

Nazwa choroby rzadkiej – w języku angielskim	Nazwa choroby rzadkiej – po tłumaczeniu przez resort
1 <i>Alpers-Huttenlocher syndrome</i>	Zespół Alpersa i Huttenlochera
2 <i>Angelman syndrome</i>	Zespół Angelmana
3 <i>Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency</i>	Niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych
4 <i>Autosomal recessive malignant osteopetrosis</i>	Dziecięca osteopetroza złośliwa
5 <i>Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4</i>	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2E
6 <i>CHARGE syndrome</i>	Zespół CHARGE
7 <i>Campomelic dysplasia</i>	Jajnikowo-jądrowe zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XX
8 <i>Childhood disintegrative disorder</i>	Zespół Hellera
9 <i>Cockayne syndrome</i>	Zespół Cockayne
10 <i>Congenital absence of upper arm and forearm</i>	Wrodzony brak ramienia i przedramienia z zachowaniem dłoni
11 <i>Congenital disorder of glycosylation</i>	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu In
12 <i>Congenital muscular dystrophy with integrin alpha-7 deficiency</i>	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1
13 <i>Cornelia de Lange syndrome</i>	Zespół Corneli de Lange
14 <i>Cystic fibrosis</i>	Rogowiec dłoni i stóp zależny od kontaktu z wodą
15 <i>Dravet syndrome</i>	Zespół Dravet
16 <i>Duchenne muscular dystrophy</i>	Dystrofia mięśniowa Beckera
17 <i>Epidermolysis bullosa simplex</i>	Wrodzona aplazja skóry
18 <i>Fetal akinesia deformation sequence</i>	Sekwencja deformacyjna akinazji płodu
19 <i>Fraser syndrome</i>	Zespół Frasera
20 <i>Friedreich ataxia</i>	Ataksja Friedreicha
21 <i>Fryns syndrome</i>	Zaburzenie różnicowania płci - niepełnosprawność intelektualna
22 <i>GM1 gangliosidosis</i>	Choroba Taya i Sachsa, wariant B, postać dorosła
23 <i>Gaucher disease</i>	Choroba Gauchera <i>Postać niemowlęca</i>
24 <i>Gerstmann-Straussler-Scheinker syndrome</i>	Zespół Gerstmann, Strausslera i Scheinkera
25 <i>Glycine encephalopathy</i>	Encefalopatia glicynowa
26 <i>Holoprosencephaly</i>	Holoprosencefalia
27 <i>Hurler syndrome</i>	Zespół Hurler
28 <i>Hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of Sylvius</i>	Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza
29 <i>Hypoplastic left heart syndrome</i>	Zespół niedorozwoju lewego serca
30 <i>Inherited epidermolysis bullosa</i>	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka
31 <i>Iniiencephaly</i>	Iniiencefalia otwarta
32 <i>Isolated anencephaly/exencephaly</i>	Izolowane bezmózgowie

33 <i>Isolated spina bifida</i>	Rozszczep kręgosłupa
34 <i>Junctional epidermolysis bullosa, generalized severe</i>	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka pośrednie graniczne
35 <i>Juvenile Huntington disease</i>	Płasawica Huntingtona
36 <i>Krabbe disease</i>	Choroba Krabbego
37 <i>Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy</i>	Wrodzona dystrofia mięśniowa
38 <i>Larsen syndrome</i>	Zespół Larsena
39 <i>Leber congenital amaurosis</i>	Wrodzona ślepotą Lebera
40 <i>Leber hereditary optic neuropathy</i>	Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera
41 <i>Leber plus disease</i>	Choroba Lebera 'plus'
42 <i>Leigh syndrome</i>	Zespół Leigha
43 <i>Lesch-Nyhan syndrome</i>	Zespół Lescha i Nyhana
44 <i>Meckel syndrome</i>	Zespół Meckela
45 <i>Menkes disease</i>	Choroba Menkesa
46 <i>Metachromatic leukodystrophy</i>	Leukodystrofia metachromatyczna
47 <i>Miller-Dieker syndrome</i>	Zespół Millera i Diekera
48 <i>Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration</i>	Mnoga włóknikowatość niekostniejąca
49 <i>Mowat-Wilson syndrome</i>	Zespół Mowata i Wilsona
50 <i>Mucopolidosis type II</i>	Mukolipidoza typu II
51 <i>Mucopolysaccharidosis type 2, severe form</i>	Mukopolisacharydoza typu 2, ciężka postać
52 <i>Mucopolysaccharidosis type 3</i>	Mukopolisacharydoza typu 3
53 <i>Neonatal acute respiratory distress due to SP-B deficiency</i>	Zespół zaburzeń oddychania noworodka
54 <i>Neurogenic arthrogryposis multiplex congenita</i>	Artrogrypoza
55 <i>Neuromyelitis optica spectrum disorder</i>	Zapalenie rdzenia i nerwów wzrokowych
56 <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis</i>	Ceroidolipofuscynozy neuronalne
57 <i>Niemann-Pick disease type A</i>	Choroba Niemann-Picka, typ A
58 <i>Non-immune hydrops fetalis</i>	Uogólniony obrzęk płodu
59 <i>Oculocerebrorenal syndrome of Lowe</i>	Zespół Lowe'a
60 <i>Osteogenesis imperfecta</i>	Wrodzona łamliwość kości <i>Postać ciężka</i>
61 <i>Pantothenate kinase-associated neurodegeneration</i>	Neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu
62 <i>Paroxysmal kinesigenic dyskinesia</i>	Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek
63 <i>Pelizaeus-Merzbacher disease</i>	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera
64 <i>Pelizaeus-Merzbacher disease, classic form</i>	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera
65 <i>Pelizaeus-Merzbacher disease, connatal form</i>	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera

66 <i>Pelizaeus-Merzbacher disease, transitional form</i>	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera
67 <i>Prader-Willi syndrome</i>	Zespół Pradera-Williego
68 <i>Progressive supranuclear palsy/corticobasal syndrome</i>	Postępujący nadjądrowy zespół palsykorowo-podstawny
69 <i>Propionic acidemia</i>	Kwasica propionowa
70 <i>Proximal spinal muscular atrophy</i>	Rdzeniowy zanik mięśni
71 <i>Pyruvate carboxylase deficiency</i>	Deficyt karboksylazy pirogronianu
72 <i>Rett syndrome</i>	Zespół Tourette'a
73 <i>Sanfilippo syndrome type A</i>	Zespół Sanfilippo
74 <i>Sanfilippo syndrome type B</i>	Zespół Sanfilippo
75 <i>Sanfilippo syndrome type C</i>	Zespół Sanfilippo
76 <i>Seckel syndrome</i>	Zespół Seckela
77 <i>Smith-Lemli-Opitz syndrome</i>	Zespół Smitha, Lemliego i Opitza
78 <i>Spinocerebellar ataxia type 3</i>	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3
79 <i>Tay-Sachs disease</i>	Choroba Tay'a i Sachsa
80 <i>Tetrasomy 12p</i>	Tetrasomia 12p
81 <i>Thanatophoric dysplasia</i>	Dysplazja tanatoforyczna
82 <i>Tracheal agenesis</i>	Agenezja tchawicy
83 <i>Treacher-Collins syndrome</i>	Zespół Treachera i Collinsa
84 <i>Triploidy</i>	Triploidia
85 <i>Trisomy 12p</i>	Trisomia 12p
86 <i>Trisomy 13</i>	Trisomia 13
87 <i>Trisomy 18</i>	Trisomia 18
88 <i>Walker-Warburg syndrome</i>	Zespół Walkera i Warburga
89 <i>Williams syndrome</i>	Zespół Williamsa
90 <i>Wolfram syndrome</i>	Zespół Wolframa
91 <i>X-linked centronuclear myopathy</i>	Miopatia z centralnie ułożonymi jądrami sprzężona z płcią