MyScreen

NGS based carrier screening

MyScreen - בדיקת סקר גנטי מורחב - כי מגיע לך לדעת יותר!

מהי בדיקת MyScreen?

MyScreen הינה בדיקת סקר גנטי מורחב המקיפה והמותאמת ביותר לאוכלוסייה בישראל. הבדיקה מבוצעת במכונים הגנטיים בארץ בסטנדרטים מחמירים. מטרתה של הבדיקה להפחית את הסיכון להולדת ילד חולה. **הבדיקה כוללת בירור למעל 1200 מוטציות שכיחות ב-389 גנים למחלות תורשתיות מוכרות בקרב האוכלוסיה הישראלית מכלל העדות והמוצאים (יהודים ולא יהודים).**

בבדיקה מכוסות כל המוטציות למחלות בעדות ספציפיות אשר נכללו בסל הבריאות וכן אלו שאושרו ע"י האיגוד הגנטי וטרם הוכנסו לסל הבריאות (למעט בדיקות ה-Fragile X ו-SMA הכלולות בסל הבריאות ויבוצעו בשיטה אחרת). בנוסף מכילה הבדיקה בירור למוטציות רבות לפי המלצות המכונים הגנטיים אשר לא נכללות בסל הבריאות כיום או בבדיקות סקר המבוצעות בחו"ל. ניתן לקבל הסבר נוסף במכון הגנטי.

מהי בדיקת סקר גנטי?

בדיקת סקר גנטי מזהה האם הינך נשא/ית לאחת מהתסמונות הגנטיות הנכללות בבדיקה. בבדיקה כלולות בדר"כ מחלות רבות ובכל מחלה מגוון המוטציות השכיחות בישראל. המונח "נשאות" מתייחס למצב שבו אדם בריא לחלוטין נושא במטען הגנטי שלו שינוי/ליקוי גנטי ("מוטציה") באחד מהעותקים של גן מסויים בעוד העותק השני תקין. הסיכוי להיות נשא למחלה גנטית תורשתית כלשהי בקרב האוכלוסיה הישראלית מוערך ב-20%-40. רק כאשר שני בני הזוג נמצאו נשאים לאותה מחלה קיים סיכוי של 25% ללידת ילד חולה במחלה.

בישראל קיימת תוכנית סקר גנטי מצוינת ובדיקות רבות נכללות בסל הבריאות (כגון Tay Sachs, CF ועוד). עם זאת, תוכנית זו מכסה רק את המחלות השכיחות ביותר בהתאם לקריטריונים של שכיחות המחלה וחומרתה. דוגמא לכך היא מחלת ה-CF שבה נבדקות כיום רק 19 מוטציות בסל הבריאות מתוך מאות מוטציות אפשריות. בדיקת ה-MyScreen מכסה 236 מוטציות ידועות בגן ה-CF ובכך הסיכוי לאתר נשאים למחלה זו עולה. כמו כן מכסה הבדיקה מאות מוטציות למחלות נוספות שכלל לא כלולות כיום בסל הבריאות.

Gene	Disease	
CYP7B1	Spastic paraplegia 5A, Autosomal Recessive	357
IBA57	Spastic paraplegia 74, Autosomal Recessive	358
SLC1A4	Spastic tetraplegia, thin corpus callosum, and progressive microcephaly	359
DLL3	Spondylocostal dysostosis 1, Autosomal Recessive	360
ACP5	Spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation	361
MATN3	Spondyloepimetaphyseal dysplasia	362
DDR2	Spondylometaepiphyseal dysplasia, short limb-hand type	363
NUP62	Striatonigral degeneration, Infantile Bilateral Striatal Necrosis (IBSN)	364
LIFR	Stuve-Wiedemann syndrome/ Schwartz-Jampel type 2 syndromeLIFR related	365
HEXA	Tay-Sachs disease	366
SLC19A2	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome	367
MPL	Thrombocytopenia, congenital amegakaryocytic	368
HPD	Thyrosinemia type III	369
SAMD9	Tumoral calcinosis, familial, normophosphatemic	370
GALNT3	Tumoral calcinosis, hyperphosphatemic, familial	371
FAH	Tyrosinemia, type I	372
CDH23	Usher Syndrome Type ID	373
MYO7A	Usher syndrome, type 1B	374
USH1C	Usher syndrome, type 1C	375
PCDH15	Usher syndrome, type 1F	376
USH2A	Usher syndrome, type 2A	377
ADGRV1	Usher syndrome, type 2C	378
CLRN1	Usher syndrome, type 3A	379
CASQ2	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, 2	380
CRB2	Ventriculomegaly with cystic kidney disease	381
EPG5	Vici syndrome	382
RECQL2	Werner syndrome	383
ATP7B	Wilson disease	384
LIPA	Wolman disease	385
DCAF17	Woodhouse-Sakati syndome	386
XPC	Xeroderma pigmentosum, group C	387
ERCC2	Xeroderma pigmentosum, group D	388
ERCC5	Xeroderma pigmentosum, group G/ Cockayne syndrome	389

Gene	Disease	
CLCN5	Proteinuria, low molecular weight, with hypercalciuric nephrocalcinosis	322
MYH2	Proximal myopathy and ophthalmoplegia	323
CTSK	Pycnodysostosis	324
INSR	Leprechaunism	325
PHYH	Refsum disease	326
SLC4A4	Renal tubular acidosis (RTA), proximal, with ocular abnormalities and mental retardation	327
RP1	Retinitis pigmentosa 1	328
TULP1	Retinitis pigmentosa 14	329
EYS	Retinitis pigmentosa 25	330
CERKL	Retinitis pigmentosa 26	331
FAM161A	Retinitis pigmentosa 28	332
CNGB1	Retinitis pigmentosa 45	333
PDE6G	Retinitis pigmentosa 57	334
DHDDS	Retinitis pigmentosa 59	335
MAK	Retinitis pigmentosa 62	336
C8orf37	Retinitis pigmentosa 64	337
HGSNAT	Retinitis pigmentosa 73	338
PEX7	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1	339
VDR	Rickets, vitamin D-resistant, type IIA	340
ESCO2	Roberts-SC phocomelia syndrome	341
SMARCAL1	Schimke immunoosseous dysplasia	342
KCNJ10	SESAME syndrome	343
RAG1	Severe combined immudeficiency, B cell-negative, RAG1-related	344
RAG2	Severe combined immudeficiency, B cell-negative, RAG2-related	345
ADA	Severe combined immunodeficiency due to ADA deficiency	346
DCLRE1C	Severe combined immunodeficiency, Athabascan type	347
POC1A	Short stature, onychodysplasia, facial dysmorphism, and hypotrichosis	348
SLC17A5	Sialic acid storage disorder, infantile (ISSD)	349
DHCR7	Smith Lemli Opitz syndrome	350
SPG11	Spastic paraplegia 11, Autosomal Recessive	351
FA2H	Spastic paraplegia 35, Autosomal Recessive	352
AP4B1	Spastic paraplegia 47, Autosomal Recessive	353
TECPR2	Spastic paraplegia 49, Autosomal Recessive	354
VPS37A	Spastic paraplegia 53, Autosomal Recessive	355
C12ORF65	Spastic paraplegia 55, Autosomal Recessive	356

לפרטים נוספים והזמנת הבדיקה

יש לפנות למזכירות המכון הגנטי בבתי החולים הבאים:

בילינסון 03-9377659/8 | איכילוב 03-6974704 | מעבדות זר 03-5247261

מידע נוסף על הבדיקה ניתן למצוא ב:

www.MyScreen.co.il

gamidorDIAGNOSTICS

member of the gamida diagnostics division

Gene	Disease	
COLQ	Myasthenic syndrome, congenital, 5	278
RAPSN	Myasthenic syndrome, congenital, associated with acetylcholine receptor deficiency	279
MEGF10	Myopathy, areflexia, respiratory distress, and dysphagia, early-onset	280
NEB	Nemaline myopathy 2	281
KLHL40	Nemaline myopathy 8, Autosomal Recessive	282
INVS	Nephronophthisis 2, infantile	283
NPHS2	Nephrotic syndrome	284
NPHS1	Nephrotic syndrome type 1	285
ARHGDIA	Nephrotic syndrome, type 8	286
SPINK5	Netherton syndrome	287
CLN8	Neuronal ceroid lipofuscinosis type 8, including northern epilepsy	288
IGHMBP2	Neuronopathy, distal hereditary motor, type VI	289
G6PC3	Neutropenia, severe congenital 4, Autosomal Recessive	290
VPS45	Neutropenia, severe congenital, 5, Autosomal Recessive	291
SMPD1	Niemann-Pick disease type B, SMPD1-related	292
NPC1	Niemann-Pick disease type C1	293
OTC	Ornithine transcarbamylase deficiency	294
PPIB	Osteogenesis imperfecta, type IX	295
CRTAP	Osteogenesis imperfecta, type VII	296
FKBP10	Osteogenesis imperfecta, type XI	297
TCIRG1	Osteopetrosis, Autosomal Recessive 1	298
SNX10	Osteopetrosis, Autosomal Recessive 8	299
COL11A2	Otospondylomegaepiphyseal dysplasia (ZW)	300
SLC26A4	Pendred syndrome	301
ARFGEF2	Periventricular heterotopia with microcephaly	302
PEX6	Peroxisome biogenesis disorder	303
PEX1	Peroxisome biogenesis disorder 1A (Zellweger)	304
PEX2	Peroxisome biogenesis disorder 5A (Zellweger)	305
PAH	Phenylketonuria	306
PCK1	Phosphoenolpyruvate carboxykinase-1, cytosolic, deficiency	307
PHGDH	Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency	308
CECR1	Polyarteritis nodosa, childhood-onset	309
PKHD1	Polycystic kidney & hepatic disease, PKHD1-related	310
ADGRG1	Polymicrogyria, bilateral frontoparietal	311
GAA	Pompe (Glycogen storage disease type II)	312
VRK1	Pontocerebellar hypoplasia type 1A	313
SepSecS	Pontocerebellar hypoplasia type 2D	314
EXOSC3	Pontocerebellar hypoplasia, type 1B	315
EXOSC8	Pontocerebellar hypoplasia, type 1C	316
VPS53	Pontocerebellar hypoplasia, type 2E (PCCA2)	317
RARS2	Pontocerebellar hypoplasia, type 6	318
PEPD	Prolidase deficiency	319
PCCA	Propionic acidemia, PCCA-related	320
PCCB	Propionic acidemia, PCCB-related	321

Gene	Disease	
MMACHC	Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cblC type	240
CEP152	Microcephaly 9, primary, Autosomal Recessive	241
MED17	Microcephaly, postnatal progressive, with seizures and brain atrophy ((ICCA)	242
TRMT10A	Microcephaly, short stature, and impaired glucose metabolism	243
STRA6	Microphthalmia	244
ALDH1A3	Microphthalmia, isolated 8	245
RYR1	Minicore myopathy with external ophthalmoplegia	246
NDUFA11	Mitochondrial complex I deficiency - NDUFA11 gene	247
NDUFAF5	Mitochondrial complex I deficiency - NDUFAF5 gene	248
NDUFS6	Mitochondrial complex I deficiency - NDUFS6 gene	249
NDUFS2	Mitochondrial complex I deficiency-NDUFS2 gene	250
UQCRQ	Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 4	251
DGUOK	Mitochondrial DNA depletion syndrome (hepatocerebral type)	252
TYMP	Mitochondrial DNA depletion syndrome 1 (MNGIE type)	253
TK2	Mitochondrial DNA depletion syndrome 2 (myopathic type)	254
MPV17	Mitochondrial DNA depletion syndrome 6 (hepatocerebral type)	255
FOXRED1	Mitochondrial encephalomyopathy complex I deficiency	256
FDX1L	Mitochondrial muscle myopathy	257
PUS1	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia 1	258
MOCS1	Molybdenum cofactor deficiency A	259
MOCS2	Molybdenum cofactor deficiency B	260
MCIDAS	Mucociliary clearance disorder	261
GNPTAB	Mucolipidosis III alpha/beta	262
GNPTG	Mucolipidosis III gamma	263
MCOLN1	Mucolipidosis type IV - ML4	264
SGSH	Mucopolysaccharidosis type IIIA (Sanfilippo A)	265
IDUA	Mucopolysaccharidosis Ih - Hurler syndrome	266
NAGLU	Mucopolysaccharidosis type IIIB (Sanfilippo B)	267
PIGN	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 1	268
PIGT	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 3	269
LAMA2	Muscular dystrophy, congenital, due to partial LAMA2 deficiency	270
DYSF	Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2B	271
SGCG	Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2C	272
GMPPB	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy	273
ISPD	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies)	274
FKTN	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 4 - Walker Warburg syndrome	275
DAG1	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 9	276
FKRP	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type C, 5	277

עלות בדיקת MyScreen משתלמת יותר

עלות הבדיקה נמוכה בהשוואה לבדיקות שמציעות מעבדות פרטיות בארץ ובחו"ל. לבירור פרטים יש לפנות למכונית הגנטיים המבצעים את הבדיקה.

למי מומלץ לבצע את הבדיקה?

- זוגות המתכננים הריון ו/או הקמת משפחה בעתיד, כולל זוגות שכבר נבדקו בעבר לבדיקות גנטיות אחרות
- זוגות המצפים לתינוק
- זוגות בהם אחד מבני הזוג או שניהם נמצאו כנשאים של תסמונת גנטית
- בעלי היסטוריה משפחתית של תסמונת גנטית המעוניינים להעריך את גורמי הסיכון שלהם לפני תכנון משפחה.

מה משמעות תוצאות הבדיקה?

אם נמצא שאחד מבני הזוג הוא נשא של מוטציה למחלה ספציפית מאלו שנבדקות, והשני שנבדק במקביל לא נשא למוטציות שבפאנל, הסיכון הסטטיסטי להשנות אותה תסמונת ייחשב כנמוך.
אם שני בני הזוג נמצאו נשאים לאותה תסמונת תופנו ליעוץ במכון הגנטי בו יינתן הסבר מקיף על האפשרויות העומדות בפניכם לצורך אבחון מדויק ואמין של המחלה בעובר (בבדיקת סיסי שיליה, דיקור מי שפיר או אבחון טרום השרשתי).

רשימת המחלות הנכללות בבדיקה:

Gene	Disease	
FAM20A	Amelogenesis imperfecta, type IG (enamel-renal syndrome)	21
POR	Antley-Bixler syndrome with genital anomalies and disordered steroidogenesis	22
ASL	Argininosuccinic aciduria	23
VPS33B	Arthrogryposis renal dysfunction and cholestasis (ARC) syndrome	24
SLC35A3	Arthrogryposis, mental retardation, and seizures	25
WISP3	Arthropathy, progressive pseudorheumatoid, of childhood	26
ASNS	Asparagine synthetase deficiency	27
AGA	Aspartylglucosaminuria	28
MRE11A	Ataxia Telangiectasia like disorder	29
APTX	Ataxia, early-onset, with oculomotor apraxia and hypoalbuminemia	30
ATM	Ataxia-tyelangiectasia	31
TMEM70	ATPase deficiency, nuclear encoded	32
AIRE	Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I, with or without reversible metaphyseal dysplasia	33
PSMB8	Autoinflammation, lipodystrophy, and dermatosis syndrome	34
FLT4	Autosomal Recessive Hereditary Lymphedema	35
BBS1	Bardet-Biedl syndrome 1	36

Gene	Disease	
COLEC11	3MC syndrome 2	1
SERAC1	3-methylglutaconic aciduria with deafness, encephalopathy, and Leigh-like syndrome	2
OPA3	3-methylglutaconic aciduria, type III - Costeff	3
MTTP	Abetalipoproteinemia ABL	4
CNGA3	Achromatopsia-2 - total color blindness	5
CNGB3	Achromatopsia-3,macular degeneration, juvenile	6
SLC39A4	Acrodermatitis enteropathica	7
ACADVL	Acyl-CoA dehydrogenase, very long-chain, VLCAD deficiency	8
EOGT	Adams-Oliver syndrome 4	9
CYP11A1	Adrenal insufficiency, congenital, with 46XY sex reversal, partial or complete	10
TBX19	Adrenocorticotropic hormone deficiency	11
FGB	Afibrinogenemia congenital	12
SAMHD1	Aicardi Goutieres syndrome	13
RNASEH2B	Aicardi-Goutieres syndrome 2	14
GMPPA	Alacrima, Achalasia, And Mental Retardation Syndrome	15
TYR	Albinism, oculocutaneous, type IA	16
OCA2	Albinism, oculocutaneous, type II	17
COL4A4	Alport syndrome, COL4A4-Related	18
COL4A5	Alport syndrome, COL4A5-Related	19
ALMS1	Alstrom syndrome	20

Gene	Disease	
ACO2	Infantile cerebellar-retinal degeneration	189
PLA2G6	Infantile neuroaxonal dystrophy 1 (INAD)	190
SCN9A	Insensitivity to pain, congenital	191
NTRK1	Insensitivity to pain, congenital, with anhidrosis (CIPA)	192
IVD	Isovaleric academia	193
CNNM4	Jalili syndrome	194
TMEM67	Joubert syndrome	195
CEP104	Joubert syndrome (JBTS)	196
TMEM216	Joubert syndrome 2	197
AHI1	Joubert syndrome-3	198
FERMT1	Kindler syndrome	199
ROGDI	Kohlschutter-Tonz syndrome	200
GALC	Krabbe disease	201
GHR	Laron dwarfism	202
LAMA3	Laryngoonychocutaneous Syndrome	203
GUCY2D	Leber congenital amaurosis 1, Cone-rod dystrophy 6	204
RDH12	Leber congenital amaurosis 13	205
RPE65	Leber congenital amaurosis 2	206
AIPL1	Leber congenital amaurosis 4	207
LCA5	Leber congenital amaurosis 5	208
CRB1	Leber congenital amaurosis 8	209
NDUFS4	Leigh syndrome	210
INSR	Rabson-Mendenhall syndrome	211
ERBB3	Lethal congenital contractural syndrome 2	212
PIP5K1C	Lethal congenital contractural syndrome 3	213
MYBPC1	Lethal congenital contracture syndrome 4	214
AIMP1	Leukodystrophy, hypomyelinating, 3	215
HSPD1	Leukodystrophy, hypomyelinating, 4 - Pelizaeus-Merzbacher like disease	216
C11ORF73	Leukoencephalopathy	217
DARS2	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation	218
TRMU	LIFT, Liver failure infantile transient	219
ANO5	Limb-girdle muscular dystrophy	220
CDK5	Lissencephaly 7 with cerebellar hypoplasia	221
HADHA	Long-Chain hydroxylacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHAD)	222
RIN2	Macrocephaly, alopecia, cutis laxa, and scoliosis	223
BCKDHA	Maple syrup urine disease, type Ia	224
BCKDHB	Maple syrup urine disease, type Ib	225
MKS1	Meckel syndrome 1	226
TMEM231	Meckel syndrome 11	227
TMEM216	Joubert syndrome 2	228
CEP290	Meckel syndrome 4	229
RPGRIP1L	Meckel syndrome 5	230
TCTN2	Meckel syndrome 8	231
ACADM	Medium-chain Acyl-CoA dehydrogenase deficiency	232
MLC1	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	233
TRAPPC9	Mental retardation, Autosomal Recessive 13	234
MAN1B1	Mental retardation, Autosomal Recessive 15	235
CC2D1A	Mental retardation, autosomal recessive 3	236
TAF2	Mental retardation, Autosomal Recessive 40	237
ARSA	Metachromatic leukodystrophy - MLD	238
MUT	Methylmalonic acidemia, mut(0) type	239

Gene	Disease	
AMT	Glycine encephalopathy, AMT-related	145
G6PC	Glycogen storage disease Ia - GDS1a	146
SLC37A4	Glycogen storage disease Ib	147
AGL	Glycogen storage disease III	148
PHKG2	Glycogen storage disease IXc	149
GLB1	GM1-gangliosidosis, type I	150
NBEAL2	Gray platelet syndrome	151
MLPH	Griscelli syndrome, type 3	152
GH1	Growth hormone deficiency, isolated, type IA	153
GHRHR	Growth hormone deficiency, isolated, type IB	154
FTO	Growth retardation, developmental delay, coarse facies, and early death	155
CTSC	Haim-Munk syndrome	156
HBB	Hemoglobipathies (Including sickle-cell anemia and beta thalassemia, Hb C, D, E, O)	157
CD59	Hemolytic anemia & immune-mediated polyneuropathy, CD59-related	158
CFH	Hemolytic uremic syndrome, complement factor H deficiency	159
UNC13D	Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 3	160
GNE	Hereditary inclusion body myopathy (HIBM)	161
HPS1	Hermansky-Pudlak syndrome 1	162
HPS3	Hermansky-Pudlak syndrome 3	163
HPS6	Hermansky-Pudlak syndrome 6	164
SLC29A3	Histiocytosis-lymphadenopathy plus syndrome	165
HMGCL	HMG-CoA lyase deficiency	166
MTHFR	Homocystinuria due to MTHFR deficiency	167
CBS	Homocystinuria, thrombosis, hyperhomocysteinemic	168
CCDC88C	Hydrocephalus, nonsyndromic, Autosomal Recessive	169
GLRA1	Hyperekplexia, hereditary 1, autosomal dominant or recessive	170
MVK	Hyper-IgD syndrome	171
ABCC8	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 1 -PHHI	172
AGXT	Hyperoxaluria, primary, type I	173
GRHPR	Hyperoxaluria, primary, type II	174
HOGA1	Hyperoxaluria, primary, type III	175
PGAP3	Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome 4	176
SLCO2A1	Hypertrophic osteoarthropathy, primary, Autosomal Recessive 2	177
SARS2	Hyperuricemia, pulmonary hypertension, renal failure, and alkalosis	178
CYP11B2	Hypoaldosteronism, congenital, due to CMO II deficiency	179
TRPM6	Hypomagnesemia 1, intestinal	180
VPS11	Hypomyelination and developmental delay	181
TBCE	Hypoparathyroidism retardation dysmorphism syndrome	182
ALPL	Hypophosphatasia, infantile	183
TSHR	Hypothyroidism, congenital, nongoitrous, 1	184
UNC80	Hypotonia, infantile, with psychomotor retardation and characteristic facies 2 (HPFR2)	185
ABCA12	Ichthyosis, congenital, Autosomal Recessive 4A	186
LRBA	Immunodeficiency, common variable, 8, with autoimmunity	187
ZBTB24	Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome-2	188

Gene	Disease	
DOLK	Congenital disorder of glycosylation, type Im	92
ATP6V0A2	Cutis laxa, Autosomal Recessive, type IIA	93
CTH	Cystathioninuria	94
CFTR	Cystic fibrosis	95
CTNS	Cystinosis,CTNS-related	96
STRC	Deafness, Autosomal Recessive 16	97
GJB2	Deafness, autosomal recessive 1A	98
GJB6	Deafness, autosomal recessive 1B	99
MYO15A	Deafness, Autosomal Recessive 3	100
DFNB59	Deafness, Autosomal Recessive 59	101
TMC1	Deafness, Autosomal Recessive 7	102
SYNE4	Deafness, Autosomal Recessive 76	103
LOXHD1	Deafness, Autosomal Recessive 77	104
TMPRSS3	Deafness, Autosomal Recessive 8/10	105
OTOF	Deafness, Autosomal Recessive 9	106
DHCR24	Desmosterolosis	107
AQP2	Diabetes insipidus, nephrogenic	108
BMPER	Diaphanospondylodysostosis	109
DGAT1	Diarrhea 7, congenital	110
DLD	Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency	111
ELP1	Dysautonomia, familial	112
CDAN1	Dyserythropoietic anemia, congenital, type Ia	113
SEC23B	Dyserythropoietic anemia, congenital, type II	114
RTEL1	Dyskeratosis congenita	115
ST3GAL3	Early infantile epileptic encephalopathy 15	116
ADAMTS2	Ehlers Danlos syndrome, type VIIC	117
DST	Epidermolysis bullosa simplex, Autosomal Recessive 2	118
ITGB4	Epidermolysis bullosa, junctional	119
LAMC2	Epidermolysis bullosa, junctional, Herlitz type	120
LAMB3	Epidermolysis bullosa, junctional, non-Herlitz type	121
COL17A1	Epidermolysisbullosa generalized atrophic benign	122
PRICKLE1	Epilepsy, progressive myoclonic 1B	123
ALDH7A1	Epilepsy, pyridoxine-dependent	124
SZT2	Epileptic encephalopathy, early infantile, 18	125
DSG1	Erythroderma, congenital, with palmoplantar keratoderma, hypotrichosis, and hyper IgE	126
CSTA	Exfoliative ichthyosis, Autosomal Recessive, ichthyosis bullosa of Siemens-like	127
F7	Factor VII deficiency	128
FANCG	Fanconi Anemia, complementation group G	129
FANCA	Fanconi Anemia, complementation group A	130
FANCC	Fanconi Anemia, complementation group C	131
SLC2A2	Fanconi-Bickel syndrome	132
ALDOB	Fructose intolerance	133
FH	Fumarase deficiency, leiomyomatosis and renal cell cancer	134
GALT	Galactosemia	135
GBA	Gaucher disease, type I	136
GAN	Giant axonal neuropathy 1	137
ITGA2B	Glanzmann thrombasthenia, ITGA2B-related	138
ITGB3	Glanzmann thrombasthenia, ITGB3-related	139
CYP1B1	Glaucoma 3A, primary open angle, congenital, juvenile, or adult onset	140
NNT	Glucocorticoid deficiency 4	141
ETFDH	Glutaric acidemia IIC	142
GCDH	Glutaricaciduria type I	143
GLDC	Glycine encephalopathy and non-ketoic hyperglycinemia, GLDC-related	144

Gene	Disease	
BBS10	Bardet-Biedl syndrome 10	37
BBS2	Bardet-Biedl syndrome 2	38
ARL6	Bardet-Biedl syndrome 3	39
BBS4	Bardet-Biedl syndrome 4	40
BBS7	Bardet-Biedl syndrome 7	41
PTHB1	Bardet-Biedl syndrome 9	42
CLCNKB	Bartter syndrome, type 3 and Gitelman syndrome	43
BSND	Bartter syndrome, type 4a infantile variant with sensorineuronal deafness	44
MED25	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef syndrome	45
UPB1	Beta-ureidopropionase deficiency	46
BTD	Biotinidase deficiency	47
CCDC174	Birk Volodarsky PMR syndrome Hypotonia and psychomotor developmental delay	48
BLM	Bloom syndrome	49
BMPR1B	Brachydactyly type A2	50
ZNF469	Brittle cornea syndrome 1	51
ASPA	Canavan Disease	52
CPS1	Carbamoylphosphate synthetase I deficiency	53
PPP1R13L	Cardio-Cutaneous Syndrome DCM	54
TTN	Cardiomyopathy, dilated	55
SDHA	Cardiomyopathy, dilated , 1GG neonatal isolated	56
SLC22A5	Carnitine deficiency, systemic primary	57
SLC25A20	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency - CACT	58
THG1L	Cerebellar ataxia and developmental delay	59
GATM	Cerebral creatine deficiency syndrome 3	60
CYP27A1	Cerebrotendinous xanthomatosis	61
PPT1	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 1	62
CLN5	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 5	63
CLN6	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 6	64
MFSD8	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 7	65
ABHD5	Chanarin-Dorfman syndrome	66
ABCB11	Cholestasis, progressive familial intrahepatic type 2	67
VPS13A	Choreoacanthocytosis	68
NCF1	Chronic granulomatous disease due to deficiency of NCF-1	69
NCF2	Chronic granulomatous disease due to deficiency of NCF-2	70
CYBA	Chronic granulomatous disease,autosomal, due to deficiency of CYBA	71
GPSM2	Chudley-McCullough syndrome	72
DNAI1	Ciliary dyskinesia, primary, 1, with or without situs inversus	73
RSPH9	Ciliary dyskinesia, primary, 12	74
DNAL1	Ciliary dyskinesia, primary, 16	75
C21orf59	Ciliary dyskinesia, primary, 26	76
CCDC65	Ciliary dyskinesia, primary, 27	77
DNAH11	Ciliary dyskinesia, primary, 7, with or without situs inversus	78
DNAI2	Ciliary dyskinesia, primary, 9, with or without situs inversus	79
ERCC8	Cockayne syndrome, type A	80
ERCC6	Cockayne syndrome, type B	81
COQ4	Coenzyme Q10 deficiency, primary, 7	82
VPS13B	Cohen syndrome	83
SLC25A1	Combined D-2- and L-2-hydroxyglutaric aciduria	84
PLAA	Complex hereditary spastic paraparesis	85
ABCA4	Cone-rod dystrophy 3	86
HACD1	Congenital myopathy	87
SLC26A3	Congenital chloride diarrhea (CLD)	88
NGLY1	Congenital disorder of deglycosylation	89
MPDU1	Congenital disorder of glycosylation, type If	90
SLC35C1	Congenital disorder of glycosylation, type IIc	91