

Wykaz analizowanych genów za pomocą testu CGT - Plus

chromo- som	OMIM (gen)	gen	poprzedni	OMIM (fenotyp)	nazwa choroby	dziedziczenie
12	605378	AAAS		231550	Zespół potrójnego A (achalazja-addisonizm- alakrimia)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	607800	ABCA12		601277; 242500	Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 4A; ICAR, typ 4B (arlekinowa)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	601691	ABCA4		248200; 604116	Choroba Stargardta typu 1; Dystrofia czopkowo- pręcikowa typu 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	603201	ABCB11		605479; 601847	Cholestaza, łagodna nawracająca wewnątrzwątrobową, typ 2; Cholestaza, postępująca rodzinna wewnątrzwątrobową, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	600509	ABCC8		"256450*; 606176*"	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna, typ 1 (wrodzony hiperinsulinizm) Utrwalona cukrzyca noworodkowa (PNDM)	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
X	300371	ABCD1		300100	Adrenoleukodystrofia	Sprzężone z chromosomem X
14	603214	ABCD4		614857	Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblJ	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	604773	ACAD8		611283	Niedobór dehydrogenazy izobutyrylo-CoA	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	611103	ACAD9		611126	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA 9 (niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego, typ 20)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	607008	ACADM		201450	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	606885	ACADS		201470	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	600301	ACADSB		610006	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA kwasów tłuszczowych krótkołańcuchowych/ o rozgałęzionych łańcuchach	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	609575	ACADVL		201475	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (VLCAD)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	607809	ACAT1		203750	Acyduria alfa-metyloacetoctowa (niedobór 3-ketotiolazy)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	609751	ACOX1		264470	Niedobór peroksysomalnej oksydazy acylo-CoA	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	614245	ACSF3		614265	Złożona acyduria malonowa i metylomalonowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne

20	608958	ADA		102700	Ciężki złożony niedobór odporności spowodowany niedoborem deaminazy adenozykowej (ADA)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	604539	ADAMTS2		225410	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ skórny (dermatosparaxis)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	604110	ADGRG1	GPR56	606854	Polimikrogyria, obustronna czołowo-ciemiennowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	602851	ADGRV1	GPR98	605472	Zespół Ushera, typ 2C	Dziedziczenie autosomalne recesywne, dwugonowe (gen PRDX1)
10	102750	ADK		614300	Hipermetioninemia spowodowana niedoborem kinazy adenozykowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	613228	AGA		208400	Aspartyloglukozaminuria (niedobór glikozyloasparaginazy)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	610860	AGL		232400	Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	603051	AGPS		600121	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	604285	AGXT		259900	Hiperoksaluria, pierwotna, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
20	180960	AHCY		613752	Hipermetioninemia z niedoborem hydrolazy S-adenozylhomocysteiny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	608894	AHI1		608629	Zespół Joubert, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	604392	AIPL1		604393	Wrodzona ślepota Lebera, typ 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
21	607358	AIRE		240300*	Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruzołowej, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
17	609523	ALDH3A2		270200	Zespół Sjögrena-Larssona	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	606811	ALDH4A1		239510	Hiperprolinemia, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	612724	ALDOB		229600	Nietolerancja fruktozy, dziedziczna	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	605907	ALG1		608540	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1K	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	604566	ALG6		603147	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	606844	ALMS1		203800	Zespół Alströma	Dziedziczenie autosomalne recesywne

1	171760	ALPL		241500; 241510	Hipofosfataza, niemowlęca/dziecięca	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	238310	AMT		605899	Encefalopatia glicynowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300629	AP1S2		304340	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ 5 (zespół Pettigrew)	Sprzężone z chromosomem X
12	107777	AQP2		125800*	Moczówka prosta, nerkowopochodna, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
X	313700	AR		300068	Zespół niewrażliwości na androgeny, całkowity	Sprzężone z chromosomem X
6	608313	ARG1		207800	Argininemia (niedobór arginazy)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	608922	ARL13B		612291	Zespół Joubert typu 8	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	607574	ARSA		250100	Leukodystrofia metachromatyczna	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	611542	ARSB		253200	Mukopolisacharydoza, typ 6 (zespół Maroteaux-Lamy'ego)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300180	ARSL	ARSE	302950	Chondrodysplazja punktowa, ze skróceniem paliczków dystalnych	Sprzężone z chromosomem X
X	300382	ARX		308350; 300215; 309510	Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 1; Zaburzenia rozwojowe związane z genem ARX	Sprzężone z chromosomem X
7	608310	ASL		207900	Acyduria argininobursztynianowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	108370	ASNS		615574	Niedobór syntetazy asparaginowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	608034	ASPA		271900	Choroba Canavan	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	603470	ASS1		215700	Cytrulinemia, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	607585	ATM		208900	Zespół ataksja-teleangiektazja	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	192132	ATP6V1B1		267300	Nerkowa kwasica cewkowa z głuchotą	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300011	ATP7A		309400; 304150	Choroba Menkesa; Zespół rogu potylicznego	Sprzężone z chromosomem X
13	606882	ATP7B		277900	Choroba Wilsona	Dziedziczenie autosomalne recesywne
18	602397	ATP8B1		211600; 243300	Cholestaza, postępująca rodzinna wewnątrzwątrobową, typ 1; Cholestaza, łagodna nawracająca wewnątrzwątrobową, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne

X	300504	ATRX	309580; 301040	Zespół upośledzenie umysłowe - hipotonia mięśni twarzy, sprzężony z chromosomem X; Zespół alfa-talasemii/upośledzenia umysłowego	Sprzężone z chromosomem X
9	600529	AUH	250950	Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	137060	B4GALT1	607091	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2D	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	209901	BBS1	209900	Zespół Bardeta-Biedla, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	610148	BBS10	615987	Zespół Bardeta-Biedla, typ 10	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	610683	BBS12	615989	Zespół Bardeta-Biedla, typ 12	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	606151	BBS2	615981	Zespół Bardeta-Biedla, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	177400	BCHE	617936	Niedobór butyrylocholinesterazy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	608348	BCKDHA	248600	Choroba syropu klonowego, typ 1A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	248611	BCKDHB	248600	Choroba syropu klonowego, typ 1B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	603647	BCS1L	256000	Zaburzenia związane z genem BCS1L, w tym zespół Leigha	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	604610	BLM	210900	Zespół Blooma	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300553	BRWD3	300659	Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X, typ 93	Sprzężone z chromosomem X
1	606412	BSND	602522	Zespół Barttera, typ 4A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	609019	BTD	253260	Niedobór biotynidazy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300300	BTK	300755	Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X, typ 1	Sprzężone z chromosomem X
8	611492	CA2	259730	Osteopetroza z kwasicą cewkową (osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	114240	CAPN3	253600	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 1 (LGMD R1)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	114251	CASQ2	611938	Częstoskurcz komorowy, katecholaminergiczny wielokształtny, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
21	613381	CBS	236200	Homocystynuria spowodowana beta-syntazą cystationinową	Dziedziczenie autosomalne recesywne

6	603400	CCN6	WISP3	208230	Artropatia, postępująca pseudoreumatoidalna, wieku dziecięcego	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300386	CD40LG		308230	Zespół hiper IgM, typ 1 (niedobór odporności, sprzężony z chromosomem X, z hiper IgM, typ 1)	Sprzężone z chromosomem X
10	605516	CDH23		601386; 601067	Głuchota, autosomalna recesywna, typ 12; Zespół Ushera, typ 1D	Dziedziczenie autosomalne
12	610142	CEP290		611134; 610188; 611755	Zespół Meckela, typ 4; Zespół Joubert, typ 5; Wrodzona ślepota Lebera, typ 10	Dziedziczenie autosomalne
2	608381	CERKL		608380	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 26	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	602421	CFTR		219700	Mukowiscydoza	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	118490	CHAT		254210	Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 6, presynaptyczny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300390	CHM		303100	Choroideremia	Sprzężone z chromosomem X
17	100725	CHRNE		616324; 608931	Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 4B, z zespołem szybkich kanałów; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 4C, związany z niedoborem receptorów acetylocholiny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	100730	CHRNA		265000; 253290	Zespół mnogich pletwistości (MPS), typ Escobara; MPS, typ letalny	Dziedziczenie autosomalne
16	605294	CHST6		217800	Dystrofia rogówki plamki żółtej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	600005	CIITA		209920	Zespół nagich limfocytów, typ 2 grupa komplementacyjna E	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	118425	CLCN1		255700	Miotonia wrodzona, dziedziczenie recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	607042	CLN3		204200	Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
13	608102	CLN5		256731	Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 5	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	606725	CLN6		601780	Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 6	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	607837	CLN8		600143	Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 8	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	606397	CLRN1		276902	Zespół Ushera, typ 3A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	123825	CNGA1		613756	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typu 49	Dziedziczenie autosomalne recesywne

16	600724	CNGB1	613767	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typu 45	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	605080	CNGB3	262300	Achromatopsja, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	608461	COL27A1	615155	Zespół Steela	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	120070	COL4A3	203780	Zespół Alporta, dziedziczenie autosomalne recesywne typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	120131	COL4A4	203780	Zespół Alporta, dziedziczenie autosomalne recesywne typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	303630	COL4A5	301050	Zespół Alporta, sprzężony z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
3	120120	COL7A1	"226600; 604129*; 131850*"	Dystroficzne pęcherzowe oddzielanie się naskórka (DEB), typu Hallopeau-Siemens (HS) i typu non-HS; DEB ze świądem; DEB przedgoleniowe	Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne*; Dziedziczenie autosomalne recesywne*
3	603033	COLQ	603034	Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 5	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	603646	COX15	615119; 256000	Kardioencefalomiopatia, śmiertelna niemowlęca, spowodowana niedoborem oksydazy cytochromu c, typ 2; Zespół Leigha spowodowany niedoborem oksydazy cytochromu c	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	608307	CPS1	237300	Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	600528	CPT1A	255120	Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu 1A, wątrobowy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	600650	CPT2	608836; 600649	Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu 2, śmiertelny, noworodków; Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu 2, niemowlęcy	Dziedziczenie autosomalne
1	604210	CRB1	600105; 613835	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 12; Wrodzona ślepota Lebera, typ 8	Dziedziczenie autosomalne
3	605497	CRTAP	610682	Wrodzona łamliwość kości, typ 7	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	607657	CTH	219500	Cystationinuria	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	606272	CTNS	219800	Cystynozą nefropatyczna	Dziedziczenie autosomalne recesywne
20	613111	CTSA	256540	Galaktosialidoza	Dziedziczenie autosomalne recesywne

11	602365	CTSC	245010; 245000	Zespół Haima-Munka; Zespół Papillona-Lefevre'a	Dziedziczenie autosomalne
11	116840	CTSD	610127	Lipofuscynoza ceroidowa, neuronalna, typ 10	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	601105	CTSK	265800	Pyknodysostoza	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300304	CUL4B	300354	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ 15 (typ Cabezas)	Sprzężone z chromosomem X
16	608508	CYBA	233690	Przewlekła choroba ziarniniakowa, typ 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300481	CYBB	306400	Przewlekła choroba ziarniniakowa, sprzężona z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
8	610613	CYP11B1	202010	Przerost nadnerczy, wrodzony, spowodowany niedoborem 11-beta-hydroksylazy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	124080	CYP11B2	203400	Hipoaldosteronizm, wrodzony, spowodowany niedoborem CMO I	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	609300	CYP17A1	202110	Niedobór 17 alfa(α)-hydroksylazy/17,20-liazy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	107910	CYP19A1	613546	Niedobór aromatazy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	601771	CYP11B1	231300	Jaskra, pierwotna, wrodzona, typu 3A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	613815	CYP21A2	201910	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy	Dziedziczenie autosomalne
2	606530	CYP27A1	213700	Ksantomatoza mózgowo-ścięgnowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	609506	CYP27B1	264700	Krzywica witaminy D-zależna, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	248610	DBT	248600	Choroba syropu klonowego, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	605988	DCLRE1C	603554; 602450	Zespół Omenna; Ciężki złożony niedobór odporności, typ atabaski	Dziedziczenie autosomalne
X	300121	DCX	300067	Lizencefalia, sprzężona z chromosomem X, typ 1	Sprzężone z chromosomem X
11	600811	DDB2	278740	Skóra pergaminowa, grupa komplementacyjna E	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	602858	DHCR7	270400	Zespół Smitha-Lemliego-Opitza	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	608172	DHDDS	613861	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 59	Dziedziczenie autosomalne recesywne

X	300126	DKC1	305000	Dyskeratoza wrodzona, sprzężona z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
7	238331	DLD	246900	Niedobór dehydrogenazy dihydroipoamidowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300189	DLG3	300850	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, typ 90	Sprzężone z chromosomem X
X	300377	DMD	310200; 300376	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a/Beckera	Sprzężone z chromosomem X
5	603335	DNAH5	608644	Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 3, z lub bez odwrócenia trzewi	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	604366	DNAI1	244400	Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 1, z lub bez odwrócenia trzewi	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	605483	DNAI2	612444	Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 9, z lub bez odwrócenia trzewi	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	606060	DNAJC12	617384	Hiperfenyloalaninemia, łagodna, bez niedoboru BH4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	610285	DOK7	618389; 254300	Sekwencja deformacyjna akinezji płodu, typ 3; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 10	Dziedziczenie autosomalne
9	610746	DOLK	610768	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1M	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	191350	DPAGT1	608093; 614750	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1J; Zespół miasteniczny, typ 13	Dziedziczenie autosomalne
20	603503	DPM1	608799	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1E	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	612779	DPYD	274270	Niedobór dehydrogenazy dihydropirymidynowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	606759	DUOX2	607200	Dyshormonogeneza tarczycy, typ 6	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	612772	DUOXA2	274900	Dyshormonogeneza tarczycy, typ 5	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	603009	DYSF	254130; 253601	Dystrofia mięśniowa Miyoshi, typu 1; Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 2 (LGMD R2)	Dziedziczenie autosomalne
X	300451	EDA	305100	Dysplazja ectodermalna, typ 1, hipohidrotyczna, sprzężona z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
2	604095	EDAR	224900	Dysplazja ectodermalna 10B, hipohidrotyczna typu włosowo-zębowego	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	604032	EIF2AK3	226980	Zespół Wolcotta i Rallisona	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	603945	EIF2B5	603896	Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą (VWM)	Dziedziczenie autosomalne recesywne

9	603722	ELP1	IKBKAP	223900	Rodzinna dysautonomia	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300384	EMD		310300	Dystrofia mięśniowa Emery'ego i Dreifussa typ 1, sprzężona z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
19	126340	ERCC2		601675	Trichotiodystrofia, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	133510	ERCC3		616390	Trichotiodystrofia, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
13	133530	ERCC5		616570	Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	609413	ERCC6		133540; 214150	Zespół Cockayne'a, typ B; Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy, typ 1	Dziedziczenie autosomalne
5	609412	ERCC8		216400	Zespół Cockayne'a, typ A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	609353	ESCO2		268300	Zespół Roberts'a	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	608053	ETFA		231680	Kwasica glutarowa, typ 2A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	130410	ETFB		231680	Kwasica glutarowa, typ 2B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	231675	ETFDH		231680	Kwasica glutarowa, typ 2C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	608451	ETHE1		602473	Encefalopatia etylomalonilowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	604831	EVC		225500	Zespół Ellisa-van Creveld'a	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	607261	EVC2		225500	Zespół Ellisa-van Creveld'a	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	606489	EXOSC3		614678	Hipoplazja mostkowo-mózdkowa, typ 1B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	612424	EYS		602772	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 25	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	264900	F11		612416*	Niedobór czynnika XI	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
11	176930	F2		613679	Niedobór protrombiny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	612309	F5		227400	Niedobór czynnika V	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300841	F8		306700	Hemofilia A	Sprzężone z chromosomem X

X	300746	F9	306900	Hemofilia B	Sprężone z chromosomem X
15	613871	FAH	276700	Tyrozynemia, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	613596	FAM161A	606068	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 28	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	611061	FAM20C	259775	Zespół Raine	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	607139	FANCA	227650	Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	613899	FANCC	227645	Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	602956	FANCG	614082	Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna G	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300546	FGD1	305400	Zespół Aarskoga-Scotta; Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ 16	Sprężone z chromosomem X
1	136850	FH	606812	Niedobór fumarazy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	606596	FKRP	613153; 606612; 607155	Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 5A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 5B; Typ 5C (dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 9 [LGMDR9])	Dziedziczenie autosomalne
9	607440	FKTN	253800; 613152; 611588	Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 4A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 4B; Typ 4C (dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 13 [LGMD R13])	Dziedziczenie autosomalne
X	309550	FMR1	300624	Zespół łamliwego chromosomu X	Sprężone z chromosomem X
11	613622	FOXRED1	618241	Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 19	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	607830	FRAS1	219000	Zespół Frasera, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
21	606806	FTCD	229100	Niedobór formiminotransferazy glutaminianowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300499	FTSJ1	309549	Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X 44	Sprężone z chromosomem X
1	612280	FUCA1	230000	Fukozydoza	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	613742	G6PC	232200	Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 1A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	611045	G6PC3	612541	Zespół Dursuna	Dziedziczenie autosomalne recesywne

X	305900	G6PD	300908	Niedokrwistość hemolityczna, z niedoborem G6PD (fawizm)	Sprzężone z chromosomem X
17	606800	GAA	232300	Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	606890	GALC	245200	Choroba Krabbego	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	606953	GALE	230350	Niedobór epimerazy galaktozy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	604313	GALK1	230200	Niedobór galaktokinazy z zaćmą	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	612222	GALNS	253000	Mukopolisacharydoza, typ 4A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	606999	GALT	230400	Galaktozemia	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	601240	GAMT	612736	Zespół niedoboru kreatyny mózgowej, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	606463	GBA	230800	Choroba Gauchera	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	607839	GBE1	232500	Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	608801	GCDH	231670	Acyduria glutarowa, typ 1	Dziedziczenie autosomalne
14	600225	GCH1	233910	Hiperfenyloalaninemia, z niedoborem BH4, typ B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	238330	GCSH	605899	?Encefalopatia glicynowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	606598	GDAP1	608340	Choroba Charcota-Mariego-Tootha, dziedziczenie recesywne pośrednie, typ A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
20	601146	GDF5	200700	Chondrodysplazja, typu Grebego	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	606639	GFM1	609060	Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	139191	GHRHR	612781	Niedobór hormonu wzrostu, izolowany, typ 1B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	304040	GJB1	302800	Neuropatia Charcota-Mariego-Tootha, dominująca sprzężona z chromosomem X, typ 1	Sprzężone z chromosomem X
13	121011	GJB2	220290	Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1A; Głuchota, dwugenowa, GJB2/GJB6	Dziedziczenie autosomalne recesywne, dwugenowe (gen GJB6)

13	604418	GJB6	612645; 220290	Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1B; Głuchota, dwugenowa GJB2/GJB6	Dziedziczenie autosomalne
X	300644	GLA	301500	Choroba Fabry'ego	Sprzężone z chromosomem X
3	611458	GLB1	"230500, 230600, 230650; 253010"	Gangliozydoza GM1, typy 1-3; Mukopolisacharydoza, typ 4B (Morquio)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	238300	GLDC	605899	Encefalopatia glicynowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	603371	GLE1	253310; 611890	Letalny zespół wrodzonych przykurczów, typ 1; Wrodzona artrogrypoza z chorobą komórek rogu przedniego	Dziedziczenie autosomalne
9	603824	GNE	605820	Miopatia wtrętowa, typ 2 (miopatia Nonaki)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	606628	GNMT	606664	Niedobór N-metylotransferazy glicynowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	607840	GNPTAB	252500; 252600	Mukolipidoza 2 alfa/beta; Mukolipidoza 3 alfa/beta	Dziedziczenie autosomalne
16	607838	GNPTG	252605	Mukolipidoza III gamma	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	138850	GNRHR	146110	Hipogonadyzm hipogonadotropowy, typ 7, bez anosmii	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	607664	GNS	252940	Mukopolisacharydoza, typ 3D (zespół Sanfilippo D)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	606672	GP1BA	231200	Zespół Bernarda-Souliera, typ A1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	138720	GP1BB	231200	Zespół Bernarda-Souliera, typ B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	173515	GP9	231200	Zespół Bernarda-Souliera, typ C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300808	GPR143	300500	Albinizm oczny, typ 1 (typ NettleShip-Falls)	Sprzężone z chromosomem X
9	604296	GRHPR	260000	Hiperoksaluria, pierwotna, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
20	601002	GSS	266130	Niedobór syntetazy glutationowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	600179	GUCY2D	204000	Wrodzona ślepotą Lebera, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	611499	GUSB	253220	Mukopolisacharydoza, typ 7	Dziedziczenie autosomalne recesywne

4	601609	HADH		231530	Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	600890	HADHA		609016; 609015	Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długłańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCHAD);	Dziedziczenie autosomalne
2	143450	HADHB		609015	Niedobór mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	605998	HAX1		610738	Neutropenia, ciężka wrodzona, typ 3, dziedziczenie autosomalne recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	141800	HBA1		604131	Talasemia, alfa-	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	141850	HBA2		604131	Talasemia, alfa-	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	141900	HBB		603903	Hemoglobinopatia związana z genem HBB	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300019	HCFC1		309541	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X 3 (kwasica metylomalonowa i homocysteinemia, typ cblX)	Sprzężone z chromosomem X
15	606869	HEXA		272800	Choroba Taya-Sachsa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	606873	HEXB		268800	Choroba Sandhoffa, postać niemowlęca, młodociana, dorosła	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	607474	HGD		203500	Alkaptonuria	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	610453	HGSNAT		252930	Mukopolisacharydoza typu 3C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	608374	HJV	HFE2	602390	Hemochromatoza, typ 2A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
21	609018	HLCS		253270	Niedobór syntetazy holokarboksylazy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	613898	HMGCL		246450	Niedobór liazy HMG-CoA	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	141250	HMOX1		614034	Niedobór oksygenazy hemowej-1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	613597	HOGA1		613616	Hiperoksaluria, pierwotna, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	609695	HPD		276710	Tyrozynemia, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	308000	HPRT1		300322	Zespół Lescha-Nyhana	Sprzężone z chromosomem X
10	604982	HPS1		203300	Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne

3	606118	HPS3	614072	Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 3	Dziedziczenie autosomalne
X	300256	HSD17B10	300438	Choroba mitochondrialna HSD10	Sprzężone z chromosomem X
9	605573	HSD17B3	264300	Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XY spowodowane niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	601860	HSD17B4	261515	Niedobór białka dwufunkcyjnego D	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	613890	HSD3B2	201810	Przerost nadnerczy, wrodzony, spowodowany niedoborem dehydrogenazy 3-beta-hydroksysteroidowej 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	142461	HSPG2	224410	Dysplazja dyssegmentalna, typu Silverman-Handmaker	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	607071	HYAL1	601492	?Mukopolisacharydoza, typ 9	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	610693	HYLS1	236680	Zespół hydrolethalus	Dziedziczenie autosomalne recesywne
20	604526	IDH3B	612572	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 46	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300823	IDS	309900	Mukopolisacharydoza, typ 2	Sprzężone z chromosomem X
4	252800	IDUA	"607014; 607015; 607016"	Mukopolisacharydoza, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	600502	IGHMBP2	616155	Choroba Charcota-Mariego-Tootha, aksonalna typ 2S	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300206	IL1RAPL1	300143	Upośledzenie umysłowe, związane z chromosomem X, typ 21/34	Sprzężone z chromosomem X
X	308380	IL2RG	300400	Ciężki złożony niedobór odporności, sprzężony z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
15	607036	IVD	243500	Kwasica izowalerianowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	612025	IYD	274800	Dyshormonogeneza tarczycy, typ 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	600173	JAK3	600802	Ciężki złożony niedobór odporności, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ z brakiem limfocytów T/obecnością limfocytów B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	600937	KCNJ11	"601820; 606176**"	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna, typ 2 (wrodzony hiperinsulinizm) Utrwalona cukrzyca noworodkowa (PNDM)	Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne*
X	314690	KDM5C	300534	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ Claes-Jensen	Sprzężone z chromosomem X

X	308840	L1CAM		"307000; 303350;"	Zespół L1	Sprzężone z chromosomem X
6	156225	LAMA2		607855; 618138	Dystrofia mięśniowa LAMA2-zależna	Dziedziczenie autosomalne
18	600805	LAMA3		226700; 226650	Postać graniczna pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB), typ Herlitz; JEB, typ non-Herlitz	Dziedziczenie autosomalne
1	150310	LAMB3		226700; 226650	Postać graniczna pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB), typ Herlitz; JEB, typ non-Herlitz	Dziedziczenie autosomalne
1	150292	LAMC2		226700; 226650	Postać graniczna pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB), typ Herlitz; JEB, typ non-Herlitz	Dziedziczenie autosomalne
22	603590	LARGE1	LARGE	613154; 608840	Dystrofia mięśniowa-dystroglikanopatia, typ 6A i 6B	Dziedziczenie autosomalne
6	611408	LCA5		604537	Wrodzona ślepota Lebera, typ 5	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	152790	LHCGR		238320	Hipoplazja komórek Leydiga	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	600577	LHX3		221750	Niedobór hormonu przysadki, złożony typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	151443	LIFR		601559	Zespół Stüve-Wiedemanna / Zespół Schwartz- Jampela typu 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	613497	LIPA		278000	Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	607365	LIPH		604379	Hipotrychoza, typ 7 lub włosy wełniste, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2, z lub bez hipotrychozy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	612625	LMBRD1		277380	Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblF	Dziedziczenie autosomalne recesywne
18	613072	LOXHD1		613079	Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 77	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	609708	LPL		238600	Niedobór lipazy lipoproteinowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	607544	LRPPRC		220111	Zespół Leigha, typ francusko-kanadyjski	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	606897	LYST		214500	Zespół Chediaka-Higashiego	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	609458	MAN2B1		248500	Alfa-mannozydoza	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	609489	MANBA		248510	Mannozydoza, beta	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	610550	MAT1A		250850	Niedobór adenozylotransferazy metioninowej, dziedziczenie autosomalne recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne

3	609010	MCCC1		210200	Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	609014	MCCC2		210210	Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	608419	MCEE		251120	Niedobór epimerazy metylomalonylo-CoA	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	605248	MCOLN1		252650	Mukopolidoza typu 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300005	MECP2		300673; 312750	Encefalopatia, ciężka, noworodkowa; Zespół Retta	Sprzężone z chromosomem X
11	603810	MED17		613668	Małogłowie, pourodzeniowe postępujące, z drgawkami i atrofią mózgu	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	608107	MEFV		249100	Rodzinna gorączka śródziemnomorska	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	605195	MESP2		608681	Dyzostozja kręgowo-żebrowa, typ 2, dziedziczenie autosomalne recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	611124	MFS8		610951	Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 7	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	609883	MKS1		615990; 249000; 617121	Zespół Bardeta-Biedla, typ 13; Zespół Meckela, typ 1; Zespół Joubert, typ 28	Dziedziczenie autosomalne
22	605908	MLC1		604004	Leukoencefalopatia megalencefaliczna z torbielami podkorowymi	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	606761	MLYCD		248360	Niedobór dekarboksylazy malonylo-CoA	Dziedziczenie autosomalne
4	607481	MMAA		251100	Acyduria metylomalonowa, wrażliwa na witaminę B12	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	607568	MMAB		251110	Acyduria metylomalonowa, wrażliwa na witaminę B12, typ cblB	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	609831	MMACHC		277400	Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblC	Dziedziczenie autosomalne recesywne, dwugenowe (gen PRDX1)
2	611935	MMADHC		277410	Homocystynuria, typ cblD, wariant 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	609058	MMUT	MUT	251000	Acyduria metylomalonowa, typ mut(0)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	601336	MOGS		606056	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	154550	MPI		602579	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1B	Dziedziczenie autosomalne recesywne

1	159530	MPL	604498	Małopłytkowość, wrodzona, amegakariocytarna	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	137960	MPV17	256810; 618400	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA typu 6, (postać mózgowo-wątrobową); Choroba Charcota-Mariego-Tootha, aksonalna, typ 2EE	Dziedziczenie autosomalne
1	607093	MTHFR	236250	Homocystynuria spowodowana niedoborem MTHFR	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300415	MTM1	310400	Miopatia miotubularna, sprzężona z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
11	603557	MTMR2	601382	Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4B1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	156570	MTR	250940	Homocystynuria – niedokrwistość megaloblastyczna, typ komplementacyjny cblG	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	602568	MTRR	236270	Homocystynuria – niedokrwistość megaloblastyczna, typ cbl E	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	157147	MTTP	200100	Abetalipoproteinemia	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	251170	MVK	610377	Acyduria mewalonianowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	602666	MYO15A	600316	Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	276903	MYO7A	276900; 600060	Zespół Ushera, typ 1B; Głuchota, autosomalna recesywna, typ 2	Dziedziczenie autosomalne
2	615787	NADK2	616034	Niedobór reduktazy 2,4-dienoil-CoA	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	609701	NAGLU	252920	Mukopolisacharydoza, typ 3B (Sanfilippo B)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	608300	NAGS	237310	Niedobór syntazy N-acetyloglutaminianu	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	602667	NBN	251260	Zespół Nijmegen	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	608512	NCF1	233700	Przewlekła choroba ziarniniakowa, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	608515	NCF2	233710	Przewlekła choroba ziarniniakowa, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300658	NDP	310600	Choroba Norriego	Sprzężone z chromosomem X
8	605262	NDRG1	601455	Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4D	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	609653	NDUFAF2	618233	Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 10	Dziedziczenie autosomalne recesywne

20	612360	NDUFAF5	618238	Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 16	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	602694	NDUFS4	252010	Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	603848	NDUFS6	618232	Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 9	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	601825	NDUFS7	618224	Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	161015	NDUFV1	618225	Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	161650	NEB	256030	Miopatia nemalinowa typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	608272	NEU1	256550	Sialidoza, typ 1 i typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	606470	NHP2	613987	Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne typu 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	609661	NLRP7	231090	Zaśniedział groniasty, nawracający, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	606471	NOP10	224230	Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne typu 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
18	607623	NPC1	257220	Choroba Niemann-Picka, typ C1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	601015	NPC2	607625	Choroba Niemann-Picka, typ C2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	607100	NPHP1	609583	Zespół Joubert typu 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	602716	NPHS1	256300	Zespół nerczycowy, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	604766	NPHS2	600995	Zespół nerczycowy, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300473	NROB1	300200	Hipoplasja nadnerczy, wrodzona	Sprzężone z chromosomem X
15	604485	NR2E3	"268100; 611131**"	Zespół wzmożonej aktywności czopków krótkofalowych (Goldmann-Favre); Zwrodnienie barwnikowe siatkówki typ 37	Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne*
1	191315	NTRK1	256800	Obojętność na ból, wrodzona, z anhidrozą	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	613349	OAT	258870	Zanik girlandowaty naczyń i siatkówki	Dziedziczenie autosomalne recesywne

15	611409	OCA2		203200	Albinizm oczno-skróny typu 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300535	OCRL		309000; 300555	Zespół Lowe'a; choroba Denta typu 2	Sprężone z chromosomem X
19	606580	OPA3		258501	Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300127	OPHN1		300486	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, z hipoplazją mózdzku i charakterystycznym wyglądem twarzy	Sprężone z chromosomem X
6	607649	OSTM1		259720	Osteopetroza, postać dziedziczona autosomalnie recesywnie, typ 5	Dziedziczenie autosomalne
X	300461	OTC		311250	Niedobór transkarbamylazy ornityny	Sprężone z chromosomem X
2	603681	OTOF		601071	Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 9	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	610339	P3H1	LEPRE1	610915	Wrodzona łamliwość kości, typ 8	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	612349	PAH		261600	Fenylketonuria	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300142	PAK3		300558	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, typ 30	Sprężone z chromosomem X
20	606157	PANK2		234200	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu typu 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	608786	PC		266150	Niedobór karboksylazy pirogronianowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	126090	PCBD1		264070	Hiperfenylalaninemia, z niedoborem BH4, typ D	Dziedziczenie autosomalne recesywne
13	232000	PCCA		606054	Kwasica propionowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	232050	PCCB		606054	Kwasica propionowa	Dziedziczenie autosomalne recesywne
10	605514	PCDH15		609533; 601067	Głuchota, autosomalna recesywna, typ 23; Zespół Ushera, typ 1D/F dwugenowy	Dziedziczenie autosomalne
5	180071	PDE6A		613810	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typu 43	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300502	PDHA1		312170	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E1-alfa	Sprężone z chromosomem X
3	179060	PDHB		614111	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E1-beta	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	602136	PEX1		234580	Zespół Heimlera typu 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne

1	602859	PEX10	614870; 614871	Zaburzenia biogenezy peroksysomów, typ 6A (zespół Zellwegera); Zaburzenia biogenezy peroksysomów, typ 6B	Dziedziczenie autosomalne
17	601758	PEX12	614859	Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 3A (Zellweger)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	170993	PEX2	614866	Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 5A (Zellweger)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	608666	PEX26	614872	Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 7A (Zellweger)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	600414	PEX5	214110	Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 2A (Zellweger)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	601498	PEX6	614862; 616617*; 614863	Zaburzenia biogenezy peroksysomów, typ 4A (zespół Zellwegera); Zaburzenia biogenezy peroksysomów, typ 4B; zespół Heimlera 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne*; Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	601757	PEX7	215100	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	610681	PFKM	232800	Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 7	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	311800	PGK1	300653	Niedobór kinazyfosfocerynianowej 1	Sprężone z chromosomem X
X	300560	PHF8	300263	Zespół upośledzenia umysłowego, sprzężony z chromosomem X, Typ Siderius	Sprężone z chromosomem X
1	606879	PHGDH	256520; 601815	Zespół Neua-Laxovy, typ 1; Niedobór kinazy fosfoligocerynianowej	Dziedziczenie autosomalne
6	606702	PKHD1	263200	Wielotorbielowatość nerek typu 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	603604	PLA2G6	256600	Dziecięca dystrofia neuroaksonalna typu 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	153454	PLOD1	225400	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny, 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300401	PLP1	312080	Choroba Pelizaeusa-Merzbachera	Sprężone z chromosomem X
16	601785	PMM2	212065	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	603287	PNPO	610090	Niedobór oksydazy 5'-fosforanu pirydoksyminy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	174763	POLG	"203700; 613662; 607459"	Zaburzenia związane z mutacjami w genie POLG	Dziedziczenie autosomalne recesywne

6	610060	POLR1C	616494; 248390	Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 11; Zespół Treachera-Collinsa 3	Dziedziczenie autosomalne
1	606822	POMGNT1	253280; 613151; 613157	Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 3A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 3B; Typ 3C (dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 15 [LGMDR15])	Dziedziczenie autosomalne
9	607423	POMT1	236670; 613155; 609308	Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 1A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 1B; Typ 1C (dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 11 [LGMDR11])	Dziedziczenie autosomalne
14	607439	POMT2	613150; 613156; 613158	Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 2A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 2B; Typ 2C (dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 14 [LGMDR14])	Dziedziczenie autosomalne
7	124015	POR	201750	Zespół Antleya-Bixlera z wadami narządów płciowych i zaburzeniami steroidogenezy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	173110	POU1F1	613038*	Niedobór hormonu przysadki, złożony typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
X	300039	POU3F4	304400	Głuchota, sprzężona z chromosomem X, typ 2	Sprzężone z chromosomem X
4	611065	PPM1K	615135	?Choroba syropu klonowego, wariant łagodny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	600722	PPT1	256730	Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300463	PQBP1	309500	Zespół Renpenninga	Sprzężone z chromosomem X
1	176763	PRDX1	277400	Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblC, dwugenowy	Dziedziczenie autosomalne recesywne, dwugenowe (gen MMACHC)
10	170280	PRF1	603553	Limfohistiocytoza hemofagocytarna, rodzinna, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	606810	PRODH	239500	Hiperprolinemia, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	601538	PROP1	262600	Niedobór hormonu przysadki, złożony typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	311850	PRPS1	"300661; 304500; 311070;"	Zaburzenia związane z PRPS1	Sprzężone z chromosomem X
10	176801	PSAP	611721	Złożony niedobór SAP	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	612719	PTS	261640	Hiperfenyloalaninemia, z niedoborem BH4, typ A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
12	608109	PUS1	600462	Miopatia, kwasica mleczanowa, i niedokrwistość syderoblastyczna, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne

11	608455	PYGM		232600	Choroba McArdle'a	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	612676	QDPR		261630	Hiperfenyloalaninemia, z niedoborem BH4, typ C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
6	606144	RAB23		201000	Zespół Carpentera	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	179615	RAG1		603554; 601457	Zespół Omenna; Ciężki złożony niedobór odporności, brak komórek B	Dziedziczenie autosomalne
11	179616	RAG2		603554; 601457	Zespół Omenna; Ciężki złożony niedobór odporności, brak komórek B	Dziedziczenie autosomalne
11	601592	RAPSN		208150; 616326	Sekwencja deformacyjna akinezji płodu, typ 2; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 11, związany z niedoborem AChR	Dziedziczenie autosomalne
6	611524	RARS2		611523	Hipoplazja mostkowo-mózdkowa, typ 6	Dziedziczenie autosomalne recesywne
18	601881	RAX		611038	Izolowana mikroftalmia, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	608830	RDH12		612712	Wrodzona ślepotą Lebera, typ 13	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	157660	RMRP	CHH	607095	Dysplazja anauksetyczna, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	610330	RNASEH2C		610329	Zespół Aicardiego-Goutièresa, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300757	RP2		312600	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 2, sprzężone z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
1	180069	RPE65		204100; 613794	Związana z RPE65 wrodzona ślepotą Lebera/ciężka dystrofia siatkówki o wczesnym początku	Dziedziczenie autosomalne
X	312610	RPGR		300029; 304020	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 3, sprzężone z chromosomem X; Dystrofia czopkowo-pręcikowa, sprzężona z chromosomem X, 1	Sprzężone z chromosomem X
16	610937	RPGRIP1L		611560; 611561; 619113	Zespół Joubert, typ 7; Zespół Meckela, typ 5; Zespół COACH	Dziedziczenie autosomalne
X	300839	RS1		312700	Rozwarstwienie siatkówki	Sprzężone z chromosomem X
20	608833	RTEL1		615190*	Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 5	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
13	604490	SACS		270550	Ataksja spastyczna, Charlevoix-Saguenay, typ	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	181031	SAG		258100	Choroba Oguchiego, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
20	606754	SAMHD1		612952	Zespół Aicardiego-Goutièresa, typ 5	Dziedziczenie autosomalne

7	607444	SBDS	260400	Zespół Shwachmana-Diamonda	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	613009	SEPSECS	613811	Hipoplazja mostkowo-mózdkowa, typ 2D	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	107400	SERPINA1	613490	Niedobór alfa-1 antytrypsyny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	600119	SGCA	608099	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 3 (LGMD R3)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
4	600900	SGCB	604286	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 3 (LGMD R4)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	601411	SGCD	601287	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 3 (LGMD R6)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
13	608896	SGCG	253700	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 3 (LGMD R5)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	605270	SGSH	252900	Mukopolisacharydoza, typ 3A (Sanfilippo A)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300490	SH2D1A	308240	Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X, typ 1	Sprzężone z chromosomem X
5	608206	SH3TC2	601596	Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	600968	SLC12A3	263800	Zespół Gitelmana	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	604878	SLC12A6	218000	Agenezja ciała modzelowatego z neuropatią obwodową	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300095	SLC16A2	300523	Zespół Allana-Herndona-Dudleya	Sprzężone z chromosomem X
6	604322	SLC17A5	604369	Choroba Salla	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	603941	SLC19A2	249270	Zespół niedokrwistości megaloblastycznej wrażliwej na tiaminę	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	603377	SLC22A5	212140	Niedobór karnityny, układowy, pierwotny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	603859	SLC25A13	605814; 603471	Cytrulinemia, typ 2, z początkiem w okresie noworodkowym; Cytrulinemia, typ 2, z początkiem w okresie dorosłym	Dziedziczenie autosomalne
13	603861	SLC25A15	238970	Zespół hiperornitynemia-hiperamonemia-homocytrulinemia	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	613698	SLC25A20	212138	Niedobór translokazy karnityny-acylokarnityny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	606718	SLC26A2	600972	Achondrogeneza, typ 1B (dysplazja diastroficzna)	Dziedziczenie autosomalne recesywne

7	126650	SLC26A3	214700	Biegunka 1, chlorkowa, wrodzona	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	605646	SLC26A4	600791; 274600	Głuchota, autosomalna recesywna, typ 4; Zespół Pendreda	Dziedziczenie autosomalne
6	605634	SLC35A1	603585	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2F	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	605632	SLC35A3	615553	?Artrogrypoza, upośledzenie umysłowe i drgawki	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	605881	SLC35C1	266265	Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	610804	SLC35D1	269250	Dysplazja Schneckenbeckena	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	602671	SLC37A4	232220	Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 1B	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	607059	SLC39A4	201100	Acrodermatitis enteropathica	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	104614	SLC3A1	220100*	Cystynuria	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
5	606202	SLC45A2	606574	Albinizm, oczno-skróny, typ 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	611672	SLC46A1	229050	Zespół złego wchłaniania kwasu foliowego, dziedziczny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
20	610206	SLC4A11	217700	Dystrofia śródbłonna rogówki, dziedziczenie autosomalne recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	601843	SLC5A5	274400	Dyshormonogeneza tarczycy, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	608893	SLC6A19	234500	Choroba Hartnupów	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300036	SLC6A8	300352	Zespół niedoboru kreatyny mózgowej, typ 1	Sprzężone z chromosomem X
14	603593	SLC7A7	222700	Lizynuryczna nietolerancja białka	Dziedziczenie autosomalne recesywne
19	604144	SLC7A9	220100*	Cystynuria	Dziedziczenie autosomalne recesywne*
2	606622	SMARCAL1	242900	Dysplazja immunologiczno-kostna Schimke	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	600354	SMN1	253300	Rdzeniowy zanik mięśni	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	607608	SMPD1	257200; 607616	Choroba Niemann-Picka, typ A; Choroba Niemann-Picka, typ B	Dziedziczenie autosomalne

15	610844	SPG11	602099	Stwardnienie zanikowe boczne, typ 5, postać młodzieńcza	Dziedziczenie autosomalne recesywne
16	602783	SPG7	607259	Paraplegia spastyczna, typ 7, dziedziczenie autosomalne recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	607306	SRD5A2	264600	Zaburzenie rozwoju płci z karyotypem 46,XY spowodowane niedoborem 5-alfa-reduktazy (spodziectwo rzekomopochwowe kroczo-mosznowe)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
2	604402	ST3GAL5	609056	Zespół regresji rozwojowej „sól i pieprz”	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	600617	STAR	201710	Tłuszczowy przerost nadnerczy	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	607939	SUMF1	272200	Mnogi niedobór sulfataz	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	185620	SURF1	616684; 256000	Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4K; Zespół Leigha spowodowany niedoborem COX IV	Dziedziczenie autosomalne
X	313440	SYN1	300491	Padaczka, sprzężona z chromosomem X, z różnymi trudnościami w nauce i zaburzeniami zachowania	Sprzężone z chromosomem X
16	613018	TAT	276600	Tyrozynemia, typ 2	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	604592	TCIRG1	259700	Osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	615000	TECPR2	615031	Paraplegia spastyczna, typ 49, dziedziczenie autosomalne recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne
7	604720	TFR2	604250	Hemochromatoza, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	188450	TG	274700	Dyshormonogeneza tarczycy, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	190195	TGM1	242300	Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	191290	TH	605407	Zespół Segawy, recesywny	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300395	THOC2	300957	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X 12	Sprzężone z chromosomem X
11	613277	TMEM216	608091; 603194	Zespół Joubert, typ 2; Zespół Meckela, typ 2	Dziedziczenie autosomalne
8	609884	TMEM67	610688; 607361; 216360	Zespół Joubert, typ 6; Zespół Meckela, typ 3; Zespół COACH	Dziedziczenie autosomalne
21	605511	TMPRSS3	601072	Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 8/10	Dziedziczenie autosomalne recesywne

2	606765	TPO	274500	Dyshormonogeneza tarczycy, typ 2A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	607998	TPP1	204500; 609270	Ceroidolipofuscy노za, neuronalna, typ 2; Ataksja rdzeniowo-móźdkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 7	Dziedziczenie autosomalne
6	603283	TRDN	615441	Częstoskurcz komorowy, katecholaminergiczny wielokształtny, typ 5 typ z lub bez osłabienia siły mięśniowej	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	606609	TREX1	225750	Zespół Aicardiego-Goutièresa, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	602290	TRIM32	254110	Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 8 (LGMD R8)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	605073	TRIM37	253250	Karłowatość Mulibrey	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	610230	TRMU	613070	Niewydolność wątroby, przemijająca niemowlęca	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	608755	TSEN54	277470; 225753	Hipoplazja mostkowo-móźdkowa, typ 2A; Hipoplazja mostkowo-móźdkowa, typ 4	Dziedziczenie autosomalne
12	604723	TSFM	610505	Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	188540	TSHB	275100	Niedoczynność tarczycy, wrodzona, bez wola, typ 4	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	603372	TSHR	275200	Niedoczynność tarczycy, wrodzona, bez wola, typ 1	Dziedziczenie autosomalne recesywne
5	614589	TTC37	222470	Zespół włosowo-wątrobowo-jelitowy, typ 1 (biegunka, syndromiczna)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	600415	TTPA	277460	Ataksja z izolowanym niedoborem witaminy E	Dziedziczenie autosomalne recesywne
22	131222	TYMP	603041	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, (typ MNGIE)	Dziedziczenie autosomalne recesywne
11	606933	TYR	203100; 606952	Albinizm oczno-skinny (OCA), typ 1A; OCA, typ 1B	Dziedziczenie autosomalne
9	115501	TYRP1	203290	Albinizm, oczno-skinny, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
15	601623	UBE3A	105830	Zespół Angelmana	Dziedziczenie autosomalne dominujące
2	191740	UGT1A1	606785; 218800	Zespół Criglera-Najjara, typ 1; Zespół Criglera-Najjara, typ 2	Dziedziczenie autosomalne
17	608897	UNC13D	608898	Limfocystocytoza hemofagocytarna, rodzinna, typ 3	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300298	UPF3B	300676	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ 14	Sprzężone z chromosomem X

11	605242	USH1C		276904; 602092	Zespół Ushera, typ 1C; Głuchota, autosomalna recesywna, typ 18A	Dziedziczenie autosomalne
17	607696	USH1G		606943	Zespół Ushera, typ 1G	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	608400	USH2A		276901	Zespół Ushera, typ 2A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	605978	VPS13A		200150	Choreoakantocytoza	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	607817	VPS13B		216550	Zespół Cohena	Dziedziczenie autosomalne recesywne
1	610035	VPS45		615285	Neutropenia, ciężka wrodzona, typ 5,	Dziedziczenie autosomalne recesywne
17	615850	VPS53		615851	Hipoplazja mostkowo-móżdkowa, typ 2E	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	602168	VRK1		607596	Hipoplazja mostkowo-móżdkowa, typ 1A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
14	142993	VSX2		610092; 610093	Mikroftalmia, z rozszczepem 3; Izolowana mikroftalmia 2	Dziedziczenie autosomalne
X	300392	WAS		301000; 313900	Zespół Wiskotta-Aldricha; Małopłytkowość, sprzężona z chromosomem X	Sprzężone z chromosomem X
9	607928	WHRN	DFNB31	611383; 607084	Zespół Ushera, typ 2D; Głuchota, autosomalna recesywna, typ 31	Dziedziczenie autosomalne
2	606268	WNT10A		257980	Dysplazja zębowo-paznokciowo-skórna	Dziedziczenie autosomalne recesywne
8	604611	WRN		277700	Zespół Wernera	Dziedziczenie autosomalne recesywne
9	611153	XPA		278700	Skóra pergaminowa, grupa A	Dziedziczenie autosomalne recesywne
3	613208	XPC		278720	Skóra pergaminowa, grupa C	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	300646	ZDHC9		300799	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ Raymonda	Sprzężone z chromosomem X
14	612012	ZFYVE26		270700	Paraplegia spastyczna, typ 15, dziedziczenie autosomalne recesywne	Dziedziczenie autosomalne recesywne
X	314990	ZNF711		300803	Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, typ 97	Sprzężone z chromosomem X