Malattie rare

Adrenoleucodistrofia
Ceroidolipofuscinosi Neuronali (Malattia di Batten)
Citomegalovirus in gravidanza
Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale
Deficit di tessuto limbare corneale
Emofilia
Fibrosi Polmonare Idiopatica (IPF)
Ipercolesterolemia Familiare (FH)
Iperossaluria Primitiva
Ipertensione Arteriosa Polmonare
Lipodistrofia
Malattia di Charcot-Marie-Tooth
Malattia di Fabry
Malattia di Gaucher
Malattia di Pompe
Malattie epatiche autoimmuni
Malattie metaboliche
Sindrome di Dravet

Altre malattie rare

Acidosi Tubulare Renale distale
Acromegalia
Albinismo
Alfa-mannosidosi
Algodistrofia
Amiloidosi
Amiloidosi Cardiaca
Angioedema Ereditario
Atassia di Friedreich
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)
Deficit di Alfa-1-Antitripsina
Distrofia Muscolare di Duchenne
Emoglobinuria Parossistica Notturna
Epidermolisi Bollosa
Fenilchetonuria (PKU)
Fibrosi Cistica
Immunodeficienze
Ipofosfatasia
Istiocitosi
Leucodistrofia Metacromatica
Linfangioleiomiomatosi (LAM)
Linfedema Ereditario
MPS I - Mucopolisaccaridosi I
MPS II - Sindrome di Hunter
MPS III - Sindrome di Sanfilippo
MPS IV - Sindrome di Morquio
MPS VI - Sindrome di Maroteaux-Lamy
MPS VII - Malattia di Sly
Macrodattilia
Malattia Correlata a GNAO1
Malattia Polmonare da Micobatteri Non Tubercolari
Malattia di Dupuytren
Malattia di Huntington
Malattia di Kennedy
Malattia di Lyme
Malattia di Still
Malattia di Wilson
Malattia di von Willebrand
Malattie rare della retina
Miastenia Grave
Narcolessia
Neurofibromatosi
Neuropatia Motoria Multifocale (MMN)
Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber (LHON)
Nevralgia del Pudendo
Osteogenesi Imperfetta
Polineuropatia Demielinizzante Infiammatoria Cronica (CIDP)
Porfiria
Porpora Trombotica Trombocitopenica acquisita
Purpura Fulminans
Rachitismo Ipofosfatemico
Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)
Sclerosi Sistemica
Sensibilità Chimica Multipla (MCS)
Sindrome Emolitico Uremica Atipica
Sindrome da Chilomicronemia Familiare
Sindrome da Stanchezza Cronica
Sindrome dell'X Fragile
Sindrome di Alport
Sindrome di Angelman
Sindrome di Cushing
Sindrome di Guillain-Barrè
Sindrome di Lennox-Gastaut
Sindrome di Marfan
Sindrome di Ondine
Sindrome di Prader-Willi
Sindrome di Rett
Sindrome di Williams
Talassemia
Trombocitopenia Immune