

Перелік рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя хворих або до їх інвалідизації та мають визнані методи лікування

1. Хвороба Гоше
2. Класична фенілкетонурія та інші форми гіперфенілаланінемії
3. Гемофілія
4. Муковісцидоз
5. Мукополісахаридоз I, II, VI типів
6. Гіпофізарний нанізм
7. Тирозинемія
8. Хвороба Андерсон- Фабрі
9. Хвороба Помпе
10. Хвороба Німана-Піка
11. Лейциноз (хвороба «кленового сиропу»)
12. Органічні ацидурії (ізовалеріанова, метилмалонова, пропіонова, глутарова ацидурії)
13. Гомоцистинурія
14. Галактоземія
15. Спадкові порушення обміну жирних кислот (MCAD, LCAD, LCHAD, SCAD)
16. Цитрулінемія та інші порушення обміну сечовини
17. Недостатність біотинідази
18. Порушення обміну міді (Хвороба Вільсона)
19. Первинний (вроджений) імунодефіцит (з переважною недостатністю антитіл або тяжкий комбінований імунодефіцит)
20. Гемолітико-уремічний синдром
21. Пароксизмальна нічна гемоглобінурія (Маркіафави-Мікеле)
22. Ідіопатична тромбоцитопенічна пурпура (синдром Еванса)
23. Легенева (артеріальна) гіпертензія (ідіопатична, первинна)