

| Nr | Nazwa choroby  | Gen                       |
|----|--|---------------------------|
| 1  | FENYLOKETONURIA  | PAH                       |
| 2  | CHOROBA SYROPU KLONOWEGO   | BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD  |
| 3  | KWASICA ARGININOBURSZTYNIANOWA   | ASL                       |
| 4  | CYTRULINEMIA TYPU I  | ASS1                      |
| 5  | CYTRULINEMIA TYPU II   | SLC25A13                  |
| 6  | ARGININEMIA  | ARG1                      |
| 7  | DEFICYT SYNTETAZY<br>KARBAMOILOFOSFORANU   | CPS1                      |
| 8  | NIEDOBÓR SYNTETAZY N-<br>ACETYLOGLUTAMINOWEJ   | NAGS                      |
| 9  | NIEDOBORY TRANSKARBAMYLAZY ORNITYNY  | OTC                       |
| 10 | TYROZYNEMIA TYPU I   | FAH                       |
| 11 | TYROZYNEMIA TYPU II  | TAT                       |
| 12 | TYROZYNEMIA TYPU III   | HPD                       |
| 13 | NIEDOBORY TETRAHYDROBIOPTERYNY   | PTS, QDPR, GCH1, PCBD1    |
| 14 | HOMOCYSTYNURIA   | CBS, MTHFR, MTR, MTRR     |
| 15 | HIPERMETIONINEMIA  | MMADHC, MAT1A, GNMT, AHCY |
| 16 | ZESPÓŁ HHH (HIPERORNITYNEMIA,<br>HIPERAMONEMIA, HOMOCYTRULINEMIA)                          | ADK, SLC25A15             |
| 17 | ZWYRODNIENIE GIRLANDOWATE SIATKÓWKI<br>I NACZYNIÓWKI                                       | OAT                       |
| 18 | NIEKETONOWA HIPERGLICYNEMIA  | GLDC, AMT, GCSH           |
| 19 | HISTYDYNEMIA   | HAL                       |
| 20 | HIPERWALINEMIA   | BCAT1, BCAT2              |
| 21 | KWASICA GLUTAROWA TYPU II  | ETFA, ETFB, ETFDH         |
| 22 | PIERWOTNY NIEDOBÓR KARNITYNY   | SLC22A5                   |
| 23 | DEFICYT DEHYDROGENAZY 3-<br>HYDROKSYACYLO- CoA<br>DŁUGOŁAŃCUCHOWYCH KWASÓW<br>TŁUSZCZOWYCH | HADHA                     |
| 24 | DEFICYT DEHYDROGENAZY ACYL - CoA<br>ŚREDNIOŁAŃCUCHOWYCH KWASÓW<br>TŁUSZCZOWYCH             | ACADM                     |
| 25 | NIEDOBÓR MITOCHONDRIALNEGO BIAŁKA  | HADHA, HADHB              |

| Nr              | Nazwa choroby   | Gen                              |
|-----------------|---|----------------------------------|
| TRÓJFUNKCYJNEGO |   |                                  |
| 26              | DEFICYT DEHYDROGENAZY ACYL-CoA<br>BARDZO DŁUGOŁAŃCUCHOWYCH KWASÓW<br>TŁUSZCZOWYCH | ACADVL                           |
| 27              | WRODZONY NIEDOBÓR<br>PALMITYLOTRANSFERAZY KARNITYNOWEJ<br>TYPU II                 | CPT2                             |
| 28              | WRODZONY NIEDOBÓR<br>PALMITYLOTRANSFERAZY KARNITYNOWEJ<br>TYPU IA                 | CPT1A                            |
| 29              | DEFICYT DEHYDROGENAZY ACYL - CoA<br>KRÓTKOŁAŃCUCHOWYCH KWASÓW<br>TŁUSZCZOWYCH     | ACADS                            |
| 30              | DEFICYT DEKARBOKSYLAZY MALONYLO - CoA   | MLYCD                            |
| 31              | ENCEFALOPATIA ETYLOMALONIOWA  | ETHE1                            |
| 32              | NIEDOBÓR TRANSLOKAZY KARNITYNY-<br>ACYLOKARNITYNY                                 | SLC25A20                         |
| 33              | DEFICYT DEHYDROGENAZY 3 - HYDROXY<br>ACYL - CoA                                   | HADH                             |
| 34              | DEFICYT DEHYDROGENEZY IZOBUTYRYLU -<br>CoA  | ACAD8                            |
| 35              | NIEDOBÓR TIOLIZY ACYL - CoA -<br>ŚREDNIOŁAŃCUCHOWYCH 3 - KETOACYL                 | ACAA1, ACAA2                     |
| 36              | NIEDOBÓR REDUKTAZY - CoA- 2,4 DIFENYLU  | NADK2                            |
| 37              | KWASICA PROPIONOWA  | PCCA, PCCB                       |
| 38              | KWASICA IZOWALERIANOWA  | IVD                              |
| 39              | DEFICYT DEKARBOKSYLAZY - CoA- 3 METYLO<br>KROTONYLU                               | MCCC1, MCCC2                     |
| 40              | KWASICA GLUTAROWA TYPU I  | GCDH                             |
| 41              | NIEDOBÓR BETA- KETOTIOLIZY  | ACAT1                            |
| 42              | MNOGI NIEDOBÓR KARBOKSYLAZY   | BTD, HLCS                        |
| 43              | KWASICA METYLOMALONOWA  | MUT, MMAA, MMAB, MCEE,<br>MMADHC |
| 44              | KOMBINACJA KWASICY METYLOMALONOWEJ<br>I HOMOCYSTYNURII                            | MMACHC, LMBRD1, MMADHC,<br>ABCD4 |
| 45              | KOMBINACJA KWASICY MALONOWEJ I<br>METYLOMALONOWEJ                                 | ACSF3                            |

| Nr | Nazwa choroby   | Gen   |
|----|---|---|
| 46 | NIEDOBÓR DEHYDROGENAZY - CoA 2 - METYLOBUTYRYLU         | ACADSB  |
| 47 | KWASICA 3 METYLOGLUTAKONOWA                             | AUH, DNAJC19, OPA3, TAZ, SERAC1, TMEM70, ATP5E, ATPAF2, SUCLA2  |
| 48 | DEFICYT DEHYDROGENEZY - CoA 2-METYLO-3-HYDROKSYBUTYRYLU | HSD17B10  |
| 49 | NIEDOBÓR LIAZY 3-HYDROKSY-3 METYLOGLUTARYLU - CoA       | HMGCL   |
| 50 | NIEDOBÓR DEHYDROGENEZY GLUKOZY-6 FOSFORANU              | G6PD  |
| 51 | DZIEDZICZNA NIETOLERANCJA FRUKTOZY                      | ALDOB   |
| 52 | GALAKTOZEMIA  | GALT, GALE, GALK1   |
| 53 | NIEDOBORY KREATYNY                                      | GATM, GAMT, SLC6A8  |
| 54 | CHOROBA FABRIEGO  | GLA   |
| 55 | GLIKOGENOZA TYPU IA - CHOROBA VON GIERKIEGO             | G6PC  |
| 56 | GLIKOGENOZA TYPU IB- CHOROBA VON GIERKIEGO              | SLC37A4   |
| 57 | GLIKOGENOZA TYPU II- CHOROBA POMPY'EGO                  | GAA   |
| 58 | MUKOPOLISACHARYDOZA TYPU I                              | IDUA  |
| 59 | MUKOPOLISACHARYDOZA TYPU II                             | IDS   |
| 60 | MUKOPOLISACHARYDOZA TYPU IV                             | GLB1, GALNS   |
| 61 | MUKOPOLISACHARYDOZA TYPU VI                             | ARSB  |
| 62 | CHOROBA KRABBIEGO                                       | GALC  |
| 63 | CHOROBA NIEMANNA PICKA                                  | SMPD1, NPC1, NPC2   |
| 64 | CHOROBA WILSONA   | ATP7B   |
| 65 | CHOROBA MENKESA   | ATP7A   |
| 66 | CIEŻKI ZŁOŻONY NIEDOBÓR ODPORNOŚCI                      | ADA, AK2, CD247, CD3D, CDE3, CORO1A, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, TNFRSF4, ZAP70, PNP |
| 67 | ZESPÓŁ ATAKSJA TELEANGIEKTAZJA                          | ATM   |
| 68 | ZESPÓŁ NIJMEGEN   | NBN   |
| 69 | DYSPLAZJA PRZYNASADOWA MCKUSICKA                        | RMRP  |

| Nr | Nazwa choroby  | Gen                              |
|----|--|----------------------------------|
| 70 | CHOROBA BRUTONA  | BTK                              |
| 71 | LIMFOHISTIOCYTOZA HEMOFAGOCYTARNA                                    | PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2      |
| 72 | AUTOSOMALNY DOMINUJACY SYNDROM HIPER IgE - ZESPÓŁ HIOBA              | STAT3                            |
| 73 | SYNDROM WISKOTTA-ALDRICHA  | WAS                              |
| 74 | SYNDROM HIPER IgM  | CD40LG, AICDA, CD40              |
| 75 | ZESPÓŁ CHEDIAK-HIGASHI   | LYST                             |
| 76 | ZESPÓŁ HERMAŃSKIEGO-PUDLAKA  | AP3B1                            |
| 77 | ZESPÓŁ GRISCELLEGO   | RAB27A                           |
| 78 | LIMFOPROLIFERACYJNA CHOROBA SPRZĘŻONA Z CHROMOSOMEM X                | SH2D1A, XIAP                     |
| 79 | NEUTROPENIA ZWIĄZANA Z MUTACJAMI W GENIE ELANE                       | ELANE                            |
| 80 | RODZINNA HIPERCHOLESTEROLEMIA  | LDLR, PCSK9, APOB, LDLRAP1       |
| 81 | HIPERTRÓJGLICERYDEMIA  | LPL, APOC2, APOA5, GPIHBP1, LMF1 |
| 82 | FITOSTEROLEMIA   | ABCG5, ABCG8                     |
| 83 | HIPERTERMIA ZŁOŚLIWA   | RYR1, CACNA1S                    |
| 84 | MUKOWISCYDOZA  | CFTR                             |
| 85 | ZESPÓŁ DRAVET  | SCN1A                            |
| 86 | STWARDNIENIE GUZOWATE  | TSC1, TSC2                       |
| 87 | NIEDOSŁUCH IZOLOWANY BEZ INNYCH WSPÓŁISTNIEJACYCH OBJAWÓW I GLUCHOTA | GJB2, GJB3, SLC26A4, MT-RNR1     |