками
2078	Остеодиспластична геродерма
357220	Первинна есенціальна складчаста пахідермія
357225	Первинна невиражена складчаста пахідермія
735	Порокератоз Мібеллі
737	Порокератоз долонний та підшовний дисемінований
316	Прогресуюча симетрична еритрокератодермія
758	Псевдоксантома еластична
436274	Псевдоксантомоподібні еластичні шкірні прояви при пігментному ретиніті
1662	Рестриктивна дермопатія
66631	Синдром CEDNIK
217335	Синдром RIN2
3134	Синдром SCARF
384	Синдром Гурє
678	Синдром Папілона-Лефевра
3088	Синдром Ревежа

2909	Синдром Ротмунда-Томсона
221008	Синдром Ротмунда-Томсона, тип 1
221016	Синдром Ротмунда-Томсона, тип 2
2342	Синдром Хаїма-Мунка
50944	Синдром Шепфа-Шульца-Пассаржа
423454	Синдром аномалій нігтів і зубів-маргінальної долонно-підшовної кератодермії-гіперпигментації ротової порожнини
420686	Синдром вовняного волосся-долонно-підшовної кератодермії
1658	Синдром відсутності відбитків пальців - вроджених мілій
498474	Синдром гіалінового фіброматозу
1336	Синдром гіперкератозу-гіперпигментації
363523	Синдром гіпогідрозу-гіпоплазії емалі-долонно-підшовної кератодермії-інтелектуальної недостатності
324561	Синдром гіпопигментації-пунктирної долонно-підшовної кератодермії
307936	Синдром гіпотрихозу-остеолізу-періодонтиту-пальмоплантарної кератодермії
86918	Синдром дифузної долонно-підшовної кератодермії-акроціанозу
86919	Синдром долонно-підшовного кератозу та клінодактилії
2202	Синдром долонно-підшовної кератодермії-глухоти
2198	Синдром долонно-підшовної кератодермії-стравохідної карциноми
2201	Синдром долонно-підшовної кератодермії-спастичного паралічу
247820	Синдром ектодермальної дисплазії-pili torti-шкірної синдактилії
247827	Синдром ектодермальної дисплазії-гіпергідрозу-шкірної синдактилії
2834	Синдром зморшкуватої шкіри
293165	Синдром крихкості шкіри - шершаве волосся та долонно-підшовна кератодермія
307766	Синдром кучерявого волосся-акральної кератодермії-карієсу
2386	Синдром лейкоенцефалопатії-пальмоплантарної кератодермії
444138	Синдром лущення шкіри-лейконіхії-акрального точкового кератозу-хейліту-суглобових подушечок
281201	Синдром лінійного кератозу-вродженого іхтіозу-склерозуючої кератодермії
221043	Синдром спадкової фіброзуючої пойкилодермії-сухожильних контрактур-міопатії-легеневого фіброзу

2698	Синдром суглобових подушечок - лейконіхії - сенсоневральної глухоти - долонно-підшовного гіперкератозу
369992	Синдром тяжкого дерматиту-множинної алергії- метаболічного виснаження
1433	Синдром хоріоїдальної атрофії-алопеції
352662	Синдром інтраепітеліального дискератозу рогівки-долонно- підшовного гіперкератозу- дискератозу гортані
50942	Смугаста долонно-підшова кератодермія
2907	Спадкова акрокератотична пойкилодермія
86923	Спадкова долонно-підшова кератодермія, тип Гамборга- Нільсена
494	Спадкова мутилююча кератодермія
79395	Спадкова мутилююча кератодермія з іхтіозом
221039	Спадкова склерозуюча пойкилодермія, тип Вері
352657	Спадковий доброякісний інтраепітеліальний дискератоз
79141	Спадкові болючі мозолі
210133	Тотальна лейконіхія - acanthosis-nigricans-подібні ураження - синдром аномального волосся
79501	Точкова долонно-підшова кератодермія, тип 1
79502	Точкова долонно-підшова кератодермія, тип 2
495	Трансгресивна та прогресуюча долонно-підшова кератодермія
2092	Фокальна гіпоплазія шкіри
79133	Фокальна дермальна дисплазія обличчя, тип I
398166	Фокальна дисплазія шкіри обличчя
398173	Фокальна дисплазія шкіри обличчя, тип II
398189	Фокальна дисплазія шкіри обличчя, тип IV
370002	Фокальна долонно-підшова кератодермія з суглобовими кератозами
2200	Фокальна долонно-підшова та ясенна кератодермія
308013	Фокальний акральний гіперкератоз
1807	Фокальна дисплазія шкіри обличчя, тип III
2340	Фолікулярний кератоз шипоподібний підривний
218	Хвороба Дарє
2841	Хвороба Хейлі-Хейлі
180188	Ізольована вроджена гіпоплазія/аплазія молочної залози
180182	Додаткова молочна залоза
231742	Синдром епібульбарного ліподермоїду-преаурикулярного придатку-додаткових сосків
2456	Сімейні надлишкові соски
1573	Гіпотрихоз з ювенільною макулодистрофією
444	Спадковий гіпотрихоз Марії Унни

1366	Аутосомно-рецесивна долонно-підопшовна кератодермія та вроджена алопеція
170	Вовняне волосся
573	Монілетрикс
2889	Перекручене волосся
1410	Синдром нечесаного волосся
2891	Синдром перекрученого волосся-затримки розвитку-неврологічних порушень
169	Хвороба кільцеподібного волосся
1023	Вроджений генералізований гіпертрихоз, тип Амбрас
2222	Вроджений пушковий гіпертрихоз
2220	Гіпертрихоз ліктьової ділянки
217407	Спадковий гіпотрихоз з рецидивуючими шкірними пухирцями
411788	Сімейна ізольована трихомегалія
79495	Х-зчеплений вроджений генералізований гіпертрихоз
79143	Ізольована вроджена аноніхія
94150	Аноніхія вроджена тотальна
69125	Аноніхія зі згинальною пігментацією
90390	Синдром аноніхії-оніходистрофії
2387	Вроджена лейконіхія
2309	Вроджена пахіоніхія
79144	Ізольована вроджена оніходисплазія
280654	Аутосомно-рецесивна дисплазія нігтів
1487	Синдром Кукса
370046	Апластикозний дидимоз
1114	Вроджена аплазія шкіри
1811	Одонтомікроніхіальна дисплазія
370059	Синдром NEVADA
370052	Синдром SCALP
1117	Синдром аплазії шкіри-міопії
1116	Синдром вродженої аплазії шкіри - кишкової лімфангієктазії
634475	Мозаїчний NF2-асоційований шванноматоз
634461	Мозаїчний нейрофіброматоз, тип 1
634511	Мозаїчний синдром Легіуса
634492	Мозаїчний шванноматоз
363700	Нейрофіброматоз тип 1, зумовлений мутацією або внутрішньогенною делецією NF1
636	Нейрофіброматоз, тип 1
637	Повний NF2-асоційований шванноматоз
93921	Повний шванноматоз
137605	Синдром Легіуса

97685	Синдром мікроделеції 17q11
805	Туберозний склероз
2111	Кістозна гамартома легень та нирок
2874	Пігментокератозний факоматоз
2875	Пігментосудинний факоматоз
201	Синдром Коудена
2869	Синдром Пейтца-Сгерса
3205	Синдром Стерджа-Вебера(-Дімітрі)
35125	Синдром епідермального невуса
2612	Синдром лінійного невуса сальних залоз
79483	Факоматоз <i>cesioflammea</i>
79484	Факоматоз <i>cesiomarmorata</i>
79485	Факоматоз спілороза
892	Синдром фон Гіппеля-Ліндау
2069	Шлунково-кишковий синдром
1915	Алкогольний синдром у плода (дисморфія)
1912	Гідантоїновий синдром у плода
1914	Ембріофетопатія антагоністів вітаміну К
2305	Ізотретиноїновий синдром
1909	Індометацинова ембріофетопатія
1908	Аміноптерин/метотрексатна ембріофетопатія
40366	Ацитретинова/етретинова ембріопатія
2216	Вроджені вади розвитку, спричинені материнською гіпертермією
1911	Кокаїнова ембріофетопатія
1923	Метимазолова ембріофетопатія
268249	Мікофенолатна мофетилова ембріопатія
1916	Синдром діетилстильбестролу
1906	Спектр вальпроатової хвороби плода
3312	Талідомідна ембріопатія
1920	Толуенова ембріопатія
1919	Фенобарбіталова ембріопатія
370076	Фетальний карбамазепіновий синдром
1918	Фетальний міноксиділовий синдром
1913	Фетальний триметадіоновий синдром
404448	ADNP-синдром
599082	CHD3-пов'язаний синдром затримки розвитку-затримки мовлення-розумової відсталості-порушення зору-дисморфізму обличчя
251383	СК синдром
637013	SMARCA2-асоційований синдром блефарофімозу-інтелектуальної недостатності

502434	STAG1-пов'язаний синдром інтелектуальної недостатності-дисморфізму обличчя-гастроезофагеального рефлюксу
718	Ізольований синдром Пера Робена
306527	Ізольований спадковий вроджений параліч обличчя
3080	Інтелектуальна недостатність, тип Вольфа
364577	Інтелектуальна недостатність-брахідактилія-синдром Пера Робена
949	Акрокраніофаціальний дизостоз
2980	Акроотоокулярний синдром
221054	Акроцефалополідактилія
166100	Аутосомно-домінантна отоспондиломегаепіфізарна дисплазія
52429	Бранхіотичний синдром
3424	Велофаціоскелетний синдром
1166	Вроджена однобічна гіоплазія депресора кута роту
3241	Глухота-краніофаціальний синдром
436003	Контрактури - затримка розвитку - синдром Пера Робена
1514	Краніодігитальний-інтелектуальної недостатності синдром
1524	Краніомікромелічний синдром
284149	Краніосиностоз - зубні аномалії
1527	Краніосиностоз, філадельфійський тип
363705	Краніофаціофронтодігитальний синдром
444072	Мозочково-лицево-зубний синдром
2510	Мікро синдром
1516	Несиндромний біламбдоїдний та сагітальний краніосиностоз
141132	Окуло-аурикуло-вертебральний спектр
398156	Окулоаурикулофронтоназальний синдром
2707	Окулоцереброфаціальний синдром, тип Кауфмана
2750	Орофаціодигітальний синдром, тип 1
141000	Орофаціодигітальний синдром, тип 11
434179	Орофаціодигітальний синдром, тип 14
2751	Орофаціодигітальний синдром, тип 2
2753	Орофаціодигітальний синдром, тип 4
2919	Орофаціодигітальний синдром, тип 5
2755	Орофаціодигітальний синдром, тип 8
141007	Орофаціодигітальний синдром, тип 9
508501	Орофаціодигітальний синдром з низьким зростом і брахімезофалангією
90650	Отопалатодигітальний синдром, тип 1
90652	Отопалатодигітальний синдром, тип 2
2792	Отофаціоцервікальний синдром
276630	Симптоматична форма синдрому Коффіна-Лоурі у жінок-носіїв

391372	Синдром FOXP1
1072	Синдром ankyloblepharon filiforme adnatum (AFA) та розщілини піднебіння
87	Синдром Аперта
1253	Синдром Ашера
1231	Синдром Барбера-Сея
352577	Синдром Бейнбриджа-Роперса
3449	Синдром Вайля-Маркесані
2460	Синдром Ван ден Енде-Гупта
2109	Синдром Халлермана-Штрайфа-подібний
2108	Синдром Халлермана-Штрайфа
2095	Синдром Горліна-Чодрі-Мосса
2322	Синдром Кабукі
65759	Синдром Карпентера
1553	Синдром Каррі-Джонса
2662	Синдром Кейперта
1358	Синдром Кері-Файнмана-Зітера
192	Синдром Коффіна-Лоурі
2461	Синдром Мардена-Уокера
560	Синдром Маршалла
570	Синдром Мебіуса
53271	Синдром Мюнке
627	Синдром Нанса-Горана
2439	Синдром Паттерсона-Стівенсона-Фонтена
710	Синдром Пфайфера
93258	Синдром Пфайффера, тип 1
93259	Синдром Пфайффера, тип 2
93260	Синдром Пфайффера, тип 3
2896	Синдром Пітта-Хопкінса
794	Синдром Сетре-Хотцена
828	Синдром Стіклера
468678	Синдром Уайта-Саттона
2053	Синдром Фрімана-Шелдона
2058	Синдром Фрінса-Смітса-Тірі
2898	Синдром Х-зчепленої інтелектуальної недостатності-плагіоцефалії
97340	Синдром Хантера-МакАльпайна
643549	Синдром Хао-Фонтана
1406	Синдром Чарлі М
798	Синдром Шинцеля-Гедіона
329224	Синдром Шурса-Хоймейкерса
2319	Синдром Юберга-Хейворда

653767	Синдром Янсена-де-Вріса
920	Синдром аблефарона макростомії
83617	Синдром агаммаглобулінемії-мікроцефалії-краніосиностозу-тяжкого дерматиту
664410	Синдром аномалій головного мозку-тяжкої затримки розвитку-дизморфізму обличчя- інтелектуальної недостатності
77300	Синдром аномалії вух-розщілини губи з або без розщілиною піднебіння-аномалії очей
324540	Синдром афонії-глухоти-дистрофії сітківки-bifid hallucines-інтелектуальної недостатності
1252	Синдром блефароназофаціальних вад розвитку
50815	Синдром бронхіогенної глухоти
1295	Синдром брахітелефалангічного дизморфізму-Калльмана
306530	Синдром вродженого спадкового паралічу обличчя-варіабельної приглухуватості
3232	Синдром глухоти-вухної деформації-лицевого паралічу
2184	Синдром гідроцефалії-низького вставлення пуповини
1519	Синдром гіпертелоризму, пов'язаний з SPECC1L
2213	Синдром гіпертелоризму-мікродотії-розщеплення обличчя
3207	Синдром гіпоплазії білої речовини-агенезії мозолистого тіла-інтелектуальної недостатності
2250	Синдром гіпосмії - назальної та очної гіпоплазії - гіпогонадотропного гіпогонадізму
140963	Синдром двосторонньої мікродотії-глухоти-розщілини піднебіння
1779	Синдром дизморфізму-розщілини піднебіння-вялої шкіри
1969	Синдром дисморфізму обличчя-анорексії-кахексії-аномалій очей та шкіри
412022	Синдром дисморфізму обличчя-дислокації кришталика-аномалії переднього сегмента - спонтанних фільтруючих пухирців
466943	Синдром дисморфізму обличчя-затримки розвитку-поведінкових відхилень, пов'язаного з WAC
1825	Синдром епіфізарної дисплазії-втрати слуху-дизморфізму
3038	Синдром затримки мовлення-асиметрії обличчя-косоокості-складок мочок вух
662762	Синдром затримки моторного розвитку-мікроцефалії-розладів мовлення-аномалій очей
658843	Синдром затримки розвитку-атаксії-гіпотонії-дизморфізму обличчя
363444	Синдром затримки розвитку-мікроцефалії-лицьового дисморфізму, пов'язаний з THOC6

1323	Синдром камптодактилії - контрактури суглобів - дефектів лицьового скелета
52054	Синдром краніосиностозу - внутрішньочерепних кальцифікатів
672979	Синдром краніосиностозу-лицевого дизморфізму-брахідактилії
647681	Синдром краніосиностозу-лицьового дизморфізму-вади Кіарі-1-затримки розвитку та мовлення
672985	Синдром краніосиностозу-скелетних та мозочкових аномалій-розумової відсталості
1529	Синдром краніофасціальний-глухоти-аномалії рук
228390	Синдром лобно-носової дисплазії-алопеції-генітальних аномалій
2432	Синдром макросомії-мікрофтальмії-розщілини піднебіння
83619	Синдром макростомії-преаурикулярних міток-зовнішньої офтальмоплегії
662175	Синдром макроцефалії-вроджених вад серця-дисморфізму обличчя-інтелектуальної недостатності
457485	Синдром макроцефалії-інтелектуальної недостатності-порушення нейророзвитку-малої грудної клітки
357158	Синдром мандибулофасціального дизостозу-макроблефарону-макростомії
662179	Синдром мікроцефалії-втрати слуху-дисморфізму обличчя-інтелектуальної недостатності
500159	Синдром мікроцефалії-гіпоплазії мозолистого тіла та червяка мозочка-дисморфізму обличчя-інтелектуальної недостатності
457284	Синдром мікроцефалії-гіпоплазії мозолистого тіла-інтелектуальної недостатності-дисморфізму обличчя
1968	Синдром плоского обличчя-мікростомії-вушної аномалії
662189	Синдром порушення нейророзвитку-вад розвитку головного мозку-дисморфізму обличчя-брахідактилії
3104	Синдром послідовності Пера Робена-олігодактилії
2988	Синдром птеригіум інтелектуальної недостатності-аномалій пальців
228396	Синдром птозу-обмеження рухів верхньої повіки-відсутності слізного отвору
660021	Синдром розщеплення лицьової кістки-серцевих аномалій-лицьового дизморфізму
2015	Синдром розщілини піднебіння - низькорослості-аномалії хребта
3365	Синдром тригоноцефалії - широких великих пальців рук
3369	Синдром тригоноцефалії-низькорослості-затримки розвитку
3368	Синдром тригоноцефалії-роздвоєного носа-аномалій черепа

466688	Синдром тяжкої розумової відсталості-агенезії мозолистого тіла-дизморфізму обличчя- мозочкової атаксії
521308	Синдром фронтоназальної дисплазії-роздвоєння носа та верхніх кінцівок
306542	Синдром фронтоназальної дисплазії-тяжкої мікрофтальмії-тяжкого розщеплення обличчя
2025	Синдром фіброматозу ясен та дизморфізму обличчя
664438	Синдром фіброматозу ясен-розширення кореня аорти-дизморфізму обличчя- інтелектуальної недостатності
380, 658805	Синдром цефалополісиндактилії Грейга
79113	Синдром щелепно-лицевого дизостозу-мікроцефалії
488632	Синдром інтелектуальної недостатності, пов'язаний з ТВСК
529965	Синдром інтелектуальної недостатності-аутизму-апраксії мовлення-черепно-лицевого дисморфізму
370010	Синдром інтелектуальної недостатності-дизморфізму обличчя-аномалій кистей рук
404440	Синдром інтелектуальної недостатності-дизморфізму обличчя внаслідок гаплонедостатності SETD5
662829	Синдром інтелектуальної недостатності-затримки мовлення-дизморфічних ознак-Т-клітинних аномалій
513456	Синдром інтелектуальної недостатності-судом-аномальної ходи-лицьового дисморфізму
656135	Синдром інтелектуальної недостатності-чашеподібних вух
168624	Сімейний синдром скафоцефалії, тип МакГіліврея
431140	Х-зчеплений синдром колобоматозної мікрофтальмії-мікроцефалії-інтелектуальної недостатності-низькорослості
480907	Х-зчеплений синдром розумової відсталості-глобальної затримки розвитку-дизморфізму обличчя-сакральнокAUDАЛЬНОГО залишку
459070	Х-зчеплений синдром розумової відсталості-гіпоплазії мозочка-спондило-епіфізарної дисплазії
66625	Цереброокулоназальний синдром
2995	Цереброфронтотрицательний синдром Барайзера-Вінтера
647799	MYT1L-пов'язаний синдром затримки розвитку-інтелектуальної недостатності-ожиріння
93325	Аутосомно-домінантний синдром Кенні-Каффі
3107	Аутосомно-домінантний синдром Робінова
93324	Аутосомно-рецесивний синдром Кенні-Каффі
1507	Аутосомно-рецесивний синдром Робінова
1263	Бумерангова дисплазія
2623	Гелеофізична дисплазія
2658	Гіперостотична карликовість Ленца-Маєвського

2701	Захворювання, подібне до синдрому Нунана, з випаданням анагенного волосся
140	Кампомелічна дисплазія
1508	Коксоаурикулярний синдром
220295	Комплекс пігментна ксеродермія - синдром Коккена
1520	Краніофронтоназальна дисплазія
2632	Мезомелічна дисплазія Лангера
658595	Мікроцефальна карликовість, пов'язана з DNMT3A
2636	Мікроцефальна остеодиспластична первинна карликовість I та III типів
2637	Мікроцефальна остеодиспластична первинна карликовість, тип II
329228	Мікроцефальна первинна карликовість, зумовлена дефіцитом ZNF335
319675	Мікроцефальна первинна карликовість, тип Даубера
2643	Мікроцефальна первинна карликовість, тип Торіелло
2617	Мікроцефальний примордіальний нанізм, Монреальський тип
572761	Мікроцефалія-низькорослість-спектр аномалій кінцівок, пов'язані з DONSON
2576	Нанізм Мулібрі
2867	Низькорослість, брюссельського типу
314795	Низькорослість, пов'язана з SHOX
2714	Окулопалатоцеребральний синдром
2645	Остеоглосфонна дисплазія
3098	Ризомелічний синдром, тип Урбаха
2616	Синдром 3М
1466	Синдром COFS
85173	Синдром IMAGE
3021	Синдром RAPADILINO
3163	Синдром SHORT
915	Синдром Аарскога-Скотта
319671	Синдром Алазамі
125	Синдром Блума
1667	Синдром Волкотта-Раллісона
319182	Синдром Відемана-Штайнера
235	Синдром Дубовиця
1937	Синдром Енга-Строма
2333	Синдром Кенні-Кеффі
191	Синдром Коккейна
199	Синдром Корнелії де Ланге
1465	Синдром Коффіна-Сіріса
648	Синдром Нунана

500	Синдром Нунана з множинними пігментними плямами
3051	Синдром Ніколаїдеса-Барайцера
739	Синдром Прадера-Віллі
98793	Синдром Прадера-Віллі внаслідок батькової делеції 15q11q13
177910	Синдром Прадера-Віллі внаслідок мутації імпринтингу
177907	Синдром Прадера-Віллі внаслідок транслокації
177901	Синдром Прадера-Віллі, зумовлений батьковою делецією 15q11q13, тип 1
177904	Синдром Прадера-Віллі, зумовлений батьковою делецією 15q11q13, тип 2
98754	Синдром Прадера-Віллі, зумовлений материнською уніпарентною дисомією хромосоми 15
398069	Синдром Прадера-Віллі, пов'язаний з MAGEL2
398079	Синдром Прадера-Віллі, пов'язаний з SIM1
2871	Синдром Пфайфера-Палма-Теллера
97360	Синдром Робінова
2323	Синдром Санджада-Сакаті
808	Синдром Секкеля
818	Синдром Сміта-Лемлі-Опіца
813	Синдром Рассела-Сільвера
231140	Синдром Рассела-Сільвера, зумовлений дефектом імпринтингу 11p15
231147	Синдром Рассела-Сільвера, зумовлений материнською одnobатьківською дисомією хромосоми 11
96182	Синдром Рассела-Сільвера, зумовлений материнською уніпарентною дисомією хромосоми 7
231144	Синдром Рассела-Сільвера, зумовлений мікродуплікацією 11p15
231137	Синдром Рассела-Сільвера, зумовлений мікродуплікацією 7p11.2p13
397590	Синдром Рассела-Сільвера, зумовлений точковою мутацією
816	Синдром Шегрена-Ларссона
3199	Синдром Штімлера
1292	Синдром брахіморфізму-оніходисплазії-дисфалангізму
508512	Синдром внутрішньоутробної затримки росту-вроджених множинних макулопатій-підвищеного обміну сестринських хроматид
659702	Синдром внутрішньоутробної затримки росту-мікрогнатії-низькорослості-дизморфізму обличчя-ризомелічного вкорочення
436144	Синдром внутрішньоутробної затримки росту-низькорослості-раннього дорослого діабету
2554	Синдром вушної раковини та низького зросту

2084	Синдром глаукоми-ектопії кришталика-мікросферофакії-рухливості суглобів- низького зросту
2183	Синдром гідроцефалії-ожиріння-гіпогонадизму
2251	Синдром деформації великого пальця-алопеції- аномалії пігментації
352712	Синдром дисморфізму обличчя-імунодефіциту-livedo-низькорослості
1964	Синдром екстрасистолії-низького зросту-гіперпігментації-мікроцефалії
1327	Синдром камптодактилії Гвадалахара, тип 1
1326	Синдром камптодактилії Гвадалахара, тип 2
1471	Синдром колобоми макули-брахідактилії типу В
2427	Синдром макроцефалії-низькорослості-параплегії
436182	Синдром мікроцефальної первинної карликовості-інсулінорезистентності
572773	Синдром мікроцефалії-аномалії росту та кінцівок
572768	Синдром мікроцефалії-мікромелії
423306	Синдром мікроцефалії-низькорослості-розумової відсталості-дисморфізму обличчя
638	Синдром нейрофіброматозу-Нунана
2863	Синдром низькорослості- червоподібних кісток - декстрокардії
397623	Синдром низькорослості-атрезії слухового проходу-гіпоплазії нижньої щелепи-скелетних аномалій
391677	Синдром низькорослості-атрофії зорового нерва-аномалії Пельгера-Гюе
2866	Синдром низькорослості-глухоти-нейтрофільної дисфункції-дисморфізму
2868	Синдром низькорослості-клапанних вад серця-характерного обличчя
314394	Синдром низькорослості-оніходисплазії-дисморфізму обличчя-гіпотрихозу
2959	Синдром прогерії-низькорослості-пігментних невусів
3363	Синдром трихомегалії - пігментної дегенерації сітківки - карликовості
2339	Синдром фолікулярного кератозу-карликовості-церебральної атрофії
1422	Синдром хондродисплазії - порушення статевого розвитку
2278	Синдром іхтіозу-інтелектуальної недостатності-карликовості- ниркової недостатності
77258	Трихорино-фаланговий синдром, тип 1
1003	Синдром дефекту шкіри голови - постаксіальної полідактилії
329324	Інвертований синдром Кліппеля-Треноне

971	Акроренальний синдром
75508	Ангіоостеогіпотрофічний синдром
887	VATER асоціація
476119	Аутосомно-домінантний синдром преаксіальної полідактилії-гіпертрихозу верхньої частини спини
1300	Аутосомно-домінантний синдром підколінного птеригіуму
611223	Дорсовентральний синдром, пов'язаний з EN1
1106	Мікрофтальмія з аномаліями кінцівок
2614	Синдром (відсутності) (недорозвинення) нігтів-надколінка
978	Синдром ADULT
2492	Синдром FATCO
974	Синдром Адамса-Олівера
1234	Синдром Бартсокаса-Папаса
2957	Синдром Гутмахера
2329	Синдром Карша-Нойгебауера
90308	Синдром Кліппеля-Треноне-Вебера
1149	Синдром Кускоквима
2378	Синдром Лауріна-Сандроу
2920	Синдром Олівера
90307	Синдром Паркеса Вебера
353284	Синдром Рубінштейна-Тейбі, зумовлений гаплонедостатністю EP300
353281	Синдром Рубінштейна-Тейбі, зумовлений мікрделецією 16p13.3
783	Синдром Рубінштейна-Тейбі
353277	Синдром Рубінштейна-Тейбі, зумовлений мутацією CREBBP
420561	Синдром Темпла-Барайзера
392	Синдром Хольта-Орама
2987	Синдром антекубітального птеригіуму
1113	Синдром афалангії-синдактилії-мікроцефалії
2946	Синдром брахідактилії довгого великого пальця
2487	Синдром вади розвитку нижніх кінцівок - гіпоспадії
1354	Синдром вади серця - укорочення кінцівок
988	Синдром великогомілкової геміmelії-полісиндактилії-трифалангового великого пальця
2412	Синдром вивиху тазостегнового суглоба- дисморфізму
228190	Синдром відкрита артеріальна протока-двостулковий аортальний клапан-аномалія розвитку верхніх кінцівок
369979	Синдром гіперфалангії пальців кисті-аномалії пальців стопи-тяжкий rectus excavatum
989	Синдром гіпоглюсії-гіподактилії
2249	Синдром гіпоплазії ліктьової кістки - інтелектуальної недостатності

2252	Синдром гіпоплазії променевої кістки - трифалангових великих пальців - гіпоспадії - щелепної діастеми
3004	Синдром дзеркальної полідактилії-вертебральної сегментації-дефектів кінцівок
85164	Синдром камптодактилія-високорослості-сколіозу-втрати слуху
1321	Синдром камптодактилії - гіперплазії фіброзної тканини - скелетних аномалій
2832	Синдром короткого тарсуса - відсутності нижніх вій
238744	Синдром молочні залози-пальці-нігті
2310	Синдром однобічної деформації ноги та катаракти
2917	Синдром полідактилії-міопії
2916	Синдром постаксіальної полідактилії - зубощелепні та хребетні аномалії
363417	Синдром преаксіальної брахідактилії Темтамі
2921	Синдром преаксіальної полідактилії-колобоми-інтелектуальної недостатності
71289	Синдром радіоульнарного синостозу-амегакаріоцитарної тромбоцитопенії
71271	Синдром розщепленої кисті-розщепленої стопи-глухоти
168796	Синдром серце-рука, словенський тип
1350	Синдром серце-рука, тип 2
1342	Синдром серце-рука, тип 3
357332	Синдром синдактилії-камптодактилії та клінодактилії п'ятих пальців-роздвоєння пальців на ногах
1078	Синдром скутості великого пальця-брахідактилії-інтелектуальної недостатності
88630	Синдром термінальної кісткової дисплазії-пігментних дефектів
3320	Синдром тромбоцитопенії та відсутності променевої кістки
3082	Синдром інтелектуальної недостатності-полідактилії-випадіння волосся
1891	Синдром інтелектуальної недостатності-спастичності-ектродактилії
3169	Сиреномелія
329319	Тромбоцитемія з дистальними ураженнями кінцівок
2879	Фокомелія, вид Шинцеля
2128	Ізольована гемігіперплазія
583097	Вроджений інфільтративний ліпоматоз обличчя
293964	Гіпоінсулінемічна гіпоглікемія та гемігіпертрофія тіла
2969	Протеус-подібний синдром
168984	Синдром CLAPO
140944	Синдром CLOVES

659463	Синдром Імагави-Мацумото
116	Синдром Беквіта-Відеманна
238613	Синдром Беквіта-Відеманна внаслідок мутації NSD1
96193	Синдром Беквіта-Відемана, зумовлений батьковою уніпарентною дисомією хромосоми 11 з боку батька
231117	Синдром Беквіта-Відеманна, зумовлений дефектом імпринтингу 11p15
231120	Синдром Беквіта-Відеманна, зумовлений мутацією CDKN1C
231127	Синдром Беквіта-Відеманна, зумовлений мікроделецією 11p15
96076	Синдром Беквіта-Відеманна, зумовлений мікродуплікацією 11p15
231130	Синдром Беквіта-Відеманна, зумовлений транслокацією/інверсією 11p15
3447	Синдром Уівера
659396	Синдром Коена-Гібсона
597738	Синдром Лускана-Люміша
2563	Синдром МОМО
561	Синдром Маршалла-Сміта
2849	Синдром Перлмана
744	Синдром Протея
821	Синдром Сотоса
373	Синдром Сімпсона-Голабі-Бехмеля
404443	Синдром Таттона-Брауна-Рахмана
329191	Синдром високорослості-довгих великих пальців-множинних екстраепіфізів
500095	Синдром високорослості-інтелектуальної недостатності-ниркових аномалій
276280	Синдром гемігіперплазії-множинного ліпоматозу
404476	Синдром глобальної затримки розвитку-кісти легень-надмірного росту-пухлини Вільмса
652487	Синдром затримки розвитку-надмірної ваги-дисморфізму обличчя-поведінкових відхилень
60040	Синдром мегаленцефалії-капілярної мальформації-полімікрогії
457359	Синдром мегаленцефалії-тяжкого кіфосколіозу-надмірного росту
314585	Синдром надмірного росту 15q
642675	Синдром надмірного росту CHD8
477831	Синдром надмірного росту Косакі
420179	Синдром надмірного росту Малану
498488	Синдром надмірного росту з транслокацією 2q37

137634	Синдром надмірного росту-макроцефалії-лицевого дизморфізму
498485	Синдром розростання-метафізарного недомодельювання-спондилярної дисплазії
314662	Синдром сегментарного прогресуючого розростання з фіброадипозною гіперплазією
137608	Синдром сегментарного розростання-ліпоматозу-артеріовенозної мальформації-епідермального невуса
2464	Марфаноїдний синдром, тип Де Сільва
60030	Синдром Лойса-Діца
558	Синдром Марфана
284979	Синдром Марфана у новонароджених
284963	Синдром Марфана, тип 1
284973	Синдром Марфана, тип 2
2956	Акродисплазійний сколіоз
114	Аурикулоостеодисплазія
440354	Аутосомно-домінантний синдром міопії-середньолицьової ретрузії-сенсоневральної приглухуватості-ризомелічної дисплазії
250984	Аутосомно-рецесивний синдром Стіклера
1515	Краніоектодермальна дисплазія
293925	Летальний синдром потиличного енцефалоцеле-скелетної дисплазії
2457	Мандибулоакральна дисплазія
90153	Мандибулоакральна дисплазія з ліподистрофією, тип А
90154	Мандибулоакральна дисплазія з ліподистрофією, тип В
647667	Мандибулоакральна дисплазія, асоційована з МТХ2
2713	Окулоостеокутанний синдром
2793	Отооніхоперонеальний синдром
3464	Синдром Вудхауза-Сакаті
2097	Синдром Гранта
1512	Синдром Крейна-Хейзе
1824	Синдром Лоурі-Вуда
2565	Синдром Мононена-Карнеса-Сенака
3242	Синдром Ренпеннінга
140969	Синдром Сальдіно-Майнцера
90653	Синдром Стіклера, тип 1
90654	Синдром Стіклера, тип 2
438117	Синдром Стіла
1436	Синдром Х-зчепленої скелетної дисплазії-інтелектуальної недостатності
3328	Синдром відсутності великогомілкової кістки-полідактилії-арахноїдальної кісти

3218	Синдром глухоти-епіфізарної дисплазії-низькорослості
314555	Синдром дисморфізму обличчя-аномалії очей-остеопенії-інтелектуальної недостатності-зубних аномалій
1506	Синдром дисморфізму тонких реберно-трубчастих кісток
1962	Синдром екзостозів-анетодермії-брахідактилії, тип Е
2064	Синдром заднього зрощення попереково-крижових хребців - блефароптозу
662198	Синдром затримки нейророзвитку-інтелектуальної недостатності-скелетних дефектів
424099	Синдром колобоматозної мікрофтальмії-ризомелічної дисплазії
100978	Синдром конюшинової черепно-асфіктичної торакальної дисплазії
2789	Синдром латерального менінгоцеле
2835	Синдром лійкоподібної деформації грудної клітки-макроцефалії-диспластичних нігтів
2551	Синдром мікросферофакії-метафізарної дисплазії
2759	Синдром неперфорованих ротоглотково-реберно-вертебральних аномалій
2324	Синдром остеопенії-інтелектуальної недостатності-рідкого волосся
2786	Синдром остеопорозу-окулокутанної гіпопигментації
2788	Синдром остеопорозу-псевдоглиоми
3268	Синдром радіоульнарного синостозу-мікроцефалії-сколіозу
397927	Синдром сакральної агенезії-аномального окостеніння тіл хребців-персистуючого нотохордального каналу
1858	Синдром скелетної дисплазії-епілепсії-низького зросту
171844	Синдром сліпоті-сколіозу-арахнодактилії
3180	Синдром спондилокампотодактилії
527450	Синдром тяжкої міопії-генералізованої тугорухливості суглобів-низькорослості
659873	Синдром черв'якових кісток-мікрогнатії-аномалії зубного ряду-прогерії
85194	Спондилоокулярний синдром
2769	Сімейна остеодисплазія, тип Андерсона
93333	Тазово-лопаткова дисплазія
2839	Тазово-плечова дисплазія
93950	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Сазерленда-Хаана
482606	Х-зчеплений синдром келоїдних рубців-зниження рухливості суглобів-підвищеного співвідношення чашки зорового нерва до диска зорового нерва
1394	Цереброфаціально-грудна дисплазія
85168	Черепно-лицьова конодисплазія

107	BOR-синдром
369942	CADDS
646278	CDK13-пов'язаний синдром затримки розвитку-інтелектуальної недостатності-дизморфізму обличчя-вроджених вад серця
653712	CHD4-пов'язане порушення нейророзвитку
171719	Cutis laxa-Марфаноїдний синдром
2119	HEC синдром
633004	KDM3B-пов'язаний синдром інтелектуальної недостатності-дисморфізму обличчя-низькорослості
603684	KLHL7-пов'язана група синдромів типу Борінга-Опітца та Криспоні/Overlap-синдром холодоіндукованого потовиділення
603689	KLHL7-пов'язаний синдром, подібний до Борінга-Опітца
603694	KLHL7-пов'язаний синдром, подібний до Криспоні/холодоіндукованого потовиділення
2369	Limb Body Wall Complex (LBWC)
2608	N синдром
589905	RHIP-пов'язаний синдром поведінкових проблем-інтелектуальної недостатності-ожиріння- дисморфічних особливостей
521426	PLAA-асоційоване порушення нейророзвитку
481152	PYCR2-асоційована мікроцефалія-прогресуюча лейкоенцефалопатія
140976	RHYNS синдром
576278	SATB2-асоційований синдром
576283	SATB2-асоційований синдром, зумовлений патогенним варіантом
597743	SETD2-пов'язаний синдром мікроцефалії-тяжкої розумової відсталості-множинних вроджених аномалій
500166	SIN3-пов'язаний синдром інтелектуальної недостатності, зумовлений точковою мутацією
633024	SLC12A2-пов'язаний аутосомно-домінантний синдром затримки дитячого розвитку-інтелектуальної недостатності-сенсоневральної глухоти
633021	SLC12A2-пов'язаний аутосомно-рецесивний синдром затримки неонатального розвитку-інтелектуальної недостатності-труднощів з вигодовуванням-сенсоневральної глухоти
633014	SLC12A2-пов'язаний синдром затримки розвитку-інтелектуальної недостатності-сенсоневральної глухоти
2886	TARP-синдром

562569	ТМЕМ94-асоційований синдром вродженої вади серця-дизморфізму обличчя-затримки розвитку
592570	TRAF7-асоційований синдром вади серця-аномалії пальців-лицевого дизморфізму- затримки моторного та мовленнєвого розвитку
3412	VACTERL з гідроцефалією
2804	W-синдром
2306	Ізотретиноїноподібний синдром
3079	Інтелектуальна недостатність, тип Буенос-Айреса
166108	Інтелектуальна недостатність, тип Бірк-Бареля
580940	Інтелектуальна недостатність-хондродисплазія, пов'язані з QRICH1
456312	Інфантильне мультисистемне неврологічно-ендокринно-панкреатичне захворювання
958	Акро-нирково-щелепний синдром
959	Акро-ренально-очний синдром
2008	Акрокардіофасціальний синдром
284984	Аневризмоостеоартрозний синдром
140917	Анкілоз пальців стопи з широкими великими і середніми пальцями
2926	Аплазія м'язів-розгиначів пальців кисті з полінейропатією
88918	Аутосомно-домінантний синдром Альпорта
79499	Аутосомно-домінантний синдром глухоти-оніходистрофії
642763	Аутосомно-домінантний синдром розумової відсталості-черепно-лицьового дисморфізму-макроцефалії-гіпотонії, зумовлений мутацією H1-4
457193	Аутосомно-домінантний синдром інтелектуальної недостатності - черепно-лицьових аномалій - серцевих вад
88919	Аутосомно-рецесивний синдром Альпорта
2518	Аутосомно-рецесивний синдром хоріоретинопатії-мікроцефалії
1974	Аутосомно-рецесивний фаціодигітогенітальний синдром
500135	Багатоядерні нейрони-ангідрамніоз-ниркова дисплазія-гіпоплазія мозочка-гідраненцефалічний синдром
1997	Блефаро-хайло-одонтологічний синдром
1299	Бранхіоскелетогенітальний синдром
2475	Білий чуб з вадами розвитку
280558	Варшавський синдром
508542	Вроджена прогресуюча недостатність кісткового мозку-В-клітинний імунodefіцит-скелетна дисплазія
514352	Вроджений синдром брахієзофагуса-внутрішньогрудних шлунково-хребцевих аномалій

656130	Вроджені аномалії нирок та сечовивідних шляхів, пов'язані з RBX1
2075	Генітопалатокардіальний синдром
85201	Генітопателлярний синдром
2077	Германський синдром
480898	Глобальна затримка розвитку - аномалії зору - прогресуюча атрофія мозочка - синдром гіпотонії стовбура головного мозку
2189	Гідролеталіс
2261	Гіпоспадія - інтелектуальна недостатність, синдром Голдблатта
35107	Дезмостеророз
1620	Дистальна делеція 3p
313892	Затримка розвитку та мовлення, зумовлена дефіцитом SOX5
240760	Захворювання, подібне до синдрому Неймегена
1318	Кампомелія Каммінга
647811	Кардіо-урогенітальний синдром
1340	Кардіо-фаціо-кутанний синдром
2872	Кардіокраніальний синдром, тип Пфайфера
3238	Кардіоспондилокарпофаціальний синдром
1756	Каудальна дуплікація
221139	Комбінований імунodefіцит з лицьово-окуло-скелетними аномаліями
1521	Краніофронтоназальна дисплазія - синдром аномалії Поланда
2674	Кіпрський лицьовий нервово-м'язово-скелетний синдром
2363	Лакримоаурикулодентодигітальний синдром
46059	Латостеролоз
1972	Летальна фаціокардіомелічна дисплазія
439897	Летальний внутрішньоутробний синдром цереброреногенітоуринарної агенезії/гіпоплазії плода
210144	Летальний поліформативний синдром, тип Буасселя
444069	Летальний синдром вади розвитку головного мозку плода-атрезії дванадцятипалої кишки - двосторонньої гіпоплазії нирок
480528	Летальний синдром гідроенцефалії-діафрагмальної грижі
2736	Летальний синдром омфалоцеле-розщілини піднебіння
580933	Летальні вади розвитку мозку та серця
75858	МОРМ-синдром
505248	Мукополісахаридозоподібний синдром з вродженими вадами серця та порушеннями кровотворення
217026	Мікроцефалія-фаціальна-кардіо-скелетний синдром, тип Хадзіселімовича
2316	Нейроектодермальний синдром Джонсона

2673	Нейрофаціодигіторенальний синдром
464288	Низькорослість-брахідактилія-ожиріння-глобальна затримка розвитку
157962	Окулоаурикулярний синдром, тип Шордера
611201	Окулогастроінтестинальний синдром з порушенням нейророзвитку
2709	Окулодентальний синдром, тип Рутерфурда
2710	Окулодентодигітальна дисплазія
557003	Окулоскелетно-зубний синдром
2717	Окулотрихоанальний синдром
2712	Окулофаціокардіодентальний синдром
1647	Окулоцереброкутанний синдром
2741	Офтальмомандибуломелічна дисплазія
488642	Пов'язана з TELO2 інтелектуальна недостатність-порушення нейророзвитку
363611	Пов'язане з CTCF порушення нейророзвитку
494344	Пов'язаний з RERE синдром порушення нейророзвитку
994	Послідовність деформації акінезії плода
2062	Прогресуючий неінфекційний передній хребетний спондилодез
3015	Радіоренальний синдром
293843	Синдром 3MC
7	Синдром 3C
1133	Синдром AREDYLD
217266	Синдром BNAR
85284	Синдром BRESEK
138	Синдром CHARGE
139	Синдром CHILD
3474	Синдром CHIME
1458	Синдром CODAS
79500	Синдром DOORS
1897	Синдром EEM
496751	Синдром EVEN-plus
404451	Синдром FBLN1-пов'язана затримка розвитку-аномалії центральної нервової системи-синдактилії
2067	Синдром GAPO
2090	Синдром GMS
436141	Синдром HIDEA
2332	Синдром KBG
83628	Синдром LUMBAR
401973	Синдром MEND
991	Синдром PAGOD

2825	Синдром PARC
2876	Синдром PHAVER
139466	Синдром SERKAL
1074	Синдром ankyloblepharon filiforme adnatum (AFA) з неперфорованим анусом
916	Синдром Аазе-Сміта
921	Синдром Абруццо-Еріксона
63	Синдром Альпорта
86818	Синдром Альпорта-інтелектуальна недостатність-гіпоплазія середини обличчя-еліптоцитоз
1193	Синдром Аткина-Флейца
464738	Синдром Базеля-Ванагайта-Сміріна-Йосефа
109	Синдром Баннаяна-Райлі-Рувалькаба
110	Синдром Барде-Бідля
1200	Синдром Берна-МакКеона
127	Синдром Борджесона-Форсмана-Лемана
97297	Синдром Борінга-Опітца
69737	Синдром Бослі-Саліха-Алорейні
1270	Синдром Боуена-Конраді
52047	Синдром Браддока
1237	Синдром Бімера-Ертбрюггена
141333	Синдром Бімонда, тип 2
567502	Синдром В-клітинного імунodefіциту-аномалії кінцівок-урогенітальних вад розвитку
897	Синдром Ваарденбурга-Шаха
502430	Синдром Вайса-Крушки
3417	Синдром Ван ден Боша
3429	Синдром Верлува Ванхорика-Брубакка
3448	Синдром Вівера-Вільямса
3456	Синдром Вільдерванка
3459	Синдром Вільсона-Тернера
500163	Синдром Віттевіна-Колька
1493	Синдром Вічі
506358	Синдром Габріеле-де Вріса
79094	Синдром Грейнджа
2101	Синдром Груббена-де Кока-Боргграфа
1563	Синдром Дальберга-Борера-Ньюкомера
313795	Синдром Джавада
1540	Синдром Джексона-Вейсса
3262	Синдром Доброва
2143	Синдром Доннаї-Берроу
1272	Синдром Еме-Гріппа

1927	Синдром Емері-Нельсона
83	Синдром Ентлі-Бікслера
596008	Синдром Ентлі-Бікслера без генітальної аномалії або порушення стероїдогенезу
63269	Синдром Ентлі-Бікслера з аномалією геніталій та порушенням стероїдогенезу
2139	Синдром Ернандеса-Агірре Негрете
217017	Синдром Зехі-Цейде
2315	Синдром Йохансона-Блізард
254519	Синдром Кагамі-Огата
3010	Синдром Казі-Маркуїзоса
2328	Синдром Капура-Торіелло
1388	Синдром Кателя - Манцке
85202	Синдром Кейтеля
600731	Синдром Кларка-Барайзера
261494	Синдром Клефстри
96147	Синдром Клефстри, зумовлений мікроделецією 9q34
261652	Синдром Клефстри, зумовлений точковою мутацією
193	Синдром Коена
90321	Синдром Кокейна, тип 1
90322	Синдром Кокейна, тип 2
90324	Синдром Кокейна, тип 3
3071	Синдром Костелло
85278	Синдром Крістіансона
96169	Синдром Кулена-Де Вріса
363965	Синдром Кулена-Де Вріса, зумовлений точковою мутацією
1488	Синдром Купера-Джебса
1552	Синдром Кураріно
2351	Синдром Куссефа
530983	Синдром Ламба-Шаффера
1296	Синдром Ламберта
2408	Синдром Лоу-Кона-Коена
2377	Синдром Лоуренса-Муна
2409	Синдром Лоурі-Макліна
776	Синдром Луяна-Фринса
85282	Синдром МЕНМО
3434	Синдром ММЕР
2578	Синдром Майєра-Рокітанського-Кюстера-Хаузера, тип 2
2471	Синдром МакДонаха
2473	Синдром МакКьюсіка-Кауфмана
592574	Синдром Менке-Хеннекама
2557	Синдром Мстена

2588	Синдром Міхре
3097	Синдром Мічема
2663	Синдром Наталі
2671	Синдром Ноя-Лаксова
583607	Синдром Ноя-Лаксова, зумовлений дефіцитом 3-фосфогліцератдегідрогенази
583612	Синдром Ноя-Лаксова, зумовлений дефіцитом 3-фосфосеринфосфатази
583602	Синдром Ноя-Лаксова, зумовлений дефіцитом фосфосеринамінотрансферази
93293	Синдром Окіхіро
261638	Синдром Окіхіро, зумовлений мікрделецією 20q13
261647	Синдром Окіхіро, зумовлений точковою мутацією
2745	G/BBB синдром Опіца
672	Синдром Паллістера-Холла
1993	Синдром Пая
2855	Синдром Перро
633028	Синдром Прадера-Віллі, пов'язаний з CRE
2888	Синдром Пера Робена з фаціодігитальними аномаліями
487825	Синдром Перпона
3019	Синдром Рамона
1051	Синдром Рамоса-Арройо
3121	Синдром Рувалькаби
3102	Синдром Річчієрі Коста-Перейра
3101	Синдром Річчієрі Коста-да Сільва
1308	Синдром С
3132	Синдром Сай-Барбера-Міллера
487796	Синдром Такенучі-Косакі
1780	Синдром Таккера-Доннаї
857	Синдром Таунса-Брокса
254516	Синдром Темпла
254531	Синдром Темпла, зумовлений батьковим гіпометилуванням 14q32.2
1777	Синдром Темтамі
3316	Синдром Томаса
3338	Синдром Торієлло-Кейрі
3404	Синдром Ульбрайта-Хоудса
3409	Синдром Урбана-Роджерса-Мейєра
93932	Синдром ФГ, тип 1
1305	Синдром Файнгольда
391641	Синдром Файнгольда, тип 1
391646	Синдром Файнгольда, тип 2

2044	Синдром Флоутинг-Харбора
2047	Синдром Флінна-Ейрда
3219	Синдром Фонтейну
137834	Синдром Франка-Тер Хаара
85335	Синдром Фріда
2059	Синдром Фрінса
3255	Синдром Філіппі
85294	Синдром Х-зчепленої епілепсії-порушення здатності до навчання-полрушення поведінки
435938	Синдром Х-зчепленої мікроцефалії-затримки росту-прогнатизму-крипторхізму
85327	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-акромегалії-гіперактивності
85280	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-вальгусного кубітусу-дизморфізму
85317	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-гіпогаммаглобулінемії-прогресуючого неврологічного порушення
3055	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-гіпогонадизму-іхтіозу-ожиріння- низькорослості
85329	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-гіпотонії-дисморфізму обличчя- агресивної поведінки
2958	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-дисморфізму-церебральної атрофії
85319	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-епілепсії-прогресуючих контрактур суглобів-дисморфізму
85320	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-макроцефалії-макроорхідізму
3052	Синдром Х-зчепленої розумової відсталості-судом-псоріазу
1415	Синдром Хардікара
2115	Синдром Харрода
2117	Синдром Хартсфілда
2136	Синдром Хеннекама
2107	Синдром Холла-Рігса
2167	Синдром Хольцгреве
2437	Синдром Цейзеля-Лосончі
912	Синдром Цельвегера
50812	Синдром Цельвегера без пероксисомних аномалій
3473	Синдром Циммермана-Лабанда
46627	Синдром Чар
2353	Синдром Шильбаха-Ротта
2462	Синдром Шпрінцена-Гольдберга
3472	Синдром Юніса-Варона

1120	Синдром агенезії легень - вади серця - аномалії великого пальця
2508	Синдром агенезії мозолистого тіла - аномалії геніталій
52055	Синдром агенезії мозолистого тіла-інтелектуальної недостатності-колобоми-мікрогнатії
990	Синдром агнатії-голопрозенцефалії-зворотного розташування
1005	Синдром алопеції - контрактур - карликовості - інтелектуальної недостатності
2850	Синдром алопеції та інтелектуальної недостатності
1008	Синдром алопеції-епілепсії-піореї-інтелектуальної недостатності
1014	Синдром алопеції-інтелектуальної недостатності-гіпергонадотропного гіпогонадизму
280679	Синдром ангіопатії Мюллі-Мюллера-низькорослості-дисморфізму обличчя-гіпергонадотропного гіпогонадизму
2491	Синдром аномалії Мюллерової протоки - аномалій кінцівок
1110	Синдром аномалії дуги аорти - дисморфізму обличчя - інтелектуальної недостатності
477993	Синдром аномалії піднебіння-широко розташованих зубів-дисморфізму обличчя-затримки розвитку
1094	Синдром аноніхії-мікроцефалії
1104	Синдром анофтальмії плюс
1101	Синдром анофтальмії-мегалокорнеа-кардіопатії-скелетних аномалій
77298	Синдром анофтальмії/мікрофтальмії-атрезії стравоходу
1064	Синдром аніридії - ниркової агенезії - психомоторної затримки
1129	Синдром арахнодактилії-аномального окостеніння-інтелектуальної недостатності
1130	Синдром арахнодактилії-інтелектуальної недостатності-дисморфізму
1184	Синдром атаксії-світлочутливості-низького зросту
3023	Синдром атрезії зовнішнього слухового проходу-vertical talus-гіпертелоризму
589856	Синдром атрезії хоан-ателії-гіпотиреозу-затримки статевого дозрівання-низькорослості
1352	Синдром атріовентрикулярної вади - блефарофімозу - променевої та анальної вади
1112	Синдром афалангії-гемівертебрально-урогенітально-кишкового дисгенезу
2091	Синдром багатовузлового зобу-кістозу нирок-полідактилії

3047	Синдром блефарофімозу- інтелектуальної недостатності, тип SBBYS
2057	Синдром блефарофімозу-птозу-езотропії-синдактилії-низького зросту
293707	Синдром блефарофімозу-інтелектуальної недостатності, тип МКВ
293725	Синдром блефарофімозу-інтелектуальної недостатності, тип Верлоеса
2728	Синдром блефарофімозу-інтелектуальної недостатності, тип Одо
597746	Синдром блефарофімозу-інтелектуальної недостатності/генітопателлярного Overlap-синдрому
166035	Синдром брахідактилії - низькорослості-пігментної дегенерації сітківки
1277	Синдром брахідактилії-мезомелії-інтелектуальної недостатності-серцевих вад
1246	Синдром брахідактилії-ністагму-мозочкової атаксії
500150	Синдром вад розвитку головного мозку-аномалій опорно-рухового апарату-дисморфізму обличчя-інтелектуальної недостатності
79107	Синдром вад розвитку-глухоти-дистонії
1566	Синдром вади розвитку Денді-Уокера - постаксіальна полідактилія
75389	Синдром вади розвитку головного мозку-вродженої вади серця-постаксіальної полідактилії
1338	Синдром вади серця-гамартоми язика-полісиндактилії
1236	Синдром важкої мікробрахіцефалії - інтелектуальної недостатності - атетозного церебрального паралічу
397933	Синдром важкої розумової відсталості-прогресуючої постнатальної мікроцефалії-стереотипних рухів рук середньої лінії
2083	Синдром вираженої глабели-мікроцефалії-гіпогеніталізму
465824	Синдром внутрішньоутробної інкапсуляції плода
562528	Синдром вроджених контрактур кінцівок-контрактур обличчя-гіпотонії-затримки розвитку
521438	Синдром вроджених хребтно-серцево-ниркових аномалій
664923	Синдром вродженого артрогрипозу-мікроцефалії-дисморфізму обличчя-тяжкої затримки нейророзвитку
2271	Синдром вродженого іхтіозу-мікроцефалії-тетраплегії
1355	Синдром вродженої вади серця - круглого обличчя - затримки розвитку
1369	Синдром вродженої катаракти-гіпертрофічної кардіоміопатії-мітохондріальної міопатії

48431	Синдром вродженої катаракти-дизморфізму обличчя-невропатії
495875	Синдром вродженої лабіоскротальної агенезії-мальформації мозочка-дистрофії рогівки- дизморфізму обличчя
1069	Синдром відсутності надколінка з аніридією
3016	Синдром відсутності променевої кістки-аногенітальних аномалій
73246	Синдром вісцеральної нейропатії-аномалії розвитку головного мозку-дизморфізму обличчя-затримки розвитку
439822	Синдром гаплонедостатності PDE4D
363686	Синдром глибокої розумової відсталості-бідної мови-косоокості-grimasi на обличчі-довгих пальців
73223	Синдром глобальної затримки розвитку-остеопенії-ектодермального дефекту
3239	Синдром глухоти-вітіліго-ахалазії
3224	Синдром глухоти-генітальних аномалій-синостозу п'ясткових та плеснових кісток
85321	Синдром глухоти-інтелектуальної недостатності, тип Мартіна-Пробста
2166	Синдром голопрозенцефально-постаксіальної полідактилії
1861	Синдром грудної дисплазії-гідроцефалії
2186	Синдром гідроцефалії-блакитних склер-нефропатії
2181	Синдром гідроцефалії-високого зросту-слабкості суглобів
2180	Синдром гідроцефалії-костовертебральної дисплазії-аномалії Шпренгеля
2211	Синдром гіпертелоризму-гіпоспадії-полісиндактилії
293958	Синдром гіпертелоризму-преаурикулярного синусу-точкових ямок-глухоти
247262	Синдром гіперфосфатазії-інтелектуальної недостатності
2233	Синдром гіпогонадизму - пролапсу мітрального клапана - інтелектуальної недостатності
293967	Синдром гіпогонадотропного гіпогонадизму-тяжкої мікроцефалії-сенсоневральної приглухуватості-дизморфізму
2237	Синдром гіпопаратиреозу - сенсоневральної глухоти - ниркової недостатності
3026	Синдром гіоплазії променевої кістки-хоанальної атрезії
2255	Синдром гіоплазії підшлункової залози-діабету-вроджених вад серця
371364	Синдром гіпотонії-порушення мовлення-тяжкої когнітивної затримки
2962	Синдром де Барсі
35664	Синдром де Барсі, пов'язаний з ALDH18A1
293633	Синдром де Барсі, пов'язаний з PYCR1

2489	Синдром дефекту верхніх кінцівок - аномалії очей та вух
2282	Синдром дисморфізму - низького зросту - глухоти - порушення статевої диференціації
284169	Синдром дисморфізму обличчя - затримки розвитку - поведінкових аномалій внаслідок мікрodelеції 10p11.21p12.31
598603	Синдром дисморфізму обличчя-гіпертрихозу-епілепсії-інтелектуальної недостатності/затримки розвитку-надмірного росту ясен
466950	Синдром дисморфізму обличчя-затримки розвитку-поведінкових аномалій, зумовлений точковими мутаціями WAC
1970	Синдром дисморфізму обличчя-макроцефалії-міопії-мальформації Денді-Уокера
1778	Синдром дисморфізму обличчя-шалепоподібної мошонки-розхитаності суглобів
2104	Синдром дисморфізму-pectus carinatum-слабкості суглобів
289553	Синдром дисморфізму-кондуктивної приглухуватості-серцевих вад
2141	Синдром діафрагмального дефекту-дефекту кінцівок-дефекту черепа
527468	Синдром діафрагмальної грижи-аспленії короткої кишки
1806	Синдром ектодермальної дисплазії - сліпоти
1812	Синдром ектодермальної дисплазії - інтелектуальної недостатності - мальформації центральної нервової системи
199332	Синдром ендокринно-цереброостеодисплазії
85186	Синдром ендостального склерозу-гіпоплазії мозочка
1948	Синдром епілепсії-мікроцефалії-скелетної дисплазії
662207	Синдром затримки нейророзвитку-вад розвитку мозку-дефектів скелета-інтелектуальної недостатності
662234	Синдром затримки нейророзвитку-вроджених вад серця-інтелектуальної недостатності
529665	Синдром затримки нервового розвитку-судом-офтальмологічних аномалій-остеопенії-атрофії мозочка
369891	Синдром затримки розвитку - дисморфізму обличчя, зумовлений дефіцитом MED13L
3035	Синдром затримки росту-гідроцефалії-гіпоплазії легень
488434	Синдром камптодактилії, гвадалахарський тип 3
1373	Синдром катаракти - аномальної вуздечки порожнини рота - затримки росту
1375	Синдром катаракти - гіпертрихозу - інтелектуальної недостатності
1380	Синдром катаракти - нефропатії - енцефалопатії

1387	Синдром катаракти - інтелектуальної недостатності - гіпогонадизму
314993	Синдром катаракти-вродженої вади серця-дефекту нервової трубки
1383	Синдром катаракти-глухоти-гіпогонадизму
1381	Синдром катаракти-інтелектуальної недостатності-атрезії анального отвору-сечових вад
444077	Синдром когнітивних порушень-грубих рис обличчя-вади серця-ожиріння-легеневого ураження - низькорослості-скелетної дисплазії
363741	Синдром колобоматозної мікрофтальмії-ожиріння-гіпогеніталізму-інтелектуальної недостатності
603494	Синдром колобоми-остеопетрозу-мікрофтальмії-макроцефалії-альбінізму-глухоти
3304	Синдром комплексу Фалло-інтелектуальної недостатності-затримки росту
314002	Синдром контрактур-крилоподібної шиї-мікрогнатії-гіпопластичних сосків
1484	Синдром контрактури-ектодермальної дисплазії-розщілини губи/піднебіння
1389	Синдром коркової сліпоты - інтелектуальної недостатності - полідактилії
357175	Синдром короткої ліктьової кістки-дисморфізму-гіпотонії-інтелектуальної недостатності
85199	Синдром краніосиностозу-аномалії анального отвору-порокератозу
171839	Синдром краніосиностозу-гідроцефалії-вади Арнольда-Кіарі типу I - радіоульнарного синостозу
565858	Синдром краніосиностозу-мікроретрогнатії-тяжкої інтелектуальної недостатності
3341	Синдром кривоший - келоїдів - крипторхізму - дисплазії нирок
1547	Синдром криптомікродії-брахідактилії-надлишкової дуги кінчиків пальців
1548	Синдром крипторхізму-арахнодактилії-інтелектуальної недостатності
86915	Синдром лімфедеми-дефектів міжпередсердної перегородки-зміни обличчя
2429	Синдром макроцефалії-спастичної параплегії-дисморфізму
210548	Синдром макроцефалії-інтелектуальної недостатності-аутизму
466791	Синдром макроцефалії-інтелектуальної недостатності-некомпресії лівого шлуночка

91494	Синдром макулярної колобоми-розщілини піднебіння-hallux valgus
2463	Синдром марфаноїдного габітусу - аутосомно-рецесивної інтелектуальної недостатності
643503	Синдром марфаноїдного габітусу-дизморфізму обличчя-скелетних аномалій-серцевих вад
314041	Синдром марфаноїдного габітусу-пахової кили-пізнього кісткового віку
66629	Синдром мегаколон Гольдберга-Шпринцена
2479	Синдром мегалокорнеа - інтелектуальної недостатності
632603	Синдром мезомелічної дисплазії-аномалій пальців-інтелектуальної недостатності
93267	Синдром множинних вроджених аномалій черепа типу листя конюшини
280633	Синдром множинних вроджених аномалій-гіпотонії-судом
300496	Синдром множинних вроджених аномалій-гіпотонії-судом, тип 2
659904	Синдром множинних вроджених аномалій-затримки нейророзвитку-аномалій очей
1150	Синдром множинного вродженого артрогрипозу та свистячого обличчя
324416	Синдром мязової гіпертрофії-гепатомегалії-полігідрамніону
2511	Синдром мікробрахіцефалії-птозу-розщілини губи
2538	Синдром мікрогастрію-редукції кінцівок
476126	Синдром мікрогнатії-рецидивуючих інфекцій-поведінкових відхилень-легкої розумової відсталості
329332	Синдром мікроцефалії - гіпоплазії мозочка - вади серцевої провідності
2522	Синдром мікроцефалії та аномалії зрощення шийного відділу хребта
2513	Синдром мікроцефалії-альбінізму- аномалій пальців
3433	Синдром мікроцефалії-брахідактилії-кіфосколиозу
2172	Синдром мікроцефалії-гломерулонефриту-марфаноїдного габітусу
2533	Синдром мікроцефалії-глухоти-інтелектуальної недостатності
521445	Синдром мікроцефалії-дизморфізму обличчя-аномалій очей-множинних вроджених аномалій
294016	Синдром мікроцефалії-капілярної мальформації
2515	Синдром мікроцефалії-кардіоміопатії
2526	Синдром мікроцефалії-лімфедери-хоріоретинопатії
2528	Синдром мікроцефалії-мікрокорнеа, тип Сіманова

2521	Синдром мікроцефалії-розщілини піднебіння-аномальної пігментації сітківки
2516	Синдром мікроцефалії-серцевої вади-мальсегментації легень
2519	Синдром мікроцефалії-судом-інтелектуальної недостатності-серцевих захворювань
397951	Синдром мікроцефалії-тонкого мозолистого тіла-інтелектуальної недостатності
137622	Синдром невиліковної діареї - атрезії хоан - аномалії розвитку очей
71267	Синдром недосконалого дентиногенезу-низькорослості-втрати слуху-інтелектуальної недостатності
2773	Синдром недосконалого остеогенезу - ретинопатії - судом - інтелектуальної недостатності
2669	Синдром нефрозу-глухоти-сечовивідних шляхів-вад розвитку пальців
2668	Синдром нефропатії-глухоти-гіперпаратиреозу
2994	Синдром низького зросту-черепно-лицьових аномалій-гіпоплазії геніталій
2865	Синдром низькорослості-крилоподібної шиї-серцево-судинних захворювань
589442	Синдром низькорослості-скелетної дисплазії-дегенерації сітківки-інтелектуальної недостатності-сенсоневральної приглухуватості
3191	Синдром низькорослості-субаортального стенозу
1390	Синдром нічної сліпоти - скелетних аномалії - дисморфізму
496693	Синдром омфалоцеле-діафрагмальної грижи-серцево-судинних аномалій-променевого дефекту
556955	Синдром панкреатичної агенезії-голопрозенцефалії
391408	Синдром первинної мікроцефалії-легкої розумової відсталості-діабету в молодому віці
3172	Синдром подвоєння брів - синдактилії
1229	Синдром подібний вродженій внутрішньоутробній інфекції
2928	Синдром поліневропатії-інтелектуальної недостатності-акромікрії- передчасної менопаузи
2934	Синдром полісиндактилії-вади серця
2941	Синдром поренцефалії-гіпоплазії мозочка-внутрішніх вад розвитку
453499	Синдром порушення нейророзвитку-черепно-лицьового дизморфізму-серцевої вади-скелетних аномалій
453504	Синдром порушення нейророзвитку-черепно-лицьового дизморфізму-серцевої вади-скелетних аномалій, зумовлений точковою мутацією

420584	Синдром постаксіальної полідактилії-аномалії передньої частки гіпофіза-лицьового дисморфізму
1655	Синдром похідних мюллерових проток-лімфангіектазії-полідактилії
457395	Синдром прогресуючої спондилоепіметафізарної дисплазії-низькорослості-коротких четвертих плеснових кісток-інтелектуальної недостатності
2985	Синдром псевдопрогерії
3085	Синдром пігментної дегенерації сітківки - інтелектуальної недостатності - глухоти - гіпогонадизму
494439	Синдром пігментної дегенерації сітківки-втрати слуху-передчасного старіння-низькорослості- дисморфізму обличчя
436245	Синдром пігментної дегенерації сітківки-ювенільної катаракти-низькорослості-інтелектуальної недостатності
3270	Синдром радіоульнарного синостозу-затримки розвитку-гіпотонії
505237	Синдром раннього початку судом-дистальних аномалій кінцівок- дизморфізму обличчя-глобальної затримки розвитку
370943	Синдром розладу аутистичного спектру-епілепсія-артрогрипозу
1682	Синдром розшарування артерій - лентигіноз
508476	Синдром розщілини губи та піднебіння-черепно-лицьового дизморфізму- вродженої вади серця-втрати слуху
1995	Синдром розщілини губи-ретинопатії
2003	Синдром розщілини губи/піднебіння-глухоти-сакральної ліпоми
2001	Синдром розщілини губи/піднебіння-кишкової мальротатії-кардіопатії
2013	Синдром розщілини піднебіння-великих вух-маленької голови
652519	Синдром розщілини піднебіння-вродженої вади серця-інтелектуальної недостатності
2016	Синдром розщілини піднебіння-латеральної синехії
2010	Синдром розщілини піднебіння-фіксації стремінця-олігодонтії
228410	Синдром серцевих аномалій-низькорослості-гіпермобільності суглобів-дисморфізму обличчя
140952	Синдром синдактилії-телекантуса-аногенітальних та ниркових вад розвитку
2036	Синдром скальп–вухо–сосок (SEN)
508533	Синдром скелетної дисплазії-Т-клітинного імунодефіциту-затримки розвитку

1555	Синдром складчастої пахідермії-чорного акантозу-краніосиностозу
619233	Синдром спадкової персистенції фетального гемоглобіну-інтелектуальної недостатності
464282	Синдром спастичної параплегії-тяжкої затримки розвитку-епілепсії
2063	Синдром спленогонадального зрощення-дефектів кінцівок-мікрогнатії
611207	Синдром спондилоепіфізарної дисплазії-сенсоневральної приглухуватості-інтелектуальної недостатності-вродженого амаврозу Лебера
589435	Синдром спондилометафізарної дисплазії - дистрофії рогівки
3293	Синдром телеканта-гіпертелоризму-косоокості-res cavus
3301	Синдром тетраамелії - множинних вад розвитку
369939	Синдром тяжких рухових та інтелектуальних порушень-сенсоневральної глухоти-дистонії
488627	Синдром тяжкої затримки росту-косоокості-екстенсивного меланоцитозу шкіри-інтелектуальної недостатності
391307	Синдром тяжкої розумової відсталості-низькорослістю-поведінковими відхиленнями- дисморфізму обличчя
3439	Синдром фон Фосса-Черствого
2031	Синдром фіброзу печінки-кісти нирок-інтелектуальної недостатності
2256	Синдром фібуло-ульнарної гіпоплазії - аномалії розвитку нирок
1123	Синдром хвостоподібного придатку-глухоти
3186	Синдром холопрозенцефалії-радіальної серцево-ниркової аномалії
647	Синдром хромосомної нестабільності Ніймегена
459061	Синдром черепно-лицьової дисплазії-низькорослості-ектодермальних аномалій-інтелектуальної недостатності
2234	Синдром чоловічого гіпергонадотропного гіпогонадизму - інтелектуальної недостатності - скелетних аномалій
3201	Синдром шлуночкової екстрасистолії з синкопальними епізодами-перодактилії-послідовності Пера Робена
3068	Синдром інтелектуальної недостатності - міопатії - низькорослості-ендокринної недостатності
464311	Синдром інтелектуальної недостатності, зумовлений точковою мутацією DYRK1A
464306	Синдром інтелектуальної недостатності, пов'язаний з DYRK1A
412069	Синдром інтелектуальної недостатності, пов'язаної з AHDC1-обструктивного апное сну-легкого дисморфізму

397709	Синдром інтелектуальної недостатності-грубого обличчя-макроцефалії-гіпотрофії мозочка
1495	Синдром інтелектуальної недостатності-гіпопластичного мозолистого тіла-преаурикулярного виросту
314575	Синдром інтелектуальної недостатності-гіпотонії-брахіцефалії-пілоростенозу-крипторхізму
3044	Синдром інтелектуальної недостатності-дисморфізму-гіпогонадизму-цукрового діабету
3042	Синдром інтелектуальної недостатності-катаракти-кальцифікатів зовнішнього вуха-міопатії
457279	Синдром інтелектуальної недостатності-макроцефалії-гіпотонії-поведінкових відхилень
457365	Синдром інтелектуальної недостатності-мязової слабкості-низькорослості-дисморфізму обличчя
3074	Синдром інтелектуальної недостатності-низькорослості-гіпертелоризму
3041	Синдром інтелектуальної недостатності-облисіння-вивиху надколінка-акромікрії
397973	Синдром інтелектуальної недостатності-ожиріння-прогнатизму-аномалій очей та шкіри
633035	Синдром інтелектуальної недостатності-ранньої катаракти-мікроцефалії
508498	Синдром інтелектуальної недостатності-серцевих аномалій-низькорослості-розхитаності суглобів
369837	Синдром інтелектуальної недостатності-судом-гіпофосфатазії-офтальмологічних та скелетних аномалій
369950	Синдром інтелектуальної недостатності-судом-макроцефалії-ожиріння
2272	Синдром іхтіозу-аномалій роту та пальців
2274	Синдром іхтіозу-гепатоспленомегалії-мозочкової дегенерації
363992	Синдром іхтіозу-низькорослості-брахідактилії-мікросферофакії
85274	Синдромна X-зчеплена розумова відсталість 7
85279	Синдромна X-зчеплена інтелектуальна недостатність, пов'язана з KDM5C
1834	Спектр аксіальної мезодермальної дисплазії
1988	Стегново-лицевий синдром
1768	Сімейна каудальна дисгенезія
3326	Тимусово-нирково-анально-легенева дисплазія
502	Трихоринофаланговий синдром, тип 2
94066	Тяжка розумова відсталість - епілепсія - аномалії анального отвору - гіпоплазія дистальних фаланг пальців
1973	Фаціокардіоренальний синдром

163966	Х-зчеплена домінантна хондродисплазія, тип Шассена-Лакомба
163971	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Cilliers
85273	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Абіді
85276	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Армфілда
163976	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Ван Еша
85290	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Вільсона
93947	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Голабі-Іто-Холл
85293	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Кабезас
85277	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Кантагрела
85283	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Майлза-Карпентера
163956	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Насіменто
85322	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Пай
93945	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Портеуса
3063	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Снайдера
85288	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Стокко Дос Сантос
85325	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Стівенсона
85287	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Сідеріус
85323	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Сіманова
85286	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Шапі
85285	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Шимке
85324	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Шрімптона
85326	Х-зчеплена розумова відсталість, тип Штолля
163979	Х-зчеплена розумова відсталість-краніофациально-скелетний синдром
163961	Х-зчеплений церебрально-мозочковий- колобоми синдром
480880	Х-зчеплений жіночий обмежений дизморфізм обличчя-низькорослість-атрезія хоан-розумова відсталість
88917	Х-зчеплений синдром Альпорта
1018	Х-зчеплений синдром Альпорта - дифузний лейоміоматоз
324410	Х-зчеплений синдром розумової відсталості-кардіомегалія-застійної серцевої недостатності
457240	Х-зчеплений синдром розумової відсталості-низькорослості-надмірної ваги
34217	Хвороба Наксосу
1393	Цереброкостомандибулярний синдром
93946	Церебропалатокардіальний синдром Гамеля
314679	Цереброфациоартікулярний синдром
63862	Шизіс асоціація
457083	Ізольоване спленогонадальне зєднання
101351	Сімейна ізольована вроджена аспленія
314621	Дуплікація гіпофіза

93953	Сімейна кіста вивідної протоки щитоподібної залози
101063	Тотальне дзеркальне розташування внутрішніх органів [Situs inversus totalis]
157769	Гетеротаксія. Невизначене розташування внутрішніх органів [Situs ambiguus]
1681	Дипросопус
647916	Зрощені двійнята
1335	Пентада Кантрелла
2697	Синдром артрогрипозу- ниркової дисфункції - холестазу
870	Синдром Дауна
3380	Трисомія 18
3378	Трисомія 13
1692	Мозаїчна трисомія 1
96063	Мозаїчна трисомія 10
1698	Мозаїчна трисомія 12
1703	Мозаїчна трисомія 14
1706	Мозаїчна трисомія 15
1708	Мозаїчна трисомія 16
1711	Мозаїчна трисомія 17
1723	Мозаїчна трисомія 2
1724	Мозаїчна трисомія 20
96068	Мозаїчна трисомія 22
100071	Мозаїчна трисомія 3
96059	Мозаїчна трисомія 4
96060	Мозаїчна трисомія 5
1747	Мозаїчна трисомія 7
96061	Мозаїчна трисомія 8
99776	Мозаїчна трисомія 9
171929	Трисомія 10p
261290	Трисомія 17p
1715	Трисомія 18p
261344	Трисомія 1q
261318	Трисомія 20p
1738	Трисомія 4p
1742	Трисомія 5p
264450	Трисомія 8p
1752	Трисомія 8q
236	Трисомія 9p
96102	Дистальна дуплікація 10q
96103	Дистальна дуплікація 11q
96105	Дистальна дуплікація 13q
1705	Дистальна дуплікація 14q

1707	Дистальна дуплікація 15q
96106	Дистальна дуплікація 16q
3379	Дистальна дуплікація 17q
1716	Дистальна дуплікація 18q
1717	Дистальна дуплікація 19q
96069	Дистальна дуплікація 1p36
96107	Дистальна дуплікація 20q
96109	Дистальна дуплікація 22q
96070	Дистальна дуплікація 2p
96094	Дистальна дуплікація 2q
96071	Дистальна дуплікація 3p
96096	Дистальна дуплікація 4q
96097	Дистальна дуплікація 5q
1745	Дистальна дуплікація 6p
96098	Дистальна дуплікація 6q
96074	Дистальна дуплікація 7p
96100	Дистальна дуплікація 8q
96101	Дистальна дуплікація 9q
1695	Недистальна дуплікація 10q
1702	Недистальна дуплікація 13q
96112	Недистальна дуплікація 9q
1307	Синдром дистального ураження кінцівок - мікрогнатії
261337	Синдром дистальної мікродуплікації 22q11.2
261102	Синдром дистальної мікродуплікації 7q11.23
656279	Синдром дуплікації 1p36.33
1727	Синдром дуплікації 22q11.2
251076	Синдром дуплікації 8p23.1
276422	Синдром мікродуплікації 10q22.3q23.3
300305	Синдром мікродуплікації 11p15.4
261229	Синдром мікродуплікації 14q11.2
238446	Синдром мікродуплікації 15q11q13
261204	Синдром мікродуплікації 16p11.2p12.2
261243	Синдром мікродуплікації 16p13.11
96078	Синдром мікродуплікації 16p13.3
1713	Синдром мікродуплікації 17p11.2
217385	Синдром мікродуплікації 17p13.3
139474	Синдром мікродуплікації 17q11.2
261272	Синдром мікродуплікації 17q12
217340	Синдром мікродуплікації 17q21.31
447980	Синдром мікродуплікації 19p13.3
250994	Синдром мікродуплікації 1q21.1
313947	Синдром мікродуплікації 2q23.1

96095	Синдром мікродуплікації 3q26
251038	Синдром мікродуплікації 3q29
96072	Синдром мікродуплікації 4p16.3
228415	Синдром мікродуплікації 5q35
329802	Синдром мікродуплікації 5p13
314034	Синдром мікродуплікації 7p22.1
96121	Синдром мікродуплікації 7q11.23
228399	Синдром мікродуплікації 8q12
370079	Синдром проксимальної мікродуплікації 16p11.2
294026	Синдром синдактилії-ністагму внаслідок мікродуплікації 2q31.1
477817	Синдром суміжної дуплікації генів PMP22-RAI1
1699	Трисомія 12p
96170	Синдром Емануеля
3305	Тетраплоїдія
3376	Триплоїдія
195	Синдром котячого ока
96123	Моносомія 22
574	Синдром делеції 21q
1437	Синдром кільцевої хромосоми 1
1438	Синдром кільцевої хромосоми 10
96175	Синдром кільцевої хромосоми 11
1439	Синдром кільцевої хромосоми 12
96176	Синдром кільцевої хромосоми 13
1440	Синдром кільцевої хромосоми 14
96177	Синдром кільцевої хромосоми 15
96178	Синдром кільцевої хромосоми 16
1441	Синдром кільцевої хромосоми 17
1442	Синдром кільцевої хромосоми 18
1443	Синдром кільцевої хромосоми 19
96171	Синдром кільцевої хромосоми 2
1444	Синдром кільцевої хромосоми 20
1445	Синдром кільцевої хромосоми 21
1446	Синдром кільцевої хромосоми 22
96172	Синдром кільцевої хромосоми 3
1447	Синдром кільцевої хромосоми 4
251043	Синдром кільцевої хромосоми 5
1448	Синдром кільцевої хромосоми 6
1449	Синдром кільцевої хромосоми 7
1450	Синдром кільцевої хромосоми 8
96173	Синдром кільцевої хромосоми 9
280	Синдром Вольфа-Гіршхорна

281	Моносомія 5p
268261	DYRK1A-асоційований синдром інтелектуальної недостатності, зумовлений мікроделецією 21q22.13q22.2
251028	SATB2-асоційований синдром внаслідок хромосомної перебудови
261304	Батьківський синдром мікроделеції 20q13.2q13.3
1627	Делеція 5q35
1580	Дистальна делеція 10p
96148	Дистальна делеція 10q
280325	Дистальна делеція 12p
96149	Дистальна делеція 12q
1590	Дистальна делеція 13q
96150	Дистальна делеція 14q
1596	Дистальна делеція 15q
1597	Дистальна делеція 17q
36367	Дистальна делеція 1q
96145	Дистальна делеція 4q
96125	Дистальна делеція 6p
96126	Дистальна делеція 7p
1642	Дистальна делеція 9p
1636	Дистальна моносомія 7q36
96129	Дистальне видалення 19p
1587	Моносомія 13q14
96168	Моносомія 13q34
1598	Моносомія 18p
1600	Моносомія 18q
261112	Моносомія 9p
77301	Моносомія 9q22.3
1581	Недистальна делеція 10q
96160	Недистальна делеція 12q
352665	Порушення нейророзвитку - черепно-лицьовий дизморфізм - серцева вада - скелетні аномалії, зумовлені мікроделецією 9q21.3
261144	Синдром FOXP1 внаслідок мікроделеції 14q12
72	Синдром Ангельмана
98794	Синдром Ангельмана внаслідок материнської делеції 15q11q13
98795	Синдром Ангельмана, зумовлений батьковою уніпарентною дисомією хромосоми 15
411515	Синдром Ангельмана, зумовлений дефектом імпринтингу в 15q11-q13
411511	Синдром Ангельмана, зумовлений точковою мутацією

254528	Синдром Кагамі-Огата, зумовлений материнською мікроделецією 14q32.2
52022	Синдром Потоцького-Шаффера
819	Синдром Сміта-Магеніса
254525	Синдром Темпла, зумовлений батьковою мікроделецією 14q32.2
48652	Синдром Фелана-Макдерміда
662169	Синдром Фелана-Макдерміда, зумовлений делецією 22q13.3
662172	Синдром Фелана-Макдерміда, зумовлений мутацією SHANK3
500055	Синдром Хао-Фонтена внаслідок мікроделеції 16p13.2
2308	Синдром Якобсена
94064	Синдром глухоти-безпліддя
658540	Синдром делеції 16q22
1606	Синдром делеції 1p36
251066	Синдром делеції 8p11.2
261222	Синдром дистальної мікроделеції 16p11.2
319171	Синдром дистальної мікроделеції 17p13.1
261257	Синдром дистальної мікроделеції 17p13.3
261330	Синдром дистальної мікроделеції 22q11.2
254351	Синдром дистальної мікроделеції 7q11.23
1617	Синдром затримки розвитку-порушення мови-дофа-чутливої дистонії-паркінсонізму внаслідок мікроделеції 2q24
276413	Синдром мікроделеції 10q22.3q23.3
444002	Синдром мікроделеції 11q22.2q22.3
313884	Синдром мікроделеції 12p12.1
94063	Синдром мікроделеції 12q14
289513	Синдром мікроделеції 12q15q21.1
412035	Синдром мікроделеції 13q12.3
261120	Синдром мікроделеції 14q11.2
264200	Синдром мікроделеції 14q22q23
401935	Синдром мікроделеції 14q24.1q24.3
261183	Синдром мікроделеції 15q11.2
199318	Синдром мікроделеції 15q13.3
94065	Синдром мікроделеції 15q24
261211	Синдром мікроделеції 16p11.2p12.2
261236	Синдром мікроделеції 16p13.11
352629	Синдром мікроделеції 16q24.1
261250	Синдром мікроделеції 16q24.3
261265	Синдром мікроделеції 17q12
363958	Синдром мікроделеції 17q21.31
261279	Синдром мікроделеції 17q23.1q23.2

529962	Синдром мікроделеції 17q24.2
254346	Синдром мікроделеції 19p13.12
357001	Синдром мікроделеції 19p13.13
217346	Синдром мікроделеції 19q13.11
293948	Синдром мікроделеції 1p21.3
401986	Синдром мікроделеції 1p31p32
456298	Синдром мікроделеції 1p35.2
250989	Синдром мікроделеції 1q21.1
250999	Синдром мікроделеції 1q41q42
238769	Синдром мікроделеції 1q44
261295	Синдром мікроделеції 20p12.3
313781	Синдром мікроделеції 20p13
444051	Синдром мікроделеції 20q11.2
261311	Синдром мікроделеції 20q13.33
261323	Синдром мікроделеції 21q22.11q22.12
363680	Синдром мікроделеції 2p13.2
261349	Синдром мікроделеції 2p15p16.1
228402	Синдром мікроделеції 2q23.1
251014	Синдром мікроделеції 2q31.1
251019	Синдром мікроделеції 2q32q33
1001	Синдром мікроделеції 2q37
163693	Синдром мікроделеції 2p21
369881	Синдром мікроделеції 2p21 без цистинурії
435638	Синдром мікроделеції 3p25.3
1621	Синдром мікроделеції 3q13
356947	Синдром мікроделеції 3q26q27
397695	Синдром мікроделеції 3q27.3
65286	Синдром мікроделеції 3q29
238750	Синдром мікроделеції 4q21
228384	Синдром мікроделеції 5q14.3
251046	Синдром мікроделеції 6p22
171829	Синдром мікроделеції 6q16
251056	Синдром мікроделеції 6q25.2q25.3
251061	Синдром мікроделеції 7q31
251071	Синдром мікроделеції 8p23.1
284160	Синдром мікроделеції 8q21.11
178303	Синдром мікроделеції 8q22.1
508488	Синдром мікроделеції 8q24.3
324313	Синдром мікроделеції 9p13
531151	Синдром мікроделеції 9q21.13
401923	Синдром мікроделеції 9q31.1q31.3
495818	Синдром мікроделеції 9q33.3q34.11

1435	Синдром мікроделеції Xq21
363659	Синдром мікродуплікації 20q11.2
502437	Синдром проксимальної делеції 4q25
261197	Синдром проксимальної мікроделеції 16p11.2
261190	Синдром розщеплення піднебіння-вродженої вади серця-інтелектуальної недостатності внаслідок мікроделеції 15q14
75857	Синдром термінальної делеції 6q
314655	Синдром тяжкої неонатальної гіпотонії-судом-енцефалопатії. зумовлений мікроделецією 5q31.3
485405	Синдром тріплікації 16p12.1p12.3
904	Синдром Вільямса
1895	Единбурзький синдром мальформації
329813	Мозаїчна геномна батькова уніпарентна дисомія по всьому геному
881	Синдром Тернера
99413	Синдром Тернера внаслідок структурних аномалій X-хромосоми
99228	Мозаїчна моносомія X
444048	Синдром 46,XX дисгенезії яєчників-низькорослості
99226	Моносомія X
3375	Трисомія X
11	Пентасомія X
9	Тетрасомія X
96263	Синдром 48,XXXУ
96264	Синдром 49,XXXXУ
8	Каріотип 47,XYУ
98797	Ізохромосома Yp
98798	Ізохромосома Yq
1646	Мікроделеція хромосоми Y
261529	Синдром кільцевої хромосоми Y
1772	Змішана гонадальна дисгенезія 45,X/46,XY
10	48,XXYY синдром
99329	48,XYYY синдром
99330	49,XYYYY синдром
261534	Синдром 49,XXXYY
521258	Синдром мікродуплікації Xq25
199310	Химера 46,XX/46,XY
243	46,XX дисгенезія гонад
393	46,XX тестікулярне порушення статевої диференціації
242	46,XY повна дисгенезія гонад
1770	Синдром аномалій, пов'язаних з дисгенезією гонад за типом XY

100973	Інтелектуальна недостатність FRAXE
449291	Симптоматична форма синдрому ламкої X-хромосоми у жінок-носіїв
100974	Синдром FRAXF
908	Синдром ламкої X-хромосоми
96194	Батькова уніпарентна дисомія хромосоми 20
96195	Батькова уніпарентна дисомія хромосоми 21
96190	Батькова уніпарентна дисомія хромосоми 5
96191	Батькова уніпарентна дисомія хромосоми 6
96192	Батькова уніпарентна дисомія хромосоми 7
251004	Батькова уніпаретна дисомія хромосоми 1
99324	Батьківська уніпарентна дисомія хромосоми 13
314588	Дистальна триплікація 15q
96201	Маленька кільцева хромосома X
251009	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 1
97678	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 13
96185	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 16
96179	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 2
96186	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 20
96187	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 21
96188	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 22
96180	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 4
96181	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 6
96183	Материнська уніпарентна дисомія хромосоми 9
289522	Мікротріплікація 11q24.1
261524	Однобатьківська батькова дисомія хромосоми X
261519	Однобатьківська материнська дисомія хромосоми X
96334	Синдром Кагамі-Огата, зумовлений батьковою уніпарентною дисомією хромосоми 14
254534	Синдром Кагамі-Огата, зумовлений материнським гіперметилуванням 14q32.2
96184	Синдром Темпла, зумовлений материнською уніпарентною дисомією хромосоми 14
261476	Синдром делеції Xp21
293939	Синдром дистальної мікродуплікації Xq28
284180	Синдром дуплікації Xp22.13p22.2
314389	Синдром дуплікації Xq12-q13.3
261483	Синдром дуплікації Xq27.3q28
1052	Синдром мозаїчної варіабельної анеуплоїдії
1643	Синдром мікроделеції Xp22.3
217377	Синдром мікродуплікації Xp11.22p11.23
1762	Синдром проксимальної дуплікації Xq28

96167	Синдром рекомбінантної хромосоми 8
3306	Синдром інвертованої дуплікації хромосоми 15
96092	Синдром інвертованої дуплікації/делеції 8p
884	Тетрасомія 12p
3307	Тетрасомія 18p
96055	Тетрасомія 21
3309	Тетрасомія 5p
3310	Тетрасомія 9p
456328	Х-зчеплений синдром міотубулярної міопатії-аномальних геніталій
90060	Дифузний альвеолярний крововилив
97292	Кардіогенний шок
251332	Незрозуміла тривала лихоманка/запальний синдром
616874	Рідкісний розлад без встановленого діагнозу після повного обстеження
206599	Ізольоване безсимптомне підвищення рівня креатинфосфокінази
86816	Вроджена альбумінемія
168612	Вроджений дефіцит альфа-фетопротейну
168615	Спадкова персистенція альфа-фетопротейну
254704	Генетично обумовлена гіперферритинемія без перевантаження залізом
99846	Аутосомно-домінантна міоглобінурія
99845	Генетично обумовлена рецидивуюча міоглобінурія
90056	Внутрішньочерепна травма середнього та важкого ступеня тяжкості
178320	Гостре пошкодження легень
90058	Травма спинного мозку
90076	Часткові глибокі шкірні та повні опіки
35889	Гостра опіїдна інтоксикація
90068	Кокаїнова інтоксикація
43117	Гостре отруєння трициклічними антидепресантами
43116	Серотоніновий синдром
217064	Отруєння 5-фторурацилом
31828	Отруєння наперстянкою
31824	Отруєння колхіцином
31825	Отруєння метанолом
31826	Отруєння етиленгліколем
330015	Отруєння свинцем
247165	Інфантильне отруєння ртуттю
330021	Отруєння ртуттю
1917	Фетальний метилртутний синдром

60014	Аргіроз
306682	Отруєння марганцем
31827	Отруєння паракватом
90069	Системне отруєння монохлорацетатом
73423	Гостра інтоксикація плодами алое
570470	Отруєння рицином
449285	Отруєння при укусі змії
466677	Отруєння скорпіона
466670	Отруєння ціанідами
454831	Гострий променевий синдром
100057	Ангіоневротичний набряк, спричинений блокаторами ренін-ангіотензин-альдостеронової системи
100056	Набутий ангіоневротичний набряк, тип 1
100055	Набутий ангіоневротичний набряк, тип 2
528647	Спадковий ангіоневротичний набряк з нормальним C1Inh
599418	Спадковий ангіоневротичний набряк з нормальним C1Inh, не пов'язаний з варіантом F12 або PLG
100054	Спадковий ангіоневротичний набряк, пов'язаний з F12, з нормальним C1Inh
537072	Спадковий ангіоневротичний набряк, пов'язаний з PLG, з нормальним C1Inh
139402	Медикаментозна реакція з еозинофілією та системними симптомами
664787	Синдром Ніколау
99920	Гостра реакція "трансплантат проти господаря"
39812	Реакція "трансплантат проти господаря"
99921	Хронічна реакція "трансплантат проти господаря"
306644	Ускладнення після трансплантації органів
423	Злоякісна гіпертермія, пов'язана з анестезією
466650	Злоякісна гіпертермія, спричинена фізичним навантаженням
464458	Отруєння парацетамолом
529831	Токсичність летрозолу
140896	Тяжкий гострий респіраторний синдром [ТГРС], неуточнений
598363	Мультисистемний запальний синдром, асоційований з COVID-19, неуточнений
43119	Гостре отруєння препаратами з мембраностабілізуючою дією
293807	Дилатація жовчовивідних шляхів, спричинена кетаміном
227972	Синдром токсичного масла
565782	Токсичність метотрексату
658602	Облітеруючий бронхіоліт, пов'язаний з трансплантацією
268316	Ускладнення на гемодіалізі

90053	Ускладнення після трансплантації гемопоетичних стовбурових клітин
675628	TLR8-пов'язаний синдром запалення-тяжкої нейтропенії-недостатності кісткового мозку- лімфопроліферації
674924	Ізольована рацемозна гемангіома сітківки
675380	Ізольована сегментарна інфантильна гемангіома
674943	Ізольовані ангіодні смуги
645383	Істинне міеломенінгоцеле
645401	Істинний мієлошизис
675976	Аденоматоїдна перитонеальна пухлина
675814	Аденоматоїдна пухлина плеври
645617	Аміопатичний дерматоміозит
675359	Анастомозуюча гемангіома
641375	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з t(17;19)
641372	В-лімфобластний лейкоз/лімфома з t(7;9)(q11.2;p13.2)
673525	Внутрішньосудинна папілярна гіперплазія ендотелію
675362	Гемангіома нігтя
645388	Гемі-міеломенінгоцеле
645393	Гемімієлошизис
650097	Генетично обумовлене центральне передчасне статеве дозрівання у хлопчиків
662934	Гострий мегакаріобластний лейкоз у дорослих
653722	Двогенний синдром Альпорта
674968	Двостороння дифузна увеальна хвороба проліферації меланоцитів
646136	Диспластичний кортикальний гіперостоз, тип Аль-Газалі
675837	Дифузна мезотеліома плеври
674947	Дифузний односторонній підгострий нейроретиніт
676033	Добре диференційована папілярна мезотеліальна пухлина очеревини
675822	Добре диференційована папілярна мезотеліальна пухлина плеври
656085	Доброякісний атрофічний папулез
673568	Еккринна ангіоматозна гамартома
675396	Епітеліоїдна гемангіома
665044	Загальний артеріальний стовбур з аортальним домінуванням
665058	Загальний артеріальний стовбур з домінуванням легеневої артерії з переривом дуги аорти
645294	Задня екстрамедулярна конусоподібна ліпома спинного мозку
674958	Зірчаста мультиформна амеланотична хоріодопатія
673580	Класична пілоцитарна астроцитома

676039	Комбінований імунodefіцит, зумовлений гаплонедостатністю FOXN1
675833	Локалізована мезотеліома плеври
645300	Ліпоматозний несаккулярний обмежений дорсальний мієлошизис
673538	Літорально-клітинна гемангіома селезінки
675841	Мезотеліома плеври in situ
675369	Мікровенулярна гемангіома
280914	Ідіопатичний передній увеїт
675597	Набута еластична гемангіома
650102	Не генетично обумовлене центральне передчасне статеве дозрівання у хлопчиків
674965	Остеома судинної оболонки
673543	Папілярна гемангіома
645291	Перехідна екстрамедулярна конусоподібна ліпома спинного мозку
676036	Перитонеальна мезотеліома in situ
674930	Перифовеальний ексудативний судинний аномальний комплекс
662480	Подвоєння порожньо-клубової кишки
659626	Поодинокий ізольований неврит зорового нерва
673556	Псевдоміогенна гемангіоендотеліома
673585	Пілоцитарна астроцитома з гістологічними ознаками анаплазії
674762	Ранній аутозапальний синдром, зумовлений гаплонедостатністю A20
673574	Реактивний ангіоендотеліоматоз
659634	Рецидивуючий ізольований неврит зорового нерва
664511	Синдром Германського-Пудлака з раннім початком і втратою слуху, зумовлений дефіцитом AP3D1
664500	Синдром Германського-Пудлака, зумовлений дефіцитом AP3B1
675404	Синдром Мей-Тернера
642945	Синдром Перро, тип 1
642976	Синдром Перро, тип 2
659642	Синдром Рауха-Штайндля
643538	Синдром Хао-Фонтейна, зумовлений мутацією USP7
664416	Синдром аномалій головного мозку-тяжкої затримки розвитку дизморфізму обличчя- інтелектуальної недостатності, зумовлений мутацією MEF2C
660012	Синдром затримки розвитку-порушення мови-дофа-чутливої дистонії-паркінсонізму, зумовлений точковою мутацією NR4A2

674953	Синдром множинних зникаючих білих крапок
664404	Синдром мікроделеції 6q25.1
675782	Синдром прогресуючої гіпотонії-інтелектуальної недостатності-лицевого дисморфізму, зумовлений FYVE-дефектного RBSN
652514	Синдром розщілини піднебіння-вродженої вади серця-інтелектуальної недостатності, зумовлений мутацією MEIS2
664401	Синдром серцевих аномалій- низькорослості-гіпермобільності суглобів-дисморфізму обличчя, зумовлений мутацією TAB2
675775	Синдром важкого вродженого мієлофіброзу-панцитопенії-інтелектуальної недостатності-неврологічних та офтальмологічних порушень
675767	Синдром важкої вродженої нейтропенії-затримки розвитку-недостатності підшлункової залози, зумовлений дефіцитом SRP54
674653	Синдромальна тромбоцитопенія, асоційована з актиноміопатією
675216	Спіноцеребеллярна атаксія, тип 27В
645288	Термінальна екстрамедулярна конусоподібна ліпома спинного мозку
674935	Торпедоподібна макулопатія
645310	Фіброневрологічний несакральний обмежений дорсальний мієлошизис
306617	Х-зчеплена ускладнена спастична параплегія, тип 1
676125	Х-зчеплена імунна дисрегуляція при запальних захворюваннях кишечника, зумовлена дефіцитом ELF4
228329	Хвороба CLN1
228337	Хвороба CLN10
314629	Хвороба CLN11
352709	Хвороба CLN13
228349	Хвороба CLN2
228346	Хвороба CLN3
228343	Хвороба CLN4
228360	Хвороба CLN5
228363	Хвороба CLN6
228366	Хвороба CLN7
228354	Хвороба CLN8

**Директор Департаменту цифрових
трансформацій в охороні здоров'я**

Дмитро ЛУК'ЯНОВ