



DOENÇAS METABÓLICAS

GENE

DOENÇA

ABCC8	Diabetes neonatal, não dependente de insulina
ABCC8	Diabetes mellitus neonatal permanente
ABCC8	Diabetes mellitus, neonatal transitório tipo 2
ABCG5	Sitosterolemia 2
ACADM	Deficiência de desidrogenase de cadeia média de acil-CoA
ACADVL	Deficiência de desidrogenase de cadeia muito longa de acil-CoA
ACAT1	Acidúria metilacetoacética
ACSF3	Acidemia metilmalônica
ADK	Hipermetioninemia devido à deficiência de adenosina quinase
AGA	Aspartilglucosaminúria
AGL	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 3
AGXT	Hiperoxalúria tipo 1
AKR1D1	Defeito de síntese de ácido biliar tipo 2, congênito
ALB	Analbuminemia
ALB	Hipertiroxinemia disalbuminêmica
ALDOB	Intolerância à frutose
ALPL	Hipofosfatasia
ALPL	Odontohipofosfatasia
APOB	Hipercolesterolemia tipo B autossômica dominante
ARG1	Deficiência de arginase
ARSA	Leucodistrofia Metacromática
ARSB	Mucopolissacaridose tipo 6
ASL	Acidúria argininosuccínica
ASS1	Citrulinemia
ATP7B	Doença de Wilson
AUH	Acidúria 3-metilglutacônica tipo 1
AVPR2	Síndrome nefrogênica da anti-diurese inapropriada
BCHE	Deficiência de Butirilcolinesterase
BCKDHA	Doença da urina do xarope de bordo tipo 1a
BCKDHB	Doença da urina do xarope de bordo tipo 1b
BLM	Síndrome de Bloom
BTD	Deficiência de biotinidase
CFTR	Fibrose cística
CPS1	Deficiência de carbamoilfosfato sintetase I
CPT1A	Deficiência de carnitina palmitoiltransferase 1A

CPT2	Deficiência de carnitina palmitoiltransferase 2, infantil
CYP11B1	Hiperplasia adrenal devido à deficiência de esteróide 11-beta-hidroxilase
CYP11B2	Hipoaldosteronismo congênito devido à deficiência de CMO I
CYP11B2	Hipoaldosteronismo congênito devido à deficiência de CMO II
CYP27B1	Raquitismo, dependente de vitamina D, tipo 1
DBT	Doença de urina de xarope de bordo tipo 2
DLD	Doença da urina do xarope de bordo tipo 3
ETFA	Deficiência de múltiplas desidrogenase de acil-CoA
ETFB	Deficiência de múltiplas desidrogenase de acil-CoA
ETFDH	Acidemia glutárica tipo 2C
FAH	Tirosinemia tipo 1
FANCA	Anemia de Fanconi tipo A
FANCB	Anemia de Fanconi tipo B
FANCC	Anemia de Fanconi tipo C
FANCD2	Anemia de Fanconi tipo D2
FANCG	Anemia de Fanconi tipo G
FANCI	Anemia de Fanconi tipo I
FBP1	Deficiência de frutose-1,6-bisfosfatase
G6PC	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1A
G6PD	ANEMIA HEMOLÍTICA RELACIONADA À DEFICIÊNCIA DE G6PD
GAA	Doença de Pompe
GALE	Deficiência de galactose epimerase
GALK1	Deficiência de galactoquinase
GALNS	Mucopolissacaridose tipo 4A
GALT	Galactosemia
GAMT	Deficiência de guanidinoacetato metiltransferase
GATM	Deficiência de arginina-glicina amidinotransferase
GBA	Doença de Gaucher
GBE1	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 4
GCDH	Acidemia glutárica tipo 1
GCK	Diabetes da maturidade de início no jovem tipo 2
GCK	Hipoglicemia hiperinsulinêmica tipo 3
GLA	Doença de Fabry
GLUD1	Hipoglicemia hiperinsulinêmica tipo 6
GRHPR	Hiperoxalúria tipo 2
GSS	Deficiência de glutatona sintetase
GYS2	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 0
HADH	Deficiência de CoA-3-hidroxiacil desidrogenase
HADHA	Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa
HADHA	Deficiência de proteína trifuncional
HADHB	Deficiência de proteína trifuncional
HEXA	Doença de Tay-Sachs
HLCS	Deficiência de sintetase de holocarboxilase
HMGCL	Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liase
HMGCS2	Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA sintase 2
HNF1A	Diabetes mellitus, insulina-dependente, tipo 20
HNF4A	Diabetes da maturidade de início no jovem (MODY)
HOGA1	Hiperoxalúria tipo 3
HPD	Tirosinemia tipo 3

HSD11B2	Síndrome de excesso aparente de mineralocorticóide
HSD3B2	Deficiência da 3-beta-hidroxiesteroide desidrogenase
IDS	Mucopolissacaridose tipo 2
IDUA	Mucopolissacaridose tipo 1
INS	Diabetes mellitus tipo 1
IVD	Acidemia isovalérica
KCNJ11	Diabetes mellitus, não dependente de insulina
KCNJ11	Hipoglicemia hiperinsulinêmica tipo 2
LDLR	Hipercolesterolemia devido ao distúrbio do receptor de LDL autossômico dominante
LIPA	Doença de armazenamento de éster de colesterol
LIPA	Doença de Wilson
LMBRD1	Acidúria metilmalônica tipo CbIF
LPL	Hiperlipoproteinemia tipo 1
MCCC1	Deficiência de CoA-3-metilcrontonil carboxilase 1
MCCC2	Deficiência de CoA-3-metilcrontonil carboxilase 2
MCEE	Acidemia metilmalônica
MCOLN1	Mucopolidose tipo 4
MEFV	Febre mediterrânea
MLYCD	Deficiência de malonil-CoA descarboxilase
MMAA	Acidemia metilmalônica
MMAB	Acidemia metilmalônica
MMACHC	Acidemia metilmalônica
MMADHC	Acidemia metilmalônica
MPI	Desordem de glicosilação tipo 1B
MTR	Deficiência de metilcobalamina tipo cbIG
MTTP	Abetalipoproteinemia
MUT	Acidúria metilmalônica devido à deficiência de metilmalonil-CoA mutase
NAGS	Miopatia devido à deficiência de mioadenilato desaminase
NPC1	Doença de Niemann-Pick tipo C1
NPC2	Doença de Niemann-Pick tipo C2
OTC	Deficiência de ornitina transcarbamoilase
PAH	Fenilcetonúria
PCBD1	Hiperfenilalaninemia, deficiência de BH4, tipo D
PCCA	Acidemia propiônica
PCCB	Acidemia propiônica
PDX1	Diabetes de início na maturidade do jovem tipo 4
PHGDH	Deficiência de fosfoglicerato desidrogenase
PHKA2	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 9A
PHKB	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 9B
PHKG2	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 9C
PMM2	Defeito de glicosilação tipo 1A
PNPO	Deficiência de piridoxamina 5'-fosfato oxidase
PPT1	Lipofuscinose ceróide neuronal tipo 1
PTS	Hiperfenilalaninemia, deficiência de BH4, tipo A
PYGL	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 6B
PYGM	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 5
QDPR	Hiperfenilalaninemia, deficiência de BH4, tipo C
SCNN1A	Bronquiectasia
SLC22A5	Deficiência de carnitina

SLC25A13	Deficiência de citrino
SLC25A15	Síndrome HHH (hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinúria)
SLC25A20	Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase
SLC2A9	Hipouricemia renal tipo 2
SLC37A4	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1B
SLC37A4	Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1C
SLC46A1	Má absorção de folatos
SMPD1	Doença de Niemann-Pick tipo A / B
TAT	Tirosinemia tipo 2
TCN2	Deficiência de transcobalamina II
TSFM	Deficiência de fosforilação oxidativa combinada tipo 3

DOENÇAS CARDIOLÓGICAS E PULMONARES

GENE

DOENÇA

ABCC9	Cardiomiopatia dilatada
CACNA1C	Síndrome de Brugada tipo 3
CACNA1C	Síndrome do QT longo tipo 8
CALM1	Taquicardia ventricular, catecolaminérgico polimórfico tipo 4
CALM2	Síndrome do QT longo tipo 15
CASQ2	Taquicardia ventricular, catecolaminérgico polimórfico tipo 2
DSP	Cardiomiopatia dilatada com cabelos lanosos e queratodermia
DSP	Cardiomiopatia dilatada com cabelo lanoso, queratodermia e agenesia dentária
DSP	Cardiomiopatia arritmogênica ventricular direita tipo 8
FBN1	Síndrome de Marfan
FBN1	Síndrome de MASS
FKTN	Cardiomiopatia dilatada tipo 1X
GLA	Doença de Fabry
KCNH2	Síndrome do QT curto tipo 1
KCNH2	Síndrome do QT longo tipo 2
KCNJ5	Síndrome do QT longo tipo 13
KCNQ1	Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen tipo 1
KCNQ1	Síndrome do QT longo tipo 1
KCNQ1	Síndrome do QT curto tipo 2
LAMP2	Doença de Danon
NKX2-6	Tronco arterioso persistente
NKX2-6	Malformações cardíacas conotrunciais
SCN5A	Fibrilação atrial tipo 10
SCN5A	Síndrome de Brugada tipo 1
SCN5A	Cardiomiopatia dilatada tipo 1E
SCN5A	Bloqueio cardíaco, progressivo, familiar, tipo 1A
SCN5A	Síndrome do QT longo tipo 3
SCN5A	Síndrome da doença do nó sinusal, tipo 1
SCN5A	Síndrome de morte súbita infantil, suscetibilidade a
SCN5A	Fibrilação ventricular, paroxística familiar tipo 1
TAZ	Síndrome de Barth
TGFB3	Cardiomiopatia arritmogênica ventricular direita tipo 1

DOENÇAS OFTALMOLÓGICAS

GENE

DOENÇA

ADGRV1 (GPR98)	Síndrome de Usher tipo 2C
ALMS1	Síndrome de Alstrom
CDH23	Síndrome de Usher tipo 1D
CIB2	Síndrome de Usher tipo 1J
CLRN1	Síndrome de Usher tipo 3A
CLRN1	Retinite pigmentosa tipo 61, autossômica recessiva
CNGA3	Achromatopsia tipo 2
CNGB3	Doença de Stargardt tipo 1
CNGB3	Acromatopsia tipo 3
COL11A1	Síndrome de Stickler tipo 2
COL2A1	Síndrome de Stickler tipo 1
COL2A1	Síndrome de Stickler tipo 1, ocular não sindrômica
COL9A1	Síndrome de Stickler, autossômica recessiva
CYP1B1	Glaucoma primário tipo 3A
CYP1B1	Anomalia de Peters
EYA1	Anomalia de Peters
FBN1	Ectopia lentis, familiar
FBN1	Síndrome de Weill-Marchesani, tipo dominante 2
HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 1
HPS3	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 3
HPS4	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 4
NF1	Neurofibromatose tipo 1
NF2	Neurofibromatose tipo 2
OAT	Atrofia girata da coróide e retina
PCDH15	Síndrome de Usher tipo 1D / F
RB1	Retinoblastoma hereditário
USH1G	Síndrome de Usher tipo 1G
USH2A	Retinite pigmentosa tipo 39

DOENÇAS NEUROLÓGICAS

GENE

DOENÇA

ABCD1	Adrenoleucodistrofia / Adrenomieloneuropatia
ADGRV1 (GPR98)	Convulsões febris, familiares, tipo 4
ALDH7A1	Epilepsia Piridoxina dependente
ASPA	Doença de Canavan
ATP7A	Síndrome do corno occipital
CACNA1S	Paralisia periódica hipocalêmica tipo 1
CACNA1S	Hipertermia maligna tipo 5
CACNA1S	Paralisia periódica tireotóxica tipo 1
CYP27A1	Xantomatose cerebrotendinosa
DOCK8	Retardo mental, autossômico dominante tipo 2
DMD	Distrofia Muscular de Duchenne

ETHE1	Encefalopatia etilmalônica
FKTN	Distrofia muscular congênita de Fukuyama
FKTN	Distrofia muscular da cintura-membro, autossômica recessiva tipo 2M
FKTN	Síndrome de Walker-Warburg
FOLR1	Neurodegeneração devido à deficiência de transporte de folato cerebral
GAA	Doença de Pompe
GBA	Suscetibilidade a Doença de Parkinson de início tardio
GCH1	Hiperfenilalaninemia com deficiência de BH4
GCH1	Distonia responsiva a DOPA, com ou sem hiperfenilalaninemia
HSD17B10	Retardo mental, tipo 17 ligado ao X
IKBKAP	Disautonomia familiar
KCNJ10	Síndrome de SESAME
KCNQ2	Convulsões neonatais benignas, tipo 1
KCNQ2	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 7
LAMA2	Distrofia muscular tipo 1A
LAMP2	Doença de Danon
LRPPRC	Síndrome de Leigh, tipo franco-canadense
MAT1A	Deficiência de metionina adenosiltransferase, autossômica recessiva
NDUFS6	Deficiência do complexo mitocondrial I
NKX2-1	Coréia, benigna hereditária
NPC1	Doença de Niemann-Pick tipo C1
PLAU	Suscetibilidade à Doença de Alzheimer de início tardio
PRRT2	DYT10
PRRT2	Convulsão, infantil familiar benigna tipo 2
PRRT2	Convulsões infantis familiares com coreoatetose paroxística
RYR1	Doença do núcleo central
RYR1	Síndrome de King-Denborough
RYR1	Miopatia multicore com oftalmoplegia externa
SACS	Ataxia espástica tipo Charlevoix-Saguenay
SCN2A	Síndrome de Dravet
SCN2A	Convulsões, infantil familiar benigna, 3
SCN2A	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 11
SCN8A	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 13
SLC12A6	Agenesia do corpo caloso com neuropatia periférica
SLC17A5	Doença de Salla
SLC19A3	Encefalopatia responsiva à tiamina
SLC2A1	Distonia tipo 9
SLC2A1	Síndrome de deficiência de GLUT1 tipo 2, início na infância
SLC2A1	Síndrome de deficiência de GLUT1 tipo 1, grave de início precoce
SLC2A1	Discinesia paroxística induzida por exercício com epilepsia e / ou anemia hemolítica
SMN1	Atrofia muscular espinhal
SMN2	Atrofia muscular espinhal
SNAI2	Síndrome de Waardenburg tipo 2D
SPG11	SPG11
SPR	Distonia, responsiva a DOPA, autossômica recessiva
TBC1D24	Encefalopatia epiléptica infantil precoce tipo 16
TBC1D24	Epilepsia mioclônica infantil familiar
TH	Síndrome de Segawa, autossômica recessiva
TSC1	Esclerose tuberosa
TSC2	Esclerose tuberosa
TTPA	Deficiência familiar de vitamina E

DISTÚRBO DO DESENVOLVIMENTO SEXUAL

GENE

DOENÇA

SRY Distúrbio do desenvolvimento sexual

DOENÇAS DO OUVIDO, NARIZ E GARGANTA

GENE

DOENÇA

ACTG1	Surdez, autossômica dominante, tipo 20
CCDC39	Discinesia ciliar primária tipo 14
CCDC40	Discinesia ciliar primária tipo 15
CCDC65	Discinesia ciliar primária tipo 27
CCNO	Discinesia ciliar primária tipo 29
CDH23	Surdez, autossômica recessiva, tipo 12
CFAP298 (C210RF59)	Discinesia ciliar primária tipo 26
CIB2	Surdez, autossômica recessiva, tipo 48
CLDN14	Surdez, autossômica recessiva, tipo 29
COL11A1	Síndrome de Marshall
COL4A3	Síndrome de Alport, autossômica recessiva
COL4A4	Síndrome de Alport, autossômica recessiva
COL4A5	Síndrome de Alport, ligada ao X
DNAAF1	Discinesia ciliar primária tipo 13
DNAAF4 (DYX1C1)	Discinesia ciliar primária tipo 25
DNAAF5 (HEATR2)	Discinesia ciliar primária tipo 18
DNAH11	Discinesia ciliar primária tipo 7
DNAH5	Discinesia ciliar primária tipo 3
DNAI1	Discinesia ciliar primária tipo 1
DNAJB13	Discinesia ciliar primária tipo 34
DRC1	Discinesia ciliar primária tipo 21
ESRRB	Surdez, autossômica recessiva, tipo 35
FGF3	Surdez congênita com agenesia do ouvido interno, microtia e microdontia
GAS8	Discinesia ciliar primária tipo 33
GIPC3	Surdez, autossômica recessiva, tipo 15
GJB2	Surdez, autossômica recessiva, tipo 1A
GJB2	Surdez com ceratopauquidermia e constrictões dos dedos das mãos e dos pés
GJB2	Síndrome de Ceratite-Ictiose-Surdez
GJB2	Ceratoderma palmoplantar com surdez
GJB6	Surdez autossômica recessiva, tipo 1B
GJB6	Surdez autossômica dominante, tipo 3B
ILDR1	Surdez autossômica recessiva, tipo 42
KCNQ4	Surdez autossômica dominante, tipo 2A
LOXHD1	Surdez autossômica recessiva, tipo 77
LRRC6	Discinesia ciliar primária tipo 19
LRTOMT	Surdez autossômica recessiva, tipo 63
MARVELD2	Surdez autossômica recessiva, tipo 49
MCIDAS	Discinesia ciliar primária tipo 42
MYH9	Surdez autossômica dominante, tipo 17

MYO15A	Surdez autossômica recessiva, tipo 3
MYO6	Surdez autossômica dominante, tipo 22
MYO7A	Surdez autossômica dominante, tipo 11
ODAD1 (CCDC114)	Discinesia ciliar primária tipo 20
ODAD2 (ARMC4)	Discinesia ciliar primária tipo 23
ODAD3 (CCDC151)	Discinesia ciliar primária tipo 30
ODAD4 (TTC25)	Discinesia ciliar primária tipo 35
OTOF	Surdez autossômica recessiva, tipo 9
OTOG	Surdez autossômica recessiva 18B
OTOGL (FLJ90579)	Surdez autossômica recessiva 84B
PCDH15	Surdez, tipo autossômico recessivo 23
PJVK (DFNB59)	Surdez, tipo autossômico recessivo 59
POU3F4	Surdez, tipo 2 ligada ao X
PTPRQ (DFNB84)	Surdez autossômica recessiva tipo 84
RSPH1	Discinesia ciliar primária tipo 24
RSPH3	Discinesia ciliar primária tipo 32
RSPH4A	Discinesia ciliar primária tipo 11
RSPH9	Discinesia ciliar primária tipo 12
S1PR2	Surdez autossômica recessiva, tipo 68
SIX1	Surdez, autossômica dominante, tipo 23
SLITRK6	Surdez e miopia
SMPX	Surdez, tipo 4 ligada ao X
SPAG1	Discinesia ciliar primária tipo 28
TBC1D24	Surdez, autossômica dominante, tipo 65
TBC1D24	Surdez, autossômica recessiva, tipo 86
TECTA	Surdez, autossômica dominante, tipo 12
TMC1	Surdez autossômica recessiva, tipo 7
TMC1	Surdez, autossômica dominante, tipo 36
TMIE	Surdez autossômica recessiva, tipo 6
TMPRSS3	Surdez, autossômica recessiva, tipo 8/10
TRIOBP	Surdez autossômica recessiva, tipo 28
TRMU	Modificador mitocondrial de surdez
USH1C	Surdez autossômica recessiva, tipo 18
WHRN (DFNB31)	Surdez autossômica recessiva, tipo 31
ZMYND10	Discinesia ciliar primária tipo 22

DEFICIÊNCIA MENTAL E MALFORMAÇÕES

GENE

ACTG1	Síndrome de Baraitser-Winter tipo 2
ADK	Hipermetioninemia devido à deficiência de adenosina quinase
COL2A1	Acondrogênese tipo 2
COL2A1	Displasia epifisária, múltipla, com miopia e surdez
COL2A1	Displasia de Kniest
COL2A1	Displasia otopondilomegaepifisária
COL2A1	Displasia esquelética platispondilíaca, tipo Torrance
COL2A1	Displasia espôndilo-epifisária congênita - SED congênita
COL2A1	Displasia espôndilo-epimetáfaria tipo Strudwick (SMED)

DOENÇA

COL2A1	Displasia espondiloperiférica
DHCR7	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
EDN3	Síndrome de hipoventilação central congênita
EDN3	Doença de Hirschsprung
ERCC6	Síndrome cérebro-óculo-fácio-esquelética tipo 1
ERCC6	Síndrome de De Sanctis-Cacchione
ERCC6	Síndrome de Cockayne tipo B
EYA1	Síndrome otofaciocervical
FBN1	Displasia acrômica
FBN1	Displasia Geleofísica tipo 2
FBN1	Síndrome da lipodistrofia de Marfan
FBN1	Síndrome de Marfan
FBN1	Síndrome de MASS
FBN1	Síndrome de pele rígida
FBN1	Síndrome de Weill-Marchesani, tipo dominante 2
GPSM2	Síndrome de Chudley-McCullough
JAG1	Síndrome de Alagille tipo 1
NOTCH2	Síndrome de Alagille tipo 2
POLR1D	Síndrome de Treacher Collins tipo 2
POU1F1	Deficiência de hormônio hipofisário tipo 1
PROP1	Deficiência de hormônio hipofisário tipo 2
PTPN11	Síndrome de Noonan tipo 1
RAB23	Síndrome de Carpenter
RET	Síndrome da hipoventilação central congênita
RET	Doença de Hirschsprung
RIT1	Síndrome de Noonan tipo 8
SMAD4	Síndrome de Myhre
TBC1D24	Síndrome DOOR
TCOF1	Síndrome de Treacher Collins tipo 1

DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

GENE

DOENÇA

ANK1	Esferocitose tipo 1
CBLIF (GIF)	Deficiência de fator intrínseco
CYBA	Doença granulomatosa, crônica, autossômica recessiva, citocromo b negativo
CYBB	Doença granulomatosa, crônica, ligada ao X
ELANE	Neutropenia, tipo 1 congênito grave
EPB42	Esferocitose tipo 5
F10	Deficiência do Fator X
F11	Deficiência do Fator XI
F13A1	Deficiência do Fator XIII A
F13B	Deficiência do Fator XIII B
F2	Deficiência do Fator II
F5	Deficiência do Fator V
F7	Deficiência do Fator VII
F8	Hemofilia A
F9	Hemofilia B
G6PD	Anemia hemolítica devido à deficiência de G6PD

G6PD	Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase
GATA1	Anemia ligada ao X
GATA1	Trombocitopenia com beta talassemia ligada ao X
GATA1	Trombocitopenia ligada ao X
GGCX	Desordem semelhante a pseudoxantoma elástico com deficiência de múltiplos fatores de coagulação
GP6	Doença hemorrágica tipo 11
HAX1	Neutropenia, congênita grave, tipo 3
HAX1	Deficiência combinada de fatores de coagulação dependentes de vitamina K, tipo 1
HBB	Anemia falciforme
ITGA2B	Trombocitopenia neonatal aloimune
ITGB3	Trombocitopenia neonatal aloimune
ITK	Síndrome linfoproliferativa tipo 1
JAK3	SCID, autossômico recessivo
MPL	Trombocitopenia amegacariocítica congênita
P2RY12	Doença hemorrágica, tipo 8
PLAU	Doença plaquetária do Quebec
RPL11	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 7
RPL5	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 6
RPS19	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 1
RPS24	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 3
RPS26	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 10
RPS29	Anemia de Diamond-Blackfan tipo 13
SLC19A2	Síndrome de Anemia Megaloblástica Responsiva a Tiamina

DOENÇAS VASCULARES

GENE

DOENÇA

CBS	Homocistinúria devido à deficiência de cistationina beta-sintase
ELN	Estenose aórtica supravalvar
GLA	Doença de Fabry
GP1BB	Síndrome de Bernard Soulier tipo B
GP9	Síndrome de Bernard Soulier tipo C
MTRR	Anemia megaloblástica-homocistinúria, tipo cbl E
PROC	Deficiência de proteína C, autossômica dominante
PROS1	Deficiência de proteína S, autossômica dominante

DOENÇAS ÓSSEAS, CUTÂNEAS E IMUNOLÓGICAS

GENE

DOENÇA

ADA	Imunodeficiências primárias
ADA	Imunodeficiência combinada grave devido à deficiência de ADA
AIRE	Poliendocrinopatia auto-imune tipo 1
AK2	Disgenesia reticular
BTK	Agamaglobulinemia ligada ao X
CARD11	Imunodeficiência tipo 11
CARD11	Expansão de células B com anergia de NFkB e de células T
CD3D	Imunodeficiência tipo 19

CD3E	Imunodeficiência tipo 18
CD40LG	Síndrome da hiper-IgM ligada ao X
COL11A1	Fibrocondrogênese tipo 1
COL1A1	Osteogênese imperfeita
COL1A2	Osteogênese imperfeita
COL1A2	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7A
COL2A1	Acondrogênese tipo 2
COL2A1	Necrose avascular da epífise da cabeça do fêmur
COL2A1	Displasia checa
COL2A1	Doença de Legg-Calve-Perthes
COL3A1	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 3
COL3A1	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 4
CORO1A	Imunodeficiência tipo 8
CYBA	Doença granulomatosa crônica
CYP27B1	Raquitismo, dependente de vitamina D, tipo 1
DCLRE1C	Síndrome de Omenn
DCLRE1C	Imunodeficiência combinada grave, tipo Athabaskan
DNMT3B	Síndrome de anomalias de instabilidade-facial Imunodeficiência-centromérica
DOCK8	Síndrome de HiperIgE
DSP	Epidermólise bolhosa acantolítica letal
DSP	Ceratodermia palmoplantar, tipo 2
DSP	Síndrome fragilidade cutânea cabelo lanoso
ELN	Cutis laxa, autossômica dominante
ERCC6	Xerodermia pigmentosa
FBN1	Síndrome de pele rígida
FGFR3	Acondroplasia
FGFR3	Síndrome de Crouzon - acantose nigricans
FGFR3	Hipocondroplasia
GATA2	Síndrome de Emberger
GATA2	Imunodeficiência tipo 21
GGCX	Doença semelhante ao pseudoxantoma elástico com deficiência de múltiplos fatores de coagulação
GJB6	Displasia ectodérmica hidrótica
IL2RA	Deficiência do receptor de interleucina 2
IL2RG	Imunodeficiência combinada, ligada ao X, moderada
IL7R	Imunodeficiência combinada grave, células T negativas, células B / células natural killer positivas
NF1	Neurofibromatose tipo 1
NFKB2	Imunodeficiência comum variável , tipo 10
NLRP3	Síndrome de Muckle-Wells
PAX3	Síndrome de Waardenburg tipo 1
PIK3CD	Imunodeficiência tipo 14
PTPRC	Imunodeficiência combinada grave, células T negativas, células B / células natural killer positivas
RAG1	Imunodeficiência combinada grave, células B negativas
RAG2	Defeitos imunes celulares e humorais com granulomas
RAG2	Imunodeficiência combinada, células B negativas, células T negativas, células NK positivas
SLC26A2	Displasia Diastrófica
SLC26A2	Acondrogênese tipo 1B
SLC39A4	Acrodermatite enteropática
SNAI2	Piebaldismo
SOX10	Síndrome de Waardenburg tipo 2E
SOX10	Síndrome de Waardenburg tipo 4C
STAT3	Síndrome de Hiper-IgE

TCIRG1	Osteopetrose autossômica recessiva, tipo 1
THRA	Hipotireoidismo congênito, tipo 6
TPO	Disormonogênese tireoidiana tipo 2A
TRHR	Hipotireoidismo relacionado ao TRHR
UNC13D	Linfocitose hemofagocítica, tipo 3
ZAP70	Defeito seletivo de células T

ONCOGENÉTICA

GENE

DOENÇA

AIP	Adenoma hipofisário
APC	Doença desmóide, hereditária
APC	Polipose adenomatosa familiar
BMPR1A	Síndrome de polipose juvenil
BMPR1A	Síndrome de polipose, hereditária mista tipo 2
MAX	Feocromocitoma tipo 9
MITF	Melanoma, maligno cutâneo
PTEN	Síndrome de Cowden tipo 1
PTPN11	Leucemia mielomonocítica juvenil
RET	Neoplasia endócrina múltipla tipo 2A
RET	Neoplasia endócrina múltipla tipo 2B
SDHB	Paragangliomas tipo 4
SDHB	Feocromocitoma tipo 2
SMAD4	Síndrome de polipose juvenil
SMAD4	Polipose juvenil / síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditária
STK11	Síndrome de Peutz-Jeghers
TP53	Síndrome de Li-Fraumeni tipo 1
VHL	Síndrome de von Hippel-Lindau

DOENÇAS HEPÁTICAS, RENAS E ENDOCRINOLÓGICAS

GENE

DOENÇA

AQP2	Diabetes insípido nefrogênico
ATP6V1B1	Acidose tubular renal com surdez
BSND	Síndrome de Bartter tipo 4a
CASR	Hiperparatireoidismo neonatal grave
CASR	Hipocalcemia autossômica dominante com síndrome de Bartter
CASR	Hipercalcemia hipocalciúrica, tipo 1
CDC73	Hiperparatireoidismo tipo 1, familiar
CDC73	Hiperparatireoidismo tipo 2, familiar
CTNS	Cistinose nefropática
DUOX2	Disormonogênese tireoidiana tipo 6
DUOXA2	Disormonogênese tireoidiana tipo 5
GH1	Deficiência de hormônio do crescimento
HSD3B7	Defeito de síntese de ácido biliar, congênito, 1
IGSF1	Hipotireoidismo central
IYD	Disormonogênese Tireoidiana tipo 4

KCNJ5	Hiperaldosteronismo tipo 3
LHX3	deficiências combinadas de hormônios hipofisários, tipo 3
MEN1	Neoplasia endócrina múltipla tipo 1
MKS1	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 13
MKS1	Síndrome de Meckel tipo 1
MYH9	Síndrome de Epstein
NPHS1	Síndrome nefrótica tipo finlandês
NPHS1	Síndrome nefrótica tipo 2
NPHS2	Síndrome nefrótica
PAX8	Hipotireoidismo congênito, tipo 2
PKHD1	Doença renal policística e doença hepática
PKHD1	Doença renal policística, tipo 1, autossômica recessiva
SCNN1A	Pseudo-hipoaldosteronismo, tipo 1
SCNN1B	Pseudo-hipoaldosteronismo, tipo 1
SCNN1B	Síndrome de Liddle
SLC12A3	Síndrome de Gitelman
SLC12A3	Síndrome de Bartter
SLC26A4	Síndrome de Pendred
SLC2A9	Hipouricemia renal tipo 2
SLC4A1	Ovalocitose
SLC5A5	Disormonogênese tireoidiana tipo 1
SLC7A7	LISINÚRIA COM INTOLERÂNCIA ÀS PROTEÍNAS
STAR	Hiperplasia adrenal congênita lipóide
TBX19	Deficiência de hormônio adrenocorticotrópico
TG	Dishormonogênese tireoidiana tipo 3
TSHB	Hipotireoidismo congênito, tipo 4
TSHR	Hipotireoidismo congênito, tipo 1
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar, tipo 1
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar, tipo 2
WT1	Tumor de Wilms tipo 1, familiar