

	SanGene NewBorn	2950 lei	4-6 saptamani
Nr. Crt	Afectiune genetica	Categorie	Managem nt caz
1	Deficiență de 17-beta- hidroxisteroid dehidrogenază X (HSD17B10)	Metabolic	Preventie
2	3-beta-hidroxisteroid dehidrogenază, tip II, deficit (HSD3B2)	Endocrin	Preventie
3	Deficitul de 3-hidroxiacil- CoA dehidrogenază (M/SCHAD) (HADH)	Metabolic	Dieta
4	Deficiență de 3- metilcrotonil-CoA carboxilază (MCCC1, MCCC2)	Metabolic	Dieta
5	acidurie 3- metilglutaconică, tip I (AUH)	Metabolic	Altele
6	Deficitul de 3- fosfoglicerat dehidrogenază (PHGDH)	Metabolic	Dieta
7	46XY inversarea sexului 1 (SRY)	Endocrin	Interventie timpurie
8	Abetalipoproteinemie (MTTP)	Metabolic	Dieta
9	Acromatopsie (CNGA3, CNGB3)	Neurologic	Altele
10	Acrodermatita enteropată (SLC39A4)	Metabolic	Preventie

11	Insuficiență hepatică acută infantilă (TRMU)	Metabolic	Intervenție timpurie
12	Acil-CoA dehidrogenază, lanț mediu, deficit de (ACADM)	Metabolic	Dieta
13	Hiperplazia suprarenală, congenitală, din cauza deficitului de 11-beta-hidroxilază (CYP11B1)	Endocrin	Prevenție
14	Deficitul de hormon adrenocorticotrop (TBX19)	Endocrin	Prevenție
15	Adrenoleucodistrofie (ABCD1)	Neurologic	Intervenție timpurie
16	Sindromul Alagille (JAG1, NOTCH2)	Sindromic	Intervenție timpurie
17	Acidurie alfa-metilacetoacetică/deficit de β-cetotiolază (ACAT1)	Metabolic	Dieta
18	Sindromul Alport (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Neurologic	Intervenție timpurie
19	Sindromul Alström (ALMS1)	Sindromic	Prevenție
20	Sindromul Andermann (Neuropatia motrică și senzorială ereditară cu agenezia corpului calos) (SLC12A6)	Neurologic	Intervenție timpurie
21	Anemie, cu sau fără neutropenie și/sau anomalii plachetare	hematologic	Intervenție timpurie

	(GATA1)		
22	Exces aparent de mineralocorticoizi (HSD11B2)	Endocrin	Preventie
23	Arginemie (ARG1)	Metabolic	Dieta
24	Acidurie argininosuccinică (ASL)	Metabolic	Dieta
25	Aritmie (sindromul Brugada 3, sindromul Timothy) (CACNA1C)	Cardiovascular	Interventie timpurie
26	ARVC și fenotipuri înrudite (DSP)	Cardiovascular	Interventie timpurie
27	Aspartilglucozaminurie (AGA)	Metabolic	Interventie timpurie
28	Ataxie cu deficit izolat de vitamina E (TTPA)	Neurologic	Dieta
29	Boală atopică și eozinofilă, sindrom de infecție recurentă cu hiper-IgE (STAT3)	Imunologic	Preventie
30	Poliendocrinopatie autoimună-candidoză-distrofie ectodermică (APECED) (AIRE)	Imunologic	Interventie timpurie
31	Boala polichistică de rinichi autosomal recesivă (PKHD1)	Urogenital	Interventie timpurie
32	Ataxia spastică autosomal recesiv Charlevoix-Saguenay (SACS)	Neurologic	Interventie timpurie
33	Sindromul Barth (TFAZZIN)	Metabolic	Interventie timpurie

34	Sindromul Bartter tip 4A (recesiv) (BSND)	Urogenital	Preventie
35	Sindromul Bernard-Soulier (GP1BB, GP9)	hematologic	Preventie
36	Deficitul de biotinidază (BTD)	Metabolic	Preventie
37	Tulburare de sângerare, de tip trombocitar (GP6, P2RY12)	hematologic	Preventie
38	Sindromul Bloom (BLM)	Sindromic	Interventie timpurie
39	Tulburarea spectrului branhiootorenal (BORSD) (EYA1, SIX1)	Sindromic	Preventie
40	Sindromul Brugada (SCN5A)	Cardiovascular	Preventie
41	Deficitul de butirilcolinesterază (BCHE)	Metabolic	Altele
42	Boala Canavan (ASPA)	Neurologic	Interventie timpurie de susținere îngrijire
43	Sindromul Cantu (ABCC9)	Musculo-scheletice	Interventie timpurie
44	Deficitul de carbamoilfosfat sintetaza I (CPS1)	Metabolic	Interventie timpurie
45	Deficit de carnitină, primar sistemic (defect de absorbție a carnitinei/defect de transport al carnitinei) (SLC22A5)	Metabolic	Preventie

46	Deficitul de carnitină-acilcarnitin translocază (SLC25A20)	Metabolic	Dieta
47	Sindromul Carpenter (RAB23)	Musculo-scheletice	Interventie timpurie
48	Tahicardie ventriculară polimorfă catecolaminergică (CASQ2)	Cardiovascular	Preventie
49	Displazia cartilajului-par/Displazia anauxetică (RMRP)	Sindromic	Interventie timpurie
50	CDG1b (MPI)	Metabolic	Interventie timpurie
51	Hipotiroidismul central și mărirea testiculelor (IGSF1)	Endocrin	Preventie
52	Sindromul deficitului de creatină cerebrală (GAMT, GATM)	Metabolic	Preventie
53	Xantomatoza cerebrotendinoasă (CYP27A1)	Metabolic	Interventie timpurie
54	Coreoatetoză, hipotiroidism și detresă respiratorie neonatală (NKX2-1)	Endocrin	Preventie
55	Boală granulomatoasă cronică (CYBA, CYBB)	Imunologic	Altele
56	Sindromul Chudley-McCullough (GPSM2)	Neurologic	Preventie
57	Dischinezie ciliară, primară (CFAP298, CCDC39, CCDC40,	Pulmonar	Interventie timpurie

	CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF5,ODAD3, ODAD4, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, ZMYND10) DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAJB13, DNAAF4, DNAAF11, DRC1, GAS8, MCIDAS, ODAD1, ODAD2,		
58	Citrulinemie (ASS1, SLC25A13)	Metabolic	Dieta
59	Sindromul Cockayne/Xeroderma Pigmentosum (DeSanctis- Cacchione)/sindromul sensibil la UV (ERCC6)	Sindromic	Interventie timpurie
60	Acidurie combinată malonic și metilmalonic (ACSF3)	Metabolic	Altele
61	Deficiența de fosforilare oxidativă combinată 3 (TSFM)	Metabolic	Interventie timpurie
62	Trombocitopenie amegacariocitară congenitală (MPL)	hematologic	Interventie timpurie
63	Defect congenital de sinteză a acidului biliar (AKR1D1, HSD3B7)	Metabolic	Prevenție
64	Sindrom nefrotic congenital (NPHS1, NPHS2)	Urogenital	Interventie timpurie

65	Neutropenie congenitală (ELANE, HAX1)	hematologic	Interventie timpurie
66	Deficitul de corticosteron metiloxidază (CYP11B2)	Endocrin	Preventie
67	Deficit de CPT, hepatic, tip IA (CPT1A)	Metabolic	Dieta
68	Sindromul Crigler-Najjar, tipurile 1 și 2 / Sindromul Gilbert (UGT1A1)	Metabolic	Interventie timpurie
69	Cutis Laxa, AD 1 / Stenoza aortică supralvalvară (ELN)	Cardiovascular	Interventie timpurie
70	Fibroza chistica (CFTR)	Sindromic	Interventie timpurie
71	Cistinoză (CTNS)	Metabolic	Interventie timpurie
72	Surditate (ACTG1, CDH23, CLDN14, ESRRB, FGF3, GIPC3, GJB2, GJB6, ILDR1, KCNQ4, LOXHD1, PJKV, S1PR2, SLITRK6, SMPX, STRC, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP) LRTOMT, MARVELD2, MYO15A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, POU3F4, PTPRQ,	Neurologic	Preventie
73	Diabet zaharat, neonatal permanent (GCK, INS)	Endocrin	Preventie
74	Anemia Diamond-Blackfan (RPL11, RPL5,	hematologic	Interventie timpurie

	RPS19, RPS24, RPS26, RPS29)		
75	Acidoza tubulară renală distală și alte tulburări legate de SLC4A1 (SLC4A1)	Urogenital	Interventie timpurie
76	Distonie 9, sindroame de deficit de GLUT1 1 și 2, autosomal recesiv (SLC2A1)	Neurologic	Dieta
77	Distonie, sensibilă la dopa, din cauza deficitului de sepiapterin reductază (SPR)	Metabolic	Preventie
78	Encefalopatie epileptică infantilă precoce (SCN2A, SCN8A, KCNQ2)	Neurologic	Interventie timpurie
79	Sindromul Ehlers-Danlos tip IV - tip vascular (COL3A1)	Musculo-scheletice	Preventie
80	Encefalopatia etilmalonica (ETHE1)	Metabolic	Interventie timpurie
81	Boala Fabry (GLA)	Metabolic	Preventie
82	Deficiența factorului V (F5)	hematologic	Preventie
83	Deficiență de factor VII (F7)	hematologic	Preventie
84	Deficiență de factor X (F10)	hematologic	Preventie
85	Deficit de factor XI, autosomal recesiv (F11)	hematologic	Preventie
86	Deficit de factor XIII A	hematologic	Interventie

	(F13A1)		timpurie
87	Deficit de factor XIII B (F13B)	hematologic	Interventie timpurie
88	Polipoza adenomatoasa familiala (APC)	Cancer	Preventie
89	Hipertiroxinemia familială disalbuminemică (ALB)	Metabolic	Preventie
90	Disautonomie familială (ELP1)	Neurologic	Interventie timpurie
91	Hipercolesterolemie familială (APOB, LDLR)	Metabolic	Preventie
92	Convulsii infantile familiale cu coreoatetoză paroxistică (PRRT2)	Neurologic	Interventie timpurie
93	Febră mediteraneană familială, AD/AR, mutații clasice asociate cu insuficiență renală (MEFV)	Imunologic	Preventie
94	Anemia Fanconi (FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI)	hematologic	Interventie timpurie
95	Malabsorbție a folaiilor, ereditară (SLC46A1)	Metabolic	Dieta
96	Deficitul de fructoză bisfosfatază (FBP1)	Metabolic	Dieta
97	Intoleranță la fructoză (ALDOB)	Metabolic	Dieta
98	Distrofie musculară congenitală Fukuyama/Distrofie	Musculo-scheletice	Interventie timpurie

	musculară a centurii membrelor 2M/sindrom Walker- Warburg/fenotip DCM (debut în copilărie) (FKTN)		
99	Deficit de galactokinază cu cataractă (GALK1)	Metabolic	Dieta
10 0	Deficitul de galactoză epimerază (GALE)	Metabolic	Dieta
10 1	Galactozemie (GALT)	Metabolic	Dieta
10 2	Boala Gaucher, tip I (GBA1)	Metabolic	Preventie
10 3	Rezistența generalizată a hormonilor de eliberare a tiotropinei (TRHR)	Endocrin	Preventie
10 4	Sindromul Gitelman (SLC12A3)	Urogenital	Preventie
10 5	Trombastenia Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)	hematologic	Preventie
10 6	Acidemie glutarica tip II (ETFA, ETFB, ETFDH)	Metabolic	Preventie
10 7	Glutaricacidurie tip I (GCDH)	Metabolic	Dieta
10 8	Deficitul de glutation sintetază (GSS)	Metabolic	Preventie
10 9	Boli de depozitare a glicogenului (AGL, G6PC1, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PHKA2, PHKB, PYGL,	Metabolic	Dieta/ Preventie

	SLC37A4)		
11 0	Deficit de hormon de creștere, izolat, tip IA (recesiv) (GH1)	Endocrin	Intervenție timpurie
11 1	Atrofia giratorie a coroidelor și retinei (OAT)	Metabolic	Dieta
11 2	Boala hemoglobinei SC (inclusiv beta talasemie și siclemie) (HBB)	hematologic	Prevenție
11 3	Anemia hemolitică datorată deficitului de G6PD (G6PD)	hematologic	Prevenție
11 4	Limfohistiocitoză hemofagocitară, familială, 3 (UNC13D)	Imunologic	Prevenție
11 5	Hemofilie (F8, F9)	hematologic	Prevenție
11 6	Sindromul 4 paragangliom-feocromocitom ereditar (SDHB)	Cancer	Prevenție
11 7	Paraplegie spastică ereditară tip 11 (SPG11)	Neurologic	Intervenție timpurie
11 8	Sindromul Hermansky-Pudlak (HPS1, HPS3, HPS4)	Sindromic	Intervenție timpurie
11 9	Deficit de hexozaminidază A (inclusiv boala Tay-Sachs) (HEXA)	Metabolic	Altele
12 0	Deficit de HMG-CoA liază/acidurie 3-hidroxi-3-metilglutaric (HMGCL)	Metabolic	Dieta

12 1	Deficit de HMG-CoA sintetaza-2 (HMGCS2)	Metabolic	Dieta
12 2	Deficitul de holocarboxilază sintetază (HLCS)	Metabolic	Preventie
12 3	Homocistinurie (CBS, MTRR, MTR)	Metabolic	Dieta/ Preventie
12 4	Hiperaldosteronism, tip familial III (KCNJ5)	Endocrin	Preventie
12 5	Sindrom de infecție recurentă hiper-IgE, autosomal recesiv (DOCK8)	Sindromic	Preventie
12 6	Hipoglicemie hiperinsulinemică (ABCC8, KCNJ11)	Endocrin	Preventie
12 7	Sindromul hiperinsulinism-hiperamoniemie (GLUD1)	Endocrin	Dieta
12 8	Hipermetioninemie datorată deficitului de adenzin kinază (ADK)	Metabolic	Dieta
12 9	Sindromul hiperornitinemie-hiperamoniemie-homocitrulinemie (SLC25A15)	Metabolic	Dieta
13 0	Hiperparatiroidism (CASR, CDC73)	Endocrin	Preventie
13 1	Hiperfenilalaninemie, deficit de BH4 (GCH1, PCBD1, PTS, QDPR)	Metabolic	Preventie/ Dieta
13	Hipofosfatazia (ALPL)	Musculo-	Altele

2		scheletice	
13 3	Hipotiroidism (PAX8, THRA, TSHB, TSHR)	Endocrin	Preventie
13 4	Hiporicemie renală, tip 2 (SLC2A9)	Urogenital	Interventie timpurie
13 5	Imunodeficiență (CARD11, CD3D, CD3E, CD40LG, CORO1A, DNMT3B, GATA2, NFKB2, PIK3CD)	Imunologic	Preventie
13 6	Receptor de interleukină-2, lanț alfa, deficiență de (IL2RA)	Imunologic	Preventie
13 7	Deficiența factorului intrinsec (CBLIF)	hematologic	Preventie
13 8	Acidemie izovalerică (IVD)	Metabolic	Dieta
13 9	Sindromul Jervell și Lange-Nielsen (KCNQ1)	Cardiovascular	Preventie
14 0	Sindrom Joubert/sindrom Meckel-Gruber/BBS13 (MKS1)	Sindromic	Interventie timpurie
14 1	Polipoză juvenilă/sindrom de telangiectazie hemoragică ereditară (SMAD4)	Cancer	Interventie timpurie
14 2	Distrofia musculară legată de LAMA2 (LAMA2)	Musculo-scheletice	Interventie timpurie
14 3	deficit de LCHAD (HADHA)	Metabolic	Interventie timpurie

14 4	Sindromul Leigh tip franco-canadian (LRPPRC)	Metabolic	Interventie timpurie
14 5	Sindromul Li-Fraumeni (TP53)	Cancer	Interventie timpurie
14 6	Deficiență de lipoamidă dehidrogenază/Boala urinară de sirop de artar tip III (DLD)	Metabolic	Interventie timpurie
14 7	Hiperplazia lipoid suprarenală (STAR)	Endocrin	Preventie
14 8	Deficitul de lipoprotein lipază (LPL)	Metabolic	Dieta
14 9	Deficiența de fosforilază kinază hepatică/Boala de depozitare a glicogenului IXC (GSD9C) (PHKG2)	Metabolic	Dieta
15 0	Sindromul Loeys-Dietz 5 (TGFB3)	Musculo-scheletice	Interventie timpurie
15 1	Sindromul QT lung (CALM1, CALM2, KCNH2)	Cardiovascular	Preventie
15 2	Sindromul limfoproliferativ 1 (ITK)	Imunologic	Interventie timpurie
15 3	Intoleranță la proteină lizinurică (SLC7A7)	Metabolic	Preventie
15 4	Susceptibilitate la hipertermie malignă (CACNA1S, RYR1)	Neurologic	Preventie
15 5	Deficitul de malonil-CoA decarboxilază (MLYCD)	Metabolic	Dieta
15	Boala urinei cu sirop de artar (BCKDHA,	Metabolic	Dieta

6	BCKDHB, DBT)		
15 7	Sindromul Marfan (FBN1)	Musculo-scheletice	Interventie timpurie
15 8	Boala McArdle (PYGM)	Metabolic	Preventie
15 9	Boala Menkes (ATP7A)	Metabolic	Interventie timpurie
16 0	Leucodistrofie metacromatică (ARSA)	Metabolic	Preventie
16 1	Deficit de metionin adenoziltransferaza I/III (MAT1A)	Metabolic	Dieta
16 2	Acidurie metilmalonica (LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT)	Metabolic	Dieta
16 3	Deficitul de metilmalonil-CoA epimeraza (MCEE)	Metabolic	Dieta
16 4	Deficiența complexului mitocondrial I (NDUFS6)	Metabolic	Altele
16 5	MODY (HNF1A, HNF4A)	Endocrin	Preventie
16 6	Sindromul Muckle-Wells / Sindromul CINCA / Sindromul inflamator familial 1 indus de frig (NLRP3)	Imunologic	Preventie
16 7	Mucolipidoza tip IV (MCOLN1)	Metabolic	Interventie timpurie
16 8	Mucopolizaharidoza (ARSB, GALNS, IDS, IDUA)	Metabolic	Interventie timpurie
16	Sindromul Muenke	Musculo-	Interventie

9	(FGFR3)	scheletice	timpurie
17 0	Neoplazie endocrină multiplă 1 (MEN1)	Cancer	Preventie
17 1	Neoplazie endocrină multiplă II (RET)	Cancer	Preventie
17 2	Tulburări legate de MYH9 (MYH9RD) (MYH9)	hematologic	Interventie timpurie
17 3	Miopatie datorată deficienței CPTII (CPT2)	Metabolic	Dieta
17 4	Deficitul de N- acetilglutamat sintetază (NAGS)	Metabolic	Dieta
17 5	Diabet insipid nefrogen, tip II (AQP2)	Urogenital	Preventie
17 6	Sindromul nefrogen de antidiureză inadecvată legată de X (AVPR2)	Endocrin	Preventie
17 7	Neurodegenerare datorată deficienței de transport de folat cerebral (FOLR1)	Neurologic	Preventie
17 8	Neurofibromatoza, tip 1 (NF1)	Sindromic	Interventie timpurie
17 9	lipofuscinoza ceroidă neuronală 1 (PPT1)	Metabolic	Interventie timpurie
18 0	boala Nieman-Pick (NPC1, NPC2, SMPD1)	Metabolic	Interventie timpurie
18 1	Sindromul Noonan (PTPN11, RIT1)	Sindromic	Interventie timpurie
18 2	Osteogeneza imperfectă (COL1A1, COL1A2)	Musculo- scheletice	Preventie

183	Osteopetroza 1 (TCIRG1)	Musculo-scheletice	Preventie
184	Deficiență OTC (OTC)	Metabolic	Dieta
185	Ageneza pancreatică 1 (PDX1)	Sindromic	Preventie
186	Sindromul Pendred (SLC26A4)	Sindromic	Preventie
187	Truncus arteriosus persistent / Malformații cardiace conotruncale (NKX2-6)	Cardiovascular	Intervenție timpurie
188	Sindromul Peutz-Jeghers (STK11)	Cancer	Preventie
189	Fenilcetonurie (HAP)	Metabolic	Dieta
190	Sensibilitatea la feocromocitom (MAX)	Cancer	Preventie
191	Adenom hipofizar, secretor de hormon de creștere / Adenom hipofizar, secretor de ACTH / Adenom hipofizar, secretor de prolactină (AIP)	Cancer	Preventie
192	Deficiență de hormoni hipofizari (LHX3, POU1F1, PROP1)	Endocrin	Preventie
193	PMM2-tulburări congenitale de glicozilare (PMM2)	Metabolic	Intervenție timpurie
194	Polipoză intestinală juvenilă (BMPR1A)	Cancer	Preventie

19 5	Glaucom congenital primar (CYP1B1)	Neurologic	Preventie
19 6	Hiperoxalurie primară (AGXT, GRHPR, HOGA1)	Metabolic	PM/ DM
19 7	Proponicacidemie (PCCA, PCCB)	Metabolic	Interventie timpurie
19 8	Deficit de protrombină, congenital (F2)	hematologic	Interventie timpurie
19 9	Pseudohipoaldosteronism (SCNN1A, SCNN1B)	Endocrin	Preventie
20 0	Sindromul tumoral hamartom PTEN (PTEN)	Cancer	Preventie
20 1	Deficitul de piridoxamină 5'-fosfat oxidază (PNPO)	Metabolic	Preventie
20 2	Epilepsie dependentă de piridoxină (ALDH7A1)	Neurologic	Dieta
20 3	Tulburarea trombocitară din Quebec (PLAU)	hematologic	Preventie
20 4	Acidoză tubulară renală cu surditate (ATP6V1B1)	Urogenital	Preventie
20 5	Disgeneza reticulară (AK2)	Imunologic	Preventie
20 6	Retinoblastom (RB1)	Cancer	Preventie
20 7	SCID, AR, tip T- negativ/B-pozitiv (JAK3)	Imunologic	Preventie
20 8	Sindromul Segawa, recesiv (TH)	Neurologic	Preventie

209	Defect selectiv al celulelor T (ZAP70)	Imunologic	Preventie
210	Sindromul SESAME (KCNJ10)	Sindromic	Interventie timpurie
211	Imunodeficiență combinată severă (ADA, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, PTPRC, RAG1, RAG2)	Imunologic	Preventie
212	Boala de depozitare a acidului sialic (SLC17A5)	Metabolic	Interventie timpurie
213	Sitosterolemie (ABCG5)	Metabolic	Dieta
214	Tulburări legate de SLC26A2 (cunoscute anterior ca DTD și DTDST) (SLC26A2)	Musculo-scheletice	Interventie timpurie
215	Sindromul Smith-Lemli-Opitz (DHCR7)	Sindromic	Interventie timpurie
216	Sferocitoză (ANK1, EPB42)	hematologic	Altele
217	Sindromul Stickler (COL2A1, COL9A1, COL11A1)	Sindromic	Preventie
218	Sindromul de disfuncție a metabolismului tiaminei 2 (encefalopatie sensibilă la biotină sau tiamină tip 2) (SLC19A3)	Metabolic	Preventie
219	Sindromul anemiei megaloblastice care răspunde la tiamină (SLC19A2)	Metabolic	Interventie timpurie

22 0	Trombofilie (PROC, PROS1)	hematologic	Preventie
22 1	Dishormonogeneza tiroidiană (DUOX2, DUOXA2, IYD, SLC5A5, TG, TPO)	Endocrin	Preventie
22 2	Deficitul de transcobalamină II (TCN2)	hematologic	Preventie
22 3	Sindromul Treacher Collins (POLR1D, TCOF1)	Sindromic	Preventie
22 4	deficit de proteine trifuncționale (HADHB)	Metabolic	Dieta
22 5	Scleroza tuberculoasă (TSC1, TSC2)	Sindromic	Interventie timpurie
22 6	Tirozinemia (FAH, HPD, TAT)	Metabolic	Interventie timpurie/ Dieta
22 7	Sindromul Usher (ADGRV1, CIB2, CLRN1, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN)	Sindromic	Preventie
22 8	Rahitism dependent de vitamina D tip I (CYP27B1)	Metabolic	Preventie
22 9	Defect de coagulare dependent de vitamina K (GGCX)	hematologic	Preventie
23 0	Deficiență VLCAD (ACADVL)	Metabolic	Dieta
23 1	sindromul von Hippel-Lindau (VHL)	Cancer	Preventie

23 2	Sindromul Waardenburg (EDN3, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10)	Sindromic	Preventie
23 3	Tumora Wilms (WT1)	Cancer	Preventie
23 4	Boala Wilson (ATP7B)	Metabolic	Dieta
23 5	Boala Wolman (debut infantil) - Boala de stocare a esterilor de colesterol (LIPA)	Metabolic	Preventie