# Wykaz analizowanych genów za pomocą testu CGT - Exome

InviMed
Tu rodzi się szczęście

| chromo-som | OMIM (gen) | gen | poprzedni | OMIM (fenotyp) | nazwa choroby | dziedziczenie |
|---|---|---|---|---|---|---|
| AAAS | 605378 | 12 | | 231550 | Zespół potrójnego A (achalazja-addisonizm-alakrimia) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AARS1 | 601065 | 16 | AARS | 616339 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 29 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AARS2 | 612035 | 6 | | 614096; 615889 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 8; Leukoencefalopatia, postępująca z niewydolnością jajników | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AASS | 605113 | 7 | | 238700; 268700 | Hiperlizynemia, typu 1 i typu 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABAT | 137150 | 16 | | 613163 | Niedobór transaminazy GABA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCA1 | 600046 | 9 | | 205400 | Choroba tangierska | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCA12 | 607800 | 2 | | 601277; 242500 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 4A; ICAR, typ 4B (arlekinowa) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCA3 | 601615 | 16 | | 610921 | Zaburzenia metabolizmu surfaktantów płucnych, typu 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCA4 | 601691 | 1 | | 248200; 604116 | Choroba Stargardta typu 1; Dystrofia czopkowo-pręcikowa, typu 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCB11 | 603201 | 2 | | 605479; 601847 | Cholestaza, łagodna nawracająca wewnątrzwątrobowa, typ 2; Cholestaza, postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCB4 | 171060 | 7 | | 602347 | Cholestaza, postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCC2 | 601107 | 10 | | 237500 | Zespół Dubina-Johnsona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCC6 | 603234 | 16 | | 264800; 614473 | Pseudoxantoma elasticum; Uogólnione zwapnienie ścian tętnic niemowląt, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCC8 | 600509 | 11 | | "256450*; 606176*" | Hipoglikemia hiperinsulinemiczna, typ 1 (wrodzony hiperinsulinizm); Utrwalona cukrzyca noworodkowa (PNDM) | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| ABCD1 | 300371 | X | | 300100 | Adrenoleukodystrofia | Sprzężony z chromosomem X |
| ABCD4 | 603214 | 14 | | 614857 | Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblJ | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ABCG5 | 605459 | 2 | 210250 | Sitosterolemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABCG8 | 605460 | 2 | 210250 | Sitosterolemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABHD12 | 613599 | 20 | 612674 | Zespół PHARC (polineuropatia, utrata słuchu, ataksja, barwnikowe zwyrodnienie siatkówki i zaćma) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ABHD5 | 604780 | 3 | 275630 | Zespół Chanarina-Dorfmana | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACAD8 | 604773 | 11 | 611283 | Niedobór dehydrogenazy izobutyrylo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACAD9 | 611103 | 3 | 611126 | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA 9 (niedobór kompleksu mitochondrialnego I, jądrowy, typ 20) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACADM | 607008 | 1 | 201450 | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACADS | 606885 | 12 | 201470 | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACADSB | 600301 | 10 | 610006 | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA kwasów tłuszczowych krótkołańcuchowych/o rozgałęzionych łańcuchach | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACADVL | 609575 | 17 | 201475 | Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (VLCAD) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACAT1 | 607809 | 11 | 203750 | Acyduria alfa-metyloacetooctowa (niedobór 3-ketotiolazy) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACE | 106180 | 17 | 267430 | Dysgenezja kanalików nerkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACO2 | 100850 | 22 | 614559 | Niemowlęca degeneracja móżdżkowo-siatkówkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACOX1 | 609751 | 17 | 264470 | Niedobór peroksysomalnej oksydazy acylo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACOX2 | 601641 | 3 | 617308 | Defekt syntezy kwasów żółciowych, wrodzony, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACP5 | 171640 | 19 | 607944 | Spondyloenchondrodysplazja z zaburzeniami regulacji odporności | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACSF3 | 614245 | 16 | 614265 | Złożona acyduria malonowa i metylomalonowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ACTA1 | 102610 | 1 | "161800*; 255310*" | Miopatia nemalinowa 3; Miopatia pod postacią wrodzonej dysproporcji typów włókien 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| ACY1 | 104620 | 3 | 609924 | Niedobór aminoacylazy 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADA | 608958 | 20 | 102700 | Ciężki złożony niedobór odporności spowodowany niedoborem deaminazy adenozynowej (ADA) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| ADA2 | 607575 | 22 | CECR1 | 615688 | Zespół zapalenia naczyń, autozapalenia, niedoboru odporności i wad hematologicznych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAM9 | 602713 | 8 | | 612775 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAMTS10 | 608990 | 19 | | 277600 | Zespół Weilla-Marchesaniego, typ 1, dziedziczenie recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAMTS13 | 604134 | 9 | | 274150 | Zakrzepowa plamica małopłytkowa, rodzinna (zespół Schulmana-Upshawa) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAMTS17 | 607511 | 15 | | 613195 | Zespół Weilla-Marchesaniego, typ 4, dziedziczenie recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAMTS18 | 607512 | 16 | | 615458 | Mikrorogówka, krótkowzroczny zanik naczyniówkowo-siatkówkowy i telekantus | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAMTS2 | 604539 | 5 | | 225410 | Zespół Ehlersa-Danlosa, typ dermatosparaksji | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAMTSL2 | 612277 | 9 | | 231050 | Dysplazja geleofizyczna typu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAMTSL4 | 610113 | 1 | | 225200; 225100 | Ectopia lentis et pupillae; Ectopia lentis [zwichnięcie soczewki], izolowana, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAR | 146920 | 1 | | 615010 | Zespół Aicardiego-Goutieresa, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADAT3 | 615302 | 19 | | 615286 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 36 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADGRG1 | 604110 | 16 | GPR56 | 606854 | Polimikrogyria, obustronna czołowo-ciemieniowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADGRG6 | 612243 | 6 | GPR126 | 616503 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADGRV1 | 602851 | 5 | GPR98 | 605472 | Zespół Ushera, typ 2C | Dziedziczenie autosomalne, dwugenowe (gen PDZD7) |
| ADK | 102750 | 10 | | 614300 | Hipermetioninemia spowodowana niedoborem kinazy adenozynowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADSL | 608222 | 22 | | 103050 | Niedobór adenylosukcynazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ADSS1 | 612498 | 14 | ADSSL1 | 617030 | Miopatia, dystalna, 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AFG3L2 | 604581 | 18 | | 614487 | Ataksja spastyczna, typ 5, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AFP | 104150 | 4 | | 615969 | Niedobór alfa-fetoproteiny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| AGA | 613228 | 4 | 208400 | Aspartyloglukozaminuria (niedobór glikozyloasparaginazy) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGBL5 | 615900 | 2 | 617023 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki 75 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGK | 610345 | 7 | 614691; 212350 | Zaćma 38; Zespół Sengersa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGL | 610860 | 1 | 232400 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGPAT2 | 603100 | 9 | 608594 | Wrodzona uogólniona lipodystrofia (zespół Seipa-Berardinelliego) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGPS | 603051 | 2 | 600121 | Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGRN | 103320 | 1 | 615120 | Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGT | 106150 | 1 | 267430 | Dysgenezja kanalików nerkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGTR1 | 106165 | 3 | 267430 | Dysgenezja kanalików nerkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AGXT | 604285 | 2 | 259900 | Hiperoksaluria, pierwotna, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AHCY | 180960 | 20 | 613752 | Hipermetioninemia z niedoborem hydrolazy S-adenozylohomocysteiny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AHI1 | 608894 | 6 | 608629 | Zespół Joubert, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AICDA | 605257 | 12 | 605258 | Niedobór odporności z zespołem hiper IgM, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AIMP1 | 603605 | 4 | 260600 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AIMP2 | 600859 | 7 | 618006 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AIPL1 | 604392 | 17 | 604393 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AIRE | 607358 | 21 | 240300* | Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| AK1 | 103000 | 9 | 612631 | Niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem kinazy adenylanowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AK2 | 103020 | 1 | 267500 | Dysgenezja siatkówki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AKR1C2 | 600450 | 10 | 614279 | Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XY spowodowane niedoborem 17,20-desmolazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| AKR1D1 | 604741 | 7 | 235555 | Defekt syntezy kwasów żółciowych, wrodzony, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALAD | 125270 | 9 | 612740 | Porfiria, ostra wątrobowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALB | 103600 | 4 | 616000 | Analbuminemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDH18A1 | 138250 | 10 | 616586; 219150 | Paraplegia spastyczna, typ 9B, dziedziczenie autosomalne recesywne; Cutis laxa [Skóra wiotka], typ 3A (zespół De Barsy'ego) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDH1A3 | 600463 | 15 | 615113 | Mikroftalmia, izolowana 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDH3A2 | 609523 | 17 | 270200 | Zespół Sjögrena-Larssona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDH4A1 | 606811 | 1 | 239510 | Hiperprolinemia, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDH5A1 | 610045 | 6 | 271980 | Niedobór dehydrogenazy semialdehydu bursztynowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDH6A1 | 603178 | 14 | 614105 | Niedobór dehydrogenazy semialdehydu metylomalonowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDH7A1 | 107323 | 5 | 266100 | Padaczka, pirydoksynozależna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDOA | 103850 | 16 | 611881 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALDOB | 612724 | 9 | 229600 | Nietolerancja fruktozy, dziedziczna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG1 | 605907 | 16 | 608540 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1K | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG11 | 613666 | 13 | 613661 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1P | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG12 | 607144 | 22 | 607143 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1G | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG2 | 607905 | 9 | 616228 | Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 14, z agregatami tubularnymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG3 | 608750 | 3 | 601110 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG6 | 604566 | 1 | 603147 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG8 | 608103 | 11 | 608104 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1H | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALG9 | 606941 | 11 | 608776; 263210 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1L; Zespół Gillessena-Kaesbacha-Nishimury | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ALMS1 | 606844 | 2 | 203800 | Zespół Alströma | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALOX12B | 603741 | 17 | 242100 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALOXE3 | 607206 | 17 | 606545 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALPK3 | 617608 | 15 | 618052 | Kardiomiopatia, rodzinna przerostowa, typ 27 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALPL | 171760 | 1 | 241500; 241510 | Hipofosfatazja, niemowlęca/dziecięca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALS2 | 606352 | 2 | 205100; 606353; 607225 | Stwardnienie zanikowe boczne, typ 2, młodzieńcze; Pierwotne stwardnienie boczne, młodzieńcze; Paraliż spastyczny, postępujący o początku w wieku niemowlęcym | Dziedziczenie autosomalne |
| ALX1 | 601527 | 12 | 613456 | Dysplazja czołowo-nosowa, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALX3 | 606014 | 1 | 136760 | Dysplazja czołowo-nosowa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ALX4 | 605420 | 11 | 613451 | Dysplazja czołowo-nosowa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMACR | 604489 | 5 | 214950; 614307 | Defekt syntezy kwasów żółciowych, wrodzony, typ 4; Niedobór racemazy alfa-metyloacylo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMBN | 601259 | 4 | 616270 | Amelogenesis imperfecta [Wrodzony niedorozwój szkliwa], typ IF | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMH | 600957 | 19 | 261550 | Zespół przetrwałych przewodów Mullera, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMHR2 | 600956 | 12 | 261550 | Zespół przetrwałych przewodów Mullera, typ II | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMN | 605799 | 14 | 261100 | Niedokrwistość megaloblastyczna 1 (zespół Imerslunda-Grasbecka) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMPD1 | 102770 | 1 | 615511 | Miopatia spowodowana niedoborem deaminazy mioadenylanowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMPD2 | 102771 | 1 | 615809 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AMT | 238310 | 3 | 605899 | Encefalopatia glicynowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ANGPTL3 | 604774 | 1 | 605019 | Hypobetalipoproteinemia, rodzinna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ANKS6 | 615370 | 9 | 615382 | Nefronoftyza 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ANO10 | 613726 | 3 | 613728 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ANO5 | 608662 | 11 | 611307 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 12 (LGMD R12) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ANTXR1 | 606410 | 2 | 230740 | Zespół GAPO | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ANTXR2 | 608041 | 4 | 228600 | Zespół włókniakowatości hialinowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP1S1 | 603531 | 7 | 609313 | Zespół MEDNIK | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP1S2 | 300629 | X | 304340 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ 5 (zespół Pettigrew) | Sprzężony z chromosomem X |
| AP3B1 | 603401 | 5 | 608233 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne |
| AP3B2 | 602166 | 15 | 617276 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 48 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP3D1 | 607246 | 19 | 617050 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP4B1 | 607245 | 1 | 614066 | Paraplegia spastyczna, typ 47, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP4E1 | 607244 | 15 | 613744 | Paraplegia spastyczna, typ 51, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP4M1 | 602296 | 7 | 612936 | Paraplegia spastyczna, typ 50, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP4S1 | 607243 | 14 | 614067 | Paraplegia spastyczna, typ 52, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AP5Z1 | 613653 | 7 | 613647 | Paraplegia spastyczna, typ 48, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| APOC2 | 608083 | 19 | 207750 | Hiperlipoproteinemia, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| APOE | 107741 | 19 | 269600 | Zespół niebieskich histiocytów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| APRT | 102600 | 16 | 614723 | Niedobór fosforybozylotransferazy adeninowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| APTX | 606350 | 9 | 208920 | Ataksja, o wczesnym początku, z apraksją gałkoruchową i hipoalbuminemią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AQP2 | 107777 | 12 | 125800* | Moczówka prosta, nerkowopochodna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| AR | 313700 | X | 300068 | Zespół niewrażliwości na androgeny, całkowitej | Sprzężony z chromosomem X |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| ARFGEF2 | 605371 | 20 | | 608097 | Heterotopia okołokomorowa z małogłowiem | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARG1 | 608313 | 6 | | 207800 | Argininemia (niedobór arginazy) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARHGDIA | 601925 | 17 | | 615244 | Zespół nerczycowy, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARHGEF18 | 616432 | 19 | | 617433 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki 78 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARL13B | 608922 | 3 | | 612291 | Zespół Joubert typu 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARL2BP | 615407 | 16 | | 615434 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki z lub bez odwrócenia trzewi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARL6 | 608845 | 3 | | 600151 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARMC9 | 617612 | 2 | | 617622 | Zespół Joubert 30 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARPC1B | 604223 | 7 | | 617718 | Niedobór odporności, typ 71, z chorobą zapalną i wrodzoną małopłytkowością | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARSA | 607574 | 22 | | 250100 | Leukodystrofia metachromatyczna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARSB | 611542 | 5 | | 253200 | Mukopolisacharydoza, typ 6 (zespół Maroteaux-Lamy'ego) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ARSL | 300180 | X | ARSE | 302950 | Chondrodysplazja punktowa ze skróceniem paliczków dystalnych | Sprzężony z chromosomem X |
| ARV1 | 611647 | 1 | | 617020 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 38 | Dziedziczenie autosomalne |
| ARX | 300382 | X | | 308350; 300215; 309510 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 1; Zaburzenia rozwojowe związane z genem ARX | Sprzężony z chromosomem X |
| ASAH1 | 613468 | 8 | | 228000; 159950 | Lipogranulomatoza Farbera; Rdzeniowy zanik mięśni z postępującą padaczką miokloniczną | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ASL | 608310 | 7 | | 207900 | Acyduria argininobursztynianowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ASNS | 108370 | 7 | | 615574 | Niedobór syntetazy asparaginowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ASPA | 608034 | 17 | | 271900 | Choroba Canavan | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ASPH | 600582 | 8 | | 601552 | Zespół Traboulsiego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ASPM | 605481 | 1 | | 608716 | Małogłowie pierwotne typu 5, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ASS1 | 603470 | 9 | 215700 | Cytrulinemia, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATAD1 | 614452 | 10 | 618011 | Hiperekpleksja 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATF6 | 605537 | 1 | 616517 | Achromatopsja, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATIC | 601731 | 2 | 608688 | Rybozyduria AICA spowodowana niedoborem ATIC | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATM | 607585 | 11 | 208900 | Zespół ataksja-teleangiektazja | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATOH7 | 609875 | 10 | 221900 | Przetrwałe hiperplastyczne pierwotne ciało szkliste, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP13A2 | 610513 | 1 | 606693; 617225 | Zespół Kufora-Rakeba; Paraplegia spastyczna, typ 78, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP2A1 | 108730 | 16 | 601003 | Miopatia Brody'ego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP6V0A2 | 611716 | 12 | 219200; 278250 | Cutis laxa [Skóra wiotka], dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2A; Zespół pomarszczonej skóry | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP6V0A4 | 605239 | 7 | 602722 | Nerkowa kwasica cewkowa, dalsza, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP6V1A | 607027 | 3 | 617403 | Cutis laxa [Skóra wiotka], dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP6V1B1 | 192132 | 2 | 267300 | Nerkowa kwasica cewkowa z głuchotą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP6V1E1 | 108746 | 22 | 617402 | Cutis laxa [Skóra wiotka], dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP7A | 300011 | X | 309400; 304150 | Choroba Menkesa; Zespół rogu potylicznego | Sprzężony z chromosomem X |
| ATP7B | 606882 | 13 | 277900 | Choroba Wilsona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATP8B1 | 602397 | 18 | 211600; 243300 | Cholestaza, postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa, typ 1; Cholestaza, łagodna nawracająca wewnątrzwątrobowa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATR | 601215 | 3 | 210600 | Zespół Seckela, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ATRX | 300032 | X | 309580; 301040 | Zespół upośledzenie umysłowe - hipotonia mięśni twarzy, sprzężony z chromosomem X; Zespół alfa-talasemii i upośledzenia umysłowego | Sprzężony z chromosomem X |
| AUH | 600529 | 9 | 250950 | Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| AURKC | 603495 | 19 | 243060 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| AVIL | 613397 | 12 | | 618594 | Zespół nerczycowy, typ 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B2M | 109700 | 15 | | 241600 | Niedobór odporności, typ 43 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B3GALNT2 | 610194 | 1 | | 615181 | Dystrofia mięśniowa-dystroglikanopatia (wrodzona z anomaliami mózgu i oka), typ A, 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B3GALT6 | 615291 | 1 | | 615349 | Zespół Ehlersa-Danlosa, typ spondylodysplastyczny, 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B3GAT3 | 606374 | 11 | | 245600 | Mnogie zwichnięcia stawów, niskorosłość, dysmorfia twarzoczaszki, z lub bez wrodzonych wad serca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B3GLCT | 610308 | 13 | B3GALTL | 261540 | Zespół Peters-plus | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B4GALNT1 | 601873 | 12 | | 609195 | Paraplegia spastyczna, typ 26, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B4GALT1 | 137060 | 9 | | 607091 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B4GALT7 | 604327 | 5 | | 130070 | Zespół Ehlersa-Danlosa, spondylodysplastyczny, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B4GAT1 | 605517 | 11 | B3GNT1 | 615287 | Dystrofia mięśniowa-dystroglikanopatia (wrodzona z anomaliami mózgu i oka, typ A, 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B9D1 | 614144 | 17 | | 617120; 614209 | zespół Joubert, typ 27; Zespół Meckela 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| B9D2 | 611951 | 19 | | 614175; 614175 | Zespół Joubert, typ 34; Zespół Meckela, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS1 | 209901 | 11 | | 209900 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS10 | 610148 | 12 | | 615987 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS12 | 610683 | 4 | | 615989 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS2 | 606151 | 16 | | 615981 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS4 | 600374 | 15 | | 615982 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS5 | 603650 | 2 | | 615983 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS7 | 607590 | 4 | | 615984 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BBS9 | 607968 | 7 | | 615986 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| BCAT2 | 113530 | 19 | | 618850 | Hiperwalinemia lub hiperleucyno-izoleucynemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BCHE | 177400 | 3 | | 617936 | Niedobór butyrylocholinesterazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BCKDHA | 608348 | 19 | | 248600 | Choroba syropu klonowego, typ 1A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BCKDHB | 248611 | 6 | | 248600 | Choroba syropu klonowego, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BCKDK | 614901 | 16 | | 614923 | Niedobór kinazy dehydrogenazy ketonowej o rozgałęzionym łańcuchu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BCL10 | 603517 | 1 | | 616098 | Niedobór odporności, typ 37 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BCS1L | 603647 | 2 | | 256000 | Zaburzenia związane z genem BCS1L, w tym zespół Leigha | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BEST1 | 607854 | 11 | | 611809 | Bestrofinopatia, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BFSP1 | 603307 | 20 | | 611391* | Zaćma 33, wiele typów | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| BHLHA9 | 615416 | 17 | | 609432 | Syndaktylia, mezoaksjalna [promienia środkowego] synostotyczna, z redukcją paliczków | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BIN1 | 601248 | 2 | | 255200 | Miopatia centronuklearna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BLM | 604610 | 15 | | 210900 | Zespół Blooma | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BLNK | 604515 | 10 | | 613502 | Agammaglobulinemia 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BLOC1S3 | 609762 | 19 | | 614077 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BLOC1S6 | 604310 | 15 | PLDN | 614171 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BLVRA | 109750 | 7 | | 614156* | Hiperbiliwerdynemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| BMP1 | 112264 | 8 | | 614856 | Wrodzona łamliwość kości, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BMPER | 608699 | 7 | | 608022 | Diafanospondylodysostoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BMPR1B | 603248 | 4 | | 609441 | Dysplazja akromezomeliczna, typu Demirhan | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BOLA3 | 613183 | 2 | | 614299 | Zespół wielu dysfunkcji mitochondrialnych 2 z hiperglicynemią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| BPGM | 613896 | 7 | | 222800 | Erytrocytoza spowodowana niedoborem mutazy bisfosfoglicerynianowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BPNT2 | 614010 | 8 | IMPAD1 | 614078 | Chondrodysplazja ze zwichnięciami stawów, typ GPAPP | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BRAT1 | 614506 | 7 | | 614498; 618056 | Zespół sztywności i wieloogniskowych napadów padaczkowych, letalny noworodków; Zaburzenia rozwoju układu nerwowego z atrofią móżdżku i z lub bez napadów padaczkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BRF1 | 604902 | 14 | | 616202 | Zespół móżdżkowo-twarzowo-zębowy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BRIP1 | 605882 | 17 | | 609054 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna J | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BRWD3 | 300553 | X | | 300659 | Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X, typ 93 | Sprzężony z chromosomem X |
| BSCL2 | 606158 | 11 | | 269700; 615924 | Wrodzona uogólniona lipodystrofia, typ 2; Encefalopatia, postępująca, z lub bez lipodystrofii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BSND | 606412 | 1 | | 602522 | Zespół Barttera, typ 4A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BTD | 609019 | 3 | | 253260 | Niedobór biotynidazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| BTK | 300300 | X | | 300755 | Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X, typ 1 | Sprzężony z chromosomem X |
| BUB1B | 602860 | 15 | | 257300 | Zespół aneuploidii mozaikowej 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C12orf57 | 615140 | 12 | | 218340 | Zespół Temtamy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C12orf65 | 613541 | 12 | | 613559 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 7; Paraplegia spastyczna, typ 55, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C19orf12 | 614297 | 19 | | 614298* | Neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| C1QA | 120550 | 1 | | 613652 | Niedobór C1q | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C1QB | 120570 | 1 | | 613652 | Niedobór C1q | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C1QBP | 601269 | 17 | | 617713 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 33 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C1QC | 120575 | 1 | | 613652 | Niedobór C1q | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C1S | 120580 | 12 | | 613783 | Niedobór C1s | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| C2 | 613927 | 6 | 217000 | Niedobór C2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C2CD3 | 615944 | 11 | 615948 | Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C3 | 120700 | 19 | 613779 | Niedobór składnika 3 dopełniacza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C5 | 120900 | 9 | 609536 | Niedobór składnika 5 dopełniacza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C6 | 217050 | 5 | 612446 | Niedobór składnika 6 dopełniacza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C7 | 217070 | 5 | 610102 | Niedobór składnika 7 dopełniacza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C8B | 120960 | 1 | 613789 | Niedobór składnika 8 dopełniacza, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| C8orf37 | 614477 | 8 | 617406; 614500 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 21; Dystrofia czopkowo-pręcikowa 16 i Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki 64 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CA12 | 603263 | 15 | 143860 | Nadmierne wydzielanie chlorków w pocie, izolowane | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CA2 | 611492 | 8 | 259730 | Osteopetroza z kwasicą cewkową (osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CA5A | 114761 | 16 | 615751 | Hiperamonemia spowodowana niedoborem anhydrazy węglanowej VA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CA8 | 114815 | 8 | 613227 | Ataksja móżdżkowa i upośledzenie umysłowe z lub bez lokomocji czworonożnej 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CABP2 | 607314 | 11 | 614899 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 93 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CABP4 | 608965 | 11 | 610427 | Wrodzona stacjonarna ślepota zmierzchowa, typ 2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CACNA1D | 114206 | 3 | 614896 | Dysfunkcja węzła zatokowo-przedsionkowego i głuchota | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CACNA2D4 | 608171 | 12 | 610478 | Dystrofia czopków siatkówki 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CAD | 114010 | 2 | 616457 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 50 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CALCRL | 114190 | 2 | 618773 | ?Malformacja limfatyczna 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CANT1 | 613165 | 17 | 251450; 617719 | Dysplazja Desbuquoisa, typ 1; Dysplazja nasadowa, mnoga, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CAPN1 | 114220 | 11 | 616907 | Paraplegia spastyczna, typ 76, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CAPN3 | 114240 | 15 | | 253600 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 1 (LGMD R1) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CARD11 | 607210 | 7 | | 615206 | Niedobór odporności, typ 11A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CARD9 | 607212 | 9 | | 212050 | Kandydoza, rodzinna, typ 2, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CARS2 | 612800 | 13 | | 616672 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 27 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CASQ2 | 114251 | 1 | | 611938 | Częstoskurcz komorowy, polimorficzny katecholaminergiczny, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CASR | 601199 | 3 | | 239200* | Nadczynność przytarczyc, noworodków | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| CAST | 114090 | 5 | | 616295 | Zespół złuszczającej się skóry, leukoonychii, punktowej keratozy kończynowej, zapalenia warg i palców poduszeczkowatych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CAT | 115500 | 11 | | 614097 | Akatalazja | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CATSPER1 | 606389 | 11 | | 612997 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CAVIN1 | 603198 | 17 | PTRF | 613327 | Lipodystrofia, wrodzona uogólniona, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CBLIF | 609342 | 11 | GIF | 261000 | Niedobór czynnika wewnętrznego (Castle"a) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CBS | 613381 | 21 | | 236200 | Homocystynuria spowodowana beta-syntazą cystationinową | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CC2D1A | 610055 | 19 | | 608443 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CC2D2A | 612013 | 4 | | 612285; 612284 | Zespół Joubert, typ 9; Zespół Meckela, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCBE1 | 612753 | 18 | | 235510 | Zespół Hennekama - limfangiektazja-obrzęk limfatyczny, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCDC103 | 614677 | 17 | | 614679 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 17 | Dziedziczenie autosomalne |
| CCDC115 | 613734 | 2 | | 616828 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ IIo | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCDC174 | 616735 | 3 | | 616816 | Hipotonia, niemowlęca, z opóźnieniem psychoruchowym | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCDC39 | 613798 | 3 | | 613807 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCDC40 | 613799 | 17 | | 613808 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CCDC65 | 611088 | 12 | | 615504 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 27 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCDC8 | 614145 | 19 | | 614205 | Zespół 3M 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCDC88C | 611204 | 14 | | 236600 | Wodogłowie, wrodzone, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCN6 | 603400 | 6 | WISP3 | 208230 | Artropatia, postępująca pseudoreumatoidalna, wieku dziecięcego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CCNO | 607752 | 5 | | 615872 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 29 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD19 | 107265 | 16 | | 613493 | Niedobór odporności, pospolity zmienny, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD247 | 186780 | 1 | | 610163 | ?Niedobór odporności, typ 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD27 | 186711 | 12 | | 615122 | Zespół limfoproliferacyjny 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD2AP | 604241 | 6 | | 607832* | Stwardnienie kłębuszków nerkowych, ogniskowe segmentowe, typ 3, podatność na | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| CD320 | 606475 | 19 | | 613646 | Acyduria metylomalonowa, przemijająca, spowodowana defektem receptora transkobalaminy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD36 | 173510 | 7 | | 608404 | Niedobór glikoproteiny płytkowej 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD3D | 186790 | 11 | | 615617 | Niedobór odporności, typ 19 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD3E | 186830 | 11 | | 615615 | Niedobór odporności, typ 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD3G | 186740 | 11 | | 615607 | Niedobór odporności, typ 17, z powodu deficytu CD3 gamma | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD40 | 109535 | 20 | | 606843 | Niedobór odporności z hiper IgM, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD40LG | 300386 | X | | 308230 | Zespół hiper IgM, typ 1 (niedobór odporności, sprzężony z chromosomem X, z hiper IgM, typ 1) | Sprzężony z chromosomem X |
| CD55 | 125240 | 1 | | 226300 | Nadmierna aktywacja dopełniacza, zakrzepica angiopatyczna i enteropatia z utratą białka (CHAPLE) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD59 | 107271 | 11 | | 612300 | Niedobór CD59 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD79A | 112205 | 19 | | 613501 | Agammaglobulinemia 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CD79B | 147245 | 17 | | 612692 | Agammaglobulinemia 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CD81 | 186845 | 11 | | 613496 | Niedobór odporności, pospolity zmienny, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne |
| CD8A | 186910 | 2 | | 608957 | Niedobór CD8, rodzinny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDAN1 | 607465 | 15 | | 224120 | Niedokrwistość dyserytropoetyczna, wrodzona, typ 1A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDC14A | 603504 | 1 | | 616958 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 105 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDC45 | 603465 | 22 | | 617063 | Zespół Meiera-Gorlina 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDCA7 | 609937 | 2 | | 616910 | Zespół niedoboru odporności, niestabilności centromerowej i anomalii twarzy 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDH11 | 600023 | 16 | | 211380 | Zespół Elsahy i Watersa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDH23 | 605516 | 10 | | 601386; 601067 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 12; Zespół Ushera, typ 1D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDH3 | 114021 | 16 | | 225280 | Dysplazja ektodermalna, ektrodaktylia i dystrofia plamki żółtej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDHR1 | 609502 | 10 | | 613660 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDIN1 | 615626 | 15 | C15orf41 | 615631 | Niedokrwistość dyserytropoetyczna, wrodzona, typ Ib | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDK10 | 603464 | 16 | | 617694 | Zespół Al Kaissiego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDK5RAP2 | 608201 | 9 | | 604804 | Małogłowie pierwotne typu 3, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDSN | 602593 | 6 | | 270300 | Zespół złuszczającej się skóry 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CDT1 | 605525 | 16 | | 613804 | Zespół Meiera-Gorlina, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEBPE | 600749 | 14 | | 245480 | Swoisty niedobór granulek | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CENPF | 600236 | 1 | | 243605 | Zespół Strommego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CENPJ | 609279 | 13 | | 608393 | Małogłowie pierwotne typu 6, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP104 | 616690 | 1 | | 616781 | Zespół Joubert 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP120 | 613446 | 5 | | 616300 | Dysplazja krótkich żeber 13 z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CEP135 | 611423 | 4 | | 614673 | Małogłowie 8, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP152 | 613529 | 15 | | 614852 | Małogłowie pierwotne typu 9, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP164 | 614848 | 11 | | 614845 | Nefronoftyza 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP19 | 615586 | 3 | | 615703 | Chorobliwa otyłość i zaburzenia spermatogenezy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP290 | 610142 | 12 | | 611134; 610188; 611755 | Zespół Meckela, typ 4; Zespół Joubert, typ 5; Wrodzona ślepota Lebera, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne |
| CEP41 | 610523 | 7 | | 614464 | Zespół Joubert, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP55 | 610000 | 10 | | 236500 | Neurony wielojądrowe, bezwodzie, dysplazja nerek, hipoplazja móżdżku i hydranencefalia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP57 | 607951 | 11 | | 614114 | Zespół aneuploidii mozaikowej 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP78 | 617110 | 9 | | 617236 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa i niedosłuch | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CEP83 | 615847 | 12 | CCDC41 | 615862 | Nefronoftyza 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CERKL | 608381 | 2 | | 608380 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 26 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CERS3 | 615276 | 15 | | 615023 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CFAP43 | 617558 | 10 | WDR96 | 617592 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 19 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CFAP53 | 614759 | 18 | CCDC11 | 614779 | Heterotaksja, trzewna, 6, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CFD | 134350 | 19 | | 613912 | Niedobór czynnika D dopełniacza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CFH | 134370 | 1 | | 609814 | Niedobór czynnika H dopełniacza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CFI | 217030 | 4 | | 610984 | Niedobór czynnika I dopełniacza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CFL2 | 601443 | 14 | | 610687 | Miopatia nemalinowa, typ 7, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CFTR | 602421 | 7 | | 219700 | Mukowiscydoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHAT | 118490 | 10 | | 254210 | Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 6, presynaptyczny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CHKB | 612395 | 22 | | 602541 | Dystrofia mięśniowa, wrodzona, typu megaconial | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHM | 300390 | X | | 303100 | Choroideremia | Sprzężony z chromosomem X |
| CHMP1A | 164010 | 16 | | 614961 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHRNA1 | 100690 | 2 | | 253290 | Zespół mnogich płetwistości, typ letalny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHRNB1 | 100710 | 17 | | 616314 | ?Zespół miasteniczny, wrodzony, 2C, związany z niedoborem receptorów acetylocholiny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHRND | 100720 | 2 | | 616322; 253290 | Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 3B, z zespołem szybkich kanałów; Zespół mnogich płetwistości, typ letalny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHRNE | 100725 | 17 | | 616324; 608931 | Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 4B, z zespołem szybkich kanałów; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 4C, związany z niedoborem receptorów acetylocholiny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHRNG | 100730 | 2 | | 265000; 253290 | Zespół mnogich płetwistości (MPS), typ Escobara; MPS, typ letalny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHST14 | 608429 | 15 | | 601776 | Zespół Ehlersa-Danlosa, z przykurczami mięśniowymi, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHST3 | 603799 | 10 | | 143095 | Dysplazja kręgowo-nasadowa z wrodzonymi zwichnięciami stawów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHST6 | 605294 | 16 | | 217800 | Dystrofia rogówki plamki żółtej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHSY1 | 608183 | 15 | | 605282 | Zespół brachydaktylii przedosiowej Temtamy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CHUK | 600664 | 10 | | 613630 | Zespół kokonu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CIB2 | 605564 | 15 | | 609439; 614869 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 48; Zespół Ushera, typ 1J | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CIITA | 600005 | 16 | | 209920 | Zespół nagich limfocytów, typ 2, grupa komplementacyjna A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CILK1 | 612325 | 6 | ICK | 612651 | Zespół endokrynowo-mózgowo-osteodyplastyczny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CISD2 | 611507 | 4 | | 604928 | Zespół Wolframa 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CIT | 605629 | 12 | | 617090 | Małogłowie 17, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CKAP2L | 616174 | 2 | | 272440 | Zespół Filippi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| CLCF1 | 607672 | 11 | 610313 | Zespół potliwości indukowany chłodem 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLCN1 | 118425 | 7 | 255700 | Miotonia wrodzona, dziedziczenie recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLCN2 | 600570 | 3 | 615651 | Leukoencefalopatia z ataksją | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLCN7 | 602727 | 16 | 611490 | Osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLCNKA | 602024 | 1 | 613090 | Zespół Barttera, typ 4B, dwugenowy | Dziedziczenie dwugenowe (gen CLCNKB) |
| CLCNKB | 602023 | 1 | 607364; 613090 | Zespół Barttera, typ 3; Zespół Barttera, typ 4B, dwugenowy | Dziedziczenie autosomalne, dwugenowe (gen CLCNKA) |
| CLDN1 | 603718 | 3 | 607626 | Rybia łuska, wakuole leukocytów, łysienie i stwardniające zapalenie dróg żółciowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLDN10 | 617579 | 13 | 617671 | Zespół HELIX | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLDN14 | 605608 | 21 | 614035 | Głuchota typu 29, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLDN16 | 603959 | 3 | 248250 | Hipomagnezemia, typ 3, nerkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLDN19 | 610036 | 1 | 248190 | Hipomagnezemia nerkowa typu 5 z zajęciem oka | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLMP | 611693 | 11 | 615237 | Wrodzony zespół krótkiego jelita | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLN3 | 607042 | 16 | 204200 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLN5 | 608102 | 13 | 256731 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLN6 | 606725 | 15 | 601780 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLN8 | 607837 | 8 | 600143 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLP1 | 608757 | 11 | 615803 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLPB | 616254 | 11 | 616271 | Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 7, z zaćmą, zajęciem układu nerwowego i neutropenią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CLPP | 601119 | 19 | 614129 | Zespół Perraulta 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CLRN1 | 606397 | 3 | | 276902 | Zespół Ushera, typ 3A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNGA1 | 123825 | 4 | | 613756 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 49 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNGA3 | 600053 | 2 | | 216900 | Achromatopsja, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNGB1 | 600724 | 16 | | 613767 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 45 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNGB3 | 605080 | 8 | | 262300 | Achromatopsja, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNNM2 | 607803 | 10 | | 616418* | Hipomagnezemia, napady padaczkowe i upośledzenie umysłowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| CNNM4 | 607805 | 2 | | 217080 | Zespół Jalili | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNPY3 | 610774 | 6 | | 617929 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 60 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNTNAP1 | 602346 | 17 | | 616286 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CNTNAP2 | 604569 | 7 | | 610042 | Zespół podobny do zespołu Pitta i Hopkinsa 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COA6 | 614772 | 1 | | 616501 | Kardioencefalomiopatia, śmiertelna niemowlęca, spowodowana niedoborem oksydazy cytochromu c 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COA8 | 616003 | 14 | APOPT1 | 619061 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego IV, typu jądrowego 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COASY | 609855 | 17 | | 615643 | Neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COG1 | 606973 | 17 | | 611209 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ Iig | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COG4 | 606976 | 16 | | 613489 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2J | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COG5 | 606821 | 7 | | 613612 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2I | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COG6 | 606977 | 13 | | 614576; 615328 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2L; Zespół Shaheena | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COG7 | 606978 | 16 | | 608779 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2E | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COG8 | 606979 | 16 | | 611182 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2H | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL11A1 | 120280 | 1 | | 228520 | Fibrochondrogeneza typu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| COL11A2 | 120290 | 6 | 215150 | Dysplazja otospondylomeganasadowa, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL13A1 | 120350 | 10 | 616720 | Zespół miasteniczny, wrodzony, 19 | Dziedziczenie autosomalne |
| COL17A1 | 113811 | 10 | 226650 | Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać graniczna, typ non-Herlitz | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL18A1 | 120328 | 21 | 267750 | Zespół Knoblocha, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL1A2 | 120160 | 7 | 225320 | Zespół Ehlersa-Danlosa, typ sercowo-zastawkowy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL25A1 | 610004 | 4 | 616219 | Zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych, wrodzone, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL27A1 | 608461 | 9 | 615155 | Zespół Steela | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL4A3 | 120070 | 2 | 203780 | Zespół Alporta, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL4A4 | 120131 | 2 | 203780 | Zespół Alporta, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL4A5 | 303630 | X | 301050 | Zespół Alporta, sprzężony z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| COL6A1 | 120220 | 21 | 254090* | Wrodzona dystrofia mięśniowa Ullricha, typ 1 (dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 22 [LGMD R22]) | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| COL6A2 | 120240 | 21 | 254090* | Wrodzona dystrofia mięśniowa Ullricha, typ 1 (dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 22 [LGMD R22]) | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| COL6A3 | 120250 | 2 | 254090* | Wrodzona dystrofia mięśniowa Ullricha, typ 1 (dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 22 [LGMD R22]) | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| COL7A1 | 120120 | 3 | "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 autosmalne recesywne* |
| COL9A1 | 120210 | 6 | 614134 | Zespół Sticklera, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COL9A2 | 120260 | 1 | 614284 | ?Zespół Sticklera, typ V | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COLEC10 | 607620 | 8 | 248340 | Zespół 3MC 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COLEC11 | 612502 | 2 | 265050 | Zespół 3MC 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| COLQ | 603033 | 3 | | 603034 | Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COQ2 | 609825 | 4 | | 607426 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COQ4 | 612898 | 9 | | 616276 | Niedobór koenzymu Q10, pierwotny, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COQ6 | 614647 | 14 | | 614650 | Niedobór koenzymu Q10, pierwotny, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COQ8A | 606980 | 1 | ADCK3 | 612016 | Pierwotny niedobór koenzymu Q10, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COQ8B | 615567 | 19 | ADCK4 | 615573 | Zespół nerczycowy, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COQ9 | 612837 | 16 | | 614654 | Niedobór koenzymu Q10, pierwotny, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CORO1A | 605000 | 16 | | 615401 | Niedobór odporności, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COX10 | 602125 | 17 | | 619046 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego IV, typ jądrowy 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COX15 | 603646 | 10 | | 615119; 256000 | Kardioencefalomiopatia, śmiertelna niemowlęca, spowodowana niedoborem oksydazy cytochromu c, typ 2; Zespół Leigha spowodowany niedoborem oksydazy cytochromu c | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COX20 | 614698 | 1 | | 619054 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego IV, typ jądrowy 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| COX6B1 | 124089 | 19 | | 619051 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego IV, typ jądrowy 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CP | 117700 | 3 | | 604290 | Aceruloplazminemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CPA6 | 609562 | 8 | | 614418 | Drgawki gorączkowe, rodzinne, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CPAMD8 | 608841 | 19 | | 617319 | Dysgenezja odcinka przedniego, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CPLANE1 | 614571 | 5 | C5orf42 | 614615 | Zespół Joubert 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CPLX1 | 605032 | 4 | | 617976 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 63 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CPS1 | 608307 | 2 | | 237300 | Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CPT1A | 600528 | 11 | | 255120 | Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu 1A, wątrobowy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CPT2 | 600650 | 1 | | 608836; 600649 | Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu 2, śmiertelny, noworodków; Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu 2, niemowlęcy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CR2 | 120650 | 1 | | 614699 | Niedobór odporności, pospolity zmienny, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRADD | 603454 | 12 | | 614499 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 34, z wariantem lizencefalii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRB1 | 604210 | 1 | | 600105; 613835 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 12; Wrodzona ślepota Lebera, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRB2 | 609720 | 9 | | 219730 | Komoromegalia z torbielowatością nerek | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRBN | 609262 | 3 | | 607417 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRIPT | 604594 | 2 | | 615789 | Niskorosłość z małogłowiem i charakterystycznym wyglądem twarzy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRLF1 | 604237 | 19 | | 272430 | Zespół potliwości indukowany chłodem typu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRPPA | 614631 | 7 | ISPD | 614643; 616052 | Dystrofia mięśniowa-dystroglikanopatia, typ A7; Dystrofia mięśniowa-dystroglikanopatia, typ C7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRTAP | 605497 | 3 | | 610682 | Wrodzona łamliwość kości, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CRYAA | 123580 | 21 | | 604219* | Zaćma 9, wiele typów | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| CRYAB | 123590 | 11 | | "613869; 613763*" | Miopatia, miofibrylarna, śmiertelna niemowlęca hipertoniczna, związana z alfa-B krystaliną; Zaćma 16, wiele typów | Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| CRYBB1 | 600929 | 22 | | 611544* | Zaćma 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| CRYBB3 | 123630 | 22 | | 609741 | Zaćma 22 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CSF2RB | 138981 | 22 | | 614370 | Zaburzenia metabolizmu surfaktantów, płucnych, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CSF3R | 138971 | 1 | | 617014 | Neutropenia, ciężka wrodzona, typ 7, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CSPP1 | 611654 | 8 | | 615636 | Zespół Joubert 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CSTA | 184600 | 3 | | 607936 | Zespół złuszczającej się skóry, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| CSTB | 601145 | 21 | 254800 | Padaczka, progresywna miokloniczna typ 1A (Unverricht i Lundborg) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTC1 | 613129 | 17 | 612199 | Mikroangiopatia mózgowo-siatkówkowa ze zwapnieniami i torbielami | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTH | 607657 | 1 | 219500 | Cystationinuria | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTNS | 606272 | 17 | 219800 | Cystynoza nefropatyczna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTPS1 | 123860 | 1 | 615897 | Niedobór odporności, typ 24 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTSA | 613111 | 20 | 256540 | Galaktosialidoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTSC | 602365 | 11 | 245010; 245000 | Zespół Haima-Munka; Zespół Papillona-Lefevre'a | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTSD | 116840 | 11 | 610127 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTSF | 603539 | 11 | 615362 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 13 (typ Kufs) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CTSK | 601105 | 1 | 265800 | Pyknodysostoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CUBN | 602997 | 10 | 261100 | Niedokrwistość megaloblastyczna 1 (zespół Imerslunda-Grasbecka) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CUL4B | 300304 | X | 300354 | Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ 15 (typ Cabezas) | Sprzężony z chromosomem X |
| CUL7 | 609577 | 6 | 273750 | Zespół 3M 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CWC27 | 617170 | 5 | 250410 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki z lub bez anomalii kośćca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CWF19L1 | 616120 | 10 | 616127 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYB5A | 613218 | 18 | 250790 | Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XY spowodowane izolowanym niedoborem 17, 20-liazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYB5R3 | 613213 | 22 | 250800 | Methemoglobinemia, typ 1; Methemoglobinemia, typ 2; | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYBA | 608508 | 16 | 233690 | Przewlekła choroba ziarniniakowa, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYBB | 300481 | X | 306400 | Przewlekła choroba ziarniniakowa, sprzężona z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| CYC1 | 123980 | 8 | 615453 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego III, typu jądrowego 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| CYP11A1 | 118485 | 15 | | 613743 | Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XY - niewydolność nadnerczy spowodowana niedoborem CYP11A1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP11B1 | 610613 | 8 | | 202010 | Przerost nadnerczy, wrodzony, spowodowany niedoborem 11-beta-hydroksylazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP11B2 | 124080 | 8 | | 203400 | Hipoaldosteronizm, wrodzony, spowodowany niedoborem CMO I | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP17A1 | 609300 | 10 | | 202110 | Niedobór 17 alfa(?)-hydroksylazy/17,20-liazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP19A1 | 107910 | 15 | | 613546 | Niedobór aromatazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP1B1 | 601771 | 2 | | 231300 | Jaskra, pierwotna wrodzona, typ 3A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP21A2 | 613815 | 6 | | 201910 | Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP24A1 | 126065 | 20 | | 143880 | Hiperkalcemia, niemowlęca, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP26B1 | 605207 | 2 | | 614416 | Kraniosynostoza ze zrośnięciem kości ramiennej i promieniowej i innymi anomaliami kośćca i twarzoczaszki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP26C1 | 608428 | 10 | | 614974 | Ogniskowa dysplazja skórna twarzy 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP27A1 | 606530 | 2 | | 213700 | Ksantomatoza mózgowo-ścięgnista | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP27B1 | 609506 | 12 | | 264700 | Krzywica witamino-D-zależna, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP2R1 | 608713 | 11 | | 600081 | Krzywica spowodowana defektem hydroksylacji witaminy D w pozycji 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP2U1 | 610670 | 4 | | 615030 | Paraplegia spastyczna, typ 56, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP4F22 | 611495 | 19 | | 604777 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP4V2 | 608614 | 4 | | 210370 | Dystrofia krystaliczna rogówkowo-siatkówkowa Bietti'ego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| CYP7B1 | 603711 | 8 | | 270800 | Paraplegia spastyczna, typ 5A, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| D2HGDH | 609186 | 2 | | 600721 | Acyduria D-2-hydroksyglutarowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DAG1 | 128239 | 3 | | 616538; 613818 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ A9; Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ C9; | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DARS1 | 603084 | 2 | DARS | 615281 | Hipomielinizacja z zajęciem pnia mózgu i rdzenia kręgowego oraz spastycznością nóg | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| DARS2 | 610956 | 1 | 611105 | Leukoencefalopatia z zajęciem pnia mózgu i rdzenia kręgowego oraz podwyższonym poziomem mleczanów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DBH | 609312 | 9 | 223360 | Niedobór beta-hydroksylazy dopaminowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DBT | 248610 | 1 | 248600 | Choroba syropu klonowego, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DCAF17 | 612515 | 2 | 241080 | Zespół Woodhouse'a i Sakatiego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DCC | 120470 | 18 | 617542 | Porażenie spojrzenia, rodzinne w kierunku poziomym, z postępującą skoliozą, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DCDC2 | 605755 | 6 | 617394; 616217 | Stwardniające zapalenie dróg żółciowych, noworodków; Nefronoftyza 19 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DCHS1 | 603057 | 11 | 601390 | Zespół Van Maldergema 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DCLRE1C | 605988 | 10 | 603554; 602450 | Zespół Omenna; Ciężki złożony niedobór odporności, typ atabaski | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DCPS | 610534 | 11 | 616459 | Zespół Al-Raqad | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DCX | 300121 | X | 300067 | Lizencefalia, sprzężona z chromosomem X, typ 1 | Sprzężony z chromosomem X |
| DDB2 | 600811 | 11 | 278740 | Skóra pergaminowa, grupa komplementacyjna E | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DDC | 107930 | 7 | 608643 | Niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DDHD1 | 614603 | 14 | 609340 | Paraplegia spastyczna, typ 28, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DDHD2 | 615003 | 8 | 615033 | Paraplegia spastyczna, typ 54, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DDR2 | 191311 | 1 | 271665 | Dysplazja nasadowo-kręgowo-przynasadowa,typu krótkich kończyn-dłoni | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DDRGK1 | 616177 | 20 | 602557 | Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typu Shohat | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DDX11 | 601150 | 12 | 613398 | Zespół warszawski | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DDX59 | 615464 | 1 | 174300 | Zespół ustno-twarzowo-palcowy V | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DENND5A | 617278 | 11 | 617281 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 49 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DES | 125660 | 2 | 601419* | Miopatia, miofibrylarna, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| DGAT1 | 604900 | 8 | 615863 | ?Biegunka 7, typu enteropatii z utratą białka | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DGKE | 601440 | 17 | 615008 | Zespół nerczycowy, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DGUOK | 601465 | 2 | 251880 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA związany z DGUOK | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHCR24 | 606418 | 1 | 602398 | Desmosteroloza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHCR7 | 602858 | 11 | 270400 | Zespół Smitha-Lemliego-Opitza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHDDS | 608172 | 1 | 613861 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 59 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHFR | 126060 | 5 | 613839 | Niedokrwistość megaloblastyczna spowodowana niedoborem reduktazy dihydrofolianowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHH | 605423 | 12 | 233420 | Czysta dysgenezja gonad o kariotypie 46,XY | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHODH | 126064 | 16 | 263750 | Zespół Millera | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHPS | 600944 | 19 | 618480 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z napadami padaczkowymi oraz zaburzeniami mowy i chodu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DHTKD1 | 614984 | 10 | 204750 | Acyduria 2-aminoadypinowa 2-oksoadypinowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DIAPH1 | 602121 | 5 | 616632 | Zespół napadów padaczkowych, ślepoty korowej, małogłowia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DIS3L2 | 614184 | 2 | 267000 | Zespół Perlmana | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DKC1 | 300126 | X | 305000 | Dyskeratoza wrodzona, sprzężona z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| DLAT | 608770 | 11 | 245348 | Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DLD | 238331 | 7 | 246900 | Niedobór dehydrogenazy dihydrolipoamidowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DLG3 | 300189 | X | 300850 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, typ 90 | Sprzężony z chromosomem X |
| DLL3 | 602768 | 19 | 277300 | Dyzostoza kręgowo-żebrowa typu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DMD | 300377 | X | 310200; 300376 | Dystrofia mięśniowa Duchenne"a/ Beckera | Sprzężony z chromosomem X |
| DMGDH | 605849 | 5 | 605850 | Niedobór dehydrogenazy dimetyloglicynowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| DMP1 | 600980 | 4 | | 241520 | Krzywica hipofosfatemiczna, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DMXL2 | 612186 | 15 | | 618663 | Encefalopatia wieku rozwojowego i padaczkowa, typ 81 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAAF1 | 613190 | 16 | | 613193 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAAF2 | 612517 | 14 | | 612518 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAAF3 | 614566 | 19 | | 606763 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAAF4 | 608706 | 15 | DYX1C1 | 615482 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAAF5 | 614864 | 7 | HEATR2 | 614874 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAH1 | 603332 | 3 | | 617576 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAH11 | 603339 | 7 | | 611884 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 7 z lub bez odwrócenia trzewi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAH5 | 603335 | 5 | | 608644 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 3 z lub bez odwrócenia trzewi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAH9 | 603330 | 17 | | 618300 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 40 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAI1 | 604366 | 9 | | 244400 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 1 z lub bez odwrócenia trzewi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAI2 | 605483 | 17 | | 612444 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 9 z lub bez odwrócenia trzewi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAJB13 | 610263 | 11 | | 617091 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 34 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAJB2 | 604139 | 2 | | 614881 | Rdzeniowy zanik mięśni, dystalny, Dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAJC12 | 606060 | 10 | | 617384 | Hiperfenyloalaninemia, łagodna, bez niedoboru BH4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAJC19 | 608977 | 3 | | 610198 | Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAJC21 | 617048 | 5 | | 617052 | Zespół niewydolności szpiku kostnego, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAJC6 | 608375 | 1 | | 615528 | Choroba Parkinsona, typ 19A, o początku w wieku młodzieńczym; Choroba Parkinsona, typ 19B, o wczesnym początku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNAL1 | 610062 | 14 | | 614017 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| DNASE1L3 | 602244 | 3 | 614420 | Toczeń rumieniowaty układowy 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNM1L | 603850 | 12 | 614388* | Encefalopatia spowodowana wadą rozszczepiania mitochondrialnego i peroksysomalnego, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| DNM2 | 602378 | 19 | 615368 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DNMT3B | 602900 | 20 | 242860 | Zespół niedobór odporności-niestabilność regionu centromerowego-nieprawidłowości twarzy, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DOCK2 | 603122 | 5 | 616433 | Niedobór odporności, typ 40 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DOCK6 | 614194 | 19 | 614219 | Zespół Adamsa-Olivera 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DOCK7 | 615730 | 1 | 615859 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt 23 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DOCK8 | 611432 | 9 | 243700 | Zespół hiper IgE i nawracających zakażeń, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DOK7 | 610285 | 4 | 618389; 254300 | Sekwencja deformacyjna akinezji płodu, typ 3; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DOLK | 610746 | 9 | 610768 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1M | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DONSON | 611428 | 21 | 617604 | Małogłowie, niskorosłość i nieprawidłowości kończyn | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPAGT1 | 191350 | 11 | 608093; 614750 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1J; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPH1 | 603527 | 17 | 616901 | Opóźnienie rozwoju z niskim wzrostem, cechami dysmorficznymi i rzadkimi włosami | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPM1 | 603503 | 20 | 608799 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1E | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPM2 | 603564 | 9 | 615042 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ Iu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPM3 | 605951 | 1 | 612937 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ Io | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPY19L2 | 613893 | 12 | 613958 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPYD | 612779 | 1 | 274270 | Niedobór dehydrogenazy dihydropirymidynowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DPYS | 613326 | 8 | 222748 | Dihydropirymidynuria | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DRAM2 | 613360 | 1 | 616502 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa, typ 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| DRC1 | 615288 | 2 | | 615294 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DSG1 | 125670 | 18 | | 615508 | Erytrodermia wrodzona z rogowaceniem dłoniowo-podeszwowym, hipotrychozą i hiper IgE | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DSG4 | 607892 | 18 | | 607903 | Hipotrychoza, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DSP | 125647 | 6 | | 605676; 609638 | Kardiomiopatia, rozstrzeniowa, z wełnistymi włosami i rogowcem; Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, śmiertelne akantolityczne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DST | 113810 | 6 | | 615425 | Epidermolysis bullosa simplex [Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać zwykła] Dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DSTYK | 612666 | 1 | | 270750 | Paraplegia spastyczna, typ 23, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DTNBP1 | 607145 | 6 | | 614076 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DUOX2 | 606759 | 15 | | 607200 | Dyshormonogeneza tarczycy, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DUOXA2 | 612772 | 15 | | 274900 | Dyshormonogeneza tarczycy, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DYM | 607461 | 18 | | 607326; 223800 | Dysplazja Smitha-McCorta; Choroba Dyggve-Melchiora-Clausena | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DYNC2H1 | 603297 | 11 | | 613091 | Dysplazja krótkich żeber, typ 3, z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DYNC2I1 | 615462 | 7 | WDR60 | 615503 | Dysplazja krótkich żeber 8 z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DYNC2I2 | 613363 | 9 | WDR34 | 615633 | Dysplazja krótkich żeber 11, z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DYNC2LI1 | 617083 | 2 | | 617088 | Dysplazja krótkich żeber 15 z polidaktylią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DYNLT2B | 617353 | 3 | TCTEX1D2 | 617405 | Dysplazja krótkich żeber 17 z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DYSF | 603009 | 2 | | 254130; 253601 | Dystrofia mięśniowa Miyoshi, typ 1; Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 2 (LGMD R2) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| DZIP1L | 617570 | 3 | | 617610 | Wielotorbielowatość nerek 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EARS2 | 612799 | 16 | | 614924 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ECEL1 | 605896 | 2 | | 615065 | Artrogrypoza, dystalna, Typ 5D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ECHS1 | 602292 | 10 | | 616277 | Niedobór mitochondrialny hydratazy enoilo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| ECM1 | 602201 | 1 | | 247100 | Choroba Urbacha i Wiethe'a | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EDA | 300451 | X | | 305100 | Dysplazja ektodermalna, typ 1, hipohidrotyczna, sprzężona z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| EDAR | 604095 | 2 | | 224900 | Dysplazja ektodermalna 10B, hipohidrotyczna typu włosowo/zębowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EDARADD | 606603 | 1 | | 614941 | Dysplazja ektodermalna 11B, hipohidrotyczna typu włosowo/zębowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EDN1 | 131240 | 6 | | 615706 | Zespół uszno-kłykciowy, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EDN3 | 131242 | 20 | | 613265 | Zespół Waardenburga, typ 4B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EDNRB | 131244 | 13 | | 600501 | Zespół ABCD | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EFEMP2 | 604633 | 11 | | 614437 | Cutis laxa [Skóra wiotka], dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EFL1 | 617538 | 15 | EFTUD1 | 617941 | Zespół Shwachmana i Diamonda 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EGFR | 131550 | 7 | | 616069 | ?Zapalenie skóry i jelit, noworodków, 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EGR2 | 129010 | 10 | | 145900* | Choroba Dejerine'a i Sottasa | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| EIF2AK3 | 604032 | 2 | | 226980 | Zespół Wolcotta i Rallisona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EIF2AK4 | 609280 | 15 | | 234810 | Choroba zarostowa żył płucnych 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EIF2B1 | 606686 | 12 | | 603896 | Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EIF2B2 | 606454 | 14 | | 603896 | Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EIF2B3 | 606273 | 1 | | 603896 | Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EIF2B4 | 606687 | 2 | | 603896 | Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EIF2B5 | 603945 | 3 | | 603896 | Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EIF4A3 | 608546 | 17 | | 268305 | Sekwencja Pierre'a Robina z rozszczepem żuchwy i anomaliami kończyn | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ELAC2 | 605367 | 17 | | 615440 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| ELMO2 | 606421 | 20 | | 606893 | Malformacja naczyniowa, pierwotna wewnątrzkostna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ELOVL4 | 605512 | 6 | | 614457 | Rybia łuska, tetraplegia spastyczna i upośledzenie umysłowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ELP1 | 603722 | 9 | IKBKAP | 223900 | Rodzinna dysautonomia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ELP2 | 616054 | 18 | | 617270 | Upośledzenie umysłowe, autosomalne recesywne, typ 58 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EMC1 | 616846 | 1 | | 616875 | Atrofia móżdżku, zaburzenia widzenia i opóźnienie psychoruchowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EMD | 300384 | X | | 310300 | Dystrofia mięśniowa Emery'ego i Dreifussa typ 1, sprzężona z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| EML1 | 602033 | 14 | | 600348 | Heterotopia linijna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EMP2 | 602334 | 16 | | 615861 | Zespół nerczycowy, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ENAM | 606585 | 4 | | 204650 | Amelogenesis imperfecta, typ 1C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ENO3 | 131370 | 17 | | 612932 | ?Choroba spichrzeniowa glikogenu XIII | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ENPP1 | 173335 | 6 | | 208000 | Zwapnienie ścian tętnic, uogólnione, niemowląt, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ENTPD1 | 601752 | 10 | | 615683 | Paraplegia spastyczna, typ 64, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EOGT | 614789 | 3 | | 615297 | Zespół Adamsa-Olivera 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EPB41 | 130500 | 1 | | 611804* | Eliptocytoza, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| EPB42 | 177070 | 15 | | 612690 | Sferocytoza, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EPCAM | 185535 | 2 | | 613217 | Biegunka 5, z enteropatią kępkową, wrodzona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EPG5 | 615068 | 18 | | 242840 | Zespół Viciego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EPM2A | 607566 | 6 | | 254780 | Padaczka, postępująca mioklioniczna, typ 2A (Lafora) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EPRS1 | 138295 | 1 | EPRS | 617951 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EPS8L2 | 614988 | 11 | | 617637 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 106 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ERAL1 | 607435 | 17 | 617565 | Zespół Perraulta 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERBB3 | 190151 | 12 | 607598 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC1 | 126380 | 19 | 610758 | Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC2 | 126340 | 19 | 601675 | Trichotiodystrofia, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC3 | 133510 | 2 | 616390 | Trichotiodystrofia, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC4 | 133520 | 16 | 615272 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna Q | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC5 | 133530 | 13 | 616570 | Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC6 | 609413 | 10 | 133540; 214150 | Zespół Cockayne'a, typ B; Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC6L2 | 615667 | 9 | 615715 | Zespół niewydolności szpiku kostnego, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERCC8 | 609412 | 5 | 216400 | Zespół Cockayne'a, typ A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERLIN1 | 611604 | 10 | 615681 | Paraplegia spastyczna, typ 62, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ERLIN2 | 611605 | 8 | 611225 | Paraplegia spastyczna, typ 18, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ESCO2 | 609353 | 8 | 268300 | Zespół Robertsa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ESPN | 606351 | 1 | 609006 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 36 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ESR1 | 133430 | 6 | 615363 | Zespół niewrażliwości na estrogeny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ESRRB | 602167 | 14 | 608565 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 35 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ETFA | 608053 | 15 | 231680 | Kwasica glutarowa, typ 2A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ETFB | 130410 | 19 | 231680 | Kwasica glutarowa, typ 2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ETFDH | 231675 | 4 | 231680 | Kwasica glutarowa, typ 2C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ETHE1 | 608451 | 19 | 602473 | Encefalopatia etylomalonilowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| EVC | 604831 | 4 | 225500 | Zespół Ellisa-van Crevelda | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EVC2 | 607261 | 4 | 225500 | Zespół Ellisa-van Crevelda | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EXOSC3 | 606489 | 9 | 614678 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EXPH5 | 612878 | 11 | 615028 | Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, nieswoiste Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EXT1 | 608177 | 8 | 215300 | Chrzęstniakomięsak | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EXTL3 | 605744 | 8 | 617425 | Dysplazja immunologiczno-szkieletowa z zaburzeniami rozwoju układu nerwowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| EYS | 612424 | 6 | 602772 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| F10 | 613872 | 13 | 227600 | Niedobór czynnika X | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| F11 | 264900 | 4 | 612416* | Niedobór czynnika XI | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| F13A1 | 134570 | 6 | 613225 | Niedobór czynnika XIIIA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| F13B | 134580 | 1 | 613235 | Niedobór czynnika XIIIB | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| F2 | 176930 | 11 | 613679 | Niedobór protrombiny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| F5 | 612309 | 1 | 227400 | Niedobór czynnika V | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| F7 | 613878 | 13 | 227500 | Niedobór czynnika VII | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| F8 | 300841 | X | 306700 | Hemofilia A | Sprzężony z chromosomem X |
| F9 | 300746 | X | 306900 | Hemofilia B | Sprzężony z chromosomem X |
| FA2H | 611026 | 16 | 612319 | Paraplegia spastyczna, typ 35, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FADD | 602457 | 11 | 613759 | Zakażenia, nawracające, z encefalopatią, zaburzeniami czynności wątroby i wadami rozwojowymi układu sercowo-naczyniowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FAH | 613871 | 15 | 276700 | Tyrozynemia, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FAM126A | 610531 | 7 | 610532 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| FAM161A | 613596 | 2 | 606068 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki, typ 28 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FAM20A | 611062 | 17 | 204690 | Amelogenesis imperfecta, typ 1G (Zespół szkliwno-nerkowy) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FAM20C | 611061 | 7 | 259775 | Zespół Raine | Dziedziczenie autosomalne |
| FAN1 | 613534 | 15 | 614817 | Śródmiąższowe zapalenie nerek, kariomegaliczne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCA | 607139 | 16 | 227650 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCC | 613899 | 9 | 227645 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCD2 | 613984 | 3 | 227646 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna D2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCE | 613976 | 6 | 600901 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna E | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCF | 613897 | 11 | 603467 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna F | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCG | 602956 | 9 | 614082 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna G | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCI | 611360 | 15 | 609053 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna I | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCL | 608111 | 2 | 614083 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna L | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FANCM | 609644 | 14 | 618086 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 28 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FAR1 | 616107 | 11 | 616154 | Zaburzenie peroksysomalne reduktazy acylo-CoA kwasów tłuszczowych 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FARS2 | 611592 | 6 | 614946; 617046 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 14; Paraplegia spastyczna, typ 77, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FASTKD2 | 612322 | 2 | 618855 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 44 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FAT4 | 612411 | 4 | 616006 | Zespół Hennekama - limfangiektazja-obrzęk limfatyczny 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FBLN5 | 604580 | 14 | 219100 | Cutis laxa [Skóra wiotka], dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FBP1 | 611570 | 9 | 229700 | Niedobór fruktozo-1,6-bifosfatazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FBXL4 | 605654 | 6 | 615471 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA 13 (typ encefalomiopatii) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| FBXO7 | 605648 | 22 | 260300 | Choroba Parkinsona, typ 15, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FDXR | 103270 | 17 | 617717 | Neuropatia słuchowa i atrofia nerwu wzrokowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FECH | 612386 | 18 | 177000 | Protoporfiria, erytropoetyczna, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FERMT1 | 607900 | 20 | 173650 | Zespół Kindlera | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FERMT3 | 607901 | 11 | 612840 | Niedobór leukocytarnych cząstek adhezyjnych, typ | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FEZF1 | 613301 | 7 | 616030 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy typ 22, z lub bez anosmii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FGA | 134820 | 4 | 202400 | Afibrynogenemia, wrodzona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FGB | 134830 | 4 | 202400 | Wrodzona afibrynogenemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FGD1 | 300546 | X | 305400 | Zespół Aarskoga-Scotta; Upośledzenie umysłowe, syndromiczne sprzężone z chromosomem X, typ 16 | Sprzężony z chromosomem X |
| FGD4 | 611104 | 12 | 609311 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4H | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FGF23 | 605380 | 12 | 617993 | Wapnienie guzowate, hiperfosfatemiczne, rodzinne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FGF3 | 164950 | 11 | 610706 | Głuchota, wrodzona z agenezją ucha wewnętrznego, mikrotią i mikrodoncją | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FGG | 134850 | 4 | 202400 | Afibrynogenemia, wrodzona; Hipofibrynogenemia, wrodzona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FH | 136850 | 1 | 606812 | Niedobór fumarazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FIBP | 608296 | 11 | 617107 | Zespół Thauvin-Robinet i Faivrego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FIG4 | 609390 | 6 | 611228; 216340 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4J; Zespół Yunisa-Varona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FKBP10 | 607063 | 17 | 259450 | Zespół Brucka 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FKBP14 | 614505 | 7 | 614557 | Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny, 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FKRP | 606596 | 19 | 613153; 606612; 607155 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 5A (Zespół Walkera i Warburga); Typ 5B; Typ 5C (dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 9 [LGMDR9]) | Dziedziczenie autosomalne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| FKTN | 607440 | 9 | 253800; 613152; 611588 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 4A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 4B; Typ 4C (dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 13 [LGMD R13]) | Dziedziczenie autosomalne |
| FLAD1 | 610595 | 1 | 255100 | Miopatia w przebiegu zaburzeń spichrzania lipidów spowodowana niedoborem syntetazy dinukleotydów flawinoadeninowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FLG | 135940 | 1 | 146700 | Rybia łuska zwykła | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| FLI1 | 193067 | 11 | 617443* | Skaza krwotoczna, płytkowa, typ 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| FLNB | 603381 | 3 | 272460 | Zespół synostozy kręgowo-nadgarstkowo-skokowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FLVCR1 | 609144 | 1 | 609033 | Zespół ataksja tylnosznurowa -zwyrodnienie barwnikowe siatkówki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FLVCR2 | 610865 | 14 | 225790 | Zespół waskulopatia proliferacyjna i hydranencefalia-hydrocefalia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FMN2 | 606373 | 1 | 616193 | Upośledzenie umysłowe, autosomalne recesywne, typ 47 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FMO3 | 136132 | 1 | 602079 | Trimetyloaminuria | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FMR1 | 309550 | X | 300624 | Zespół łamliwego chromosomu X | Sprzężony z chromosomem X |
| FOLR1 | 136430 | 11 | 613068 | Neurodegeneracja spowodowana zaburzeniami transportu kwasu foliowego w mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FOXE1 | 602617 | 9 | 241850 | Zespół Bamfortha-Lazarusa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FOXE3 | 601094 | 1 | 610256 | Dysgenezja odcinka przedniego, typ 2 wiele podtypów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FOXN1 | 600838 | 17 | 601705 | Niedobór odporności zależny od limfocytów T, wrodzony łysienie i dystrofia paznokci | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FOXRED1 | 613622 | 11 | 618241 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I,typu jądrowego 19 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FRAS1 | 607830 | 4 | 219000 | Zespół Frasera, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FREM1 | 608944 | 9 | 248450 | Zespół oczno-włosowo-odbytowy Manitoba | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FREM2 | 608945 | 13 | 617666 | Zespół Frasera, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FRRS1L | 604574 | 9 | 616981 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 37 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| FSHB | 136530 | 11 | 229070 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy, typ 24, bez anosmii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FSHR | 136435 | 2 | 233300 | Dysgenezja jajników 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FTCD | 606806 | 21 | 229100 | Niedobór formiminotransferazy glutaminianowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FTL | 134790 | 19 | 615604* | Niedobór L-ferrytyny | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| FTO | 610966 | 16 | 612938 | Opóźnienie wzrostu, opóźnienie rozwoju, dysmorfia twarzy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FTSJ1 | 300499 | X | 309549 | Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X 44 | Sprzężony z chromosomem X |
| FUCA1 | 612280 | 1 | 230000 | Fukozydoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FUT8 | 602589 | 14 | 618005 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji z wadliwą fukozylacją, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FYCO1 | 607182 | 3 | 610019 | Zaćma 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| FZD6 | 603409 | 8 | 614157 | Choroba paznokci, wrodzona niesyndromiczna, typ 10 (paznokcie szponowate) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| G6PC | 613742 | 17 | 232200 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 1A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| G6PC3 | 611045 | 17 | 612541 | Zespół Dursuna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| G6PD | 305900 | X | 300908 | Niedokrwistość hemolityczna, z niedoborem G6PD (fawizm) | Sprzężony z chromosomem X |
| GAA | 606800 | 17 | 232300 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GALC | 606890 | 14 | 245200 | Choroba Krabbego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GALE | 606953 | 1 | 230350 | Niedobór epimerazy galaktozy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GALK1 | 604313 | 17 | 230200 | Niedobór galaktokinazy z zaćmą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GALNS | 612222 | 16 | 253000 | Mukopolisacharydoza, typ 4A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GALNT3 | 601756 | 2 | 211900 | Wapnienie guzowate, hiperfosfatemiczne, rodzinne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GALT | 606999 | 9 | 230400 | Galaktozemia | Dziedziczenie autosomalne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| GAMT | 601240 | 19 | 612736 | Zespół niedoboru kreatyny mózgowej, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GAN | 605379 | 16 | 256850 | Neuropatia z olbrzymimi aksonami, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GAS8 | 605178 | 16 | 616726 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 33 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GATM | 602360 | 15 | 612718 | Zespół niedoboru kreatyny mózgowej, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GBA | 606463 | 1 | 230800 | Choroba Gauchera | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GBA2 | 609471 | 9 | 614409 | Paraplegia spastyczna, typ 46, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GBE1 | 607839 | 3 | 232500 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GCDH | 608801 | 19 | 231670 | Acyduria glutarowa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GCH1 | 600225 | 14 | 233910 | Hiperfenyloalaninemia, z niedoborem BH4, typ B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GCK | 138079 | 7 | 606176* | Utrwalona cukrzyca noworodkowa (PNDM) | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| GCM2 | 603716 | 6 | 618883 | Niedoczynność przytarczyc, rodzinna izolowana (FIH) 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GCNT2 | 600429 | 6 | 116700 | Zaćma 13, z fenotypem osoby dorosłej i | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GCSH | 238330 | 16 | 605899 | ?Encefalopatia glicynowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GDAP1 | 606598 | 8 | 608340 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, dziedziczenie recesywne pośrednie, typ A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GDF1 | 602880 | 19 | 208530 | Izomeria prawego przedsionka (zespół Ivemarka) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GDF5 | 601146 | 20 | 200700 | Chondrodysplazja, typu Grebego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GDF6 | 601147 | 8 | 615360 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GFER | 600924 | 16 | 613076 | Miopatia, postępująca mitochondrialna, z wrodzoną zaćmą, niedosłuchem, i opóźnieniem rozwoju | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GFM1 | 606639 | 3 | 609060 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GFPT1 | 138292 | 2 | 610542 | Miastenia, wrodzona, typ 12, z agregatami tubularnymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| GGCX | 137167 | 2 | 277450 | Czynniki krzepnięcia zależne od witaminy K, złożony niedobór, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GH1 | 139250 | 17 | 262400; 262650 | Niedobór hormonu wzrostu, izolowany, typ 1A; Zespół Kowarskiego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GHR | 600946 | 5 | 262500 | Karłowatość Larona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GHRHR | 139191 | 7 | 612781 | Niedobór hormonu wzrostu, izolowany, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GHSR | 601898 | 3 | 615925 | Niedobór hormonu wzrostu, częściowy izolowany | Dziedziczenie autosomalne |
| GINS1 | 610608 | 20 | 617827 | Niedobór odporności, typ 55 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GIPC3 | 608792 | 19 | 601869 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GJA1 | 121014 | 6 | 218400 | Dysplazja czaszkowo-przynasadowa, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GJB1 | 304040 | X | 302800 | Neuropatia Charcota-Marie-Tootha, dominująca sprzężona z chromosomem X, typ 1 | Sprzężony z chromosomem X |
| GJB2 | 121011 | 13 | 220290 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1A; Głuchota, dwugenowa, GJB2/GJB6 | Dziedziczenie autosomalne, dwugenowe (gen GJB6) |
| GJB6 | 604418 | 13 | 612645; 220290 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1B; Głuchota, dwugenowa GJB2/GJB6 | Dziedziczenie autosomalne, dwugenowe (gen GJB2) |
| GJC2 | 608803 | 1 | 613206 | Paraplegia spastyczna, typ 44, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLA | 300644 | X | 301500 | Choroba Fabry'ego | Sprzężony z chromosomem X |
| GLB1 | 611458 | 3 | 230500, 230600, 230650; 253010 | Gangliozydoza GM1, typy 1-3; Mukopolisacharydoza, typ 4B (Morquio) | Dziedziczenie autosomalne |
| GLDC | 238300 | 9 | 605899 | Encefalopatia glicynowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLDN | 608603 | 15 | 617194 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLE1 | 603371 | 9 | 253310; 611890 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów, typ 1; Wrodzona artrogrypoza z chorobą komórek rogu przedniego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLIS2 | 608539 | 16 | 611498 | Nefronoftyza, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLIS3 | 610192 | 9 | 610199 | Cukrzyca, noworodkowa, z wrodzoną niedoczynnością tarczycy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| GLRA1 | 138491 | 5 | 149400* | Hiperekpleksja, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| GLRB | 138492 | 4 | 614619 | Hiperekpleksja, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLRX5 | 609588 | 14 | 616860; 616859 | Niedokrwistość, syderoblastyczna, typ 3, oporna na pirydoksynę; Spastyczność, z początkiem w wieku dziecięcym, z hiperglicynemią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLUL | 138290 | 1 | 610015 | Niedobór glutaminy, wrodzony | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GLYCTK | 610516 | 3 | 220120 | Acyduria D-glicerynowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GM2A | 613109 | 5 | 272750 | Gangliozydoza GM2, wariant AB | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GMPPA | 615495 | 2 | 615510 | Zespół alakrima, achalazja i upośledzenie umysłowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GMPPB | 615320 | 3 | 615351 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia 14 | Dziedziczenie autosomalne |
| GNAT1 | 139330 | 3 | 616389 | Ślepota zmierzchowa, wrodzona stacjonarna, typ 1G | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNAT2 | 139340 | 1 | 613856 | Achromatopsja, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNB5 | 604447 | 15 | 617173; 617182 | Zaburzenia rozwoju intelektualnego z arytmią serca; Opóźnienie rozwoju mowy i ADHD/ zaburzenia funkcji poznawczych z lub bez arytmii serca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNE | 603824 | 9 | 605820 | Miopatia wtrętowa, typ 2 (miopatia Nonaki) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNMT | 606628 | 6 | 606664 | Niedobór N-metylotransferazy glicynowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNPAT | 602744 | 1 | 222765 | Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNPTAB | 607840 | 12 | 252500; 252600 | Mukolipidoza 2 alfa/beta; Mukolipidoza 3 alfa/ beta; | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNPTG | 607838 | 16 | 252605 | Mukolipidoza III gamma | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNRHR | 138850 | 4 | 146110 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy, typ 7, bez anosmii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GNS | 607664 | 12 | 252940 | Mukopolisacharydoza, typ 3D (zespół Sanfilippo typu D) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GORAB | 607983 | 1 | 231070 | Geroderma osteodysplastica | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| GOSR2 | 604027 | 17 | 614018 | Padaczka, postępująca miokloniczna, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GOT2 | 138150 | 16 | 618721 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 82 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GP1BA | 606672 | 17 | 231200 | Zespół Bernarda-Souliera, typ A1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GP1BB | 138720 | 22 | 231200 | Zespół Bernarda-Souliera, typ B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GP6 | 605546 | 19 | 614201 | Skaza krwotoczna, płytkowa, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GP9 | 173515 | 3 | 231200 | Zespół Bernarda-Souliera, typ C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPAA1 | 603048 | 8 | 617810 | Defekt biosyntezy glikozylofosfatydyloinozytolu 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPC6 | 604404 | 13 | 258315 | Omodysplazja, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPD1 | 138420 | 12 | 614480 | Hipertriglicerydemia, przemijająca dziecięca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPHN | 603930 | 14 | 615501 | Niedobór kofaktora molibdenowego C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPI | 172400 | 19 | 613470 | Niedokrwistość hemolityczna, niesferocytowa, spowodowana niedoborem izomerazy glukozo-fosforanowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPIHBP1 | 612757 | 8 | 615947 | Hiperlipoproteinemia, typ 1D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPR143 | 300808 | X | 300500 | Albinizm oczny, typ 1 (typ Nettleship-Falls) | Sprzężony z chromosomem X |
| GPR179 | 614515 | 17 | 614565 | Ślepota zmierzchowa, wrodzona stacjonarna (całkowita), typ 1E, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPR68 | 601404 | 14 | 617217 | Amelogenesis imperfecta, typ 2A6 (typ hipomaturacyjny) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPSM2 | 609245 | 1 | 604213 | Zespół Chudleya-McCulloughów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPT2 | 138210 | 16 | 616281 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 49 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GPX4 | 138322 | 19 | 250220 | Dysplazja kręgowo-przynasadowa, typu Sedaghatian | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRHL2 | 608576 | 8 | 616029 | Zespół dysplazja ektodermalna/niskorosłość | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRHPR | 604296 | 9 | 260000 | Hiperoksaluria, pierwotna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| GRID2 | 602368 | 4 | 616204 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRIK2 | 138244 | 6 | 611092 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRIN1 | 138249 | 9 | 617820 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z lub bez ruchów hiperkinetycznych i napadów drgawkowych, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRIP1 | 604597 | 12 | 617667 | Zespół Frasera 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRK1 | 180381 | 13 | 613411 | Choroba Oguchiego-2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRM1 | 604473 | 6 | 614831 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRM6 | 604096 | 5 | 257270 | Ślepota zmierzchowa, wrodzona stacjonarna (całkowita), typ 1B Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRN | 138945 | 17 | 614706 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GRXCR1 | 613283 | 4 | 613285 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GSC | 138890 | 14 | 602471 | Niskorosłość, atrezja przewodu słuchowego, hipoplazja żuchwy, nieprawidłowości układu kostnego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GSS | 601002 | 20 | 266130 | Niedobór syntetazy glutationowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GTF2H5 | 608780 | 6 | 616395 | Trichotiodystrofia, typ 3, z wrażliwością na światło słoneczne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GTPBP2 | 607434 | 6 | 617988 | Zespół Jaberiego-Elahiego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GTPBP3 | 608536 | 19 | 616198 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 23 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GUCY2C | 601330 | 12 | 614665 | Niedrożność smółkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GUCY2D | 600179 | 17 | 204000 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GUF1 | 617064 | 4 | 617065 | ?Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 40 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GUSB | 611499 | 7 | 253220 | Mukopolisacharydoza, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne |
| GYG1 | 603942 | 3 | 616199 | Miopatia z ciałkami poliglukozanowymi, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| GYS1 | 138570 | 19 | | 611556 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 0 mięśnie | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GYS2 | 138571 | 12 | | 240600 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 0 wątroba | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| GZF1 | 613842 | 20 | | 617662 | Wiotkość stawów, niskorosłość i krótkowzroczność | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| H6PD | 138090 | 1 | | 604931 | Niedobór reduktazy kortyzonu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HAAO | 604521 | 2 | | 617660 | Zespół wad kręgów, serca, nerek i kończyn 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HACE1 | 610876 | 6 | | 616756 | Paraplegia spastyczna i opóźnienie psychoruchowe z lub bez napadów drgawkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HADH | 601609 | 4 | | 231530 | Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HADHA | 600890 | 2 | | 609016; 609015 | Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCHAD); Niedobór mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HADHB | 143450 | 2 | | 609015 | Niedobór mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HAMP | 606464 | 19 | | 613313 | Hemochromatoza, typ 2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HARS1 | 142810 | 5 | HARS | 614504 | Zespół Ushera, typ 3B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HAX1 | 605998 | 1 | | 610738 | Neutropenia, ciężka wrodzona, typ 3, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HBA1 | 141800 | 16 | | 604131 | Talasemia, alfa- | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HBA2 | 141850 | 16 | | 604131 | Talasemia, alfa- | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HBB | 141900 | 11 | | 603903 | Hemoglobinopatia związana z genem HBB | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HCFC1 | 300019 | X | | 309541 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X 3 (kwasica metylomalonowa i homocysteinemia, typ cblX) | Sprzężony z chromosomem X |
| HELLS | 603946 | 10 | | 616911 | Zespół niedoboru odporności, niestabilności centromerowej i anomalii twarzy 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HEPACAM | 611642 | 11 | | 613925 | Leukoencefalopatia megalencefaliczna z torbielami podkorowymi 2A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HERC1 | 605109 | 15 | | 617011 | Makrocefalia, cechy dysmorficzne twarzy i opóźnienie psychoruchowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| HERC2 | 605837 | 15 | | 615516 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 38 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HES7 | 608059 | 17 | | 613686 | Dyzostoza kręgowo-żebrowa, typ 4, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HESX1 | 601802 | 3 | | 182230 | Niedobór hormonu wzrostu z nieprawidłowościami przysadki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HEXA | 606869 | 15 | | 272800 | Choroba Taya-Sachsa | Dziedziczenie autosomalne |
| HEXB | 606873 | 5 | | 268800 | Choroba Sandhoffa, postać niemowlęca, młodociana, dorosła | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HFM1 | 615684 | 1 | | 615724 | Zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HGD | 607474 | 3 | | 203500 | Alkaptonuria | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HGF | 142409 | 7 | DFNB39 | 608265 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 39 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HGSNAT | 610453 | 8 | | 252930 | Mukopolisacharydoza typu 3C (Zespół Sanfilippo C) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HIBCH | 610690 | 2 | | 250620 | Niedobór hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HIKESHI | 614908 | 11 | C11orf73 | 616881 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HINT1 | 601314 | 5 | | 137200 | Neuromiotonia i neuropatia aksonalna, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HJV | 608374 | 1 | HFE2 | 602390 | Hemochromatoza, typ 2A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HK1 | 142600 | 10 | | 605285 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4G | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HLCS | 609018 | 21 | | 253270 | Niedobór syntetazy holokarboksylazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HMGCL | 613898 | 1 | | 246450 | Niedobór liazy HMG-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HMGCS2 | 600234 | 1 | | 605911 | Niedobór syntazy-2 HMG-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HMOX1 | 141250 | 22 | | 614034 | Niedobór oksygenazy hemowej-1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HMX1 | 142992 | 4 | | 612109 | Zespół oczno-uszny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HNMT | 605238 | 2 | | 616739 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 51 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| HOGA1 | 613597 | 10 | 613616 | Hiperoksaluria, pierwotna, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HOXA1 | 142955 | 7 | 601536 | Atabaskański zespół dysgenezji pnia mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HOXB1 | 142968 | 17 | 614744 | Niedowład twarzy, dziedziczny wrodzony, 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HOXC13 | 142976 | 12 | 614931 | Dysplazja ektodermalna 9, typ włosy/paznokcie | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPCA | 142622 | 1 | 224500 | Dystonia 2, kręcz, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPD | 609695 | 12 | 276710 | Tyrozynemia, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPGD | 601688 | 4 | 259100 | Osteoartropatia przerostowa, pierwotna, typ 1 (pachydermoperiostoza) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPRT1 | 308000 | X | 300322 | Zespół Lescha-Nyhana | Sprzężony z chromosomem X |
| HPS1 | 604982 | 10 | 203300 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPS3 | 606118 | 3 | 614072 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPS4 | 606682 | 22 | 614073 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPS5 | 607521 | 11 | 614074 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPS6 | 607522 | 10 | 614075 | Zespół Hermanskiego-Pudlaka, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HPSE2 | 613469 | 10 | 236730 | Zespół moczowo-twarzowy, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HR | 602302 | 8 | 203655; 209500 | Alopecia universalis; Atrichia z wykwitami grudkowymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HSD11B2 | 614232 | 16 | 218030 | Pozorny nadmiar mineralokortykosteroidów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HSD17B10 | 300256 | X | 300438 | Choroba mitochondrialna HSD10 | Sprzężony z chromosomem X |
| HSD17B3 | 605573 | 9 | 264300 | Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XY spowodowane niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HSD17B4 | 601860 | 5 | 261515 | Niedobór białka dwufunkcyjnego D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HSD3B2 | 613890 | 1 | 201810 | Przerost nadnerczy, wrodzony, spowodowany niedoborem dehydrogenazy 3-beta-hydroksysteroidowej 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| HSD3B7 | 607764 | 16 | | 607765 | Defekt syntezy kwasów żółciowych, wrodzony, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HSPA9 | 600548 | 5 | | 616854 | Zespół Even-plus | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HSPD1 | 118190 | 2 | | 612233 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HSPG2 | 142461 | 1 | | 224410 | Dysplazja dyssegmentalna, typu Silverman-Handmaker | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HTRA1 | 602194 | 10 | | 600142 | Zespół CARASIL | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HTRA2 | 606441 | 2 | | 617248 | Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HYAL1 | 607071 | 3 | | 601492 | ?Mukopolisacharydoza, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HYDIN | 610812 | 16 | | 608647 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| HYLS1 | 610693 | 11 | | 236680 | Zespół hydrolethalus | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IARS1 | 600709 | 9 | IARS | 617093 | Opóźnienie wzrostu, zaburzenia rozwoju intelektualnego, hipotonia i hepatopatia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IBA57 | 615316 | 1 | | 615330 | Zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ICOS | 604558 | 2 | | 607594 | Niedobór odporności, pospolity zmienny, 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IDH3B | 604526 | 20 | | 612572 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 46 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IDS | 300823 | X | | 309900 | Mukopolisacharydoza, typ 2 | Sprzężony z chromosomem X |
| IDUA | 252800 | 4 | | 607014; 607015; 607016 | Mukopolisacharydoza, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne |
| IER3IP1 | 609382 | 18 | | 614231 | Zespół małogłowie, padaczka i cukrzyca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFNGR1 | 107470 | 6 | | 209950 | Niedobór odporności, typ 27A mykobakterioza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFNGR2 | 147569 | 21 | | 614889 | Niedobór odporności, typ 28 mykobakterioza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFT122 | 606045 | 3 | | 218330 | Dysplazja czaszkowo-ektodermalna 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFT140 | 614620 | 16 | | 617781; 266920 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 80; Dysplazja krótkich żeber 9 z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| IFT172 | 607386 | 2 | 615630 | Dysplazja krótkich żeber 10 z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFT43 | 614068 | 14 | 617866 | Dysplazja krótkich żeber 18 z polidaktylią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFT52 | 617094 | 20 | 617102 | Dysplazja krótkich żeber 16 z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFT80 | 611177 | 3 | 611263 | Dysplazja krótkich żeber, typ 2, z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IFT81 | 605489 | 12 | 617895 | Dysplazja krótkich żeber 19 z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IGF1 | 147440 | 12 | 608747 | Opóźnienie wzrostu z głuchotą i upośledzeniem umysłowym spowodowane niedoborem IGF1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IGF1R | 147370 | 15 | 270450* | Insulino-podobny czynnik wzrostu I, oporność na | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| IGFALS | 601489 | 16 | 615961 | Niedobór kwasolabilnej podjednostki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IGFBP7 | 602867 | 4 | 614224 | Makrotętniak tętnicy siatkówki ze zwężeniem nadzastawkowym tętnicy płucnej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IGHMBP2 | 600502 | 11 | 616155 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, aksonalna, typ 2S | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IGLL1 | 146770 | 22 | 613500 | Agammaglobulinemia 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IHH | 600726 | 2 | 607778 | Dysplazja kończyn i głowy kości udowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IKBKB | 603258 | 8 | 615592 | Niedobór odporności, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL10RA | 146933 | 11 | 613148 | Nieswoiste zapalenie jelit, typ 28, o wczesnym początku, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL10RB | 123889 | 21 | 612567 | Nieswoiste zapalenie jelit, typ 25, o wczesnym początku, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL11RA | 600939 | 9 | 614188 | Kraniosynostoza i wady zębów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL12B | 161561 | 5 | 614890 | Niedobór odporności, typ 29 mykobakterioza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL12RB1 | 601604 | 19 | 614891 | Niedobór odporności, typ 30 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL17RA | 605461 | 22 | 613953 | Niedobór odporności, typ 51 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL17RC | 610925 | 3 | 616445 | Kandydoza rodzinna, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| IL1RAPL1 | 300206 | X | 300143 | Upośledzenie umysłowe, sprzężona z chromosomem X, typ 21/34 | Sprzężony z chromosomem X |
| IL1RN | 147679 | 2 | 612852 | Jałowe wieloogniskowe zapalenie kości i szpiku z zapaleniem okostnej i krostkowicą | Dziedziczenie autosomalne |
| IL21R | 605383 | 16 | 615207 | Niedobór odporności, typ 56 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL2RA | 147730 | 10 | 606367 | Niedobór odporności typu 41, z limfoproliferacją i autoodpornością | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL2RG | 308380 | X | 300400 | Ciężki złożony niedobór odporności, sprzężony z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| IL36RN | 605507 | 2 | 614204 | Łuszczyca typu 14, krostkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IL7R | 146661 | 5 | 608971 | Ciężki złożony niedobór odporności, postać z brakiem limfocytów T, z obecnością limfocytów B/ komórek NK | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ILDR1 | 609739 | 3 | 609646 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 42 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IMPA1 | 602064 | 8 | 617323 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 59 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IMPG2 | 607056 | 3 | 613581 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 56 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| INPP5E | 613037 | 9 | 213300 | Zespół Joubert, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| INPP5K | 607875 | 17 | 617404 | Dystrofia mięśniowa, wrodzona, z zaćmą i niepełnosprawnością intelektualną | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| INPPL1 | 600829 | 11 | 258480 | Opsismodysplazja | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| INS | 176730 | 11 | 606176* | Utrwalona cukrzyca noworodkowa (PNDM) | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| INSR | 147670 | 19 | 610549 | Cukrzyca, insulinooporna, z rogowaceniem ciemnym, typ A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| INTS1 | 611345 | 7 | 618571 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z zaćmą, słabym wzrostem i cechami dysmorficznymi twarzy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| INVS | 243305 | 9 | 602088 | Nefronoftyza, typ 2, niemowląt | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IQCB1 | 609237 | 3 | 609254 | Zespół Seniora-Lokena, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IQCE | 617631 | 7 | 617642 | Polidaktylia, pozaosiowa, typ A7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IRAK4 | 606883 | 12 | 607676 | Niedobór odporności, typ 67 (niedobór IRAK4) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| IRF8 | 601565 | 16 | 614894 | Niedobór odporności, typ 32B, niedobór monocytów i komórek dendrytycznych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| IRX5 | 606195 | 16 | 611174 | Zespół Hamamy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ISCA1 | 611006 | 9 | 617613 | Zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ISCA2 | 615317 | 14 | 616370 | Zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ISCU | 611911 | 12 | 255125 | Miopatia z kwasicą mleczanową, dziedziczna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ISG15 | 147571 | 1 | 616126 | Niedobór odporności, typ 38 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITCH | 606409 | 20 | 613385 | Choroba autoimmunologiczna, wieloukładowa, z cechami dysmorfii twarzy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGA2B | 607759 | 17 | 273800 | Trombastenia Glanzmanna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGA3 | 605025 | 17 | 614748 | Śródmiąższowa choroba płuc, zespół nerczycowy i pęcherzowe oddzielanie się naskórka, wrodzone | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGA6 | 147556 | 2 | 226730 | Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać graniczna, ze zwężeniem odźwiernika | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGA7 | 600536 | 12 | 613204 | Dystrofia mięśniowa, wrodzona, spowodowana niedoborem ITGA7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGA8 | 604063 | 10 | 191830 | Hipodysplazja/aplazja nerek 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGB2 | 600065 | 21 | 116920 | Niedobór leukocytarnych cząstek adhezyjnych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGB3 | 173470 | 17 | 273800 | Trombastenia Glanzmanna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGB4 | 147557 | 17 | 226730 | Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać graniczna, z atrezją odźwiernika | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITGB6 | 147558 | 2 | 616221 | Amelogenesis imperfecta, typ 1H | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITK | 186973 | 5 | 613011 | Zespół limfoproliferacyjny 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITPA | 147520 | 20 | 616647 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ITPR1 | 147265 | 3 | 206700* | Zespół Gillespie | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| IVD | 607036 | 15 | 243500 | Kwasica izowalerianowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| IYD | 612025 | 6 | | 274800 | Dyshormonogeneza tarczycy, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| JAGN1 | 616012 | 3 | | 616022 | Neutropenia, ciężka wrodzona, 6, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| JAK3 | 600173 | 19 | | 600802 | Ciężki złożony niedobór odporności, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ z brakiem limfocytów T/obecnością limfocytów B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| JAM3 | 606871 | 11 | | 613730 | Krwotoczne zniszczenie mózgu, zwapnienie podwyściółkowe i zaćma | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| JUP | 173325 | 17 | | 601214 | Choroba Naxos | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KANK2 | 614610 | 19 | | 617783 | Zespół nerczycowy, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KARS1 | 601421 | 16 | KARS | 613916 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 89 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KATNB1 | 602703 | 16 | | 616212 | Lizencefalia 6, z małogłowiem | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KATNIP | 616650 | 16 | KIAA0556 | 616784 | Zespół Joubert 26 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KCNE1 | 176261 | 21 | | 612347 | Zespół Jervella i Lange-Nielsena 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KCNJ1 | 600359 | 11 | | 241200 | Zespół Barttera, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KCNJ10 | 602208 | 1 | | 612780 | Zespół SESAME | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KCNJ11 | 600937 | 11 | | "601820; 606176*" | Hipoglikemia hiperinsulinemiczna, typ 2 (wrodzony hiperinsulinizm); Utrwalona cukrzyca noworodkowa (PNDM) | Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| KCNJ13 | 603208 | 2 | | 614186 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KCNV2 | 607604 | 9 | | 610356 | Dystrofia czopków siatkówki, typ 3B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KCTD7 | 611725 | 7 | | 611726 | Padaczka, postępująca miokloniczna, typ 3, z lub bez inkluzji wewnątrzkomórkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KDM5C | 314690 | X | | 300534 | Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ Claes-Jensen | Sprzężony z chromosomem X |
| KDSR | 136440 | 18 | | 617526 | Erythrokeratodermia variabilis et progressiva 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KERA | 603288 | 12 | | 217300 | Cornea plana [Rogówka płaska] 2, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| KHDC3L | 611687 | 6 | | 614293 | Zaśniad groniasty, nawracający, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIAA0586 | 610178 | 14 | | 616546 | Dysplazja krótkich żeber 14 z polidaktylią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIAA0753 | 617112 | 17 | | 617127 | ?Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIAA1109 | 611565 | 4 | | 617822 | Zespół Alkuraya-Kucinskas | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIAA1549 | 613344 | 7 | | 618613 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 86 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIF14 | 611279 | 1 | | 617914; 616258 | Małogłowie 20, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne; ?Zespół Meckela 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIF1A | 601255 | 2 | | 614213; 610357 | Neuropatia, dziedziczna czuciowa, typ 2C; Paraplegia spastyczna, typ 30, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIF1C | 603060 | 17 | | 611302 | Ataksja spastyczna 2, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIF7 | 611254 | 15 | | 200990 | Zespół akrocallosalny; Zespół Joubert, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIFBP | 609367 | 10 | "KIF1BP; KIAA1279" | 609460 | Zespół okrężnicy olbrzymiej Goldberg-Shprintzena | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KISS1R | 604161 | 19 | | 614837 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy, typ 8, z lub bez anosmii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KIZ | 615757 | 20 | | 615780 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki 69 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KLHL3 | 605775 | 5 | | 614495 | Pseudohipoaldosteronizm, typ 2D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KLHL40 | 615340 | 3 | | 615348 | Miopatia nemalinowa, 8, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KLHL41 | 607701 | 2 | | 615731 | Miopatia nemalinowa 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KLHL7 | 611119 | 7 | | 617055 | Zespół potliwości indukowany chłodem 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KLK4 | 603767 | 19 | | 204700 | Amelogenesis imperfecta, typ 2A1 (typ hipomaturacyjny) | Dziedziczenie autosomalne |
| KLKB1 | 229000 | 4 | | 612423 | Niedobór czynnika Fletchera (prekalikreiny) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KNL1 | 609173 | 15 | CASC5 | 604321 | Małogłowie 4, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KPTN | 615620 | 19 | | 615637 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 41 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| KREMEN1 | 609898 | 22 | | 617392 | Dysplazja ektodermalna 13, typ włosy/zęby | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KRT10 | 148080 | 17 | | 113800* | Hiperkeratoza naskórkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| KRT14 | 148066 | 17 | | 601001 | Epidermolysis bullosa simplex [Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać zwykła] Dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KRT25 | 616646 | 17 | | 616760 | Wełniste włosy, dziedziczenie autosomalne recesywne 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KRT5 | 148040 | 12 | | 601001 | Epidermolysis bullosa simplex [Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać zwykła] Dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KRT85 | 602767 | 12 | | 602032 | Dysplazja ektodermalna 4, typ włosy/paznokcie | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KY | 605739 | 3 | | 617114 | Miopatia, miofibrylarna, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| KYNU | 605197 | 2 | | 617661 | Zespół wad kręgów, serca, nerek i kończyn, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| L1CAM | 308840 | X | | 307000; 303350; 304100 | Zespół L1 | Sprzężony z chromosomem X |
| L2HGDH | 609584 | 14 | | 236792 | Acyduria L-2-hydroksyglutarowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMA1 | 150320 | 18 | | 615960 | Zespół Porettiego-Boltshausera | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMA2 | 156225 | 6 | | 607855; 618138 | Dystrofia mięśniowa LAMA2-zależna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMA3 | 600805 | 18 | | 226700; 226650 | Postać graniczna pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB), typ Herlitz; JEB, typ non-Herlitz | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMB1 | 150240 | 7 | | 615191 | Lizencefalia, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMB2 | 150325 | 3 | | 609049; 614199 | Zespół Piersona; Zespół nerczycowy, typ 5, z lub bez nieprawidłowości oka | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMB3 | 150310 | 1 | | 226700; 226650 | Postać graniczna pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB), typ Herlitz; JEB, typ non-Herlitz | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMC2 | 150292 | 1 | | 226700; 226650 | Postać graniczna pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB), typ Herlitz; JEB, typ non-Herlitz | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAMC3 | 604349 | 9 | | 614115 | Malformacje korowe, potyliczne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LARGE1 | 603590 | 22 | LARGE | 613154; 608840 | Dystrofia mięśniowa-dystroglikanopatia, typ 6A i 6B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LARP7 | 612026 | 4 | | 615071 | Zespół Alazami | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| LARS1 | 151350 | 5 | LARS | 615438 | ?Zespół niewydolności wątroby niemowląt 1 (ILFS1) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LARS2 | 604544 | 3 | | 615300 | Zespół Perraulta, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LAT | 602354 | 16 | | 617514 | Niedobór odporności, typ 52 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LBR | 600024 | 1 | | 215140 | Dysplazja szkieletowa Greenberga | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LCA5 | 611408 | 6 | | 604537 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LCAT | 606967 | 16 | | 245900; 136120 | Rodzinny niedobór LCAT; Choroba rybiego oka | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LCK | 153390 | 1 | | 615758 | ?Niedobór odporności, typ 22 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LCT | 603202 | 2 | | 223000 | Niedobór laktazy, wrodzony | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LDHA | 150000 | 11 | | 612933 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LDLRAP1 | 605747 | 1 | | 603813 | Hipercholesterolemia, rodzinna, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LEMD2 | 616312 | 6 | | 212500 | Zaćma 46, o początku w wieku młodzieńczym | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LEP | 164160 | 7 | | 614962 | Otyłość, chorobowa, spowodowana niedoborem leptyny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LEPR | 601007 | 1 | | 614963 | Otyłość, chorobowa, spowodowana niedoborem receptora leptyny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LGI4 | 608303 | 19 | | 617468 | Arthrogryposis multiplex congenita, neurogenna, z defektem mieliny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LHB | 152780 | 19 | | 228300 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy, typ 23, z lub bez anosmii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LHCGR | 152790 | 2 | | 238320 | Hipoplazja komórek Leydiga | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LHFPL5 | 609427 | 6 | | 610265 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 67 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LHX3 | 600577 | 9 | | 221750 | Niedobór hormonu przysadki, złożony, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIAS | 607031 | 4 | | 614462 | Hiperglicynemia, kwasica mleczanowa i napady drgawkowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIFR | 151443 | 5 | | 601559 | Zespół Stüve-Wiedemanna /Zespół Schwartza-Jampela typu 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| LIG4 | 601837 | 13 | | 606593 | Zespół LIG4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIM2 | 154045 | 19 | | 615277 | Zaćma 19, wiele typów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LINS1 | 610350 | 15 | LINS | 614340 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 27 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIPA | 613497 | 10 | | 278000 | Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIPE | 151750 | 19 | | 615980 | Lipodystrofia, rodzinna częściowa, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIPH | 607365 | 3 | | 604379 | Hipotrychoza, typ 7 lub włosy wełniste, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2, z lub bez hipotrychozy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIPN | 613924 | 10 | | 613943 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIPT1 | 610284 | 2 | | 616299 | Niedobór lipoilotransferazy 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LIPT2 | 617659 | 11 | | 617668 | Encefalopatia, ciężka noworodkowa, z kwasicą mleczanową i nieprawidłowościami mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LMAN1 | 601567 | 18 | | 227300 | Złożony niedobór czynnika V i czynnika VIII, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LMBRD1 | 612625 | 6 | | 277380 | Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblF | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LMF1 | 611761 | 16 | | 246650 | Niedobór lipazy, złożony | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LMNA | 150330 | 1 | | 605588; 616516 | Zaburzenia związane z LMNA, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LMOD3 | 616112 | 3 | | 616165 | Miopatia nemalinowa 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LONP1 | 605490 | 19 | | 600373 | Zespół CODAS | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LOXHD1 | 613072 | 18 | | 613079 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 77 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LPAR6 | 609239 | 13 | | 278150 | Hipotrychoza, typ 8 lub włosy wełniste, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1, z lub bez hipotrychozy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LPIN1 | 605518 | 2 | | 268200 | Mioglobinuria, ostra nawracająca, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LPIN2 | 605519 | 18 | | 609628 | Zespół Majeeda | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LPL | 609708 | 8 | | 238600 | Niedobór lipazy lipoproteinowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| LRAT | 604863 | 4 | | 613341 | Wrodzona ślepota Lebera typu 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRBA | 606453 | 4 | | 614700 | Niedobór odporności, pospolity zmienny, 8, z autoodpornością | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRIG2 | 608869 | 1 | | 615112 | Zespół moczowo-twarzowy 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRIT3 | 615004 | 4 | | 615058 | Ślepota zmierzchowa, wrodzona stacjonarna (całkowita), 1F, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRMDA | 614537 | 10 | C10orf11 | 615179 | Albinizm, oczno-skórny, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRP2 | 600073 | 2 | | 222448 | Zespół Donnai-Barrowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRP4 | 604270 | 11 | | 212780 | Zespół syndaktylii Cenaniego-Lenza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRP5 | 603506 | 11 | | 259770 | Zespół osteoporoza-pseudoglejak | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRPAP1 | 104225 | 4 | | 615431 | Krótkowzroczność, typ 23, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRPPRC | 607544 | 2 | | 220111 | Zespół Leigha, typ francusko-kanadyjski | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRRC6 | 614930 | 8 | | 614935 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 19 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRSAM1 | 610933 | 9 | | 614436 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, aksonalna, typ 2P | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LRTOMT | 612414 | 11 | | 611451 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 63 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LSS | 600909 | 21 | | 616509 | Zaćma 44 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LTBP2 | 602091 | 14 | | 251750 | Mikrosferofakia i/lub rogówka olbrzymia, z ektopią soczewki i z lub bez jaskry wtórnej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LTBP3 | 602090 | 11 | | 601216 | Wady zębów i niskorosłość | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LTBP4 | 604710 | 19 | | 613177 | Cutis laxa [Skóra wiotka], dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LYRM7 | 615831 | 5 | | 615838 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego III, typu jądrowego 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LYST | 606897 | 1 | | 214500 | Zespół Chediaka-Higashiego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| LZTFL1 | 606568 | 3 | | 615994 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| LZTR1 | 600574 | 22 | | 605275 | Zespół Noonan, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAG | 159460 | 19 | | 616680 | Paraplegia spastyczna, typ 75, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAGI2 | 606382 | 7 | | 617609 | Zespół nerczycowy, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAK | 154235 | 6 | | 614181 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 62 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MALT1 | 604860 | 18 | | 615468 | Niedobór odporności, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAN1B1 | 604346 | 9 | | 614202 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAN2B1 | 609458 | 19 | | 248500 | Alfa-mannozydoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MANBA | 609489 | 4 | | 248510 | Mannozydoza, beta | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAP3K20 | 609479 | 2 | ZAK | 617760 | Miopatia centronuklearna, typ 6, z dysproporcją typu włókien | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAPKBP1 | 616786 | 15 | | 617271 | Nefronoftyza 20 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAPT | 157140 | 17 | | 260540 | Porażenie ponadjądrowe, postępujące atypowe (zespół parkinsonizmu) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MARS1 | 156560 | 12 | MARS | 615486 | Śródmiąższowa choroba płuc i choroba wątroby | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MARS2 | 609728 | 2 | | 611390 | Ataksja spastyczna, typ 3, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MARVELD2 | 610572 | 5 | | 610153 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 49 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MASP1 | 600521 | 3 | | 257920 | Zespół 3MC 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MAT1A | 610550 | 10 | | 250850 | Niedobór adenozylotransferazy metioninowej, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MATN3 | 602109 | 2 | | 608728 | ?Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MBOAT7 | 606048 | 19 | | 617188 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 57 | Dziedziczenie autosomalne |
| MC2R | 607397 | 18 | | 202200 | Niedobór glukokortykoidów spowodowany brakiem odpowiedzi na ACTH | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCCC1 | 609010 | 3 | | 210200 | Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| MCCC2 | 609014 | 5 | 210210 | Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCEE | 608419 | 2 | 251120 | Niedobór epimerazy metylomalonylo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCFD2 | 607788 | 2 | 613625 | Złożony niedobór czynnika V i czynnika VIII, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCIDAS | 614086 | 5 | 618695 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 42 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCM3AP | 603294 | 21 | 618124 | Neuropatia obwodowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, z lub bez upośledzenia rozwoju intelektualnego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCM4 | 602638 | 8 | 609981 | Niedobór odporności, typ 54 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCM9 | 610098 | 6 | 616185 | Dysgenezja jajników 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCOLN1 | 605248 | 19 | 252650 | Mukolipidoza typu 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MCPH1 | 607117 | 8 | 251200 | Małogłowie typu 1, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MDH2 | 154100 | 7 | 617339 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 51 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MECP2 | 300005 | X | 300673; 312750 | Encefalopatia, ciężka, noworodkowa; Zespół Retta | Sprzężony z chromosomem X |
| MECR | 608205 | 1 | 617282 | Dystonia, o początku w okresie dzieciństwa, z zanikiem nerwu wzrokowego i nieprawidłowościami jąder podstawy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MED17 | 603810 | 11 | 613668 | Małogłowie, pourodzeniowe postępujące, z drgawkami i atrofią mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MED23 | 605042 | 6 | 614249 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MED25 | 610197 | 19 | 616449 | Zespół Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MEFV | 608107 | 16 | 249100 | Rodzinna gorączka śródziemnomorska | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MEGF10 | 612453 | 5 | 614399 | Miopatia, arefleksja, niewydolność oddechowa i dysfagia, o wczesnym początku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MEGF8 | 604267 | 19 | 614976 | Zespół Carpentera, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MEOX1 | 600147 | 17 | 214300 | Zespół Klippla-Feila 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MERTK | 604705 | 2 | 613862 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 38 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| MESP2 | 605195 | 15 | 608681 | Dyzostoza kręgowo-żebrowa, typ 2, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| METTL23 | 615262 | 17 | 615942 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 44 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MFF | 614785 | 2 | 617086 | Encefalopatia spowodowana wadą rozszczepiania mitochondrialnego i peroksysomalnego, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MFN2 | 608507 | 1 | 617087 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, aksonalna, typ 2A2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MFRP | 606227 | 11 | 611040 | Mikroftalmia, izolowana typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MFSD2A | 614397 | 1 | 616486 | Małogłowie 15, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MFSD8 | 611124 | 4 | 610951 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MGAT2 | 602616 | 14 | 212066 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2a | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MGME1 | 615076 | 20 | 615084 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MGP | 154870 | 12 | 245150 | Zespół Keutela | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MICU1 | 605084 | 10 | 615673 | Miopatia z objawami pozapiramidowymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MIPEP | 602241 | 13 | 617228 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 31 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MITF | 156845 | 3 | 617306 | Zespół COMMAD | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MKKS | 604896 | 20 | 605231 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MKS1 | 609883 | 17 | 615990; 249000; 617121 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 13; Zespół Meckela, typ 1; Zespół Joubert, typ 28 | Dziedziczenie autosomalne |
| MLC1 | 605908 | 22 | 604004 | Leukoencefalopatia megalencefaliczna z torbielami podkorowymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MLPH | 606526 | 2 | 609227 | Zespół Griscelli, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MLYCD | 606761 | 16 | 248360 | Niedobór dekarboksylazy malonylo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MMAA | 607481 | 4 | 251100 | Acyduria metylomalonowa, wrażliwa na witaminę B12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MMAB | 607568 | 12 | 251110 | Acyduria metylomalonowa, wrażliwa na witaminę B12, typ cblB | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| MMACHC | 609831 | 1 | | 277400 | Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblC | Dziedziczenie autosomalne, dwugenowe (gen PRDX1) |
| MMADHC | 611935 | 2 | | 277410 | Homocystynuria, typ cblD, wariant 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MME | 120520 | 3 | | 617017* | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, aksonalna, typ 2T | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| MMP13 | 600108 | 11 | | 250400 | Dysplazja przynasadowa, typ Spahr | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MMP2 | 120360 | 16 | | 259600 | Wielocentryczna osteoliza, guzkowatość i artropatia (MONA) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MMP20 | 604629 | 11 | | 612529 | Amelogenesis imperfecta, typ 2A2 (typ hipomaturacyjny) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MMP21 | 608416 | 10 | | 616749 | Heterotaksja, trzewna, 7, dziedziczenie autosomalne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MMUT | 609058 | 6 | MUT | 251000 | Acyduria metylomalonowa, typ mut(0) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MOCOS | 613274 | 18 | | 603592 | Ksantynuria, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MOCS1 | 603707 | 6 | | 252150 | Niedobór kofaktora molibdenowego A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MOCS2 | 603708 | 5 | | 252160 | Niedobór kofaktora molibdenowego B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MOGS | 601336 | 2 | | 606056 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPC1 | 614738 | 6 | | 614741 | Niedobór mitochondrialnego nośnika pirogronianu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPDU1 | 604041 | 17 | | 609180 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1F | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPDZ | 603785 | 9 | | 615219 | Wodogłowie, wrodzone, typ 2, z lub bez nieprawidłowości mózgu lub oka | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPI | 154550 | 15 | | 602579 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPIG6B | 606520 | 6 | C6orf25 | 617441 | Małopłytkowość, niedokrwistość i zwłóknienie szpiku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPL | 159530 | 1 | | 604498 | Małopłytkowość, wrodzona, amegakariocytarna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPLKIP | 609188 | 7 | | 234050 | Trichotiodystrofia, typ 4 niewrażliwy na światło słoneczne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| MPO | 606989 | 17 | | 254600 | Niedobór mieloperoksydazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPV17 | 137960 | 2 | | 256810; 618400 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA typu 6 (postać mózgowo-wątrobowa); Choroba Charcota-Mariego-Tootha, aksonalna, typ 2EE | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MPZ | 159440 | 1 | | 145900* | Choroba Dejerine'a i Sottasa | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| MRAP | 609196 | 21 | | 607398 | Niedobór glukokortykoidów, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MRE11 | 600814 | 11 | MRE11A | 604391 | Zaburzenie podobne do zespołu ataksja-teleangiektazja 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MRPS16 | 609204 | 10 | | 610498 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MRPS22 | 605810 | 3 | | 611719 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MRPS34 | 611994 | 16 | | 617664 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 32 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MSH3 | 600887 | 5 | | 617100 | Rodzinna polipowatość gruczolakowata, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MSMO1 | 607545 | 4 | | 616834 | Małogłowie, zaćma wrodzona i łuszczycopodobne zapalenie skóry | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MSRB3 | 613719 | 12 | | 613718 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 74 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MSTO1 | 617619 | 1 | | 617675* | Miopatia, mitochondrialna, i ataksja | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| MTFMT | 611766 | 15 | | 614947 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MTHFD1 | 172460 | 14 | | 617780 | Złożony niedobór odporności i niedokrwistość megaloblastyczna z lub bez hiperhomocysteinemii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MTHFR | 607093 | 1 | | 236250 | Homocystynuria spowodowana niedoborem MTHFR | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MTM1 | 300415 | X | | 310400 | Miopatia miotubularna, sprzężona z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| MTMR2 | 603557 | 11 | | 601382 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4B1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MTO1 | 614667 | 6 | | 614702 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MTR | 156570 | 1 | | 250940 | Homocystynuria - niedokrwistość megaloblastyczna, typ komplementacyjny cblG | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MTRR | 602568 | 5 | | 236270 | Homocystynuria - niedokrwistość megaloblastyczna, typ cbl E | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| MTTP | 157147 | 4 | | 200100 | Abetalipoproteinemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MUSK | 601296 | 9 | | 208150; 616325 | Sekwencja deformacyjna akinezji płodu, typ 1; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 9, związany z niedoborem receptora acetylocholiny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MUTYH | 604933 | 1 | | 608456 | Gruczolaki mnogie jelita grubego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MVK | 251170 | 12 | | 610377 | Acyduria mewalonianowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYBPC1 | 160794 | 12 | | 614915 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYD88 | 602170 | 3 | | 612260 | Niedobór odporności, typ 68 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYH2 | 160740 | 17 | | 605637 | Miopatia proksymalna i oftalmoplegia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYMK | 615345 | 9 | TMEM8C | 254940 | Zespół Careya-Finemana-Zitera | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO15A | 602666 | 17 | | 600316 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO18B | 607295 | 22 | | 616549 | Zespół Klippla-Feila, typ 4, dziedziczenie autosomalne recesywne, z miopatią i cechami dysmorfii twarzy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO1E | 601479 | 15 | | 614131 | Stwardnienie kłębuszków nerkowych, ogniskowe segmentowe, 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO3A | 606808 | 10 | | 607101 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 30 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO5A | 160777 | 15 | | 214450 | Zespół Griscelli, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO5B | 606540 | 18 | | 251850 | Choroba wtrętowa mikrokosmków | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO6 | 600970 | 6 | | 607821 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 37 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYO7A | 276903 | 11 | | 276900; 600060 | Zespół Ushera, typ 1B; Głuchota, Dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| MYPN | 608517 | 10 | | 617336 | Miopatia nemalinowa, typ 11, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne |
| NADK2 | 615787 | 5 | | 616034 | Niedobór reduktazy 2,4-dienoilo-CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NAGA | 104170 | 22 | | 609241 | Choroba Schindlera, typ I | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NAGLU | 609701 | 17 | | 252920 | Mukopolisacharydoza, typ 3B (Sanfilippo B) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| NAGS | 608300 | 17 | | 237310 | Niedobór syntazy N-acetyloglutaminianu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NALCN | 611549 | 13 | | 615419 | Hipotonia, niemowlęca, z opóźnieniem psychoruchowym i charakterystycznymi rysami twarzy 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NANS | 605202 | 9 | | 610442 | Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Camera-Genevieve | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NARS2 | 612803 | 11 | | 616239 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 24 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NAXE | 608862 | 1 | APOA1BP | 617186 | Encefalopatia, postępująca, o wczesnym początku, z obrzękiem mózgu i/lub leukoencefalopatią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NBAS | 608025 | 2 | | 616483; 614800 | Zespół niewydolności wątroby niemowląt, typ 2; Niskorosłość, zanik nerwu wzrokowego i anomalia Pelgera-Huëta | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NBEAL2 | 614169 | 3 | | 139090 | Zespół szarych płytek | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NBN | 602667 | 8 | | 251260 | Zespół Nijmegen | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NCAPD3 | 609276 | 11 | | 617984 | Małogłowie 22, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NCF1 | 608512 | 7 | | 233700 | Przewlekła choroba ziarniniakowa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NCF2 | 608515 | 1 | | 233710 | Przewlekła choroba ziarniniakowa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NCF4 | 601488 | 22 | | 613960 | Przewlekła choroba ziarniniakowa, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDE1 | 609449 | 16 | | 614019 | Lizencefalia, typ 4 (z małogłowiem) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDP | 300658 | X | | 310600 | Choroba Norriego | Sprzężony z chromosomem X |
| NDRG1 | 605262 | 8 | | 601455 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDST1 | 600853 | 5 | | 616116 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 46 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFA10 | 603835 | 2 | | 618243 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 22 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFA11 | 612638 | 19 | | 618236 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFA12 | 614530 | 12 | | 618244 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 23 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFA2 | 602137 | 5 | | 618235 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| NDUFA9 | 603834 | 12 | | 618247 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 26 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFAF1 | 606934 | 15 | | 618234 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFAF2 | 609653 | 5 | | 618233 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFAF3 | 612911 | 3 | | 618240 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFAF5 | 612360 | 20 | | 618238 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFAF6 | 612392 | 8 | | 618239 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 17 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFB3 | 603839 | 2 | | 618246 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFB9 | 601445 | 8 | | 618245 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 24 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFS1 | 157655 | 2 | | 618226 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFS2 | 602985 | 1 | | 618228 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFS3 | 603846 | 11 | | 618230 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFS4 | 602694 | 5 | | 252010 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFS6 | 603848 | 5 | | 618232 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFS7 | 601825 | 19 | | 618224 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFS8 | 602141 | 11 | | 618222 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFV1 | 161015 | 11 | | 618225 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NDUFV2 | 600532 | 18 | | 618229 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NEB | 161650 | 2 | | 256030 | Miopatia nemalinowa typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NECTIN1 | 600644 | 11 | PVRL1 | 225060 | Zespół rozszczep wargi/podniebienia - dysplazja ektodermalna - Rozszczep ustno-twarzowy 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NECTIN4 | 609607 | 1 | PVRL4 | 613573 | Zespół dysplazja ektodermalna - syndaktylia, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| NEFL | 162280 | 8 | 607734 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 1F | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NEK1 | 604588 | 4 | 263520 | Dysplazja krótkich żeber, typ 6, z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NEK8 | 609799 | 17 | 615415 | Dysplazja nerkowo-wątrobowo-trzustkowa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NEK9 | 609798 | 14 | 617022 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NEU1 | 608272 | 6 | 256550 | Sialidoza, typ 1 i typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NEUROG3 | 604882 | 10 | 610370 | Biegunka 4, zaburzenia wchłaniania, wrodzona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NFU1 | 608100 | 2 | 605711 | Zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NGF | 162030 | 1 | 608654 | Neuropatia, dziedziczna czuciowa i autonomiczna, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NGLY1 | 610661 | 3 | 615273 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji | Dziedziczenie autosomalne |
| NHEJ1 | 611290 | 2 | 611291 | Ciężki złożony niedobór odporności z małogłowiem, opóźnieniem wzrostu i wrażliwością na promieniowanie jonizujące | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NHLRC1 | 608072 | 6 | 254780 | Padaczka, postępująca miokloniczna, typ 2B (Lafora) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NHP2 | 606470 | 5 | 613987 | Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne typu 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NIN | 608684 | 14 | 614851 | Zespół Seckela, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NIPAL4 | 609383 | 5 | 612281 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NKX2-6 | 611770 | 8 | 217095 | Wady stożka i pnia naczyniowego serca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NKX3-2 | 602183 | 4 | 613330 | Dysplazja kręgowo-wielkonasadowo-przynasadowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NKX6-2 | 605955 | 10 | 617560 | Ataksja spastyczna 8, dziedziczenie autosomalne recesywne, z leukodystrofią hipomielinizacyjną | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NLRP1 | 606636 | 17 | 617388* | Autozapalenie z zapaleniem stawów i dyskeratozą | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| NLRP7 | 609661 | 19 | 231090 | Zaśniad groniasty, nawracający, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NME8 | 607421 | 7 | 610852 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| NMNAT1 | 608700 | 1 | 608553 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NNT | 607878 | 5 | 614736 | Niedobór glikokortykoidów 4, z lub bez niedoboru mineralokortykosteroidów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NOP10 | 606471 | 15 | 224230 | Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPC1 | 607623 | 18 | 257220 | Choroba Niemanna-Picka, typ C1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPC2 | 601015 | 14 | 607625 | Choroba Niemanna-Picka, typ C2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPHP1 | 607100 | 2 | 609583 | Zespół Joubert typu 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPHP3 | 608002 | 3 | 267010 | Zespół Meckela typu 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPHP4 | 607215 | 1 | 606966 | Nefronoftyza typu 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPHS1 | 602716 | 19 | 256300 | Zespół nerczycowy, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPHS2 | 604766 | 1 | 600995 | Zespół nerczycowy, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NPR2 | 108961 | 9 | 602875 | Dysplazja akromezomeliczna, typ Maroteaux | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NR0B1 | 300473 | X | 300200 | Hipoplazja nadnerczy, wrodzona | Sprzężony z chromosomem X |
| NR1H4 | 603826 | 12 | 617049 | Cholestaza, postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NR2E3 | 604485 | 15 | "268100; 611131*" | Zespół wzmożonej aktywności czopków krótkofalowych(Goldmann-Favre); Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 37 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NRL | 162080 | 14 | 613750* | Zwyrodnienie siatkówki, dziedziczenie autosomalne recesywne typu "clumped pigment" [zbrylonego barwnika] | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| NRXN1 | 600565 | 2 | 614325 | Zespół podobny do zespołu Pitta-Hopkinsa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NSMCE2 | 617246 | 8 | 617253 | Zespół Seckela, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NSUN2 | 610916 | 5 | 611091 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NT5C2 | 600417 | 10 | 613162 | Paraplegia spastyczna, typ 45, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NT5C3A | 606224 | 7 | 266120 | Niedokrwistość, hemolityczna, spowodowana niedoborem UMPH1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| NT5E | 129190 | 6 | | 211800 | Zwapnienie stawów i tętnic | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NTHL1 | 602656 | 16 | | 616415 | Rodzinna polipowatość gruczolakowata, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NTRK1 | 191315 | 1 | | 256800 | Obojętność na ból, wrodzona, z anhydrozą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NUBPL | 613621 | 14 | | 618242 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NUP107 | 607617 | 12 | | 616730 | Zespół nerczycowy, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NUP62 | 605815 | 19 | | 271930 | Zwyrodnienie nigrostriatalne, niemowląt | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| NUP93 | 614351 | 16 | | 616892 | Zespół nerczycowy, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OAT | 613349 | 10 | | 258870 | Zanik girlandowaty naczyniówki i siatkówki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OBSL1 | 610991 | 2 | | 612921 | Zespół 3M 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OCA2 | 611409 | 15 | | 203200 | Albinizm oczno-skórny typu 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OCLN | 602876 | 5 | | 251290 | Zespół pseudo-TORCH, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OCRL | 300535 | X | | 309000; 300555 | Zespół Lowe'a; choroba Denta typu 2 | Sprzężony z chromosomem X |
| ODAD1 | 615038 | 19 | CCDC114 | 615067 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 20 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ODAD2 | 615408 | 10 | ARMC4 | 615451 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 23 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ODAD3 | 615956 | 19 | CCDC151 | 616037 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 30 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OPA1 | 605290 | 3 | | 210000 | Zespół Behra | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OPA3 | 606580 | 19 | | 258501 | Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OPHN1 | 300127 | X | | 300486 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, z hipoplazją móżdżku i charakterystycznym wyglądem twarzy | Sprzężony z chromosomem X |
| OPTN | 602432 | 10 | | 613435 | Stwardnienie zanikowe boczne, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ORAI1 | 610277 | 12 | | 612782 | Niedobór odporności, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| ORC1 | 601902 | 1 | | 224690 | Zespół Meiera-Gorlina, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ORC4 | 603056 | 2 | | 613800 | Zespół Meiera-Gorlina, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ORC6 | 607213 | 16 | | 613803 | Zespół Meiera-Gorlina, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OSGEP | 610107 | 14 | | 617729 | Zespół Gallowaya-Mowata 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OSTM1 | 607649 | 6 | | 259720 | Osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OTC | 300461 | X | | 311250 | Niedobór transkarbamylazy ornityny | Sprzężony z chromosomem X |
| OTOA | 607038 | 16 | | 607039 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 22 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OTOF | 603681 | 2 | | 601071 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OTOG | 604487 | 11 | | 614945 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 18B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OTOGL | 614925 | 12 | | 614944 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 84B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OTUD6B | 612021 | 8 | | 617452 | Zaburzenia rozwoju intelektualnego z cechami dysmorfii twarzy, drgawkami i nieprawidłowościami dystalnych odcinków kończyn | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OTULIN | 615712 | 5 | FAM105B | 617099 | Zespół autozapalenia, zapalenia tkanki tłuszczowej i zapalenia skóry | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| OXCT1 | 601424 | 5 | | 245050 | Niedobór transferazy sukcynylo-CoA:3-oksokwasu CoA | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| P2RY12 | 600515 | 3 | | 609821 | Skaza krwotoczna, płytkowa, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| P3H1 | 610339 | 1 | LEPRE1 | 610915 | Wrodzona łamliwość kości, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| P3H2 | 610341 | 3 | LEPREL1 | 614292 | Krótkowzroczność, wysoka, z zaćmą i zwyrodnieniem ciałka szklistego i siatkówki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PADI3 | 606755 | 1 | | 191480 | Zespół włosów niedających się uczesać | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PADI6 | 610363 | 1 | | 617234 | Preimplantacyjna śmiertelność zarodków 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PAH | 612349 | 12 | | 261600 | Fenyloketonuria | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PAK3 | 300142 | X | | 300558 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, typ 30 | Sprzężony z chromosomem X |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| PALB2 | 610355 | 16 | | 610832 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna N | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PAM16 | 614336 | 16 | | 613320 | Dysplazja kręgowo-przynasadowa, typu Megarbane-Dagher-Melike | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PANK2 | 606157 | 20 | | 234200 | Neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu typu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PAPSS2 | 603005 | 10 | | 612847 | Brachyolmia typu 4 z łagodnymi zmianami nasadowymi i przynasadowymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PARK7 | 602533 | 1 | | 606324 | Choroba Parkinsona, typ 7, dziedziczenie autosomalne recesywne, o wczesnym początku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PARN | 604212 | 16 | | 616353 | Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne |
| PATL2 | 614661 | 15 | | 617743 | Defekt dojrzewania oocytów 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PAX7 | 167410 | 1 | | 268220 | Mięsak komórek prążkowanych 2, postać pęcherzykowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PC | 608786 | 11 | | 266150 | Niedobór karboksylazy pirogronianowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCARE | 613425 | 2 | C2orf71 | 613428 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 54 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCBD1 | 126090 | 10 | | 264070 | Hiperfenyloalaninemia, z niedoborem BH4, typ D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCCA | 232000 | 13 | | 606054 | Kwasica propionowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCCB | 232050 | 3 | | 606054 | Kwasica propionowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCDH12 | 605622 | 5 | | 251280 | Małogłowie, drgawki, spastyczność i zwapnienie mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCDH15 | 605514 | 10 | | 609533; 601067 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 23; Zespół Ushera, typ 1D/F dwugenowy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCK2 | 614095 | 14 | | 261650 | Niedobór PEPCK, mitochondrialny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCNT | 605925 | 21 | | 210720 | Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna mikrocefaliczna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCSK1 | 162150 | 5 | | 600955 | Otyłość z zaburzeniami przetwarzania prohormonów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PCYT1A | 123695 | 3 | | 608940 | Dysplazja kręgowo-przynasadowa z dystrofią czopkowo-pręcikową | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDE10A | 610652 | 6 | | 616921 | Dyskineza, kończyn, ust i twarzy z początkiem w wieku niemowlęcym | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| PDE6A | 180071 | 5 | 613810 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typu 43 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDE6B | 180072 | 4 | 613801 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typu 40 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDE6C | 600827 | 10 | 613093 | Dystrofia czopków typu 3B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDE6G | 180073 | 17 | 613582 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki typu 57 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDE6H | 601190 | 12 | 610024* | Dystrofia czopków siatkówki 3 i achromatopsja 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| PDHA1 | 300502 | X | 312170 | Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E1-alfa | Sprzężony z chromosomem X |
| PDHB | 179060 | 3 | 614111 | Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E1-beta | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDHX | 608769 | 11 | 245349 | Kwasica mleczanowa spowodowana niedoborem PDX1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDP1 | 605993 | 8 | 608782 | Niedobór fosfatazy dehydrogenazy pirogronianowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDSS1 | 607429 | 10 | 614651 | Niedobór koenzymu Q10, pierwotny, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDSS2 | 610564 | 6 | 614652 | Niedobór koenzymu Q10, pierwotny, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDX1 | 600733 | 13 | 260370 | Agenezja trzustki typu 1 | Dziedziczenie autosomalne |
| PDXK | 179020 | 21 | 618511 | Neuropatia, dziedziczna ruchowa i czuciowa, typ VIC, z zanikiem nerwu wzrokowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PDZD7 | 612971 | 10 | 618003; 605472 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 57; Zespół Ushera, typ 2C, dwugenowy | Dziedziczenie autosomalne, dwugenowe (gen ADGRV1) |
| PEPD | 613230 | 19 | 170100 | Niedobór prolidazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PET100 | 614770 | 19 | 619055 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego IV, typu jądrowego 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX1 | 602136 | 7 | 234580 | Zespół Heimlera typu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX10 | 602859 | 1 | 614870; 614871 | Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 6A (zespół Zellwegera); Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 6B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX11B | 603867 | 1 | 614920 | ?Zaburzenia biogenezy peroksymów 14B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| PEX12 | 601758 | 17 | 614859 | Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 3A (Zellweger) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX13 | 601789 | 2 | 614883; 614885 | Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 11A (zespół Zellwegera); Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 11B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX14 | 601791 | 1 | 614887 | Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 13A (zespół Zellwegera) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX16 | 603360 | 11 | 614876; 614877 | Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 8A (zespół Zellwegera); Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 8B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX19 | 600279 | 1 | 614886 | Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 12A (zespół Zellwegera) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX2 | 170993 | 8 | 614866 | Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 5A (Zellweger) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX26 | 608666 | 22 | 614872 | Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 7A (Zellweger) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX3 | 603164 | 6 | 614882 | Zaburzenia biogenezy peroksymów, typ 10A (zespół Zellwegera) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX5 | 600414 | 12 | 214110 | Zaburzenia biogenezy peroksysomu typu 2A (Zellweger) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX6 | 601498 | 6 | 614862; 616617*; 614863 | Zaburzenia biogenezy peroksysomów, typ 4A (zespół Zellwegera); Zaburzenia biogenezy peroksysomów, typ 4B; zespół Heimlera 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PEX7 | 601757 | 6 | 215100 | Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PFKM | 610681 | 12 | 232800 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PGAM2 | 612931 | 7 | 261670 | Choroba spichrzeniowa glikogenu X | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PGAP1 | 611655 | 2 | 615802 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 42 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PGAP2 | 615187 | 11 | 614207 | Zespół hiperfosfatazji z upośledzeniem umysłowym 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PGAP3 | 611801 | 17 | 615716 | Zespół hiperfosfatazji z upośledzeniem umysłowym 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PGK1 | 311800 | X | 300653 | Niedobór kinazy fosfoglicerynianowej 1 | Sprzężony z chromosomem X |
| PGM1 | 171900 | 1 | 614921 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1t | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PGM3 | 172100 | 6 | 615816 | Niedobór odporności, typ 23 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PHF8 | 300560 | X | 300263 | Zespół upośledzenia umysłowego, sprzężony z chromosomem X, typ Siderius | Sprzężony z chromosomem X |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| PHGDH | 606879 | 1 | 256520; 601815 | Zespół Neua-Laxovy, typ 1; Niedobór kinazy fosfolicerynianowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PHKB | 172490 | 16 | 261750 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 9B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PHKG2 | 172471 | 16 | 613027 | Choroba spichrzeniowa glikogenu typu 9c | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PHOX2A | 602753 | 11 | 602078 | Zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych, wrodzone, 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PHYH | 602026 | 10 | 266500 | Choroba Refsuma | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PI4KA | 600286 | 22 | 616531 | Polimikrogyria, okolic bruzd Sylwiusza, z hipoplazją móżdżku i artrogrypozą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIBF1 | 607532 | 13 | 617767 | Zespół Joubert 33 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIEZO1 | 611184 | 16 | 616843 | Obrzęk limfatyczny, dziedziczny, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIEZO2 | 613629 | 18 | 617146 | Artrogrypoza, dystalna, z upośledzeniem propriocepcji i dotyku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGC | 601730 | 1 | 617816 | Defekt biosyntezy glikozylofosfatydyloinozytolu 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGG | 616918 | 4 | 616917 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 53 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGL | 605947 | 17 | 280000 | Zespół neuroektodermalny Zunicha | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGM | 610273 | 1 | 610293 | Niedobór glikozylofosfatydyloinozytolu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGN | 606097 | 18 | 614080 | Zespół mnogich wrodzonych anomalii-hipotonii-napadów padaczkowych, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGO | 614730 | 9 | 614749 | Zespół hiperfosfatazji z upośledzeniem umysłowym 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGT | 610272 | 20 | 615398 | Zespół mnogich wrodzonych anomalii-hipotonii-napadów padaczkowych 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGV | 610274 | 1 | 239300 | Zespół hiperfosfatazji z upośledzeniem umysłowym 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGW | 610275 | 17 | 616025 | Defekt biosyntezy glikozylofosfatydyloinozytolu 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PIGY | 610662 | 4 | 616809 | Zespół hiperfosfatazji z upośledzeniem umysłowym 6 | Dziedziczenie autosomalne |
| PINK1 | 608309 | 1 | 605909 | Choroba Parkinsona, typ 6, o wczesnym początku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| PIP5K1C | 606102 | 19 | | 611369 | Letalny zespół wrodzonych przykurczów, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PJVK | 610219 | 2 | DFNB59 | 610220 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 59 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PKD1L1 | 609721 | 7 | | 617205 | Heterotaksja, trzewna, 8, dziedziczenie autosomalne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PKHD1 | 606702 | 6 | | 263200 | Wielotorbielowatość nerek typu 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PKLR | 609712 | 1 | | 266200 | Niedobór kinazy pirogronianowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PKP1 | 601975 | 1 | | 604536 | Zespół dysplazja ektodermalna/krucha skóra | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLA2G6 | 603604 | 22 | | 256600 | Dziecięca dystrofia neuroaksonalna typu 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLAA | 603873 | 9 | | 617527 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z postępującym małogłowiem, spastycznością i nieprawidłowościami mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLCB1 | 607120 | 20 | | 613722 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLCB4 | 600810 | 20 | | 614669* | Zespół uszno-kłykciowy, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| PLCD1 | 602142 | 3 | | 151600 | Choroba paznokci, wrodzona niesyndromiczna, typ 3 (leukonychia) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLCE1 | 608414 | 10 | | 610725 | Zespół nerczycowy, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLD1 | 602382 | 3 | | 212093 | Wada zastawkowa serca, rozwojowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLEC | 601282 | 8 | | 226670 | Epidermolysis bullosa simplex [Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać zwykła] z dystrofią mięśni | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLEKHG5 | 611101 | 1 | | 615376 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, dziedziczenie recesywne pośrednie, typ C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLG | 173350 | 6 | | 217090 | Niedobór plazminogenu, typ I | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLK4 | 605031 | 4 | | 616171 | Małogłowie i chorioretinopatia, dziedziczenie autosomalne recesywne, 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLOD1 | 153454 | 1 | | 225400 | Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny, 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLOD2 | 601865 | 3 | | 609220 | Zespół Brucka 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PLOD3 | 603066 | 7 | | 612394 | Niedobór hydroksylazy lizylowej 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| PLP1 | 300401 | X | | 312080 | Choroba Pelizaeusa-Merzbachera | Sprzężony z chromosomem X |
| PLPBP | 604436 | 8 | PROSC | 617290 | Padaczka, o wczesnym początku, zależna od witaminy B6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PMM2 | 601785 | 16 | | 212065 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PMP22 | 601097 | 17 | | 145900* | Choroba Dejerine'a i Sottasa | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| PMPCA | 613036 | 9 | | 213200 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PMPCB | 603131 | 7 | | 617954 | Zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PNKP | 605610 | 19 | | 616267; 613402 | Ataksja-apraksja okoruchowa, typ 4; Małogłowie, drgawki i opóźnienie rozwoju | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PNP | 164050 | 14 | | 613179 | Niedobór odporności spowodowany niedoborem fosforylazy nukleozydów purynowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PNPLA1 | 612121 | 6 | | 615024 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PNPLA2 | 609059 | 11 | | 610717 | Choroba spichrzania lipidów neutralnych z miopatią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PNPLA6 | 603197 | 19 | | 215470; 275400; 612020 | Zespół Bouchera-Neuhausera; Zespół Olivera-McFarlane"a; Paraplegia spastyczna, typ 39, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne |
| PNPO | 603287 | 17 | | 610090 | Niedobór oksydazy 5'-fosforanu pirydoksyaminy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PNPT1 | 610316 | 2 | | 614932 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POC1A | 614783 | 3 | | 614813 | Niskorosłość, onychodysplazja, dysmorfia twarzy i hipotrychoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POC1B | 614784 | 12 | | 615973 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa 20 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POLE | 174762 | 12 | | 615139 | Zespół FILS | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POLG | 174763 | 15 | | 203700; 613662; 607459 | Zaburzenia związane z mutacjami w genie POLG | Dziedziczenie autosomalne |
| POLH | 603968 | 6 | | 278750 | Skóra pergaminowa, wariant typ | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POLR1C | 610060 | 6 | | 616494; 248390 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 11; Zespół Treachera-Collinsa 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POLR1D | 613715 | 13 | | 613717* | Zespół Treachera-Collinsa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| POLR3A | 614258 | 10 | 607694 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POLR3B | 614366 | 12 | 614381 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POMC | 176830 | 2 | 609734 | Otyłość, niewydolność nadnerczy i rude włosy spowodowane niedoborem POMC | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POMGNT1 | 606822 | 1 | 253280; 613151; 613157 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 3A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 3B; Typ 3C (dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 15 [LGMDR15]) | Dziedziczenie autosomalne |
| POMGNT2 | 614828 | 3 | 614830; 618135 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 8A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 8C; (dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 24 [LGMDR24]) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POMK | 615247 | 8 | 615249 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia (wrodzona z anomaliami mózgu i oka), typ A, 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POMP | 613386 | 13 | 601952 | Rogowacenie liniowe z wrodzoną rybią łuską i rogowcem twardzinowym | Dziedziczenie autosomalne |
| POMT1 | 607423 | 9 | 236670; 613155; 609308 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 1A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 1B; Typ 1C (dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 11 [LGMD R11]) | Dziedziczenie autosomalne |
| POMT2 | 607439 | 14 | 613150; 613156; 613158 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia, typ 2A (Zespół Walkera-Warburg); Typ 2B; Typ 2C (dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 14 [LGMD R14]) | Dziedziczenie autosomalne |
| POP1 | 602486 | 8 | 617396 | Dysplazja anauksetyczna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POR | 124015 | 7 | 201750 | Zespół Antleya-Bixlera z wadami narządów płciowych i zaburzeniami steroidogenezy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| POU1F1 | 173110 | 3 | 613038* | Niedobór hormonu przysadki, złożony, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| POU3F4 | 300039 | X | 304400 | Głuchota, sprzężona z chromosomem X, typ 2 | Sprzężony z chromosomem X |
| PPA2 | 609988 | 4 | 617222 | Ostra niewydolność serca, niemowląt | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PPIB | 123841 | 15 | 259440 | Wrodzona łamliwość kości, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PPM1K | 611065 | 4 | 615135 | ?Choroba syropu klonowego, wariant łagodny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PPP1R15B | 613257 | 1 | 616817 | Małogłowie, niskorosłość i zaburzony metabolizm glukozy 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PPT1 | 600722 | 1 | 256730 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PQBP1 | 300463 | X | 309500 | Zespół Renpenninga | Sprzężony z chromosomem X |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| PRCD | 610598 | 17 | | 610599 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 36 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRDM12 | 616458 | 9 | | 616488 | Neuropatia, dziedziczna czuciowa i autonomiczna, typ VIII | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRDM5 | 614161 | 4 | | 614170 | Zespół kruchej rogówki, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRDX1 | 176763 | 1 | | 277400 | Acyduria metylomalonowa i homocystynuria, typ cblC, dwugenowy | Dziedziczenie autosomalne recesywne, dwugenowe (gen MMACHC) |
| PREPL | 609557 | 2 | | 616224 | Zespół miasteniczny, wrodzony typ 22 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRF1 | 170280 | 10 | | 603553 | Limfohistiocytoza hemofagocytarna, rodzinna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRG4 | 604283 | 1 | | 208250 | Zespół kamptodaktylia-artropatia-biodro szpotawe-zapalenie osierdzia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRICKLE1 | 608500 | 12 | | 612437 | Padaczka, postępująca miokloniczna, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRKCD | 176977 | 3 | | 615559 | Autoimmunologiczny zespół limfoproliferacyjny, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRKN | 602544 | 6 | PARK2 | 600116 | Choroba Parkinsona, typ 2, młodzieńcza | Dziedziczenie autosomalne |
| PRKRA | 603424 | 2 | | 612067 | Dystonia, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRMT7 | 610087 | 16 | | 617157 | Niskorosłość, brachydaktylia, niepełnosprawność intelektualna rozwojowa i napady drgawkowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PROC | 612283 | 2 | | 612304 | Trombofilia spowodowana niedoborem białka C, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRODH | 606810 | 22 | | 239500 | Hiperprolinemia, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PROM1 | 604365 | 4 | | 612095 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 41 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PROP1 | 601538 | 5 | | 262600 | Niedobór hormonu przysadki, złożony, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PROS1 | 176880 | 3 | | 614514 | Trombofilia spowodowana niedoborem białka S, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRPH2 | 179605 | 6 | | "608133*; 136880*" | Wrodzona ślepota Lebera, typ 18; Zapalenie siatkówki kropkowate bielejące | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| PRPS1 | 311850 | X | | "300661; 304500; 311070; 301835" | Zaburzenia związane z PRPS1 | Sprzężony z chromosomem X |
| PRRX1 | 167420 | 1 | | 202650* | Zespół brak żuchwy [agnathia]-otocefalia | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| PRSS1 | 276000 | 7 | | 614044 | Niedobór trypsynogenu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRSS12 | 606709 | 4 | | 249500 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRSS56 | 613858 | 2 | | 613517 | Mikroftalmia, izolowana, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRUNE1 | 617413 | 1 | PRUNE | 617481 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z małogłowiem, hipotonią i zmiennymi nieprawidłowościami mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PRX | 605725 | 19 | | 614895 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4F | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PSAP | 176801 | 10 | | 611721 | Złożony niedobór SAP | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PSAT1 | 610936 | 9 | | 616038 | Zespół Neua-Laxovy, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PSMB8 | 177046 | 6 | | 256040 | Zespół autozapalenia, lipodystrofii i zapalenia skóry | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PSMC3IP | 608665 | 17 | | 614324 | Dysgenezja jajników 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PSPH | 172480 | 7 | | 614023 | Niedobór fosfatazy fosfoserynowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PTF1A | 607194 | 10 | | 615935 | Agenezja trzustki typu 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PTH | 168450 | 11 | | 146200* | Niedoczynność przytarczyc, rodzinna izolowana, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| PTH1R | 168468 | 3 | | 215045; 600002 | Chondrodysplazja, typu Blomstranda; Zespół Eikena | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PTPN23 | 606584 | 3 | | 618890 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego i wady strukturalne mózgu z lub bez napadów drgawkowych i spastyczności | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PTPRC | 151460 | 1 | | 608971 | Ciężki złożony niedobór odporności, postać z brakiem limfocytów T, z obecnością limfocytów B/ komórek NK | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PTPRO | 600579 | 12 | | 614196 | Zespół nerczycowy, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PTPRQ | 603317 | 12 | | 613391 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 84A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| PTRH2 | 608625 | 17 | | 616263 | Wieloukładowa choroba neurologiczna, endokrynologiczna i trzustki o początku w wieku niemowlęcym | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PTS | 612719 | 11 | | 261640 | Hiperfenyloalaninemia, z niedoborem BH4, typ A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PUS1 | 608109 | 12 | | 600462 | Miopatia, kwasica mleczanowa i niedokrwistość syderoblastyczna, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PXDN | 605158 | 2 | | 269400 | Dysgenezja odcinka przedniego, typ 7, z rogówką twardówkową | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PYCR1 | 179035 | 17 | | 612940 | Cutis laxa [Skóra wiotka], dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PYCR2 | 616406 | 1 | | 616420 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PYGL | 613741 | 14 | | 232700 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PYGM | 608455 | 11 | | 232600 | Choroba McArdle'a | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| PYROXD1 | 617220 | 12 | | 617258 | Miopatia, miofibrylarna, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| QARS1 | 603727 | 3 | QARS | 615760 | Małogłowie, postępujące, drgawki oraz zanik mózgu i móżdżku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| QDPR | 612676 | 4 | | 261630 | Hiperfenyloalaninemia, z niedoborem BH4, typ C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAB18 | 602207 | 10 | | 614222 | Zespół Warburg Micro, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAB23 | 606144 | 6 | | 201000 | Zespół Carpentera | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAB27A | 603868 | 15 | | 607624 | Zespół Griscelli, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAB28 | 612994 | 4 | | 615374 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAB33B | 605950 | 4 | | 615222 | Dysplazja Smitha-McCorta 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAB3GAP1 | 602536 | 2 | | 600118 | Zespół Warburg Micro, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAB3GAP2 | 609275 | 1 | | 212720 | Zespół Martsolfa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAD50 | 604040 | 5 | | 613078 | Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAD51C | 602774 | 17 | | 613390 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna O | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| RAG1 | 179615 | 11 | | 603554; 601457 | Zespół Omenna; Ciężki złożony niedobór odporności, z brakiem limfocytów B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAG2 | 179616 | 11 | | 603554; 601457 | Zespół Omenna; Ciężki złożony niedobór odporności, z brakiem limfocytów B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAPSN | 601592 | 11 | | 208150; 616326 | Sekwencja deformacyjna akinezji płodu, typ 2; Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 11 związany z niedoborem AChR | Dziedziczenie autosomalne |
| RARB | 180220 | 3 | | 615524 | Mikroftalmia, syndromiczna 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RARS1 | 107820 | 5 | RARS | 616140 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RARS2 | 611524 | 6 | | 611523 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RASGRP1 | 603962 | 15 | | 618534 | Niedobór odporności, typ 64 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RAX | 601881 | 18 | | 611038 | Izolowana mikroftalmia, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RBBP8 | 604124 | 18 | | 251255; 606744 | Zespół Jawad; Zespół Seckela, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RBCK1 | 610924 | 20 | | 615895 | Miopatia z ciałkami poliglukozanowymi 1 z lub bez niedoboru odporności | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RBM8A | 605313 | 1 | | 274000 | Zespół małopłytkowości i aplazji kości promieniowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RBP3 | 180290 | 10 | | 615233 | ?Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki 66 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RBP4 | 180250 | 10 | | 615147 | Zespół dystrofii siatkówki, rozszczepu tęczówki i trądziku komedogennego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RCBTB1 | 607867 | 13 | | 617175 | Dystrofia siatkówki z lub bez anomalii zewnątrzgałkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RD3 | 180040 | 1 | | 610612 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RDH12 | 608830 | 14 | | 612712 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RDH5 | 601617 | 12 | | 136880* | Fundus albipunctatus | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| RDX | 179410 | 11 | | 611022 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 24 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RECQL4 | 603780 | 8 | | 218600; 266280; 268400 | Zespół Ballera-Gerolda; Zespół RAPADILINO; Zespół Rothmunda-Thomsona | Dziedziczenie autosomalne |
| REEP6 | 609346 | 19 | | 617304 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki 77 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| RELN | 600514 | 7 | | 257320 | Lizencefalia 2 (typu Normana-Robertsa) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| REN | 179820 | 1 | | 267430 | Dysgenezja kanalików nerkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RETREG1 | 613114 | 5 | FAM134B | 613115 | Neuropatia, dziedziczna czuciowa i autonomiczna, typ 2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RFT1 | 611908 | 3 | | 612015 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ In | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RFX5 | 601863 | 1 | | 209920 | Zespół nagich limfocytów, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RFX6 | 612659 | 6 | | 615710 | Zespół Mitchella-Rileya | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RFXANK | 603200 | 19 | | 209920 | Zespół nagich limfocytów, typ 2 grupa komplementacyjna B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RFXAP | 601861 | 13 | | 209920 | Zespół nagich limfocytów, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne |
| RGR | 600342 | 10 | | 613769 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 44 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RHO | 180380 | 3 | | "613731*; 136880*" | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 4; Zapalenie siatkówki kropkowate bielejące | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| RIN2 | 610222 | 20 | | 613075 | Zespół Macs | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RIPK4 | 605706 | 21 | | 263650 | Zespół płetwistości podkolanowych, typ Bartsocasa-Papasa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RIPOR2 | 611410 | 6 | C6orf32 | 616515 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 104 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RLBP1 | 180090 | 15 | | "607475; 136880*" | Dystrofia siatkówki Bothnia; Fundus albipunctatus | Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| RMND1 | 614917 | 6 | | 614922 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RMRP | 157660 | 9 | CHH | 607095 | Dysplazja anauksetyczna, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RNASEH1 | 604123 | 2 | | 616479 | Postępująca oftalmoplegia zewnętrzna z delecjami mitochondrialnego DNA, dziedziczenie autosomalne recesywne 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RNASEH2A | 606034 | 19 | | 610333 | Zespół Aicardiego-Gouti?resa, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RNASEH2B | 610326 | 13 | | 610181 | Zespół Aicardiego-Gouti?resa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| RNASEH2C | 610330 | 11 | 610329 | Zespół Aicardiego-Gouti?resa, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RNASET2 | 612944 | 6 | 612951 | Leukoencefalopatia, torbielowata, bez megalencefalii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RNF168 | 612688 | 3 | 611943 | Zespół RIDDLE | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RNF216 | 609948 | 7 | 212840 | Zespół Gordona Holmesa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RNU4ATAC | 601428 | 2 | 210710 | Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna mikrocefaliczna, typ I | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ROBO3 | 608630 | 11 | 607313 | Porażenie spojrzenia, rodzinne w kierunku poziomym, z postępującą skoliozą, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ROGDI | 614574 | 16 | 226750 | Zespół Kohlschuttera-Tonza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ROM1 | 180721 | 11 | 608133 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 7, dwugenowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ROR2 | 602337 | 9 | 268310 | Zespół Robinowa, dziedziczenie aurosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RORC | 602943 | 1 | 616622 | Niedobór odporności, typ 42 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RP1 | 603937 | 8 | 180100 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RP2 | 300757 | X | 312600 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 2, sprzężone z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| RPE65 | 180069 | 1 | 204100; 613794 | Związane z RPE65 Wrodzona ślepota Lebera / ciężka dystrofia siatkówki o wczesnym początku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RPGR | 312610 | X | 300029; 304020 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 3, sprzężone z chromosomem X; Dystrofia czopkowo-pręcikowa, sprzężona z chromosomem X, 1 | Sprzężony z chromosomem X |
| RPGRIP1 | 605446 | 14 | 613826 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RPGRIP1L | 610937 | 16 | 611560; 611561; 619113 | Zespół Joubert, typ 7; Zespół Meckela, typ 5; Zespół COACH | Dziedziczenie autosomalne |
| RRM2B | 604712 | 8 | 612075 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, typ 8A (typ encefalomiopatii z tubulopatią nerkową) oraz typ 8B (typ MNGIE) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RS1 | 300839 | X | 312700 | Rozwarstwienie siatkówki | Sprzężony z chromosomem X |
| RSPH1 | 609314 | 21 | 615481 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 24 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RSPH3 | 615876 | 6 | 616481 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 32 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| RSPH4A | 612647 | 6 | | 612649 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RSPH9 | 612648 | 6 | | 612650 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RSPO4 | 610573 | 20 | | 206800 | Anonychia wrodzona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RSPRY1 | 616585 | 16 | | 616723 | Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, Typ Faden-Alkuraya | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RTEL1 | 608833 | 20 | | 615190* | Dyskeratoza wrodzona, autosomalna recesywna typu 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| RTN4IP1 | 610502 | 6 | | 616732 | Zanik nerwu wzrokowego 10 z ataksją, upośledzeniem umysłowym i napadami drgawkowymi lub bez nich | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RTTN | 610436 | 18 | | 614833 | Małogłowie, niskorosłość i polimikrogyria z napadami drgawkowymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RUSC2 | 611053 | 9 | | 617773 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 61 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RXYLT1 | 605862 | 12 | TMEM5 | 615041 | Dystrofia mięśniowa - dystroglikanopatia (wrodzona z anomaliami mózgu i oka), typ A, 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| RYR1 | 180901 | 19 | | 255320 | Miopatia minicore z zewnętrzną oftalmoplegią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| S1PR2 | 605111 | 19 | | 610419 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 68 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SACS | 604490 | 13 | | 270550 | Ataksja spastyczna, Charlevoix-Saguenay, typ | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SAG | 181031 | 2 | | 258100 | Choroba Oguchiego, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SAMD9 | 610456 | 7 | | 610455 | Wapnienie guzowate, rodzinne normofosfatemiczne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SAMHD1 | 606754 | 20 | | 612952 | Zespół Aicardiego-Gouti?resa, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SAR1B | 607690 | 5 | | 246700 | Choroba retencji chylomikronów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SARS2 | 612804 | 19 | | 613845 | Hiperurykemia, nadciśnienie płucne, niewydolność nerek i zasadowica | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SBDS | 607444 | 7 | | 260400 | Zespół Shwachmana-Diamonda | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SBF1 | 603560 | 22 | | 615284 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4B3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SBF2 | 607697 | 11 | | 604563 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4B2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| SC5D | 602286 | 11 | SC5DL | 607330 | Latosteroloza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCARB2 | 602257 | 4 | | 254900 | Padaczka, postępująca miokloniczna, typ 4, z lub bez niewydolności nerek | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCARF2 | 613619 | 22 | | 600920 | Zespół Van den Endego-Gupty | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCN1B | 600235 | 19 | | 617350 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 52 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCN4A | 603967 | 17 | | 614198 | Zespół miasteniczny, wrodzony typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCN9A | 603415 | 2 | | 243000 | Obojętność na ból i autosomalna recesywna dziedziczna neuropatia czuciowa typu 2D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCNN1A | 600228 | 12 | | 264350 | Pseudohipoaldosteronizm, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCNN1B | 600760 | 16 | | 264350 | Pseudohipoaldosteronizm, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCNN1G | 600761 | 16 | | 264350 | Pseudohipoaldosteronizm, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCO1 | 603644 | 17 | | 619048 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego IV, typu jądrowego 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCO2 | 604272 | 22 | | 604377 | Kardioencefalomiopatia, śmiertelna niemowlęca, spowodowana niedoborem oksydazy cytochromu c, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SCYL1 | 607982 | 11 | | 616719 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SDCCAG8 | 613524 | 1 | | 615993 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SDHA | 600857 | 5 | | 252011; 256000 | Niedobór kompleksu II mitochondrialnego łańcucha oddechowego; Zespół Leigha | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SDHAF1 | 612848 | 19 | | 252011 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego II | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SDR9C7 | 609769 | 12 | | 617574 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SEC23A | 610511 | 14 | | 607812 | Dysplazja czaszkowo-soczewkowato-szwowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SEC23B | 610512 | 20 | | 224100 | Niedokrwistość dyserytropoetyczna, wrodzona, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SEC24D | 607186 | 4 | | 616294 | Zespół Cole'a i Carpentera 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SECISBP2 | 607693 | 9 | | 609698 | Metabolizm hormonów tarczycy, nieprawidłowy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| SELENON | 606210 | 1 | SEPN1 | 602771 | Dystrofia mięśniowa, sztywny kręgosłup, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SEMA4A | 607292 | 1 | | 610283; 610282 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa, typ 10; Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, typ 35 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SEPSECS | 613009 | 4 | | 613811 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 2D | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SERAC1 | 614725 | 6 | | 614739 | Acyduria 3-metyloglutakonowa z głuchotą, encefalopatią i zespołem podobnym do zespołu Leigha (MEGDEL) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SERPINA1 | 107400 | 14 | | 613490 | Niedobór alfa-1 antytrypsyny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SERPINB7 | 603357 | 18 | | 615598 | Rogowiec dłoni i stóp, typ Nagashima | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SERPINB8 | 601697 | 18 | | 617115 | Zespół złuszczającej się skóry 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SERPINC1 | 107300 | 1 | | 613118* | Trombofilia spowodowana niedoborem antytrombiny III | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SERPINE1 | 173360 | 7 | | 613329* | Niedobór inhibitora aktywatora plazminogenu-1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SERPINF1 | 172860 | 17 | | 613982 | Wrodzona łamliwość kości, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SERPINF2 | 613168 | 17 | | 262850 | Niedobór inhibitora alfa-2-plazminy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SERPING1 | 606860 | 11 | | 106100* | Obrzęk naczynioworuchowy, dziedziczny, typ 1 i 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SERPINH1 | 600943 | 11 | | 613848 | Wrodzona łamliwość kości, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SETX | 608465 | 9 | | 606002 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SFRP4 | 606570 | 7 | | 265900 | Choroba Pyle"a | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SFTPB | 178640 | 2 | | 265120 | Zaburzenia metabolizmu surfaktantów płucny, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SFXN4 | 615564 | 10 | | 615578 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SGCA | 600119 | 17 | | 608099 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 3 (LGMD R3) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SGCB | 600900 | 4 | | 604286 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 4 (LGMD R4) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SGCD | 601411 | 5 | | 601287 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 6 (LGMD R6) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| SGCG | 608896 | 13 | 253700 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 5 (LGMD R5) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SGPL1 | 603729 | 10 | 617575 | Zespół nerczycowy, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SGSH | 605270 | 17 | 252900 | Mukopolisacharydoza, typ 3A (Sanfilippo A) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SH2D1A | 300490 | X | 308240 | Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X, typ 1 | Sprzężony z chromosomem X |
| SH3PXD2B | 613293 | 5 | 249420 | Zespół Franka-ter Haara | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SH3TC2 | 608206 | 5 | 601596 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SI | 609845 | 3 | 222900 | Niedobór sacharazy-izomaltazy, wrodzony | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SIL1 | 608005 | 5 | 248800 | Zespół Marinesco-Sjogrena | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SIX6 | 606326 | 14 | 212550 | Anomalie tarczy nerwu wzrokowego z dystrofią siatkówki i/lub plamki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SKIV2L | 600478 | 6 | 614602 | Zespół włosowo-wątrobowo-jelitowy, typ 2 (biegunka, syndromiczna) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC10A2 | 601295 | 13 | 613291 | Złe wchłanianie kwasów żółciowych, pierwotne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC11A2 | 600523 | 12 | 206100 | Niedokrwistość, hipochromiczna mikrocytarna, z przeciążeniem żelazem 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC12A1 | 600839 | 15 | 601678 | Zespół Barttera, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC12A3 | 600968 | 16 | 263800 | Zespół Gitelmana | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC12A5 | 606726 | 20 | 616645 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 34 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC12A6 | 604878 | 15 | 218000 | Agenezja ciała modzelowatego z neuropatią obwodową | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC13A5 | 608305 | 17 | 615905 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC16A1 | 600682 | 1 | 616095* | Niedobór transporterów kwasów monokarboksylowych 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SLC16A2 | 300095 | X | 300523 | Zespół Allana-Herndona-Dudleya | Sprzężony z chromosomem X |
| SLC17A5 | 604322 | 6 | 604369 | Choroba Salla | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| SLC18A3 | 600336 | 10 | 617239 | Zespół miasteniczny, wrodzony 21, presynaptyczny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC19A2 | 603941 | 1 | 249270 | Zespół niedokrwistości megaloblastycznej wrażliwej na tiaminę | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC19A3 | 606152 | 2 | 607483 | Zespół dysfunkcji metabolizmu tiaminy, typ 2 (typ encefalopatii wrażliwej na biotynę lub tiaminę) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC1A1 | 133550 | 9 | 222730 | Aminoacyduria dikarboksylowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC1A4 | 600229 | 2 | 616657 | Tetraplegia spastyczna, cienkie ciało modzelowate i postępujące małogłowie | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC22A12 | 607096 | 11 | 220150 | Hipourykemia, nerkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC22A5 | 603377 | 5 | 212140 | Niedobór karnityny, układowy pierwotny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC24A1 | 603617 | 15 | 613830 | Ślepota zmierzchowa, wrodzona stacjonarna (całkowita), typ 1D, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC24A4 | 609840 | 14 | 615887 | Amelogenesis imperfecta [Wrodzony niedorozwój szkliwa], typ IIA5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC24A5 | 609802 | 15 | 113750 | Albinizm, oczno-skórny, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A1 | 190315 | 22 | 615182 | Złożona acyduria D-2- i L-2-hydroksyglutarowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A12 | 603667 | 2 | 612949 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 39 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A13 | 603859 | 7 | 605814; 603471 | Cytrulinemia, typ 2, z początkiem w okresie noworodkowym; Cytrulinemia, typ 2, z początkiem w okresie dorosłym | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A15 | 603861 | 13 | 238970 | Zespół hiperornitynemia-hiperamonemia-homocytrulinemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A19 | 606521 | 17 | 607196; 613710 | Małogłowie, typu Amish; Zespół dysfunkcji metabolizmu tiaminy 4 (typ polineuropatii postępującej) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A20 | 613698 | 3 | 212138 | Niedobór translokazy karnityny-acylokarnityny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A22 | 609302 | 11 | 609304 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A26 | 611037 | 3 | 616794 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 28 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A3 | 600370 | 12 | 610773 | Niedobór mitochondrialnego nośnika fosforanowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A38 | 610819 | 3 | 205950 | Niedokrwistość, syderoblastyczna, typ 2, oporna na pirydoksynę | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| SLC25A4 | 103220 | 4 | 615418 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, typ 12B (typ kardiomiopatii) AR | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC25A46 | 610826 | 5 | 616505 | Neuropatia, dziedziczna ruchowo-czuciowa, typ VIB | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC26A2 | 606718 | 5 | 600972 | Achondrogeneza, typ 1B (dysplazja diastroficzna) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC26A3 | 126650 | 7 | 214700 | Biegunka 1, chlorkowa, wrodzona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC26A4 | 605646 | 7 | 600791; 274600 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 4; zespół Pendreda | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC26A5 | 604943 | 7 | 613865 | ?Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 61 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC27A4 | 604194 | 9 | 608649 | Zespół rybiej łuski wcześniaków | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC29A3 | 612373 | 10 | 602782 | Zespół histiocytoza-limfadenopatia plus | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC2A1 | 138140 | 1 | 606777* | Zespół niedoboru GLUT1 1, o początku w okresie niemowlęcym, ciężki | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SLC2A10 | 606145 | 20 | 208050 | Zespół krętości tętnic | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC2A2 | 138160 | 3 | 227810 | Zespół Fanconiego-Bickela | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC2A9 | 606142 | 4 | 612076* | Hipourykemia, nerkowa, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SLC30A10 | 611146 | 1 | 613280 | Hipermanganemia z dystonią, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC33A1 | 603690 | 3 | 614482 | Zaćma wrodzona, niedosłuch i neurodegeneracja | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC34A1 | 182309 | 5 | 616963 | Hiperkalcemia, niemowlęca, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC34A2 | 604217 | 4 | 265100 | Kamica pęcherzyków płucnych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC34A3 | 609826 | 9 | 241530 | Krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC35A1 | 605634 | 6 | 603585 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2F | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC35A3 | 605632 | 1 | 615553 | ?Artrogrypoza, upośledzenie umysłowe i drgawki | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC35C1 | 605881 | 11 | 266265 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| SLC35D1 | 610804 | 1 | 269250 | Dysplazja Schneckenbeckena | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC37A4 | 602671 | 11 | 232220 | Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC38A8 | 615585 | 16 | 609218 | Hipoplazja dołka 2, z lub bez nieprawidłowego prowadzenia nerwu wzrokowego i/lub dysgenezji segmentu przedniego oka | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC39A13 | 608735 | 11 | 612350 | Zespół Ehlersa i Danlosa, typ spondylodysplastyczny, 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC39A14 | 608736 | 8 | 617013 | Hipermanganemia z dystonią 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC39A4 | 607059 | 8 | 201100 | Acrodermatitis enteropathica | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC39A8 | 608732 | 4 | 616721 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ Iin | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC3A1 | 104614 | 2 | 220100* | Cystynuria | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SLC45A1 | 605763 | 1 | 617532 | Zaburzenia rozwoju intelektualnego z cechami neuropsychiatrycznymi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC45A2 | 606202 | 5 | 606574 | Albinizm, oczno-skórny, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC46A1 | 611672 | 17 | 229050 | Zespół złego wchłaniania kwasu foliowego, dziedziczny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC4A1 | 109270 | 17 | 611590 | Nerkowa kwasica cewkowa, dalsza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC4A11 | 610206 | 20 | 217700 | Dystrofia śródbłonka rogówki, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC4A4 | 603345 | 4 | 604278 | Nerkowa kwasica cewkowa, bliższa z zaburzeniami narządu wzroku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC52A2 | 607882 | 8 | 614707 | Zespół Browna-Vialetto-Van Laere typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC52A3 | 613350 | 20 | 211530 | Zespół Browna-Vialetto-Van Laere typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC5A1 | 182380 | 22 | 606824 | Zespół złego wchłaniania glukozy/galaktozy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC5A2 | 182381 | 16 | 233100* | Glukozuria nerkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SLC5A5 | 601843 | 19 | 274400 | Dyshormonogeneza tarczycy, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC5A7 | 608761 | 2 | 617143 | Zespół miasteniczny, wrodzony, typ 20, presynaptyczny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| SLC6A17 | 610299 | 1 | 616269 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 48 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC6A19 | 608893 | 5 | 234500 | Choroba Hartnupów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC6A3 | 126455 | 5 | 613135 | Parkinsonzsm-dystonia, niemowląt | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC6A5 | 604159 | 11 | 614618* | Hiperekpleksja, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SLC6A8 | 300036 | X | 300352 | Zespół niedoboru kreatyny mózgowej, typ 1 | Sprzężony z chromosomem X |
| SLC6A9 | 601019 | 1 | 617301 | Encefalopatia glicynowa z prawidłowym poziomem glicyny w surowicy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC7A14 | 615720 | 3 | 615725 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki 68 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC7A7 | 603593 | 14 | 222700 | Lizynuryczna nietolerancja białka | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLC7A9 | 604144 | 19 | 220100* | Cystynuria | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SLC9A3 | 182307 | 5 | 616868 | Biegunka 8, sodowa, wrodzona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLCO2A1 | 601460 | 3 | 614441 | Osteoartropatia przerostowa, pierwotna, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLITRK6 | 609681 | 13 | 221200 | Głuchota i krótkowzroczność | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLURP1 | 606119 | 8 | 248300 | Choroba Meleda | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SLX4 | 613278 | 16 | 613951 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna P | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SMARCAL1 | 606622 | 2 | 242900 | Dysplazja immunologiczno-kostna Schimke | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SMARCD2 | 601736 | 17 | 617475 | Swoisty niedobór granulek 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SMG9 | 613176 | 19 | 616920 | Zespół wad rozwojowych serca i mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SMN1 | 600354 | 5 | 253300 | Rdzeniowy zanik mięśni | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SMOC1 | 608488 | 14 | 206920 | Mikroftalmia, z anomaliami kończyn | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SMOC2 | 607223 | 6 | 125400 | Dysplazja zębiny, typ 1, z mikrodoncją i zniekształconymi zębami | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| SMPD1 | 607608 | 11 | | 257200; 607616 | Choroba Niemanna-Picka, typ A; Choroba Niemanna-Picka, typ B; | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SNAP29 | 604202 | 22 | | 609528 | Zespół dysgenezji mózgu, neuropatii, rybiej łuski i rogowca dłoni i stóp | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SNX10 | 614780 | 7 | | 615085 | Osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SNX14 | 616105 | 6 | | 616354 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 20 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SOBP | 613667 | 6 | | 613671 | Upośledzenie umysłowe, protruzja szczęki i zez | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SOD1 | 147450 | 21 | | "618598; 105400*" | Tetraplegia spastyczna i hipotonia osiowa, postępująca; Stwardnienie zanikowe boczne typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne; Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SOHLH1 | 610224 | 9 | | 617690 | Dysgenezja jajników 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SOST | 605740 | 17 | | 269500; 239100 | Sklerosteoza, typ 1; Choroba Van Buchema | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SOX18 | 601618 | 20 | | 607823 | Zespół hipotrychoza-obrzęk limfatyczny-teleangiektazja | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SP110 | 604457 | 2 | | 235550 | Choroba zarostowa żył wątrobowych z niedoborem odporności | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SP7 | 606633 | 12 | | 613849 | Wrodzona łamliwość kości, typ XII | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPAG1 | 603395 | 8 | | 615505 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 28 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPARC | 182120 | 5 | | 616507 | Wrodzona łamliwość kości, typ XVII | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPART | 607111 | 13 | SPG20 | 275900 | Paraplegia spastyczna, typ 20, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPATA5 | 613940 | 4 | | 616577 | Zespół padaczki, utraty słuchu i upośledzenia umysłowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPATA7 | 609868 | 14 | | 604232 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPEG | 615950 | 2 | | 615959 | Miopatia centronuklearna, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPG11 | 610844 | 15 | | 602099 | Stwardnienie zanikowe boczne, typ 5, postać młodzieńcza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPG21 | 608181 | 15 | | 248900 | Zespół Mast | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| SPG7 | 602783 | 16 | 607259 | Paraplegia spastyczna, typ 7, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPINK1 | 167790 | 5 | 608189* | Tropikalne zwapnieniowe zapalenie trzustki | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SPINK5 | 605010 | 5 | 256500 | Zespół Nethertona | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPINT2 | 605124 | 19 | 270420 | Biegunka 3, sodowa, wrodzona, syndromiczna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPR | 182125 | 2 | 612716* | Dystonia, wrażliwa na lewodopę, spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |
| SPRTN | 616086 | 1 | 616200 | Zespół Ruijsa-Aalfsa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPTA1 | 182860 | 1 | 266140; 270970 | Piropoikilocytoza; Aferocytoza, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPTBN2 | 604985 | 11 | 615386 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SPTBN4 | 606214 | 19 | 617519 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z hipotonią, neuropatią i głuchotą | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SQSTM1 | 601530 | 5 | 617145 | Neurodegeneracja z ataksją, dystonią i porażeniem spojrzenia, o początku w okresie dzieciństwa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SRD5A2 | 607306 | 2 | 264600 | Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46, XY spowodowane niedoborem 5-alfa-reduktazy 2 (spodziectwo rzekomopochwowe kroczowo-mosznowe) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SRD5A3 | 611715 | 4 | 612379; 612713 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1Q; Zespół Kahrizi | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ST14 | 606797 | 11 | 602400 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ST3GAL3 | 606494 | 1 | 611090 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ST3GAL5 | 604402 | 2 | 609056 | Zespół regresji rozwojowej "sól i pieprz" | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STAC3 | 615521 | 12 | 255995 | Miopatia rdzennych Amerykanów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STAG3 | 608489 | 7 | 615723 | Zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STAMBP | 606247 | 2 | 614261 | Zespół małogłowie-malformacje naczyń włosowatych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STAR | 600617 | 8 | 201710 | Tłuszczowy przerost nadnerczy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| STAT1 | 600555 | 2 | 613796 | Niedobór odporności, typ 31B zakażenia prątkowe i wirusowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STAT2 | 600556 | 12 | 616636 | Niedobór odporności, typ 44 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STAT5B | 604260 | 17 | 245590 | Zespół Larona z niedoborem odporności | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STIL | 181590 | 1 | 612703 | Małogłowie, typ 7, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STIM1 | 605921 | 11 | 612783 | Niedobór odporności, typ 10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STK4 | 604965 | 20 | 614868 | Niedobór odporności zależny od limfocytów T, nawracające zakażenia, autoodporność i wady rozwojowe serca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STRA6 | 610745 | 15 | 601186 | Mikroftalmia, izolowana, z rozszczepem, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STRADA | 608626 | 17 | 611087 | Wielowodzie, megalencefalia i padaczka objawowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STRC | 606440 | 15 | 603720 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STUB1 | 607207 | 16 | 615768 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STX11 | 605014 | 6 | 603552 | Limfohistiocytoza hemofagocytarna, rodzinna, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| STXBP2 | 601717 | 19 | 613101 | Limfohistiocytoza hemofagocytarna, rodzinna, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SUCLA2 | 603921 | 13 | 612073 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, typ 5 (o charakterze encefalomiopatii z lub bez acydurii metylomalonowej) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SUCLG1 | 611224 | 2 | 245400 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, typ 9 (o charakterze encefalomiopatii, typ z acydurią metylomalonową) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SUFU | 607035 | 10 | 617757 | Zespół Joubert, typ 32 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SUGCT | 609187 | 7 | 231690 | Acyduria glutarowa, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SULT2B1 | 604125 | 19 | 617571 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SUMF1 | 607939 | 3 | 272200 | Mnogi niedobór sulfataz | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SUN5 | 613942 | 20 | 617187 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SUOX | 606887 | 12 | 272300 | Niedobór oksydazy siarczynowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| SURF1 | 185620 | 9 | 616684; 256000 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 4K; Zespół Leigha spowodowany niedoborem COX IV | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SYN1 | 313440 | X | 300491 | Padaczka, sprzężona z chromosomem X, z różnymi trudnościami w nauce i zaburzeniami zachowania | Sprzężony z chromosomem X |
| SYNE1 | 608441 | 6 | 610743 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SYNE4 | 615535 | 19 | 615540 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 76 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SYNJ1 | 604297 | 21 | 617389 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 53 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SYT14 | 610949 | 1 | 614229 | ?Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| SZT2 | 615463 | 1 | 615476 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAC3 | 162330 | 12 | 614839 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy, typ 10, z lub bez anosmii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TACO1 | 612958 | 17 | 619052 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego IV, typu jądrowego 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TACR3 | 162332 | 4 | 614840 | Hipogonadyzm hipogonadotropowy, typ 11, z lub bez anosmii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TACSTD2 | 137290 | 1 | 204870 | Dystrofia rogówki, przypominająca kroplę żelatyny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAF13 | 600774 | 1 | 617432 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 60 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAF2 | 604912 | 8 | 615599 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 40 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAF6 | 602955 | 7 | 617126 | Zespół Alazami-Yuana | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TALDO1 | 602063 | 11 | 606003 | Deficyt aktywności transaldolazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TANGO2 | 616830 | 22 | 616878 | Przełomy metaboliczne o charakterze encefalomiopatii, nawracające, z rabdomiolizą, zaburzeniami rytmu serca i neurodegeneracją | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAP1 | 170260 | 6 | 604571 | Zespół nagich limfocytów, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAP2 | 170261 | 6 | 604571 | Zespół nagich limfocytów, typ 1 spowodowany niedoborem TAP2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAPBP | 601962 | 6 | 604571 | Zespół nagich limfocytów, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TAPT1 | 612758 | 4 | 616897 | Dysplazja kostno-chrzęstna, złożona śmiertelna, typu Symoens-Barnes-Gistelinck | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| TAT | 613018 | 16 | 276600 | Tyrozynemia, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBC1D20 | 611663 | 20 | 615663 | Zespół Warburg Micro, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBC1D23 | 617687 | 3 | 617695 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBC1D24 | 613577 | 16 | 220500; 615338; 614617 | Zespół DOORS (głuchota, onychodystrofia, osteodystrofia, upośledzenie umysłowe i napady drgawkowe); Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowlęca, typ 16; Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 86 | Dziedziczenie autosomalne |
| TBC1D7 | 612655 | 6 | 248000 | Zespół makrocefalia/megalencefalia, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBCD | 604649 | 17 | 617193 | Encefalopatia, postępująca, o wczesnym początku, z atrofią mózgu i cienkim ciałem modzelowatym | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBCE | 604934 | 1 | 617207; 241410; 244460 | Encefalopatia, postępująca, z amiotrofią i zanikiem nerwu wzrokowego; Zespół niedoczynność opóźnienie umysłowe-dysmorfizm; Zespół Kenny'ego-Caffeya, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne |
| TBCK | 616899 | 4 | 616900 | Hipotonia, niemowlęca, z opóźnieniem psychoruchowym i charakterystycznymi rysami twarzy 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBX15 | 604127 | 1 | 260660 | Zespół Cousina | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBX19 | 604614 | 1 | 201400 | Wrodzony izolowany niedobór hormonu adrenokortykotropowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TBXAS1 | 274180 | 7 | 231095 | Zespół Ghosala | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TCAP | 604488 | 17 | 601954 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 7 (LGMD R7) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TCIRG1 | 604592 | 11 | 259700 | Osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TCN2 | 613441 | 22 | 275350 | Niedobór transkobalaminy II | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TCTN1 | 609863 | 12 | 614173 | Zespół Joubert, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TCTN2 | 613846 | 12 | 616654; 613885 | Zespół Joubert, typ 24; ?Zespół Meckela, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TCTN3 | 613847 | 10 | 614815 | Zespół Joubert 18 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TDP1 | 607198 | 14 | 607250 | ?Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne z neuropatią aksonalną | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TDP2 | 605764 | 6 | 616949 | Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 23 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| TDRD7 | 611258 | 9 | 613887 | Zaćma 36 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TECPR2 | 615000 | 14 | 615031 | Paraplegia spastyczna, typ 49, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TECR | 610057 | 19 | 614020 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TECRL | 617242 | 4 | 614021 | Częstoskurcz komorowy, katecholaminergiczny wielokształtny, 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TECTA | 602574 | 11 | 603629 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 21 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TELO2 | 611140 | 16 | 616954 | Zespół You-Hoovera-Fonga | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TENM3 | 610083 | 4 | 615145 | Mikroftalmia, izolowana, z rozszczepem 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TERT | 187270 | 5 | 613989 | Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne | Dziedziczenie autosomalne |
| TEX15 | 605795 | 8 | 617960 | Zaburzenia spermatogenezy, typ 25 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TF | 190000 | 3 | 209300 | Atransferynemia | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TFR2 | 604720 | 7 | 604250 | Hemochromatoza, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TFRC | 190010 | 3 | 616740 | Niedobór odporności, typ 46 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TG | 188450 | 8 | 274700 | Dyshormonogeneza tarczycy, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TGDS | 616146 | 13 | 616145 | Zespół Catela-Manzkego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TGM1 | 190195 | 14 | 242300 | Rybia łuska, wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TGM5 | 603805 | 15 | 609796 | Zespół złuszczającej się skóry, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TH | 191290 | 11 | 605407 | Zespół Segawy, recesywny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| THOC2 | 300395 | X | 300957 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X 12 | Sprzężony z chromosomem X |
| THOC6 | 615403 | 16 | 613680 | Zespół Beaulieu-Boycotta-Innesa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| THRB | 190160 | 3 | 274300 | Odporność na hormony tarczycy, Dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| TIMM50 | 607381 | 19 | 617698 | Acyduria 3-metyloglutakonowa, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TIMMDC1 | 615534 | 3 | 618251 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 31 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TJP2 | 607709 | 9 | 615878 | Cholestaza, postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TK2 | 188250 | 16 | 609560 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, typ 2 (typ miopatyczny) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TKT | 606781 | 3 | 617044 | Niskorosłość, opóźnienie rozwoju i wrodzone wady serca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TLE6 | 612399 | 19 | 616814 | Preimplantacyjna śmiertelność zarodków | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMC1 | 606706 | 9 | 600974 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMC6 | 605828 | 17 | 226400 | Epidermodysplasia verruciformis | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMC8 | 605829 | 17 | 226400 | Epidermodysplasia verruciformis | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMCO1 | 614123 | 1 | 213980 | Zespół dysmorfii twarzoczaszki, nieprawidłowości kośćca i upośledzenia umysłowego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM107 | 616183 | 17 | 617562; 617563 | Zespół Meckela, typ 13; Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM126A | 612988 | 11 | 612989 | Zanik nerwu wzrokowego 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM126B | 615533 | 11 | 618250 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego I, typu jądrowego 29 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM138 | 614459 | 11 | 614465 | Zespół Joubert 16 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM165 | 614726 | 4 | 614727 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2K | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM199 | 616815 | 17 | 616829 | Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 2P | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM216 | 613277 | 11 | 608091; 603194 | Zespół Joubert, typ 2; Zespół Meckela, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM231 | 614949 | 16 | 614970; 615397 | Zespół Joubert, typ 20; Zespół Meckela, typ 11 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM237 | 614423 | 2 | 614424 | Zespół Joubert, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMEM260 | 617449 | 14 | 617478 | Zespół strukturalnych wad serca i wad nerek | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| TMEM67 | 609884 | 8 | 610688; 607361; 216360 | Zespół Joubert, typ 6; Zespół Meckela, typ 3; Zespół COACH | Dziedziczenie autosomalne |
| TMEM70 | 612418 | 8 | 614052 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego V (syntazy ATP), typ jądrowy 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMIE | 607237 | 3 | 600971 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMPRSS15 | 606635 | 21 | 226200 | Niedobór enterokinazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMPRSS3 | 605511 | 21 | 601072 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 8/10 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMPRSS6 | 609862 | 22 | 206200 | Żelazooporna niedokrwistość z niedoboru żelaza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TMTC3 | 617218 | 12 | 617255 | Lizencefalia 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TNFRSF11A | 603499 | 18 | 612301 | Osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TNFRSF11B | 602643 | 8 | 239000 | Choroba Pageta kości, typ 5, o początku w wieku młodzieńczym | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TNFRSF13B | 604907 | 17 | 240500 | Niedobór odporności, pospolity zmienny, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TNFSF11 | 602642 | 13 | 259710 | Osteopetroza, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TNIK | 610005 | 3 | 617028 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne 54 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TNNT1 | 191041 | 19 | 605355 | Miopatia nemalinowa, typ 5, typ Amish | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TNXB | 600985 | 6 | 606408 | Zespół Ehlersa i Danlosa, podobny do klasycznego | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TOE1 | 613931 | 1 | 614969 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TOP3A | 601243 | 17 | 618097 | Małogłowie, zahamowanie wzrostu i zwiększona wymiana chromatyd siostrzanych 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TP53RK | 608679 | 20 | 617730 | Zespół Gallowaya-Mowata | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TPI1 | 190450 | 12 | 615512 | Niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem izomerazy triosefosforanowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TPK1 | 606370 | 7 | 614458 | Encefalopatia epizodyczna spowodowana niedoborem pirofosfokinazy tiaminy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TPM3 | 191030 | 1 | "609284*; 255310*" | Miopatia nemalinowa, typ 1; Miopatia pod postacią wrodzonej dysproporcji typów włókien | Dziedziczenie autosomalne recesywne* |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| TPO | 606765 | 2 | 274500 | Dyshormonogeneza tarczycy, typ 2A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TPP1 | 607998 | 11 | 204500; 609270 | Ceroidolipofuscynoza, neuronalna, typ 2; Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TPRN | 613354 | 9 | 613307 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 79 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRAF3IP1 | 607380 | 2 | 616629 | Zespół Seniora-Lokena, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRAIP | 605958 | 3 | 616777 | Zespół Seckela, typ 9 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRAPPC11 | 614138 | 4 | 615356 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 18 (LGMD R18) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRAPPC12 | 614139 | 2 | 617669 | Encefalopatia, postępująca, o wczesnym początku, z atrofią mózgu i spastycznością | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRAPPC6B | 610397 | 14 | 617862 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z małogłowiem, padaczką i atrofią mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRAPPC9 | 611966 | 8 | 613192 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 13 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRDN | 603283 | 6 | 615441 | Częstoskurcz komorowy, katecholaminergiczny wielokształtny, typ 5, z lub bez osłabienia siły mięśniowej | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TREM2 | 605086 | 6 | 221770 | Choroba Nasu-Hakoli | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TREX1 | 606609 | 3 | 225750 | Zespół Aicardiego-Gouti?resa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRHR | 188545 | 8 | 618573 | Niedoczynność tarczycy, wrodzona, bez wola, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRIM2 | 614141 | 4 | 615490 | Choroba Charcota-Mariego-Tootha, typ 2R | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRIM32 | 602290 | 9 | 254110 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 8 (LGMD R8) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRIM37 | 605073 | 17 | 253250 | Karłowatość Mulibrey | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRIOBP | 609761 | 22 | 609823 | Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 28 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRIP11 | 604505 | 14 | 200600 | Achondrogeneza, typ 1A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRIP13 | 604507 | 5 | 617598 | Zespół aneuploidii mozaikowej 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRIP4 | 604501 | 15 | 616866 | Rdzeniowy zanik mięśni z wrodzonymi złamaniami kości 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| TRIT1 | 617840 | 1 | 617873 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 35 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRMT10A | 616013 | 4 | 616033 | Małogłowie, niskorosłość i zaburzony metabolizm glukozy 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRMT10C | 615423 | 3 | 616974 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 30 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRMT5 | 611023 | 14 | 616539 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 26 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRMU | 610230 | 22 | 613070 | Niewydolność wątroby, przemijająca niemowlęca | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRNT1 | 612907 | 3 | 616959 | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i mikrocytoza erytrocytów | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRPM1 | 603576 | 15 | 613216 | Ślepota zmierzchowa, wrodzona stacjonarna (całkowita), typ 1C; dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRPM6 | 607009 | 9 | 602014 | Rodzinna hipomagnezemia z wtórną hipokalcemią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TRPV6 | 606680 | 7 | 618188 | Nadczynność przytarczyc, przemijająca noworodkowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TSEN15 | 608756 | 1 | 617026 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 2F | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TSEN2 | 608753 | 3 | 612389 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 2B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TSEN34 | 608754 | 19 | 612390 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 2C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TSEN54 | 608755 | 17 | 277470; 225753 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 2A; Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TSFM | 604723 | 12 | 610505 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TSHB | 188540 | 1 | 275100 | Niedoczynność tarczycy, wrodzona, bez wola, typ 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TSHR | 603372 | 14 | 275200 | Niedoczynność tarczycy, wrodzona, bez wola, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTC19 | 613814 | 17 | 615157 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego III, typu jądrowego 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTC21B | 612014 | 2 | 613819 | Dysplazja krótkich żeber, typ 4, z lub bez polidaktylii | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTC37 | 614589 | 5 | 222470 | Zespół włosowo-wątrobowo-jelitowy, typ 1 (biegunka, syndromiczna) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTC7A | 609332 | 2 | 243150 | Zespół wad przewodu pokarmowego i niedoboru odporności | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| TTC8 | 608132 | 14 | | 615985 | Zespół Bardeta-Biedla, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTI2 | 614426 | 8 | | 615541 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 39 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTLL5 | 612268 | 14 | | 615860 | Dystrofia czopkowo-pręcikowa 19 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTN | 188840 | 2 | | 608807; 611705 | Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, typ 10 (LGMDR10); Miopatia o wczesnym początku z kardiomiopatią o śmiertelnym przebiegu (miopatia Saliha) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TTPA | 600415 | 8 | | 277460 | Ataksja z izolowanym niedoborem witaminy E | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TUBA8 | 605742 | 22 | | 613180 | Dysplazja korowa, złożona, z innymi wadami rozwojowymi mózgu, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TUBGCP4 | 609610 | 15 | | 616335 | Małogłowie i chorioretinopatia, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TUBGCP6 | 610053 | 22 | | 251270 | Małogłowie i chorioretinopatia, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TUFM | 602389 | 16 | | 610678 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TULP1 | 602280 | 6 | | 613843 | Wrodzona ślepota Lebera, typ 15 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TUSC3 | 601385 | 8 | | 611093 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 7 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TWIST2 | 607556 | 2 | | 227260 | Ogniskowa dysplazja skórna twarzy, typ 3 (typ Setleisa) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TWNK | 606075 | 10 | C10orf2 | 271245; 616138 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, typ 7 (postać mózgowo-wątrobowa); Zespół Perraulta typu 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TXNL4A | 611595 | 18 | | 608572 | Zespół Burna-McKeowna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TYK2 | 176941 | 19 | | 611521 | Niedobór odporności, typ 35 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TYMP | 131222 | 22 | | 603041 | Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, typ 1 (typ MNGIE) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TYR | 606933 | 11 | | 203100; 606952 | Albinizm oczno-skórny (OCA) typ 1A; OCA typu 1B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TYROBP | 604142 | 19 | | 221770 | Wielotorbielowata tłuszczowo-błoniasta osteodysplazja ze stwardniającą leukoencefalopatią, typ 1 (choroba Nasu-Hakola) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| TYRP1 | 115501 | 9 | | 203290 | Albinizm, oczno-skórny, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| UBA5 | 610552 | 3 | 617132 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, 44 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UBE2T | 610538 | 1 | 616435 | Niedokrwistość Fanconiego, grupa komplementacyjna T | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UBE3A | 601623 | 15 | 105830 | Zespół Angelmana | Dziedziczenie autosomalne dominujące |
| UBE3B | 608047 | 12 | 244450 | Zespół oczno-mózgowo-twarzowy Kaufmana | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UBR1 | 605981 | 15 | 243800 | Zespół Johansona-Blizzarda | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UCHL1 | 191342 | 4 | 615491 | Paraplegia spastyczna, typ 79, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UFM1 | 610553 | 13 | 617899 | Leukodystrofia, hipomielinizacyjna, typ 14 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UGT1A1 | 191740 | 2 | 606785; 218800 | Zespół Criglera-Najjara, typ 1; Zespół Criglera-Najjara, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UMPS | 613891 | 3 | 258900 | Acyduria orotowa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UNC13D | 608897 | 17 | 608898 | Limfohistiocytoza hemofagocytarna, rodzinna, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UNC80 | 612636 | 2 | 616801 | Hipotonia, niemowlęca, z opóźnieniem psychoruchowym i charakterystycznymi rysami twarzy, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UNG | 191525 | 12 | 608106 | Niedobór odporności z hiper IgM, typ 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UPB1 | 606673 | 22 | 613161 | Niedobór beta-ureidopropionazy | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UPF3B | 300298 | X | 300676 | Upośledzenie umysłowe sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ 14 | Sprzężony z chromosomem X |
| UQCRB | 191330 | 8 | 615158 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego III, typu jądrowego 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UQCRC2 | 191329 | 16 | 615160 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego III, typu jądrowego 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UQCRQ | 612080 | 5 | 615159 | Niedobór kompleksu mitochondrialnego III, typu jądrowego 4 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UROD | 613521 | 1 | 176100 | Porfiria skórna późna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UROS | 606938 | 10 | 263700 | Protoporfiria, wrodzona erytropoetyczna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| USB1 | 613276 | 16 | 604173 | Poikiloderma z neutropenią | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| USH1C | 605242 | 11 | | 276904; 602092 | Zespół Ushera, typ 1C; Głuchota, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 18A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| USH1G | 607696 | 17 | | 606943 | Zespół Ushera, typ 1G | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| USH2A | 608400 | 1 | | 276901 | Zespół Ushera, typ 2A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| USP18 | 607057 | 22 | | 617397 | Zespół pseudo-TORCH 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| UVSSA | 614632 | 4 | | 614640 | Zespół wrażliwości na promieniowanie UV, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VAC14 | 604632 | 16 | | 617054 | Zwyrodnienie nigrostriatalne, o początku w okresie dzieciństwa | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VARS1 | 192150 | 6 | VARS | 617802 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z małogłowiem, napadami drgawkowymi i atrofią korową | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VARS2 | 612802 | 6 | | 615917 | Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 20 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VDR | 601769 | 12 | | 277440 | Krzywica, oporna na witaminę D, typ 2A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VIPAS39 | 613401 | 14 | VIPAR | 613404 | Artrogrypoza, zaburzenia czynności nerek i cholestaza, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VKORC1 | 608547 | 16 | | 607473 | Czynniki krzepnięcia zależne od witaminy K, złożony niedobór, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VLDLR | 192977 | 9 | | 224050 | Hipoplazja móżdżku i upośledzenie umysłowe z lub bez lokomocji czworonożnej, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VPS13A | 605978 | 9 | | 200150 | Choreoakantocytoza | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VPS13B | 607817 | 8 | | 216550 | Zespół Cohena | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VPS13C | 608879 | 15 | | 616840 | Choroba Parkinsona 23, dziedziczenie autosomalne recesywne, o wczesnym początku | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VPS33B | 608552 | 15 | | 208085 | Artrogrypoza, zaburzenia czynności nerek i cholestaza, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VPS37A | 609927 | 8 | | 614898 | Paraplegia spastyczna, typ 53, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VPS45 | 610035 | 1 | | 615285 | Neutropenia, ciężka wrodzona, typ | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VPS53 | 615850 | 17 | | 615851 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 2E | Dziedziczenie autosomalne |
| VRK1 | 602168 | 14 | | 607596 | Hipoplazja mostkowo-móżdżkowa, typ 1A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| VSX2 | 142993 | 14 | | 610092; 610093 | Mikroftalmia, z rozszczepem 3; Izolowana mikroftalmia 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| VWF | 613160 | 12 | | 277480 | Choroba von Willibranda, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WARS2 | 604733 | 1 | | 617710 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego, mitochondrialne, z nieprawidłowymi ruchami i kwasicą mleczanową, z lub bez napadów drgawkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WAS | 300392 | X | | 301000; 313900 | Zespół Wiskotta-Aldricha; Małopłytkowość, sprzężona z chromosomem X | Sprzężony z chromosomem X |
| WASHC4 | 615748 | 12 | KIAA1033 | 615817 | ?Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 43 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WASHC5 | 610657 | 8 | KIAA0196 | 220210 | Zespół Ritschera-Schinzela, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WDR19 | 608151 | 4 | | 614377; 616307 | Nefronoftyza, typ 13; Zespół Seniora-Lokena, typ 8 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WDR35 | 613602 | 2 | | 613610 | Dysplazja czaszkowo-ektodermalna 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WDR45B | 609226 | 17 | | 617977 | Zaburzenie rozwoju układu nerwowego z tetraplegią spastyczną i nieprawidłowościami mózgu z lub bez napadów drgawkowych | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WDR62 | 613583 | 19 | | 604317 | Małogłowie, typ 2, pierwotne, dziedziczenie autosomalne recesywne, lub bez malformacji kory mózgu | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WDR72 | 613214 | 15 | | 613211 | Amelogenesis imperfecta [Wrodzony niedorozwój szkliwa], typ 2A3 (typ hipomaturacyjny) | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WDR73 | 616144 | 15 | | 251300 | Zespół Gallowaya-Mowata 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WDR81 | 614218 | 17 | | 610185 | Zespół ataksji móżdżkowej, upośledzenia umysłowego i zaburzeń równowagi, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WEE2 | 614084 | 7 | | 617996 | Defekt dojrzewania oocytów 5 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WFS1 | 606201 | 4 | | 222300 | Zespół Wolframa, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WHRN | 607928 | 9 | DFNB31 | 611383; 607084 | Zespół Ushera, typ 2D; Głuchota, Dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 31 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WIPF1 | 602357 | 2 | | 614493 | ?Zespół Wiskotta-Aldricha 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WNK1 | 605232 | 12 | | 201300 | Neuropatia, dziedziczna czuciowa i autonomiczna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WNT1 | 164820 | 12 | | 615220 | Wrodzona łamliwość kości, typ XV | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| WNT10A | 606268 | 2 | 257980 | Dysplazja zębowo-paznokciowo-skórna | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WNT10B | 601906 | 12 | 225300 | Malformacja rozszczep dłoni/stopy, typ 6 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WNT3 | 165330 | 17 | 273395 | ?Zespół tetra-amelia [Amelia totalna] | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WNT7A | 601570 | 3 | 228930 | Zespół Fuhrmanna | Dziedziczenie autosomalne |
| WRAP53 | 612661 | 17 | 613988 | Dyskeratoza wrodzona, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 3 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WRN | 604611 | 8 | 277700 | Zespół Wernera | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| WWOX | 605131 | 16 | 616211; 614322 | Encefalopatia padaczkowa, wczesna niemowląt, typ 28; Ataksja rdzeniowo-móżdżkowa, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 12 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| XDH | 607633 | 2 | 278300 | Ksantynuria, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| XPA | 611153 | 9 | 278700 | Skóra pergaminowa, grupa A | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| XPC | 613208 | 3 | 278720 | Skóra pergaminowa, grupa C | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| XPNPEP3 | 613553 | 22 | 613159 | Nefropatia podobna do nefronoftyzy, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| XRCC4 | 194363 | 5 | 616541 | Niskorosłość, małogłowie, i zaburzenia endokrynologiczne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| XYLT1 | 608124 | 16 | 615777 | Dysplazja Desbuquois, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| XYLT2 | 608125 | 17 | 605822 | Zespół kręgowo-oczny | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| YARS2 | 610957 | 12 | 613561 | Miopatia, kwasica mleczanowa i niedokrwistość syderoblastyczna, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| YY1AP1 | 607860 | 1 | 602531 | Zespół Grange'a | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZAP70 | 176947 | 2 | 617006; 269840 | Choroba autoimmunologiczna, wieloukładowa, o początku w wieku niemowlęcym, typ 2; Niedobór odporności, typ 48 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZBTB16 | 176797 | 11 | 612447 | Wady kośćca, hipoplazja narządów płciowych i upośledzenie umysłowe | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZBTB24 | 614064 | 6 | 614069 | Zespół niedoboru odporności, niestabilności centromerowej i anomalii twarzy, typ 2 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZC3H14 | 613279 | 14 | 617125 | Upośledzenie umysłowe, dziedziczenie autosomalne recesywne, typ 56 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ZDHHC9 | 300646 | X | 300799 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, syndromiczne, typ Raymonda | Sprzężony z chromosomem X |
| ZFYVE26 | 612012 | 14 | 270700 | Paraplegia spastyczna, typ 15, dziedziczenie autosomalne recesywne | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZMPSTE24 | 606480 | 1 | 608612 | Dysplazja żuchwowo-krzyżowa z lipodystrofią typu B | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZMYND10 | 607070 | 3 | 615444 | Dyskineza rzęsek, pierwotna, typ 22 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZNF408 | 616454 | 11 | 616469 | Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki, typ 72 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZNF423 | 604557 | 16 | 614844 | Zespół Joubert, typ 19 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZNF469 | 612078 | 16 | 229200 | Zespół kruchej rogówki, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZNF711 | 314990 | X | 300803 | Upośledzenie umysłowe, sprzężone z chromosomem X, typ 97 | Sprzężony z chromosomem X |
| ZNHIT3 | 604500 | 17 | 260565 | Zespół PEHO | Dziedziczenie autosomalne recesywne |
| ZP1 | 195000 | 11 | 615774 | Defekt dojrzewania oocytów, typ 1 | Dziedziczenie autosomalne recesywne |

data aktualizacji 01.07.2022