

Choroba	Gen	Choroba		Gen
		Choroba	Gen	
Mukowiscydoza i inne choroby związane z mutacjami w genie CFTR	CFTR			
Zespół łamliwego chromosomu X (FRA X)*	FMR1			
Rdzeniowy zanik mięśni	SMN1			
Choroba	Gen	Choroba	Gen	Gen
Talasemia alfa	HBA1/HBA2	Mukopolisacharydoza typu I (też Zespoły Hurler, Hurler-Scheie oraz Scheie)	IDUA	IDUA
Zespół Blooma	BLM	Miopatia nemalinowa 2	NEB	NEB
Choroba Canavana	ASPA	Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa (związana z genem CLN3)	CLN3	CLN3
Cytrulinemia typu I	ASS1	Choroba Niemann-Picka, typ A/B	SMPD1	SMPD1
Wrodzone zaburzenia glikozylacji (związane z genem PMM2)	PMM2	Niedobór transkarbamylazy ornityny (OTC)*	OTC	OTC
Niedobór dehydrogenazy dihydrolopoamidowej (DLD)	DLD	Zespół Pendreda	SLC26A4	SLC26A4
Dystrofinopatie związane z genem DMD* (Dystrofia mięśniowa Duchenne'a, Beckera oraz Kardiomiopatia rozstrzeniowa)	DMD	Niedobór hydroksylazy fenyloalaninowej (włącznie z fenyloketonurią (PKU))	PAH	PAH
Rodzinna dysautonomia	ELP1	Wielotorbielowość nerek (związana z genem PKHD1)	PKHD1	PKHD1
Rodziny hiperinsulinizm (związany z genem ABCC8)	ABCC8	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 1/choroba Refsuma (związana z genem PEX7)	PEX7	PEX7
Anemia Fanconiego typ C	FANCC	Zespół Smitha-Lemliego-Opitza	DHCR7	DHCR7
Zaburzenia związane z genem FKTN (włączając Zespół Walkera i Warburga)	FKTN	Choroba Tay'a-Sachs/niedobór heksoaminidazy A	HEXA	HEXA
Galaktozemia	GALT	Choroby związane z genem TMEM216 (włączając zespół Jouberta 2 oraz zespół Meckela 2)	TMEM216	TMEM216
Choroba Gauchera	GBA	Tyrozynergia typu I	FAH	FAH
Niesyndromiczna utrata słuchu i głuchota - DFNB1 (związana z genem GJB2)	GJB2	Zespół Ushera typu IF/choroby związane z genem PCDH15	PCDH15	PCDH15
Choroba spichrzania glikogenu typ Ia	G6PC	Zespół Ushera typu II/choroby związane z genem USH2A	USH2A	USH2A
Choroba spichrzania glikogenu typ II (choroba Pompego)	GAA	Zespół Ushera typu IIIA	CLRN1	CLRN1
Hemoglobinopatie związane z genem HBB (też talasemia beta i anemia sierpowata)	HBB	Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X*	ABCD1	ABCD1
Choroba Krabbego	GALC	Ostry mieszany niedobór odporności sprzężony z chromosomem X (X-SCID)*	IL2RG	IL2RG
Choroba syropu klonowego (MSUD) typ 1A	BCKDHA	Zespół Zellwegera (związany z genem PEX1)	PEX1	PEX1
Choroba syropu klonowego (MSUD) typ 1B	BCKDHB	Zespół Zellwegera (związany z genem PEX6)	PEX6	PEX6
Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA	ACADM			
Mukolipidoza typu IV	MCOLN1			
Choroba	Gen	Choroba	Gen	Gen
Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru dehydrogenazy 3-beta-hydroksysteroidowej typu 2	HSD3B2	Zespół Aicardiego -Goutièresa (związany z genem SAMHF1)	SAMHD1	SAMHD1
Niedobór liazy 3-hydrokso-3-metyloglutaro-CoA	HMGCL	Niedobór syntazy aldosteronu	CYP11B2	CYP11B2
Acyduria 3-metyloglutakonowa typu III (zespół Costeffa)	OPA3	Alfa-mannozydoza	MAN2B1	MAN2B1
Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 11-beta-hydroksylazy	CYP11B1	Zespół alfa talasemia - niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X	ATRX	ATRX
Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 17-alfa-hydroksylazy	CYP17A1	Zespół Alporta (związany z genem COL4A3)	COL4A3	COL4A3
Abetalipoproteinemia	MTTP	Zespół Alporta (związany z genem COL4A4)	COL4A4	COL4A4
Niedobór ACAD9	ACAD9	Zespół Alporta sprzężony z chromosomem X (związany z genem COL4A5)*	COL4A5	COL4A5
Achromatopsja (związana z genem CNGB3)	CNGB3	Zespół Alströma	ALMS1	ALMS1
Acrodermatitis enteropathica	SLC39A4	Zespół Andermanna	SLC12A6	SLC12A6
Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru deaminazy adenozynej	ADA	Argininemia	ARG1	ARG1

*Wskazuje dziedziczenie sprzężone z chromosomem X

Choroba	Gen	Choroba	Gen
Kwasica argininobursztynianowa	ASL	Wrodzona małopłytkowość amegakariocytowa	MPL
Niedobór aromatazy	CYP19A1	Wrodzone zaburzenia glikozylacji (związane z genem ALG6)	ALG6
Niedobór syntetazy asparaginowej	ASNS	Wrodzone zaburzenia glikozylacji (związane z genem MPI)	MPI
Aspartyloglikozaaminuria	AGA	Autosomalna recesywna rybia łuska wrodzona	TGM1
Ataksja z niedoborem witaminy E	TTPA	Wrodzona obojętność na ból z anhydrozą	NTRK1
Ataksja-telangiektazja	ATM	Wrodzony zespół miasteniczny (związany z genem CHRNE)	CHRNE
Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruzołowej typu 1	AIRE	Wrodzony zespół miasteniczny (związany z genem RAPSN)	RAPSN
Gluchota autosomalna recesywna 77 (DFNB77)	LOXHD1	Wrodzona neutropenia	HAX1
Autosomalna recesywna ataksja spastyczna Charlevoix-Saguenay	SACS	Zwyrodnienie rogówki (corneal dystrophy)	SLC4A11
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS1)	BBS1	Niedobór syntazy aldosteronu	CYP11B2
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS2)	BBS2	Cystynoza	CTNS
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS10)	BBS10	Niedobór białka dwufunkcyjnego	HSD17B4
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS12)	BBS12	Zaburzenia związane z genem DHDDS (w tym wrodzone zaburzenie glikozylacji/barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 59)	DHDDS
Zespół Barttera typ IV	BSND	Dysferlinopatia (w tym dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typu 2B)	DYSF
Niedobór beta ketotiolazy	ACAT1	Pęcherzowe oddzielenie się naskórka postać dystroficzna	COL7A1
Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej I	CPS1	Zespół Ehlersa-Danlosa typ VIII	ADAMTS2
Niedobór palmitylotransferazy 1A karnityny	CPT1A	Zespół Ellisa Van Crevelda (związany z genem EVC)	EVC
Niedobór palmitylotransferazy karnityny II	CPT2	Zespół Ellisa Van Crevelda (związany z genem EVC2)	EVC2
Zespół Carpentera	RAB23	Dystrofia mięśniowa Emery'ego-Dreifussa (związana z genem EMD)*	EMD
Dysplazja przynasadowa McKusicka	RMRP	Zespół Goldmanna-Favre'a/barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 37	NR2E3
Ksantomatoza mózgowo-ścięgnista	CYP27A1	Encefalopatia etylomalonowa	ETHE1
Choroba Charcot-Marie-Tooth (związana z genem NDRG1)	NDRG1	Choroba Fabry'ego	GLA
Choroba Charcot-Marie-Tooth sprzężona z chromosomem X (związana z genem GJB1)	GJB1	Niedobór czynnika IX (hemofilia B)*	F9
Choreoakantocytoza	VPS13A	Rodzinna hypercholesterolemia (związana z genem LDLR)	LDLR
Choroideremia*	CHM	Rodzinna hypercholesterolemia (związana z genem LDLRAP1)	LDLRAP1
Przewlekła choroba ziarniniakowa (związana z genem CYBA)	CYBA	Rodzinna hypercholesterolemia (związana z genem związana z genem KCNJ11)	KCNJ11
Przewlekła choroba ziarniniakowa (związana z genem CYBB)	CYBB	Anemia Fanconiego typ A	FANCA
Cytrulinemia, typ II	SLC25A13	Anemia Fanconiego typ G	FANCG
Zespół Cockayne, typ A	ERCC8	Zaburzenia związane z genem FKRP (w tym zespół Walkera-Warburga)	FKRP
Zespół Cockayne, typ B	ERCC6	Acyduria fumarowa	FH
Zespół Cohena	VPS13B	Niedobór galaktokinazy	GALK1
Złożona acyduria malonowa i metylomalonowa (związana z genem ACSF3)	ACSF3	Zespół Gitelmana	SLC12A3
Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej (związany z genem GFM1)	GFM1	Acyduria glutarowa typu I	GCDH
Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej (związany z genem TSFM)	TSFM	Acyduria glutarowa typu II (związana z genem ETFA)	ETF A
Złożony niedobór hormonu przysadki (związany z genem LHX3)	LHX3	Acyduria glutarowa typu II (związana z genem ETFDH)	ETFDH
Złożony niedobór hormonu przysadki (związany z genem PROP1)	PROP1	Encefalopatia glicynowa (związana z genem AMT)	AMT
Złożony niedobór prosapozyny	PSAP	Encefalopatia glicynowa (związana z genem GLDC)	GLDC

*Wskazuje dziedziczenie sprzężone z chromosomem X

Choroba	Gen	Choroba	Gen
Choroba spichrzania glikogenu typ Ib	SLC37A4	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2E	SGCB
Choroba spichrzania glikogenu typ III	AGL	Wrodzony lipidowy przerost nadnerczy spowodowany niedoborem STAR	STAR
Choroba spichrzania glikogenu typ IV	GBE1	Niedobór lipazy lipoproteinowej	LPL
Choroba spichrzania glikogenu typ V	PYGM	Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-CoA	HADHA
Choroba spichrzania glikogenu typ VII	PFKM	Lizynuryczna nietolerancja białka	SLC7A7
Zespół GRACILE/zaburzenia związane z genem BCS1L (w tym niedobór kompleksu III mitochondrialnego łańcucha oddechowego, zespół Björnstada, zespół Leigha)	BCS1L	Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej (wraz z chorobą Wolmana oraz chorobą spichrzania estrów cholesterolu)	LIPA
Deficyt metylotransferazy kwasu guanidynoocetowego	GAMT	Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 2	CIITA
Dziedziczna nietolerancja fruktozy	ALDOB	Choroba syropu klonowego (MSUD) typ 2	DBT
Dziedziczna hemochromatoza (związana z genem HJV)	HJV	Zespół Van der Knaapa / Wielkogłowie z leukodystrofią wakuolizującą i torbielami podkorowymi	MLC1
Dziedziczna hemochromatoza (związana z genem TFR2)	TFR2	Choroba Menkesa/zaburzenia związane z genem ATP7A (w tym zespół rogu potylicznego i dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa)	ATP7A
Zespół Hermansky'ego-Pudlaka (związany z genem HPS1)	HPS1	Leukodystrofia metachromatyczna	ARSA
Zespół Hermansky'ego-Pudlaka (związany z genem HPS3)	HPS3	Kwasica metylomalonowa (związana z genem MMAA)	MMAA
Niedobór syntetazy holokarboksylazy	HLCS	Kwasica metylomalonowa (związana z genem MMAB)	MMAB
Homocystynuria klasyczna (związana z genem CBS)	CBS	Kwasica metylomalonowa (związana z genem MUT)	MUT
Homocystynuria związana z niedoborem MTHFR	MTHFR	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cbIC	MMACHC
Homocystynuria typu cbIE	MTRR	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cbID	MMADHC
Zespół Hydrolethalus	HYLS1	Mikroftalmia/anoftalmia kliniczna	VSX2
Zespół hiperornitynemii, hiperamonemii i homocytrulinemii (zespół HHH)	SLC25A15	Niedobór kompleksu I mitochondrialnego łańcucha oddechowego/zespół Leigha (związany z genem NDUFAF5)	NDUFAF5
Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna sprzężona z chromosomem X (związana z genem EDA)*	EDA	Niedobór kompleksu I mitochondrialnego łańcucha oddechowego/zespół Leigha (związany z genem NDUF56)	NDUF56
Hipofosfatazja	ALPL	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA	MPV17
Miopatia ciałek wtrętowych typu 2 (Miopatja dystalna typu Nonaka)	GNE	Miopatja mitochondrialna i anemia syderoblastyczna	PUS1
Kwasica izowalerianowa	IVD	Zespół mitochondrialnej encefalomiopatii dotyczącej układu nerwowego, żołądka i jelit	TYMP
Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać łącząca (związana z genem LAMA3)	LAMA3	Zaburzenia związane z genem MKS1	MKS1
Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać łącząca (związana z genem LAMB3)	LAMB3	Mukolipidoza typu II/III (związana z genem GNPTAB)	GNPTAB
Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać łącząca (związana z genem LAMC2)	LAMC2	Mukolipidoza typu III (związana z genem GNPTG)	GNPTG
Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1	LAMA2	Mukopolisacharydoza typu II (zespół Huntera)*	IDS
Wrodzona ślepotą Lebera 2	RPE65	Mukopolisacharydoza typu IIIA (zespół Sanfilippo typu A)	SGSH
Wrodzona ślepotą Lebera 5	LCA5	Mukopolisacharydoza typu IIIB	NAGLU
Wrodzona ślepotą Lebera 8 (związana z genem CRB1)	CRB1	Mukopolisacharydoza typu IIIC (zespół Sanfilippo)/barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 73	HGSNAT
Wrodzona ślepotą Lebera 10 (związana z genem CEP290)	CEP290	Mukopolisacharydoza typu IIID (zespół Sanfilippo)	GNS
Wrodzona ślepotą Lebera 13	RDH12	Mukopolisacharydoza typu IVB (zespół Morquio typ B)	GLB1
Zespół Leigha, typ francusko-kanadyjski	LRPPRC	Mukopolisacharydoza typu IX	HYAL1
Letalny zespół wrodzonych przykurczów stawowych typu 1	GLE1	Mukopolisacharydoza typu VI (zespół Maroteaux-Lamy)	ARSB
Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą (związana z genem EIF2B5)/zespół CACH	EIF2B5	Mnogi niedobór sulfatazy	SUMF1
Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2A/kalpainopatia pierwotna	CAPN3		
Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C	SGCG		
Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2D	SGCA		

*Wskazuje dziedziczenie sprzężone z chromosomem X

Choroba	Gen	Choroba	Gen
Hiperammonemia spowodowana niedoborem syntetazy N-acetyloglutaminowej	NAGS	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych z głuchotą (związana z genem ATP6V1B1)	ATP6V1B1
Moczówka prosta nefrogenna (związana z genem AQP2)	AQP2	Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 25	EYS
Wrodzony zespół nefrotyczny typu fińskiego	NPHS1	Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 26	CERKL
Rodziny idiopatyczny steroidooporny zespół nerczycowy	NPHS2	Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 28	FAM161A
Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa (związana z genem MFSD8)	MFSD8	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 3	AGPS
Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa (związana z genem PPT1)	PPT1	Zespół Robertsa	ESCO2
Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa (związana z genem TPP1)	TPP1	Zaburzenia związane z genem RPGRIP1L (w tym zespół Joubert 7, zespół COACH oraz zespół Meckela 5)	RPGRIP1L
Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa (związana z genem CLN5)	CLN5	Zaburzenia związane z genem RTEL1 (w tym dyskeratoza wrodzona)	RTEL1
Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa (związana z genem CLN6)	CLN6	Choroba Sandhoffa	HEXB
Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa / Postępująca padaczka - niepełnosprawność intelektualna, typ fiński (związana z genem CLN8)	CLN8	Dysplazja immunologiczno-kostna Schimke	SMARCAL1
Choroba Niemann-Picka typu C (związana z genem NPC1)	NPC1	Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru DCLRE1C	DCLRE1C
Choroba Niemann-Picka typu C (związana z genem NPC2)	NPC2	Ciężki złożony niedobór odporności/zespół Omenna (związany z genem RAG2)	RAG2
Zespół Nijmegen	NBN	Ciężka wrodzona neutropenia (związana z genem VPS45)	VPS45
Niedobór aminotransferazy ornityny	OAT	Choroba spichrzania wolnego kwasu siawego	SLC17A5
Osteopetroza (związana z genem TCIRG1)	TCIRG1	Zespół Sjögrena-Larssona	ALDH3A2
Peroksyosomalny Niedobór oksydazy acetylo-CoA	ACOX1	Zaburzenia związane z genem SLC26A2 (w tym dysplazja diastroficzna, atelosteogeneza typu 2, achondrogeza typu 1B/Dysplazja wieloprzynasadowa)	SLC26A2
Peroksyosomalny Niedobór oksydazy acetylo-CoA/zespół Neu-Laxova	PHGDH	Zaburzenia związane z genem SLC26A2)	SLC35A3
Polimikrogyria (związana z genem ADGRG1)	ADGRG1	Paraplegia spastyczna typu 15	ZFYVE26
Zaburzenia związane z genem POGNT1 (w tym choroba mięsień-oko-mózg)	POGNT1	Paraplegia spastyczna typu 49	TECPR2
Hipoplazja mostu i mózdzku (związana z genem RARS2)	RARS2	Autosomalna recesywna dyzostoza kręgowo-żebrowa	MESP2
Hipoplazja mostu i mózdzku (związana z genem SEPSECS)	SEPSECS	Zespół Steela	COL27A1
Hipoplazja mostu i mózdzku (związana z genem VRK1)	VRK1	Zespół Stüve'a-Wiedemanna	LIFR
Dziecięcy zanik mózgu i mózdzku z postnatalną postępującą mikrocefalią (związany z genem MED17)	MED17	Niedobór dehydratazy (związany z genem PTS)	PTS
Pierwotny Niedobór karnityny ogólnoustrojowej	SLC22A5	Ostra dziecięca niewydolność wątroby z powodu defektu syntezy białek kodowanych przez mtDNA	TRMU
Pierwotna dyskineza rzęsek (związana z genem DNAH5)	DNAH5	Autosomalna recesywna dystonia reagująca na L-dopa	TH
Pierwotna dyskineza rzęsek (związana z genem DNAI1)	DNAI1	Tyrozynergia typu 2	TAT
Pierwotna dyskineza rzęsek (związana z genem DNAI2)	DNAI2	Zespół Ushera typ IB/zaburzenia związane z genem MYO7A	MYO7A
Pierwotna hiperksaluria typu 1	AGXT	Zespół Ushera typ IC/zaburzenia związane z genem USH1C	USH1C
Pierwotna hiperksaluria typu 2	GRHPR	Zespół Ushera typ ID	CDH23
Pierwotna hiperksaluria typu 3	HOGA1	Niedobór dehydrogenazy bardzo długiego łańcucha acetylo-CoA	ACADVL
Postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa cholestaza typu 2	ABCA11	Choroba Wilsona	ATP7B
Kwasica propionowa (związana z genem PCCA)	PCCA	Zaburzenia związane z genem WNT10A (w tym dysplazja zębowo-paznokciowo-skórna oraz zespół Schopfa-Schulza-Passarge'a)	WNT10A
Kwasica propionowa (związana z genem PCCB)	PCCB	Niedobór transportera kreatyny sprzężony z płcią*	SLC6A8
Zaburzenia związane z genem PRPS1* (w tym choroba Charcot-Marie-Tooth typ 5 i zespół Arts)	PRPS1	Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X*	RS1
Pyknodyostoza	CTSK	Zespół miopatii miotubularnej sprzężonej z chromosomem X i nieprawidłowych narządów płciowych*	MTM1
Niedobór karboksylazy pirogronianowej	PC	Skóra pergaminowa	XPA
Niedobór karboksylazy pirogronianowej (związany z genem PDH1)*	PDHA1		
Niedobór karboksylazy pirogronianowej (związany z genem PDHB)	PDHB		

*Wskazuje dziedziczenie sprzężone z chromosomem X

	Choroba	Gen
	Skóra pergaminowa grupa uzupełniająca C	XPC
	Zespół Zellwegera (związany z genem PEX2)	PEX2
	Zespół Zellwegera (związany z genem PEX10)	PEX10
	Zespół Zellwegera (związany z genem PEX12)	PEX12
ADD-ON GENES	Choroba	Gen
	Izolowany deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA (związany z genem MCC1)	MCCC1
	Izolowany deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA (związany z genem MCC2)	MCCC2
	Alkaptonuria	HGD
	Niedobór alfa-1-antytrypsyny	SERPINA1
	Zespół Bernarda-Souliera (związany z genem GP1BA)	GP1BA
	Zespół Bernarda-Souliera (związany z genem GP9)	GP9
	Niedobór biotynidazy	BTD
	Trombofilia (związana z mutacją typu Laiden genu F5)	F5
	Niedobór czynnika XI (hemofilia C)	F11
	Rodzinna gorączka śródziemnomorska	MEFV
	Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosfatazy klasy I	G6PD
	Hemochromatoza dziedziczna (związana z genem HFE)	HFE
Trombofilia (związana z genem protrombiny)	F2	

*Wskazuje dziedziczenie sprzężone z chromosomem X