

Панель "Нервно-мышечные заболевания" - полный перечень заболеваний

| |
|--|
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2N |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 29-ого типа |
| Семейная фибрилляция предсердий 12-ого типа |
| Синдром Канту |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1O |
| Полинейропатия, потеря слуха, атаксия, пигментный ретинит, катаракта (PHARC-синдром) |
| Синдром Дорфмана-Чанарина |
| Дефицит митохондриального комплекса I из-за дефицита ацил-КоА дегидрогеназы 9 |
| Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи |
| Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с короткой длиной цепи |
| Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с длинной длиной цепи |
| Врожденная миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон |
| Скапуло-плече-перонеальная миопатия |
| Немалиновая миопатия 3-ого типа |
| Дефект межпредсердной перегородки 5-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1R |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 11-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1AA, с или без некомпактным миокардом левого желудочка |
| Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия |
| Летальный врожденный контрактурный синдром 8-ого типа |
| Синдром Сенгерса |
| Гликогеноз III типа |
| Врожденный миастенический синдром 8-ого типа |
| Комбинированная недостаточность окислительной фосфорилации 6-ого типа |
| Синдром Ковчока |
| X-сцепленная глухота 5-ого типа |
| Синдром удлиненного QT интервала 11-ого типа |
| Гликогеноз XII типа |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 36-ого типа |
| Врожденный миастенический синдром 15-ого типа |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип li |
| Врожденный миастенический синдром 14-ого типа |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип ld |
| Юношеская форма бокового амиотрофического склероза 2-ого типа |
| Юношеская форма бокового первичного склероза |
| Спастический паралич усиливающийся с младенчества |
| Миопатия из-за дефицита мышечной аденозин монофосфат дезаминазы |
| Бокового амиотрофического склероз 9-ого типа |
| Сердечная аритмия, связанная с анкирином Б |
| Гнатодиафизарная дисплазия |
| Мышечная дистрофия Миоши 3-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясничноконечностная, тип 2L |
| Пониженная скорость проводимости нерва, аутосомно-доминантное |
| Болезнь Фарбера |
| Спинальная мышечная атрофия с прогрессирующей миоклонической эпилепсией |
| Синдром Баррета ("пищевод Баррета") |
| Спинальная мышечная атрофия с врожденными переломами костей 2-ого типа |
| Наследственная сенсорная невропатия, тип ID |
| Спастическая параплегия 3-ого типа, аутосомно-доминантная |

| |
|--|
| Миопатия Броди |
| Акрокератоз верруциформный |
| Болезнь Дарье-Уайта |
| Болезнь Менкеса |
| Синдром затылочного рога |
| Спинальная мышечная атрофия, X-сцепленная, 3-ого типа |
| Болезнь Паркинсона с поздним началом |
| Спиноцеребеллярная атаксия 2-ого типа |
| Мышечная дистрофия В39 (с врожденной номалией мозга и глаз), тип А, 11-ого типа |
| Мышечная дистрофия В39 (с врожденной номалией мозга и глаз), тип А, 13-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1НН |
| Миофибриллярная миопатия 6-ого типа |
| Спинальная мышечная атрофия 2-ого типа, с преимущественным вовлечением нижних конечностей, аутосомно-доминантная |
| Центронуклеарная миопатия 2-ого типа |
| Первичная легочная гипертензия 1-ого типа |
| Легочная сосудистая обструктивная болезнь |
| Прогрессирующая энцефалопатия, с или без липодистрофией |
| Генерализованная врожденная липодистрофия, тип 2 |
| Дистальная моторная наследственная нейронопатия, тип VA |
| Спастическая параплегия 17-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Комбинированная недостаточность окислительной фосфориллазы 7-ого типа |
| Спастическая параплегия 55-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Фронтотемпоральная деменция и/или бокового амиотрофического склероз 1-ого типа |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 42-ого типа |
| Эпизодическая атаксия, тип 2 |
| Семейная гемиплегическая мигрень 1-ого типа |
| Спиноцеребеллярная атаксия 6-ого типа |
| Синдром Бругада 3-ого типа |
| Синдром Тимоти |
| Первичный альдостеронизм, судороги, неврологические отклонения |
| Дисфункция синусного узла и глухота |
| Гипокалиемический периодический паралич, тип 1 |
| Предрасположенность к злокачественной гипертермии 5-ого типа |
| Предрасположенность к тиреотоксическому периодическому параличу 1-ого типа |
| Синдром Бругада 4-ого типа |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 19-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2А |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 1-ого типа |
| Повышенный уровень креатинфосфокиназы |
| Синдром удлиненного QT интервала 9-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2С |
| Дистальная миопатия, тип Татеяма |
| Болезнь периодических мышечных спазмов |
| Центронуклеарная миопатия 4-ого типа |
| Наследственная сенсорная невропатия со спастической параплегией, аутосомно-рецессивная |
| Немалиновая миопатия 7-ого типа |
| Врожденный пресинаптический миастенический синдром 6-ого типа |
| Врожденная мышечная дистрофия, тип мегакониальный |
| Бокового амиотрофического склероз 17-ого типа |
| Фронтотемпоральная деменция, сцепленная с 3-хромосомой |

| |
|--|
| Синдром множественных птеригиумов, летальный тип |
| Врожденный миастенический синдром медленных каналов, тип 1А |
| Врожденный миастенический синдром быстрых каналов, тип 1В |
| Врожденный миастенический синдром медленных каналов, тип 2А |
| Врожденный миастенический синдром 2С-типа, ассоциированный с недостаточностью ацетилхолинового рецептора |
| Синдром множественных птеригиумов, летальный тип |
| Врожденный миастенический синдром медленных каналов, тип 3А |
| Врожденный постсинаптический миастенический синдром быстрых каналов, тип 3В |
| Врожденный миастенический синдром 3С-типа, ассоциированный с недостаточностью ацетилхолинового рецептора |
| Врожденный миастенический синдром медленных каналов, тип 4А |
| Врожденный миастенический синдром быстрых каналов, тип 4В |
| Врожденный миастенический синдром 4С-типа, ассоциированный с недостаточностью ацетилхолинового рецептора |
| Синдром множественных птеригиумов, вариант Эскобара |
| Синдром множественных птеригиумов, летальный тип |
| Синдром Элерса-Данлоса 1-ого типа, мышечно-контрактурный |
| Врожденная миотония, аутосомно-доминантная |
| Врожденная миотония, аутосомно-рецессивная |
| Врожденная миопатия Комптона-Норза |
| Миопатия Бетлема 2-ого типа |
| Врожденная мышечная дистрофия Ульриха 2-ого типа |
| Наследственная ангиопатия с нейропатией, аневризмами и мышечными спазмами |
| Болезнь маленьких сосудов мозга с/без глазных аномалий |
| Внутричерепное кровоизлияние |
| Порэнцефалия 1-ого типа |
| Извилистость почечных артерий |
| Миопатия Бетлема 1-ого типа |
| Врожденная мышечная дистрофия Ульриха 1-ого типа |
| Миопатия Бетлема 1-ого типа |
| Миосклероз, аутосомно-рецессивный |
| Врожденная мышечная дистрофия Ульриха 1-ого типа |
| Миопатия Бетлема 1-ого типа |
| Дистония 27-ого типа |
| Врожденная мышечная дистрофия Ульриха 1-ого типа |
| Врожденный миастенический синдром 5-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, рецессивная промежуточная, тип D |
| Синдром дефицита карнитин палмитоилтрансферазы II-ого типа, детская форма |
| Синдром дефицита карнитин палмитоилтрансферазы II-ого типа, с поздним началом |
| Синдром дефицита карнитин палмитоилтрансферазы II-ого типа, летальная неонатальная форма |
| Острая энцефалопатия, индуцируемая инфекциями |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1II |
| Миофибриллярная миопатия 2-ого типа |
| Миофибриллярная миопатия, фатальная инфантильная, связанная с альфа-Б-кристаллином |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1M |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 12-ого типа |
| Врожденные катаракты, лицевой дисморфизм, невропатия |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 9А, с врожденной нормалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 9С |
| Гипомиелинизация с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и спастичностью ног |
| Бокового амиотрофического склероза 1-ого типа |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип VIIВ |

| |
|--|
| Синдром Перри |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1I |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2R |
| Миофибриллярная миопатия 1-ого типа |
| Скапуло-перонеальный синдром, нейрогенная, тип Кайзера |
| 2-аминоадипиновая-2 -оксиадипиновая ацидоурия |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2Q |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 3B |
| Мышечная дистрофия, тип Беккера |
| Мышечная дистрофия, тип Дюшенна |
| Прогрессирующая внешняя офтальмоплегия с дедерциями митохондриальной ДНК, аутосомно-доминантная 6-ого типа |
| Синдром Секкеля 8-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2T |
| Спинальная дистальная мышечная атрофия 5-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Спиноцеребеллярная атаксия 43-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 1E |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, доминантная промежуточная, тип B |
| Летальный врожденный контрактурный синдром 5-ого типа |
| Центронуклеарная миопатия 1-ого типа |
| Церебральная атаксия, глухота, нарколепсия, аутосомно-доминантная |
| Наследственная сенсорная невропатия, тип IE |
| Деформационные последствия акинезии плода |
| Врожденный миастенический синдром 10-ого типа |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ij |
| Врожденный миастенический синдром 13-ого типа |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ie |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Iu |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Io |
| Умственная отсталость 33-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков 2-ого типа |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 11-ого типа |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 10-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 3BV |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 8-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, густые и курчавые волосы, кератодерма |
| Дилатационная кардиомиопатия, густые и курчавые волосы, кератодерма, агенез зубов |
| Буллезный эпидермолиз, летальный акантолитический |
| Пальмоплантарный полосатый кератоз тип II |
| Синдром хрупкости кожи и курчавых/шерстистых волос |
| Простой буллезный эпидермолиз 2-ого типа, аутосомно-рецессивный |
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип VI |
| Синдром некомпактного миокарда левого желудочка 1-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2O |
| Умственная отсталость 13-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Спинальная мышечная атрофия 1-ого типа, с преимущественным вовлечением нижних конечностей, аутосомно-доминантная |
| Мышечная дистрофия Миоши 1-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2B |
| Дистальная миопатия с поражением передней группы мышц голени |
| Дистальный артрогрипоз, тип 5D |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, демиелинизирующая форма, тип 1D |

| |
|--|
| Гипертрофическая невропатия Дежерины-Сотта |
| Невропатия, врожденная гипомиелинизирующая или амиелизирующая, аутосомно-рецессивная |
| Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 1-ого типа, X-сцепленная |
| Гликогеноз XIII типа |
| Летальный врожденный контрактурный синдром 2-ого типа |
| Бокового амиотрофического склероз 19-ого типа |
| Трихотриодистрофия 2-ого типа, фоточувствительная |
| Пигментная ксеродерма, комплементарная группа В |
| Анемия Фанкони, комплементарная группа Q |
| Пигментная ксеродерма, комплементарная группа F |
| XFE прогероидный синдром |
| Цереброокулофациоскелетный синдром 3-ого типа |
| Пигментная ксеродерма, комплементарная группа G |
| Цереброокулофациоскелетный синдром 1-ого типа |
| Синдром Коккейна тип В |
| Синдром Де Санктиса-Каккьоне |
| Возрастная макулярная дегенерация 5-ого типа |
| Синдром чувствительности к УФ-излучению 1-ого типа |
| Синдром Коккейна тип А |
| Синдром чувствительности к УФ-излучению 2-ого типа |
| Множественная недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы |
| Множественная недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы |
| Множественная недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы |
| Понтоцеребеллярная гипоплазия 1В типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1J |
| Глухота аутосомно-доминантная 10-ого типа |
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип IIB |
| Кулис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-доминантный 2-ого типа |
| Кулис лакса (синдром дряблой кожи), аутосомно-рецессивный, тип IA |
| Наследственная нейропатия с/без возраст-зависимой макулярной дегенерацией |
| Акромикрическая дисплазия |
| Эктопия хрусталика, изолированная, аутосомно-доминантная |
| Гелеофизическая дисплазия 2-ого типа |
| Липодистрофический синдром Марфана |
| Синдром Марфана |
| MASS-синдром |
| Синдром скованной кожи |
| Синдром Вейля-Маркезани 2-ого типа |
| Дистальный артрогрипоз, тип 9 |
| Макулярная дегенерация с ранним началом |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 13-ого типа (энцефаломиопатический тип) |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип IID |
| Болезнь Шарко-Мари-Туа, тип 4H |
| X-сцепленная миопатия с атрофией медленных мышц |
| Миопатия с редуцированными тельцами, X-сцепленная 1A типа, с началом в младенчестве или раннем детстве |
| Миопатия с редуцированными тельцами, X-сцепленная 1B типа, с началом в позднем детстве или у взрослых |
| Скапуло-перонеальная миопатия, X-сцепленная доминантная |
| Бокового амиотрофического склероз 11-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Туа, тип 4J |
| Двусторонняя височно-затылочная полимикригия |

| |
|--|
| Синдром Юниса-Варона |
| Синдром Брука 1-ого типа |
| Несовершенный остеогенез, тип XI |
| Синдром Элерса-Данлоса с прогрессирующей ифосколиозом, миопатией и потерей слуха |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 5А, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 4В, врожденная, с или без умственной отсталости |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 5С |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1Х |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 4А, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 4В, врожденная, без умственной отсталости |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 4С |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 26-ого типа |
| Дистальная миопатия 4-ого типа |
| Миофибриллярная миопатия 5-ого типа |
| Бокового амиотрофического склероз 6-ого типа с или без фронтотемпоральной деменцией |
| Эссенциальный врожденный тремор 4-ого типа |
| Атаксия Фридрейха 1-ого типа |
| Гликогеноз Ia типа |
| Гликогеноз II типа |
| Гигантская аксональная нейропатия 1-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2D |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип VA |
| Гликогеноз IV типа |
| Нейропатия с полиглюкозаными тельцами, взрослая форма |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2K |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, с парезом голосовых связок, аутосомно-рецессивная |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, рецессивная промежуточная, тип A |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4A |
| Врожденный миастенический синдром 12-ого типа |
| Дефект атриовентрикулярного канала 3-ого типа |
| Краниометафизарная дисплазия, аутосомно-рецессивная |
| Вариабельная и прогрессирующая эритрокератодермия |
| Синдром гипопластического левого сердца |
| Окулодентодигитальная дисплазия |
| Окулодентодигитальная дисплазия, аутосомно-рецессивная |
| Ладонно-подошвенная кератодермия и врожденная алопеция 1-ого типа |
| Синдактилия, тип III |
| Семейная фибрилляция предсердий 11-ого типа |
| Асистолия предсердий 1-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, X-сцепленная доминантная, 1-ого типа |
| Тугоухость, аутосомно-доминантная, 2В типа |
| Тугоухость, аутосомно-рецессивная, 1А типа |
| Вариабельная прогрессирующая эритрокератодермия |
| Болезнь Фабри |
| Летальный артрогрипоз с болезнью клеток переднего рога спинного мозга |
| Летальный врожденный контрактурный синдром 1-ого типа |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 14А, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 14В, с врожденной умственной отсталостью |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 14С |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, доминантная промежуточная, тип F |

| |
|---|
| Миопатия Нонака |
| Болезнь Салла |
| Синдром Бругада 2-ого типа |
| Неврональный цероидный липофусцинозис 11-ого типа |
| Лобно-височная лобарная дегенерация с включениями TDP43, GRN-связанная |
| Гликогеноз XV типа |
| Миопатия с полиглюкозановыми тельцами 2-ого типа |
| Гликогеноз 0 типа, мышечный |
| Гликогеноз 0 типа, печеночный |
| Дефицит 3-гидроксил-КоА-дегидрогеназы |
| Семейная гиперинсулиновая гипогликемия 4-ого типа |
| Дефицит 3-Гидрокси-ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с длинной длиной цепи |
| Недостаточность митохондриального трифункционального белка |
| Недостаточность митохондриального трифункционального белка |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2W |
| Синдром Ушера, тип IIIB |
| Синдром Бругада 8-ого типа |
| Синдром слабости синусового узла 2-ого типа, аутосомно-доминантный |
| Болезнь Тея-Сакса |
| Нейромиотония и аксональная невропатия из-за дефицита гексокиназы |
| Несфероцитарная гемолитическая анемия из-за недостатка гексокиназы |
| Наследственная моторная и сенсорная невропатия, тип Руссе |
| Бокового амиотрофического склероз 20-ого типа |
| Миопатия с включениями, с ранним началом болезни Паджета, с или без фронтотемпоральной деменцией 3-ого типа |
| Миопатия с включениями, с ранним началом болезни Паджета, с или без фронтотемпоральной деменцией 2-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясоконецностная, тип 1G |
| Врожденное вертикальное положение таранной кости |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2F |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип IIB |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип IIC |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2L |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип IIA |
| Диссегментальная дисплазия, тип Сильвермана-Хандмакера |
| Синдром Шварца-Джампела, тип 1 |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2S |
| Спинальная дистальная мышечная атрофия 1-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип III |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, доминантная промежуточная, тип E |
| Фокальный сегментарный гломерулосклероз 5-ого типа |
| Наследственная миопатия с лактозным ацидозом |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 7A, с врожденной нормалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 7C |
| Врожденная мышечная дистрофия из-за дефицита интегрин альфа-7 |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 17-ого типа |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 12-ого типа |
| Болезнь Накоса |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, рецессивная промежуточная, тип B |
| Глухота аутосомно-рецессивная 89-ого типа |
| Немалиновая миопатия 6-ого типа |
| Эпизодическая атаксия, тип 1 |

| |
|---|
| Семейная фибрилляция предсердий 7-ого типа |
| Синдром Бругада 9-ого типа |
| Спиноцеребеллярная атаксия 19-ого типа |
| Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена 2-ого типа |
| Синдром удлиненного QT интервала 5-ого типа |
| Семейная фибрилляция предсердий 4-ого типа |
| Синдром удлиненного QT интервала 6-ого типа |
| Синдром Бругада 6-ого типа |
| Синдром удлиненного QT интервала 2-ого типа |
| Синдром короткого интервала QT 1-ого типа |
| Предрасположенность к тиреотоксическому периодическому параличу 2-ого типа |
| Периодический кардиодисритмический паралич Андерсена |
| Семейная фибрилляция предсердий 9-ого типа |
| Синдром короткого интервала QT 3-ого типа |
| Синдром удлиненного QT интервала 13-ого типа |
| Семейная фибрилляция предсердий 3-ого типа |
| Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена 1-ого типа |
| Синдром удлиненного QT интервала 11-ого типа |
| Синдром короткого интервала QT 2-ого типа |
| Умственная отсталость 9-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Наследственная сенсорная нейропатия, тип IIC |
| Спастическая параплегия 30-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная, тип 2A1 |
| Нейробластома |
| Феохромоцитома |
| Спастическая параплегия 10-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Немалиновая миопатия 8-ого типа |
| Немалиновая миопатия 9-ого типа |
| Врожденная мышечная дистрофия |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1JJ |
| Нефротический синдром, тип 5, с или без глазными отклонениями |
| Синдром Пирсона |
| Болезнь Данона |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 6A, с врожденной немалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 6B, с врожденной умственной отсталостью |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1C, с или без некомпактным миокардом левого желудочка |
| Миофибриллярная миопатия 4-ого типа |
| Гликогеноз XI типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, демиелинизирующая форма, тип 1C |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1A |
| Дилатационная кардиомиопатия с гипогонадотропным гипогонадизмом |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2B1 |
| Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 2-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 3-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| синдром Холта-Орама, словенский тип |
| Синдром Хатчинсона-Гилфорда |
| Частичная семейная липодистрофия, тип 2 |
| Мандибулярная дисплазия с липодистрофией типа A |
| Врожденная мышечная дистрофия, LMNA-связанная |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 1B |

| |
|---|
| Летальная рестриктивная дермопатия |
| Синдром Ченани-Ленца синдактилия |
| Врожденный миастенический синдром 17-ого типа |
| Склеростеоз 2-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2P |
| X-сцепленная гипоспадия 2-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2U |
| Бокового амиотрофического склероз 21-ого типа |
| Синдром Базел-Ванагайте-Смирин-Юсеф |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2B2 |
| Миопатия, арефлексия, Респираторный дистресс, дисфагия, с ранним началом |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, аутосомно-доминантная, тип 2A2A |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, аутосомно-доминантная, тип 2A2B |
| Наследственная моторная и сенсорная невропатия, тип VIA |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 11-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2T |
| Спиноцеребеллярная атаксия 43-ого типа |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 6-ого типа (гепатоцеребральный тип) |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2I |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2J |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, демиелинизирующая форма, тип 1B |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, доминантная промежуточная, тип D |
| Гипертрофическая невропатия Дежерина-Сотта |
| Невропатия, врожденная гипомиелинизирующая или амиелизирующая, аутосомно-рецессивная |
| Наследственная арефлекторная дистазия Русси-Леви |
| Мышечная гипертрофия |
| X-сцепленная центронуклеарная миопатия |
| Центронуклеарная миопатия 1-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4B1 |
| Деформационные последствия акинезии плода |
| Врожденный миастенический синдром 9-ого типа, ассоциированный с недостаточностью ацетилхолинового рецептора |
| Дистальный артрогрипоз, тип 1B |
| Летальный врожденный контрактурный синдром 4-ого типа |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 4-ого типа |
| Синдром некомпактного миокарда левого желудочка 10-ого типа |
| Центронуклеарная миопатия 3-ого типа |
| Периферическая невропатия, миопатия, хрипота, потеря слуха |
| Проксимальная миопатия и офтальмоплегия |
| Дистальный артрогрипоз, тип 2A |
| Дистальный артрогрипоз, тип 2B |
| Дистальный артрогрипоз, тип 8 |
| Дефект межпредсердной перегородки 3-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1EE |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 14-ого типа |
| Предрасположенность к синдрому слабости синусового узла 3-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1S |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 1-ого типа |
| Дистальная миопатия 1-ого типа |
| Миопатия с накоплениями миозина, аутосомно-доминантная |
| Миопатия с накоплениями миозина, аутосомно-рецессивная |

| |
|---|
| Скапуло-перонеальная миопатия, связанная с MYH7 |
| Дистальный артрогрипоз, тип 7 |
| Вариантный Карни-комплекс |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 10-ого типа |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 8-ого типа |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 1-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясничноконечностная, тип 1A |
| Миофибриллярная миопатия 3-ого типа |
| Миопатия со сфероидными включениями |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 16-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1KK |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2V |
| Мукополисахаридоз, тип IIIB |
| Врожденные контрактуры конечностей и лица, гипотония, и задержка развития |
| Инфантильная гипотония с психомоторной отсталостью и характерными чертами лица 1-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4D |
| Немалиновая миопатия 2-ого типа |
| Бокового амиотрофического склероз 1-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2CC |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2E |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, демиелинизирующая форма, тип 1F |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1CC |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 20-ого типа |
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип V |
| Семейная фибрилляция предсердий 6-ого типа |
| Асистолия предсердий 2-ого типа |
| Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом |
| Семейный медуллярный рак щитовидной железы |
| Синдром Бера |
| Предрасположенность к глаукоме с нормальным давлением |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 14-ого типа (кардиоэнцефалопатический тип) |
| Оптическая атрофия 1-ого типа |
| Оптическая атрофия с/без глухоты, офтальмоплегия, миопатия, атаксия, невропатия |
| 3-метилглутаконовая ацидурия, тип III |
| Оптическая атрофия 3-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Боковой амиотрофический склероз 12-ого типа |
| Миопатия с тубулярными скоплениями 2-ого типа |
| Окулофарингеальная мышечная дистрофия |
| Недостаточность пируватдегидрогеназы-E1-Альфа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, X-сцепленная доминантная, 6-ого типа |
| Гликогеноз VII типа |
| Бокового амиотрофического склероз 18-ого типа |
| Гликогеноз X типа |
| Недостаточность фосфоглицераткиназы |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип It |
| Гликогеноз IXd типа |
| Гликогеноз IXa1 типа |
| Гликогеноз IXb типа |
| Гликогеноз IXc типа |
| Дистальный артрогрипоз, тип 3 |

| |
|--|
| Дистальный артрогрипоз, тип 5 |
| Дистальный артрогрипоз с поврежденной проприоцепцией и осязанием |
| Синдромом Мардена-Уокера |
| Летальный врожденный контрактурный синдром 3-ого типа |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 9-ого типа |
| Простой буллезный эпидермолиз с мышечной дистрофией |
| Простой буллезный эпидермолиз с дистрофией ногтей |
| Простой буллезный эпидермолиз с пилорической атрезией |
| Простой буллезный эпидермолиз, тип Огна |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2Q |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, рецессивная промежуточная, тип С |
| Спинальная дистальная мышечная атрофия 4-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1P |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 18-ого типа |
| Синдром Брука 2-ого типа |
| Синдром врожденного нарушения гликозилирования, тип Ia |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута и глухота |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, демиелинизирующая форма, тип 1A |
| Синдром Гийена — Барре, семейный |
| Гипертрофическая невропатия Дежерина-Сотта |
| Наследственная невропатия с подверженностью параличу от сдавления |
| Наследственная арефлекторная дистазия Русси-Леви |
| Болезнь накопления нейтральных липидов с миопатией |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 4A типа (синдром Альперса) |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 4B типа (МНГИЭ тип) |
| Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 1-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 1-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Сенсорная атактическая нейропатия, дизартрия и офтальмопарезис |
| Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 4-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 3A, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 3B, с врожденной умственной отсталостью |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 3C |
| Пигментный ретинит 76-ого типа |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 8A, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 12A, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 12C |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 1A, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 1B, с врожденной умственной отсталостью |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 1C |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 2A, с врожденной номалией мозга и глаз |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 2B, с врожденной умственной отсталостью |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия плечевого и тазового поясов, тип 2C |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 6-ого типа |
| Гликогеноз сердца, летальный врожденный |
| Синдром Вольфа-Паркинсона-Уайта |
| Центральная ареолярная хороидная дистрофия 2-ого типа |
| Белоточечное глазное дно |
| Решетчатая макулярная дистрофия 1-ого типа |
| Вителлиформная макулярная дистрофия 3-ого типа |
| Пигментный ретинит 7-ого типа |

| |
|--|
| Синдром Артса |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, X-сцепленная рецессивная, 5-ого типа |
| Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, демиелинизирующая форма, тип 4F |
| Гипертрофическая невропатия Дежерина-Сотта |
| Болезнь Альцгеймера 3-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1U |
| Фронтотемпоральная деменция |
| Болезнь Пика |
| Болезнь Альцгеймера 4-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1V |
| Врожденная генерализованная липодистрофия, тип 4 |
| Миопатия, лактозный ацидоз, сидеробластная анемия 1-ого типа |
| Гликогеноз VI типа |
| Гликогеноз V типа |
| Деформационные последствия акинезии плода |
| Врожденный миастенический синдром 11-ого типа, ассоциированный с недостаточностью ацетилхолинового рецептора |
| Палочко-колбочковая дистрофия 11-ого типа |
| Возрастная макулярная дегенерация 6-ого типа |
| Миопатия с полиглюкозановыми тельцами 1-ого типа с/без иммунодефицитом |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1DD |
| Дистальная моторная наследственная нейронопатия, тип IIB |
| Спастическая параплегия 31-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Сенсорная атаксия 1-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 13-ого типа (энцефалопатический тип с почечной тубулопатией) |
| Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 5-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Врожденная миопатия с поражением сердцевин мышечных волокон |
| Предрасположенность к злокачественной гипертермии 1-ого типа |
| Миопатия с мини-стержнями с внешней офтальмоплегией |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 2-ого типа |
| Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия 1-ого типа, с или без дисфункцией желудочков и/или дилатационной кардиомиопатией |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4B3 |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4B2 |
| Семейный синдром эпизодической боли 2-ого типа |
| Семейный синдром эпизодической боли 3-ого типа |
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип VII |
| Семейная фибрилляция предсердий 13-ого типа |
| Синдром Бругада 5-ого типа |
| Генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами, тип 1 |
| Синдром Бругада 7-ого типа |
| Гипокалиемический периодический паралич |
| Гипокалиемический периодический паралич, тип 2 |
| Врожденный миастенический синдром 16-ого типа |
| Миотония, усиливающаяся при избытке калия |
| Врожденная парамиотония Эйленбурга |
| Синдром удлиненного QT интервала 10-ого типа |
| Семейная фибрилляция предсердий 10-ого типа |
| Синдром Бругада 1-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1E |
| Синдром удлиненного QT интервала 3-ого типа |

| |
|---|
| Прогрессирующая семейная блокада сердца, тип IA |
| Синдром слабости синусового узла 1-ого типа, аутосомно-рецессивный |
| Синдром внезапной смерти грудных детей |
| Фибрилляция желудочков, пароксимальная семейная, 1-ого типа |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия 6-ого типа |
| Первичная эритромелалгия |
| Генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами, тип 7 |
| Врожденное безразличие к боли, аутосомно-рецессивное |
| Врожденное расстройство к боли |
| Кардиоэнцефаломиопатия фатальная младенческая из-за недостатка цитохрома-С оксидазы |
| Миопия 6-ого типа |
| Врожденная миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон |
| Мышечная дистрофия ригидного позвоночника 1-ого типа |
| Гипогонадотропный гипогонадизм 16-ого типа с или без аносмией |
| Наследственная невралгическая амиотрофия |
| Юношеская форма бокового амиотрофического склероза 4-ого типа |
| Спиноцеребеллярная аутосомно-рецессивная атаксия 1-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2D |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2E |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1L |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2F |
| Миоклоническая миотония 11-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2C |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4C |
| Умеренная мотоневропатия срединного нерва |
| Юношеская форма бокового амиотрофического склероза 16-ого типа |
| Спинальная дистальная мышечная атрофия 2-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Синдром Маринеску-Шёгрена |
| Агенезия мозолистого тела с периферической невропатией |
| Дефект транспортера эритроцитарного лактата |
| Семейная гиперинсулиновая гипогликемия 7-ого типа |
| Дефицит транспортера монокарбоксилатов |
| Первичный системный дефицит карнитина |
| Комбинированная D2/L2-гидроксиглутаровая ацидурия |
| Синдром дефицита карнитина – ацилкарнитина транслоказы (СДКА) |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 12В типа (кардиомиопатический тип), аутосомно-рецессивный |
| Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК 2-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Гликогеноз Ib типа |
| Гликогеноз Ic типа |
| Врожденный пресинаптический миастенический синдром 20-ого типа |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип VIIA |
| Плече-лопаточно-лицевая мышечная дистрофия 2-ого типа |
| Синдром удлинённого QT интервала 12-ого типа |
| Бокового амиотрофического склероз 1-ого типа |
| Периферическая демиелинизирующая нейропатия, центральная демиелинизация, синдром Ваарденбурга, Болезнь Гиршпрунга |
| Синдром Ваарденбурга, тип 2E |
| Синдром Ваарденбурга, тип 4C |
| Юношеская форма бокового амиотрофического склероза 5-ого типа |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2X |
| Спастическая параплегия 11-ого типа, аутосомно-рецессивная |

| |
|---|
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип IA |
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип IC |
| Фронтотемпоральная деменция и/или бокового амиотрофического склероз 3-ого типа |
| Нейродегенерация с атаксией, дистонией, параличом взгляда с раннего детства |
| Болезнь Педжета костей 3-ого типа |
| Миопатия с тубулярными скоплениями 1-ого типа |
| Синдром Сторморкена |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 5-ого типа (энцефаломиопатический тип с/без метилмалоновой ацидурией) |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 9-ого типа (энцефаломиопатический тип с метилмалоновой ацидурией) |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4К |
| Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 4-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Спиноцеребеллярная аутосомно-рецессивная атаксия 8-ого типа |
| Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 5-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Врожденный пресинаптический миастенический синдром 7-ого типа |
| Бокового амиотрофического склероз 10-ого типа с или без фронтотемпоральной деменцией |
| Синдром Барта |
| Фронтотемпоральная деменция и/или бокового амиотрофического склероз 4-ого типа |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 25-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2G |
| Спиноцеребеллярная аутосомно-рецессивная атаксия с аксональной невропатией |
| Спастическая параплегия 49-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Наследственная моторная и сенсорная нейропатия, тип Окинава |
| Спастическая параплегия 57-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 1-ого типа |
| Синдром Лойса-Дитца 5-ого типа |
| Дистальная миопатия Веландера |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 2-ого типа (миопатический тип) |
| Прогрессирующая наружная офтальмоплегия с деплецией митохондриальной ДНК 3-ого типа, аутосомно-рецессивная |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, семейная, 5-ого типа |
| Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса 7-ого типа, аутосомно-доминантная |
| Мышечная дистрофия-дистрогликанопатия, тип 10А, с врожденной нормалией мозга и глаз |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1Т |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1Z |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 13-ого типа |
| Дистальный артрогрипоз, тип 2В |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1FF |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 2А |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 7-ого типа |
| Ограниченная семейная кардиомиопатия 1-ого типа |
| Немалиновая миопатия 5-ого типа |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1D |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 2-ого типа |
| Ограниченная семейная кардиомиопатия 3-ого типа |
| Дистальный артрогрипоз, тип 2В |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 1F |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1Y |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 3-ого типа |
| Дистальный артрогрипоз, тип 1А |
| Дистальный артрогрипоз, тип 2В |
| Немалиновая миопатия 4-ого типа |

| |
|---|
| Врожденная миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон |
| Немалиновая миопатия 1-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2S |
| Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия 5-ого типа, с или без мышечной слабостью |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2R |
| Синдром Барде-Бидля 11-ого типа |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2H |
| Семейный синдром эпизодической боли 1-ого типа |
| Прогрессирующая семейная блокада сердца, тип IB |
| Семейная дигитальная артропатия-брахидаткилия |
| Наследственная моторная и сенсорная нейропатия, тип IIC |
| Метатрофическая дисплазия |
| Дистальная моторная наследственная нейропатия, тип VIII |
| Парастрематическая карликовость |
| Скапуло-перонеальная спинальная мышечная атрофия |
| Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Марото |
| Спондилоэпифизарная дисплазия, тип Козловски |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1G |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 9-ого типа |
| Наследственная миопатия с ранним нарушением дыхания |
| Мышечная дистрофия, поясноконечностная, тип 2J |
| Миопатия, с ранним началом, с фатальной кардиомиопатией |
| Тиббиальная поздняя мышечная дистрофия |
| Синдром запястного канала |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 7-ого типа (гепатоцеребральный тип) |
| Синдром Перро 5-ого типа |
| Прогрессирующая офтальмоплегия с делециями митохондриальной ДНК, аутомно-доминантная форма 3-ого типа |
| Синдром деплеции митохондриальной ДНК 1-ого типа (МНГИЭ тип) |
| Спинальная мышечная атрофия, X-сцепленная, 2-ого типа |
| Бокового амиотрофический склероз 15-ого типа с или без фронтотемпоральной деменцией |
| Бокового амиотрофический склероз 8-ого типа |
| Спинальная мышечная атрофия с поздним началом, тип Финкеля |
| Дилатационная кардиомиопатия, тип 1W |
| Семейная гипертрофическая кардиомиопатия 15-ого типа |
| Бокового амиотрофический склероз 14-ого типа с или без фронтотемпоральной деменцией |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, аксональная форма, тип 2Y |
| Миопатия с включениями, с ранним началом болезни Паджета, с или без фронтотемпоральной деменцией 1-ого типа |
| Артрогрипоз, почечная дисфункция и холестаза 2-ого типа |
| X-сцепленная миопатия с повышенной аутофагией |
| Артрогрипоз, почечная дисфункция и холестаза 1-ого типа |
| Понтоцеребеллярная гипоплазия, тип 1A |
| Наследственная сенсорная и автономная невропатия, тип IIA |
| Псевдогипоальдостеронизм, тип IIC |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, доминантная промежуточная, тип C |
| Миопатия, лактозный ацидоз, сидеробластная анемия 2-ого типа |
| Синдром Виакера-Вольфа |