

СПИСАК РЕТКИХ БОЛЕСТИ

1. Sindrom Brugada
2. Eritropoetička porfirija
3. Sindrom Guillan Bare
4. Familijarni melanoma
5. Genetski uslovljen autizam
6. Tetralogija Fallot
7. Skleroderma
8. Transpozicija velikih krvnih sudova
9. Fokalna Distonija
10. Marfanov sindrom
11. Non Hodgkinov limfom
12. Retinitis pigmentoza
13. Gelineauvova bolest
14. Multipli mijelom
15. Deficit alfa 1 antitripsina
16. Kongenitalna dijafragmalna hernija
17. Idiopatski juvenilni artritis
18. Neurofibromatisis tip 1
19. Kongenitalna atrezija jednjaka
20. Policitemija vera
21. Charcot-Marie-Toothova bolest
22. Recessivni oblik policistične bolesti
bubrega
23. VATRE anomalije
24. Sindrom Coffin-Lowry

25. Rendu-Osler-Weberova boleŝt
26. Herpetiformni dermatitis
27. Atrezija tankog creva
28. Atrezija duodenuma
29. Ehlers-Danlosov sindrom
30. Hirŝprungova boleŝt
31. Mikrodelecija 22q11
32. Hereditarna sferocitoza
33. Turnerov sindrom
34. Familijarna dilatativna
kardiomiopatija
35. Familijarni kancer dojke
36. MELAS sindrom
37. Leucinoza
38. Deficit srednje lančane acil coA
dehidrogenaze (MCAD deficijencija)
39. Lennox-Gastaut sindrom
40. Fragilni X sindrom
41. Primarna bilijarna ciroza Sindrom
Sickler
42. Williamsov sindrom
43. Wilebrandova boleŝt
44. Gastroŝiza
45. Mikroftalmija
46. Omfalokela
47. Sarkoidoza
48. MURCS asocijacija

49. Sindrom Stargadt
50. Glioblastom
51. Multipla endokrina neoplazija tip 1
52. Sindrom Prader-Willi
53. Totalna alopecija
54. Nefroblastom
55. Cistična fibroza
56. Sindrom Duane
57. Neuroblastom
58. Bolest Hodgkin
59. Dermatomiozitis
60. Polimiozitis
61. Tuberozna skleroza
62. Kongenitalna adrenalna hiperplazija
(KAH)
63. Rettov sindrom
64. Angelmanov sindrom
65. Totalna kongenitalna katarakta
66. Hiperlipidemija tip 3
67. Hemofilija
68. Trizomija 18 (Sindrom Edwards)
69. Behcet (Behčetova) bolešt
70. CVID, Urođena imunodeficijencija sa
raznolikim početkom
71. Mikroskopski poliangitis
72. Idiopatska torziona distonija
73. Okulokutani albinizam

74. Facioskapulohumeralna mišična distrofija
75. Holoprozencefalija
76. Sklerozirajući holangitis
77. Sotosov sindrom
78. Galaktozemija
79. Leberova optička atrofija
80. Imperfektna osteogeneza
81. Smith-Lemli-Opitzov sindrom
82. Amiotrofična lateralna skleroza
83. Sindrom Treacher-Collins
84. Tay-Sachsova bolešć
85. Sindrom Christ-Siemens-Touraine
86. Feohromocitom
87. Retinoblastom
88. Sindrom Rubinstein-Taybi
89. Alchajmerova bolešć
90. Zollinger-Ellisonov sindrom
91. Sindrom Cornalia de Lange
92. Familijarna adenomatozna polipoza
93. Hantingtonova bolešć
94. Akromegalija
95. Fruktozna intolerancija
96. Primarna cilijarna diskinezija
97. Progresivna supranuklearna paraliza
98. Akutna intermitentna porfirija
99. Anemija srpastih ćelija

100. Delecija kratkog kraka hromozoma 5
(del 5p), sindrom Crie du Chat
101. Mijastenija gravis
102. Ahondroplazija
103. Miotonična distrofija Steinert
104. Neuronska ceroid lipofuscinoza
105. Fenilketonurija
106. Sindrom Smith-Magenis
107. Wilsonova bolešt
108. Kongenitalni poremećaj glikozilacije
(sindrom CDG)
109. Mišićna distrofija tip 2A, Erbov tip
110. Niemann-Pickova bolešt tip A
111. Propionska acidemija
112. Sindrom Waardenburg tip 1, 2 i 3
113. Sindrom Becwith Wiedeman
114. X vezana adrenoleukodistrofija
115. Sindrom Goldenhar
116. Sindrom Usher
117. Dišenova i Bekerova mišićna
distrofija
118. Multipla endokrina neoplazija tip 2
119. Sistemska mastocitoza
120. Von-Hippel-Landauova bolešt
121. Poliartritis nodoza
122. Fridrahjova ataksija
123. Polandova anomalija

124. Proksimalna spinalna mišična atrofija
125. Sindrom Seathere-Chotzen
126. Vegenerova granulomatoza
127. Kenedijeva boleš
128. Cistinoza
129. Leberova kongenitalna amauroza
130. Sindrom BOR
131. Bulozna pemfigoidna boleš kože
132. Kartagenerov sindrom
133. Niemann-Pickova boleš tip B
134. Pseudoxanthoma elasticum
135. Leighova boleš
136. Peutz-Jegersov sindrom
137. Autozomno dominantna
spinocerebelarna ataksija
138. Okularni albinizam
139. Alportov sindrom
140. Kruzonov sindrom (sy Crouzon)
141. Sindrom Wolf Hirshorn, delecija
kratkog kraka hromozoma 4, del 4p
142. Klippel feilov sindrom
143. Histiocitoza langerhansovih ćelija
144. Sindrom nail-patella
145. Perzistentna hiperinsulinemijska
hipoglikemija odojčeta
146. Sporadična aniridija
147. Fabryjeva boleš

148. Raznolika (varigate) porfirija
149. Sindrom Bud-Chiarie
150. Sindrom Danier
151. X vezana teška imunodeficijencija (SCID)
152. Mali broj žučnih puteva, sindromski oblik
153. Sindrom mačijih očiju
154. Alpertov sindrom
155. Familijarna spastična paraplegija
156. Adultni početak Stillove bolesti
157. Sindrom Pierre Robin
158. Bolest taloženja glikogena tip 2, Pompeova bolest
159. Mukopolisaharidoza tip 3
160. Zellwegerov sindrom
161. Nefronoftiza
162. Deficit acil Co A dehidrogenaze dugolančanih masnih kiselina
163. Albers-Shonbergova bolest, tip osteopteroze
164. Angioneurotični edem
165. Ataksija telangiektazija
166. Hondrodisplazija punktata, rizomelični tip
167. Okularni kolobom
168. X vezana Emery-Dreifussova mišićna

distrofija

169. Fankonijeva anemija
170. Gošeova bolešt
171. Gorlinov sindrom
172. Holta-Oramov sindrom
173. Hipokalemična periodična paraliza
174. Izovalerična acidemija
175. Mukoplisaharidoza tip 1
176. Nemalinska miopatija
177. Neuroendokrini tumori
178. Bolest Thomsena i Beckera
179. Churg-Straussov sindrom
180. Sindrom Ellis van Crevelda
181. Sindrom Bardet-Biedl
182. Ebsteinova anomalija
183. Hiperkalemična periodična paraliza
184. Krebbeova bolešt
185. Mukolipidoza tip 2
186. Albrightova hereditarna osteodistrofija
187. Menkesova bolešt
188. Neimen-Pickova bolešt tip C
189. Bolest taloženja glikogena tip 4
190. Alfa sarkoglinopatija
191. Beta sarkoglinopatija
192. Delta sarkoglinopatija
193. Gama sarkoglinopatija
194. Tetrazomija kratkog kraka hromozoma 18

195. Neurofibromatoza tip 2
196. Kseroderma pigmentozum
197. X vezana agamaglobulinemija
198. Cowdenov sindrom
199. Wernerov sindrom
200. Glutarna acidemija tip 1
201. Homocistinurija
202. Mukopolisaharidoza tip 4
203. Lesch-Nyhanov sindrom
204. Pfefferov sindrom
205. Teška kombinovana
imunodefincijencija T i B
206. Blekffan Diamondova kongenitalna
anemija
207. Alkaptonurija
208. Lizencefalija tip 1
209. Lipodistrofija, Berdardinelli tip
210. Progerija
211. Hronična granulomatozna bolešt
212. Sindrom Jeune
213. Nizak rast uzrokovan rezistencijom na
hormon rasta
214. Neurodegeneracija mozga usled
taloženja gvožđa
215. Creutzfeldt-Jakobova bolešt
216. Lowe sindrom
217. Mukopolisaharidoza tip 6

218. CHARGE anomalije
219. Metahromatska leukodistrofija
220. Barterov sindrom
221. Mišična distrofija fukuyama tip
222. Walker-earburg sindrom
223. Mišično, očno moždana bolest
224. Ewingov sarkom
225. Familijarna homozigotna
hiperholesterolemija
226. Progresivna koštana fibrodisplazija
227. Tirozinemija tip 1
228. Kongenitalni deficit faktora XIII
229. Hipofosfatazija
230. Bolesti oksidativne fosforilacije
(mitohondrijalne bolesti):
- Kern Sayre sindrom
- Pearsonov sindrom
- MERRF
- druge mitohondrijalne bolesti
231. Bolesti beta oksidacije masnih kiselina
u mitohondrijama:
- Deficit krakolančane acil CoA
dehidrogenaze
232. Ostale rede hipertrigliceridemije
233. Hipofosfatemijski rahitis
234. Primarni hiperparatireoidizam kod
dece

235. Pseudohiperparatireoidizam
236. Ostale mukopolisaharidoze
237. Cistationemija
238. Deficit sulfit oxidase
239. Metilmalonska acidurija
240. Hartnupova bolest
241. Deficit multiple karboksilaze
242. Neketonska hiperglicinemija
243. Hiperoksalurija i oksaloza
244. Vitamin B6 zavisne konvulzije
245. Glutation sintetaza deficit
246. Poremećaji urea ciklusa:
 - Ornitin karbamoil sintetaza deficit
 - Deficit argininaze
 - Drugi
247. Lizinurična proteinska intolerancija
248. Kanavanova bolest
249. GM1 gangliozidoza
250. Schindlerova bolest
251. Wolmanova bolest
252. Fucosidosis
253. Intolerancija fruktoze
254. Deficit piruvat dehidrogenaze
255. Deficit piruvat karboksilaz