

- [Achromatopsia](#)
- [Acidemias \(Organic Acidemias\)](#)
- [Adrenal Hypoplasia Congenita](#)
- [Adrenoleukodystrophy](#)
- [Aicardi Syndrome](#)
- [Alagille Syndrome](#)
- [Albinism/Hypopigmentation](#)
- [Alexander Disease](#)
- [Alpers' Disease](#)
- [Alpha-1 Antitrypsin Deficiency](#)
- [Alzheimer's Disease](#)
- [Amblyopia](#)
- [Angelman Syndrome](#)
- [Anencephaly](#)
- [Aniridia](#)
- [Anophthalmia](#)
- [Ataxia Telangiectasia](#)
- [Autism](#)
- [Bardet-Biedl Syndrome](#)
- [Barth Syndrome](#)
- [Batten Disease](#)
- [Best's Disease](#)
- [Bipolar Disorder](#)
- [Bloom Syndrome](#)
- [Branchio-Oto-Renal \(BOR\) Syndrome](#)
- [Canavan Syndrome](#)
- [Cancer Genetics](#)

- [Carnitine Deficiencies](#)
- [Carnitine Acylcarnitine Translocase Deficiency](#)
- [Carnitine Palmitoyltransferase Deficiency](#)
- [Cerebral Palsy](#)
- [Charcot-Marie-Tooth Disease](#)
- [Cleft Lip/Cleft Palate](#)
- [Coffin Lowry Syndrome](#)
- [Coloboma](#)
- [Color Blindness](#)
- [Congenital Heart Defects](#)
- [Congenital Hip Dysplasia \(Dislocation\)](#)
- [Connective Tissue Disorders](#)
- [Cooley's Anemia](#)
- [Corneal Dystrophy](#)
- [Cornelia de Lange Syndrome](#)
- [Cystic Fibrosis](#)
- [Cystinosis](#)
- [Developmental Disabilities](#)
- [Diabetes](#)
- [DiGeorge Syndrome](#)
- [Down Syndrome](#)
- [Duane Syndrome](#)
- [Ehlers-Danlos Syndrome](#)
- [Epidermolysis Bullosa](#)
- [Familial Dysautonomia](#)
- [Familial Mediterranean Fever](#)

- [Fanconi Anemia](#)
- [Fibrodysplasia Ossificans Progressiva](#)
- [Fragile X Syndrome](#)
- [G6PD \(Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase\) Deficiency Anemia](#)
- [Galactosemia](#)
- [Gaucher Disease](#)
- [Gilbert's Syndrome](#)
- [Glaucoma](#)
- [Hemochromatosis](#)
- [Hemoglobin C Disease](#)
- [Hemophilia/Bleeding Disorders](#)
- [Hirschsprung's Disease](#)
- [Homocystinuria](#)
- [Huntington's Disease](#)
- [Hurler Syndrome](#)
- [Juvenile Retinoschisis \(X Linked\)](#)
- [Klinefelter Syndrome](#)
- [Krabbe Disease](#)
- [Leber Congenital Amaurosis](#)
- [Leukodystrophies](#)
- [Lipid Storage Diseases](#)
- [Long Q-T Syndrome](#)
- [Macular Degeneration](#)
- [Marfan Syndrome](#)
- [Marshall Syndrome](#)
- [McCune-Albright Syndrome](#)

- [Menkes Disease](#)
- [Metabolic Disorders](#)
- [Microphthalmus](#)
- [Mitochondrial Disease](#)
- [Mucopolidoses](#)
- [Mucopolysaccharide Disorders](#)
- [Muscular Dystrophy](#)
- [Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease](#)
- [Neural Tube Defects](#)
- [Neurofibromatosis](#)
- [Niemann-Pick Disease](#)
- [Noonan Syndrome](#)
- [Optic Atrophy](#)
- [Osteogenesis Imperfecta](#)
- [Peutz-Jeghers Syndrome](#)
- [Phenylketonuria \(PKU\)](#)
- [Polycystic Kidney Disease](#)
- [Prader-Willi Syndrome](#)
- [Progeria](#)
- [Pseudoxanthoma Elasticum](#)
- [Ptosis](#)
- [Retinitis Pigmentosa](#)
- [Scheie Syndrome](#)
- [Schizophrenia](#)
- [Severe Combined Immunodeficiency \(SCID\)](#)
- [Sickle Cell Anemia](#)

- [Skeletal Dysplasias](#)
- [Smith-Magenis Syndrome](#)
- [Spherocytosis](#)
- [Spina Bifida](#)
- [Spinocerebellar Ataxia](#)
- [Stargardt Disease \(Macular Degeneration\)](#)
- [Stickler Syndrome](#)
- [Tay-Sachs Disease](#)
- [Thalassemia](#)
- [Treacher Collins Syndrome](#)
- [Tuberous Sclerosis](#)
- [Turner's Syndrome](#)
- [Urea Cycle Disorder](#)
- [Usher's Syndrome](#)
- [Velocardiofacial Syndrome](#)
- [von Hippel-Lindau Disease](#)
- [Werner Syndrome](#)
- [Williams Syndrome](#)
- [Xeroderma Pigmentosum](#)
- [XXX Syndrome](#)
- [XYY Syndrome](#)

Researched by NOAH Contributing Editor: NOAH Team

[NOAH](#) > **Genetic Diseases**

NOAH New York Online
Access to Health

[Health Topics](#) | [Index A to Z](#) | [Page of the Month](#) | [Advanced Search](#)
[About NOAH](#) | [What's New](#) | [Help](#) | [Feedback](#) | [en Español](#)

DISCLAIMER: NOAH is an information guide only and cannot answer personal health-related or research questions. NOAH's information has been selected from a variety of consumer health resources; it is offered to you with the understanding that it not be interpreted as medical or professional advice. All medical information needs to be carefully reviewed with your health care