***POPIS DIJAGNOZA***

1. 15Q11.2 MIKRODELECIJSKI SINDROM
2. 15Q13.3 MIKRODELECIJSKI SINDROM
3. 16P13.3 MIKRODUPLIKACIJSKI SINDROM
4. 17Q12MIKRODELECIJSKI SINDROM
5. 17Q23.2Q23.3 DUPLIKACIJA
6. 1P36 DELECIJSKI SINDROM
7. 22Q11.2 MIKRODUPLIKACIJSKI SINDROM
8. 2Q37 MIKRODELECIJSKI SINDROM
9. 3 METILGLUTAKONIČNA ACIDURIJA
10. 8P23.1 MIKRODELECIJSKI SINDROM
11. ADDISON DISEASE
12. ADENOSARKOM ABDOMENA
13. ADRENOLEUKODISTROFIJA
14. AGENEZA KORPUS KALOSUMA
15. AHONDROPLAZIJA
16. AICARDI-GOUTIERES SINDROM
17. AKROMEGALIJA
18. AKUTNA MIJELOIČNA LEUKEMIJA (AML)
19. AKUTNI IDIOPATSKI TRANSVERZALNI MIJELITIS
20. AKUTNI NEKROTIZIRAJUĆI ENCEFALITIS
21. AKUTNO ZATAJENJE JETRE U DJECE POVEZANO S VRUĆICOM
22. ALAGILLEOV SINDROM
23. ALCAPA – ANOMALNO POLAZIŠTE LIJEVE KORONARNE ARTERIJE IZ PLUĆNE ARTERIJE
24. ALKAPTONURIJA
25. ALPERS-HUTTENLOCHER SINDROM
26. AMILOIDOZA
27. AMIOTROFIČNA LATERALNA SKLEROZA (ALS)
28. ANDERSEN-TAWIL SINDROM
29. ANGELMANOV SINDROM
30. ANIRIDIJA
31. ANOMALIJA TEMPOROMANDIBULARNOG ZGLOBA
32. ANTIFOSFOLIPIDNI SINDROM
33. APERTOV SINDROM
34. APLASTIČNA ANEMIJA
35. APNEJA
36. ARGININOSUKCINIČNA ACIDURIJA
37. ARNOLD-CHIARI MALFORMACIJA
38. ARTROGRIPOZA
39. ATIPIČNI OBLIK HEMOLITIČKO UREMIJSKOG SINDROMA
40. ATREZIJA ANUSA
41. AUTOIMUNA PLUĆNA ALVEOLARNA PROTEINOZA
42. AUTOIMUNI ENCEFALITIS
43. AUTOIMUNI LIMFOPROLIFERALNI SINDROM
44. AUTOINFLAMATORNI SINDROM
45. AUTOMINUNI LIMFOPROLIFERATIVNI SINDROM
46. AUTOSOMNO DOMINANTNA SPASTIČNA PARAPLEGIJA TIP 3A
47. AUTOSOMNO RECESIVNA MALIGNA OSTEOPETROZA
48. AXENFELD-RIEGER SINDROM
49. BARDET-BIEDL SINDROM
50. BARTTEROV SINDROM
51. BECKWITH – WIEDEMANN SINDROM
52. BEHCET’S DISEASE
53. BETHLEM MIOPATIJA
54. BLOOM SINDROM
55. BLOUNT DISEASE
56. BLUE RUBBER BLEB NEVUS
57. BOLEST BAZALNIH GANGLIJA OSJETLJIVA NA BIOTIN\_BBGD
58. BOLEST PRESADKA PROTIV PRIMATELJA (GVH)
59. BOLEST S MOKRAĆOM POPUT JAVOROVA SIRUPA (LEUCINOZA)
60. BRUGADA SINDROM
61. BRUTONOVA BOLEST (X–VEZANA AGAMAGLOBULINEMIJA)
62. CACH SINDROM (LEUKOENCEFALOPATIJA S PROPADANJEM BIJELE TVARI U MOZGU)
63. CAMURATI-ENGELMANNOVA BOLEST
64. CANAVANOVA BOLEST
65. CARNEYEV KOMPLEKS
66. CAROLIJEVA BOLEST
67. CDKL5 (ZA TAJ GEN SE VEŽE WEST, ATIPIČNI RETT ILI EARLY INFANTIL EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY)
68. CENTRALNI DIJABETES INSIPIDUS\_CDI
69. CEREBRALNA AUTOSOMNO DOMINANTNA ARTERIOPATIJA SA SUBKORTIKALNIM INFARKTIMA I LEUKOENCEFALOPATIJOM – CADASIL
70. CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE
71. CHARGE SINDROM
72. CHONDROSARCOMA
73. CHORDOMA
74. CHRIST-SIEMENS-TOURAINE SINDROM
75. CHUNG-JANSEN SINDROM
76. CHURG STRAUSSOV SINDROM
77. CIKLIČNA NEUTROPENIJA
78. CISTIČNA FIBROZA
79. CISTINURIJA
80. COATS SINDROM
81. COCKAYNEOV SINDROM
82. COGANOV SINDROM
83. CORNELIA DE LANGE SINDROM
84. COSTELO SINDROM
85. CRANIOFRONTONAZALNA DISPLAZIJA
86. CREST SYNDROME
87. CUSHING SINDROM
88. CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA CONGENITA-CMTC
89. DANDY WALKER MALFORMACIJA
90. DARIEROVA BOLEST (DARIER-WHITEOVA BOLEST)
91. DEFICIT KARNITIN PALMITOIL TRANSFERAZE
92. DEFICIT PIRUVAT DEHIDROGENAZE
93. DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS
94. DERMATOMIOZITIS
95. DESKVAMATIVNA INTERSTICIJSKA PNEUMONIJA
96. DEXTROCARDIA
97. DIGEORGE SINDROM
98. DISAUTONOMIJA
99. DISKOIDNI ERITREMSKI LUPUS
100. DISTONIJE GRUPE
101. DISTROFIJE MIŠIĆA GRUPE
102. DRAVET SINDROM
103. DUPLIKACIJA 16 KROMOSOMA
104. EDWARDSOV SINDROM (TRISOMIJA 18)
105. EEC SINDROM
106. EHLERS DANLOSOV SINDROM
107. EISENMENGEROV SINDROM
108. EKSTROFIJA EPISPADIJA KOMPLEKS, EKSTROFIJA MJEHURA, EPISPADIJA
109. EKTODERMALNA DISPLAZIJA
110. ELLIS VAN CREVELD SINDROM
111. EMANUEL SINDROM
112. ENCEFALITIS RASMUSEN
113. EOZINOFILNA ENTEROPATIJA
114. EOZINOFILNI EZOFAGITIS
115. EPILEPSIJA POVEZANA SA SLC2A1 MUTACIJOM
116. EPILEPTIČKA ENCEFALOPATIJA UZROKOVANA MUTACIJOM GENA KCNQ2
117. ERITROPOETSKA PROTOPORFIRIJA
118. ESENCIJALNA TROMBOCITEMIJA
119. EWINGOV SARKOM
120. FABRYEVA BOLEST
121. FACIOSKAPULOHUMERALNA DISTROFIJA
122. FALLOTOVA TETRALOGIJA
123. FAMILIJARNA ADENOMATOZNA POLIPOZA CRIJEVA FAP
124. FANKONIJEVA ANEMIJA
125. FENILKETONURIJA\_ PKU
126. FIBROZNA DISPLAZIJA KOSTI
127. FIBULARNA HEMIMELIJA
128. FOIX-ALAJOUANINE SINDROM
129. FRIEDREICHOVA ATAKSIJA
130. FUMARNA ACIDURIJA (DEFICIJENCIJA FUMARAZE)
131. GALAKTOZEMIJA
132. GASTROSHIZA
133. GAUCHEROVA BOLEST
134. GENETSKA INTOLERANCIJA NA FRUKTOZU
135. GLIKOGENOZE (DANONOVA BOLEST, POMPEOVA BOLEST, VON GIERKEOVA BOLEST)
136. GLOSOFARINGEALNA NEURALGIJA
137. GLUTARNA ACIDURIJA TIP 1
138. GLUTARNA ACIDURIJA TIP 2, BLAŽI OBLIK
139. GLUTARNA ACIDURIJA TIP 2, NEONATALNI OBLIK
140. GLUTARNA ACIDURIJA TIP 3
141. GOLDENHAROV SINDROM
142. GOODPASTEUROV SINDROM
143. GORDON HOLMES SINDROM
144. GORHAM-STOUTOVA BOLEST
145. GORLINOV SINDROM (GORLIN GOLTZ SINDROM)
146. GRANULOMATOZA SA POLIANGIITISOM
147. GREIG CEPHALOPOLYSYNDACTYLY SINDROM (GCPS)
148. GUILLAIN-BARRÉ SINDROM
149. HALLERVORDEN-SPATZ SINDROM
150. HAND-SCHULLER-CHRISTIANOVA BOLEST
151. HASHIMOTO ENCEFALITIS
152. HASHIMOTOV TIROIDITIS
153. HEMOFAGOCITNI SINDROM
154. HEMOFILIJA
155. HEREDITARNA HYPERPHOSPHATASIA
156. HEREDITARNA SFEROCITOZA
157. HEREDITARNI ANGIOEDEM
158. HIPERLIPOPROTEINEMIJA TIP 1
159. HIPOFOSFATEMIČNI RAHITIS
160. HIPOKALEMIČNA PERIODIČNA PARALIZA
161. HIPOKELAMIČNA PERIODIČNA PARALIZA (WESTPHALL DISEASE)
162. HIRSCHSPRUNGOVA BOLEST
163. HISTIOCITOZA LANGERHANSOVIH STANICA (HISTIOCITOZA X)
164. HOLT-ORAM SINDROM
165. HORNER SINDROM
166. HORTONOVA BOLEST
167. HUNTINGTONOVA BOLEST
168. IDIOPATSKA AHALAZIJA
169. IDIOPATSKA CD4 LIMFOCITOPENIJA
170. IDIOPATSKA HIPERKALCIURIJA
171. IDIOPATSKA INTERSTICIJSKA PNEUMONIJA
172. IDIOPATSKA PAREZA LICA
173. IDIOPATSKA PLUĆNA ARTERIJSKA HIPERTENZIJA
174. IDIOPATSKA PLUĆNA FIBROZA
175. IDIOPATSKI REKURENTNI PERIKARDITIS
176. IGA NEPHROPATHY
177. IGG4-RELATED
178. IMUNODEFICIJENCIJA S PREVLADAVAJUĆIM POREMEĆAJEM ANTITIJELA, NESPECIFICIRANA
179. INFANTILNA HIPOFOSFATAZIJA (INFANTILNA RATHBURNOVA BOLEST)
180. INFANTILNI OBLIK BOLESTI NAKUPLJANJA SIJALINSKE KISELINE
181. INTELEKTUALNE TEŠKOĆE POVEZANE S MUTACIJOM GENA PPP2R5D
182. INTERMITENTNA AKUTNA PORFIRIJA
183. INTERSTICIJSKI CISTITIS
184. IZOVALERIJANSKA ACIDURIJA
185. JANSEN-DE VRIES SINDROM; JDVS
186. JOUBERTOV SINDROM
187. JUBERG-MARSIDI SINDROM
188. JUVENILNI ARTRITIS\_VIŠE OBLIKA
189. KALLMANNOV SINDROM
190. KANALOPATIJA CRAC
191. KARCINOM ŠTITNJAČE
192. KARDIOFACIOKUTANI SINDROM – CFC SINDROM
193. KCNQ2-RELATED EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY
194. KEARNS-SAYRE SINDROM
195. KIENBOCKOVA BOLEST
196. KLASIČNA KONGENITALNA HIPERPLAZIJA ZBOG DEFICIJENCIJE 21-HIDROKSILAZE
197. KLASIČNA PROGRESIVNA SUPRANUKLEARNA PARALIZA (RICHARDSONOV SINDROM)
198. KLASIČNI MYCOSIS FUNGOIDES
199. KLEEFSTRA SINDROM
200. KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER SYNDROME
201. KÖHLEROVA BOLEST
202. KOMPLEKSNI REGIONALNI BOLNI SINDROM TIP 1 (SUDECKOVA ATROFIJA)
203. KONGENITALNA ADRENALNA HIPERPLAZIJA (CAH)
204. KONGENITALNA BULOZNA IHTIOZA (EPIDERMOLITSKA HIPERKERATOZA)
205. KONGENITALNA HIPOTIREOZA
206. KONGENITALNA MIOPATIJA
207. KONGENITALNA MIŠIĆNA DISTROFIJA
208. KONGENITALNA PSEUDOARTROZA FIBULE I TIBIJE
209. KONGENITALNI HIDROCEFALUS
210. KONGENITALNI HIPERINZULINIZAM
211. KONGENITALNI MIASTENIČNI SINDROM
212. KOŠTANA DISPLAZIJA POVEZANA S FGFR3 GENOM
213. KOŽNI NEUROENDOKRINI KARCINOM
214. KRANIOFARINGEOM
215. KRANIOSINOSTOZA
216. KROMOSOMOPATIJE
217. KRONIČNA GRANULOMATOZNA BOLEST
218. KRONIČNA UPALNA DEMIJELINIZACIJSKA POLINEUROPATIJA (CIDP)
219. KRONIČNI AUTOIMUNI HEPATITIS
220. KRONIČNI MULTIFOKALNI OSTEOMIJELITIS (CRMO)
221. LAFORINA BOLEST (PROGRESIVNA MIOKLONIČKA EPILEPSIJA TIP2)
222. LAJMSKA BOLEST (LYME BORRELIOSIS)
223. LAMELARNA IHTIOZA
224. LANGER GIEDION SINDROM
225. LEBEROVA NASLJEDNA OČNA NEUROPATIJA (LHON)
226. LEGG-CALVÉ-PERTHESOVA BOLEST
227. LEIGHOV SINDROM
228. LEIOMIOSARKOM ABDOMENA
229. LENNOX GASTAUT SINDROM
230. LICHEN PLANOPILARIS
231. LICHEN SKLEROZA I ATROFIJA
232. LIMBIČKI ENCEFALITIS
233. LIMFANGIOLEIOMIOMATOZA (LAM)
234. LIMFATIČNA MALFORMACIJA (LIMFANGIOM OBIČNI I DIFUZNI)
235. LIMFEDEM
236. LIPEDEM
237. LIPOSARKOM
238. LIZENCEFALIJA TIP 1
239. LOCALIZED SCLERODERMA- SKLERODEMA MORPHEA
240. LOEYS DIETZOV SINDROM
241. LUMBOSAKRALNA SPINA BIFIDA CYSTICA
242. MAFFUCI SYNDROME
243. MAKRODAKTILIJA
244. MANJAK FAKTORA VII
245. MANJAK LIZOSOMSKE KISELE LIPAZE
246. MARCUS GUNN SINDROM
247. MARFAN SYNDROME
248. MASTOCITOZE
249. MCCUNE-ALBRIGHTOV SINDROM
250. MEGAKONIJALNA MIŠIĆNA DISTROFIJA
251. MELAS (MITOHONDRIJSKA ENCEFALOMIOPATIJA)
252. MENETRIER BOLEST
253. MENINGEOM
254. MENKESOVA BOLEST\_OCCIPITAL HORN SINDROM
255. MERRF SINDROM
256. METAKROMATSKA LEUKODISTROFIJA
257. MIASTENIJA GRAVIS
258. MICROCEFALIJA
259. MIJELOMENINGOKELA (SPINA BIFIDA)
260. MIJEŠANA BOLEST VEZIVNOG TKIVA (MCTD)
261. MIJEŠANA KRIOGLOBULINEMIJA
262. MIKROCEFALNI OSTEODISPLASTIČNI PRIMORDIJALNI PATULJASTI RAST TIP 2 (MOPD2)
263. MIŠIĆNA DISTROFIJA-DISTROGLIKANOPATIJA TIP C (LGMD2N)
264. MITOHONDRIJSKA MIOPATIJA
265. MOEBIUSOV SINDROM
266. MONOSOMIJA 12P
267. MONOSOMIJA 5P (SINDROM MAČJEG PLAČA)
268. MOWAT-WILSON SYNDROME
269. MOYAMOYA BOLEST (MMD)
270. MUENKE SINDROM
271. MUKOLIPIDOZA
272. MUKOPOLISAHARIDOZE (MPS)
273. MULTIPLA ENDOKRINA NEOPLAZIJA- MEN 1
274. MULTIPLA OSTEOCHONDROMA
275. MULTIPLA SISTEMSKA ATROFIJA
276. MULTIPLI MIJELOM
277. MYELOMENINGOCELE
278. NARKOLEPSIJE
279. NASLJEDNA ATTR AMILOIDOZA
280. NASLJEDNI NEDOSTATAK LIPOPROTEIN LIPAZE
281. NEDIFERENCIRANI SINDROM VEZIVNOG TKIVA
282. NEDOSTATAK ALPHA-1 ANTITRIPSINA
283. NEDOSTATAK ENZIMA LECITIN-KOLESTEROL-ACILTRANSFERAZE
284. NEFROGENI DIJABETES INSIPIDUS
285. NEFROTSKI SINDROM\_RAZLIČITE VRSTE
286. NEKLASIČNI SINDROM NEDOSTATKA GLUT1 TRANSPORTERA
287. NEKOMPAKTNA LIJEVA KLIJETKA
288. NETHERTONOV SINDROM
289. NEURALGIJA TRIGEMINUSA
290. NEURALNA CEROIDNA LIPOFUSCINOZA
291. NEUROFIBROMATOZE
292. NIEMANN-PICKOVA BOLEST
293. NIJMEGEN BREAKAGE SINDROM
294. NOONAN SINDROM
295. NOONAN SINDROM S MULTIPLIM LENTIGINOZAMA (LEOPARD SINDROM)
296. NUTCRACKER SINDROM
297. OBIČNA VARIJABILNA IMUNODEFICIJENCIJA (CVID)
298. OKULTNI SPINALNI DISRAFIZAM (PRIMARY TETHERED CORD SYNDROME)
299. OLIGODONCIJA
300. OLLIER
301. OMENNOV SINDROM
302. OPSOKLONUS-MIOKLONUS SINDROM
303. OPTIC DISC PIT
304. OPTIČKI NEUROMIJELITIS (DEVICOVA BOLEST)
305. OSTEOGENESIS IMPERFECTA
306. OSTEOSARKOM
307. PACHYONYCHA CONGENITA
308. PAGETOVA BOLEST (VULVE I DOJKE)
309. PANDAS
310. PANHIPOPITUITARIZAM
311. PAPILOMI KOROIDNOG PLEKSUSA
312. PARCIJALNA DELECIJA DUGOG KRAKA 4 KROMOSOMA
313. PARCIJALNA DELECIJA KRATKOG KRAKA KROMOSOMA 8
314. PARCIJALNA DUPLIKACIJA DUGOG KRAKA KROMOSOMA 14Q
315. PARCIJALNA DUPLIKACIJA DUGOG KRAKA KROMOSOMA 8
316. PARCIJALNA TRISOMIJA 16. KROMOSOMA
317. PARCIJALNA TRISOMIJA KRATKOG KRAKA KROMOSOMA 20
318. PAROKSIZMALNA NOĆNA HEMOGLOBINURIJA\_PNH
319. PAROKSIZMALNI EKSTREMNI BOLNI POREMEĆAJ
320. PARRY-ROMBERGOV SINDROM
321. PEMFIGUS VULGARIS
322. PERINEURALNA CISTA (TARLOVA CISTA)
323. PEUTZ-JEGHEROV SINDROME
324. PHELAN-MCDERMIDOV SINDROM (CHROMOSOME 22Q13.3 DELETION SYNDROME)
325. PLEUROPARENHIMSKA FIBROELASTOZA IDIOPATSKA – IPPFE
326. PLUĆNA AVEOLARNA MIKROLITIJAZA
327. POJASNA MIŠIĆNA DISTROFIJA (KALPAINOPATIJA – LGMDR1(2A))
328. POLANDOV SINDROM
329. POLICITEMIJA RUBRA VERA
330. POLIMIKROGIRIJA
331. POLIMIOZITIS
332. POMT2 POVEZANA ALFA DISTRO-GLIKANOPATIJA
333. POREMEĆAJ METABOLIZMA CINKA
334. POREMEĆAJ METABOLIZMA UGLJIKOHIDRATA
335. POREMEĆAJ RAZGRADNJE MASNIH KISELINA DUGIH LANACA / NEDOSTATAK 3-OH-ACIL-COA DEHIDROGENAZE DUGIH LANACA
336. POREMEĆAJ RAZGRADNJE MASNIH KISELINA KRATKIH LANACA / NEDOSTATAK ACIL-COA- DEHIDROGENAZE KRATKIH LANACA (SCADD)
337. POREMEĆAJ RAZGRADNJE MASNIH KISELINA SREDNJIH LANACA / NEDOSTATAK ACIL-COA- DEHIDROGENAZE SREDNJIH LANACA (MCADD)
338. POREMEĆAJ RAZGRADNJE MASNIH KISELINA VRLO DUGIH LANACA / NEDOSTATAK ACIL-COA- DEHIDROGENAZE VRLO DUGIH LANACA (VLCADD)
339. POREMEĆAJI METABOLIZMA MAGNEZIJA
340. PORFIRIJA CUTANEA TARDA
341. PRADER-WILLI SINDROM
342. PRIMARNA BILIJARNA CIROZA
343. PRIMARNA CILIJARNA DISKINEZIJA (KARTAGENEROV SINDROM)
344. PRIMARNA LATERALNA SKLEROZA (PLS)
345. PRIMARNA ORGANIZIRAJUĆA PNEUMONIJA
346. PRIMARNI SKLEROZIRAJUĆI KOLANGITIS
347. PROGRESIVNA MIOKLONIČKA EPILEPSIJA
348. PROGRESIVNA OSIFICIRAJUĆA FIBRODISPLAZIJA
349. PROPIONSKA ACIDEMIJA
350. PSEUDOACHONDROPLASIA (MULTIPLA EPIFIZNA DISPLAZIJA)
351. PSEUDOHIPOPARATIROIDIZAM
352. PSEUDOMIKSOM PERITONEUMA
353. PSEUDOXANTHOMA ELASTICUM
354. PSEUDOXANTHOMA ELASTICUM (GRONBLAD-STRANDBERG-TOURAINE SYNDROME, PXE)
355. PUDENDALNA NEURALGIJA
356. PUSTULOSIS PALMARIS ET PLANTARIS (PPP)
357. PYLEOVA BOLEST
358. Q GROZNICA
359. RENDU-OSLER-WEBEROVA BOLEST
360. RETINITIS PIGMENTOSA
361. RETTOV SINDROM
362. REUMATIČNA POLIMIJALGIJA
363. ROBINOW SINDROM
364. ROSAI-DORFMANOVA BOLEST
365. RUBINSTEIN-TAYBI SINDROM
366. SAGITALNA SINOSTOZA (SKAFOCEFALIJA, DOLIHOCEFALIJA)
367. SAPHO SINDROM
368. SARKOIDOZA
369. SEKUNDARDNA MIJELOFIBROZA- POLICITEMIJA VERA
370. SEPTO-OPTIČKA DISPLAZIJA
371. SERPIGINOZNA PERFORATIVNA ELASTOZA
372. SHIZENCEFALIJA
373. SIALIDOZA
374. SILVER RUSSELOV SINDROM
375. SIMPTOMATSKA EPILEPSIJA I EPILEPSIJSKI SINDROM S KOMPLEKSNIM PARCIJALNIM NAPADAJIMA
376. SINDROM FRAGILNOG X (FRAXA SINDROM)
377. SINDROM HIPOPLASTIČNOG LIJEVOG SRCA
378. SINDROM KRATKOG CRIJEVA
379. SINDROM PEČENJA USTA
380. SINDROM POPLITEALNOG PTERIGIJA
381. SINDROM POSTURALNE ORTOSTATSKE TAHIKARDIJE (POTS)
382. SINDROM PREKLAPANJA BOLESTI VEZIVNOG TKIVA
383. SINDROM UKOČENE OSOBE
384. SIRINGOMIJELIJA
385. SISTEMSKI ERITEMSKI LUPUS
386. SITUS INVERSUS TOTALIS
387. SJOGRENOV SINDROM
388. SKLERODERMIJA
389. SMITH-FINEMAN-MAYERS SYNDROME
390. SOTOSOV SINDROM
391. SPECKLED LENTIGINOUS NEVUS
392. SPINALNA MIŠIĆNA ATROFIJA\_RAZLIČITE VRSTE
393. SPINOCEREBELARNA ATAKSIJA\_RAZLIČITI TIPOVI
394. STARGARDTOVA BOLEST
395. STEČENI ANGIOEDEM S NEDOSTATKOM C1 INHIBITORA
396. STEVENS-JOHANSONOV SINDROM
397. STILOVA BOLEST
398. STURGE WEBEROV SINDROM
399. TAKAYASU ARTERITIS
400. TEŠKA VARIJABILNA IMUNODEFICIJENCIJA (SCID)
401. TETRASOMIJA KROMOSOMA 18P
402. THOST-UNNA PALMOPALNTARNA KERATODERMA
403. TIBIALNA HEMIMELIJA
404. TOLOSA-HUNTOV SINDROM
405. TREACHER-COLLINSOV SINDROM
406. TREVOROVA BOLEST
407. TRICHORINOPHALANGEAL SINDROM
408. TRISOMIJA 17P
409. TRISOMIJA 9 KROMOSOMA U MOZAIKU
410. TRISOMIJA 9P
411. TRISOMIJA KROMOSOMA 18Q
412. TRISOMIJA XQ28
413. TRMA SINDROM-O TIJAMINU OVISNA MEGALOBLASTIČNA ANEMIJA
414. TROMBOCITOPENIJE
415. TROMBOTIČNA TROMBOCITOPENIČNA PURPURA (MOSCHCOWITZ DISEASE)
416. TRUNCUS ARTERIOSUS
417. TUBEROZNA SKLEROZA (BOURNEVILLEOV SINDROM)
418. TURNEROV SINDROM
419. TURNPENNY-FRY SINDROM
420. USHER SYNDROM
421. USMANI RIAZUDDIN SINDROM
422. UVEITIS
423. VACTERL ASOCIJACIJA
424. VASKULITIS
425. VELIKI KONGENITALNI MELANOCITNI NEVUS
426. VON HIPPEL LINDAU
427. VON HIPPEL LINDAU BOLEST
428. VON WILLEBRAND BOLEST
429. WEST SINDROM
430. WIEDEMANN-STEINER SINDROM
431. WILLIAMS-BEUREN SINDROM
432. WILSONOVA BOLEST
433. WOLF-HIRSCHRONNOV SINDROM
434. X-VEZANA CENTRONUKLEARNA MIOPATIJA (MIOTUBULARNA MIOPATIJA)
435. XIA-GIBBS SINDROM
436. XQ25 MIKRODUPLIKACIJSKI SINDROM