

На основу члана 79. став 6. и члана 126. Закона о лековима и медицинским средствима ("Службени гласник РС", бр. 84/04 и 85/05 - др. закон) и члана 17. став 4. и члана 24. Закона о Влади ("Службени гласник РС", бр. 55/05, 71/05 - исправка и 101/07),

Министар здравља доноси

Правилник о условима за увоз лекова и медицинских средстава који немају дозволу за стављање у промет

*Правилник је објављен у "Службеном гласнику
РС", бр. 37/2008 од 11.4.2008. године.*

I. ОСНОВНЕ ОДРЕДБЕ

Члан 1.

Овим правилником уређују се услови за увоз лекова, односно увоз медицинских средстава, који немају дозволу за стављање у промет у Републици Србији (у даљем тексту: увоз).

Члан 2.

Изрази употребљени у овом правилнику имају следеће значење:

1) Предлагач увоза је здравствена установа или ветеринарска организација која Агенцији за лекове и медицинска средства Србије (у даљем тексту: Агенција) подноси захтев за добијање одобрења за увоз;

2) Увозник лека, односно увозник медицинског средства јесте правно лице које има дозволу за промет лекова на велико, односно промет медицинских средстава на велико, издату од надлежног министарства, који обавља и посао увоза и дистрибуције у складу са овим правилником (у даљем тексту: увозник);

3) Надлежно министарство је Министарство здравља - за лекове и медицинска средства који се употребљавају у хуманој медицини, односно Министарство пољопривреде, шумарства и водопривреде - за лекове и медицинска средства који се употребљавају искључиво у ветеринарској медицини;

4) Тарифна ознака је ознака производа одређена на основу прописа којима се уређује царинска тарифа;

5) Апотека је здравствена установа која, у складу са законом којим се уређује здравствена заштита, обавља фармацеутску здравствену делатност.

Члан 3.

Агенција на захтев здравствене установе или ветеринарске организације може одобрити увоз лекова, односно медицинских средстава, који су намењени за лечење одређеног пацијента или групе пацијената, с тим да њихову испоруку, односно издавање врши увозник, односно апотека.

Захтев за увоз лека и захтев за увоз медицинског средства из става 1. овог члана одштампани су уз овај правилник и чине његов саставни део (Прилог 1 и Прилог 2).

Количина увезеног лека, односно медицинског средства не сме бити већа од једногодишње потребе здравствене установе, односно ветеринарске организације.

Члан 4.

За увоз лекова, односно медицинских средстава, који су намењени научним или медицинским истраживањима, захтев се подноси Агенцији.

Захтев из става 1. овог члана подноси правно лице које у складу са законом врши научна или медицинска истраживања.

Количина увезених лекова и медицинских средстава из става 1. овог члана мора одговарати потребама научног или медицинског истраживања.

II. УВОЗ ЛЕКОВА КОЈИ НЕМАЈУ ДОЗВОЛУ ЗА СТАВЉАЊЕ У ПРОМЕТ

Члан 5.

Предлагач увоза може поднети захтев за увоз лекова из члана 3. овог правилника Агенцији, у случајевима:

1) кад се у промету у Републици Србији не налази лек истог генеричког имена, односно истог генеричког састава и истог фармацеутског облика за који је издата дозвола за стављање у промет;

2) кад је лек намењен за лечење ретких болести у хуманој медицини;

3) кад је потребно обезбедити довољне количине и врсте лекова у случају наступања епидемија, епизоотије, елементарних непогода и других ванредних прилика, на предлог надлежног министарства;

4) кад је отежано безбедно пружање здравствене заштите, односно кад на тржишту не постоје довољне количине и врсте лекова за које је издата дозвола за стављање у промет због проблема у производњи и промету, на предлог надлежног министарства;

5) кад се лек користи искључиво у ветеринарској медицини, а употребљава се ретко, односно кад се користи код мање заступљених циљних врста животиња.

Списак ретких болести из става 1. тачка 2) овог члана одштампан је уз овај правилник и чини његов саставни део.

Члан 6.

Предлагач увоза уз захтев за увоз лека Агенцији подноси и:

1) образложени предлог за увоз лека издат од лекара специјалисте одговарајуће гране медицине за увоз лека који се употребљава у хуманој медицини, односно издат од дипломираног ветеринара за увоз лека који се употребљава искључиво у ветеринарској медицини (у даљем тексту: Предлог за увоз лека) који је издат 30 дана пре дана подношења захтева;

2) рецепт прописан од надлежног лекара за лекове чији је режим издавања на рецепт, односно за лек који пацијент користи као наставак болничког лечења, који важи 30 дана од дана прописивања;

3) потврду надлежног органа којим се потврђује да лек има дозволу за стављање у промет у земљи произвођача и доказ да се лек налази у промету у земљи произвођача (free sales sertifikat), односно за лек из члана 5. став 1. тачка 2) овог правилника потврду надлежног органа да лек има дозволу за стављање у промет у земљама Европске уније или у земљама које имају исте захтеве за издавање дозволе за стављање лека у промет;

4) писмени предлог надлежног министарства за увоз лека у случају из члана 5. став 1. тач. 3) и 4) овог правилника;

5) потврду надлежног органа да је лек произведен у складу са смерницама Добре произвођачке праксе (GMP сертификат). ~~ако је то потребно~~ (обрисане речи према исправци објављеној у "Сл. гласник РС" бр. 45/2008).

Предлог за увоз лека из става 1. тачка 1) овог члана одштампан је уз овај правилник и чини његов саставни део (Прилог 3).

Члан 7.

Поред података из члана 6. овог правилника предлагач увоза за серуме и вакцине уз захтев Агенцији подноси и мишљење Института за јавно здравље Србије "Др Милан Јовановић - Батут", односно Завода за антирабичну заштиту, Нови Сад, а за вакцине које се користе у ветеринарској медицини научних института, односно лабораторија које имају акредитоване и валидиране методе.

Поред података из члана 6. овог правилника предлагач увоза за лекове произведене из крви хуманог порекла уз захтев Агенцији подноси и мишљење Института за трансфузију крви Србије.

Мишљење из ст. 1. и 2. овог члана садржи податке о могућности снабдевања овим лековима од стране домаћих произвођача.

Члан 8.

За увоз хормонских производа, серума, вакцина, лекова произведених из крви, радиофармацеутских лекова, желатинских капсула предлагач увоза уз захтев Агенцији подноси и потврду произвођача да лекови не садрже специфичне ризичне материјале у вези са преносном спонгиформном енцефалопатијом (TSE).

Уз захтев за увоз лекова који садрже прописане специфичне ризичне материјале животињског порекла, по потреби, предлагач доставља доказ о одсуству ризика од преносиве спонгиформне енцефалопатије. Доказ може бити изјава носиоца дозволе за стављање лека у промет из земље порекла, односно произвођача или одговарајући TSE сертификат.

Члан 9.

Предлог за увоз лека из члана 6. став 1. тачка 1) овог правилника лекар специјалиста, односно дипломирани ветеринар попуњава у два примерка, од којих један примерак доставља Агенцији а други задржава.

Рецепт из члана 6. став 1. тачка 2) овог правилника надлежни лекар попуњава у два примерка, од којих један примерак доставља Агенцији а други задржава.

Предлог за увоз лека и рецепт из ст. 1. и 2. овог члана чува се као медицинска документација у складу са законом којим се уређују евиденције у области здравства.

Члан 10.

За увоз лекова из члана 4. овог правилника предлагач увоза уз захтев за увоз лека намењеног за научна или медицинска истраживања Агенцији подноси и писмену изјаву директора установе о циљу употребе лека, односно о циљу научног или медицинског истраживања која садржи и изјаву да се лек неће употребљавати за клиничка истраживања, као и да се неће употребљавати на пацијентима - корисницима.

Члан 11.

Агенција по захтеву предлагача увоза лека одобрава сваки појединачни увоз лека.

Предлагач увоза лека доставља увознику лека оригинал одобрења за увоз лека који је издала Агенција.

Увоз лека може се извршити само на основу оригинала одобрења за увоз лека који је издала Агенција.

Члан 12.

Предлагач увоза доставља надлежном министарству на шест месеци информацију о извршеном увозу лекова.

Информација из става 1. овог члана садржи следеће податке: разлоге због којих је извршен увоз из чл. 3. и 4. овог правилника; у ком се од случајева из члана 5. овог правилника извршио увоз; име лека и интернационални назив сваке активне супстанце; јачина лека; фармацеутски облик и паковање; назив и адресу произвођача, као и носиоца дозволе за стављање лека у промет у земљи из које је лек увезен; увезену количину сваког појединачног лека; број серије лека; датум увоза; као и назив и адресу увозника лека.

III. УВОЗ МЕДИЦИНСКИХ СРЕДСТАВА КОЈА НЕМАЈУ ДОЗВОЛУ ЗА СТАВЉАЊЕ У ПРОМЕТ

Члан 13.

Предлагач увоза медицинских средстава може поднети захтев Агенцији за увоз медицинских средстава из члана 3. овог правилника, под условом да:

1) се у промету у Републици Србији не налази медицинско средство исте или сродне намене за које је издата дозвола за стављање у промет;

2) је потребно обезбедити медицинска средства одговарајуће намене и количине у случају наступања епидемија, епизоотије, елементарних непогода и других ванредних прилика, на предлог надлежног министарства;

3) је отежано безбедно пружање здравствене заштите, односно да на тржишту не постоје медицинска средства одговарајуће намене и количине за које је издата дозвола за стављање у промет због проблема у производњи и промету, на предлог надлежног министарства.

Члан 14.

Предлагач увоза медицинских средстава уз захтев за увоз медицинског средства Агенцији подноси и:

1) образложени предлог за увоз медицинског средства потписан од стране директора здравствене установе, односно ветеринарске организације за увоз медицинског средства које се употребљава у хуманој медицини, односно које се употребљава искључиво у ветеринарској медицини, (у даљем тексту: Предлог за увоз медицинског средства) који је издат 30 дана пре дана подношења захтева;

2) рецепт прописан од надлежног лекара за медицинско средство чији је режим издавања на рецепт, односно за медицинско средство које пацијент користи као наставак болничког лечења, који важи 30 дана од дана прописивања;

3) доказ да се медицинско средство налази у промету у земљи произвођача (free sales sertifikat);

4) писмени предлог надлежног министарства за увоз медицинског средства у случају из члана 13. тач. 2) и 3) овог правилника;

5) изјаву о усклађености медицинског средства (Declaration of conformity);

6) CE sertifikat (осим за медицинска средства "класе I" и остала "in vitro" дијагностичка медицинска средства);

7) доказ о осигурању од последица примене медицинског средства (Полису осигурања).

Предлог за увоз медицинског средства из става 1. тачка 1) овог члана одштампан је уз овај правилник и чини његов саставни део (Прилог 4).

Члан 15.

Предлог за увоз медицинског средства из члана 14. став 1. тачка 1) овог правилника попуњава се у два примерка, од којих се један примерак доставља Агенцији а други задржава здравствена установа, односно ветеринарска организација.

Предлог за увоз медицинског средства из става 1. овог члана чува се као медицинска документација у складу са законом којим се уређују евиденције у области здравства.

Члан 16.

За увоз медицинских средстава животињског порекла предлагач увоза уз захтев Агенцији подноси и потврду произвођача да медицинско средство не садржи специфичне ризичне материјале у вези са преносном спонгиформном енцефалопатијом (TSE), односно да не потиче од њих.

Уз захтев за увоз медицинских средстава која садрже прописане специфичне ризичне материјале животињског порекла, по потреби, предлагач увоза медицинских средстава доставља доказ о одсуству ризика од преносиве спонгиформне енцефалопатије. Доказ може бити изјава произвођача или одговарајући TSE сертификат.

Члан 17.

За медицинска средства из члана 4. овог правилника предлагач увоза уз захтев за увоз медицинског средства намењеног за научна или медицинска истраживања Агенцији подноси и писмену изјаву директора установе о циљу употребе медицинског средства, односно о циљу научног или медицинског истраживања која садржи и изјаву да се медицинско средство неће употребљавати за клиничка истраживања, као и да се неће употребљавати на пацијентима - корисницима.

Члан 18.

Агенција по захтеву предлагача увоза одобрава сваки појединачни увоз медицинског средства.

Предлагач увоза доставља увознику медицинског средства оригинал одобрења за увоз које је издала Агенција.

Увоз медицинског средства може се извршити само на основу оригинала одобрења за увоз које је издала Агенција.

Члан 19.

Одобрење Агенције из члана 11. став 1. и члана 18. став 1. овог правилника садржи податке о називу и количини лека, односно медицинског средства; здравственој установи; увознику; иностраном произвођачу; иностраном испоручиоцу; као и вредности сваког појединачног увоза лека, односно медицинског средства и др.

Члан 20.

Предлагач увоза доставља надлежном министарству на шест месеци информацију о извршеном увозу медицинских средстава.

Информација из става 1. овог члана садржи следеће податке: разлоге због којих је извршен увоз из чл. 3. и 4. овог правилника; у ком се од случајева из члана 13. овог правилника извршио увоз; име медицинског средства и произвођача; класа и категорија медицинског средства; име носиоца дозволе за стављање у промет медицинског средства у земљи из које је медицинско средство увезено, односно да је код надлежног органа уписано у регистар медицинских средстава; увезену количину сваког појединачног медицинског средства; датум увоза; као и назив и адресу увозника медицинског средства.

IV. ПРЕЛАЗНА И ЗАВРШНА ОДРЕДБА

Члан 21.

Агенција ће издати одобрење за увоз предлагачу увоза који је поднео захтев за увоз лекова и медицинских средстава до дана ступања на снагу овог правилника за оне лекове и медицинска средства за које је у поступку издавања дозволе за стављање у промет доказан квалитет, безбедност и ефикасност у складу са законом којим се уређује област лекова и медицинских средстава.

Члан 22.

Овај правилник ступа на снагу осмог дана од дана објављивања у "Службеном гласнику Републике Србије".

Број 110-00-00069/2008-03

У Београду, 8. априла 2008. године

Министар,
проф. др Томица Милосављевић, с.р.

Прилог 1

ЗАХТЕВ ЗА УВОЗ ЛЕКА

| | | |
|----------------------------------|----------------|---|
| Име лека: | Количина лека: | Тарифна ознака лека: |
| Генеричко име: | 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 |

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

Прилог 3

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

Прилог 4

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

СПИСАК РЕТКИХ БОЛЕСТИ

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 arthritis
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 bolešt
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) bolešt
70. CVID, Urođena imunodeficijencija sa raznolikim početkom
71. Mikroskopski poliangitis
72. Idiopatska torziona distonija
73. Okulokutani albinizam
74. Facioskapulohumeralna mišična 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 bolešt
85. Sindrom Christ-Siemens-Touraline
86. Feohromocitom
87. Retinoblastom
88. Sindrom Rubinstein-Taybi
89. Alchajmerova bolešt
90. Zollinger-Ellisonov sindrom
91. Sindrom Cornalia de Lange
92. Familijarna adenomatozna polipoza
93. Hantingtonova bolešt
94. Akromegalija
95. Fruktozna intolerancija

96. Primarna cilijarna diskinezija
97. Progresivna supranuklearna paraliza
98. Akutna intermitentna porfirija
99. Anemija srpastih čelija
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 bolešt
108. Kongenitalni poremećaj glikozilacije (sindrom CDG)
109. Mišićna distrofija tip 2A, Erbov tip
110. Niemann-Pickova bolešt 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 bolešt
121. Poliarteritis nodoza
122. Fridrahjova ataksija
123. Polandova anomalija
124. Proksimalna spinalna mišićna atrofija
125. Sindrom Seathere-Chatzen
126. Vegenerova granulomatoza
127. Kenedijeva bolešt
128. Cistinoza
129. Leberova kongenitalna amauroza
130. Sindrom BOR
131. Bulozna pemfigoidna bolešt kože
132. Kartagenerov sindrom
133. Niemann- Pickova bolešt tip B
134. Pseudoxanthoma elasticum
135. Leighova bolešt
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 čelija
144. Sindrom nail-patella
145. Perzistentna hiperinsulinemijska hipoglikemija odojčeta
146. Sporadična aniridija
147. Fabrijeva bolešt
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 Stilllove 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 bolest
185. Mukolipidoza tip 2
186. Albrightova hereditarna osteodistrofija
187. Menkesova bolest
188. Neimen-Pickova bolest 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 bolest
- 212. Sindrom Jeune
- 213. Nizak rast uzrokovan rezistencijom na hormon rasta
- 214. Neurodegeneracija mozga usled taloženja gvožđa
- 215. Creutzfeldt-Jakobova bolest
- 216. Lowe sindrom
- 217. Mukopolisaharidoza tip 6
- 218. CHARGE anomalije
- 219. Metahromatska leukodistrofija
- 220. Barterov sindrom
- 221. Mišićna distrofija fukuyama tip
- 222. Walker-earburg sindrom
- 223. Mišićno, očno moždana bolest
- 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 oxidase
- 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 déficit
- 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