

BOLEST	KATEGORIJA	LIJEČENJE
3-metilglutakonska acidurija, tip I (<i>AUH</i>)	Metaboličke	O
46 XY gonadalna disgeneza, sex reversal, tip 1 (<i>SRY</i>)	Endokrine	RD
A-beta-lipoproteinemija (<i>MTTP</i>)	Metaboličke	DR
Adenom hipofize, izlučivanje hormona rasta / adenoma hipofize, ACTH-izlučivanje / adenoma hipofize, izlučivanje prolaktina (<i>AIP</i>)	Karcinomi	PD
Adrenalna hiperplazija, kongenitalna, usljed deficijencije 11-beta-hidroksilaze (<i>CYP11B1</i>)	Endokrine	PD
Adrenoleukodistrofija (<i>ABCD1</i>)	Neurološke	RD
Ahromatopsija (<i>CNGA3, CNGB3</i>)	Neurološke	O
Akrodermatitis, enteropaticni (<i>SLC39A4</i>)	Metaboličke	PD
Akutna neonatalna bolest jetre (<i>TRMU</i>)	Metaboličke	RD
Alagille sindrom (<i>JAG1, NOTCH2</i>)	Sindromi	RD
Alfa-metilacetoacetna acidurija/ Deficijencija beta-ketotiolaze (<i>ACAT1</i>)	Metaboličke	DR
Alport sindrom (<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i>)	Neurološke	RD
Alstrom sindrom (<i>ALMS1</i>)	Sindromi	PD
Andermann sindrom (Nasljedna motorna i senzorna neuropatija sa agenezijum corpus callosum-a) (<i>SLC12A6</i>)	Neurološke	RD
Anemija, sa ili bez neutropenije i/ili poremećaja trombocita (<i>GATA1</i>)	Hematološke	RD
ARCV i povezani fenotipi (<i>DSP</i>)	Kardiovaskularne	RD
Arginemija (<i>ARG1</i>)	Metaboličke	DR
Argininsukcinska acidurija (<i>ASL</i>)	Metaboličke	DR
Aritmija (Brugada sindrom 3, Timothy sindrom) (<i>CACNA1C</i>)	Kardiovaskularne	RD
Aspartilglukozaminurija (<i>AGA</i>)	Metaboličke	RD
Ataksija s izolovanom deficijencijom vitamina E (<i>TTPA</i>)	Neurološke	DR
Atopijska i eozinofilna bolest, Hiper IgE rekurentni sindrom infekcije (<i>STAT3</i>)	Imunološke	PD
Atrofija horoideje i retine, kružna (<i>OAT</i>)	Metaboličke	DR
Autoimuna poliendokrinopaija-kandidijaza- ektodermalna distrofija (APECED) (<i>AIRE</i>)	Imunološke	RD
Autosomno-recesivna policistična bolest bubrega (<i>PKHD1</i>)	Urogenitalne	RD
Autosomno-recesivna spastična ataksija Charlevoix-Saguenay (<i>SACS</i>)	Neurološke	RD
Barth sindrom (<i>TAZ</i>)	Metaboličke	RD
Bartter sindrom, tip 4A (recesivan) (<i>BSND</i>)	Urogenitalne	PD
Bernard-Soulier sindrom (<i>GP1BB, GP9</i>)	Hematološke	PD
Bloom sindrom (<i>BLM</i>)	Sindromi	RD
Bolest Hgb srpastih ćelija (uključujući beta-talasemiju i bolest srpastih ćelija) (<i>HBB</i>)	Hematološke	PD
Bolest pohrane sijalinske kiseline (<i>SLC17A5</i>)	Metaboličke	RD
Bolest taloženja glikogena (<i>AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PHKA2, PHKB, PYGL, SLC37A4</i>)	Metaboličke	DR / RD
Bolest urina poput javorovog sirupa (<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i>)	Metaboličke	DR
Brugada sindrom (<i>SCN5A</i>)	Kardiovaskularne	PD

BOLEST	KATEGORIJA	LIJEČENJE
Cantu sindrom (<i>ABCC9</i>)	Mišićno-koštane	RD
Carpenter sindrom (<i>RAB23</i>)	Mišićno-koštane	RD
CDG1b (<i>MPI</i>)	Metaboličke	RD
Centralna hipotireoza i uvećanje testisa (<i>IGSF1</i>)	Endokrine	PD
Cerebrotendinozna ksantomatoza (<i>CYP27A1</i>)	Metaboličke	RD
Chudley-McCullough sindrom (<i>GPSM2</i>)	Neurološke	PD
Cilijarna diskinezija, primarna (<i>ARMC4, C21ORF59, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF5, DNAH1, DNAH5, DNAI1, DNAJB13, DRC1, DIY1C1, GAS8, LRRC6, MCIDAS, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, TTC25, ZMYND10</i>)	Plućne	RD
Cistična fibroza (<i>CFTR</i>)	Sindromi	RD
Cistinoza (<i>CTNS</i>)	Metaboličke	RD
Citrulinemija (<i>ASS1, SLC25A13</i>)	Metaboličke	DR
Cockayne sindrom /Xeroderma Pigmentosum (DeSanctis-Cacchione)/UV-Senzitivni sindrom (<i>ERCC6</i>)	Sindromi	RD
CPT hepatična deficijencija, tip 1A (<i>CPT1A</i>)	Metaboličke	DR
Crigler-Najjar sindrom, tip 1 i 2 / Gilbert sindrom (<i>UGT1A1</i>)	Metaboličke	RD
Cutis Laxa, AD 1 / Supravalvularna aortna stenozna (<i>ELN</i>)	Kardiovaskularne	RD
Defekt vitamin K zavisne koagulacije (<i>GGCX</i>)	Hematološke	PD
Deficijencija 17-beta-hidroksisteroid dehidrogenaze X (<i>HSD17B10</i>)	Metaboličke	PD
Deficijencija 3-beta-hidroksisteroid dehidrogenaze, tip 2 (<i>HSD3B2</i>)	Endokrine	PD
Deficijencija 3-fosfoglicerat dehidrogenaze (<i>PHGDH</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija 3-hidroksiacil-CoA karboksilaze (M/SCHAD) (<i>HADH</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija 3-metilcrotonil-CoA karboksilaze (<i>MCCC1, MCCC2</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija Acil-CoA dehidrogenaze, srednji lanac (<i>ACADM</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija adrenokortikotropnog hormona (<i>TBX19</i>)	Endokrine	PD
Deficijencija biotinidaze (<i>BTD</i>)	Metaboličke	PD
Deficijencija butirilkolinesteraze (<i>BCHE</i>)	Metaboličke	O
Deficijencija faktora V (<i>F5</i>)	Hematološke	PD
Deficijencija faktora VII (<i>F7</i>)	Hematološke	PD
Deficijencija faktora X (<i>F10</i>)	Hematološke	PD
Deficijencija faktora XI, autosomno recesivna (<i>F11</i>)	Hematološke	PD
Deficijencija faktora XIII A (<i>F13A1</i>)	Hematološke	RD
Deficijencija faktora XIII B (<i>F13B</i>)	Hematološke	RD
Deficijencija fruktoza-bifosfataze (<i>FBP1</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija galaktokinaze s kataraktom (<i>GALK1</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija galaktoza-epimeraze (<i>GALE</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija glutation-sintetaze (<i>GSS</i>)	Metaboličke	PD

PD= Preventivno Djelovanje; RD= Rano Djelovanje; DR= Dijetetski Režim; O= Ostalo

BOLEST	KATEGORIJA	LIJEČENJE
Deficijencija heksozaminidaze A (uključujući Tay-Sachsovu bolest) (<i>HEXA</i>)	Metaboličke	O
Deficijencija HMG-CoA sintetaze-2 (<i>HMGS2</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija HNM-CoA liaze/ 3-hidroksi-3-metilglutarna acidurija (<i>HMGCL</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija holokarboksilaza sintetaze (<i>HLCS</i>)	Metaboličke	PD
Deficijencija hormona hipofize (<i>LHX3, POU1F1, PROP1</i>)	Endokrine	PD
Deficijencija interleukin-2-receptora, alfa (<i>IL2RA</i>)	Imunološke	PD
Deficijencija intrizing faktora (<i>GIF</i>)	Hematološke	PD
Deficijencija jetrene fosforilaze kinaze/ Bolest skladištenja glikogena IXC (GSD9C) (<i>PHKG2</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija karbamilfosfataze 1 (<i>CPS1</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija karnitina, primarna sistemska (deficit stvaranja karnitina/deficit transporta karnitina) (<i>SLC22A5</i>)	Metaboličke	PD
Deficijencija karnitin-acilkarnitin translokaze (<i>SLC25A20</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija kombinirane oksidativne fosforilacije 3 (<i>TSM</i>)	Metaboličke	RD
Deficijencija kortikosteron-metiloksidaze (<i>CYP11B2</i>)	Endokrine	PD
Deficijencija LCHAD (<i>HADHA</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija lipoamid-dehidrogenaze /Bolest urina mirisa javorovog sirupa, tip 3 (<i>DLD</i>)	Metaboličke	RD
Deficijencija lipoprotein-lipaze (<i>LPL</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija malonil-CoA dekarboksilaze (<i>MLYCD</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija metil-malonil-CoA epimeraze (<i>MCEE</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija metionin-adenozil transferaze I/III (<i>MAT1A</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija mitohondrijalnog kompleksa 1 (<i>NDUFS6</i>)	Metaboličke	O
Deficijencija N-acetilglutamat sintetaze (<i>NAGS</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija OTC (<i>OTC</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija piridoksamin-5-fosfat-oksidaze (<i>PNPO</i>)	Metaboličke	PD
Deficijencija protrombina, kongenitalna (<i>F2</i>)	Hematološke	RD
Deficijencija trifunkcionalnog proteina (<i>HADHB</i>)	Metaboličke	DR
Deficijencija VLCAD (<i>ACADVL</i>)	Metaboličke	DR
Diamond-Blackfan anemija (<i>RPL11, RPL5, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29</i>)	Hematološke	RD
Dijabetes melitus, neonatalni (<i>GCK, INS</i>)	Endokrine	PD
Dishormonogeneza štitnjače (<i>DUOX2, DUOX2A2, IYD, SLC5A5, TG, TPO</i>)	Endokrine	PD
Displazija hrskavica i kose/Anauketna displazija (<i>RMRP</i>)	Sindromi	RD
Distalna renalna tubularna acidoza i ostali SLC4A1 povezani poremećaji (<i>SLC4A1</i>)	Urogenitalne	RD
Distonija 9, deficijencija GLUT1 sindrom 1 i 2, autosomno recesivna (<i>SLC2A1</i>)	Neurološke	DR
Distonija, dopamin reaktivna, uslijed deficijencije sepiapterin reduktaze (<i>SPR</i>)	Metaboličke	PD
Ehlers-Danlos sindrom tip 4 - vaskularni tip (<i>COL3A1</i>)	Mišićno-koštane	PD
Etilmalonična encefalopatija (<i>ETHE1</i>)	Metaboličke	RD

BOLEST	KATEGORIJA	LIJEČENJE
Fabrijeva bolest (<i>GLA</i>)	Metaboličke	PD
Familijarna adenomatozna polipoza (<i>APC</i>)	Karcinomi	PD
Familijarna disalbuminemična hipertiroksinemija (<i>ALB</i>)	Metaboličke	PD
Familijarna disautonomija (<i>ELP1</i>)	Neurološke	RD
Familijarna hiperholesterolemija (<i>APOB, LDLR</i>)	Metaboličke	PD
Familijarna mediteranska groznica, AD/AR, klasična mutacija povezana sa bubrežnom insuficijencijom (<i>MEFV</i>)	Imunološke	PD
Familijarna neonatalna konvulzija s paroksizmalnom koreoatetozom (<i>PRRT2</i>)	Neurološke	RD
Fankonijeva anemija (<i>FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI</i>)	Hematološke	RD
Fenilketonurija (<i>PAH</i>)	Metaboličke	DR
Feohromocitom preosjetljivost (<i>MAX</i>)	Karcinomi	PD
Fukuyama kongenitalna mišićna distrofija/Limb-Girdle mišićna distrofija 2M/ Walker-Earburg sindrom/ DCM fenotip (djetinjstvo) (<i>FKTN</i>)	Mišićno-koštane	RD
Galaktozemija (<i>GALT</i>)	Metaboličke	DR
Gaucherova bolest, tip 1 (<i>GBA</i>)	Metaboličke	PD
Generalizirane rezistencije tireotropnog releasing hormona (<i>TRHR</i>)	Endokrine	PD
Gitelman sindrom (<i>SLC12A3</i>)	Urogenitalne	PD
Glanzmann trombastenija (<i>ITGA2B, ITGB3</i>)	Hematološke	PD
Gluhoća (<i>ACTG1, CDH23, CLDN14, ESRRB, FGF3, GIPC3, GJB2, GJB6, ILDR1, KCNQ4, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MYO15A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, POU3F4, PTPRQ, PJVK, S1PR2, SLITRK6, SMPX, STRC, TBC1D24,TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP</i>)	Neurološke	PD
Glutarna acidemija tip 2 (<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>)	Metaboličke	PD
Glutarna acidurija tip 1 (<i>GCDH</i>)	Metaboličke	DR
Hemofagocitarna limfocitocitoza, familijarna 3 (<i>UNC13D</i>)	Imunološke	PD
Hemofilija (<i>F8, F9</i>)	Hematološke	PD
Hemolitička anemija usljed deficijencije G6PD (<i>G6PD</i>)	Hematološke	PD
Hermansky-Pudlak sindrom (<i>HPS1, HPS3, HPS4</i>)	Sindromi	RD
Hiperaldosteronizam, familijarna 3 (<i>KCNJ5</i>)	Endokrine	PD
Hiperfenilalaninemija, deficijencija BH4 (<i>GCH1, PCBD1, PTS, QDPR</i>)	Metaboličke	PD / DR
Hiperinzulinska hipoglikemija (<i>ABCC8, KCNJ11</i>)	Endokrine	PD
Hiperinzulinski-hiperamonemija sindrom (<i>GLUD1</i>)	Endokrine	DR
Hipermetioninemija usljed deficijencije adenozin kinaze (<i>ADK</i>)	Metaboličke	DR
Hiperornitemija-hiperamonemija-homocitrulinemija sindrom (<i>SLC25A15</i>)	Metaboličke	DR
Hiperparatireoidizam (<i>CASR, CDC73</i>)	Endokrine	PD
Hipofosfatazija (<i>ALPL</i>)	Mišićno-koštane	O
Hipotireoidizam (<i>PAX8, THRA, TSHB, TSHR</i>)	Endokrine	PD
Homocistinurija (<i>CBS, MTRR, MTR</i>)	Metaboličke	DR / PD

BOLEST	KATEGORIJA	LIJEČENJE
Imunodefijencija (<i>CARD11, CD3D, CD3E, CD40LG, CORO1A, DNMT3B, GATA2, NFKB2, PIK3CD</i>)	Imunološke	PD
Intolerancija lizin proteina (<i>SLC7A7</i>)	Metaboličke	PD
Intolerancija na fruktozu (<i>ALDOB</i>)	Metaboličke	DR
Izolovana defijencija hormona rasta, tip 1 (recesivna) (<i>GH1</i>)	Endokrine	RD
Izovalerična acidemija (<i>IVD</i>)	Metaboličke	DR
Jervell i Lange-Nielsen sindrom (<i>KCNQ1</i>)	Kardiovaskularne	PD
Joubert sindrom/Meckel-Gruber sindrom/BBS13 (<i>MKS1</i>)	Sindromi	RD
Juvenilna polipoza/ Sindrom nasljedne hemoragične telangiektazije (<i>SMAD4</i>)	Karcinomi	RD
Kanavanova bolest (<i>ASPA</i>)	Neurološke	RD/supportive care
Katekolaminergična polimorfna ventrikularna tahikardija (<i>CASQ2</i>)	Kardiovaskularne	PD
Kombinirana malonična i metil-malonična acidurija (<i>ACSF3</i>)	Metaboličke	O
Kongenitalna amegakariocitna trombocitopenija (<i>MPL</i>)	Hematološke	RD
Kongenitalna neutropenija (<i>ELANE, HAX1</i>)	Hematološke	RD
Kongenitalni defekt sinteze žučne kiseline (<i>AKR1D1, HSD3B7</i>)	Metaboličke	PD
Kongenitalni nefrotski sindrom (<i>NPHS1, NPHS2</i>)	Urogenitalne	RD
Koreoatetozna, hipotireoza i neonatalni respiratoni distres (<i>NKX2-1</i>)	Endokrine	PD
Hronična granulomatoza (<i>CYBA, CYBB</i>)	Imunološke	O
LAMA2 povezana mišićna distrofija (<i>LAMA2</i>)	Mišićno-koštane	RD
Leigh sindrom Francusko-Kanadski tip (<i>LRPPRC</i>)	Metaboličke	RD
Li-Fraumeni sindrom (<i>TP53</i>)	Karcinomi	RD
Limfoproliferativni sindrom 1 (<i>ITK</i>)	Imunološke	RD
Lipoidna adrenalna hiperplazija (<i>STAR</i>)	Endokrine	PD
Loeys-Dietz sindrom 5 (<i>TGFB3</i>)	Mišićno-koštane	RD
Long QT sindrom (<i>CALM1, CALM2, KCNH2</i>)	Kardiovaskularne	PD
Malapsorpcija folata, nasljedna (<i>SLC46A1</i>)	Metaboličke	DR
Marfanov sindrom (<i>FBN1</i>)	Mišićno-koštane	RD
McArdleova bolest (<i>PYGM</i>)	Metaboličke	PD
Menkesova bolest (<i>ATP7A</i>)	Metaboličke	RD
Metakromatska leukodistrofija (<i>ARSA</i>)	Metaboličke	PD
Metilmalonična acidurija (<i>LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MUT</i>)	Metaboličke	DR
Miopatija uslijed CPTII defijencije (<i>CPT2</i>)	Metaboličke	DR
MODY (<i>HNF1A, HNF4A</i>)	Endokrine	PD
Muckle-Wells sindrom / CINCA sindrom / Familijarni hladno-induciran zapaljenski sindrom 1 (<i>NLRP3</i>)	Imunološke	PD
Muenke sindrom (<i>FGFR3</i>)	Mišićno-koštane	RD
Mukolipidoza tip 4 (<i>MCOLN1</i>)	Metaboličke	RD

BOLEST	KATEGORIJA	LIJEČENJE
Mukopolisaharidoza (<i>ARSB, GALNS, IDS, IDUA</i>)	Metaboličke	RD
Multipla endokrina neoplazija, tip 2 (<i>RET</i>)	Karcinomi	PD
Multipla endokrina neoplazija, tip 1 (<i>MEN1</i>)	Karcinomi	PD
MYH9-povezani poremećaji (<i>MYH9</i>)	Hematološke	RD
Nasljedna spastična paraplegija tipe 11 (<i>SPG11</i>)	Neurološke	RD
Nasljedni paragangliom-feohromocitom sindrom 4 (<i>SDHB</i>)	Karcinomi	PD
Nefrogeni dijabetes insipidus, tip 2 (<i>AQP2</i>)	Urogenitalne	PD
Nefrogeni sindrom neadekvatne antidiureze, X-vezano (<i>AVPR2</i>)	Endokrine	PD
Neurodegeneracija usljed nedostatka prenosa cerebralnog folata (<i>FOLR1</i>)	Neurološke	PD
Neurofibromatoza, tip 1 (<i>NF1</i>)	Sindromi	RD
Neuronalna ceroidna lipofuscinoza 1 (<i>PPT1</i>)	Metaboličke	RD
Nieman-Pickova bolest (<i>NPC1, NPC2, SMPD1</i>)	Metaboličke	RD
Noonan sindrom (<i>PTPN11, RIT1</i>)	Sindromi	RD
Očigledan višak minerokortikoidnih hormona (<i>HSD11B2</i>)	Endokrine	PD
Osteogenesis imperfecta (<i>COL1A1, COL1A2</i>)	Mišićno-koštane	PD
Osteoporoza 1 (<i>TCIRG1</i>)	Mišićno-koštane	PD
Pankreasna agenezija 1 (<i>PDX1</i>)	Sindromi	PD
Pendred sindrom (<i>SLC26A4</i>)	Sindromi	PD
Perzistentni truncus arteriosus/ Urođeni srčani defekti (<i>NKX2-6</i>)	Kardiovaskularne	RD
Peutz-Jeghers sindrom (<i>STK11</i>)	Karcinomi	PD
Piridoksin zavisna epilepsija (<i>ALDH7A1</i>)	Neurološke	DR
PMM2- kongenitalni poremećaj glukozilacije (<i>PMM2</i>)	Metaboličke	RD
Polipoza, juvenilna intestinalna (<i>BMPR1A</i>)	Karcinomi	PD
Poremećaj fizioterapijskog spektra (BORSD) (<i>EYA1, SIX1</i>)	Sindromi	PD
Poremećaj krvarenja, usljed poremećaja funkcije trombocita (<i>GP6, P2RY12</i>)	Hematološke	PD
Poremećaj trombocita Quebec (<i>PLAU</i>)	Hematološke	PD
Primarna hiperoksalurija (<i>AGXT, GRHPR, HOGA1</i>)	Metaboličke	PD / DR
Primarni kongenitalni glaukom (<i>CYP1B1</i>)	Neurološke	PD
Propionska acidemija (<i>PCCA, PCCB</i>)	Metaboličke	RD
Pseudohipoaldosteronizam (<i>SCNN1A, SCNN1B</i>)	Endokrine	PD
PTEN hamartom tumor sindrom (<i>PTEN</i>)	Karcinomi	PD
Rana infantilna epileptična encefalopatija (<i>SCN2A, SCN8A, KCNQ2</i>)	Neurološke	RD
Renalna hipourikemija, tip 2 (<i>SLC2A9</i>)	Urogenitalne	RD
Renalna tubularna acidoza s gluhoćom (<i>ATP6V1B1</i>)	Urogenitalne	PD
Retikularna disgenezija (<i>AK2</i>)	Imunološke	PD

BOLEST	KATEGORIJA	LIJEČENJE
Retinoblastom (<i>RB1</i>)	Karcinomi	PD
SCID, AR, T-negativni / B-pozitivni tip (<i>JAK3</i>)	Imunološke	PD
Segawa sindrom, recesivan (<i>TH</i>)	Neurološke	PD
Selektivni defekt T-stanica (<i>ZAP70</i>)	Imunološke	PD
SESAME sindrom (<i>KCNJ10</i>)	Sindromi	RD
Sferocitoza (<i>ANK1, EPB42</i>)	Hematološke	O
Sindrom deficijencije cerebralnog kreatina (<i>GAMT, GATM</i>)	Metaboličke	PD
Sindrom disfunkcije metabolizma tiamina 2, (biotin ili tiamin reagirajuća encefalopatija tip 2) (<i>SLC19A3</i>)	Metaboličke	PD
Sindrom rekurentne infekcije hiperimunoglobulinemije IgE, autosomno recesivno (<i>DOCK8</i>)	Sindromi	PD
Sitosterolemija (<i>ABCG5</i>)	Metaboličke	DR
SLC26A2-povezani poremećaji (prethodno poznati kao DTD i DTDST) (<i>SLC26A2</i>)	Mišićno-koštane	RD
Smith-Lemli-Opitz sindrom (<i>DHCR7</i>)	Sindromi	RD
Stickler sindrom (<i>COL2A1, COL9A1, COL11A1</i>)	Sindromi	PD
Suspektnost na malignu hipertermiju (<i>CACNA1S, RYR1</i>)	Neurološke	PD
Teška kombinovana imunodeficijencija (<i>ADA, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, PTPRC, RAG1, RAG2</i>)	Imunološke	PD
Tiamin reagirajući sindrom megaloblastične anemije (<i>SLC19A2</i>)	Metaboličke	RD
Tirozinemija (<i>FAH, HPD, TAT</i>)	Metaboličke	RD / DR
Transkobalamin II deficijencija (<i>TCN2</i>)	Hematološke	PD
Treacher Collins sindrom (<i>POLR1D, TCOF1</i>)	Sindromi	PD
Trombofilija (<i>PROC, PROS1</i>)	Hematološke	PD
Tuberozna skleroza (<i>TSC1, TSC2</i>)	Sindromi	RD
Usher sindrom (<i>ADGRV1, CIB2, CLRN1, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN</i>)	Sindromi	PD
Vitamin D zavisni rahitis tip 1 (<i>CYP27B1</i>)	Metaboličke	PD
von Hippel-Lindau sindrom (<i>VHL</i>)	Karcinomi	PD
Waardenburg sindrom (<i>MITF, SNAI2, PAX3, EDN3, SOX10</i>)	Sindromi	PD
Wilmsov tumor (<i>WT1</i>)	Karcinomi	PD
Wilsonova bolest (<i>ATP7B</i>)	Metaboličke	DR
Wolmanova bolest (u infantilnoj dobi) - bolest nakupljanja holesterola (<i>LIPA</i>)	Metaboličke	PD