

ГЕНЕТИЧНО ОБУСЛОВЕНО РАЗСТРОЙСТВО:	КАТЕГОРИЯ:	ИНТЕРВЕНЦИЯ:
17-бета –хидроксистероид-дехидрогеназен X дефицит (<i>HSD17B10</i>)	метаболично	профилактика
3-бета-хидроксистероид-дехидрогеназен дефицит, тип II (<i>HSD3B2</i>)	ендокринно	профилактика
3-хидроксиацил-СоА дехидрогеназен дефицит (M/SCHAD) (<i>HADH</i>)	метаболично	диета
3-метилкротонил-СоА карбоксилазен дефицит (<i>MCCC1, MCCC2</i>)	метаболично	диета
3-метилглутаконова ацидурия, тип I (<i>AUH</i>)	метаболично	друго
3-фосфоглицерат дехидрогеназен дефицит (<i>PHGDH</i>)	метаболично	диета
46XY гонадна дисгенезия, тип 1 (<i>SRY</i>)	ендокринно	ранно лечение
Абеталипопротеинемия (<i>MTTP</i>)	метаболично	диета
Ахроматопсия (<i>CNGA3, CNGB3</i>)	неврологично	друго
Ентеропатичен акродерматит (синдром на Бранд, болест на Далболт-Клос) (<i>SLC39A4</i>)	метаболично	профилактика
Остра чернодробна недостатъчност при новородените (<i>TRMU</i>)	метаболично	ранно лечение
Ацил-СоА дехидрогеназен дефицит на средната верига (<i>ACADM</i>)	метаболично	диета
Вродена адренална хиперплазия свързана с 11-бета-хидроксилазен дефицит (<i>CYP11B1</i>)	ендокринно	профилактика
Адреноркотиотропен дефицит (<i>TBX19</i>)	ендокринно	профилактика
Адренолевкодистрофия (<i>ABCD1</i>)	неврологично	ранно лечение
Синдром на Alagille (<i>JAG1, NOTCH2</i>)	синдром	ранно лечение
Алфа-метилацетоacetна ацидурия/ β -кетотиолазен дефицит (<i>ACAT1</i>)	метаболично	диета
Синдром на Alport (<i>COL4A5, COL4A3, COL4A4</i>)	неврологично	ранно лечение
Синдром на Alström (<i>ALMS1</i>)	синдром	профилактика
Синдром на Andermann (вродена моторно-сензорна невропатия с агенезия на corpus callosum) (<i>SLC12A6</i>)	неврологично	ранно лечение
Вродена дизеритропоеична анемия с или без неутропения и/или тромбоцитопения (<i>GATA1</i>)	хематологично	ранно лечение
Псевдохипералдостеронизъм (Ulick синдром) (<i>HSD11B2</i>)	ендокринно	профилактика
Аргининемия (<i>ARG1</i>)	метаболично	диета
Аргининосукциназен дефицит, ацидурия (<i>ASL</i>)	метаболично	диета
Аритмия (Brugada синдром 3, Timothy синдром) (<i>CACNA1C</i>)	сърдечно-съдово	ранно лечение
ARVC и свързаните фенотипове (<i>DSP</i>)	сърдечно-съдово	ранно лечение
Аспартилглюкозаминурия (<i>AGA</i>)	метаболично	ранно лечение
Атаксия с изолиран дефицит на витамин Е (<i>TTPA</i>)	неврологично	диета
Автозомен доминантен хипер-IgE синдром (AD-HIES) (<i>STAT3</i>)	имунологично	профилактика
Автоимунен полиендокринен синдром, тип 1 (APECED) (<i>AIRE</i>)	имунологично	ранно лечение
Автозомно-рецесивна поликистоза на бъбреците (<i>PKHD1</i>)	урогенитално	ранно лечение
Автозомно-рецесивна спастична атаксия на Charlevoix-Saguenay (<i>SACS</i>)	неврологично	ранно лечение
Синдром на Barth (<i>TAZ</i>)	метаболично	ранно лечение
Синдром на Bartter, тип 4A (рецесивен) (<i>BSND</i>)	урогенитално	профилактика
Синдром на Bernard-Soulier (<i>GP1BB, GP9</i>)	хематологично	профилактика

ГЕНЕТИЧНО ОБУСЛОВЕНО РАЗСТРОЙСТВО:	КАТЕГОРИЯ:	ИНТЕРВЕНЦИЯ:
Биотинидазен дефицит, множествен карбоксилазен дефицит (BTD)	метаболично	профилактика
Тромбоцитни разстройства (GP6, P2RY12)	хематологично	профилактика
Синдром на Bloom (BLM)	синдром	ранно лечение
Бранхиоторенален синдром (BORSD) (EYA1, SIX1)	синдром	профилактика
Синдром на Brugada (SCN5A)	сърдечно-съдово	профилактика
Бутирилхолинестеразен дефицит (BCHE)	метаболично	друго
Болест на Canavan (ASPA)	неврологично	ранно лечение /рехабилитация
Синдром на Cantu (ABCC9)	мускуло-скелетно	ранно лечение
Карбамоилфосфат-синтетазен дефицит тип I (CPS1)	метаболично	диета
Първичен системен карнитин дефицит (абсорбиционен/транспортен дефект) (SLC22A5)	метаболично	профилактика
Карнитин-ацилкарнитин транслоказен дефицит (SLC25A20)	метаболично	диета
Carpenter синдром (RAB23)	мускуло-скелетно	ранно лечение
Дисплазия тип хрущяли-коса/Аноксетична дисплазия (RMRP)	синдром	ранно лечение
Катехоламинергична полиморфна камерна тахикардия (CASQ2)	сърдечно-съдово	профилактика
CDG1b (MPI)	метаболично	ранно лечение
Централен хипотиреоидизъм с макроорхидизъм (IGSF1)	ендокринно	профилактика
Синдром на церебралния креатинов дефицит (GAMT, GATM)	метаболично	профилактика
Церебрална холестериноза, CTX (CYP27A1)	метаболично	ранно лечение
Хореоатетоза, хипотиреоидизъм и респираторен дистрес синдром (NKX2-1)	ендокринно	профилактика
Хронична грануломатоза (CYBA, CYBB)	имунологично	друго
Синдром на Chudley-McCullough (GPSM2)	неврологично	профилактика
Първична цилиарна дискинезия (ARMC4, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CFAP298, DNAAF1, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAJB13, DRC1, GAS8, LRRRC6, MCIDAS, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, TTC25, ZMYND10)	белодробно	ранно лечение
Цитрулинемия (ASS1, SLC25A13)	метаболично	диета
Синдром на Cockayne/ксеродерма пигментозум (DeSanctis-Cacchione)/Синдром на UV-свръхчувствителност (ERCC6)	синдром	ранно лечение
Комбинирана маленова и метилмаленова ацидурия (ACSF3)	метаболично	друго
Комбиниран оксидативен дефицит на фосфорилирането, тип 3 (TSFM)	метаболично	ранно лечение
Вродена амегакарицитна тромбоцитопения (MPL)	хематологично	ранно лечение
Вроден дефект в синтеза на жлъчния секрет (AKR1D1, HSD3B7)	метаболично	профилактика
Вроден нефротичен синдром (NPHS1, NPHS2)	урогенитално	ранно лечение
Вродена неутропения (ELANE, HAX1)	хематологично	ранно лечение
Кортикостерон-метилоксидазен дефицит (CYP11B2)	ендокринно	профилактика
Карнитин-палмитоилтрансферазен дефицит (CPT-1A дефицит) (CPT1A)	метаболично	диета
Синдром на Crigler-Najjar, типове 1 и 2 / Синдром на Gilbert (UGT1A1)	метаболично	ранно лечение
Дерматохалазия (кутис лакса), AD 1 / Надклапна аортна стеноза (ELN)	сърдечно-съдово	ранно лечение

ГЕНЕТИЧНО ОБУСЛОВЕНО РАЗСТРОЙСТВО:	КАТЕГОРИЯ:	ИНТЕРВЕНЦИЯ:
Муковисцидоза (<i>CFTR</i>)	синдром	ранно лечение
Цистиноза (<i>CTNS</i>)	метаболично	ранно лечение
Вродена глухота (<i>ACTG1, CDH23, CLDN14, ESRRB, FGF3, GIPC3, GJB2, GJB6, ILDR1, KCNQ4, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MYO15A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, POU3F4, PTPRQ, PJK, S1PR2, SLITRK6, SMPX, STRC, TBC1D24,TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP</i>)	неврологично	профилактика
Неонатален захарен диабет (<i>GCK, INS</i>)	ендокринно	профилактика
Анемия на Diamond-Blackfan (<i>RPL11, RPL5, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29</i>)	хематологично	ранно лечение
Дистална ренална тубуларна ацидоза и други разстройства, свързани с гена <i>SLC4A1 (SLC4A1)</i>	урогенитално	ранно лечение
Дистония 9, автозомно-рецесивни синдроми 1 и 2 на <i>GLUT1</i> дефицит (<i>SLC2A1</i>)	неврологично	диета
Дистония, DOPA-зависим сепиаптерин-редуктазен дефицит (<i>SPR</i>)	метаболично	профилактика
Ранна инфантилна епилептична енцефалопатия/EIEE (<i>SCN2A, SCN8A, KCNQ2</i>)	неврологично	ранно лечение
Синдром на Ehlers-Danlos, тип IV (васкуларен тип) (<i>COL3A1</i>)	мускуло-скелетно	профилактика
Етилмалонова енцефалопатия (<i>ETHE1</i>)	метаболично	ранно лечение
Болест на Fabry (<i>GLA</i>)	метаболично	профилактика
Дефицит на фактор V (<i>F5</i>)	хематологично	профилактика
Дефицит на фактор VII (<i>F7</i>)	хематологично	профилактика
Дефицит на фактор X (<i>F10</i>)	хематологично	профилактика
Дефицит на фактор XI, автозомно-рецесивен (<i>F11</i>)	хематологично	профилактика
Дефицит на фактор XIIIА (<i>F13A1</i>)	хематологично	ранно лечение
Дефицит на фактор XIIIВ (<i>F13B</i>)	хематологично	ранно лечение
Фамилна аденоматозна полипоза (ФАП) (<i>APC</i>)	рак	профилактика
Фамилна дизалбуминемична хипертироксинемия (<i>ALB</i>)	метаболично	профилактика
Фамилна дизавтономия (<i>ELP1</i>)	неврологично	ранно лечение
Фамилна хиперхолестеролемия (<i>APOB, LDLR</i>)	метаболично	профилактика
Фамилни инфантилни гърчове с пароксизмална хореоатетоза (<i>PRRT2</i>)	неврологично	ранно лечение
Фамилна средиземноморска треска, AD/AR, мутации, свързани с бъбречна недостатъчност (<i>MEFV</i>)	имунологично	профилактика
Анемия на Fanconi (<i>FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI</i>)	хематологично	ранно лечение
Вродена фолатна малабсорбция (<i>SLC46A1</i>)	метаболично	диета
Фруктозо-1,6-бифосфатазен дефицит (<i>FBP1</i>)	метаболично	диета
Фруктозна непоносимост (<i>ALDOB</i>)	метаболично	диета
Вродена мускулна дистрофия, тип Fukuyama/Поясна мускулна дистрофия 2M/Синдром на Walker-Warburg/DCM фенотип с ранна изява в детството (<i>FKTN</i>)	мускуло-скелетно	ранно лечение
Галактокиназен дефицит с катаракта (<i>GALK1</i>)	метаболично	диета
Галактозо-епимеразен дефицит (<i>GALE</i>)	метаболично	диета
Галактоземия (<i>GALT</i>)	метаболично	диета
Болест на Gaucher, тип I (<i>GBA</i>)	метаболично	профилактика
Генерализирана TRH-резистентност (<i>TRHR</i>)	ендокринно	профилактика

ГЕНЕТИЧНО ОБУСЛОВЕНО РАЗСТРОЙСТВО:	КАТЕГОРИЯ:	ИНТЕРВЕНЦИЯ:
Синдром на Gitelman (<i>SLC12A3</i>)	урогенитално	профилактика
Тромбастения (синдром) на Glanzmann (<i>ITGA2B, ITGB3</i>)	хематологично	профилактика
Глутарова ацидемия, тип II (<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>)	метаболично	профилактика
Глутарова ацидурия, тип I (<i>GCDH</i>)	метаболично	диета
Глутатйон-синтезазен дефицит (<i>GSS</i>)	метаболично	профилактика
Болести на гликогенното съхранение (<i>AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PHKA2, PHKB, PYGL, SLC37A4</i>)	метаболично	диета/ранно лечение
Изолиран дефицит на растежния хормон, тип IA (рецесивен) (<i>GH1</i>)	ендокринно	ранно лечение
Спираловидна атрофия на хороидеята и ретината (<i>OAT</i>)	метаболично	диета
Хемоглобинопатии (включващи бета-таласемия и сърповидно-клетъчна анемия) (<i>HBB</i>)	хематологично	профилактика
Анемия, дължаща се на недостиг на глюкозо-6-фосфат дехидрогеназа (<i>G6PD</i>)	хематологично	профилактика
Фамилна хемофагоцитна лимфохистиоцитоза 3 (<i>UNC13D</i>)	имунологично	профилактика
Хемофилия (<i>F8, F9</i>)	хематологично	профилактика
Наследствен параганглиомно-феохромоцитомен синдром 4 (<i>SDHB</i>)	рак	профилактика
Наследствена спастична параплегия тип 11 (<i>SPG11</i>)	неврологично	ранно лечение
Синдром на Hermansky-Pudlak (<i>HPS1, HPS2, HPS3</i>)	синдром	ранно лечение
Дефицит на хексозаминидаза А (включително болест на Tay-Sachs) (<i>HEXA</i>)	метаболично	друго
HMG-CoA лиаза дефицит/3-хидрокси-3-метилглутарова ацидурия (<i>HMGCL</i>)	метаболично	диета
HMG-CoA-синтезазен дефицит (<i>HMGCS2</i>)	метаболично	диета
Холокарбоксилазо-синтезазен дефицит (<i>HLCS</i>)	метаболично	профилактика
Хомоцистинурия (<i>CBS, MTRR, MTR</i>)	метаболично	диета/профилактика
Фамилен хипералдостеронизъм, тип III (<i>KCNJ5</i>)	ендокринно	профилактика
Синдром на хиперимуниглобулин E/IgE (Buckley синдром), автозомно-рецесивен (<i>DOCK8</i>)	синдром	профилактика
Хиперинсулинемична хипогликемия (<i>ABCC8, KCNJ11</i>)	ендокринно	профилактика
Синдром на хиперамиемия-хиперинсулинизъм (<i>GLUD1</i>)	ендокринно	диета
Хиперметионинемия, вследствие на аденозин-киназен дефицит (<i>ADK</i>)	метаболично	диета
Синдром на хиперорнитинемия-хиперамиемия-хомоциструлинемия (<i>SLC25A15</i>)	метаболично	диета
Хиперпаратиреоидизъм (<i>CASR, CD73</i>)	ендокринно	профилактика
Хиперфенилаланинемия, BH4 дефицит (<i>GCH1, PCBD1, PTS, QDPR</i>)	метаболично	профилактика/диета
Хипофосфатазия (<i>ALPL</i>)	мускуло-скелетно	друго
Хипотиреоидизъм (<i>PAX8, THRA, TSHB, TSHR</i>)	ендокринно	профилактика
Хипоурикемия, тип 2 (<i>SLC2A9</i>)	урогенитално	ранно лечение
Имунен дефицит (<i>CARD11, CD3D, CD3E, CD40LG, CORO1A, DNMT3B, GATA2, NFKB2, PIK3CD</i>)	имунологично	профилактика
Интерлевкин-2-рецепторен алфа-верижан дефицит (<i>IL2RA</i>)	имунологично	профилактика
Интринзик-факторен дефицит (<i>GIF</i>)	хематологично	профилактика
Извалерианова ацидемия (<i>IVD</i>)	метаболично	диета

ГЕНЕТИЧНО ОБУСЛОВЕНО РАЗСТРОЙСТВО:	КАТЕГОРИЯ:	ИНТЕРВЕНЦИЯ:
Синдром на Jervell и Lange-Nielsen (<i>KCNQ1</i>)	сърдечно-съдово	профилактика
Синдром на Joubert/Синдром на Meckel-Gruber/BBS13 (<i>MKS1</i>)	синдром	ранно лечение
Ювенилна полипоза/Синдром на наследствени хеморагични телеангиектазии (<i>SMAD4</i>)	рак	ранно лечение
LAMA2-асоциирана мускулна дистрофия (<i>LAMA2</i>)	мускуло-скелетно	ранно лечение
LCHAD дефицит (<i>HADHA</i>)	метаболично	диета
Синдром на Leigh, френско-канадски тип (<i>LRPPRC</i>)	метаболично	ранно лечение
Синдром на Li-Fraumeni (<i>TP53</i>)	рак	ранно лечение
Липоамид-дехидрогеназен дефицит/Болест на урина като кленов сироп, тип III (<i>DLD</i>)	метаболично	ранно лечение
Липоидна надбъбречна хиперплазия (<i>STAR</i>)	ендокринно	профилактика
Липопротеин-липазен дефицит (<i>LPL</i>)	метаболично	диета
Фосфорилазо-киназен дефицит/Болест на гликогенното съхранение IXС (<i>GSD9C</i>) (<i>PHKG2</i>)	метаболично	диета
Синдром на Loeys-Dietz 5 (<i>TGFB3</i>)	мускуло-скелетно	диета
Синдром на удължения QT-интервал (<i>CALM1, CALM2, KCNH2</i>)	сърдечно-съдово	профилактика
Лимфопролиферативен синдром 1 (<i>ITK</i>)	имунологично	ранно лечение
Лизинурична протеинова непоносимост (<i>SLC7A7</i>)	метаболично	профилактика
Малигнена хипертермия (<i>CACNA1S, RYR1</i>)	неврологично	профилактика
Малонил-СоА-декарбоксилазен дефицит (<i>MLYCD</i>)	метаболично	диета
Болест на урина като кленов сироп (<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i>)	метаболично	диета
Синдром на Marfan (<i>FBN1</i>)	мускуло-скелетно	ранно лечение
Болест на McArdle (<i>PYGM</i>)	метаболично	профилактика
Болест на Menkes (<i>ATP7A</i>)	метаболично	ранно лечение
Метахроматична левкодистрофия (<i>ARSA</i>)	метаболично	профилактика
Метионин-аденозилтрансферазен-I/III-дефицит (<i>MAT1A</i>)	метаболично	диета
Метилмалонова ацидурия (<i>LMBRD1, MMAA, MMAV, MMACHC, MMADHC, MMUT</i>)	метаболично	диета
Метилмалонил-СоА-епимеразен дефицит (<i>MCEE</i>)	метаболично	диета
Дефицит на митохондриалния комплекс I (<i>NDUFS6</i>)	метаболично	друго
MODY-диабет (<i>HNF1A, HNF4A</i>)	ендокринно	профилактика
Синдром на Muckle-Wells/ CINCA синдром/Индуциран от студа наследствен възпалителен синдром 1 (<i>NLRP3</i>)	имунологично	профилактика
Муколипидоза тип IV (<i>MCOLN1</i>)	метаболично	ранно лечение
Мукополизахарозидоза (<i>ARSB, GALNS, IDS, IDUA</i>)	метаболично	ранно лечение
Синдром на Muenke (<i>FGFR3</i>)	мускуло-скелетно	ранно лечение
Множествена ендокринна неоплазия I (<i>MEN1</i>)	рак	профилактика
Множествена ендокринна неоплазия II (<i>RET</i>)	рак	профилактика
MYH9-асоциирани разстройства (MYH9RD) (<i>MYH9</i>)	хематологично	ранно лечение
Миопатичен СРТИI-дефицит (<i>CPT2</i>)	метаболично	диета

ГЕНЕТИЧНО ОБУСЛОВЕНО РАЗСТРОЙСТВО:	КАТЕГОРИЯ:	ИНТЕРВЕНЦИЯ:
N-ацетилглутамат-синтаза дефицит (NAGS)	метаболично	диета
Бъбречен инсипиден (безвкусен) диабет, тип II (AQP2)	урогенитално	профилактика
X-свързан инсипиден диабет (AVPR2)	ендокринно	профилактика
Невродегенерация, вследствие на церебрален фолатно-транспортен дефицит (FOLR1)	неврологично	профилактика
Неврофиброматоза, тип 1 (NF1)	синдром	ранно лечение
Невронална цероидна липофуциноза 1 (PPT1)	метаболично	ранно лечение
Болест на Nieman-Pick (NPC1, NPC2, SMPD1)	метаболично	ранно лечение
Синдром на Noonan (PTPN11, RIT1)	синдром	ранно лечение
Остеогенезис имперфекта (COL1A1, COL1A2)	мускуло-скелетно	профилактика
Остеопороза 1 (TCIRG1)	мускуло-скелетно	профилактика
Орнитин-транскарбамилазен дефицит (OTC)	метаболично	диета
Панкреатична (бета-клетъчна) агенезия 1 (PDX1)	синдром	профилактика
Синдром на Pendred (SLC26A4)	синдром	профилактика
Персистиращ артериален трункус/Трункусни аномалии (NKX2-6)	сърдечно-съдово	ранно лечение
Синдром на Peutz-Jeghers (STK11)	рак	профилактика
Фенилкетонурия (PAH)	метаболично	диета
Феохромоцитомата (MAX)	рак	профилактика
Аденоми на хипофизата, включително: Еозинофилен аденом/ACTH-секретиращ аденом/Пролактином (AIP)	рак	профилактика
Множествен хипофизарен дефицит (LHX3, POU1F1, PROP1)	ендокринно	профилактика
Вродени нарушения на гликозилирането (PMM2-дефицит) (PMM2)	метаболично	ранно лечение
Ювенилна интестинална полипоза (BMPR1A)	рак	профилактика
Първична вродена глаукома (CYP1B1)	неврологично	профилактика
Първична хипероксалурия (AGXT, GRHPR, HOGA1)	метаболично	профилактика/диета
Пропионова ацидемия (PCCA, PCCB)	метаболично	ранно лечение
Вроден протромбинов дефицит (F2)	хематологично	ранно лечение
Псевдохипоалдостеронизъм (SCNN1A, SCNN1B)	ендокринно	профилактика
PTEN хамартомен туморен синдром (PTEN)	рак	профилактика
Пиридоксин 5'-фосфат оксидазен дефицит (PNPO)	метаболично	профилактика
Пиридоксин зависима епилепсия (ALDH7A1)	неврологично	диета
Тромбоцитно нарушение тип Quebec (PLAU)	хематологично	профилактика
Бъбречна тубуларна ацидоза и глухота (ATP6V1B1)	урогенитално	профилактика
Ретикулна дисгенеза (AK2)	имунологично	профилактика
Ретинобластома (RB1)	рак	профилактика
ТКИД, AP, T-негативен/B-позитивен тип (JAK3)	имунологично	профилактика
Синдром на Segawa, рецесивен тип (TH)	неврологично	профилактика

ГЕНЕТИЧНО ОБУСЛОВЕНО РАЗСТРОЙСТВО:	КАТЕГОРИЯ:	ИНТЕРВЕНЦИЯ:
Селективен Т-клетъчен дефект (<i>ZAP70</i>)	имунологично	профилактика
SESAME синдром (<i>KCNJ10</i>)	синдром	ранно лечение
ТКИД (<i>ADA, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, PTPRC, RAG1, RAG2</i>)	имунологично	профилактика
Болест на натрупването на сialова киселина (<i>SLC17A5</i>)	метаболично	ранно лечение
Ситостеролемия (<i>ABCG5</i>)	метаболично	диета
SLC26A2-асоциирани разстройства (известни по-рано, като DTD и DTDST) (<i>SLC26A2</i>)	мускуло-скелетно	ранно лечение
Синдром на Smith-Lemli-Opitz (<i>DHCR7</i>)	синдром	ранно лечение
Сфероцитоза (<i>ANK1, EPB42</i>)	хематологично	друго
Синдром на Stickler (<i>COL2A1, COL9A1, COL11A1</i>)	синдром	профилактика
Дисфункция на тиаминовия метаболизъм 2 (биотин- или тиамин-зависима енцефалопатия тип 2) (<i>SLC19A3</i>)	метаболично	профилактика
Тиамин-зависима мегалобластна анемия (<i>SLC19A2</i>)	метаболично	ранно лечение
Тромбофилия (<i>PROC, PROS1</i>)	хематологично	профилактика
Тиреоидна дисхормоногенеза (<i>DUOX2, DUOXA2, IYD, SLC5A5, TG, TPO</i>)	ендокринно	профилактика
Транскобаламин-II дефицит (<i>TCN2</i>)	хематологично	профилактика
Синдром на Treacher Collins (<i>POLR1D, TCOF1</i>)	синдром	профилактика
Трифункционален протеинов дефицит (<i>HADHB</i>)	метаболично	диета
Туберозна склероза (<i>TSC1, TSC2</i>)	синдром	ранно лечение
Тирозинемия (<i>FAH, HPD, TAT</i>)	метаболично	ранно лечение/диета
Синдром на Usher (<i>ADGRV1, CIB2, CLRN1, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN</i>)	синдром	профилактика
Витамин D-зависим рахит, тип I (<i>CYP27B1</i>)	метаболично	профилактика
Витамин К-зависима коагулопатия (<i>GGCX</i>)	хематологично	профилактика
Дълговерижен хидроксиацил-коензим-А-дехидрогеназен (VLCAD-) дефицит (<i>ACADVL</i>)	метаболично	диета
Синдром на von Hippel-Lindau (<i>VHL</i>)	рак	профилактика
Синдром на Waardenburg (<i>MITF, SNAI2, PAX3, EDN3, SOX10</i>)	синдром	профилактика
Тумор на Wilms (<i>WT1</i>)	рак	профилактика
Болест на Wilson (<i>ATP7B</i>)	метаболично	диета
Болест на Wolman (инфантилен тип) – Болест на съхранението на холестеролови естери (<i>LIPA</i>)	метаболично	профилактика