

GeneScreen® Max: lista badanych genów (>2000)

| NAZWA GENU | CHOROBA / STAN |
|------------|---|
| AAAS | Zespół potrójnego A (achalazja–niewydolność nadnerczy–alakrima) |
| AARS1 | Wrodzona encefalopatia padaczkowa niemowlęca typu 29 |
| AARS2 | Niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typu 8; postępująca leukodystrofia z niewydolnością jajników |
| AASS | Hiperlizynemia typu 1 i typu 2 |
| ABAT | Niedobór aminotransferazy GABA |
| ABCA1 | Choroba Tangier |
| ABCA12 | Wrodzona ichtioza autosomalna recesywna typu 4A i 4B (harlequin) |
| ABCA3 | Dysfunkcja metabolizmu surfaktantu płucnego typu 3 |
| ABCA4 | Choroba Stargarda typu 1; dystrofia czopkowo-pręcikowa typu 3 |
| ABCB11 | Nawracająca łagodna cholestaza wewnątrzwątrobowa typu 2; postępująca rodzinna cholestaza typu 2 |
| ABCB4 | Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa typu 3 |
| ABCB7 | Anemia syderoblastyczna z ataksją |
| ABCC2 | Zespół Dubina–Johnson |
| ABCC6 | Pseudoxanthoma elasticum; uogólnione zwapnienie tętnic niemowląt typu 2 |
| ABCC8 | Wrodzona hiperinsulinemia typu 1; trwała cukrzyca noworodkowa (PNDM) |
| ABCD1 | Adrenoleukodystrofia |
| ABCD4 | Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblJ |
| ABCG5 | Sitosterolemia |
| ABCG8 | Sitosterolemia |
| ABHD12 | Zespół PHARC |
| ABHD5 | Zespół Chanarina–Dorfmana |
| ACAD8 | Niedobór dehydrogenazy izobutyrylo-CoA |
| ACAD9 | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA 9 |
| ACADM | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o średniej długości (MCAD) |
| ACADS | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o krótkim łańcuchu (SCAD) |
| ACADSB | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o krótkim/rozgałęzionym łańcuchu |
| ACADVL | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o bardzo długim łańcuchu (VLCAD) |
| ACAT1 | Kwasica alfa-metylooctowa (niedobór 3-ketotiolazy) |
| ACE | Dysgenesja kanalików nerkowych |
| ACO2 | Niemowlęca degeneracja mózdkowo-siatkówkowa |
| ACOX1 | Niedobór peroksysomalnej oksydazy acylo-CoA |
| ACOX2 | Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 6 |
| ACP5 | Spondyloenchondrodysplazja z zaburzeniami odporności |
| ACSF3 | Łączna kwasica malonowa i metylomalonowa |
| ACSL4 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego sprzężone z X, typ 63 |
| ACTA1 | Miopatia nemealinowa typu 3; miopatia z dysproporcją włókien |
| ACTN4 | Ogniskowe segmentalne stwardnienie kłębuszków nerkowych typu 1 |
| ACY1 | Niedobór aminoacyklazy 1 |

| | |
|----------|--|
| ADA | SCID z niedoboru deaminazy adenozynej |
| ADA2 | Zespół zapalenia naczyń DADA2 |
| ADAM9 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa typu 9 |
| ADAMTS10 | Zespół Weilla–Marchesaniego typ 1 |
| ADAMTS13 | Rodzinna zakrzepowa plamica małopłytkowa (Upshaw–Schulman) |
| ADAMTS17 | Zespół Weilla–Marchesaniego typ 4 (AR) |
| ADAMTS18 | Mikrokornea, krótkowzroczna atrofia siatkówki i telekantus |
| ADAMTS2 | Zespół Ehlersa–Danlosa, typ dermatosparaksji |
| ADAMTSL2 | Dysplazja geleofizyczna typu 1 |
| ADAMTSL4 | Ektopia soczewki i źrenicy; izolowana ektopia soczewki typu 2 |
| ADAR | Zespół Aicardi–Goutièresa typu 6 |
| ADAT3 | Zaburzenie neurorozwojowe z wadami mózgu i dysmorfia |
| ADCK3 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typu 4 |
| ADGRG1 | Polimikrogyria dwustronna czołowo-ciemieniowa |
| ADGRG6 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów typu 9 |
| ADGRV1 | Zespół Ushera typu 2C |
| ADK | Hiperhomocysteinemia z niedoboru kinazy adenozylowej |
| ADSL | Niedobór adenylobursztynazy |
| ADSS1 | Dystalna miopatia typu 5 |
| AFF2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego sprzężone z X, typ 109 |
| AFG3L2 | Ataksja spastyczna typu 5 |
| AFP | Niedobór alfa-fetoproteiny |
| AGA | Aspartylglukozoaminuria |
| AGBL5 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 75 |
| AGK | Zespół Sengersa; zaćma typu 38 |
| AGL | Glikogenoza typu 3 |
| AGPAT2 | Wrodzona uogólniona lipodystrofia (Berardinelli–Seip) |
| AGPS | Ryzomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 3 |
| AGRN | Wrodzony zespół miasteniczny typu 8 |
| AGT | Dysgeneza kanalików nerkowych |
| AGTR1 | Dysgeneza kanalików nerkowych |
| AGXT | Pierwotna hiperoksaluria typu 1 |
| AHCY | Hiperhomocysteinemia z niedoboru SAH-hydrolazy |
| AHI1 | Zespół Jouberta typu 3 |
| AICDA | Niedobór odporności z hiper-IgM typu 2 |
| AIMP1 | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typu 3 |
| AIMP2 | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typu 17 |
| AIPL1 | Wrodzona amauroza Lebera typu 4 |
| AIRE | Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej typu 1 |
| AK1 | Anemia hemolityczna z niedoboru kinazy adenylanowej |
| AK2 | Dysgeneza siateczkowata |
| AKR1C2 | 46,XY zaburzenie różnicowania płci z niedoborem 17,20-desmolazy |
| AKR1D1 | Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 2 |
| ALAD | Ostra porfiria wątrobowa |

| | |
|----------|---|
| ALAS2 | Anemia syderoblastyczna typu 1 |
| ALB | Analbuminemia |
| ALDH18A1 | Paraplegia spastyczna typu 9B (AR); Cutis laxa typu 3A (zespół De Barsy) |
| ALDH1A3 | Mikroftalmia izolowana typu 8 |
| ALDH3A2 | Zespół Sjögrena–Larssona |
| ALDH4A1 | Hiperprolinemia typu 2 |
| ALDH5A1 | Niedobór dehydrogenazy semialdehydu bursztynowego |
| ALDH6A1 | Niedobór dehydrogenazy semialdehydu metylomalonowego |
| ALDH7A1 | Padaczka zależna od pirydoksyny |
| ALDOA | Glikogenoza typu 12 |
| ALDOB | Dziedziczna nietolerancja fruktozy |
| ALG1 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1K |
| ALG11 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1P |
| ALG12 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1G |
| ALG2 | Wrodzony zespół miasteniczny typu 14 (z agregatami tubularnymi) |
| ALG3 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1D |
| ALG6 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1C |
| ALG8 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1H |
| ALG9 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1L; zespół Gillesen–Kaesbach–Nishimura |
| ALMS1 | Zespół Alströma |
| ALOX12B | Wrodzona ichtioza AR typu 2 |
| ALOXE3 | Wrodzona ichtioza AR typu 3 |
| ALPK3 | Kardiomiopatia przerostowa rodzinna typu 27 |
| ALPL | Hipofosfatazja (niemowlęca/dziecięca) |
| ALS2 | ALS typu 2 młodzieńcza; pierwotny zespół boczny młodzieńczy; wstępujący paraliż spastyczny niemowlęcy |
| ALX1 | Dysplazja czołowo-nosowa typu 3 |
| ALX3 | Dysplazja czołowo-nosowa typu 1 |
| ALX4 | Dysplazja czołowo-nosowa typu 2 |
| AMACR | Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 4; niedobór racemazy alfa-metyloacylo-CoA |
| AMBN | Ameleogenesis imperfecta typu IF |
| AMH | Zespół przetrwałych przewodów Müllera typu 1 |
| AMHR2 | Zespół przetrwałych przewodów Müllera typu 2 |
| AMN | Anemia megaloblastyczna typu 1 (zespół Imlerslunda–Gräsbecka) |
| AMPD1 | Miopatia z niedoboru deaminazy mioadenylanowej |
| AMPD2 | Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 9 |
| AMT | Encefalopatia glicynowa |
| ANGPTL3 | Hipobetalipoproteinemia rodzinna typu 2 |
| ANKS6 | Nefronoftyza typu 16 |
| ANO10 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 10 (AR) |
| ANO5 | Dystrofia obręczowo–kończynowa typu 12 (LGMD R12) |
| ANTXR1 | Zespół GAPO |
| ANTXR2 | Zespół włókniakowatości szklistej |
| AP1S1 | Zespół MEDNIK |

| | |
|---------|---|
| AP1S2 | Zespół Pettigrew |
| AP3B1 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typu 2 |
| AP3B2 | Wrodzona encefalopatia padaczkowa niemowlęca typu 48 |
| AP3D1 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typu 10 |
| AP4B1 | Paraplegia spastyczna typu 47 (AR) |
| AP4E1 | Paraplegia spastyczna typu 51 (AR) |
| AP4M1 | Paraplegia spastyczna typu 50 (AR) |
| AP4S1 | Paraplegia spastyczna typu 52 (AR) |
| AP5Z1 | Paraplegia spastyczna typu 48 (AR) |
| APOC2 | Hiperlipoproteinemia typu 1B |
| APOE | Choroba „sea-blue histiocyte” |
| APRT | Niedobór fosforybozylotransferazy adeniny |
| APTX | Ataksja o wczesnym początku z apraxją okulomotoryczną i hipoalbuminemią |
| AQP2 | Nefrogena moczówka prosta typu 2 |
| AR | Pełna niewrażliwość na androgeny (CAIS) |
| ARFGF2 | Heterotopia okołokomorowa z małym łowiem |
| ARG1 | Argininemia (niedobór arginazy) |
| ARHGDI1 | Zespół nerczycowy typu 8 |
| ARHGDI2 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 78 |
| ARHGDI3 | Rozwojowa encefalopatia padaczkowa typu 8 |
| ARL13B | Zespół Jouberta typu 8 |
| ARL2BP | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki ± situs inversus |
| ARL6 | Zespół Bardeta–Biedla typu 3 |
| ARMC9 | Zespół Jouberta typu 30 |
| ARPC1B | Niedobór odporności typu 71 z zapaleniem i małopłytkowością wrodzoną |
| ARSA | Leukodystrofia metachromatyczna |
| ARSB | Mukopolisacharydoza typu VI (zespół Maroteaux–Lamy) |
| ARSE | Chondrodysplazja punktata XR |
| ARSL | Chondrodysplazja punktata, postać brachytelefalangiczna |
| ARV1 | Wrodzona encefalopatia padaczkowa niemowlęca typu 38 |
| ARX | Encefalopatia padaczkowa niemowlęca typu 1; zaburzenia ARX-zależne |
| ASAH1 | Lipogranulomatoza Farbera; SMA z postępującą padaczką miokloniczną |
| ASL | Argininobursztynianemia |
| ASNS | Niedobór syntetazy asparaginianowej |
| ASPA | Choroba Canavan |
| ASPH | Zespół Traboulsi |
| ASPM | Małym łowie pierwotne AR typu 5 |
| ASS1 | Cytrulinemia typu 1 |
| ATAD1 | Hiperekpleksja typu 4 |
| ATF6 | Achromatopsja typu 7 |
| ATIC | AICA-riboziduria (niedobór ATIC) |
| ATM | Ataksja–teleangiektazja |
| ATOH7 | Przetwarte hiperplastyczne pierwotne ciało szkliste (AR) |
| ATP13A2 | Zespół Kufora–Rakeba; paraplegia spastyczna typu 78 |

| | |
|----------|--|
| ATP2A1 | Miopatia Brody'ego |
| ATP6AP2 | Parkinsonizm ze spastycznością (XL) |
| ATP6V0A2 | Cutis laxa AR typu 2A; zespół wiotkiej skóry |
| ATP6V0A4 | Dystalna kwasica cewkowa (AR) |
| ATP6V1A | Cutis laxa AR typu 2D |
| ATP6V1B1 | Dystalna kwasica cewkowa z głuchotą |
| ATP6V1E1 | Cutis laxa AR typu 2C |
| ATP7A | Choroba Menkesa; zespół rogów potylicznych |
| ATP7B | Choroba Wilsona |
| ATP8B1 | Postępująca rodzinna cholestaza typu 1; łagodna nawracająca cholestaza typu 1 |
| ATR | Zespół Seckela typu 1 |
| ATRX | Zespół upośledzenia intelektualnego z hipotonią (XL); zespół alfa-talasemii z upośledzeniem intelektualnym |
| AUH | Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 1 |
| AURKC | Niewydolność spermatogenezy typu 5 |
| AVIL | Zespół nerczycowy typu 21 |
| AVPR2 | Nefrogenna moczówka prosta typu 1; zespół nieadekwatnego wydzielania ADH |
| B2M | Niedobór odporności typu 43 |
| B3GALNT2 | Dystroglikanopatia A11 (wrodzona z wadami mózgu i oczu) |
| B3GALT6 | Zespół Ehlersa–Danlosa, typ spondylodysplastyczny 2 |
| B3GAT3 | Wielokrotne zwknięcia stawów, niski wzrost, dysmorfia |
| B3GLCT | Zespół Peters-plus |
| B4GALNT1 | Paraplegia spastyczna typu 26 (AR) |
| B4GALT1 | Wrodzona wada glikozylacji typu 2D |
| B4GALT7 | Zespół Ehlersa–Danlosa, typ spondylodysplastyczny 1 |
| B4GAT1 | Dystroglikanopatia A13 |
| B9D1 | Zespół Jouberta typu 27; możliwy zespół Meckela 9 |
| B9D2 | Zespół Jouberta typu 34; możliwy zespół Meckela 10 |
| BBS1 | Zespół Bardeta–Biedla typu 1 |
| BBS10 | Zespół Bardeta–Biedla typu 10 |
| BBS12 | Zespół Bardeta–Biedla typu 12 |
| BBS2 | Zespół Bardeta–Biedla typu 2 |
| BBS4 | Zespół Bardeta–Biedla typu 4 |
| BBS5 | Zespół Bardeta–Biedla typu 5 |
| BBS7 | Zespół Bardeta–Biedla typu 7 |
| BBS9 | Zespół Bardeta–Biedla typu 9 |
| BCAT2 | ?Hiperwalinemia lub hiperleucyno–izoleucynemia |
| BCHE | Niedobór butyrylocholinesterazy |
| BCKDHA | Choroba syropu klonowego typu 1A |
| BCKDHB | Choroba syropu klonowego typu 1B |
| BCKDK | Niedobór kinazy dehydrogenazy BCKD |
| BCL10 | ?Niedobór odporności typu 37 |
| BCOR | Małocze, zespołowy typ 2 |
| BCS1L | Niedobór kompleksu III mtDNA; zespół GRACILE; zespół Björnstada |
| BEST1 | Bestrofinopatia AR |

| | |
|-----------------|---|
| BFSP1 | Wielopostaciowa zaćma typu 33 |
| BHLHA9 | Syndaktylia mezoaksjalna ze wzrostem i redukcją paliczków |
| BIN1 | Miopatia centronuklearna typu 2 |
| BLM | Zespół Blooma |
| BLNK | ?Agammaglobulinemia typu 4 |
| BLOC1S3 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typu 8 |
| BLOC1S6 | ?Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typu 9 |
| BLVRA | Hiperbiliverdinemia |
| BMP1 | Osteogenesis imperfecta typu 13 |
| BMPER | Diaphanospondylodysostosis |
| BMPR1B | Dysplazja akromezomeliczna typu Demirhan |
| BOLA3 | Zespół dysfunkcji mitochondrialnej typu 2 z hiperglicynemią |
| BPGM | Policytemia z niedoboru mutazy bisfosfoglicerynianowej |
| BPNT2 | Chondrodysplazja z przemieszczeniami stawów typu GPAPP |
| BRAT1 | Zespół sztywności i napadów wieloogniskowych (letalny noworodkowy); zaburzenie neurorozwojowe z atrofią mózdzku |
| BRCA2 | Niedokrwistość Fanconiego grupa D1 |
| BRF1 | Zespół mózdkowo-twarzowo-zębowy |
| BRIP1 | Niedokrwistość Fanconiego grupa J |
| BRWD3 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego sprzężone z X typ 93 |
| BSCL2 | Wrodzona lipodystrofia uogólniona typu 2; encefalopatia postępująca (z/bez lipodystrofii) |
| BSND | Zespół Barttera typu 4A |
| BTD | Niedobór biotynidazy |
| BTK | Agammaglobulinemia sprzężona z X typ 1 |
| BUB1B | Zespół mozaikowej aneuploidii typu 1 |
| C10orf2 | Zespół wyczerpania mtDNA typu 7 (postać wątrobowo-mózgowa) |
| C12orf57 | Zespół Temtamy |
| C12orf65 | Brak danych |
| C19orf12 | Neurodegeneracja związana z gromadzeniem żelaza typu 4 |
| C1QA | Niedobór C1q |
| C1QB | Niedobór C1q |
| C1QBP | Niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typu 33 |
| C1QC | Niedobór C1q |
| C1S | Niedobór C1s |
| C2 | Niedobór składowej C2 |
| C2CD3 | Zespół orofaciodygitalny typu 14 |
| C3 | Niedobór składowej C3 |
| C5 | Niedobór składowej C5 |
| C6 | Niedobór składowej C6 |
| C7 | Niedobór składowej C7 |
| C8B | Niedobór składowej C8 typ 2 |
| C8orf37 | Brak danych |
| CA12 | Hiperchlorhydroza izolowana |
| CA2 | Osteopetroza z kwasicą cewkową (AR typ 3) |
| CA5A | Hipermonemia z niedoboru anhidrazy węglanowej VA |

| | |
|----------|---|
| CA8 | Ataksja mózdkowa z zaburzeniami rozwoju i równowagi typu 3 |
| CABP2 | Głuchota AR typu 93 |
| CABP4 | Wrodzona stacjonarna ślepota nocna typu 2B |
| CACNA1D | Dysfunkcja węzła zatokowego + głuchota |
| CACNA2D4 | Dystrofia czopkowa typu 4 |
| CAD | Encefalopatia padaczkowa wczesnoniemowlęca typu 50 |
| CALCRL | ?Malformacja limfatyczna typu 8 |
| CANT1 | Dysplazja Desbuquoisa typu 1; dysplazja nasadowa mnogich kości typu 7 |
| CAPN1 | Paraplegia spastyczna typu 76 (AR) |
| CAPN3 | Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1 (LGMD R1) |
| CARD11 | Niedobór odporności typu 11A |
| CARD9 | Kandydoza rodzinna typu 2 (AR) |
| CARS2 | Mieszana niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typu 27 |
| CASK | Zespół FG typu 4 |
| CASP14 | Wrodzona ichtioza AR typu 12 |
| CASQ2 | Komorowa tachykardia katecholaminergiczna polimorficzna typu 2 |
| CASR | Noworodkowa nadczynność przytarczyc |
| CAST | Zespół złuszczenia skóry z leukonychią, rogowaceniem punktowym, zapaleniem czerwieni warg i zgrubieniami stawów |
| CAT | Acatalazemia |
| CATSPER1 | Niewydolność spermatogenezy typu 7 |
| CAVIN1 | Wrodzona uogólniona lipodystrofia typu 4 |
| CBLIF | Niedobór czynnika wewnętrznego (IF) |
| CBS | Homocystynuria zależna od beta-syntazy cystationinowej |
| CC2D1A | Rozwojowe zaburzenie intelektualne AR typu 3 |
| CC2D2A | Zespół Jouberta typu 9; zespół Meckela typu 6; zespół COACH typu 2 |
| CCBE1 | Zespół Hennekama (limfangiektazja → obrzęki limfatyczne) typu 1 |
| CCDC103 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 17 |
| CCDC115 | Wrodzona wada glikozylacji typu 10 |
| CCDC174 | Hipotonia niemowlęca z opóźnieniem psychoruchowym |
| CCDC39 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 14 |
| CCDC40 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 15 |
| CCDC65 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 27 |
| CCDC8 | Zespół 3M typu 3 |
| CCDC88C | Wrodzone wodogłowie typu 1 |
| CCN6 | Postępująca artropatia młodzieńcza typu pseudoreumatoidalnego |
| CCNO | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 29 |
| CD19 | Zmienny niedobór odporności typu 3 |
| CD247 | ?Niedobór odporności typu 25 |
| CD27 | Zespół limfoproliferacyjny typu 2 |
| CD2AP | Podatność na ogniskowe segmentarne stwardnienie kłębuszków typ 3 |
| CD320 | Przebiegowa metylomalonowa kwasica z niedoboru receptora transkobalaminy |
| CD36 | Niedobór glikoproteiny płytkowej 4 |
| CD3D | Niedobór odporności typu 19 |
| CD3E | Niedobór odporności typu 18 |

| | |
|----------|---|
| CD3G | Niedobór odporności typu 17 (niedobór podjednostki gamma CD3) |
| CD40 | Niedobór odporności z hiper-IgM typu 3 |
| CD40LG | Zespół hiper-IgM typu 1 (XL) |
| CD55 | Zespół CHAPLE (nadaktywacja dopełniacza, zakrzepica, enteropatia białkogubna) |
| CD59 | Niedobór CD59 |
| CD79A | Agammaglobulinemia typu 3 |
| CD79B | Agammaglobulinemia typu 6 |
| CD81 | Zmienny niedobór odporności typu 6 |
| CD8A | Niedobór CD8 rodzinny |
| CDAN1 | Wrodzona niedokrwistość dyserytropoetyczna typu 1A |
| CDC14A | Głuchota AR typu 105 |
| CDC45 | Zespół Meiera–Gorlina typu 7 |
| CDC47 | Zespół niedoboru odporności–niestabilności centromerów–dysmorfii twarzy typu 3 |
| CDH11 | Zespół Elsayh–Watersa |
| CDH23 | Głuchota AR typu 12; zespół Ushera typu 1D |
| CDH3 | Ektodermalna dysplazja z ektrodaktylią i dystrofią plamki |
| CDHR1 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa typu 15 |
| CDIN1 | Wrodzona niedokrwistość dyserytropoetyczna typu 1b |
| CDK10 | Zespół Al Kaissi |
| CDK5RAP2 | Małogłowie pierwotne AR typu 3 |
| CDKL5 | Rozwojowa encefalopatia padaczkowa typu 2 |
| CDSN | Zespół złuszczenia skóry typu 1 |
| CDT1 | Zespół Meiera–Gorlina typu 4 |
| CEBPE | Niedobór ziarnistości specyficznych neutrofili |
| CENPF | Zespół Strømme |
| CENPJ | Małogłowie pierwotne AR typu 6 |
| CEP104 | Zespół Jouberta typu 25 |
| CEP120 | Skrócenie żeber typu 13 (z/bez polidaktylii) |
| CEP135 | Małogłowie pierwotne AR typu 8 |
| CEP152 | Małogłowie pierwotne AR typu 9 |
| CEP164 | Nefronoftyza typu 15 |
| CEP19 | Otyłość olbrzymia i niewydolność spermatogenezy |
| CEP290 | Zespół Meckela typu 4; zespół Jouberta typu 5; wrodzona amauroza Lebera typu 10 |
| CEP41 | Zespół Jouberta typu 15 |
| CEP55 | Zespół mnogich wad (neurony wielojądrowe, bezwodzie, dysplazja nerek, hipoplazja mózdzku) |
| CEP57 | Zespół mozaikowej aneuploidii typu 2 |
| CEP78 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa z utratą słuchu |
| CEP83 | Nefronoftyza typu 18 |
| CERKL | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 26 |
| CERS3 | Wrodzona ichtioza autosomalna recesywna typu 9 |
| CFAP43 | Niewydolność spermatogenezy typu 19 |
| CFAP53 | Heterotaksja trzewna typu 6 (AR) |
| CFD | Niedobór czynnika D dopełniacza |
| CFH | Niedobór czynnika H |

| | |
|--------|--|
| CFI | Niedobór czynnika I |
| CFL2 | Miopatia nemealinowa AR typu 7 |
| CFP | Niedobór properdyny (XL) |
| CFTR | Mukowiscydoza |
| CHAT | Wrodzony zespół miasteniczny typu 6 (presynaptyczny) |
| CHKB | Wrodzona dystrofia mięśniowa typu megakonalnego |
| CHM | Choroideremia |
| CHMP1A | Hipoplazja pontomózdkowa typu 8 |
| CHRNA1 | Lethal multiple pterygium syndrome |
| CHRN1 | ?Wrodzony zespół miasteniczny typu 2C (AChR-zależny) |
| CHRND | Wrodzony zespół miasteniczny typu 3B (kanał szybki) |
| CHRNE | Wrodzony zespół miasteniczny typu 4B/4C |
| CHRNA3 | Zespół mnogich pterygiów typu Escobar / letalny |
| CHST14 | Zespół Ehlersa–Danlosa typu muskulokontracturalnego 1 |
| CHST3 | Dysplazja spondyloepifizalna z wrodzonymi zwichnięciami stawów |
| CHST6 | Dystrofia rogówki typu macularnej |
| CHSY1 | Zespół Temtamy — przedosiowa brachydaktylia |
| CHUK | Zespół „Cocoon” |
| CIB2 | Głuchota AR typu 48; zespół Ushera typu 1J |
| CIITA | Zespół nagich limfocytów typu 2, grupa A |
| CILK1 | Zespół endokrynno–mózgowo–kostny |
| CISD2 | Zespół Wolframa typu 2 |
| CIT | Małogłowie pierwotne typu 17 |
| CKAP2L | Zespół Filippiego |
| CLCF1 | Zespół nadmiernego pocenia indukowanego zimnem typu 2 |
| CLCN1 | Miotonia wrodzona (AR) |
| CLCN2 | Leukodystrofia z ataksją |
| CLCN5 | Choroba Denta typu 1 |
| CLCN7 | Osteopetroza AR typu 4 |
| CLCNKA | Zespół Barttera typu 4B (dwugenowy) |
| CLCNKB | Zespół Barttera typu 3 lub 4B |
| CLDN1 | Ichthyosis–alopecia–cholestasis (ILVASC) |
| CLDN10 | Zespół HELIX |
| CLDN14 | Głuchota AR typu 29 |
| CLDN16 | Niedobór magnezu nerkowego typu 3 |
| CLDN19 | Nerkowa hipomagnezemia typu 5 z zajęciem oczu |
| CLMP | Wrodzony zespół krótkiego jelita |
| CLN3 | Neuronalna ceroidolipofuscynoza typu 3 |
| CLN5 | Neuronalna ceroidolipofuscynoza typu 5 |
| CLN6 | Neuronalna ceroidolipofuscynoza typu 6 |
| CLN8 | Neuronalna ceroidolipofuscynoza typu 8 |
| CLP1 | Hipoplazja pontomózdkowa typu 10 |
| CLPB | Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 7 z zaćmą, objawami neurologicznymi i neutropenią |
| CLPP | Zespół Perraulta typu 3 |

| | |
|---------|--|
| CLRN1 | Zespół Ushera typu 3A |
| CNGA1 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 49 |
| CNGA3 | Achromatopsja typu 2 |
| CNGB1 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 45 |
| CNGB3 | Achromatopsja typu 3 |
| CNNM2 | Hipomagnezemia z napadami drgawek i upośledzeniem rozwoju |
| CNNM4 | Zespół Jalili (dysplazja stożkowo-pręcikowa + amelogenesis imperfecta) |
| CNPY3 | Encefalopatia padaczkowa wcześniemowlęca typu 60 |
| CNTNAP1 | Lethal congenital contracture syndrome typu 7 |
| CNTNAP2 | Pitt–Hopkins like syndrome 1 (zespół podobny do Pitt–Hopkins typu 1) |
| COA6 | Śmiertelna niemowlęca kardioencefalomiopatia z niedoborem oksydazy cytochromu c typu 4 |
| COA8 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu IV typu jądrowego 17 |
| COASY | Neurodegeneracja z odkładaniem żelaza w mózgu typu 6 |
| COG1 | Wrodzona wada glikozylacji typu IIg |
| COG4 | Wrodzona wada glikozylacji typu IIJ |
| COG5 | Wrodzona wada glikozylacji typu Iii |
| COG6 | Wrodzona wada glikozylacji typu III; zespół Shaheen |
| COG7 | Wrodzona wada glikozylacji typu Iie |
| COG8 | Wrodzona wada glikozylacji typu Iih |
| COL11A1 | Fibrochondrogeneza typu 1 |
| COL11A2 | Dysplazja otospondylomegaepifizalna (AR) |
| COL13A1 | Wrodzony zespół miasteniczny typu 19 |
| COL17A1 | Epidermolysis bullosa — postać łącząca (non-Herlitz) |
| COL18A1 | Zespół Knoblocha typu 1 |
| COL25A1 | Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych typu 5 |
| COL27A1 | Zespół Steele’a |
| COL4A3 | Zespół Alporta (AR, typ 2) |
| COL4A4 | Zespół Alporta (AR, typ 2) |
| COL4A5 | Zespół Alporta (XL) |
| COL6A1 | Wrodzona dystrofia mięśniowa Ullricha typ 1 (LGMD R22) |
| COL6A2 | Wrodzona dystrofia mięśniowa Ullricha typ 1 (LGMD R22) |
| COL6A3 | Wrodzona dystrofia mięśniowa Ullricha typ 1 (LGMD R22) |
| COL7A1 | Dystroficzna postać epidermolysis bullosa (HS i non-HS); przedgoleniowa; świądowa |
| COL9A1 | Zespół Sticklera typu 4 |
| COL9A2 | ?Zespół Sticklera typu 5 |
| COLEC10 | Zespół 3MC typu 3 |
| COLEC11 | Zespół 3MC typu 2 |
| COLQ | Wrodzony zespół miasteniczny typu 5 |
| COQ2 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typu 1 |
| COQ4 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typu 7 |
| COQ6 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typu 6 |
| COQ8A | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typu 4 |
| COQ8B | Zespół nerczycowy typu 9 |
| COQ9 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typu 5 |

| | |
|---------|--|
| CORO1A | Niedobór odporności typu 8 |
| COX10 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu IV typu 3 |
| COX15 | Śmiertelna niemowlęca kardiocencefalomiopatia z niedoborem oksydazy cytochromu c typu 2; zespół Leigha |
| COX20 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu IV typu 11 |
| COX6B1 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu IV typu 7 |
| CP | Aceruloplazminemia |
| CPA6 | Drgawki gorączkowe rodzinne typu 11 |
| CPAMD8 | Dysgenезja przedniego odcinka gałki ocznej typu 8 |
| CPLANE1 | Zespół Jouberta typu 17 |
| CPLX1 | Encefalopatia padaczkowa wczesnoniemowlęca typu 63 |
| CPS1 | Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej 1 |
| CPT1A | Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu 1A (postać wątrobowa) |
| CPT2 | Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu II (letalny/dziecięcy) |
| CR2 | Zmienny niedobór odporności typu 7 |
| CRADD | Rozwojowe zaburzenie intelektualne AR typu 34 z wariantową lisencefalią |
| CRB1 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 12; wrodzona amauroza Lebera typu 8 |
| CRB2 | Poszerzenie komór mózgu z torbielowatą chorobą nerek |
| CRBN | Rozwojowe zaburzenie intelektualne AR typu 2 |
| CRIPT | Niski wzrost z małogłowieiem i dysmorfia twarzą |
| CRLF1 | Zespół potęgowanego pocenia indukowanego zimnem typu 1 |
| CRPPA | Dystroglikanopatia typu A7 lub typu C7 |
| CRTAP | Osteogenesis imperfecta typu 7 |
| CRYAA | Zaćma typ 9, różne typy |
| CRYAB | Śmiertelna niemowlęca miopatia miofibrylarna; zaćma typ 16 |
| CRYBB1 | Zaćma typ 17 |
| CRYBB3 | Zaćma typ 22 |
| CSF2RB | Dysfunkcja metabolizmu surfaktantu płucnego typu 5 |
| CSF3R | Ciężka wrodzona neutropenia typu 7 (AR) |
| CSPP1 | Zespół Jouberta typu 21 |
| CSTA | Zespół złuszczenia skóry typu 4 |
| CSTB | Postępująca padaczka miokloniczna typu 1A (Unverricht–Lundborg) |
| CTC1 | Mikroangiopatia mózgowo-siatkówkowa z wapnieniem i torbielami |
| CTH | Cystationinuria |
| CTNS | Cystynoza nefropatyczna |
| CTPS1 | Niedobór odporności typu 24 |
| CTSA | Galaktozoidalidoza |
| CTSC | Zespół Haim–Munka; zespół Papillona–Levefrego |
| CTSD | Neuronalna ceroidolipofuscynoza typu 10 |
| CTSF | Neuronalna ceroidolipofuscynoza typu 13 (typ Kufsa) |
| CTSK | Piknodysostoza |
| CUBN | Megaloblastyczna anemia typu 1 (zespół Imerslund–Gräsbeck) |
| CUL4B | Zespół opóźnienia rozwoju intelektualnego XL typu Cabezas |
| CUL7 | Zespół 3M typu 1 |
| CWC27 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki z/bez wad szkieletowych |

| | |
|---------|--|
| CWF19L1 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typu 17 |
| CYB5A | 46,XY zaburzenia różnicowania płci z izolowanym niedoborem 17,20-liazy |
| CYB5R3 | Methemoglobinemia typu 1 lub 2 |
| CYBA | Przewlekła choroba ziarniniakowa typu 4 |
| CYBB | Przewlekła choroba ziarniniakowa (XL) |
| CYC1 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu III typu 6 |
| CYP11A1 | 46,XY zaburzenia różnicowania płci z niewydolnością nadnerczy |
| CYP11B1 | Wrodzona hiperplazja nadnerczy (niedobór 11 β -hydroksylazy) |
| CYP11B2 | Wrodzony hipoaldosteronizm (niedobór CMO I) |
| CYP17A1 | Niedobór 17 α -hydroksylazy/17,20-liazy |
| CYP19A1 | Niedobór aromatazy |
| CYP1B1 | Jaskra pierwotna wrodzona typu 3A |
| CYP21A2 | Wrodzony przerost nadnerczy (niedobór 21-hydroksylazy) |
| CYP24A1 | Niemowlęca hiperkalcemia typu 1 |
| CYP26B1 | Craniosynostoza z fuzją promieniowo-ramienną i wadami kostnymi |
| CYP26C1 | Ogniskowa dysplazja skórna twarzy typu 4 |
| CYP27A1 | Ksanthomatoza mózdkowo-ścięgnista |
| CYP27B1 | Krzywica zależna od witaminy D typu 1 |
| CYP2R1 | Krzywica z powodu defektu 25-hydroksylacji witaminy D |
| CYP2U1 | Paraplegia spastyczna typu 56 (AR) |
| CYP4F22 | Wrodzona ichtioza AR typu 5 |
| CYP4V2 | Krystaliczna dystrofia rogówkowo-siatkówkowa Biettiego |
| CYP7B1 | Paraplegia spastyczna typu 5A (AR) |
| D2HGDH | Kwasica D-2-hydroksyglutaranowa |
| DAG1 | Dystroglukanopatia typu A9 lub C9 |
| DARS1 | Hipomielinizacja z zajęciem pnia mózgu i rdzenia + spastyczność kończyn |
| DARS2 | Leukodystrofia z zajęciem pnia mózgu i rdzenia + podwyższony mleczan |
| DBH | Niedobór beta-hydroksylazy dopaminowej |
| DBT | Choroba syropu klonowego typu 2 |
| DCAF17 | Zespół Woodhouse'a-Sakatiego |
| DCC | Zaburzenia ruchu gałek ocznych rodzinne + postępująca skolioza typu 2 |
| DCDC2 | Noworodkowe stwardniające zapalenie dróg żółciowych; nefronofityza typu 19 |
| DCHS1 | Zespół Van Maldergema typu 1 |
| DCLRE1C | Zespół Omenn; SCID typu Athabascan |
| DCPS | Zespół Al-Raqad |
| DCX | Lisencefalia sprzężona z X typu 1 |
| DDB2 | Xeroderma pigmentosum grupa E |
| DDC | Niedobór dekarboksylazy aminokwasów aromatycznych |
| DDHD1 | Paraplegia spastyczna typu 28 (AR) |
| DDHD2 | Paraplegia spastyczna typu 54 (AR) |
| DDR2 | Dysplazja spondylometaepifizalna typu short limb-hand |
| DDRGK1 | Dysplazja spondyloepimetafizalna typu Shohat |
| DDX11 | Zespół pęknięcia chromosomów Warszawa |
| DDX59 | Zespół ustno-twarzowo-palcowy typ V |

| | |
|----------|---|
| DENND5A | Encefalopatia padaczkowa wczesnoniemowlęca typu 49 |
| DES | Miopatia miofibrylarna typu 1 |
| DGAT1 | ?Biegunka 7 z enteropatią białkogubną |
| DGKE | Zespół nerczycowy typu 7 |
| DGUOK | Zespół wyczerpania mtDNA zależny od DGUOK |
| DHCR24 | Desmosteroloza |
| DHCR7 | Zespół Smitha–Lemliego–Opitza |
| DHDDS | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 59 |
| DHFR | Niedokrwistość megaloblastyczna z niedoboru reduktazy dihydrofolianowej |
| DHH | 46,XY całkowita dysgeneza gonad |
| DHODH | Zespół Millera |
| DHPS | Zaburzenia neurorozwojowe z napadami, upośledzeniem mowy i chodu |
| DHTKD1 | Kwasica 2-aminoadipinowa / 2-oksoadipinowa |
| DIAPH1 | Zespół drgawek, ślepoty korowej i małowłowa |
| DIS3L2 | Zespół Perlmana |
| DKC1 | Dyskeratosis congenita (sprzężona z X) |
| DLAT | Niedobór podjednostki E2 dehydrogenazy pirogronianowej |
| DLD | Niedobór dehydrogenazy dihydrolipoamidowej |
| DLG3 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego, sprzężone z X, typ 90 |
| DLL3 | Spondylokostalna dysostozja typu 1 |
| DMD | Dystrofia mięśniowa Duchenne’a/Becker’a |
| DMGDH | Niedobór dehydrogenazy dimetyloglicyny |
| DMP1 | Krzywica hipofosfatemiczna, autosomalna recesywna |
| DMXL2 | Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 81 |
| DNAAF1 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 13 |
| DNAAF2 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 10 |
| DNAAF3 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 2 |
| DNAAF4 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 25 |
| DNAAF5 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 18 |
| DNAH1 | Niewydolność spermatogenezy typu 18 |
| DNAH11 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 7 (z/bez situs inversus) |
| DNAH5 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 3 (z/bez situs inversus) |
| DNAH9 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 40 |
| DNAI1 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 1 (z/bez situs inversus) |
| DNAI2 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 9 (z/bez situs inversus) |
| DNAJB13 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 34 |
| DNAJB2 | Dystalny rdzeniowy zanik mięśni, typ 5 (AR) |
| DNAJC12 | Łagodna hiperfenyloalaninemia niewynikająca z niedoboru BH4 |
| RNAJC19 | Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 5 |
| DNAJC21 | Zespół niewydolności szpiku typu 3 |
| DNAJC6 | Choroba Parkinsona typu 19A (młodzieńcza) lub typu 19B (wczesna) |
| DNAL1 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 16 |
| DNASE1L3 | Toczeń rumieniowaty układowy typu 16 |
| DNM1L | Encefalopatia z zaburzeniami podziału mitochondriów i peroksysomów, typ 1 |

| | |
|-----------------|--|
| DNM2 | Lethal congenital contracture syndrome, typ 5 |
| DNMT3B | Zespół niedoboru odporności z niestabilnością centromerów i dysmorfia twarzy — typ 1 |
| DOCK2 | Niedobór odporności typu 40 |
| DOCK6 | Zespół Adamsa–Olivera typu 2 |
| DOCK7 | Encefalopatia padaczkowa wczesnoniemowlęca typu 23 |
| DOCK8 | Zespół nawracających zakażeń z hiper-IgE (AR) |
| DOK7 | Sekwencja deformacji akinezji płodu typ 3; wrodzony zespół miasteniczny typ 10 |
| DOLK | Wrodzona wada glikozylacji typu 1M |
| DONSON | Małogłowie, niski wzrost i wady kończyn |
| DPAGT1 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1J; wrodzony zespół miasteniczny typ 13 |
| DPH1 | Opóźnienie rozwoju z niskim wzrostem, dysmorfia i rzadkimi włosami |
| DPM1 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1E |
| DPM2 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1U |
| DPM3 | Wrodzona wada glikozylacji typu 1O |
| DPY19L2 | Niewydolność spermatogenezy typu 9 |
| DPYD | Niedobór dehydrogenazy dihydropyrymidynowej |
| DPYS | Dihydropyrymidynuria |
| DRAM2 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa typu 21 |
| DRC1 | Pierwotna dyskineza rzęsek typu 21 |
| DSG1 | Wrodzona erythrodermia z rogowaceniem dłoniowo-podeszwowym, hipotrichozą i hiper-IgE |
| DSG4 | Hipotrichoza typu 6 |
| DSP | Kardiomiopatia rozstrzeniowa z wełnistymi włosami i rogowacieniem; letalna pęcherzowa acantholysis |
| DST | Epidermolysis bullosa simplex (AR), typ 2 |
| DSTYK | Paraplegia spastyczna typu 23 (AR) |
| DTNBP1 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typu 7 |
| DUOX2 | Dysormonogeneza tarczycy typu 6 |
| DUOXA2 | Dysormonogeneza tarczycy typu 5 |
| DYM | Dysplazja Smith-McCort; choroba Dyggve-Melchior-Clausen |
| DYNC2H1 | Skrócenie żeber z dysplazją klatki piersiowej typ 3 (z/bez polidaktylii) |
| DYNC2I1 | Skrócenie żeber z dysplazją klatki piersiowej typ 8 |
| DYNC2I2 | Skrócenie żeber z dysplazją klatki piersiowej typ 11 |
| DYNC2LI1 | Skrócenie żeber z dysplazją klatki piersiowej typ 15 (z polidaktylią) |
| DYNLT2B | Skrócenie żeber z dysplazją klatki piersiowej typ 17 |
| DYSF | Dystrofia mięśniowa Miyoshi; dystrofia obręczowo-kończynowa LGMD R2 |
| DZIP1L | Choroba policystyczna nerek typu 5 |
| EARS2 | Mieszana niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typ 12 |
| ECEL1 | Artrogrypoza dystalna typ 5D |
| ECHS1 | Niedobór mitochondrialnej hydratazy enoylo-CoA 1 |
| ECM1 | Choroba Urbach–Wiethe |
| EDA | Ektodermalna dysplazja hipochłonna typu 1 (XLHED) |
| EDAR | Ektodermalna dysplazja typu 10B |
| EDARADD | Ektodermalna dysplazja typu 11B |
| EDN1 | Zespół aurikulokondylarowy typ 3 |
| EDN3 | Zespół Waardenburga typ 4B |

| | |
|---------|---|
| EDNRB | Zespół ABCD |
| EFEMP2 | Cutis laxa autosomalna recesywna typ 1B |
| EFL1 | Zespół Shwachmana–Diamonda typ 2 |
| EGFR | ?Noworodkowa choroba zapalna skóry i jelit typ 2 |
| EGR2 | Choroba Dejerine’a–Sottasa |
| EIF2AK3 | Zespół Wolcotta–Rallison |
| EIF2AK4 | Choroba żył włóścińcowych płuc typ 2 |
| EIF2B1 | Leukodystrofia z zanikiem białej substancji (VWM) |
| EIF2B2 | Leukodystrofia VWM |
| EIF2B3 | Leukodystrofia VWM |
| EIF2B4 | Leukodystrofia VWM |
| EIF2B5 | Leukodystrofia VWM |
| EIF4A3 | Sekwencja Robina z rozszczepem żuchwy i wadami kończyn |
| ELAC2 | Niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typ 17 |
| ELMO2 | Pierwotna wewnątrzcostna malformacja naczyniowa |
| ELOVL4 | Ichtyoza, spastyczna tetraplegia i zaburzenia intelektualne |
| ELP2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typu 58 |
| EMC1 | Atrofia mózdzku, zaburzenia widzenia i opóźnienie psychoruchowe |
| EMD | Dystrofia mięśniowa Emery’ego–Dreifussa (XL) |
| EML1 | Pasmowa heterotopia |
| EMP2 | Zespół nerczycowy typ 10 |
| ENAM | Amelogenesis imperfecta typ 1C |
| ENO3 | ?Choroba spichrzeniowa glikogenu typu XIII |
| ENPP1 | Uogólnione zwapnienie tętnic niemowląt typ 1 |
| ENTPD1 | Paraplegia spastyczna typ 64 |
| EOGT | Zespół Adamsa–Olivera typ 4 |
| EPB41 | Eliptocytoza typ 1 |
| EPB42 | Sferocytoza typ 5 |
| EPCAM | Wrodzona enteropatia z ubytkiem kosmków jelitowych (biegunka 5) |
| EPG5 | Zespół Vici |
| EPM2A | Padaczka postępująca miokloniczna typ 2A (Lafora) |
| EPRS1 | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 15 |
| EPS8L2 | Głuchota AR typ 106 |
| ERAL1 | Zespół Perrault typ 6 |
| ERBB3 | Lethal congenital contractural syndrome typ 2 |
| ERCC1 | Zespół cerebrooculofacioskeletal typ 4 |
| ERCC2 | Trichotiodystrofia typ 1 |
| ERCC3 | Trichotiodystrofia typ 2 |
| ERCC4 | Niedokrwistość Fanconiego grupa Q |
| ERCC5 | Zespół cerebrooculofacioskeletal typ 3 |
| ERCC6 | Zespół Cockayne’a typ B; COFS typ 1 |
| ERCC6L2 | Zespół niewydolności szpiku typ 2 |
| ERCC8 | Zespół Cockayne’a typ A |
| ERLIN1 | Paraplegia spastyczna typ 62 |

| | |
|---------|--|
| ERLIN2 | Paraplegia spastyczna typ 18 |
| ESCO2 | Zespół Roberta; zespół Juberg–Hayward |
| ESPN | Głuchota AR typ 36 |
| ESR1 | Oporność na estrogen |
| ESRRB | Głuchota AR typ 35 |
| ETFA | Kwasica glutarynowa typ 2A |
| ETFB | Kwasica glutarynowa typ 2B |
| ETFDH | Kwasica glutarynowa typ 2C |
| ETHE1 | Encefalopatia etylomalonowa |
| EVC | Zespół Ellisa–van Crevelda |
| EVC2 | Zespół Ellisa–van Crevelda |
| EXOSC3 | Hipoplazja mostowo-mózdkowa typ 1B |
| EXPH5 | Epidermolysis bullosa (postać niespecyficzna, AR) |
| EXT1 | Chrzęstniakomięsak |
| EXTL3 | Dysplazja immunoszkielekowa z zaburzeniami neurorozwojowymi |
| EYS | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 25 |
| F10 | Niedobór czynnika X |
| F11 | Niedobór czynnika XI |
| F13A1 | Niedobór czynnika XIII A |
| F13B | Niedobór czynnika XIII B |
| F2 | Niedobór protrombiny |
| F5 | Niedobór czynnika V |
| F7 | Niedobór czynnika VII |
| F8 | Hemofilia A |
| F9 | Hemofilia B |
| FA2H | Paraplegia spastyczna typu 35 (AR) |
| FADD | Nawracające zakażenia z encefalopatią, niewydolnością wątroby i wadami serca |
| FAH | Tyrozynemia typu 1 |
| FAM126A | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typu 5 |
| FAM161A | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typu 28 |
| FAM20A | Amelogenesis imperfecta typ 1G (zespół szklivo-nerkowy) |
| FAM20C | Zespół Raine'a |
| FAN1 | Śródmiąższowe zapalenie nerek z kariomegalią |
| FANCA | Niedokrwistość Fanconiego, grupa A |
| FANCB | Niedokrwistość Fanconiego, grupa B |
| FANCC | Niedokrwistość Fanconiego, grupa C |
| FANCD2 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa D2 |
| FANCE | Niedokrwistość Fanconiego, grupa E |
| FANCF | Niedokrwistość Fanconiego, grupa F |
| FANCG | Niedokrwistość Fanconiego, grupa G |
| FANCI | Niedokrwistość Fanconiego, grupa I |
| FANCL | Niedokrwistość Fanconiego, grupa L |
| FANCM | Niewydolność spermatogenezy typu 28 |
| FAR1 | Choroba związana z reduktazą kwasów tłuszczowych acylo-CoA w peroksysomach |

| | |
|---------|--|
| FARS2 | Mieszana niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typ 14; paraplegia spastyczna typ 77 |
| FASTKD2 | Mieszana niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typ 44 |
| FAT4 | Zespół Hennekama typu 2 |
| FBLN5 | Cutis laxa, autosomalna recesywna, typ 1A |
| FBP1 | Niedobór fruktozo-1,6-bisfosfatazy |
| FBXL4 | Zespół wyczerpania mtDNA typu 13 (encefalomiopatyczny) |
| FBXO7 | Choroba Parkinsona typ 15 (AR) |
| FDXR | Neuropatia słuchowa i atrofia nerwu wzrokowego |
| FECH | Protoporfiria erytropoetyczna (AR) |
| FERMT1 | Zespół Kindlera |
| FERMT3 | Niedobór adhezji leukocytów typu 3 |
| FEZF1 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 22 (z lub bez anosmii) |
| FGA | Wrodzona afibrynogenemia |
| FGB | Wrodzona afibrynogenemia |
| FGD1 | Zespół Aarskoga–Scotta; zaburzenie rozwoju intelektualnego (XL), typ 16 |
| FGD4 | Choroba Charcot–Marie–Tooth typ 4H |
| FGF23 | Rodzina hiperfosfatemiczna zwapniająca kalcynoza (tumoral calcinosis) typ 2 |
| FGF3 | Głuchota wrodzona z agenezją ucha wewnętrznego, mikrocją i mikrodoncją |
| FGG | Wrodzona afibrynogenemia; wrodzona hipofibrynogenemia |
| FH | Niedobór fumarazy |
| FHL1 | Dystrofia Emery’ego–Dreifussa typu 6 (XL) |
| FIBP | Zespół Thauvin–Robinet–Faivre |
| FIG4 | Choroba Charcot–Marie–Tooth typ 4J; zespół Yunis–Varon |
| FKBP10 | Zespół Brucka typ 1 |
| FKBP14 | Zespół Ehlersa–Danlosa typu kifoskoliozy 2 |
| FKRP | Dystroglikanopatie typ 5A–C (w tym Walker–Warburg; LGMD R9) |
| FKTN | Dystroglikanopatie typ 4A–C (Walker–Warburg; LGMD R13) |
| FLAD1 | Miopatia spichrzeniowa tłuszczów z niedoboru FAD-syntetazy |
| FLG | Ichthyosis vulgaris (rybia łuska pospolita) |
| FLI1 | Zaburzenie krzepnięcia krwi typu 21 (płytkowe) |
| FLNA | Spektrum zaburzeń otopalatodigitalnych (X-OPD) |
| FLNB | Zespół spondylokarpotarsalnych zrostów |
| FLVCR1 | Ataksja tylnosnurowa–retinitis pigmentosa |
| FLVCR2 | Proliferacyjna waskulopatia z hydranencefalią |
| FMN2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 47 (AR) |
| FMO3 | Trimetyloaminuria („rybi zapach”) |
| FMR1 | Zespół łamliwego chromosomu X |
| FOLR1 | Neurodegeneracja z powodu niedoboru transportu folianów mózgowych |
| FOXE1 | Zespół Bamforth–Lazarus |
| FOXE3 | Dysgeneza przedniego odcinka oka, typ 2 |
| FOXN1 | Niedobór limfocytów T z wrodzoną alopecją i dystrofią paznokci |
| FOXP3 | Zespół IPEX (zaburzenia immunoregulacji, enteropatia, endokrynopatie – XL) |
| FOXRED1 | Niedobór kompleksu I mitochondrialnego typ 19 |
| FRAS1 | Zespół Frasera typ 1 |

| | |
|--------|---|
| FREM1 | Zespół oculotrichoanalny Manitoba |
| FREM2 | Zespół Frasera typ 2 |
| FRRS1L | Encefalopatia padaczkowa wczesnoniemowlęca typ 37 |
| FSHB | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 24 (bez anosmii) |
| FSHR | Dysgeneza jajników typ 1 |
| FTCD | Niedobór formiminotransferazy glutaminianowej |
| FTL | Niedobór L-ferrytyny |
| FTO | Opóźnienie wzrastania, zaburzenia rozwojowe, dysmorfia twarzy |
| FTSJ1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typu 9 (XL) |
| FUCA1 | Fukozydoza |
| FUT8 | Wrodzona wada glikozylacji z defektem fukozytacji typ 1 |
| FXN | Ataksja Friedreicha |
| FYCO1 | Zaćma typ 18 |
| FZD6 | Wrodzona dystrofia paznokci typu 10 (paznokcie „szponiaste”) |
| G6PC | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 1A |
| G6PC3 | Zespół Dursun |
| G6PD | Niedobór dehydrogenazy G6PD (anemia hemolityczna, fawizm) |
| GAA | Choroba Pompego (GSD II) |
| GALC | Choroba Krabbego |
| GALE | Niedobór epimerazy galaktozy |
| GALK1 | Niedobór galaktokinazy (zaćma) |
| GALNS | Mukopolisacharydoza typ IVA |
| GALNT3 | Rodzinna hiperfosfatemiczna zwapniająca kalcynoza typ 1 |
| GALT | Galaktozemia |
| GAMT | Zespół niedoboru kreatyny typu 2 |
| GAN | Neuropatia olbrzymich aksonów typ 1 |
| GAS8 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 33 |
| GATM | Zespół niedoboru kreatyny typu 3 |
| GBA | Choroba Gauchera |
| GBA2 | Paraplegia spastyczna typ 46 (AR) |
| GBE1 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 4 |
| GCDH | Kwasica glutarynowa typ 1 |
| GCH1 | Hiperfenyloalaninemia zależna od BH4 typ B |
| GCK | Trwała cukrzyca noworodkowa (PNDM) |
| GCM2 | Dziedziczna izolowana nadczynność przytarczyc typ 2 |
| GCNT2 | Zaćma typ 13 z fenotypem „adult i” |
| GCSH | ?Encefalopatia glicynowa |
| GDAP1 | Choroba Charcot–Marie–Tooth, postać recesywna pośrednia typ A |
| GDF1 | Syndrom Ivemark (izomeryzm przedsiionków prawych) |
| GDF5 | Chondrodysplazja typu Grebe |
| GDF6 | Wrodzona amauroza Lebera typ 17 |
| GDI1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 41 (XL) |
| GFER | Postępująca miopatia mitochondrialna z wrodzoną zaćmą, głuchotą i opóźnieniem |
| GFM1 | Mieszana niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typ 1 |

| | |
|--------|---|
| GFPT1 | Wrodzony zespół miasteniczny typ 12 z agregatami tubularnymi |
| GGCX | Niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K typ 1 |
| GH1 | Wrodzony niedobór hormonu wzrostu typ 1A; zespół Kowarskiego |
| GHR | Karłowatość Laronów |
| GHRHR | Wrodzony niedobór hormonu wzrostu typ 1B |
| GHSR | Częściowy niedobór hormonu wzrostu |
| GINS1 | Niedobór odporności typ 55 |
| GIPC3 | Głuchota typu 15 (AR) |
| GJA1 | Dysplazja czaszkowo–przynasadowa (AR) |
| GJB1 | Neuropatia Charcot–Marie–Tooth, dominująca, sprzężona z X typ 1 |
| GJB2 | Głuchota AR typ 1A; głuchota dwugenowa GJB2/GJB6 |
| GJB6 | Głuchota AR typ 1B; głuchota dwugenowa GJB2/GJB6 |
| GJC2 | Paraplegia spastyczna typ 44 (AR) |
| GK | Niedobór kinazy glicerolowej |
| GLA | Choroba Fabry’ego |
| GLB1 | Gangliozydoza GM1 typy 1–3; mukopolisacharydoza typ IVB |
| GLDC | Encefalopatia glicynowa |
| GLDN | Lethal congenital contracture syndrome typ 11 |
| GLE1 | Lethal congenital contracture syndrome typ 1; artrogrypoza z chorobą rogów przednich |
| GLIS2 | Nefronoftyza typ 7 |
| GLIS3 | Cukrzyca noworodkowa z wrodzoną niedoczynnością tarczycy |
| GLRA1 | Hiperekpleksja typ 1 |
| GLRB | Hiperekpleksja typ 2 |
| GLRX5 | Niedokrwistość syderoblastyczna typu 3 oporna na pirydoksynę; dziecięca spastyczność z hiperglicynemią |
| GLUL | Wrodzony niedobór glutaminy |
| GLYCK | Kwasica D-glicerynowa |
| GM2A | Gangliozydoza GM2, wariant AB |
| GMPPA | Zespół: brak łez, achalazja i upośledzenie rozwoju intelektualnego |
| GMPPB | Dystroglikanopatia mięśniowa typ 14 |
| GNAT1 | Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną typ 1G |
| GNAT2 | Achromatopsja typ 4 |
| GNB5 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego z arytmia; opóźnienie mowy i ADHD/zaburzenia poznawcze z arytmia lub bez |
| GNE | Miopatia z obecnością ciałek inkluzyjnych typ 2 (miopatia Nonaka) |
| GNMT | Niedobór N-metylotransferazy glicyny |
| GNPAT | Ryzomeliczna chondrodysplazja punktowa typ 2 |
| GNPTAB | Mukolipidoza typ II alfa/beta; Mukolipidoza typ III alfa/beta |
| GNPTG | Mukolipidoza typ III gamma |
| GNRHR | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 7 (bez anosmii) |
| GNS | Mukopolisacharydoza typ IIID (Sanfilippo D) |
| GORAB | Geroderma osteodysplastyczne |
| GOSR2 | Padaczka miokloniczna postępująca typ 6 |
| GOT2 | Wczesniemowlęca encefalopatia padaczkowa typ 82 |
| GP1BA | Zespół Bernarda-Souliera typ A1 |

| | |
|---------|--|
| GP1BB | Zespół Bernarda-Souliera typ B |
| GP6 | Zaburzenie krwawienia typu płytkowego, typ 11 |
| GP9 | Zespół Bernarda-Souliera typ C |
| GPA1 | Defekt biosyntezy glikozylofosfatydyloinozytolu typ 15 |
| GPC3 | Zespół Simpsona-Golabi-Behmela typ 1 |
| GPC6 | Omodysplazja typ 1 |
| GPD1 | Przejściowa niemowlęca hipertriglicerydemia |
| GPHN | Niedobór kofaktora molibdenowego typ C |
| GPI | Niedokrwistość hemolityczna niesferocytowa z niedoboru izomerazy glukozylofosforanowej |
| GPIHBP1 | Hiperlipoproteinemia typ 1D |
| GPR143 | Albinizm oczny typ 1 (Nettleship-Falls) |
| GPR179 | Wrodzona stacjonarna całkowita ślepotą nocną typ 1E (AR) |
| GPR68 | Amelogenesis imperfecta typ 2A6 (hipomaturacja) |
| GPR98 | Zespół Ushera typ 2C |
| GPSM2 | Zespół Chudley-McCullough |
| GPT2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 49 (AR) |
| GPX4 | Dysplazja spondylometafizowa typ Sedaghatian |
| GRHL2 | Zespół dysplazji ektodermalnej / niskiego wzrostu |
| GRHR | Hiperoksaluria pierwotna typ 2 |
| GRIA3 | Syndromiczne zaburzenie rozwoju intelektualnego typu Wu (XL) |
| GRID2 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 18 (AR) |
| GRIK2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 6 (AR) |
| GRIN1 | Zaburzenie neurorozwojowe z/bez ruchów hiperkinetycznych i napadów (AR) |
| GRIP1 | Zespół Frasera typ 3 |
| GRK1 | Choroba Oguchiego typ 2 |
| GRM1 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 13 (AR) |
| GRM6 | Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną (całkowitą) typ 1B (AR) |
| GRN | Neuronalna ceroidolipofuscynoza typ 11 |
| GRXCR1 | Głuchota AR typ 25 |
| GSC | Niski wzrost, atrezja przewodu słuchowego, hipoplazja żuchwy, wady szkieletu |
| GSS | Niedobór syntetazy glutationu |
| GTF2H5 | Fotowrażliwa trichotiodystrofia typ 3 |
| GTPBP2 | Zespół Jaber-Elahi |
| GTPBP3 | Mieszana niewydolność fosforylacji oksydacyjnej typ 23 |
| GUCY2C | Niedrożność smółkowa |
| GUCY2D | Wrodzona amauroza Lebera typ 1 |
| GUF1 | ?Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa typ 40 |
| GUSB | Mukopolisacharydoza typ VII |
| GYG1 | Poliglikozanowa miopatia typ 2 |
| GYS1 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 0 (mięśniowa) |
| GYS2 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 0 (wątrobową) |
| GZF1 | Luźność stawów, niski wzrost i krótkowzroczność |
| H6PD | Niedobór reduktazy kortyzonu typ 1 |
| HAAO | Zespół wad kręgow, serca, nerek i kończyn typ 1 |

| | |
|---------|--|
| HACE1 | Paraplegia spastyczna z opóźnieniem psychoruchowym (z/bez napadów) |
| HADH | Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA |
| HADHA | Niedobór LCHAD; niedobór białka trifunkcyjnego mitochondrialnego |
| HADHB | Niedobór białka trifunkcyjnego mitochondrialnego |
| HAMP | Hemochromatoza typ 2B |
| HARS1 | Zespół Ushera typ 3B |
| HAX1 | Niedokrwistość neutropeniczna ciężka typ 3 (AR) |
| HBA1 | Alfa-talasemia |
| HBA2 | Alfa-talasemia |
| HBB | Beta-talasemia; anemia sierpowata i inne hemoglobinopatie HBB-zależne |
| HCCS | Wady skóry liniowe z wieloma wadami wrodzonymi typ 1 |
| HCFC1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 3 (cblX – metylomalonowa + homocysteinuria) |
| HELLS | Zespół niedoboru odporności-niestabilności centromerów-dysmorfii twarzy typ 4 |
| HEPACAM | Megalencefaliczna leukodystrofia z torbielami podkorowymi typ 2A |
| HERC1 | Makrocefalia, dysmorfia i opóźnienie psychoruchowe |
| HERC2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 38 (AR) |
| HES7 | Spondylokostalna dysostoza typ 4 (AR) |
| HESX1 | Niedobór hormonu wzrostu z wadami przysadki |
| HEXA | Choroba Tay-Sachsa |
| HEXB | Choroba Sandhoffa (niemowlęca, młodzieńcza, dorosła) |
| HFE | Hemochromatoza |
| HFE2 | Hemochromatoza typ 2A |
| HFM1 | Przedwczesna niewydolność jajników typ 9 |
| HGD | Alkaptonuria |
| HGF | Głuchota AR typ 39 |
| HGSNAT | Mukopolisacharydoza typ IIIC (Sanfilippo C) |
| HIBCH | Niedobór hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA |
| HIKESHI | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 13 |
| HINT1 | Neuromiotonia z neuropatią aksonalną (AR) |
| HJV | Hemochromatoza typ 2A |
| HK1 | Choroba Charcot-Marie-Tooth typ 4G |
| HLCS | Niedobór syntetazy holokarboksylazy |
| HMGCL | Niedobór liazy HMG-CoA |
| HMGCS2 | Niedobór syntazy HMG-CoA |
| HMOX1 | Niedobór oksigenazy hemowej |
| HMX1 | Zespół oczno-uszny |
| HNMT | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 51 (AR) |
| HOGA1 | Hiperoksaluria pierwotna typ 3 |
| HOXA1 | Zespół dysgenezji pnia mózgu (Athabaska) |
| HOXB1 | Wrodzone porażenie nerwu twarzowego typ 3 |
| HOXC13 | Dysplazja ektodermalna typ 9 (włosy/paznokcie) |
| HPCA | Dystonia torsyjna typ 2 (AR) |
| HPD | Tyrozynemia typ 3 |
| HPGD | Pierwotna przerostowa osteoartropatia typ 1 |

| | |
|----------|---|
| HPRT1 | Zespół Lescha–Nyhana |
| HPS1 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typ 1 |
| HPS3 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typ 3 |
| HPS4 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typ 4 |
| HPS5 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typ 5 |
| HPS6 | Zespół Hermansky'ego–Pudlaka typ 6 |
| HPSE2 | Zespół urofascialny typ 1 |
| HR | Łysienie uogólnione; atrichia z grudkami |
| HSD11B2 | Pseudohiperaldosteronizm (zespół nadmiaru mineralokortykosteroidów) |
| HSD17B10 | Choroba mitochondrialna HSD10 |
| HSD17B3 | 46,XY zaburzenie różnicowania płci z niedoborem 17β-HSD3 |
| HSD17B4 | Niedobór białka bifunkcyjnego D |
| HSD3B2 | Wrodzony przerost nadnerczy z niedoboru 3β-HSD2 |
| HSD3B7 | Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typ 1 |
| HSPA9 | Zespół Even-plus |
| HSPD1 | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 4 |
| HSPG2 | Dysplazja dyssegmentalna typ Silverman-Handmaker |
| HTRA1 | Zespół CARASIL |
| HTRA2 | 3-metyloglutakonowa kwasica typ 8 |
| HUWE1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego, XL, typ Turner |
| HYAL1 | ?Mukopolisacharydoza typ 9 |
| HYDIN | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 5 |
| HYLS1 | Zespół hydrolethalus |
| IARS1 | Opóźnienie wzrastania, upośledzenie rozwoju intelektualnego, hipotonia i hepatopatia |
| IBA57 | Zespół mnogiej dysfunkcji mitochondrialnej typ 3 |
| ICOS | Niedobór odporności, zmienny wspólny typ 1 |
| IDH3B | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typ 46 |
| IDS | Mukopolisacharydoza typ II (zespół Huntera) |
| IDUA | Mukopolisacharydoza typ I |
| IER3IP1 | Zespół małogłowia, padaczki i cukrzycy |
| IFNGR1 | Niedobór odporności typ 27A (predyspozycja do mykobakterioz) |
| IFNGR2 | Niedobór odporności typ 28 (mykobakteriozy) |
| IFT122 | Dysplazja czaszkowo-ektodermalna typ 1 |
| IFT140 | Retinitis pigmentosa typ 80; krótkoszczelinowa dysplazja żeber 9 (z/bez polidaktylii) |
| IFT172 | Krótkoszczelinowa dysplazja żeber 10 (z/bez polidaktylii) |
| IFT43 | Krótkoszczelinowa dysplazja żeber 18 z polidaktylią |
| IFT52 | Krótkoszczelinowa dysplazja żeber 16 (z/bez polidaktylii) |
| IFT80 | Krótkoszczelinowa dysplazja żeber typ 2 (z/bez polidaktylii) |
| IFT81 | Krótkoszczelinowa dysplazja żeber 19 (z/bez polidaktylii) |
| IGBP1 | Agenzja ciała modelowatego z niepełnosprawnością intelektualną i wadami oczu |
| IGF1 | Niedobór IGF1 z niedosłuchem, zaburzeniami wzrastania i rozwoju |
| IGF1R | Oporność na insulinopodobny czynnik wzrostu I |
| IGFALS | Niedobór podjednostki kwasolabilnej IGF |
| IGFBP7 | Makrotętniak tętnicy siatkówki z nadzastawkowym zwężeniem tętnicy płucnej |

| | |
|----------|--|
| IGHMBP2 | Choroba Charcot-Marie-Tooth, aksonalna, typ 2S |
| IGLL1 | Agammaglobulinemia typ 2 |
| IGSF1 | Centralna niedoczynność tarczycy z powiększeniem jąder |
| IHH | Akrokapito-udowa dysplazja |
| IKBKAP | Dysautonomia rodzinna |
| IKBKB | Niedobór odporności typ 15 |
| IKBKG | Dysplazja ektodermalna z niedoborem odporności typ 1 |
| IL10RA | Wczesnodzieciowa choroba zapalna jelit typ 28 (AR) |
| IL10RB | Wczesnodzieciowa choroba zapalna jelit typ 25 (AR) |
| IL11RA | Kraniosynostoza z zaburzeniami zębowymi |
| IL12B | Niedobór odporności typ 29 (mykobakteriozy) |
| IL12RB1 | Niedobór odporności typ 30 |
| IL17RA | Niedobór odporności typ 51 |
| IL17RC | Kandydoza rodzinna typ 9 |
| IL1RAPL1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego, sprzężone z X, typ 21 |
| IL1RN | Jałowe zapalenie kości z periostitis i krostkowicą |
| IL21R | Niedobór odporności typ 56 |
| IL2RA | Niedobór odporności typ 41 z limfoproliferacją i autoimmunizacją |
| IL2RG | Ciężki złożony niedobór odporności, sprzężony z X |
| IL36RN | Łuszczyca krostkowa typ 14 |
| IL7R | SCID T-ujemny, B+/NK+ dodatni |
| ILDR1 | Głuchota autosomalna recesywna typ 42 |
| IMPA1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 59 (AR) |
| IMPG2 | Retinitis pigmentosa typ 56 |
| INPP5E | Zespół Jouberta typ 1 |
| INPP5K | Wrodzona dystrofia mięśniowa z zaćmą i niepełnosprawnością intelektualną |
| INPPL1 | Opsismodysplazja |
| INS | Noworodkowa trwała cukrzyca typu PNDM |
| INSR | Cukrzyca z insulinoopornością i rogowaceniem ciemnym (typ A) |
| INTS1 | Zaburzenie neurorozwojowe z zaćmą, słabym wzrostem i dysmorfia |
| INVS | Nefronoftyza niemowlęca typ 2 |
| IQCB1 | Zespół Senior-Loken typ 5 |
| IQCE | Polidaktylia pozaosiowa typ A7 |
| IQSEC2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego, sprzężone z X, typ 1 |
| IRAK4 | Niedobór odporności typ 67 |
| IRF8 | Niedobór monocytów i komórek dendrytycznych typ 32B |
| IRX5 | Zespół Hamamy |
| ISCA1 | Zespół mnogiej dysfunkcji mitochondrialnej typ 5 |
| ISCA2 | Zespół mnogiej dysfunkcji mitochondrialnej typ 4 |
| ISCU | Dziedziczna miopatia z kwasicą mleczanową |
| ISG15 | Niedobór odporności typ 38 |
| ITCH | Choroba autoimmunologiczna wieloukładowa z dysmorfia twarzy |
| ITGA2B | Tromboastenia Glanzmanna |
| ITGA3 | Śródmiąższowa choroba płuc z zespołem nerczycowym i EB wrodzoną |

| | |
|----------|--|
| ITGA6 | Epidermolysis bullosa łącząca z atrezią odźwiernika |
| ITGA7 | Wrodzona dystrofia mięśniowa związana z ITGA7 |
| ITGA8 | Niedorozwój/aplazja nerek typ 1 |
| ITGB2 | Niedobór adhezji leukocytów |
| ITGB3 | Tromboastenia Glanzmanna |
| ITGB4 | Epidermolysis bullosa łącząca z atrezią odźwiernika |
| ITGB6 | Amelogenesis imperfecta typ 1H |
| ITK | Zespół limfoproliferacyjny typ 1 |
| ITPA | Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa typ 35 |
| ITPR1 | Zespół Gillespie |
| IVD | Kwasica izowalerianowa |
| IYD | Dyshormonogeneza tarczycowa typ 4 |
| JAGN1 | Ciężka wrodzona neutropenia typ 6 |
| JAK3 | SCID autosomalny recesywny T-ujemny/B-dodatni |
| JAM3 | Zniszczenie krwotoczne mózgu z wapnieniem i zaćmą |
| JUP | Choroba Naxos |
| KANK2 | Zespół nerczycowy typ 16 |
| KARS1 | Głuchota AR typ 89 |
| KATNB1 | Lisencefalia 6 z małogłowiem |
| KATNIP | Zespół Jouberta typ 26 |
| KCNE1 | Zespół Jervella i Lange-Nielsena typ 2 |
| KCNJ1 | Zespół Barttera typ 2 |
| KCNJ10 | Zespół SESAME |
| KCNJ11 | Hiperinsulinizm wrodzony typ 2; trwała cukrzyca noworodkowa |
| KCNJ13 | Wrodzona amauroza Lebera typ 16 |
| KCNV2 | Kłykiowa dystrofia czopkowa typ 3B |
| KCTD7 | Padaczka postępująca miokloniczna typ 3 |
| KDM5C | Zaburzenie rozwoju intelektualnego, XL, typ Claes-Jensen |
| KDSR | Erytrokeratodermia postępująca typ 4 |
| KERA | Cornea plana typ 2 (AR) |
| KHDC3L | Nawracająca zaśnied groniasty typ 2 |
| KIAA0586 | Krótkoszczelinowa dysplazja żeber typ 14 z polidaktylią |
| KIAA0753 | ?Zespół orofaciodygitalny typ 15 |
| KIAA1109 | Zespół Alkuraya-Kucinskasa |
| KIAA1549 | Retinitis pigmentosa typ 86 |
| KIAA2022 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego, XL, typ 98 |
| KIF14 | Małogłowie pierwotne typ 20; ?Zespół Meckela typ 12 |
| KIF1A | Dziedziczna neuropatia czuciowa typ 2C; paraplegia spastyczna typ 30 |
| KIF1C | Ataksja spastyczna typ 2 (AR) |
| KIF7 | Zespół akrokallosowy; Zespół Jouberta typ 12 |
| KIFBP | Zespół olbrzymiego jelita Goldberg-Shprintzena |
| KISS1R | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 8 |
| KIZ | Retinitis pigmentosa 69 |
| KLHL3 | Pseudohipoaldosteronizm typ 2D |

| | |
|---------|--|
| KLHL40 | Miopatia nemealinowa typ 8 (AR) |
| KLHL41 | Miopatia nemealinowa typ 9 |
| KLHL7 | Zespół potliwego pocenia indukowanego zimnem typ 3 |
| KLK4 | Amelogenesis imperfecta typ 2A1 (hipomaturacja) |
| KLKB1 | Niedobór prekalikreiny (czynnik Fletcher) |
| KNL1 | Małogłowie pierwotne typ 4 |
| KPTN | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 41 (AR) |
| KREMEN1 | Dysplazja ektodermalna typ 13 (włosy/zęby) |
| KRT10 | Nadmierne rogowacenie epidermolityczne |
| KRT14 | Epidermolysis bullosa simplex typ 1 (AR) |
| KRT25 | Włosy wełniste typ 3 (AR) |
| KRT5 | Epidermolysis bullosa simplex typ 1 (AR) |
| KRT85 | Dysplazja ektodermalna typ 4 (włosy/paznokcie) |
| KY | Miopatia miofibrylarna typ 7 |
| KYNU | Zespół wad kręgow, serca, nerek i kończyn typ 2 |
| L1CAM | Zespół L1 |
| L2HGDH | Kwasica L-2-hydroksyglutarowa |
| LAMA1 | Zespół Poretti-Boltshausera |
| LAMA2 | Dystrofia mięśniowa związana z LAMA2 |
| LAMA3 | Epidermolysis bullosa łącząca typu Herlitz / non-Herlitz |
| LAMB1 | Lisencefalia typ 5 |
| LAMB2 | Zespół Pierzona; zespół nerczycowy typ 5 |
| LAMB3 | Epidermolysis bullosa łącząca typu Herlitz / non-Herlitz |
| LAMC2 | Epidermolysis bullosa łącząca typu Herlitz / non-Herlitz |
| LAMC3 | Malformacje korowe okolicy potylicznej |
| LAMP2 | Choroba Danona |
| LARGE1 | Dystroglukanopatia typ 6A / 6B |
| LARP7 | Zespół Alazami |
| LARS1 | ?Zespół niewydolności wątroby niemowląt typ 1 (ILFS1) |
| LARS2 | Zespół Perrault typ 4 |
| LAT | Niedobór odporności typ 52 |
| LBR | Dysplazja kostna Greenberga |
| LCA5 | Wrodzona amauroza Lebera typ 5 |
| LCAT | Rodzinna niedoborność LCAT; choroba „fish-eye” |
| LCK | ?Niedobór odporności typ 22 |
| LCT | Wrodzona nietolerancja laktozy (niedobór laktazy) |
| LDHA | Choroba spichrzania glikogenu typ 11 |
| LDLRAP1 | Hipercholesterolemia rodzinna AR |
| LEMD2 | Młodzieńcza zaćma typ 46 |
| LEP | Otyłość olbrzymia spowodowana niedoborem leptyny |
| LEPR | Otyłość olbrzymia spowodowana niedoborem receptora leptyny |
| LGI4 | Wrodzony artrogrypoz neurogeny z defektem mieliny |
| LHB | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 23 |
| LHCGR | Hipoplazja komórek Leydiga |

| | |
|--------|---|
| LHFPL5 | Głuchota AR typ 67 |
| LHX3 | Niedobór hormonów przysadki typu 3 |
| LIAS | Hiperglicynemia z kwasicą mleczanową i napadami |
| LIFR | Zespół Stuve-Wiedemanna / Schwartz-Jampel typ 2 |
| LIG4 | Zespół LIG4 |
| LIM2 | Zaćma typ 19 |
| LINS1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 27 (AR) |
| LIPA | Niedobór lizosomalnej kwaśnej lipazy |
| LIPE | Częściowa lipodystrofia rodzinna typ 6 |
| LIPH | Hipotrichoza typ 7 / włosy wełniste typ 2 (AR) |
| LIPN | Wrodzona ichtioza AR typ 8 |
| LIPT1 | Niedobór lipoylotransferazy 1 |
| LIPT2 | Ciężka encefalopatia noworodkowa z kwasicą mleczanową |
| LMAN1 | Niedobór czynnika V i VIII typ 1 |
| LMBRD1 | Kwasica metylomalonowa i homocystynuria typ cblF |
| LMF1 | Łączny niedobór lipazy |
| LMNA | Kardiomiopatia rozstrzeniowa typ 1A |
| LMOD3 | Miopatia nemealinowa typ 10 |
| LONP1 | Zespół CODAS |
| LOXHD1 | Głuchota AR typ 77 |
| LPAR6 | Hipotrichoza typ 8 / włosy wełniste typ 1 |
| LPIN1 | Nawracająca ostra mioglobinuria AR |
| LPIN2 | Zespół Majeeda |
| LPL | Niedobór lipazy lipoproteinowej |
| LRAT | Wrodzona amauroza Lebera typ 14 |
| LRBA | Niedobór odporności CVID typ 8 z autoimmunizacją |
| LRIG2 | Zespół urofacialny typ 2 |
| LRIT3 | Nocna ślepotą stacjonarna kompletna typ 1F |
| LRMDA | Albinizm oculocutaneous typ 7 |
| LRP2 | Zespół Donnai-Barrow |
| LRP4 | Zespół palcowego zrośnięcia Cenani-Lenz |
| LRP5 | Zespół osteoporoza-pseudoglioma |
| LRPAP1 | Krótkowzroczność AR typ 23 |
| LRPPRC | Niedobór kompleksu IV mitochondrialnego typ 5 |
| LRRC6 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 19 |
| LRSAM1 | Choroba Charcot-Marie-Tooth aksonalna typ 2P |
| LRTOMT | Głuchota AR typ 63 |
| LSS | Zaćma typ 44 |
| LTBP2 | Mikrosferofakia/megalokornea z ektopią soczewki |
| LTBP3 | Anomalie dentytystyczne i niski wzrost |
| LTBP4 | Cutis laxa AR typ 1C |
| LYRM7 | Niedobór kompleksu III mitochondrialnego typ 8 |
| LYST | Zespół Chediak-Higashi |
| LZTFL1 | Zespół Bardet-Biedl typ 17 |

| | |
|----------|---|
| LZTR1 | Zespół Noonan typ 2 |
| MAG | Paraplegia spastyczna typ 75 (AR) |
| MAGI2 | Zespół nerczycowy typ 15 |
| MAGT1 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ Icc |
| MAK | Retinitis pigmentosa typ 62 |
| MALT1 | Niedobór odporności typ 12 |
| MAN1B1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 15 (AR) |
| MAN2B1 | Alfa-mannosidoza |
| MANBA | Mannosidoza β |
| MAP3K20 | Miopatia centronuklearna typ 6 |
| MAPKBP1 | Nefronoftyza typ 20 |
| MAPT | Postępujące porażenie nadjądrowe (atypowy parkinsonizm) |
| MARS1 | Śródmiąższowa choroba płuc i wątroby |
| MARS2 | Ataksja spastyczna typ 3 |
| MARVELD2 | Głuchota AR typ 49 |
| MASP1 | Zespół 3MC typ 1 |
| MAT1A | Niedobór syntetazy metioninowej AR |
| MATN3 | Dysplazja spondyloepimetafizalna typ Borochowitz-Cormier-Daire |
| MBOAT7 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 57 (AR) |
| MBTPS2 | Zespół Olmsted XL |
| MC2R | Niewrażliwość na ACTH (niedobór glukokortykoidów) |
| MCCC1 | Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA typ 1 |
| MCCC2 | Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA typ 2 |
| MCEE | Niedobór epimerazy metylomalonylo-CoA |
| MCFD2 | Niedobór czynnika V i VIII typ 2 |
| MCIDAS | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 42 |
| MCM3AP | Neuropatia obwodowa AR \pm niepełnosprawność intelektualna |
| MCM4 | Niedobór odporności typ 54 |
| MCM9 | Dysgeneza jajników typ 4 |
| MCOLN1 | Mukolipidoza typ 4 |
| MCPH1 | Małogłowie pierwotne typ 1 |
| MDH2 | Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa typ 51 |
| MECP2 | Encefalopatia ciężka noworodków; zespół Retta |
| MECR | Dystonia dziecięca z zanikiem nerwu wzrokowego |
| MED17 | Postępująca małogłowie z napadami i zanikiem mózgu |
| MED23 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 18 |
| MED25 | Zespół Basel-Vanagait-Smirin-Yosef |
| MEFV | Gorączka śródziemnomorska rodzinna |
| MEGF10 | Miopatia wczesnodziecięca z arefleksją i niewydolnością oddechową |
| MEGF8 | Zespół Carpentera typ 2 |
| MEOX1 | Zespół Klippel-Feil typ 2 |
| MERTK | Retinitis pigmentosa typ 38 |
| MESP2 | Spondylokostalna dysostoza typ 2 |
| METTL23 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 44 |

| | |
|--------|--|
| MFF | Encefalopatia z zaburzeniem podziału mitochondriów i peroksysomów typ 2 |
| MFN2 | Choroba Charcot-Marie-Tooth typ 2A2B |
| MFRP | Mikroftalmia izolowana typ 5 |
| MFSD2A | Małogłowie pierwotne typ 15 |
| MFSD8 | Ceroidolipofuscynoza neuronalna typ 7 |
| MGAT2 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ IIa |
| MGME1 | Zespół wyczerpania mtDNA typ 11 |
| MGP | Zespół Keutela |
| MICU1 | Miopatia z objawami pozapiramidowymi |
| MID1 | Zespół Opitza GBBB typ 1 |
| MIPEP | Niedobór OXPHOS typ 31 |
| MITF | Zespół COMMAD |
| MKKS | Zespół Bardet-Biedl typ 6 |
| MKS1 | Zespół Bardet-Biedl typ 13; Zespół Meckela typ 1; Zespół Jouberta typ 28 |
| MLC1 | Leukodystrofia megalencefaliczna z torbielami podkorowymi |
| MLPH | Zespół Griscelli typ 3 |
| MLYCD | Niedobór dekarboksylazy malonylo-CoA |
| MMAA | Kwasica metylomalonowa – odpowiedź na B12 |
| MMAB | Kwasica metylomalonowa typ cbIB |
| MMACHC | Kwasica metylomalonowa + homocystynuria typ cbIC |
| MMADHC | Homocystynuria typ cbID |
| MME | Choroba Charcot-Marie-Tooth aksonalna typ 2T |
| MMP13 | Dysplazja metafizalna typ Spahr |
| MMP2 | Zespół MONA (osteoliza wielogniskowa) |
| MMP20 | Amelogenesis imperfecta typ 2A2 |
| MMP21 | Heterotaksja trzewi typ 7 |
| MMUT | Kwasica metylomalonowa typ mut(0) |
| MOCOS | Ksanthinuria typ 2 |
| MOCS1 | Niedobór kofaktora molibdenowego typ A |
| MOCS2 | Niedobór kofaktora molibdenowego typ B |
| MOGS | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ IIb |
| MPC1 | Niedobór mitochondrialnego przenośnika pirogronianu |
| MPDU1 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ IF |
| MPDZ | Wrodzona wodogłowie typ 2 (± wady oczu/mózgu) |
| MPI | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ IB |
| MPIG6B | Małopłytkowość, anemia i mielofibroza |
| MPL | Wrodzona amegakariocytowa małopłytkowość |
| MPLKIP | Trichotiodystrofia typ 4 (nie-fotosensytywna) |
| MPO | Niedobór mieloperoksydazy |
| MPV17 | Zespół wyczerpania mtDNA typ 6; CMT aksonalna typ 2EE |
| MPZ | Choroba Dejerine-Sottas |
| MRAP | Niedobór glukokortykoidów typ 2 |
| MRE11 | Zaburzenie podobne do ataksji-teleangiektazji typ 1 |
| MRPS16 | Kombinowany niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 2 |

| | |
|--------|---|
| MRPS22 | Kombinowany niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 5 |
| MRPS34 | Kombinowany niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 32 |
| MSH3 | Rodzinna polipowatość gruczolakowata typ 4 |
| MSMO1 | Małogłowie + wrodzona zaćma + zmiany skórne |
| MSRB3 | Głuchota AR typ 74 |
| MSTO1 | Miopatia mitochondrialna z ataksją |
| MTFMT | Kombinowany niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 15 |
| MTHFD1 | Niedobór odporności + anemia megaloblastyczna ± hiperhomocysteinemia |
| MTHFR | Homocystynuria z niedoboru MTHFR |
| MTM1 | Miotubularna miopatia sprzężona z X |
| MTMR2 | CMT typ 4B1 |
| MTO1 | Kombinowany niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 10 |
| MTR | Homocystynuria-anemia megaloblastyczna typ cblG |
| MTRR | Homocystynuria-anemia megaloblastyczna typ cblE |
| MTTP | Abetalipoproteinemia |
| MUSK | Sekwencja deformacji akinezji płodu typ 1; wrodzony zespół miasteniczny typ 9 |
| MUTYH | Wielogniskowe gruczolaki jelita grubego |
| MVK | Kwasica mewalonowa |
| MYBPC1 | Lethal congenital contracture syndrome typ 4 |
| MYD88 | Niedobór odporności typ 68 |
| MYH2 | Miopatia proksymalna z oftalmoplegią |
| MYMK | Zespół Carey-Fineman-Ziter |
| MYO15A | Głuchota AR typ 3 |
| MYO18B | Zespół Klippel-Feil typ 4 z miopatią i dysmorfią twarzy |
| MYO1E | Ogniskowe segmentalne stwardnienie kłębuszków typ 6 |
| MYO3A | Głuchota AR typ 30 |
| MYO5A | Zespół Griscelli typ 1 |
| MYO5B | Choroba mikrokosmkowa (microvillus inclusion disease) |
| MYO6 | Głuchota AR typ 37 |
| MYO7A | Zespół Ushera typ 1B; głuchota AR typ 2 |
| MYPN | Miopatia nemealinowa typ 11 |
| NADK2 | Niedobór reduktazy 2,4-dienoylo-CoA |
| NAGA | Choroba Schindlera typ I |
| NAGLU | Mukopolisacharydoza typ IIIB (Sanfilippo B) |
| NAGS | Niedobór syntetazy N-acetyloglutaminianu |
| NALCN | Niemowlęca hipotonia z opóźnieniem i charakterystyczną twarzą |
| NANS | Dysplazja spondyloepimetafizalna typu Camera-Genevieve |
| NARS2 | Kombinowany niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 24 |
| NAXE | Wczesna encefalopatia postępująca z obrzękiem mózgu |
| NBAS | Zespół niewydolności wątroby niemowląt typ 2 |
| NBEAL2 | Zespół szarych płytek |
| NBN | Zespół Nijmegen |
| NCAPD3 | Małogłowie pierwotne typ 22 |
| NCF1 | Przewlekła choroba ziarniniakowa typ 1 |

| | |
|---------|---|
| NCF2 | Przewlekła choroba ziarniniakowa typ 2 |
| NCF4 | Przewlekła choroba ziarniniakowa typ 3 |
| NDE1 | Lisencefalia typ 4 z małogłowiem |
| NDP | Choroba Norriego |
| NDRG1 | CMT typ 4D |
| NDST1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego typ 46 (AR) |
| NDUFA1 | Niedobór kompleksu I mt — typ 12 |
| NDUFA10 | Niedobór kompleksu I mt — typ 22 |
| NDUFA11 | Niedobór kompleksu I mt — typ 14 |
| NDUFA12 | ?Niedobór kompleksu I mt — typ 23 |
| NDUFA2 | Niedobór kompleksu I mt — typ 13 |
| NDUFA9 | Niedobór kompleksu I mt — typ 26 |
| NDUFAF1 | Niedobór kompleksu I mt — typ 11 |
| NDUFAF2 | Niedobór kompleksu I mt — typ 10 |
| NDUFAF3 | Niedobór kompleksu I mt — typ 18 |
| NDUFAF5 | Niedobór kompleksu I mt — typ 16 |
| NDUFAF6 | Niedobór kompleksu I mt — typ 17 |
| NDUFB3 | Niedobór kompleksu I mt — typ 25 |
| NDUFB9 | Niedobór kompleksu I mt — typ 24 |
| NDUFS1 | Niedobór kompleksu I mt — typ 5 |
| NDUFS2 | Niedobór kompleksu I mt — typ 6 |
| NDUFS3 | Niedobór kompleksu I mt — typ 8 |
| NDUFS4 | Niedobór kompleksu I mt — typ 1 |
| NDUFS6 | Niedobór kompleksu I mt — typ 9 |
| NDUFS7 | Niedobór kompleksu I mt — typ 3 |
| NDUFS8 | Niedobór kompleksu I mt — typ 2 |
| NDUFV1 | Niedobór kompleksu I mt — typ 4 |
| NDUFV2 | Niedobór kompleksu I mt — typ 7 |
| NEB | Miopatia nemealinowa typ 2 |
| NECTIN1 | Zespół rozszczepu wargi/podniebienia z ektodermalną dysplazją |
| NECTIN4 | Zespół ektodermalnej dysplazji z syndaktylią typ 1 |
| NEFL | CMT typ 1F |
| NEK1 | Dysplazja żeber typu 6 ± polidaktylia |
| NEK8 | Dysplazja nerkowo-wątrobowo-trzustkowa typ 2 |
| NEK9 | Lethal congenital contracture syndrome typ 10 |
| NEU1 | Sialidoza typ 1 i 2 |
| NEUROG3 | Wrodzona biegunka z malabsorpcją |
| NFU1 | Niedobór mitochondrialny typ 1 |
| NGF | Nieprawidłowa wrażliwość na ból typ 5 |
| NGLY1 | Wrodzone zaburzenie deglikozylacji |
| NHEJ1 | SCID z małogłowiem i nadwrażliwością na promieniowanie |
| NHLRC1 | Padaczka postępująca miokloniczna typu Lafora |
| NHP2 | Dyskeratosis congenita AR typ 2 |
| NHS | Zespół Nance-Horan; zaćma XL |

| | |
|--------|---|
| NIN | Zespół Seckela typ 7 |
| NIPAL4 | Ichthyosis AR typ 6 |
| NKX2-6 | Wady serca stożkowo-pnia tętniczego |
| NKX3-2 | Dysplazja spondylo-megaepifizalno-metafizalna |
| NKX6-2 | Ataksja spastyczna typ 8 z leukodystrofią hipomielinizacyjną |
| NLRP1 | Autoinflamacja z zapaleniem stawów i dyskeratozą |
| NLRP7 | Nawracająca zaściad groniasty typ 1 |
| NME8 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 6 |
| NMNA1 | Leber congenital amaurosis typ 9 |
| NNT | Niedobór glukokortykoidów typ 4 |
| NONO | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 34 |
| NOP10 | Dyskeratosis congenita AR typ 1 |
| NPC1 | Choroba Niemann-Pick typ C1 |
| NPC2 | Choroba Niemann-Pick typ C2 |
| NPHP1 | Zespół Jouberta typ 4 |
| NPHP3 | Zespół Meckela typ 7 |
| NPHP4 | Nefronoftyza typ 4 |
| NPHS1 | Zespół nerczycowy typ 1 |
| NPHS2 | Zespół nerczycowy typ 2 |
| NPR2 | Dysplazja akromesomeliczna typu Maroteaux |
| NR0B1 | Wrodzona hipoplazja nadnerczy |
| NR1H4 | Cholestaza PFIC typ 5 |
| NR2E3 | Zespół zwiększonych czopków S; RP typ 37 |
| NRL | Degeneracja siatkówki AR |
| NRXN1 | Zespół podobny do Pitt-Hopkins typ 2 |
| NSDHL | Zespół CHILD; Zespół CK |
| NSMCE2 | Zespół Seckela typ 10 |
| NSUN2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 5 |
| NT5C2 | Paraplegia spastyczna AR typ 45 |
| NT5C3A | Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru UMPH1 |
| NT5E | Zwapnienia stawów i tętnic |
| NTHL1 | FAP typ 3 |
| NTRK1 | Wrodzona niewrażliwość na ból z anhydrozą |
| NUBPL | Niedobór kompleksu I mt — typ 21 |
| NUP107 | Zespół nerczycowy typ 11 |
| NUP62 | Zwyrodnienie prążkowiowo-czarne niemowlęce |
| NUP93 | Zespół nerczycowy typ 12 |
| NYX | Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną (pełną), typ 1A, sprzężona z X |
| OAT | Atrofia gyalna naczyń i siatkówki |
| OBSL1 | Zespół 3M typ 2 |
| OCA2 | Albinizm oczno-skinny typ 2 |
| OCLN | Zespół pseudo-TORCH typ 1 |
| OCRL | Zespół Lowe'a; choroba Denta typ 2 |
| ODAD1 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 20 |

| | |
|--------|---|
| ODAD2 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 23 |
| ODAD3 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 30 |
| OFD1 | Zespół Jouberta typ 10; Zespół Simpsona–Golabi–Behmela typ 2 |
| OPA1 | Zespół Behra |
| OPA3 | Kwasica 3-metyloglutakonianowa typ 3 |
| OPHN1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego, XL, typu Billuart |
| ORA11 | Niedobór odporności typ 9 |
| ORC1 | Zespół Meier-Gorlin typ 1 |
| ORC4 | Zespół Meier-Gorlin typ 2 |
| ORC6 | Zespół Meier-Gorlin typ 3 |
| OSGEP | Zespół Gallowaya-Mowata typ 3 |
| OSTM1 | Osteopetroza AR typ 5 |
| OTC | Niedobór karbamoilotransferazy ornityny |
| OTOA | Głuchota AR typ 22 |
| OTOF | Głuchota AR typ 9 |
| OTOG | Głuchota AR typ 18B |
| OTOGL | Głuchota AR typ 84B |
| OTUD6B | Zaburzenie rozwoju intelektualnego z dysmorfia, napadami i wadami kończyn |
| OTULIN | Autoinflamacja z zapaleniem tkanki tłuszczowej i dermatozą |
| OXCT1 | Niedobór transferazy 3-oksoacylokoenzymu A (SCOT) |
| P2RY12 | Skaza krwotoczna płytkowa typ 8 |
| P3H1 | Osteogenesis imperfecta typ 8 |
| P3H2 | Krótkowzroczność wysoka z zaćmą i zwyrodnieniem szkliskowo-siatkówkowym |
| PADI6 | Letalność zarodkowa przedimplantacyjna typ 2 |
| PAH | Fenyloketonuria |
| PAK3 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 30 |
| PALB2 | Anemia Fanconiego grupa N |
| PAM16 | Dysplazja spondylometafizalna typu Megarbane–Dagher–Melike |
| PANK2 | Neurodegeneracja z odkładaniem żelaza w mózgu typ 1 |
| PAPSS2 | Brakjolia typ 4 |
| PARK7 | Choroba Parkinsona typ 7, AR, wczesny początek |
| PARN | Dyskeratosis congenita AR typ 6 |
| PATL2 | Defekt dojrzewania oocyty typ 4 |
| PAX7 | Mięsak prążkowanokomórkowy pęcherzykowy typ 2 |
| PC | Niedobór karboksylazy pirogronianowej |
| PCARE | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 54 |
| PCBD1 | Hiperfenyloalaninemia zależna od BH4 typ D |
| PCCA | Kwasica propionowa |
| PCCB | Kwasica propionowa |
| PCDH12 | Mikrocefalia, napady, spastyczność i zwapnienia mózgu |
| PCDH15 | Głuchota AR typ 23; Zespół Ushera typ 1D/F (digeniczny) |
| PCDH19 | Rozwojowa encefalopatia padaczkowa typ 9 |
| PCK2 | Niedobór mitochondrialnej PEPCK |
| PCNT | Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna typu 2 |

| | |
|--------|---|
| PCSK1 | Otyłość z zaburzoną obróbką prohormonów |
| PCYT1A | Dysplazja spondylometafizalna z dystrofią czopkowo-pręcikową |
| PDE10A | Dyskineza kończyn i twarzy o początku niemowlęcym |
| PDE6A | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 43 |
| PDE6B | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 40 |
| PDE6C | Dystrofia czopków typ 4 |
| PDE6G | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 57 |
| PDE6H | Dystrofia czopków typ 3 / achromatopsja typ 6 |
| PDHA1 | Niedobór podjednostki E1-alfa dehydrogenazy pirogronianowej |
| PDHB | Niedobór podjednostki E1-beta dehydrogenazy pirogronianowej |
| PDHX | Kwasica mleczanowa z niedoboru PDX1 |
| PDP1 | Niedobór fosfatazy kompleksu dehydrogenazy pirogronianowej |
| PDSS1 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typ 2 |
| PDSS2 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10 typ 3 |
| PDX1 | Agenesis trzustki typ 1 |
| PDXK | Dziedziczna neuropatia ruchowo-czuciowa typ VIC z zanikiem nerwu wzrokowego |
| PEPD | Niedobór prolidazy |
| PET100 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu IV typ 12 |
| PEX1 | Zespół Heimlera typ 1 |
| PEX10 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 6A/6B (Zellweger) |
| PEX11B | ?Zaburzenie biogenezy peroksysomów typ 14B |
| PEX12 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 3A (Zellweger) |
| PEX13 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 11A/11B |
| PEX14 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 13A (Zellweger) |
| PEX16 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 8A/8B |
| PEX19 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 12A |
| PEX2 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 5A |
| PEX26 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 7A |
| PEX3 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 10A |
| PEX5 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 2A |
| PEX6 | Peroksysomalne zaburzenie biogenezy typ 4A/4B; Zespół Heimlera typ 2 |
| PEX7 | Ryzomeliczna chondrodysplazja punktowa typ 1 |
| PFKM | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 7 |
| PGAM2 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ X |
| PGAP1 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 42 |
| PGAP2 | Hiperfosfatazemia z upośledzeniem rozwoju typu 3 |
| PGAP3 | Hiperfosfatazemia z upośledzeniem rozwoju typu 4 |
| PGK1 | Niedobór kinazy fosfoglicerynianowej |
| PGM1 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ 1t |
| PGM3 | Niedobór odporności typ 23 |
| PHF8 | Zaburzenie rozwoju, XL, typu Siderius |
| PHGDH | Zespół Neu-Laxova typ 1; niedobór dehydrogenazy 3-fosfoglicerynianu |
| PHKA1 | Glikogenoza mięśniowa |
| PHKA2 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ IXa1/2 |

| | |
|---------|---|
| PHKB | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ IXB |
| PHKG2 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ IXc |
| PHOX2A | Wrodzone włóknienie mięśni okoruchowych typ 2 |
| PHYH | Choroba Refsuma |
| PI4KA | Polimikrogyrię okołosylwijską z hipoplazją mózdzku i artrogrypozą |
| PIBF1 | Zespół Jouberta typ 33 |
| PIEZO1 | Dziedziczny obrzęk limfatyczny typ 3 |
| PIEZO2 | Dystalna artrogrypoza z zaburzoną propriocepcją i czuciem |
| PIGC | Defekt syntezy GPI typ 16 |
| PIGG | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 53 |
| PIGL | Zespół neuroektodermalny Zurich |
| PIGM | Niedobór glikozylfosfatydyloinozytolu |
| PIGN | Zespół wad wrodzonych–hipotonia–napady typ 1 |
| PIGO | Hiperfosfatazemia z upośledzeniem rozwoju typ 2 |
| PIGT | Zespół wad wrodzonych–hipotonia–napady typ 3 |
| PIGV | Hiperfosfatazemia z upośledzeniem rozwoju typ 1 |
| PIGW | Defekt syntezy GPI typ 11 |
| PIGY | Hiperfosfatazemia z upośledzeniem rozwoju typ 6 |
| PINK1 | Choroba Parkinsona typ 6 (wczesny początek) |
| PIP5K1C | Lethal congenital contractural syndrome typ 3 |
| PJVK | Głuchota AR typ 59 |
| PKD1L1 | Heterotaksja trzewna typ 8 |
| PKHD1 | Autosomalnie recesywna policystyczna choroba nerek typ 4 |
| PKLR | Niedobór kinazy pirogronianowej |
| PKP1 | Zespół ektodermalnej dysplazji/kruchości skóry |
| PLA2G6 | Neurodegeneracja niemowlęca typ 1 |
| PLAA | Zaburzenia neurorozwoju z postępującą mikrocefalią i spastycznością |
| PLCB1 | Wczesnodziecięca encefalopatia padaczkowa typ 12 |
| PLCB4 | Zespół auriculocondylar typ 2 |
| PLCD1 | Wrodzona leukonychia typ 3 |
| PLCE1 | Zespół nerczycowy typ 3 |
| PLD1 | Wrodzona wada zastawek serca |
| PLEC | Epidermolysis bullosa simplex z dystrofią mięśniową |
| PLEKHG5 | CMT pośrednia AR typ C |
| PLG | Niedobór plazminogenu typ I |
| PLK4 | Małogłowie i chorioretinopatia AR typ 2 |
| PLOD1 | Zespół Ehlersa-Danlosa typ kifoskoliotyczny 1 |
| PLOD2 | Zespół Brucka typ 2 |
| PLOD3 | Niedobór hydroksylazy lizylowej 3 |
| PLP1 | Choroba Pelizaeusa–Merzbachera |
| PLPBP | Padaczka zależna od witaminy B6 (wczesny początek) |
| PMM2 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1A |
| PMP22 | Choroba Dejerine’a–Sottasa |
| PMPCA | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 2 |

| | |
|----------|---|
| PMPCB | Zespół wielonarządowej dysfunkcji mitochondrialnej typ 6 |
| PNKP | Ataksja z apraxją okulomotoryczną typ 4; mikrocefalia, napady i opóźnienie rozwoju |
| PNP | Niedobór odporności z powodu niedoboru fosforylasy nukleozydów purynowych |
| PNPLA1 | Ichtioza wrodzona AR typ 10 |
| PNPLA2 | Choroba spichrzania obojętnych lipidów z miopatią |
| PNPLA6 | Zespół Bouchera–Neuhausera; zespół Olivera–McFarlane’a; spastyczna paraplegia AR typ 39 |
| PNPO | Niedobór oksydazy fosforanu pirydoksaminy (PLP) |
| PNPT1 | Zespół niedoboru fosforylacji oksydacyjnej typ 13 |
| POC1A | Niski wzrost, onychodysplazja, dysmorfia twarzy i hipotrichoza |
| POC1B | Dystrofia czopkowo-pręcikowa typ 20 |
| POLE | Zespół FILS |
| POLG | Choroby związane z mutacjami POLG |
| POLH | Xeroderma pigmentosum, wariant |
| POLR1C | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 11; zespół Treachera Collinsa typ 3 |
| POLR1D | Zespół Treachera Collinsa typ 2 |
| POLR3A | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 7 |
| POLR3B | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 8 |
| POMC | Otyłość, niewydolność nadnerczy i rudy kolor włosów z powodu niedoboru POMC |
| POMGNT1 | Dystrofia mięśniowo-dystroglikanopatia typ 3A/3B/3C (Walker-Warburg; LGMD R15) |
| POMGNT2 | Dystrofia mięśniowo-dystroglikanopatia typ 8A/8C (Walker-Warburg; LGMD R24) |
| POMK | Dystroglikanopatia wrodzona z wadami mózgu i oczu typ A12 |
| POMP | Keratoderma skórna z ichtiozą wrodzoną |
| POMT1 | Dystroglikanopatia typ 1A/1B/1C (Walker-Warburg; LGMD R11) |
| POMT2 | Dystroglikanopatia typ 2A/2B/2C (Walker-Warburg; LGMD R14) |
| POP1 | Dysplazja anauksetyczna typ 2 |
| POR | Zespół Antleya–Bixlera z wadami płci i steroidogenezy |
| POU1F1 | Złożony niedobór hormonów przysadki typ 1 |
| POU3F4 | Głuchota sprzężona z X typ 2 |
| PPA2 | Nagła niewydolność serca niemowląt |
| PPIB | Osteogenesis imperfecta typ 9 |
| PPM1K | Łagodny wariant choroby syropu klonowego (?) |
| PPP1R15B | Mikrocefalia, niski wzrost i zaburzenia metabolizmu glukozy typ 2 |
| PPT1 | Ceroidolipofuscynoza neuronów typ 1 |
| PQBP1 | Zespół Renpenninga |
| PRCD | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 36 |
| PRDM12 | Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typ VIII |
| PRDM5 | Zespół kruchej rogówki typ 2 |
| PRDX1 | Dwugenowa metylomalonowa kwasica + homocysteinuria typ cblC |
| PREPL | Wrodzony zespół miasteniczny typ 22 |
| PRF1 | Rodzinna hemofagocytarna limfohistiocytoza typ 2 |
| PRG4 | Zespół camptodactyly–arthropathy–coxa vara–pericarditis |
| PRICKLE1 | Postępująca padaczka miokloniczna typ 1B |
| PRKCD | Autoimmunologiczny zespół limfoproliferacyjny typ 3 |
| PRKDC | Niedobór odporności typ 26 (z/bez objawów neurologicznych) |

| | |
|---------|--|
| PRKN | Choroba Parkinsona typ 2 młodzieńczy |
| PRKRA | Dystonia typ 16 |
| PRMT7 | Niski wzrost, brachydaktylia, niepełnosprawność intelektualna i napady |
| PROC | Trombofilia z niedoboru białka C (AR) |
| PRODH | Choroba hiperprolinemii typ 1 |
| PROM1 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 41 |
| PROP1 | Złożony niedobór hormonów przysadki typ 2 |
| PROS1 | Trombofilia z niedoboru białka S (AR) |
| PRPH2 | Amauroza Lebera typ 18; retinitis punctata albescens |
| PRPS1 | Niedobór syntetazy PRPP |
| PRRX1 | Kompleks agnathia–otocephaly |
| PRSS1 | Niedobór trypsynogenu |
| PRSS12 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 1 |
| PRSS56 | Mikroftalmia izolowana typ 6 |
| PRUNE1 | Choroba neurorozwojowa z mikrocefalią i zaburzeniami mózgu |
| PRX | Choroba Charcot–Marie–Tooth typ 4F |
| PSAP | Łączny niedobór białek SAP |
| PSAT1 | Zespół Neu-Laxova typ 2 |
| PSMB8 | Autoinflamacja z lipodystrofią i dermatozą |
| PSMC3IP | Dysgeneza jajników typ 3 |
| PSPH | Niedobór fosfoserine fosfatazy |
| PTF1A | Agenesis trzustki typ 2 |
| PTH | Dziedziczna izolowana niedoczynność przytarczyc typ 1 |
| PTH1R | Dysplazja chondrodysplastyczna typu Blomstrand; zespół Eiken |
| PTPN23 | Choroba neurorozwojowa z wadami strukturalnymi mózgu (\pm napady, spastyczność) |
| PTPRC | Ciężki złożony niedobór odporności T- B+ NK+ |
| PTPRO | Zespół nerczycowy typ 6 |
| PTPRQ | Głuchota AR typ 84A |
| PTRH2 | Choroba neurologiczno-endokrynno-trzustkowa o początku niemowlęcym |
| PTS | Hiperfenyloalaninemia zależna od BH4 typ A |
| PUS1 | Miopatia, kwasica mleczanowa i anemia syderoblastyczna typ 1 |
| PXDN | Dysgeneza przedniego odcinka oka typ 7 ze sklerokorneą |
| PYCR1 | Cutis laxa AR typ 2B |
| PYCR2 | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 10 |
| PYGL | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 6 |
| PYGM | Choroba McArdle'a |
| PYROXD1 | Miopatia miofibrylarna typ 8 |
| QARS1 | Postępująca mikrocefalia, napady i zanik mózgu/mózdzku |
| QDPR | Hiperfenyloalaninemia zależna od BH4 typ C |
| RAB18 | Zespół mikrooczu Warburga typ 3 |
| RAB23 | Zespół Carpentera |
| RAB27A | Zespół Griscelliego typ 2 |
| RAB28 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa typ 18 |
| RAB33B | Dysplazja Smith-McCort typ 2 |

| | |
|----------|--|
| RAB39B | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 72 |
| RAB3GAP1 | Zespół Warburga; zespół Martsolfa |
| RAB3GAP2 | Zespół Warburga; zespół Martsolfa |
| RAD50 | Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen |
| RAD51C | Anemia Fanconiego grupa O |
| RAG1 | Zespół Omenn; SCID (komórki B-) |
| RAG2 | Zespół Omenn; SCID (komórki B-) |
| RAPSN | Sekwencja deformacji akinezji płodu typ 2; wrodzony zespół miasteniczny typ 11 |
| RARB | Mikroftalmia zespołowa typ 12 |
| RARS1 | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 9 |
| RARS2 | Pontocerebellarna hipoplazja typ 6 |
| RASGRP1 | Niedobór odporności typ 64 |
| RAX | Mikroftalmia zespołowa typ 16 |
| RBBP8 | Zespół Jawada; zespół Seckela typ 2 |
| RBCK1 | Miopatia ciałek poliglikozanowych typ 1 ± niedobór odporności |
| RBM8A | Zespół TAR (trombocytopenia–brak kości promieniowej) |
| RBP3 | ?Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 66 |
| RBP4 | Dystrofia siatkówki z kolobomą tęczówki i trądzikiem komedonowym |
| RCBTB1 | Dystrofia siatkówki ± objawy pozasoczne |
| RD3 | Amauroza Lebera typ 12 |
| RDH12 | Amauroza Lebera typ 13 |
| RDH5 | Fundus albipunctatus |
| RDX | Głuchota AR typ 24 |
| RECQL4 | Zespół Baller-Gerold; zespół RAPADILINO; zespół Rothmunda-Thomsona |
| REEP6 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 77 |
| RELN | Lisencefalia typ 2 (Norman–Roberts) |
| REN | Dysgeneza kanalików nerkowych |
| RETREG1 | Dziedziczna neuropatia czuciowo-autonomiczna typ 2B |
| RFT1 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ In |
| RFX5 | Zespół nagich limfocytów typ 2 |
| RFX6 | Zespół Mitchell–Riley |
| RFXANK | Zespół nagich limfocytów typ 2, grupa B |
| RFXAP | Zespół nagich limfocytów typ 2 |
| RHAG | Niedokrwistość hemolityczna Rh-null |
| RHO | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 4; retinitis punctata albescens |
| RIN2 | Zespół MACS |
| RIPK4 | Zespół łańd podkolanowych typu Bartsocas–Papas |
| RIPOR2 | Głuchota AR typ 104 |
| RLBP1 | Dystrofia siatkówki typu Bothnia; fundus albipunctatus |
| RMND1 | Zespół niedoboru fosforylacji oksydacyjnej typ 11 |
| RMRP | Dysplazja anauksetyczna typ 1 |
| RNASEH1 | Postępująca zewnętrzna oftalmoplegia z delecjami mtDNA, AR typ 2 |
| RNASEH2A | Zespół Aicardi-Goutières typ 4 |
| RNASEH2B | Zespół Aicardi-Goutières typ 2 |

| | |
|----------|---|
| RNASEH2C | Zespół Aicardi-Goutières typ 3 |
| RNASET2 | Leukoencefalopatia torbielowata bez megalencefalii |
| RNF168 | Zespół RIDDLE |
| RNF216 | Zespół Gordona Holmesa |
| ROBO3 | Porażenie spojrzenia poziomego rodzinne z progresywną skoliozą typ 1 |
| ROGDI | Zespół Kohlschütter-Tönza |
| ROM1 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typ 7 (digeniczne) |
| ROR2 | Zespół Robinowa, autosomalnie recesywny |
| RORC | Niedobór odporności typ 42 |
| RP1 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 1 |
| RP2 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 2, sprzężone z X |
| RPE65 | Amauroza Lebera / ciężka wczesna dystrofia siatkówki związana z RPE65 |
| RPGR | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 3, sprzężone z X; stożkowo-pręcikowa dystrofia siatkówki (X-linked) |
| RPGRIP1 | Amauroza Lebera typ 6 |
| RPGRIP1L | Zespół Jouberta typ 7; Zespół Meckela typ 5; Zespół COACH |
| RPL10 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 35 |
| RPS6KA3 | Zespół Coffina-Lowry'ego |
| RRM2B | Zespół niedoboru mtDNA typ 8A i 8B |
| RS1 | Retinoschiza |
| RSPH1 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 24 |
| RSPH3 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 32 |
| RSPH4A | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 11 |
| RSPH9 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 12 |
| RSP04 | Anonichja wrodzona |
| RSPRY1 | Dysplazja spondyloepi-metafizalna typu Faden-Alkuraya |
| RTEL1 | Dyskeratosis congenita AR typ 5 |
| RTN4IP1 | Zanik nerwu wzrokowego typ 10 ± ataksja, zaburzenia rozwoju i napady |
| RTTN | Mikrocefalia, niski wzrost i polimikrogyra z napadami |
| RUSC2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 61 |
| RXYLT1 | Dystroglykanopatia typ A10 |
| RYR1 | Wrodzona miopatia związana z RYR1 |
| S1PR2 | Głuchota AR typ 68 |
| SACS | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa Charlevoix-Saguenay |
| SAG | Choroba Oguchiego typ 1 |
| SAMD9 | Rodzinna normofosfatemiczna kalcynoza guzowata |
| SAMHD1 | Zespół Aicardi-Goutières typ 5 |
| SAR1B | Choroba retencji chylomikronów |
| SARS2 | Hiperurykemia, nadciśnienie płucne, niewydolność nerek i zasadowica |
| SBDS | Zespół Shwachmana-Diamonda |
| SBF1 | Choroba Charcot-Marie-Tooth typ 4B3 |
| SBF2 | Choroba Charcot-Marie-Tooth typ 4B2 |
| SC5D | Lathosteroloza |
| SCARB2 | Postępująca padaczka miokloniczna typ 4 ± niewydolność nerek |
| SCARF2 | Zespół Van den Ende-Gupta |

| | |
|----------|---|
| SCN1B | Encefalopatia padaczkowa wczesno-niemowlęca typ 52 |
| SCN4A | Wrodzony zespół miasteniczny typ 16 |
| SCN9A | Brak odczuwania bólu; AR neuropatia czuciowa typ 2D |
| SCNN1A | Pseudohipoaldosteronizm typ 1 |
| SCNN1B | Pseudohipoaldosteronizm typ 1 |
| SCNN1G | Pseudohipoaldosteronizm typ 1 |
| SCO1 | Niedobór kompleksu IV mitochondrialnego typ 4 |
| SCO2 | Niedobór kompleksu IV mitochondrialnego typ 2 |
| SCYL1 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 21 |
| SDCCAG8 | Zespół Bardet-Biedl typ 16 |
| SDHA | Niedobór kompleksu II; zespół Leigha |
| SDHAF1 | Niedobór kompleksu II |
| SDR9C7 | Ichtioza wrodzona AR typ 13 |
| SEC23A | Dysplazja czaszkowo-soczewkowo-szwowa |
| SEC23B | Wrodzona niedokrwistość dyserytropoetyczna typ 2 |
| SEC24D | Zespół Cole-Carpentera typ 2 |
| SECISBP2 | Zaburzenia metabolizmu hormonów tarczycy |
| SELENON | Choroba multiminicore (szybki kręgosłup) |
| SEMA4A | Dystrofia czopkowo-pręcikowa typ 10; barwnikowe zwyrodnienie siatkówki typ 35 |
| SEPSECS | Pontocerebelarna hipoplazja typ 2D |
| SERAC1 | 3-metyloglutakonowa kwasica z głuchotą, encefalopatią i obrazem Leigh-like |
| SERPINA1 | Niedobór alfa-1 antytrypsyny |
| SERPINB7 | Rogowacenie dłoniowo-podeszweowe typu Nagashima |
| SERPINB8 | Zespół łuszczenia skóry typ 5 |
| SERPINC1 | Trombofilia z niedoboru antytrombiny III |
| SERPINE1 | Niedobór inhibitora aktywatora plazminogenu-1 |
| SERPINF1 | Osteogenesis imperfecta typ 6 |
| SERPINF2 | Niedobór inhibitora plazminy typu 2 |
| SERPING1 | Obrzęk naczynioruchowy dziedziczny typ 1 i 2 |
| SERPINH1 | Osteogenesis imperfecta typ 10 |
| SETX | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 1 |
| SFRP4 | Choroba Pyle'a |
| SFTPB | Dysfunkcja metabolizmu surfaktantu typ 1 |
| SFXN4 | Niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 18 |
| SGCA | Dystrofia LGMD R3 |
| SGCB | Dystrofia LGMD R4 |
| SGCD | Dystrofia LGMD R6 |
| SGCG | Dystrofia LGMD R5 |
| SGPL1 | Zespół nerczycowy typ 14 |
| SGSH | Mukopolisacharydoza typ 3A (Sanfilippo A) |
| SH2D1A | Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z X typ 1 |
| SH3PXD2B | Zespół Frank-ter Haar |
| SH3TC2 | Choroba Charcot-Marie-Tooth typ 4C |
| SI | Wrodzony niedobór sacharazy-izomaltazy |

| | |
|----------|---|
| SIL1 | Zespół Marinesco-Sjögren |
| SIX6 | Anomalie tarczy nerwu wzrokowego z dystrofią siatkówki/makuli |
| SKIV2L | Zespół tricho-hepato-enteropatyczny typ 2 |
| SLC10A2 | Pierwotne zaburzenie wchłaniania kwasów żółciowych |
| SLC11A2 | Anemia mikrocytarna z przeładowaniem żelazem typ 1 |
| SLC12A1 | Zespół Barttera typ 1 |
| SLC12A3 | Zespół Gitelmana |
| SLC12A5 | Encefalopatia padaczkowa wczesno-niemowlęca typ 34 |
| SLC12A6 | Agenesia ciała modzelowatego z neuropatią obwodową |
| SLC13A5 | Encefalopatia padaczkowa wczesno-niemowlęca typ 25 |
| SLC16A1 | Niedobór transportera monokarboksylianów 1 |
| SLC16A2 | Zespół Allana-Herndona-Dudleya |
| SLC17A5 | Choroba Salla |
| SLC18A3 | Wrodzony zespół miasteniczny typ 21 (presynaptyczny) |
| SLC19A2 | Zespół megaloblastycznej anemii reagującej na tiaminę |
| SLC19A3 | Zespół dysfunkcji metabolizmu tiaminy typ 2 |
| SLC1A1 | Dikarboksylazuria aminokwasowa |
| SLC1A4 | Spastyczna tetraplegia, cienkie ciało modzelowate, mikrocefalia |
| SLC22A12 | Hipourykemia nerkowa |
| SLC22A5 | Pierwotny układowy niedobór karnityny |
| SLC24A1 | Nocna ślepotą stacjonarna typ 1D AR |
| SLC24A4 | Amelogenesis imperfecta typ IIA5 |
| SLC24A5 | Albinizm oczno-skinny typ 6 |
| SLC25A1 | Łączna D-2- i L-2-hydroksyglutarykemia |
| SLC25A12 | Encefalopatia padaczkowa wczesno-niemowlęca typ 39 |
| SLC25A13 | Cytrulinemia typ 2 |
| SLC25A15 | Zespół hiperornitynemii-hiperamoniemii-homocytrullinemii |
| SLC25A19 | Mikrocefalia typu Amisz; dysfunkcja tiaminy typ 4 |
| SLC25A20 | Niedobór translokazy karnityno-acylo-karnitynowej |
| SLC25A22 | Rozwojowa i padaczkowa encefalopatia typ 3 |
| SLC25A26 | Niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 28 |
| SLC25A3 | Niedobór mitochondrialnego transportera fosforanu |
| SLC25A38 | Anemia syderoblastyczna typ 2 |
| SLC25A4 | Zespół niedoboru mtDNA typ 12B (kardiomiopatyczny) |
| SLC25A46 | Neuropatia ruchowo-czuciowa typ VIB |
| SLC26A2 | Achondrogeza typ 1B (dysplazja diastroficzna) |
| SLC26A3 | Wrodzona biegunka chlorkowa |
| SLC26A4 | Głuchota AR typ 4; zespół Pendreda |
| SLC26A5 | ?Głuchota AR typ 61 |
| SLC27A4 | Ichthyosis prematurity syndrome |
| SLC29A3 | Zespół histocytoza-limfadenopatia plus |
| SLC2A1 | Zespół niedoboru GLUT1 |
| SLC2A10 | Zespół krętości tętnic |
| SLC2A2 | Zespół Fanconiego-Bickela |

| | |
|----------|---|
| SLC2A9 | Hipourykemia nerkowa typ 2 |
| SLC30A10 | Hipermanganazemia z dystonią typ 1 |
| SLC33A1 | Wrodzone zaćmy, niedosłuch i neurodegeneracja |
| SLC34A1 | Autosomalna hiperkalcemia niemowlęca typ 2 |
| SLC34A2 | Płucna mikrolihaloza pęcherzykowa |
| SLC34A3 | Krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią |
| SLC35A1 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ 2F |
| SLC35A3 | Artrogrypoza, upośledzenie rozwoju i napady |
| SLC35C1 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ 2C |
| SLC35D1 | Dysplazja Schneckenbecken |
| SLC37A4 | Choroba spichrzania glikogenu typ 1B |
| SLC38A8 | Hipoplazja dołka centralnego typ 2 ± wady oka |
| SLC39A13 | Zespół Ehlersa-Danlosa typ spondylodysplastyczny 3 |
| SLC39A14 | Hipermanganazemia z dystonią typ 2 |
| SLC39A4 | Acrodermatitis enteropathica |
| SLC39A8 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ II n |
| SLC3A1 | Cystynuria |
| SLC45A1 | Upośledzenie rozwoju z objawami neuropsychiatrycznymi |
| SLC45A2 | Albinizm oczno-skinny typ 4 |
| SLC46A1 | Dziedziczna wada wchłaniania folianów |
| SLC4A1 | Dystalna kwasica cewkowa nerek |
| SLC4A11 | Dystrofia śródbłonna rogówki AR |
| SLC4A4 | Proksymalna kwasica cewkowa z wadami oczu |
| SLC52A2 | Zespół Brown-Vialetto-Van Laere typ 2 |
| SLC52A3 | Zespół Brown-Vialetto-Van Laere typ 1 |
| SLC5A1 | Zaburzenie wchłaniania glukozy/galaktozy |
| SLC5A2 | Glukozuria nerkowa |
| SLC5A5 | Wrodzona dyshormonogeneza tarczycy typ 1 |
| SLC5A7 | Wrodzony zespół miasteniczny typ 20 (presynaptyczny) |
| SLC6A17 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR 48 |
| SLC6A19 | Choroba Hartnupów |
| SLC6A3 | Parkinsonizm–dystonia niemowlęca |
| SLC6A5 | Hiperekpleksja typ 3 |
| SLC6A8 | Zespół niedoboru kreatyny mózgowej typ 1 |
| SLC6A9 | Encefalopatia glicynowa z prawidłowym poziomem glicyny |
| SLC7A14 | Retinitis pigmentosa 68 |
| SLC7A7 | Nietolerancja białek lizynurycznych |
| SLC7A9 | Cystynuria |
| SLC9A3 | Wrodzona biegunka sodowa 8 |
| SLC9A6 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typu Christianson |
| SLCO2A1 | Pierwotna przerostowa osteoartropatia AR typ 2 |
| SLITRK6 | Niedosłuch i krótkowzroczność |
| SLURP1 | Choroba Meleda |
| SLX4 | Anemia Fanconiego, grupa P |

| | |
|----------|--|
| SMARCAL1 | Dysplazja immuno-osteowa Schimkego |
| SMARCD2 | Niedobór ziarnistości swoistych typ 2 |
| SMG9 | Zespół malformacji serca i mózgu |
| SMN1 | Rdzeniowy zanik mięśni |
| SMN2 | Modifier SMA (wpływ na ciężkość SMA) |
| SMOC1 | Małocze z wadami kończyn |
| SMOC2 | Dysplazja zębiny typ 1 z mikrodoncją i deformacjami zębów |
| SMPD1 | Choroba Niemann-Picka typ A i B |
| SMS | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typu Snyder-Robinson |
| SNAP29 | Zespół CEDNIK |
| SNX10 | Autosom. rec. osteopetroza typ 8 |
| SNX14 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 20 |
| SOBP | ?Upośledzenie rozwoju + protruzja szczęki + zez |
| SOD1 | Postępująca spastyczna tetraplegia; SLA typ 1 |
| SOHLH1 | Dysgeneza jajników 5 |
| SOST | Sklerostozja typ 1; Choroba Van Buchema |
| SOX18 | Zespół hypotrichosis–limfatyczno–teleangiektazja |
| SOX3 | Panhypopituitarism XL |
| SP110 | Żyłny zespół wątrobowy z niedoborem odporności |
| SP7 | Osteogenesis imperfecta typ XII |
| SPAG1 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 28 |
| SPARC | Osteogenesis imperfecta typ XVII |
| SPART | Paraplegia spastyczna AR typ 20 |
| SPATA5 | Neuro-rozwojowe zaburzenie ze słuchem, napadami i wadami mózgu |
| SPATA7 | Leber congenital amaurosis typ 3 |
| SPEG | Centronuclear myopathy typ 5 |
| SPG11 | Stwardnienie zanikowe boczne młodzieńcze typ 5 |
| SPG21 | Zespół Masta |
| SPG7 | Paraplegia spastyczna typ 7 AR |
| SPINK1 | Tropikalne zwapniające zapalenie trzustki |
| SPINK5 | Zespół Nethertona |
| SPINT2 | Wrodzona biegunka sodowa typ 3 (zespolowa) |
| SPR | Dystonia reagująca na L-DOPA (niedobór reduktazy sepiapteryny) |
| SPRTN | Zespół Ruijs-Aalfs |
| SPTA1 | Piropoikilocytoza; Sferocytoza typ 3 |
| SPTBN2 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 14 |
| SPTBN4 | Neuro-rozwojowe zaburzenie z hipotonią, neuropatią i głuchotą |
| SQSTM1 | Neurodegeneracja z ataksją i dystonią w dzieciństwie |
| SRD5A2 | Zaburzenie rozwoju płci 46,XY (niedobór 5 α -reduktazy 2) |
| SRD5A3 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ 1Q; Zespół Kahrizi |
| SRPX2 | ?Padaczka rolandyczna + upośledzenie + dysprazja mowy |
| ST14 | Ichthioza wrodzona AR typ 11 |
| ST3GAL3 | Upośledzenie rozwoju AR 12; Encefalopatia padaczkowa typ 15 |
| ST3GAL5 | Zespół regresji „salt & pepper” |

| | |
|---------|--|
| STAC3 | Miopatia Native American |
| STAG3 | Przedwczesna niewydolność jajników typ 8 |
| STAMBP | Zespół małopłowie–malformacje naczyniowe |
| STAR | Wrodzona hiperplazja nadnerczy lipidowa |
| STAT1 | Niedobór odporności typ 31B |
| STAT2 | Niedobór odporności typ 44 |
| STAT5B | Zespół Larona z niedoborem odporności |
| STIL | Pierwotna mikrocefalia typ 7 |
| STIM1 | Niedobór odporności typ 10 |
| STK4 | Niedobór odporności T-komórkowej + nawrotowe infekcje + wady serca |
| STRA6 | Małocze izolowane z kolobomą typ 8 |
| STRADA | Polihydramnios, megalencefalia i objawy padaczkowe |
| STRC | Głuchota AR typ 16 |
| STUB1 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 16 |
| STX11 | FHL typ 4 |
| STXBP2 | FHL typ 5 |
| SUCLA2 | Zespół niedoboru mtDNA typ 5 |
| SUCLG1 | Zespół niedoboru mtDNA typ 9 |
| SUFU | Zespół Jouberta typ 32 |
| SUGCT | Glutarowa kwasica typ 3 |
| SULT2B1 | Ichthioza wrodzona AR typ 14 |
| SUMF1 | Wielokrotny niedobór sulfataz |
| SUN5 | Niewydolność spermatogenezy typ 16 |
| SUOX | Niedobór oksydazy siarczynowej |
| SURF1 | Charcot-Marie-Tooth typ 4K; zespół Leigha |
| SYN1 | Padaczka sprzężona z X + zaburzenia zachowania |
| SYNE1 | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 8 |
| SYNE4 | Głuchota AR typ 76 |
| SYNJ1 | Encefalopatia padaczkowa wczesno-niemowlęca 53 |
| SYP | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 96 |
| SYT14 | ?Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 11 |
| SZT2 | Encefalopatia padaczkowa wczesno-niemowlęca typ 18 |
| TAC3 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 10 |
| TACO1 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu IV typ 8 |
| TACR3 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 11 |
| TACSTD2 | Żelatynowa dystrofia rogówki |
| TAF1 | Dystonia–parkinsonizm sprzężone z X |
| TAF13 | Upośledzenie rozwoju intelektualnego AR 60 |
| TAF2 | Upośledzenie rozwoju intelektualnego AR 40 |
| TAF6 | Zespół Alazami–Yuan |
| TALDO1 | Niedobór transaldolazy |
| TANGO2 | Nawracające kryzysy encefalomiopatyczne z rabdomiolizą i arytmiami |
| TAP1 | Zespół „bare lymphocyte” typ 1 |
| TAP2 | Zespół „bare lymphocyte” typ 1 (niedobór TAP2) |

| | |
|---------|---|
| TAPBP | Zespół „bare lymphocyte” typ 1 |
| TAPT1 | Złożona letalna osteochondrodysplazja typu Symoens-Barnes-Gistelinc |
| TAT | Tyrozynemia typ 2 |
| TAZ | Zespół Bartha |
| TBC1D20 | Zespół mikrocefaliczny Warburga typ 4 |
| TBC1D23 | Hipoplazja mostowo-mózdkowa typ 11 |
| TBC1D24 | Zespół DOORS; Encefalopatia padaczkowa typ 16; Głuchota AR typ 86 |
| TBC1D7 | Zespół makrocefalii/megalencefalii AR |
| TBCD | Encefalopatia postępująca o wczesnym początku z zanikiem mózgu |
| TBCE | Zespół hipoparatyreoidyzm–opóźnienie–dysmorfia; Kenny-Caffey typ 1 |
| TBCK | Hipotonia niemowlęca z opóźnieniem i dysmorfia twarzy 3 |
| TBX15 | Zespół Cousina |
| TBX19 | Wrodzony izolowany niedobór ACTH |
| TBXAS1 | Zespół Ghosala |
| TCAP | Dystrofia LGMD R7 |
| TCIRG1 | Osteopetroza AR typ 1 |
| TCN2 | Niedobór transkobalaminy II |
| TCTN1 | Zespół Jouberta typ 13 |
| TCTN2 | Zespół Jouberta typ 24; zespół Meckela typ 8 |
| TCTN3 | Zespół Jouberta typ 18 |
| TDP1 | ?Ataksja rdzeniowo–mózdkowa AR z neuropatią aksonalną |
| TDP2 | Ataksja rdzeniowo–mózdkowa AR typ 23 |
| TDRD7 | Zaćma typ 36 |
| TECPR2 | Paraplegia spastyczna AR typ 49 |
| TECR | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 14 |
| TECRL | CPVT typ 3 (katecholaminergiczny częstoskurcz) |
| TECTA | Głuchota AR typ 21 |
| TELO2 | Zespół You–Hoover–Fong |
| TENM3 | Małocze z kolobomą typ 9 |
| TERT | Dyskeratosis congenita AR typ 4 |
| TEX15 | Niewydolność spermatogenezy typ 25 |
| TF | Atransferynemia |
| TFR2 | Hemochromatoza typ 3 |
| TFRC | Niedobór odporności typ 46 |
| TG | Dyshormonogeneza tarczycy typ 3 |
| TGDS | Zespół Catel–Manzke |
| TGM1 | Ichthioza wrodzona AR typ 1 |
| TGM5 | Zespół łuszczącej skóry typ 2 |
| TH | Zespół Segawy recesywny |
| THOC2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 12 |
| THOC6 | Zespół Beaulieu–Boycott–Innes |
| THRB | Rezystencja na hormony tarczycy AR |
| TIMM50 | Kwasica 3-metyloglutakonowa typ 9 |
| TIMM8A | Zespół Mohr–Tranebjaerg |

| | |
|-----------|--|
| TIMMDC1 | Niedobór kompleksu I mitochondrialnego typ 31 |
| TJP2 | Postępująca cholestaza wewnątrzwątrobowa typ 4 |
| TK2 | Zespół wyczerpania mtDNA typ 2 |
| TKT | Niski wzrost, opóźnienie rozwoju i wady serca |
| TLE6 | Letalność embrionalna przedimplantacyjna |
| TMC1 | Głuchota AR typ 7 |
| TMC6 | Epidermodysplasia verruciformis |
| TMC8 | Epidermodysplasia verruciformis |
| TMCO1 | Dysmorfia twarzoczaszki, wady szkieletu, upośledzenie rozwoju typ 1 |
| TMEM107 | Zespół Meckela typ 13; OFD typ 16 |
| TMEM126A | Atrofia nerwu wzrokowego typ 7 |
| TMEM126B | Niedobór kompleksu I mitochondrialnego typ 29 |
| TMEM138 | Zespół Jouberta typ 16 |
| TMEM165 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ 2K |
| TMEM199 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji typ 2P |
| TMEM216 | Zespół Jouberta typ 2; Zespół Meckela typ 2 |
| TMEM231 | Zespół Jouberta typ 20; Zespół Meckela typ 11 |
| TMEM237 | Zespół Jouberta typ 14 |
| TMEM260 | Zespół wad serca i nerek |
| TMEM38B | Osteogenesis imperfecta typ XIV |
| TMEM67 | Zespół Jouberta typ 6; Meckela typ 3; COACH |
| TMEM70 | Niedobór kompleksu V mitochondrialnego typ 2 |
| TMIE | Głuchota AR typ 6 |
| TMPRSS15 | Niedobór enterokinazy |
| TMPRSS3 | Głuchota AR DFNB8/10 |
| TMPRSS6 | IRIDA – niedokrwistość oporna na leczenie |
| TMTC3 | Lisencefalia typ 8 |
| TNFRSF11A | Osteopetroza AR typ 7 |
| TNFRSF11B | Choroba Pageta kości młodzieńcza typ 5 |
| TNFRSF13B | Niedobór odporności CVID typ 2 |
| TNFSF11 | Osteopetroza AR typ 2 |
| TNIK | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 54 |
| TNNT1 | Miopatia nemealinowa typ 5 (postać amiszowska) |
| TNXB | Zespół Ehlersa–Danlosa classic-like |
| TOE1 | Hipoplazja mostowo-mózdkowa typ 7 |
| TOP3A | Małogłowie, zahamowanie wzrastania i zwiększona wymiana chromatyd siostrzanych typ 2 |
| TP53RK | Zespół Galloway–Mowat typ 4 |
| TPI1 | Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru izomeryzy fosfotriozowej |
| TPK1 | Epizodyczna encefalopatia z powodu niedoboru kinazy pirofosforanu tiaminy |
| TPM3 | Miopatia nemealinowa typ 1; Miopatia z dysproporcją typów włókien |
| TPO | Dyshormonogeneza tarczycy typ 2A |
| TPP1 | Ceroidolipofuscynoza typu 2; Ataksja rdzeniowo-mózdkowa AR typ 7 |
| TPRN | Głuchota AR typ 79 |
| TRAF3IP1 | Zespół Senior-Loken typ 9 |

| | |
|----------|---|
| TRAIP | Zespół Seckela typ 9 |
| TRAPPC11 | Dystrofia obręczowo–kończynowa typ 18 (LGMD R18) |
| TRAPPC12 | Encefalopatia postępująca o wczesnym początku z zanikiem mózgu i spastycznością |
| TRAPPC6B | Neuro–rozwojowe zaburzenie z mikrocefalią, padaczką i zanikiem mózgu |
| TRAPPC9 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 13 |
| TRDN | Wielokształtny częstoskurcz komorowy katecholaminergiczny typ 5 |
| TREM2 | Choroba Nasu–Hakola |
| TREX1 | Zespół Aicardi–Goutièresa typ 1 |
| TRHR | Wrodzona niedoczynność tarczycy bez wola typ 7 |
| TRIM2 | Choroba Charcot–Marie–Tooth typ 2R |
| TRIM32 | Dystrofia obręczowo–kończynowa typ 8 (LGMD R8) |
| TRIM37 | Zespół Mulibrey nanism |
| TRIOBP | Głuchota AR typ 28 |
| TRIP11 | Achondrogeza typ 1A |
| TRIP13 | Zespół mozaikowej zmienności aneuploidii typ 3 |
| TRIP4 | Rdzeniowy zanik mięśni z wrodzonymi złamaniami kości typ 1 |
| TRIT1 | Zespół niedoboru OXPHOS typ 35 |
| TRMT10A | Małogłowie, niski wzrost i zaburzenia metabolizmu glukozy typ 1 |
| TRMT10C | Zespół niedoboru OXPHOS typ 30 |
| TRMT5 | Zespół niedoboru OXPHOS typ 26 |
| TRMU | Przejściowa niewydolność wątroby niemowląt |
| TRNT1 | Retinitis pigmentosa z mikrocytozą erytrocytów |
| TRPM1 | Nocna ślepotą stacjonarna (pełna) typ 1C AR |
| TRPM6 | Hipomagnezemia rodzinna z wtórną hipokalcemią |
| TRPV6 | Przejściowa nadczynność przytarczyc noworodków |
| TSEN15 | Hipoplazja mostowo–mózdkowa typ 2F |
| TSEN2 | Hipoplazja mostowo–mózdkowa typ 2B |
| TSEN34 | Hipoplazja mostowo–mózdkowa typ 2C |
| TSEN54 | Hipoplazja mostowo–mózdkowa typ 2A lub typ 4 |
| TSMF | Zespół niedoboru OXPHOS typ 3 |
| TSHB | Wrodzona niedoczynność tarczycy bez wola typ 4 |
| TSHR | Wrodzona niedoczynność tarczycy bez wola typ 1 |
| TSPAN7 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 58 |
| TSPYL1 | Zespół nagłej śmierci niemowlęcia z dysgenezą jąder |
| TTC19 | Niedobór mitochondrialnego kompleksu III typ 2 |
| TTC21B | Dysplazja żeber krótkoszczelinowa typ 4 |
| TTC37 | Zespół trichohepatoenteryczny typ 1 |
| TTC7A | Zespół wad przewodu pokarmowego i niedoboru odporności |
| TTC8 | Zespół Bardeta–Biedla typ 8 |
| TTI2 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 39 |
| TLL5 | Dystrofia czopkowo–pręcikowa typ 19 |
| TTN | Dystrofia obręczowo–kończynowa typ 10 (LGMDR10); Wczesnodziecięca miopatia z kardiomiopatią |
| TTPA | Ataksja z izolowanym niedoborem witaminy E |
| TUBA8 | Złożona dysplazja korowa z innymi malformacjami mózgu typ 8 |

| | |
|---------|--|
| TUBGCP4 | Małogłowie i chorioretinopatia AR typ 3 |
| TUBGCP6 | Małogłowie i chorioretinopatia AR typ 1 |
| TUFM | Zespół niedoboru OXPHOS typ 4 |
| TULP1 | Leber congenital amaurosis typ 15 |
| TUSC3 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 7 |
| TWIST2 | Ogniskowa dysplazja skórna twarzy typ 3 (Setleis) |
| TWNK | Zespół wyczerpania mtDNA typ 7; Zespół Perrault typ 5 |
| TXNL4A | Zespół Burna-McKeowna |
| TYK2 | Niedobór odporności typ 35 |
| TYMP | Zespół wyczerpania mtDNA typ 1 (MNGIE) |
| TYR | Albinizm oczno-skrórnny typ 1A / 1B |
| TYROBP | Policystyczna osteodysplazja lipidowo-błoniasta; choroba Nasu–Hakola |
| TYRP1 | Albinizm oczno-skrórnny typ 3 |
| UBA1 | Rdzeniowy zanik mięśni typu X-linked 2 (niemowlęcy) |
| UBA5 | Encefalopatia padaczkowa wczesnodziecięca typ 44 |
| UBE2A | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ Nascimento |
| UBE2T | Anemia Fanconiego grupa T |
| UBE3A | Zespół Angelmana |
| UBE3B | Zespół Kaufman oculocerebrofacial |
| UBR1 | Zespół Johanson–Blizzard |
| UCHL1 | Paraplegia spastyczna AR typ 79 |
| UFM1 | Leukodystrofia hipomielinizacyjna typ 14 |
| UGT1A1 | Zespół Criglera–Najjara typ 1 / typ 2 |
| UMPS | Orotaciduria |
| UNC13D | Hemofagocytarna limfohistiocytoza rodzinna typ 3 |
| UNC80 | Hipotonia niemowlęca z opóźnieniem i dysmorfia twarzy typ 2 |
| UNG | Niedobór odporności z hiper-IgM typ 5 |
| UPB1 | Niedobór β -ureidopropionazy |
| UPF3B | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 14 |
| UQCRB | Niedobór kompleksu III mitochondrialnego typ jądrowy 3 |
| UQCRC2 | Niedobór kompleksu III mitochondrialnego typ jądrowy 5 |
| UQCRQ | Niedobór kompleksu III mitochondrialnego typ jądrowy 4 |
| UROD | Porfiria skórna późna |
| UROS | Wrodzona erytropoetyczna porfiria |
| USB1 | Poikilodermia z neutropenią |
| USH1C | Zespół Ushera typ 1C; głuchota AR typ 18A |
| USH1G | Zespół Ushera typ 1G |
| USH2A | Zespół Ushera typ 2A |
| USP18 | Zespół pseudo-TORCH typ 2 |
| USP9X | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 99 |
| UVSSA | Zespół nadwrażliwości na UV typ 3 |
| VAC14 | Postępująca zwyrodnieniowa choroba prążkowania u dzieci |
| VARS1 | Zaburzenie neurorozwojowe z małogłowie, napadami i atrofią kory |
| VARS2 | Zespół niedoboru OXPHOS typ 20 |

| | |
|---------|--|
| VDR | Krzywica oporna na witaminę D typ 2A |
| VIPAS39 | Artrogypozyza, niewydolność nerek i cholestaza typ 2 |
| VKORC1 | Niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K typ 2 |
| VLDLR | Hipoplazja mózdzku z opóźnieniem intelektualnym i zaburzeniami równowagi typ 1 |
| VPS13A | Choreoacanthocytosis |
| VPS13B | Zespół Cohena |
| VPS13C | Choroba Parkinsona AR, wczesny początek |
| VPS33B | Artrogypozyza, niewydolność nerek i cholestaza typ 1 |
| VPS37A | Paraplegia spastyczna AR typ 53 |
| VPS45 | Ciężka wrodzona neutropenia typ 5 |
| VPS53 | Hipoplazja mostowo-mózdkowa typ 2E |
| VRK1 | Hipoplazja mostowo-mózdkowa typ 1A |
| VSX2 | Małocze z kolobomą typ 3; izolowane małocze typ 2 |
| VWF | Choroba von Willebranda typ 3 |
| WARS2 | Zaburzenie neurorozwojowe mitochondrialne z nieprawidłowymi ruchami i kwasicą mleczanową |
| WAS | Zespół Wiskotta-Aldricha; małopłytkowość sprzężona z X |
| WASHC4 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 43 |
| WASHC5 | Zespół Ritscher-Schinzel typ 1 |
| WDR19 | Nefronoftyza typ 13; Zespół Senior-Loken typ 8 |
| WDR35 | Dysplazja czaszkowo-ektodermalna typ 2 |
| WDR45B | Zaburzenie neurorozwojowe ze spastyczną tetraplegią i wadami mózgu |
| WDR62 | Małogłowie pierwotne typ 2 AR |
| WDR72 | Amelogenesis imperfecta typ 2A3 |
| WDR73 | Zespół Galloway-Mowat typ 1 |
| WDR81 | Ataksja mózdkowa z opóźnieniem i zaburzeniami równowagi typ 2; wrodzony wodogłowie typ 3 |
| WEE2 | Defekt dojrzewania oocytów typ 5 |
| WFS1 | Zespół Wolframa typ 1 |
| WHRN | Zespół Ushera typ 2D; głuchota AR typ 31 |
| WIPF1 | ?Zespół Wiskotta-Aldricha typ 2 |
| WNK1 | Neuropatia czuciowa i autonomiczna typ 2 |
| WNT1 | Osteogenesis imperfecta typ XV |
| WNT10A | Ektodermalna dysplazja 16 |
| WNT10B | Rozszczep dłoni i/lub stopy typ 6 |
| WNT3 | ?Tetraamelia |
| WNT7A | Zespół Fuhrmanna |
| WRAP53 | Dyskeratosis congenita AR typ 3 |
| WRN | Zespół Wernera |
| WWOX | Encefalopatia padaczkowa wczesnodziecięca typ 28; Ataksja AR typ 12 |
| XDH | Ksanthinuria typ 1 |
| XIAP | Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z X typ 2 |
| XPA | Xeroderma pigmentosum grupa A |
| XPC | Xeroderma pigmentosum grupa C |
| XPNPEP3 | Nephronophtisis-like nephropathy typ 1 |

| | |
|-----------------|--|
| XRCC4 | Niski wzrost, małogłowie i zaburzenia endokrynologiczne |
| XYLT1 | Dysplazja Desbuquois typ 2 |
| XYLT2 | Zespół spondylo-okularowy |
| YARS2 | Miopatia, kwasica mleczanowa i anemia syderoblastyczna typ 2 |
| YY1AP1 | Zespół Grange |
| ZAP70 | Choroba autoimmunologiczna wielonarządowa; Niedobór odporności typ 48 |
| ZBTB24 | Zespół niedoboru odporności–niestabilności centromerów–anomalii twarzy typ 2 |
| ZC3H14 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego AR typ 56 |
| ZDHC9 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ Raymond |
| ZFYVE26 | Paraplegia spastyczna AR typ 15 |
| ZMPSTE24 | Dysplazja żuchwowo-objęczykowa z lipodystrofią typ B |
| ZMYND10 | Pierwotna dyskineza rzęsek typ 22 |
| ZNF408 | Retinitis pigmentosa typ 72 |
| ZNF423 | Zespół Jouberta typ 19 |
| ZNF469 | Zespół kruchej rogówki typ 1 |
| ZNF711 | Zaburzenie rozwoju intelektualnego XL typ 97 |
| ZNHIT3 | Zespół PEHO |
| ZP1 | Defekt dojrzewania oocytów typ 1 |