

# **PRAVILNIK O USLOVIMA ZA UVOZ LEKOVA I MEDICINSKIH SREDSTAVA KOJI NEMAJU DOZVOLU ZA STAVLJANJE U PROMET**

*"Sl. Glasnik RS", br. 37/08 i 45/08.*

## **I. OSNOVNE ODREDBE**

### **Član 1.**

Ovim pravilnikom uređuju se uslovi za uvoz lekova, odnosno uvoz medicinskih sredstava, koji nemaju dozvolu za stavljanje u promet u Republici Srbiji (u daljem tekstu: uvoz).

### **Član 2.**

Izrazi upotrebljeni u ovom pravilniku imaju sledeće značenje:

- 1) Predlagač uvoza je zdravstvena ustanova ili veterinarska organizacija koja Agenciji za lekove i medicinska sredstva Srbije (u daljem tekstu: Agencija) podnosi zahtev za dobijanje odobrenja za uvoz;
- 2) Uvoznik leka, odnosno uvoznik medicinskog sredstva jeste pravno lice koje ima dozvolu za promet lekova na veliko, odnosno promet medicinskih sredstava na veliko, izdatu od nadležnog ministarstva, koji obavlja i posao uvoza i distribucije u skladu sa ovim pravilnikom (u daljem tekstu: uvoznik);
- 3) Nadležno ministarstvo je Ministarstvo zdravlja - za lekove i medicinska sredstva koji se upotrebljavaju u humanoj medicini, odnosno Ministarstvo poljoprivrede, šumarstva i vodoprivrede - za lekove i medicinska sredstva koji se upotrebljavaju isključivo u veterinarskoj medicini;
- 4) Tarifna oznaka je oznaka proizvoda određena na osnovu propisa kojima se uređuje carinska tarifa;
- 5) Apoteka je zdravstvena ustanova koja, u skladu sa zakonom kojim se uređuje zdravstvena zaštita, obavlja farmaceutsku zdravstvenu delatnost.

### **Član 3.**

Agencija na zahtev zdravstvene ustanove ili veterinarske organizacije može odobriti uvoz lekova, odnosno medicinskih sredstava, koji su namenjeni za lečenje određenog pacijenta ili grupe pacijenata, s tim da njihovu isporuku, odnosno izdavanje vrši uvoznik, odnosno apoteka.

Zahtev za uvoz leka i zahtev za uvoz medicinskog sredstva iz stava 1. ovog člana odštampani su uz ovaj pravilnik i čine njegov sastavni deo (Prilog 1 i Prilog 2).

Količina uvezenog leka, odnosno medicinskog sredstva ne sme biti veća od jednogodišnje potrebe zdravstvene ustanove, odnosno veterinarske organizacije.

### **Član 4.**

Za uvoz lekova, odnosno medicinskih sredstava, koji su namenjeni naučnim ili medicinskim istraživanjima, zahtev se podnosi Agenciji.

Zahtev iz stava 1. ovog člana podnosi pravno lice koje u skladu sa zakonom vrši naučna ili medicinska istraživanja.

Količina uvezenih lekova i medicinskih sredstava iz stava 1. ovog člana mora odgovarati potrebama naučnog ili medicinskog istraživanja.

## **II. UVOZ LEKOVA KOJI NEMAJU DOZVOLU ZA STAVLJANJE U PROMET**

### **Član 5.**

Predlagač uvoza može podneti zahtev za uvoz lekova iz člana 3. ovog pravilnika Agenciji, u slučajevima:

- 1) kad se u prometu u Republici Srbiji ne nalazi lek istog generičkog imena, odnosno istog generičkog sastava i istog farmaceutskog oblika za koji je izdata dozvola za stavljanje u promet;
- 2) kad je lek namenjen za lečenje retkih bolesti u humanoj medicini;
- 3) kad je potrebno obezbediti dovoljne količine i vrste lekova u slučaju nastupanja epidemija, epizootije, elementarnih nepogoda i drugih vanrednih prilika, na predlog nadležnog ministarstva;

4) kad je otežano bezbedno pružanje zdravstvene zaštite, odnosno kad na tržištu ne postoje dovoljne količine i vrste lekova za koje je izdata dozvola za stavljanje u promet zbog problema u proizvodnji i prometu, na predlog nadležnog ministarstva;

5) kad se lek koristi isključivo u veterinarskoj medicini, a upotrebljava se retko, odnosno kad se koristi kod manje zastupljenih ciljnih vrsta životinja.

Spisak retkih bolesti iz stava 1. tačka 2) ovog člana odštampan je uz ovaj pravilnik i čini njegov sastavni deo.

#### **Član 6.**

Predlagač uvoza uz zahtev za uvoz leka Agenciji podnosi i:

1) obrazloženi predlog za uvoz leka izdat od lekara specijaliste odgovarajuće grane medicine za uvoz leka koji se upotrebljava u humanoj medicini, odnosno izdat od diplomiranog veterinara za uvoz leka koji se upotrebljava isključivo u veterinarskoj medicini (u daljem tekstu: Predlog za uvoz leka) koji je izdat 30 dana pre dana podnošenja zahteva;

2) recept propisan od nadležnog lekara za lekove čiji je režim izdavanja na recept, odnosno za lek koji pacijent koristi kao nastavak bolničkog lečenja, koji važi 30 dana od dana propisivanja;

3) potvrdu nadležnog organa kojim se potvrđuje da lek ima dozvolu za stavljanje u promet u zemlji proizvođača i dokaz da se lek nalazi u prometu u zemlji proizvođača (free sales sertifikat), odnosno za lek iz člana 5. stav 1. tačka 2) ovog pravilnika potvrdu nadležnog organa da lek ima dozvolu za stavljanje u promet u zemljama Evropske unije ili u zemljama koje imaju iste zahteve za izdavanje dozvole za stavljanje leka u promet;

4) pismeni predlog nadležnog ministarstva za uvoz leka u slučaju iz člana 5. stav 1. tač. 3) i 4) ovog pravilnika;

5) potvrdu nadležnog organa da je lek proizveden u skladu sa smernicama Dobre proizvođačke prakse (GMP sertifikat).

Predlog za uvoz leka iz stava 1. tačka 1) ovog člana odštampan je uz ovaj pravilnik i čini njegov sastavni deo (Prilog 3).

#### **Član 7.**

Pored podataka iz člana 6. ovog pravilnika predlagač uvoza za serume i vakcine uz zahtev Agenciji podnosi i mišljenje Instituta za javno zdravlje Srbije "Dr Milan Jovanović - Batut", odnosno Zavoda za antirabičnu zaštitu, Novi Sad, a za vakcine koje se koriste u veterinarskoj medicini naučnih instituta, odnosno laboratorija koje imaju akreditovane i validirane metode.

Pored podataka iz člana 6. ovog pravilnika predlagač uvoza za lekove proizvedene iz krvi humanog porekla uz zahtev Agenciji podnosi i mišljenje Instituta za transfuziju krvi Srbije.

Mišljenje iz st. 1. i 2. ovog člana sadrži podatke o mogućnosti snabdevanja ovim lekovima od strane domaćih proizvođača.

#### **Član 8.**

Za uvoz hormonskih proizvoda, seruma, vakcina, lekova proizvedenih iz krvi, radiofarmaceutskih lekova, želatinskih kapsula predlagač uvoza uz zahtev Agenciji podnosi i potvrdu proizvođača da lekovi ne sadrže specifične rizične materijale u vezi sa prenosnom spongiformnom encefalopatijom (TSE).

Uz zahtev za uvoz lekova koji sadrže propisane specifične rizične materijale životinjskog porekla, po potrebi, predlagač dostavlja dokaz o odsustvu rizika od prenosive spongiformne encefalopatije. Dokaz može biti izjava nosioca dozvole za stavljanje leka u promet iz zemlje porekla, odnosno proizvođača ili odgovarajući TSE sertifikat.

#### **Član 9.**

Predlog za uvoz leka iz člana 6. stav 1. tačka 1) ovog pravilnika lekar specijalista, odnosno diplomirani veterinar popunjava u dva primerka, od kojih jedan primerak dostavlja Agenciji a drugi zadržava.

Recept iz člana 6. stav 1. tačka 2) ovog pravilnika nadležni lekar popunjava u dva primerka, od kojih jedan primerak dostavlja Agenciji a drugi zadržava.

Predlog za uvoz leka i recept iz st. 1. i 2. ovog člana čuva se kao medicinska dokumentacija u skladu sa zakonom kojim se uređuju evidencije u oblasti zdravstva.

#### **Član 10.**

Za uvoz lekova iz člana 4. ovog pravilnika predlagač uvoza uz zahtev za uvoz leka namenjenog za naučna ili medicinska istraživanja Agenciji podnosi i pismenu izjavu direktora ustanove o cilju upotrebe leka, odnosno o cilju naučnog ili medicinskog istraživanja koja sadrži i izjavu da se lek neće upotrebljavati za klinička istraživanja, kao i da se neće upotrebljavati na pacijentima - korisnicima.

#### **Član 11.**

Agencija po zahtevu predlagača uvoza leka odobrava svaki pojedinačni uvoz leka. Predlagač uvoza leka dostavlja uvozniku leka original odobrenja za uvoz leka koji je izdala Agencija. Uvoz leka može se izvršiti samo na osnovu originala odobrenja za uvoz leka koji je izdala Agencija.

#### **Član 12.**

Predlagač uvoza dostavlja nadležnom ministarstvu na šest meseci informaciju o izvršenom uvozu lekova.

Informacija iz stava 1. ovog člana sadrži sledeće podatke: razloge zbog kojih je izvršen uvoz iz čl. 3. i 4. ovog pravilnika; u kom se od slučajeva iz člana 5. ovog pravilnika izvršio uvoz; ime leka i internacionalni naziv svake aktivne supstance; jačina leka; farmaceutski oblik i pakovanje; naziv i adresu proizvođača, kao i nosioca dozvole za stavljanje leka u promet u zemlji iz koje je lek uvezen; uvezenu količinu svakog pojedinačnog leka; broj serije leka; datum uvoza; kao i naziv i adresu uvoznika leka.

### **III. UVOZ MEDICINSKIH SREDSTAVA KOJA NEMAJU DOZVOLU ZA STAVLJANJE U PROMET**

#### **Član 13.**

Predlagač uvoza medicinskih sredstava može podneti zahtev Agenciji za uvoz medicinskih sredstava iz člana 3. ovog pravilnika, pod uslovom da:

- 1) se u prometu u Republici Srbiji ne nalazi medicinsko sredstvo iste ili srodne namene za koje je izdata dozvola za stavljanje u promet;
- 2) je potrebno obezbediti medicinska sredstva odgovarajuće namene i količine u slučaju nastupanja epidemija, epizootije, elementarnih nepogoda i drugih vanrednih prilika, na predlog nadležnog ministarstva;
- 3) je otežano bezbedno pružanje zdravstvene zaštite, odnosno da na tržištu ne postoje medicinska sredstva odgovarajuće namene i količine za koje je izdata dozvola za stavljanje u promet zbog problema u proizvodnji i prometu, na predlog nadležnog ministarstva.

#### **Član 14.**

Predlagač uvoza medicinskih sredstava uz zahtev za uvoz medicinskog sredstva Agenciji podnosi i:

- 1) obrazloženi predlog za uvoz medicinskog sredstva potpisan od strane direktora zdravstvene ustanove, odnosno veterinarske organizacije za uvoz medicinskog sredstva koje se upotrebljava u humanoj medicini, odnosno koje se upotrebljava isključivo u veterinarskoj medicini, (u daljem tekstu: Predlog za uvoz medicinskog sredstva) koji je izdat 30 dana pre dana podnošenja zahteva;
  - 2) recept propisan od nadležnog lekara za medicinsko sredstvo čiji je režim izdavanja na recept, odnosno za medicinsko sredstvo koje pacijent koristi kao nastavak bolničkog lečenja, koji važi 30 dana od dana propisivanja;
  - 3) dokaz da se medicinsko sredstvo nalazi u prometu u zemlji proizvođača (free sales sertifikat);
  - 4) pismeni predlog nadležnog ministarstva za uvoz medicinskog sredstva u slučaju iz člana 13. tač. 2) i 3) ovog pravilnika;
  - 5) izjavu o usklađenosti medicinskog sredstva (Declaration of conformity);
  - 6) CE sertifikat (osim za medicinska sredstva "klase I" i ostala "in vitro" dijagnostička medicinska sredstva);
  - 7) dokaz o osiguranju od posledica primene medicinskog sredstva (Polisu osiguranja).
- Predlog za uvoz medicinskog sredstva iz stava 1. tačka 1) ovog člana odštampan je uz ovaj pravilnik i čini njegov sastavni deo (Prilog 4).

#### **Član 15.**

Predlog za uvoz medicinskog sredstva iz člana 14. stav 1. tačka 1) ovog pravilnika popunjava se u dva primerka, od kojih se jedan primerak dostavlja Agenciji a drugi zadržava zdravstvena ustanova, odnosno veterinarska organizacija.

Predlog za uvoz medicinskog sredstva iz stava 1. ovog člana čuva se kao medicinska dokumentacija u skladu sa zakonom kojim se uređuju evidencije u oblasti zdravstva.

#### **Član 16.**

Za uvoz medicinskih sredstava životinjskog porekla predlagač uvoza uz zahtev Agenciji podnosi i potvrdu proizvođača da medicinsko sredstvo ne sadrži specifične rizične materijale u vezi sa prenosnom spongiformnom encefalopatijom (TSE), odnosno da ne potiče od njih.

Uz zahtev za uvoz medicinskih sredstava koja sadrže propisane specifične rizične materijale životinjskog porekla, po potrebi, predlagač uvoza medicinskih sredstava dostavlja dokaz o odsustvu rizika od prenosive spongiformne encefalopatije. Dokaz može biti izjava proizvođača ili odgovarajući TSE sertifikat.

#### **Član 17.**

Za medicinska sredstva iz člana 4. ovog pravilnika predlagač uvoza uz zahtev za uvoz medicinskog sredstva namenjenog za naučna ili medicinska istraživanja Agenciji podnosi i pismenu izjavu direktora ustanove o cilju upotrebe medicinskog sredstva, odnosno o cilju naučnog ili medicinskog istraživanja koja sadrži i izjavu da se medicinsko sredstvo neće upotrebljavati za klinička istraživanja, kao i da se neće upotrebljavati na pacijentima - korisnicima.

#### **Član 18.**

Agencija po zahtevu predlagača uvoza odobrava svaki pojedinačni uvoz medicinskog sredstva.

Predlagač uvoza dostavlja uvozniku medicinskog sredstva original odobrenja za uvoz koje je izdala Agencija.

Uvoz medicinskog sredstva može se izvršiti samo na osnovu originala odobrenja za uvoz koje je izdala Agencija.

#### **Član 19.**

Odobrenje Agencije iz člana 11. stav 1. i člana 18. stav 1. ovog pravilnika sadrži podatke o nazivu i količini leka, odnosno medicinskog sredstva; zdravstvenoj ustanovi; uvozniku; inostranom proizvođaču; inostranom isporučiocu; kao i vrednosti svakog pojedinačnog uvoza leka, odnosno medicinskog sredstva i dr.

#### **Član 20.**

Predlagač uvoza dostavlja nadležnom ministarstvu na šest meseci informaciju o izvršenom uvozu medicinskih sredstava.

Informacija iz stava 1. ovog člana sadrži sledeće podatke: razloge zbog kojih je izvršen uvoz iz čl. 3. i 4. ovog pravilnika; u kom se od slučajeva iz člana 13. ovog pravilnika izvršio uvoz; ime medicinskog sredstva i proizvođača; klasa i kategorija medicinskog sredstva; ime nosioca dozvole za stavljanje u promet medicinskog sredstva u zemlji iz koje je medicinsko sredstvo uvezeno, odnosno da je kod nadležnog organa upisano u registar medicinskih sredstava; uvezenu količinu svakog pojedinačnog medicinskog sredstva; datum uvoza; kao i naziv i adresu uvoznika medicinskog sredstva.

### **IV. PRELAZNA I ZAVRŠNA ODREDBA**

#### **Član 21.**

Agencija će izdati odobrenje za uvoz predlagaču uvoza koji je podneo zahtev za uvoz lekova i medicinskih sredstava do dana stupanja na snagu ovog pravilnika za one lekove i medicinska sredstva za koje je u postupku izdavanja dozvole za stavljanje u promet dokazan kvalitet, bezbednost i efikasnost u skladu sa zakonom kojim se uređuje oblast lekova i medicinskih sredstava.

#### **Član 22.**

Ovaj pravilnik stupa na snagu osmog dana od dana objavljivanja u "Službenom glasniku Republike Srbije".

## ЗАХТЕВ ЗА УВОЗ ЛЕКА

Име лека:  Генеричко име:	Количина лека:	Тарифна ознака лека:
	Цена:	
Име и јачина активних супстанци:		Листа земаља у којима лек има дозволу за стављање у промет:
Да ли се лек налази у промету у земљи порекла:  1. ДА 2. НЕ		
Да ли је Агенцији за лекове и медицинска средства Србије поднет захтев за добијање дозволе за стављање лека у промет:  1. ДА 2. НЕ		
Ако је поднет захтев за добијање дозволе за стављање лека у промет, навести:  1. Датум подношења: _____ 2. Број захтева: _____ 3. Датум престанка важења дозволе: _____ 4. Рег. Бр. Претходне дозволе: _____		Ако није поднет захтев за добијање дозволе за стављање лека у промет, навести разлоге:
Лек се уводи по захтеву здравствене установе/ветеринарске организације у којој ће се лек издати.  Индикације:  Увезене количине лека у текућој календарској години:		
Име и адреса увозника лека:  ТЕЛ/ФАКС:  Овим гарантујем увоз лека од стране наведеног увозника, као и то да ћу водити евиденцију о увозу и издавању лека.  _____ Датум		
_____ потпис (печат) овлашћеног лица		

## ЗАХТЕВ ЗА УВОЗ МЕДИЦИНСКОГ СРЕДСТВА

Име медицинског средства:  Генеричко име:  Класа:	Количина медицинског средства:	Тарифна ознака медицинског средства:
	Цена:	
Листа земаља у којима се медицинско средство налази у промету:		
Да ли се медицинско средство налази у промету у земљи произвођача:  1. ДА 2. НЕ		
Да ли је Агенцији за лекове и медицинска средства Србије поднет захтев за добијање дозволе за стављање медицинског средства у промет:  1. ДА 2. НЕ		
Ако је поднет захтев за добијање дозволе за стављање медицинског средства у промет, навести:  1. Датум подношења: _____ 2. Број захтева: _____ 3. Датум престанка важења дозволе: _____ 4. Рег. Бр. Претходне дозволе: _____		Ако није поднет захтев за добијање дозволе за стављање медицинског средства у промет, навести разлоге:
Медицинско средство се увози по захтеву здравствене установе / ветеринарске организације у којој ће се медицинско средство применити.  Намена медицинског средства:  Увезене количине медицинског средства у текућој календарској години:		
Име и адреса увозника медицинског средства:  ТЕЛ/ФАКС:  Овим гарантујем увоз медицинског средства од стране наведеног увозника, као и то да ћу водити евиденцију о увозу и издавању медицинског средства.  _____ Датум _____ потпис (печат) овлашћеног лица		

## ПРЕДЛОГ ЗА УВОЗ ЛЕКА

Име лека:	
Подаци о пацијенту	Име и презиме: Број личне карте: ЈМБГ: Пол: М/Ж Датум рођења:
Дијагноза:	
Индикације лека:	
Медицински разлози за преписивање лека који нема дозволу за стављање у промет:	
Прописана доза и начин употребе:	
Дневна доза:	
Количина лека и период лечења за који је лек потребан:	
Подаци о лекару:	Име и презиме:  Адреса:  Специјалност:  Број лиценце:  Име здравствене установе:  Адреса здравствене установе:
Овим преузимам пуну одговорност да је лек неопходан наведеном пацијенту, као и да ћу водити евиденцију о прописивању и предлогу за увоз нерегистрованог лека:	

\_\_\_\_\_  
Печат здравствене  
установе

\_\_\_\_\_  
Потпис и факсимил лекара

\_\_\_\_\_  
Датум

## ПРЕДЛОГ ЗА УВОЗ МЕДИЦИНСКОГ СРЕДСТВА

Име медицинског средства:	
Намена медицинског средства:	
Медицински разлози за потребу набављања медицинског средства које нема дозволу за стављање у промет:	
Количина медицинског средства која је потребна:	
Подаци о здравственој установи:	Име здравствене установе:  Адреса здравствене установе:
Овим преузимам пуну одговорност да је медицинско средство неопходно наведеној здравственој установи, као и да ћу водити евиденцију о предлогу за увоз нерегистрованог медицинског средства:	

---

Печат здравствене  
установе

---

Потпис директора  
здравствене установе

---

Датум

## SPISAK RETKIH BOLESTI

1. Sindrom Brugada
2. Eritropoetička porfirija
3. Sindrom Guillan Bare
4. Familijarni melanoma
5. Genetski uslovljen autizam
6. Tetralogija Fallot
7. Sklerodrema
8. Transpozicija velikih krvnih sudova
9. Fokalna Distonija
10. Marfanov sindrom
11. Non Hodgkinov limfom
12. Retinitis pigmentoza
13. Gelineauvova bolest
14. Multipli mijelom
15. Deficit alfa 1 antitripsina
16. Kongenitalna dijafragmalna hernija
17. Idiopatski juvenilni artritis
18. Neurofibromatisis tip 1
19. Kongenitalna atrezija jednjaka
20. Policitemija vera
21. Charcot-Marie-Toothova bolest
22. Recessivni oblik policistične bolesti bubrega
23. VATRE anomalije
24. Sindrom Coffin-Lowry
25. Rendu-Osler-Weberova bolest
26. Herpetiformni dermatitis
27. Atrezija tankog creva
28. Atrezija duodenuma
29. Ehlers-Danlosov sindrom
30. Hiršprungova bolest
31. Mikrodelecija 22q11
32. Hereditarna sferocitoza
33. Tarnerov sindrom
34. Familijarna dilatativna kardiomiopatija
35. Familijarni kancer dojke
36. MELAS sindrom
37. Leucinoza
38. Deficit srednje lančane acil coA dehidrogenaze (MCAD deficijencija)
39. Lennox-Gastaut sindrom
40. Fragilni X sindrom
41. Primarna bilijarna ciroza Sindrom Sickler
42. Williamsov sindrom
43. Wilebrandova bolest
44. Gastrošiza
45. Mikroftalmija
46. Omfalokela
47. Sarkoidoza
48. MURCS asocijacija
49. Sindrom Stargadt
50. Glioblastom
51. Multipla endokrina neoplazija tip 1
52. Sindrom Prader-Willi
53. Totalna alopecija
54. Nefroblastom
55. Cistična fibroza
56. Sindrom Duane

57. Neuroblastom
58. Bolest Hodgkin
59. Dermatomiozitis
60. Polimiozitis
61. Tuberozna skleroza
62. Kongenitalna adrenalna hiperplazija (KAH)
63. Rettov sindrom
64. Angelmanov sindrom
65. Totalna kongenitalna katarakta
66. Hiperlipidemija tip 3
67. Hemofilija
68. Trizomija 18 (Sindrom Edwards)
69. Behcet (Behčetova) bolest
70. CVID, Urođena imunodefijencija sa raznolikim početkom
71. Mikroskopski poliangitis
72. Idiopatska torziona distonija
73. Okulokutani albinizam
74. Facioskapulohumeralna mišićna distrofija
75. Holoprozencefalija
76. Sklerozirajući holangitis
77. Sotosov sindrom
78. Galaktozemija
79. Leberova optička atrofija
80. Imperfektna osteogeneza
81. Smith-Lemli-Opitzov sindrom
82. Amiotrofična lateralna skleroza
83. Sindrom Treacher-Collins
84. Tay-Sachsova bolest
85. Sindrom Christ-Siemens-Touraine
86. Feohromocitom
87. Retinoblastom
88. Sindrom Rubinstein-Taybi
89. Alchajmerova bolest
90. Zollinger-Ellisonov sindrom
91. Sindrom Cornalia de Lange
92. Familijarna adenomatozna polipoza
93. Hantingtonova bolest
94. Akromegalija
95. Fruktozna intolerancija
96. Primarna cilijarna diskinezija
97. Progresivna supranuklearna paraliza
98. Akutna intermitentna porfirija
99. Anemija srpastih ćelija
100. Delecija kratkog kraka hromozoma 5 (del 5p), sindrom Crie du Chat
101. Mijastenija gravis
102. Ahondroplazija
103. Miotonična distrofija Steinert
104. Neuronska ceroid lipofuscinoza
105. Fenilketonurija
106. Sindrom Smith-Magenis
107. Wilsonova bolest
108. Kongenitalni poremećaj glikozilacije (sindrom CDG)
109. Mišićna distrofija tip 2A, Erbov tip
110. Niemann-Pickova bolest tip A
111. Propionska acidemija
112. Sindrom Waardenburg tip 1, 2 i 3
113. Sindrom Becwith Wiedeman

114. X vezana adrenoleukodistrofija
115. Sindrom Goldenhar
116. Sindrom Usher
117. Dišenova i Bekerova mišićna distrofija
118. Multipla endokrina neoplazija tip 2
119. Sistemska mastocitoza
120. Von-Hippel-Landauova bolest
121. Poliarteritis nodoza
122. Fridrahjova ataksija
123. Polandova anomalija
124. Proksimalna spinalna mišićna atrofija
125. Sindrom Seathere-Chatzen
126. Vegenerova granulomatoza
127. Kenedijeva bolest
128. Cistinoza
129. Leberova kongenitalna amauroza
130. Sindrom BOR
131. Bulozna pemfigoidna bolest kože
132. Kartagenerov sindrom
133. Niemann- Pickova bolest tip B
134. Pseudoxanthoma elasticum
135. Leighova bolest
136. Peutz-Jegersov sindrom
137. Autozomno dominantna spinocerebelarna ataksija
138. Okularni albinizam
139. Alportov sindrom
140. Kruzonov sindrom (sy Crouzon)
141. Sindrom Wolf Hirshorn, delecija kratkog kraka hromozoma 4, del 4p
142. Klippel feilov sindrom
143. Histiocitoza langerhansovih ćelija
144. Sindrom nail-patella
145. Perzistentna hiperinsulinemijska hipoglikemija odojčeta
146. Sporadična aniridija
147. Fabrijeva bolest
148. Raznolika (varigate) porfirija
149. Sindrom Bud-Chiarie
150. Sindrom Danier
151. X vezana teška imunodeficijencija (SCID)
152. Mali broj žučnih puteva, sindromski oblik
153. Sindrom mačijih očiju
154. Alpertov sindrom
155. Familijarna spastična paraplegija
156. Adultni početak Stillove bolesti
157. Sindrom Pierre Robin
158. Bolest taloženja glikogena tip 2, Pompeova bolest
159. Mukopolisaharidoza tip 3
160. Zellwegerov sindrom
161. Nefronoftiza
162. Deficit acil Co A dehidrogenaze dugolančanih masnih kiselina
163. Albers-Shonbergova bolest, tip osteopteroze
164. Angioneurotični edem
165. Ataksija telangiektazija
166. Hondrodisplazija punktata, rizomelični tip
167. Okularni kolobom
168. X vezana Emery-Dreifussova mišićna distrofija
169. Fankonijeva anemija
170. Gošeova bolest

171. Gorlinov sindrom
172. Holta-Oramov sindrom
173. Hipokalemična periodična paraliza
174. Izovalerična acidemija
175. Mukopolisaharidoza tip 1
176. Nemalinska miopatija
177. Neuroendokrini tumori
178. Bolest Thomsena i Beckera
179. Churg-Straussov sindrom
180. Sindrom Ellis van Crevelda
181. Sindrom Bardet-Biedl
182. Ebsteinova anomalija
183. Hiperkalemična periodična paraliza
184. Krebbeova boleat
185. Mukolipidoza tip 2
186. Albrightova hereditarna osteodistrofija
187. Menkesova boleat
188. Neimen-Pickova boleat tip C
189. Bolest taloenja glikogena tip 4
190. Alfa sarkoglinopatija
191. Beta sarkoglinopatija
192. Delta sarkoglinopatija
193. Gama sarkoglinopatija
194. Tetrazomija kratkog kraka hromozoma 18
195. Neurofibromatoza tip 2
196. Kseroderma pigmentozum
197. X vezana agamaglobulinemija
198. Cowdenov sindrom
199. Wernerov sindrom
200. Glutarna acidemija tip 1
201. Homocistinurija
202. Mukopolisaharidoza tip 4
203. Lesch-Nyhanov sindrom
204. Pfefferov sindrom
205. Teška kombinovana imunodefincijencija T i B
206. Blekffan Diamondova kongenitalna anemija
207. Alkaptonurija
208. Lizencefalija tip 1
209. Lipodistrofija, Berdardinelli tip
210. Progerija
211. Hronična granulomatozna boleat
212. Sindrom Jeune
213. Nizak rast uzrokovan rezistencijom na hormon rasta
214. Neurodegeneracija mozga usled taloženja gvožđa
215. Creutzfeldt-Jakobova boleat
216. Lowe sindrom
217. Mukopolisaharidoza tip 6
218. CHARGE anomalije
219. Metahromatska leukodistrofija
220. Barterov sindrom
221. Mišična distrofija fukuyama tip
222. Walker-earburg sindrom
223. Mišično, očno moždana boleat
224. Ewingov sarkom
225. Familijarna homozigotna hiperholesterolemija
226. Progresivna koštana fibrodisplazija
227. Tirozinemija tip 1

- 228. Kongenitalni deficit faktora XIII
- 229. Hipofosfatazija
- 230. Bolesti oksidativne fosforilacije (mitohondrijalne bolesti):
  - Kern Sayre sindrom
  - Pearsonov sindrom
  - MERRF
  - druge mitohondrijalne bolesti
- 231. Bolesti beta oksidacije masnih kiselina u mitohondrijama:
  - Deficit krakolančane acil CoA dehidrogenaze
- 232. Ostale ređe hipertrigliceridemije
- 233. Hipofosfatemijski rahitis
- 234. Primarni hiperparatireoidizam kod dece
- 235. Pseudohiperparatireoidizam
- 236. Ostale mukopolisaharidoze
- 237. Cistationemija
- 238. Deficit sulfit oksidaze
- 239. Izovalerična acidemija
- 240. Metilmalonska acidurija
- 241. Hartnupova bolest
- 242. Deficit multiple karboksilaze
- 243. Propionska acidemija
- 244. Neketonska hiperglicinemija
- 245. Hiperoksalurija i oksaloza
- 246. Vitamin B6 zavisne konvulzije
- 247. Glutation sintetaza deficit
- 248. Poremećaji urea ciklusa:
  - Ornitin karbamoil sintetaza deficit
  - Deficit argininaze
- Drugi
- 249. Lizinurična proteinska intolerancija
- 250. Kanavanova bolest
- 251. GM1 gangliozidoza
- 252. Fabryjeva bolest
- 253. Schindlerova bolest
- 254. Wolmanova bolest
- 255. Fucosidosis
- 256. Intolerancija fruktoze
- 257. Deficit piruvat dehidrogenaze
- 258. Deficit piruvat karboksilaze