



Ministerstwo Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej

BIURO PEŁNOMOCNIKA RZĄDU
DO SPRAW OSÓB NIEPEŁNOSPRAWNYCH

Załącznik B do pisma nr **BON-IV.4263.61.2025.SJ** Schorzenia, w przypadku potwierdzenia których u orzeczanego dziecka istnieje zasadność kwalifikacji do niepełnosprawności z ustaleniem wskazania w pkt 8) konieczności stałego współdziałania na co dzień opiekuna dziecka w procesie jego leczenia, rehabilitacji i edukacji na okres do ukończenia 16 roku życia.

Lp.	POLSKA NAZWA CHOROBY	ANGIELSKA NAZWA CHOROBY	ORPHA KOD
1	Zespół mikrodelecji 22q11.2 (Zespół DiGeorge'a)	22q11.2 deletion syndrome	567
2	Wrodzona sztywność wielostawowa, artrogrypoza	Arthrogryposis multiplex	1037
3	Ataksja mózdkowa autosomalna dominująca	Autosomal dominant cerebellar ataxia	99
4	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa	Autosomal recessive cerebellar ataxia	1172
5	Zespół Bartha	Barth syndrome	111
6	Zespół sercowo-twarzowo-skórny (CFC)	Cardiofaciocutaneous syndrome	1340
7	Niedobór palmitoyltransferazy karnitynowej (CPT)	Carnitine palmitoyltransferase deficiency	157, 156
8	Choroba Charcot-Marie-Tooth (dziedziczna neuropatia czuciowa i ruchowa)	Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy (grupa chorób)	166
9	Galaktozemia klasyczna	Classic galactosemia	352
10	Homocystynuria klasyczna	Classic homocystinuria	394
11	Wrodzona biegunka chlorowa	Congenital chloride diarrhoea	53689
12	Wodogłowie wrodzone	Congenital hydrocephalus	2185
13	Wrodzony zespół miasteniczny	Congenital myasthenic syndrome	590
14	Choroba Segawy, dystonia z dobrą odpowiedzią na L-DOPA	Dopa-responsive dystonia	255
15	Dystrofia mięśniowa Emery'ego-Dreifussa	Emery-Dreifuss muscular dystrophy	261
16	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z FKRP	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy	34515
17	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z gamma-sarkoglikanem	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy	353
18	Niedobór dehydrogenazy glutarylo-koenzymu A (Kwasica glutarowa typu 1)	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (Glutaric acidemia type 1)	25
19	Choroba spichrzania glikogenu GSD	Glycogen storage disease, GSD	79201

20	Choroba Hartnupów	Hartnup disease	2116
21	Hemofilia A, postać ciężka	Hemophilia, severe	448
22	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy	Hereditary angioedema	91378
23	Dziedziczna paraplegia spastyczna	Hereditary spastic paraplegia	685
24	Niedobór syntetazy holokarboksylazy	Holocarboxylase synthetase deficiency	79242
25	Nietrzymanie barwnika - zespół Blocha-Sulzberger	Incontinentia pigmenti - Bloch-Sulzberger syndrome	464
26	Dysplazja zaciskająca klatki piersiowej - Zespół Jeune'a	Jeune syndrome	474
27	Zespół Johansona i Blizzarda	Johanson-Blizzard syndrome	2315
28	Zespół Jouberta i zaburzeń pokrewnych	Joubert syndrome and related disorders	140874
29	Deficyt 3- hydroksyacylo CoA dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	5
30	Encefalopatia mitochondrialna, kwasica mleczanowa z epizodami udaropodobnymi -zespół MELAS	MELAS	550
31	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	42
32	Zespół małocze-bezocze	Microphthalmia-anophthalmia syndrome	98555
33	Mitochondrialna encefalomiopatia żołądkowo-jelitowa	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy	298
34	Zaburzenie mitochondrialnej fosforylacji oksydacyjnej spowodowane nieprawidłowościami mitochondrialnego DNA	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder	2443
35	Niedobór trójfunkcyjnego białka mitochondrialnego	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	746
36	Zanik wieloukładowy	Multiple system atrophy	102
37	Zanik wieloukładowy typu parkinsonowskiego	Multiple system atrophy, parkinsonian type	98933
38	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	Orofaciodigital syndrome type 1	2750
39	Zespół Pfeiffera	Pfeiffer syndrome	710
40	Fenylketonuria	Phenylketonuria	716
41	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa o początku w dzieciństwie	Spinocerebellar ataxia	
42	Dystrofia miotoniczna Steinerta	Steinert myotonic dystrophy	273
43	Zespół Trachera-Collinsa	Treacher-Collins syndrome	861
44	Stwardnienie guzowate	Tuberous sclerosis complex	805
45	Tyrozynemia typu 1	Tyrosinemia type 1	882
46	Zespół Wernera	Werner syndrome	902
47	Choroba Parkinsona o wczesnym początku	Young-onset Parkinson disease	2828
48	zespół Loey's'a-Dietza	Loeys-Dietz syndrome	60030

49	Zespół Borjesona-Forssmana-Lehmanna	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome	127
50	Zespół Sensenbrenner	Sensenbrenner syndrome (Cranioectodermal dysplasia, CED)	1515
51	Zespół Arnolda-Chiari'ego typ 1	Arnold-Chiari typ 1	268882
52	Anemia Fanconiego	Fanconi anemia	84
53	Zespół Allagille'a	Allagille syndrome	52
54	Choroba syropu klonowego	Maple syrup urine disease (MSUD)	511
55	Hypofosfatazja	Hypophosphatasia	436
56	Zespół Pompego	Pompe syndrome	
57	Krzywica hypofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X	X-linked hypophosphatemic rickets	89936
58	Zespół Freemana-Sheldona	Freeman-Sheldon syndrome	2053