

СОДЕРЖАНИЕ

Аарскога синдром	8
Адреногенитальный синдром (врожденная дисфункция коры надпочечников).....	9
Алажиля синдром.....	11
Алкаптонурия.....	12
Альбинизм глазокожный	13
Альшорта синдром	15
Альфа-1-антитрипсина недостаточность.....	16
Альфа-маннозидоз.....	18
Альфа-талассемия	20
Ангельмана синдром	22
Анемия серповидноклеточная.....	23
Анемия Фанкони	24
Аперта синдром	26
Аритмогенная дисплазия правого желудочка.....	28
Атаксия-телеangiэкзазия	30
Атаксия Фридрейха.....	31
Атрофия зрительных нервов Лебера	33
Ахондроплазия	34
Барде-Бидля синдром	36
Беквита-Видемана синдром	37
Блума синдром	39
Бругада синдром.....	40
Ваарденбурга синдром	42
Вернера синдром	43
Виллебранда болезнь	44
Вильсона-Коновалова болезнь.....	45
Вильямса синдром	47
Вольфа-Паркинсона-Уайта синдром.....	48
Вольфа-Хиршхорна синдром	49

Вольфрама синдром	50
Галактоземия.....	52
Гемофилия А	53
Гемофилия В	55
Гемохроматоз	56
Германски – Пудлака синдром	58
Гиперхолестеринемия семейная	60
Гипомеланоз Ито	62
Гипотиреоз врожденный	64
Гиршпрунга болезнь	66
Глазозубопальцевый синдром	68
Глаукома врожденная первичная	70
Гликогеноз I типа (Гирке)	71
Гликогеноз II типа (Помпе).....	72
Гликогеноз III типа (Кори).....	74
Гликогеноз V типа (Мак-Ардла).....	76
Гомоцистинурия	77
Горлина синдром	79
Гоше болезнь.....	81
Дауна синдром.....	83
Делекции 1p36 синдром	85
Делекции 22q11.2 синдром	87
Дефицит глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы	88
Жильбера синдром	89
Кальмана синдром (гипогонадотропный гипогонадизм и аносмия).....	91
Канавана болезнь.....	93
Кардиомиопатия гипертрофическая семейная	95
Кардиомиопатия дилатационная семейная.....	97
Кауден синдром	99
Кеннеди болезнь	100
Кляйнфельтера синдром.....	101
Коккейна синдром	102
Корнелии де Ланге синдром	103
Костелло синдром	105
Кошачьего глаза синдром	107
Кошачьего крика синдром	108

Коффина-Лоури синдром.....	109
Краббе болезнь.....	111
Крузона синдром.....	112
Ларона синдром	113
Леша-Нихана синдром	114
Лиддла синдром	116
Линча синдром (наследственный неполипозный рак толстой кишки).....	118
Лоу синдром	119
Мартина-Белл синдром	120
Марфана синдром	122
Менкеса болезнь	123
Миотоническая дистрофия	125
Миотония Томсена	128
Множественных эндокринных неоплазий синдром, тип 1 (MEN1)	129
Множественных эндокринных неоплазий синдром, тип 2 (MEN2)	130
Муковисцидоз.....	132
Мукополисахаридоз I типа	133
Мукополисахаридоз II типа (Хантера).....	135
Мукополисахаридоз III типа (Сан-Филиппо)	137
Мукополисахаридоз IV типа (Моркио).....	138
Мышечная атрофия спинальная	140
Мышечная дистрофия псевдогипертрофическая (Дюшенна/Беккера)	142
Найджмен синдром.....	144
Нейрофиброматоз I типа	146
Нимана-Пика болезнь	147
Нунан синдром.....	149
Ослера-Рендю-Вебера синдром	150
Остеогенез несовершенный.....	151
Параплегии спастические наследственные	153
Паркинсона болезнь	155
Патау синдром.....	156
Пейтца-Йегерса синдром	158
Пендрела синдром	159

Периодическая болезнь	160
Пигментный ретинит.....	161
Прадера-Вилли синдром.....	163
Поликистоз почек инфантильного типа	164
Поликистоз почек взрослого типа	166
Полипоз кишечника адноматозный.....	167
Рак молочной железы (и яичников) наследственный.....	169
Расселла-Силвера синдром	171
Рахит витамин D-зависимый	172
Рахит гипофосфатемический X-сцепленный (фосфат-диабет).....	174
Ретинобластома.....	175
Ретта синдром.....	177
Рубинштейна-Тейби синдром	179
Смита-Лемли-Опица синдром	181
Смит-Магенис синдром	182
Стиклера синдром.....	183
Сотоса синдром.....	184
Тёрнера синдром	186
Тея-Сакса болезнь	188
Тричера-Коллинза синдром	190
Туберозный склероз.....	191
Удлиненного интервала QT синдром	193
Ушера синдром.....	195
Фабри болезнь.....	197
Фенилкетонурия	198
Хиппеля-Линдау болезнь.....	199
Холта-Орама синдром.....	201
Хорея Гентингтона.....	202
Целиакия	204
Цистиноз	205
Черепно-ключичный дизостоз.....	206
Шарко-Мари-Тус болезнь.....	207
Элרסа-Данло синдром	209
Эдвардса синдром	211