

Załącznik do rozporządzenia Ministra Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej z dnia 26 maja 2025 r. (Dz. U. poz. 682)

KATALOG RZADKICH CHOROÓB GENETYCZNYCH O JEDNORODNYM I NIEZMIENNYM PRZEBIEGU

Lp.	Nazwa choroby	Numer ORPHA
1	Achondroplazja	15
2	Zespół Aicardiego i Goutièresa	51
3	Wrodzony niedobór alfa-1 - antytrypsyny – postać homozygotyczna	60
4	Zespół Alpersa i Huttenlochera	726
5	Alfa- i beta-mannozydoza	61
6	Zespół Alströma	64
7	Zespół Angelmana	72
8	Zespół Aperta	87
9	Niedobór dekarboksylazy L - aminokwasów aromatycznych	35708
10	Ataksja-teleangiektazja	100
11	Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek	731
12	Autosomalna recesywna złośliwa osteopetroza	667
13	Zespół Bardeta-Biedla	110
14	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa R4 związana z betasarkoglikanem	119
15	Zespół CHARGE	138
16	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z kalpainą 3 R1	267
17	Dysplazja kampomeliczna	140
18	Choroba Canavan	141

19	Zespół Hellera (dziecięce zaburzenie dezintegracyjne)	168782
20	Zespół Cockayne'a	191
21	Zespół Coffina-Lowry'ego	192
22	Wrodzony brak ramienia i przedramienia	294975
23	Wrodzone zaburzenie glikozylacji	137
24	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7	34520
25	Zespół Cornelia de Lange	199
26	Mukowiscydoza	586
27	Zespół Dravet	33069
28	Zespół Dubowitza	235
29	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	98896
30	Proste pęcherzowe oddzielanie się naskórka	304
31	Sekwencja deformacyjna akinezji płodu	994
32	Zespół łamliwego (kruchego) chromosomu X	908
33	Zespół Frasera	2052
34	Ataksja Friedreicha	95
35	Zespół Frynsa	2059
36	Gangliozydoza GM1	354
37	Gangliozydoza GM2	309152
38	Choroba Gauchera	355
39	Encefalopatia glicynowa (nieketotyczna hiperglicynemia)	407
40	Niedorozwój dystalnej części kończyny/kończyn, hemimelia	2130
41	Holoprozencefalia	2162
42	Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda	740
43	Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza	2182
44	Hyperfenyloalaninemia spowodowana deficytem tetrahydrobiopteryn	238583
45	Dziedziczne pęcherzowe oddzielanie się naskórka	79361
46	Iniencefalia	63259
47	Izolowana anencefalia/eksencefalia	1048

48	Izolowany otwarty rozszczep kręgosłupa	823
49	Kwasica izowalerianowa	33
50	Choroba Huntingtona – postać młodzieńcza	248111
51	Zespół Kabuki	2322
52	Choroba Krabiego	487
53	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny	1900
54	Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana niedoborem laminy alfa 2, merozyjno-ujemna wrodzona dystrofia mięśniowa	258
55	Zespół Larsena	503
56	Wrodzona ślepotę Lebera	65
57	Dziedziczna atrofia nerwu wzrokowego Lebera	104
58	Choroba Lebera 'plus'	99718
59	Zespół Leigha	506
60	Zespół Lesch-Nyhana	510
61	Fenylketonuria matczyna z małogłowie	2209
62	Zespół Meckela	564
63	Choroba Menkesa	565
64	Leukodystrofia metachromatyczna	512
65	Zespół Millera-Diekera	531
66	Neurodegeneracja związana z białkiem błony mitochondrialnej	289560
67	Zespół Mowata-Wilsona	2152
68	Mukolipidoza (grupa chorób)	79212
69	Mukopolisacharydoza (grupa chorób)	79213
70	Miopatia nemalinowa	607
71	Ostra niewydolność oddechowa noworodków spowodowana niedoborem SP-B	217563
72	Wady cewy nerwowej	3388
73	Zespoły neurozwyrodnieniowe spowodowane gromadzeniem się żelaza w mózgu	385
74	Wrodzona wielostawowa artrogrypoza pochodzenia neurogennego	1143
75	Zapalenie rdzenia i nerwów wzrokowych	71211
76	Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa	216
77	Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ASMD), dawniej zespół Niemann-Picka	77292
78	Zespół Nijmegen	647

79	Nieimmunologiczny obrzęk płodu	363999
80	Zespół oczno-mózgowo-nerkowy (zespół Lowe'a)	534
81	Zespół Opitza GBBB	2745
82	Wrodzona łamliwość kości – postać ciężka	666
83	Neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu	157850
84	Napadowa kinezygenna (wywoływana ruchem) dyskineza	98809
85	Choroba Pelizaeusa Merzbachera (jedna grupa)	702
86	Zespół płetwistości	294963
87	Zespół Pradera-Willi'ego	739
88	Postępujące porażenie nadjądrowe	683
89	Postępujące porażenie nadjądrowe – zespół korowo-podstawny	240103
90	Kwasica propionowa	35
91	Rdzeniowy zanik mięśni i wszystkie schorzenia z tej grupy	70
92	Padaczka pirydoksynozależna	3006
93	Niedobór karboksylazy pirogronianowej	3008
94	Choroba Refsuma	773
95	Obustronna agenezja nerek	1848
96	Zespół Retta	778
97	Zespół Rubinsteina i Taybiego	783
98	Zespół Seckela	808
99	Syrenomelia	3169
100	Zespół Smitha-Lemliego-Opitza	818
101	Zespół Smith-Magenis	819
102	Zespół Sotosa	821
103	Choroba Taya-Sachsa	845
104	Dysplazja tanatoforyczna	2655
105	Triploidia	3376
106	Zespół WAGR – zespół guza Wilmsa, aniridii, wad układu moczowo-płciowego i niepełnosprawności intelektualnej	893
107	Zespół Walkera i Warburga	899
108	Zespół Williamsa	904
109	Zespół Wolfa-Hirschhorna	280

110	Zespół Wolframa	3463
111	Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X	43
112	Miopatia centronuklearna sprzężona z chromosomem X	596
113	Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X	35173
114	Zespół Kleefstra	261494
115	Zespół alfa talasemia – niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X	847
116	Postępująca kostniejąca fibrodysplazja (FOP)	337
117	Synaptopatie	różne numery ORPHA
118	Zespół niepełnosprawności intelektualnej spowodowany mutacją DYRK1A	464306
119	Zespół Cri du Chat (delecja 5p)	261893
120	Zespół Potockiego-Lupskiego – zespół mikroduplikacji 17p11.2	1713
121	Genetycznie uwarunkowane (z określonym patogennym wariantem genetycznym) zespoły neurorozwojowe z niepełnosprawnością intelektualną	różne numery ORPHA
122	Zespół Phelan-McDermid	662169
123	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy, zespół Baraitsera-Wintera	2995
124	Zespół Schinzela-Giediona	798
125	Zespół Allana, Herndorna i Dudley'a	59
126	Mnogi niedobór sulfataz	585
127	Zespół Coffin-Siris	1465
128	Zespół Koolenai De Vries	96169
129	Zespół Ohdo	3047
130	Zespół Pitta-Hopkinsa	2896
131	Zespół Bainbridge'a-Ropersa	352577
132	Zespół Bohringa-Opitza	97297
133	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II	157
134	Zespół Schaafa-Yanga	398069
135	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna typu Alazamiego	319671
136	Zespół Blooma	125
137	Zespół Warszawski	280558
138	Dziecięca encefalopatia glicynowa	289860
139	Zespół Ondyny	661

140	Zespół Pallistera-Killiana (tetrasomia 12p)	884
141	Zaburzenia metabolizmu puryn i pirymidyn	79224
142	Zaburzenia metabolizmu cyklu mocznikowego i detoksykacji amoniaku	79167
143	Trisomia chromosomu 13 (zespół Patau'a)	3378
144	Trisomia chromosomu 18 (zespół Edwardsa)	3380
145	Nie zrównoważone aberracje chromosomów autosomalnych z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu od umiarkowanego do ciężkiego (ring chromosom, izochromosom, delecja, duplikacja)	różne numery ORPHA
146	Zespół Roberts'a	3103
147	Schizencefalia	799
148	Zespół KBG	2332
149	Zespół dysmorficzny związany z dystalną arthrogyrozą, dysmorfia twarzy i zaburzeniem rozwoju uwarunkowany heterozygotyczną mutacją w genie NALCN (Zespół CLIFAHDD)	562528
150	Zespół Costello powiązany z HRAS	3071
151	Zespół mikrodelecji 22q11.2 (zespół DiGeorge'a)	567
152	Wrodzona wielostawowa artrogyroza	1037
153	Ataksja mózdkowa autosomalna dominująca	99
154	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa	1172
155	Zespół Bartha	111
156	Zespół sercowo-twarzowo-skrótny (CFC)	1340
157	Niedobór palmitylotransferazy 1A karnityny	156
158	Choroba Charcot-Marie-Tooth (dziedziczna neuropatia czuciowa i ruchowa)	166
159	Galaktozemia klasyczna	352
160	Homocystynuria klasyczna	394
161	Wrodzona biegunka chlorowa	53689
162	Wodogłowie wrodzone	2185
163	Wrodzony zespół miasteniczny	590
164	Choroba Segawy, dystonia z dobrą odpowiedzią na L-DOPA	255
165	Dystrofia mięśniowa Emery'ego-Dreifussa	261
166	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z FKRP	34515

167	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z gamma-sarkoglikanem	353
168	Niedobór dehydrogenazy glutarylo-koenzymu A (kwasica glutarowa typu 1)	25
169	Choroba spichrzania glikogenu GSD	79201
170	Choroba Hartnupów	2116
171	Hemofilia A – postać ciężka	448
172	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy	91378
173	Dziedziczna paraplegia spastyczna	685
174	Niedobór syntetazy holokarboksylazy	79242
175	Nietrzymanie barwnika (zespół Blocha i Sulzbergera)	464
176	Dysplazja zaciskająca klatki piersiowej (zespół Jeune'a)	474
177	Zespół Johansona i Blizzarda	2315
178	Zespół Joubert i zaburzeń pokrewnych	140874
179	Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3 – hydroksyacetylo-CoA	5
180	Encefalopatia mitochondrialna, kwasica mleczanowa z epizodami udaropodobnymi – zespół MELAS	550
181	Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acylo-CoA	42
182	Zespół małowocze-bezocze	98555
183	Mitochondrialna encefalomiopatia żołądkowo-jelitowa	298
184	Zaburzenie mitochondrialnej fosforylacji oksydacyjnej spowodowane nieprawidłowościami mitochondrialnego DNA	2443
185	Niedobór trójfunkcyjnego białka mitochondrialnego	746
186	Zanik wieloukładowy	102
187	Zanik wieloukładowy typu parkinsonowskiego	98933
188	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	2750
189	Zespół Pfeiffera	710
190	Fenylketonuria	716
191	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa o początku w dzieciństwie	różne numery ORPHA
192	Dystrofia miotoniczna Steinerta	273
193	Zespół Treacher-Collins	861
194	Stwardnienie guzowate	805

195	Tyrozynemia typu 1	882
196	Zespół Wernera	902
197	Choroba Parkinsona o wczesnym początku	2828
198	Zespół Loey-Dietz	60030
199	Zespół Borjesona-Forssmana-Lehmanna	127
200	Zespół Sensenbrenner	1515
201	Malformacja Arnolda i Chiari typ 1	268882
202	Anemia Fanconiego	84
203	Zespół Alagille	52
204	Choroba syropu klonowego	511
205	Hipofosfatazja	436
206	Zespół Pompego	różne numery ORPHA
207	Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X	89936
208	Zespół Freemana-Sheldona	2053