

7827SCN5A	Дилатационная кардиомиопатия SCN5A м.	7633CACN	Мигрень, семейная гемиплегическая CACNA1A м.	7162	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCG м.
7130	Дилатационная кардиомиопатия SGCD м.	7146	Микрофтальм изолированный GDF6 м.	7607TTID	Мышечная дистрофия поясноконечностная TTID м.
7923TAZ	Дилатационная кардиомиопатия TAZ м.	7991CRYBA	Микрофтальм с катарактой CRYBA4 м.	7934FKTN	Мышечная дистрофия, тип Фукуяма FKTN м.
7925TNN	Дилатационная кардиомиопатия TNNT2 м.	7147	Миоклоническая дистония SGCE м.	7163	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса FHL1 м.
7921ЭМИ	Дилатационная кардиомиопатия ген эмерина при X-сцепленной форме м.	7767 ITG	Миопатия врожденная ITGA7 м.	7999LMNA	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса LMNA м.
7714Col2A	Дисплазия Книста ген Col2A1 м.	7722SEPN	Миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон SEPN1 м.	7935ЭМЕ	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса ген эмерина при X-сцепленной форме
7928GARS	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) GARS м.	7838DMPK	Миотоническая дистрофия DMPK ч.м.	7936TRIM	Нанизм MULIBRAY TRIM37 м.
7927BSCL	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) экзон 3 гена BSCL2	7837ZNF9	Миотоническая дистрофия ZNF9 ч.м.	7903SRY	Нарушения детерминации пола SRY м.
7131	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.	7148	Миотония Томсена/Беккера CLCN1 ч.м.	7846SRY	Нарушения детерминации пола анализ наличия SRY гена
7132	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная, прогрессирующая TRPV4 «горяч.» уч. м.	7723CLCN	Миотония Томсена/Беккера CLCN1 м.	7938EGR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I EGR2 м.
7628COL8	Дистрофия роговицы COL8A2 м.	7839DES	Миофибриллярная десмин-зависимая миопатия DES м.	7941GJB1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I GJB1 м.
7629SLC4	Дистрофия роговицы SLC4A11 м.	7149	Миофибриллярная миопатия CRYAB м.	7939LITAF	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I LITAF м.
7715CHST6	Дистрофия роговицы CHST6 м.	7150	Миофибриллярная миопатия TTID м.	7942PRPS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I PRPS1 м.
7929SCN5	Идиопатическая желудочковая тахикардия SCN5A м.	7151	Муковисцидоз CFTR м.	7608GDAP1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I SH3TC2, FIG4, FGD4 и GDAP1 ч.м.
7716BTK	Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией BTK м.	7791	Муковисцидоз CFTR ч.м.	7943YARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I YARS м.
7604KRT2	Ихтиоз буллезный KRT2 м.	7606ITGA7	Мышечная дистрофия врожденная, интегрин A7 негативная ITGA7 м.	7937PMP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I дупликация в области гена PMP22 хромосомы 17
7133	Ихтиоз вульгарный FLG ч.м.	7152	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая LAMA2 «горяч.» уч. м.	7940P0	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I P0 м.
7829TGM1	Ихтиоз ламеллярный TGM1 м.	7153	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая LAMA2 без «горяч.» уч. м.	7918PMP22	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I PMP22 м.
7832CRYAA	Катаракта CRYAA м.	7840LAMA2	Мышечная дистрофия врожденная, мерозин-зависимая LAMA2 м.	7609NDR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I NDRG1 и SH3TC2 ч.м. цыганского происхождения
7134	Катаракта CRYAB м.	7842FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C FKRP м.	7951DNM	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II DNM2 м.
7135	Катаракта CRYBA1 м.	7843FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1C FKRP ч.м.	7164	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II FIG4 м.
7136	Катаракта CRYBB1 м.	7972ДИС	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера делеции в гене дистрофина у мальчиков	7904GARS	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II GARS м.
7137	Катаракта CRYGC м.	7701X	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера лайонизация X-хромосомы у девочек	7949GDAP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II GDAP м.
7138	Катаракта CRYGD м.	7931CAPN3	Мышечная дистрофия поясноконечностная CAPN3 «горяч.» уч. м.	7947HSPB	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II HSPB1 м.
7830GJA3	Катаракта GJA3 м.	7154	Мышечная дистрофия поясноконечностная CAPN3 ч.м.	7948LMNA	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II LMNA м.
7833GJA8	Катаракта GJA8 м.	7930CAPN3	Мышечная дистрофия поясноконечностная CAPN3 без «горяч.» уч. м.	7946MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II MFN2 м.
7139	Катаракта MIP м.	7155	Мышечная дистрофия поясноконечностная CAV3 м.	7944MFN2	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II MFN2 ч.м.
7140	Костная гетероплазия прогрессирующая GNAS м.	7844FKRP	Мышечная дистрофия поясноконечностная FKRP м.	7950NEFL	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II NEFL м.
7141	Краниометафизарная дисплазия ANKH «горяч.» уч. м.	7845FKRP	Мышечная дистрофия поясноконечностная FKRP ч.м.		
7142	Краниометафизарная дисплазия ANKH м.	7932FKTN	Мышечная дистрофия поясноконечностная FKTN м.		
7143	Краниосиностоз TWIST1 м.	7156	Мышечная дистрофия поясноконечностная LMNA м.		
7717MSX2	Краниосиностоз MSX2 м.	7933POMT	Мышечная дистрофия поясноконечностная POMT1 м.		
7718LAMA3	Ларинго-онихо-кутанный синдром экзон 39 гена LAMA3	7157	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCA м.		
7630GJC2	Лейкодистрофия гипомиелиновая GJC2 м.	7158	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCA ч.м.		
7719FLT4	Лимфедема FLT4 м.	7159	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCB м.		
7631GJC2	Лимфедерма наследственная GJC2 м.	7160	Мышечная дистрофия поясноконечностная SGCD м.		
7834LMNA	Липодистрофия LMNA «горяч.» уч. м.				
7144	Липодистрофия BSCL2 м.				
7835LMNA	Липодистрофия LMNA м.				
7632PRP	Макулярная дистрофия PRPH2 м.				
7720LMNA	Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией экзоны 8, 9 гена LMNA				
7605MVK	Мевалоновая ацидурия MVK м.				
7908DIA1	Метгемоглобинемия DIA1 м.				
7836DIA1	Метгемоглобинемия DIA1 ч.м.				
7145	Метилглутаконовая ацидурия OPA3 м.				

7902PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления PMP22 м.	7170	Пигментная дегенерация сетчатки BEST1 м.	7795PTPN11	Синдром LEOPARD экзоны 7, 12, 13 гена PTPN11
7952PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления анализ числа копий гена PMP22	7856CA4	Пигментная дегенерация сетчатки CA4 м.	7186	Синдром TAR RBM8A м.
7724TTR	Наследственный амилоидоз TTR м.	7172	Пигментная дегенерация сетчатки CRB1 м.	7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта FGD1 м.
7725C1NH	Наследственный ангионевротический отек C1NH м.	7173	Пигментная дегенерация сетчатки LRAT м.	7187	Синдром Альстрома ALMS1 «горяч.» уч. м.
7779	Наследственный гемохроматоз, I тип HFE м.	7855NR2E3	Пигментная дегенерация сетчатки NR2E3 м.	7861KCNJ2	Синдром Андерсена KCNJ2 м.
7847ALX4	Незарращение родничков ALX4 м.	7852NRL	Пигментная дегенерация сетчатки NRL м.	7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера экзон 9 гена FGFR2
7848MSX2	Незарращение родничков MSX2 м.	7853RP2	Пигментная дегенерация сетчатки RP2 м.	7862FGFR2	Синдром Апера FGFR2 ч.м.
7988GJB2	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость GJB2 м.	7174	Пигментная дегенерация сетчатки RPE65 м.	7863PRPS1	Синдром Арта PRPS1 м.
7956EYA4	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость EYA4 м.	7175	Пигментная дегенерация сетчатки RPGR м.	7796PTEN	Синдром Банаян-Райли-Рувальбака PTEN м.
7954GJB3	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость GJB3 м.	7176	Пикнодизостоз CTSK м.	7864TAZ	Синдром Барта TAZ м.
7955GJB6	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость GJB6 м.	7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный FLCN м.	7703FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба FLCN м.
7165	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость SLC26A4 ч.м.	7995FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный FLCN ч.м.	7702FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба FLCN ч.м.
7953DFNB	Нейросенсорная несиндромальная тугоухость частая делеция (309kb del Cx30) DFNB1	7729CAV3	Повышенный уровень креатинфосфокиназы в сыворотке крови CAV3 м.	7188	Синдром Блоха-Сульцбергера IKBK6 ч.м.
7910ELA2	Нейтропения ELA2 м.	7636SHH	Полидактилия SHH м.	7189	Синдром Боуэна-Конради EMG1 м.
7909WAS	Нейтропения WAS м.	7730GLI3	Полидактилия GLI3 м.	7865SCN5A	Синдром Бругада SCN5A м.
7849NPHP1	Нефронофтиз анализ числа копий гена NPHP1	7959PKHD	Поликистоз почек рецессивный PKHD1 «горяч.» уч. м.	7734BCS	Синдром Бьёрнстада BCS1L м.
7166	Нефротический синдром NPHS1 м.	7177	Понтоцереbellарная гипоплазия VRK1 ч.м.	7866PAX3	Синдром Ваарденбурга PAX3 м.
7167	Нефротический синдром NPHS2 м.	7178	Почечная адисплазия UPK3A м.	7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха EDNRB м.
7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич экзон 13 гена SCN4A	7179	Почечная адисплазия экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	7190	Синдром Ван дер Вуда IRF6 м.
7007L	Ожирение моногенное. Лептин LEP м.	7180	Прогерия Хатчинсона-Гилфорда LMNA м.	7736RECQL	Синдром Вернера RECQL2 м.
7013	Ожирение моногенное. Пропоиомеланокортин — мутация POMC м.	7860 COMP	Псевдоахондроплазия COMP ч.м.	7868WAS	Синдром Вискотта-Олдрича WAS м.
7009P	Ожирение моногенное. Пропоиомеланокортин-полиморфизм POMC	7181	Псевдогипопаратиреоз GNAS м.	7785PHOX2B	Синдром врожденной центральной гиповентиляции PHOX2B ч.м.
7008M	Ожирение моногенное. Рецептор меланокортина MC4R м.	7182	Псевдоксантама эластическая ABCC6 м.	7192	Синдром Германски-Пудлака HPS1 ч.м.
127ГП	Ожирение моногенное: полная панель LEP м., MC4R м., POMC м.	7183	Псевдоксантама эластическая ABCC6 ч.м.	7869GLI3	Синдром Грейга GLI3 м.
7957RABPN	Окулофарингеальная мышечная дистрофия RABPN1 ч.м.	7184	Псевдопсевдогипопаратиреоз GNAS м.	7737RAB27	Синдром Грисцелли RAB27A м.
7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 ч.м.	7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия) LPIN1 м.	7738FGFR	Синдром Джексона-Вейсса экзон 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1
7168	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 м.	7185	Ретиношизис RS1 м.	7193	Синдром Ди Джорджи TBX1 м.
7850CRX	Палочко-колбочковая дистрофия CRX м.	7732SCN5A	Семейная пароксизмальная фибрилляция желудочков SCN5A м.	7003UG	Синдром Жильбера UGT1A1
7634ADAM	Палочко-колбочковая дистрофия ADAM9 м.	7799TNFR	Семейная периодическая лихорадка TNFRSF1A м.	7194	Синдром Жубера анализ числа копий гена NPHP1
7169	Палочко-колбочковая дистрофия RPGR м.	7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз PRF1 м.	7195	Синдром Карпентера RAB23 м.
7892SCN4A	Парамиотония Эйленбурга SCN4A м.	7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STX11 м.	7196	Синдром Картагенера DNAI1 и DNAH5 «горяч.» уч. м.
7876KTR6B	Пахионихия врожденная KTR6B м.	7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STXBP2 м.	7197	Синдром Картагенера DNAI1 м.
7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз) HPGD м.	7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D м.	7768GJB2	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости GJB2 м.
7728BMPR	Первичная легочная гипертензия BMPR2 м.	7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D ч.м.	7198	Синдром Клиппеля-Фейля GDF6 м.
7851MEFV	Периодическая болезнь MEFV м.	7004MR	Семейный медулярный рак щитовидной железы экзоны 10,11,13, 14, 15 гена RET	7739ERCC6	Синдром Коккейна ERCC6 м.
7012ME	Периодическая болезнь MEFV ч.м.	7798RET	Семейный медулярный рак щитовидной железы экзоны 5, 8 гена RET	7963KCN	Синдром короткого интервала QT KCNH2 и KCNE2 м.
7635PRP	Пигментная дегенерация сетчатки PRPH2 м.	7797CIAS1	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром CIAS1 м.	7961KCNJ2	Синдром короткого интервала QT KCNJ2 м.
		7857HSN2	Сенсорная полинейропатия HSN2 м.	7962KCN	Синдром короткого интервала QT KCNQ1 и KCNE1 м.
		7858NGFB	Сенсорная полинейропатия NGFB м.	7199	Синдром Костелло HRAS м.
		7733CIAS1	Синдром CINCA CIAS1 м.	7202	Синдром Коффина-Лоури RPS6KA3 м.
		7870NR2E3	Синдром ESC NR2E3 м.	7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей PAX3 м.
				7010UG	Синдром Криглера-Найяра UGT1 м.
				7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом экзон 10 гена FGFR3
				7964FGFR2	Синдром Крузона экзоны 7 и 9 гена FGFR2

7742BCS1	Синдром Лея обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III BCS1L м.	7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау анализ числа копий гена VHL	7781	Фенилкетонурия PAH ч.м.
7203	Синдром Люджина-Фринса MED12 ч.м.	7880TBX5	Синдром Холта-Орама TBX5 м.	7240	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 «горяч.» уч. м.
7794CIAS1	Синдром Макла-Уэллса CIAS1 м.	7223	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS м.	7241	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 без «горяч.» уч. м.
7204	Синдром Маклеода XK м.	7224	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS1 ч.м.	7242	Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора TSC1 м.
7208	Синдром Марфана FBN1 «горяч.» уч. м.	7225	Синдром широкого водопровода преддверия SLC26A4 ч.м.	7243	Фокально-кортикальная дисплазия Тейлора TSC1 ч.м.
7209	Синдром Марфана FBN1 без «горяч.» уч. м.	7911PLOD	Синдром Эллерса-Данло, тип VI PLOD ч.м.	7786RMRP	Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика RMRP м.
7210	Синдром Марфана FBN1 м.	7750CHNRG	Синдром Эскобара CHNRG м.	7244	Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана EBP м.
7212	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) экзон 15 гена RET	7751HOXD	Синполидактилия HOXD13 м.	7245	Хондрокальциноз ANKH м.
7005B2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) ген RET при МЭН2В ч.м.	7226	Скапулоперонеальная миопатия FHL1 м.	7815	Хорея Гентингтона IT15 ч.м.
7006A2	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) экзоны 10, 11 гена RET при МЭН2А	7882ROBO3	Сколиоз с параличом зрения ROBO3 м.	7639PRP	Хориоидальная дистрофия PRPH2 м.
7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон ZEB2 м.	7637GJC2	Спастическая параплегия Штрюмпеля GJC2 м.	7889CHM	Хороидеремия CHM м.
7965TAZ	Синдром компактного левого желудочка TAZ м.	7752SPG3	Спастическая параплегия Штрюмпеля SPG3A м.	7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь CYBB м.
7872NBS1	Синдром Ниймеген NBS1 ч.м.	7753SPG4	Спастическая параплегия Штрюмпеля SPG4 м.	7891BTK	X-сцепленная агаммаглобулинемия BTK м.
7213	Синдром ногтей-надколенника LMX1B м.	7227	Спастическая параплегия Штрюмпеля BSCL2 м.	7246	X-сцепленная умственная отсталость RPS6KA3 м.
7793PTPN11	Синдром Нунан экзоны 3, 7, 13 гена PTPN11	7754ALSIN	Спастический паралич ALSIN м.	7756SLC9A	X-сцепленная умственная отсталость SLC9A6 м.
7214	Синдром Опица-Каведжиа MED12 ч.м.	7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.	7755ZDHN	X-сцепленная умственная отсталость ZDHN9 м.
7215	Синдром Ослера-Рендю-Вебера ENG м.	7771	Спинальная амиотрофия, типы I, II, III, IV SMN1	7981BIRC4	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) BIRC4 м.
7874TBX3	Синдром Паллистера TBX3 м.	7996AMI	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV анализ числа копий генов локуса 5q13	7982SH2	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) SH2D1A м.
7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла GLI3 м.	7228	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV SMN1 м. (только при наличии одной копии гена)	7894FRMD7	X-сцепленный моторный нистагм FRMD7 м.
7216	Синдром Пендреда SLC26A4 ч.м.	7789VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB м.	7983IL2RG	X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит IL2RG м.
7217	Синдром подколленного птеригиума IRF6 м.	7792VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB ч.м.	7247	Центронуклеарная миопатия DNМ2 м.
7745FGFR	Синдром ПФайффера экзоны 7, 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1	7229	Спинальная амиотрофия, X-сцепленная UBA1 «горяч.» уч.м.	7993МИО	Центронуклеарная миопатия миотубулярин м.
7218	Синдром Ретта MECР2 м.	7976AR	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди AR ч.м.	7757ERCC6	Цереброкулофациоскелетный синдром ERCC6 м.
7875SEPN1	Синдром ригидного позвоночника SEPN1 м.	7977ATX	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN1, ATXN2, ATXN3 ч.м.	7896EXT1	Экзостозы множественные EXT1 м.
7219	Синдром Сетре-Чотзена TWIST1 м.	7788ATXN7	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN7 ч.м.	7895EXT2	Экзостозы множественные EXT2 м.
7220	Синдром Сильвера BSCL2 м.	7787ATXN8	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN8 ч.м.	7758NDP	Экссудативная витреохоретинальная дистрофия NDP м.
7221	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель GPC3 м.	7978PRNP	Спонгиозная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями PRNP м.	7897EDA	Эктодермальная ангидротическая дисплазия EDA м.
7746SCN5A	Синдром слабости синусового узла SCN5A м.	7230	Спондилокастальный дизостоз DLL3 м.	7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия GJB6 м.
7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица DHCR7 м.	7232	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) Col2A1 м.	7640CACN	Эпизодическая атаксия CACNA1A м.
7878Col2A	Синдром Стиклера, тип I Col2A1 м.	7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) TRAPPC2 м.	7248	Эпифизарная дисплазия, множественная COMP ч.м.
7879AR	Синдром тестикулярной феминизации AR м.	7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы PRPS1 м.	7249	Эпифизарная дисплазия, множественная SLC26A2 м.
7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти TCOF1 м.	7233	Торсионная дистония DYT1 м.	7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) ALOXE3 м.
7222	Синдром удлиненного интервала QT CAV3 м.	7234	Торсионная дистония GCH1 м.	7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) LOX12B м.
7968KCNJ	Синдром удлиненного интервала QT KCNJ2 м.	7235	Торсионная дистония PRRT2 м.	7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) TGM1 м.
7970SCN4	Синдром удлиненного интервала QT SCN4B м.	7236	Торсионная дистония SGCE м.	7901GJB3	Эритрокератодермия GJB3 м.
7969SCN5	Синдром удлиненного интервала QT SCN5A м.	7237	Торсионная дистония SPR м.	7899GJB4	Эритрокератодермия GJB4 м.
7975KCN	Синдром удлиненного интервала QT KCNH2 и KCNE2 м.	7237	Торсионная дистония SPR м.	7250	Эритроцитоз рецессивный VHL м.
7974KCN	Синдром удлиненного интервала QT KCNQ1 и KCNE1 м.	7638TRPS	Трихоринофалангеальный синдром TRPS1 м.	7900VHL	Эритроцитоз рецессивный VHL ч.м.
7748FKRP	Синдром Уокера-Варбург FKRP м.	7238	Тромбоцитопения врожденная MPL м.		
7749POMT1	Синдром Уокера-Варбург POMT1 м.	7239	Туберозный склероз TSC1 м.		
7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау VHL м.	7885PRNP	Фатальная семейная инсомния PRNP м.		
		7888PAH	Фенилкетонурия PAH м.		