



Ministerstwo Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej

BIURO PEŁNOMOCNIKA RZĄDU
DO SPRAW OSÓB NIEPEŁNOSPRAWNYCH

Załącznik A 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 7) konieczności stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji oraz 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	Achondroplazja	Achondroplasia	15
2	Zespół Aicardi'ego-Goutières	Aicardi-Goutières syndrome (encefalopatia ze zwapnieniem wewnątrzczaszkowym I przewlekłą leukocytozą płynu m-rdz) AGS	51
3	Niedobór alfa 1 antytrypsyny - postać homozygotyczna	Alpha 1 antitrypsin deficiency - postać Homozygotic	60
4	Zespół Alpersa-Huttenlochera	Alpers-Huttenlocher syndrome	726
5	Alfa- i beta-mannozydoza	Alpha-mannosidosis	61
6	Zespół Alströma	Alström syndrome	64
7	Zespół Angelmana	Angelman syndrome	72
8	Zespół Aperta	Apert syndrome	87
9	Niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	35708
10	Ataksja-teleangiektazja	Ataxia-telangiectasia	100
11	Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek	Autosomal recessive polycystic kidney disease	731
12	Autosomalna recesywna złośliwa osteopetroza	Autosomal recessive malignant osteopetrosis	667
13	Zespół Bardeta-Biedla	Bardet-Biedl syndrome	110
14	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa R4 związana z beta-sarkoglikanem	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	119
15	Zespół CHARGE	CHARGE syndrome	138
16	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z kalpainą 3 R1	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	267
17	Dysplazja kampomeliczna	Campomelic dysplasia	140
18	Choroba Canavan	Canavan disease	141
19	Zespół Hellera (dziecięce zaburzenie dezintegracyjne, CDD)	Childhood disintegrative disorder	168782
20	Zespół Cockayne	Cockayne syndrome	191

21	Zespół Coffina-Lowry'ego	Coffin-Lowry syndrome (płeć męska)	192
22	Wrodzony brak ramienia i przedramienia	Congenital absence of upper arm and forearm	294975
23	Wrodzone zaburzenie glikozylacji	Congenital disorder of glycosylation	137
24	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7	Congenital muscular dystrophy with integrin alpha-7 deficiency	34520
25	Zespół Cornelia de Lange	Cornelia de Lange syndrome	199
26	Mukowiscydoza	Cystic fibrosis	586
27	Zespół Dravet (związany z SCN1A)	Dravet syndrome (SCN1A-related disorder)	33069
28	Zespół Dubowitza	Dubowitz syndrome	235
29	Dystrofia mięśniowa Duchenne	Duchenne muscular dystrophy	98896
30	Proste pęcherzowe oddzielanie się naskórka	Epidermolysis bullosa simplex	304
31	Sekwencja deformacyjna akinezji płodu	Fetal akinesia deformation sequence	994
32	Zespół łamliwego (kruchego) chromosomu X	Fragile X syndrome	908
33	Zespół Frasera	Fraser syndrome	2052
34	Ataksja Friedreicha	Friedreich ataxia	95
35	Zespół Frynsa	Fryns syndrome	2059
36	Gangliozydoza GM1	GM1 gangliosidosis	354
37	Gangliozydoza GM2	GM2 gangliosidosis	309152
38	Choroba Gauchera	Gaucher disease - postać niemowlęca	355
39	Encefalopatia glicynowa (nieketotyczna hiperglicynemia)	Glycine encephalopathy	407
40	Niedorozwój dystalnej części kończyny/kończyn, hemimelia	Hemimelia	2130
41	Holoprozencefalia	Holoprosencephaly	2162
42	Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	740
43	Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza	Hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of Sylvius	2182
44	Hyperfenyloalaninemia spowodowana deficytem tetrahydrobiopteryn	Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency	238583
45	Dziedziczne pęcherzowe oddzielanie się naskórka	Inherited epidermolysis bullosa	79361
46	Gładkomózgowie - wada wrodzona centralnego układu nerwowego	lissencephaly	63259
47	Izolowana anencefalia/exencefalia	Isolated anencephaly/exencephaly	1048
48	Izolowany otwarty rozszczep kręgosłupa	Isolated spina bifida aperta	823
49	Kwasica izowalerianowa	Isovaleric acidemia	33
50	Choroba Huntingtona postać młodzieńcza	Juvenile Huntington disease	248111
51	Zespół Kabuki	Kabuki syndrome	2322
52	Choroba Krabbego	Krabbe disease	487
53	Kyfoskoliotyczny typ zespołu Ehlersa-Danłosa	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	1900

54	Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana niedoborem laminy alfa 2, merozyno-ujemna wrodzona dystrofia mięśniowa	Lamin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy	258
55	Zespół Larsena	Larsen syndrome	503
56	Wrodzona ślepotą Lebera	Leber congenital amaurosis	65
57	Dziedziczna atrofia nerwu wzrokowego Lebera	Leber hereditary optic neuropathy	104
58	Choroba Lebera "plus"	Leber plus disease	99718
59	Zespół Leigha	Leigh syndrome	506
60	Zespół Lesch-Nyhana	Lesch-Nyhan syndrome	510
61	Fenyloketonuria matczyna z małą głową	Maternal phenylketonuria with microcephaly	2209
62	Zespół Meckela	Meckel syndrome	564
63	Choroba Menkesa	Menkes disease	565
64	Leukodystrofia metachromatyczna	Metachromatic leukodystrophy	512
65	Zespół Millera-Diekera	Miller-Dieker syndrome	531
66	Neurodegeneracja związana z białkiem błony mitochondrialnej	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration	289560
67	Zespół Mowata-Wilson	Mowat-Wilson syndrome	2152
68	Mukolipidoza (grupa chorób)	Mucopolipidosis	79212
69	Mukopolisacharydoza (grupa chorób)	Mucopolysaccharidosis	79213
70	Miopatia nemalinowa	Nemaline myopathy	607
71	Ostra niewydolność oddechowa noworodków spowodowana niedoborem SP-B	Neonatal acute respiratory distress due to SP-B deficiency	217563
72	Wady cewy nerwowej	Neural tube defects	3388
73	Zespoły neurozwyrodnieniowe spowodowane gromadzeniem się żelaza w mózgu	Neurodegeneration with brain iron accumulation	385
74	Wrodzona wielostawowa artrogrypoza pochodzenia neurogennego	Neurogenic arthrogryposis multiplex congenita	1143
75	Zapalenie rdzenia i nerwów wzrokowych	Neuromyelitis optica spectrum disorder	71211
76	Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa	Neuronal ceroid lipofuscinosis	216
77	Niedobór kwasnej sfingomielinazy (ASMD), dawniej zespół Niemann-Picka	Acid sphingomyelinase deficiency	77292
78	Zespół Nijmegen	Nijmegen breakage syndrome	647
79	Nieimmunologiczny obrzęk płodu	Non-immune hydrops fetalis	363999
80	Zespół oczno-mózgowo-nerkowy - zespół Lowe'a	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	534
81	Zespół hiperteloryzmu - nieprawidłowości przetyku - spodziectwo - zespół Opitza G/BBB	Opitz G/BBB syndrome	2745
82	Wrodzona łamliwość kości, postać ciężka	Osteogenesis imperfecta, severe	666

83	Neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	157850
84	Napadowa kinezygenna (wywoływana ruchem) dyskineza	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia	98809
85	Choroba Pelizaeusa Merzbachera (jedna grupa)	Pelizaeus-Merzbacher disease	702
86	Zespół pletwistości	Popliteal pterygium syndrome	294963
87	Zespół Pradera-Willi'ego	Prader-Willi syndrome	739
88	Postępujące porażenie nadjądrowe	Progressive supranuclear palsy	683
89	Postępujące porażenie nadjądrowe - zespół korowo-podstawny	progressive supranuclear palsy - corticobasal palsy	240103
90	Kwasica propionowa	Propionic acidemia	35
91	Rdzeniowy zanik mięśni i wszystkie schorzenia z tej grupy	Spinal muscular atrophy (SMA) and related diseases	70
92	Padaczka pirydoksynozależna	Pyridoxine-dependent epilepsy	3006
93	Niedobór karboksylazy pirogronianowej	Pyruvate carboxylase deficiency	3008
94	Choroba Refsuma	Refsum disease	773
95	Obustronna agenezja nerek	Renal agenesis, bilateral	1848
96	Zespół Retta	Rett syndrome	778
97	Zespół Rubinsteina-Taybi'ego	Rubinstein-Taybi syndrome	783
98	Zespół Seckela	Seckel syndrome	808
99	Syrenomelia	Sirenomelia	3169
100	Zespół Smitha-Lemli'ego-Opitza	Smith-Lemli-Opitiz syndrome	818
101	Zespół Smith-Magenis	Smith-Magenis syndrome	819
102	Zespół Sotosa	Sotos syndrome	821
103	Choroba Taya-Sachsa	Tay-Sachs disease	845
104	Dysplazja tanatoforyczna	Thanatophoric dysplasia	2655
105	Triploidia	Triploidy	3376
106	Zespół WAGR - zespół guza Wilmsa, aniridii, wad układu moczowo-płciowego i niepełnosprawności intelektualnej	WAGR syndrome	893
107	Zespół Walkera-Wartburga	Walker-Warburg syndrome	899
108	Zespół Williama	Williams syndrome	904
109	Zespół Wolfa-Hirschhorna	Wolf-Hirschhorn syndrome	280
110	Zespół Wolframa	Wolfram syndrome	3463
111	Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X	X-linked adrenoleukodystrophy	43
112	Miopatia centronuklearna sprzężona z chromosomem X	X linked centronuclear myopathy	596
113	Chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	35173
114	Zespół Kleefstry	Kleefstra syndrome	261494

115	Zespół alfa-talazemii z niepełnosprawnością intelektualną sprzężoną z chromosomem X	ATR-X	847
116	Postępująca kostniejąca fibrodysplazja (FOP)	Fibrodysplasia ossificans progressiva - FOP	337
117	Synaptopatie	Synaptopathies (np. SYNGAP1, SATB2)	liczne kody ORPHA
118	Zespół niepełnosprawności intelektualnej spowodowany mutacją DYRK1A	DYRK1A syndrome	464306
119	Zespół Cri du Chat (delecja 5p)	Cri du chat syndrome (5p deletion)	261893
120	Zespół Potockiego-Lupskiego - zespół mikroduplikacji 17p11.2	Potocki-Lupski syndrome (17p11.2 microduplication syndrome)	1713
121	Genetycznie uwarunkowane (z określonym patogennym wariantem genetycznym) zespoły neurorozwojowe z niepełnosprawnością intelektualną	Genetycznie uwarunkowane (z określonym patogennym wariantem genetycznym) zespoły neurorozwojowe z niepełnosprawnością intelektualną	
122	Zespół Phelan-McDermid	Phelan-McDermid syndrome	662169
123	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy, zespół Baraitsera-Wintera	Baraitser-Winter syndrome	2995
124	Zespół Schinzela-Giediona	Schinzel-Giedion syndrome	798
125	Zespół Allana-Herndorna-Dudley'a	Allan-Herndon-Dudley syndrome (MCT8 deficit)	59
126	Mnogi niedobór sulfataz	Multiple sulfatase deficiency	585
127	Zespół Coffina-Siris	Coffin-Siris syndrome	1465
128	Zespół Koolen'a-de Vries'a	Koolen-de Vries syndrome	96169
129	Zespół Ohdo	Ohdo syndrome (Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type)	3047
130	Zespół Pitta-Hopkinsa	Pitt-Hopkins syndrome	2896
131	Zespół Bainbridge'a-Ropersa	Bainbridge-Ropers syndrome	352577
132	Zespół Bohringa-Opitza	Bohring-Opitz Syndrome	97297
133	Zaburzenia glikozylacji (CDG) - patrz 47	Congenital disorders of glycosylation (CDG)	137
134	Zespół Schaafa-Yang	Schaaf-Yang syndrome	398069
135	Zespół Alazami'ego	Alazami syndrome	319671
136	Zespół Blooma	Bloom syndrome (NI, niedorozwój mowy, białaczki, nadwrażliwość na środki uszkodzające DNA, niskorosłość)	125
137	Zespół Warszawski	Warsaw syndrome (NI, wady wrodzone, białaczki, nadwrażliwość na UV, niskorosłość)	280558
138	Dziecięca hyperglycynemia nieketotyczna - patrz 75	Non-ketotic hyperglycinemia	289860
139	Zespół Ondyny	Ondine syndrome	661
140	Zespół Pallistera-Killiana (tetrasomia 12p)	Pallister-Killian syndrome (12p tetrasomy)	884
141	Zaburzenia metabolizmu puryn i pirymidyn	Purine and pyrimidine metabolism disorder	79224

142	Zaburzenia metabolizmu cyklu mocznikowego i detoksykacji amoniaku	Urea cycle metabolism and ammonia detoxication disorders	79167
143	Trisomia chromosomu 13 (zespół Patau)	Trisomy 13	3378
144	Trisomia chromosomu 18 (zespół Edwardsa)	Trisomy 18	3380
145	Nie zrównoważone aberracje chromosomów autosomalnych z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu od umiarkowanego do ciężkiego (ring chromosom, izochromosom, delecja, duplikacja)	Unbalanced autosome aberrations with medium to severe intellectual disability (ring chromosome, isochromosome, deletion, duplication)	
146	Zespół Robertsza	Roberts syndrome	3103
147	Schizencefalia	Schisencephaly	799
148	Zespół KBG	KBG syndrome	2332
149	Zespół dysmorficzny związany z dystalną arthrogrypozą, dysmorfia twarzy i zaburzeniem rozwoju uwarunkowany heterozygotyczną mutacją w genie NALCN (CLIFAHDD)		562528
150	Zespół Costello powiązany z HRAS	HRAS-Related Costello Syndrome	3071