

Erfelijke ziekten

Deze komen voor op de lijst van het Erfocentrum, <http://erfelijkheid.nl/ziektes>

Aarskog syndroom	Pfeiffer syndroom
Achondroplasie	Primaire hyperoxaalurie (PH)
Achromatopsie	Rendu-Osler-Weber, ziekte van (ROW)
Acidemie	Rett syndroom
Adrenogenitaal syndroom (AGS)	Rieger syndroom
Adrenoleukodystrofie (ALD)	Saethre-Chatzen syndroom
Agammaglobulinemie	Sialidose
Alagille, syndroom van	Spondylo-epifysaire dysplasie (SED)
Alström syndroom	Syndroom van Dubin-Johnson
Angio-oedeem, hereditair	Syndroom van Gilbert
Apert syndroom	Syndroom van Joubert
Aspartylglucosaminurie	Syndroom van Marfan
AT (Ataxia Telangiectasia)	Syndroom van Stickler
Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxia (ADCA)	Syndroom van Von Hippel-Lindau
Bardet-Biedl syndroom	Syndroom van Zellweger
Barth syndroom	Thalassemie
Becker spierdystrofie	Treacher Collins syndroom
CADASIL	Tubereuze sclerose
Carnitinedeficiëntie	Tyrosinemie
Carpenter syndroom	Ziekte van Canavan
Conradi Hunermann syndroom	Ziekte van Darier
Cystenieren	Ziekte van Duchenne
Cystic Fibrosis	Ziekte van Farber
Cystinose	Ziekte van Gaucher
Erfelijke bloedarmoede	Ziekte van Huntington
Erfelijke borstkanker	Ziekte van Krabbe
Familiaire adenomateuze polyposis	Ziekte van Pompe
Familiaire dysbetalipoproteïnemie (FD)	Ziekte van Refsum (klassieke vorm)
Familiaire hemiplegische migraine	Ziekte van Schindler
Familiaire hypercholesterolemie	Ziekte van Tay-Sachs
Fenylketonurie (PKU)	Ziekte van Wilson
Fibrodysplasia ossificans progressiva	Ziekte van Wolman
Friedreich-ataxia (FA)	
Galactosemie	
Galactosialidose	
Gangliosidose GM 1	
Glycogeenstapelingsziekte III	
Glycogeenstapelingsziekte IV	
Greig syndroom	
Hamaromateuze polyposis syndroom	
Hemochromatose	
Hemofilie A en B	
Homocystinurie	
IND (Infantiele Neuroaxonale Dystrofie)	
Maple syrup urine disease (MSUD)	
Metachromatische leukodystrofie	
Miller syndroom	
MODY-typen diabetes	
Mowat-Wilson syndroom	
Mucopolysaccharidose I (MPS I)	
Mucopolysaccharidose II (MPS II)	
Mucopolysaccharidose VI (MPS VI)	
Mucopolysaccharidose VII (MPS VII)	
Multiple osteochondromen	
Myotone dystrofie	
Onvolledige kleurenblindheid	