

Ez a táblázat az úgynevezett reziduális kockázatot mutatja meg minden vizsgált génnél és az ezekhez kapcsolódó betegségeknél. Az itt feltüntetett értékek negatív családi háttérrel (anamnézist) és a felsorolt betegségek tüneteinek hiányát tételezik fel. A reziduális kockázat értékek azoknál a betegségeknél van feltüntetve, amelyek hordozósági gyakorisága nagyobb, mint 1:500. A reziduális kockázat jelentősen csökken azoknál a betegségeknél, ahol a gyakoriság megegyezik vagy kisebb 1:500-nál. A feltüntetett hordozósági gyakoriságok szakirodalmi adatokból származnak és a becült detektálási arányok az Invitae által használt technológiákra kerültek meghatározásra. A reziduális kockázat értékek csak kiindulási alapként kerültek feltüntetésre azért, hogy fel tudjuk mérni egy negatív eredmény esetén a megmaradó kockázatot; ezek az értékek változnak a vizsgált személy pontos etnikai háttere szerint. Az összetett etnikai háttérű személyek esetében a legmagasabb reziduális kockázati érték használata javasolt. *A csillaggal jelölt gének esetében nem lehetett megbízható reziduális kockázati értéket számolni mintaspecifikus korlátozó tényezők miatt. A részletes lefedettség információk a lelet „Limitations” részében található.

BETEGSÉG (ÖRÖKLŐDÉSMENET)	GÉN	ETNIKUM	HORDOZÓSÁGI GYAKORISÁG A SZŰRÉS ELŐTT	DETEKTÁLÁSI ARÁNY	NEGATÍV EREDMÉNY UTÁN MARADÓ REZIDUÁLIS HORDOZÓSÁGI KOCKÁZAT
3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase type II deficiency (congenital adrenal hyperplasia) (AR) NM_000198.3	HSD3B2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
3-hydroxy-3-methylglutaroyl-CoA (HMG-CoA) lyase deficiency (AR) NM_000191.2	HMGCL	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Portugál	1 : 160	99%	1 : 15.900
3-methylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC) deficiency (MCCC1-related) (AR) NM_020166.4	MCCC1	Pán-etnikai	1 : 134	99%	1 : 13.300
3-methylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC) deficiency (MCCC2-related) (AR) NM_022132.4	MCCC2	Pán-etnikai	1 : 134	99%	1 : 13.300
3-methylglutaconic aciduria type III (Costeff optic atrophy) (AR) NM_025136.3	OPA3	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó (Iraki)	1 : 10	99%	1 : 900
11-beta-hydroxylase-deficient congenital adrenal hyperplasia (AR) NM_000497.3	CYP11B1	Pán-etnikai	1 : 194	99%	1 : 19.300
		Szefárd Zsidó (Marokkói)	1 : 40	99%	1 : 3.900
17-alpha-hydroxylase-deficient congenital adrenal hyperplasia (AR) NM_000102.3	CYP17A1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Abetalipoproteinemia (AR) NM_000253.3	MTTP	Askenázi Zsidó	1 : 131	99%	1 : 13.000
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
ACAD9 deficiency (AR) NM_014049.4	ACAD9	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Achromatopsia (AR) NM_019098.4	CNGB3	Pán-etnikai	1 : 93	99%	1 : 9.200
Acrodermatitis enteropathica (AR) NM_130849.3	SLC39A4	Pán-etnikai	1 : 354	99%	1 : 35.300
ADA-related conditions (AR) NM_000022.2	ADA	Pán-etnikai	1 : 224	92%	1 : 2.788
Aicardi-Goutières syndrome (AR) NM_015474.3	SAMHD1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Aldosterone synthase deficiency (AR) NM_000498.3	CYP11B2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó (Iráni)	1 : 30	99%	1 : 2.900
Alkaptonuria (AR) NM_000187.3	HGD	Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
		Szlovák	1 : 69	99%	1 : 6.800
Alpha-1 antitrypsin deficiency (AR) NM_000295.4	SERPINA1	Afroamerikai	1 : 29	95%	1 : 560
		Kelet-ázsiai	1 : 249	95%	1 : 4.960
		Spanyol	1 : 9	95%	1 : 160
		Észak-Európai	1 : 10	95%	1 : 180
		Pán-etnikai	1 : 13	95%	1 : 240

Alpha-mannosidosis (AR) NM_000528.3	MAN2B1	Pán-etnikai	1 : 354	99%	1 : 35.300
Alpha-thalassemia (AR) NM_000558.4, NM_000517.4	HBA1/ HBA2*	Afroamerikai	1 : 30	90%	1 : 291
		Ázsiai	1 : 20	90%	1 : 191
		Kaukázusi	≤1 : 500	90%	Csökkent
		Pán-etnikai	1 : 25	90%	1 : 241
Alpha-thalassemia X-linked intellectual disability syndrome (XL) NM_000489.4	ATRX	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Alport syndrome (AR) NM_000091.4	COL4A3	Askenázi Zsidó	1 : 192	99%	1 : 19.100
		Kaukázusi	1 : 284	99%	1 : 28.300
		Pán-etnikai	1 : 354	99%	1 : 35.300
Alport syndrome (AR) NM_000092.4	COL4A4	Pán-etnikai	1 : 353	99%	1 : 35.200
Alport syndrome, X-linked (XL) NM_000495.4	COL4A5*	Pán-etnikai	≤1 : 500	98%	Csökkent
Alstrom syndrome (AR) NM_015120.4	ALMS1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Andermann syndrome (AR) NM_133647.1	SLC12A6	Francia Kanadai (Saguenay– Lac-St-Jean)	1 : 23	99%	1 : 2.200
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Arginase deficiency (AR) NM_000045.3	ARG1	Pán-etnikai	1 : 274	99%	1 : 27.300
Argininosuccinic aciduria (AR) NM_000048.3	ASL	Pán-etnikai	1 : 133	90%	1 : 1.321
Aromatase deficiency (AR) NM_031226.2	CYP19A1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Asparagine synthetase deficiency (AR) NM_133436.3	ASNS	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó (Iráni)	1 : 80	99%	1 : 7.900
Aspartylglucosaminuria (AR) NM_000027.3	AGA	Finn	1 : 69	99%	1 : 6.800
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Ataxia telangiectasia (AR) NM_000051.3	ATM	Pán-etnikai	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Szefárd Zsidó	1 : 69	99%	1 : 6.800
Ataxia with vitamin E deficiency (AR) NM_000370.3	TTPA	Olasz	1 : 274	90%	1 : 2.731
		Pán-etnikai	≤1 : 500	90%	Csökkent
Autoimmune polyendocrinopathy with candidiasis and ectodermal dysplasia (AR) NM_000383.3	AIRE	Finn	1 : 79	99%	1 : 7.800
		Pán-etnikai	1 : 150	99%	1 : 14.900
		Szardíniai	1 : 60	99%	1 : 5.900
		Szefárd Zsidó (Iranian)	1 : 48	99%	1 : 4.700
Autosomal recessive deafness 77 (AR) NM_144612.6	LOXHD1	Askenázi Zsidó	1 : 180	99%	1 : 17.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) (AR) NM_014363.5	SACS	Francia Kanadai (Saguenay– Lac-St-Jean)	1 : 21	99%	1 : 2.000
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Bardet-Biedl syndrome (AR) NM_024649.4	BBS1	Feröeri	1 : 30	99%	1 : 2.900
		Pán-etnikai	1 : 330	99%	1 : 32.900
Bardet-Biedl syndrome (AR) NM_031885.3	BBS2	Askenázi Zsidó	1 : 140	99%	1 : 13.900
		Pán-etnikai	1 : 560	99%	Csökkent

Bardet-Biedl syndrome (AR) NM_024685.3	BBS10	Pán-etnikai	1 : 354	99%	1 : 35.300
Bardet-Biedl syndrome (AR) NM_152618.2	BBS12	Pán-etnikai	1 : 708	99%	Csökkent
Bartter syndrome type IV (BSND-related) (AR) NM_057176.2	BSND	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Bernard-Soulier syndrome (AR) NM_000173.6	GP1BA	Pán-etnikai	≤1 : 500	84%	Csökkent
Bernard-Soulier syndrome (AR) NM_000174.4	GP9	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Beta-ketothiolase deficiency (AR) NM_000019.3	ACAT1	Kaukázusi	1 : 354	99%	1 : 35.300
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Biotinidase deficiency (AR) NM_000060.3	BTD	Pán-etnikai	1 : 125	99%	1 : 12.400
Bloom syndrome (AR) NM_000057.3	BLM	Askenázi Zsidó	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Canavan disease (AR) NM_000049.2	ASPA	Askenázi Zsidó	1 : 57	99%	1 : 5.600
		Pán-etnikai	1 : 159	99%	1 : 15.800
Carbamoylphosphate synthetase I deficiency (AR) NM_001875.4	CPS1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Carnitine palmitoyltransferase I deficiency (AR) NM_001876.3	CPT1A	Hutterita	1 : 16	99%	1 : 1.500
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Carnitine palmitoyltransferase II deficiency (AR) NM_000098.2	CPT2	Askenázi Zsidó	1 : 45	99%	1 : 4.400
		Pán-etnikai	1 : 182	99%	1 : 18.100
Carpenter syndrome (RAB23-related) (AR) NM_183227.2	RAB23	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Cartilage-hair hypoplasia – anauxetic dysplasia spectrum disorders (AR) NR_003051.3	RMRP	Amish	1 : 10	99%	1 : 900
		Finn	1 : 76	99%	1 : 7.500
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Cerebrotendinous xanthomatosis (AR) NM_000784.3	CYP27A1	Pán-etnikai	1 : 112	98%	1 : 5.500
		Szefárd Zsidó	1 : 76	98%	1 : 3.750
Charcot-Marie-Tooth disease (AR) NM_006096.3	NDRG1	Roma	1 : 22	99%	1 : 2.100
Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked (XL) NM_000166.5	GJB1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Chorea-acanthocytosis (AR) NM_033305.2	VPS13A*	Pán-etnikai	≤1 : 500	97%	Csökkent
Choroideremia (XL) NM_000390.2	CHM	Pán-etnikai	≤1 : 500	95%	Csökkent
Chronic granulomatous disease (AR) NM_000101.3	CYBA	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó (Marokkói)	1 : 13	99%	1 : 1.200
Chronic granulomatous disease (XL) NM_000397.3	CYBB	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Citrin deficiency (AR) NM_014251.2	SLC25A13	Kínai	1 : 65	99%	1 : 6.400
		Japán	1 : 65	99%	1 : 6.400
		Koreai	1 : 112	99%	1 : 11.100
		Dél-Kínai és Tajvani	1 : 48	99%	1 : 4.700
Citrullinemia type 1 (AR) NM_000050.4	ASS1	Pán-etnikai	1 : 120	96%	1 : 2.975

Cockayne syndrome type A (AR) NM_000082.3	ERCC8	Pán-etnikai	1 : 514	99%	Csökkent
Cockayne syndrome type B (AR) NM_000124.3	ERCC6	Pán-etnikai	1 : 377	99%	1 : 37.600
Cohen syndrome (AR) NM_017890.4	VPS13B	Amish (Ohio)	1 : 12	99%	1 : 1.100
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Combined malonic and methylmalonic aciduria (AR) NM_174917.4	ACSF3	Pán-etnikai	1 : 87	99%	1 : 8.600
Combined oxidative phosphorylation deficiency (AR) NM_024996.5	GFM1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Combined oxidative phosphorylation deficiency (AR) NM_001172696.1	TSFM*	Finn	1 : 80	93%	1 : 1.129
		Pán-etnikai	≤1 : 500	93%	Csökkent
Combined pituitary hormone deficiency (AR) NM_014564.4	LHX3	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Combined pituitary hormone deficiency (AR) NM_006261.4	PROP1	Pán-etnikai	1 : 45	98%	1 : 2.200
Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia (AR) NM_005373.2	MPL	Askenázi Zsidó	1 : 57	99%	1 : 5.600
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Congenital disorder of glycosylation (AR) NM_013339.3	ALG6*	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Congenital disorder of glycosylation (AR) NM_002435.2	MPI	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Congenital disorder of glycosylation (PMM2-related) (AR) NM_000303.2	PMM2	Askenázi Zsidó	1 : 61	99%	1 : 6.000
		Kaukázusi	1 : 60	99%	1 : 5.900
		Pán-etnikai	1 : 190	99%	1 : 18.900
Congenital ichthyosis (AR) NM_000359.2	TGM1	Norvég	1 : 151	95%	1 : 3.000
		Pán-etnikai	1 : 224	95%	1 : 4.460
Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (AR) NM_001012331.1	NTRK1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Congenital myasthenic syndrome (AR) NM_000080.3	CHRNE	Európai Roma	1 : 25	99%	1 : 2.400
		Pán-etnikai	1 : 200	99%	1 : 19.900
Congenital myasthenic syndrome (AR) NM_005055.4	RAPSN	Pán-etnikai	1 : 283	99%	1 : 28.200
Congenital neutropenia (AR) NM_006118.3	HAX1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Corneal dystrophy and perceptive deafness (AR) NM_032034.3	SLC4A11	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Cystic fibrosis and other CFTR-related disorders (AR) NM_000492.3	CFTR	Afroamerikai - klasszikus CF	1 : 61	99%	1 : 6.000
		Askenázi Zsidó - klasszikus CF	1 : 29	99%	1 : 2.800
		Ázsiai – klasszikus CF	1 : 88	99%	1 : 8.700
		Kaukázusi - klasszikus CF	1 : 28	99%	1 : 2.700
		Pán-etnikai - klasszikus CF	1 : 45	99%	1 : 4.400
		Pán-etnikai – klasszikus CF + CFTR-kapcsolt betegségek	1 : 9	99%	1 : 800
Cystinosis (AR) NM_004937.2	CTNS	Francia Kanadai (Saguenay–Lac-St-Jean)	1 : 39	99%	1 : 3.800
		Pán-etnikai	1 : 158	99%	1 : 15.700

		Szefárd Zsidó (Marokkói)	1 : 100	99%	1 : 9.900
D-bifunctional protein deficiency (AR) NM_000414.3	HSD17B4	Pán-etnikai	1 : 158	99%	1 : 15.700
DHDDS-related disorders (AR) NM_024887.3	DHDDS	Askenázi Zsidó	1 : 117	99%	1 : 11.600
Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency (AR) NM_000108.4	DLD	Askenázi Zsidó	1 : 107	98%	1 : 5.300
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
DMD-related dystrophinopathy (XL) NM_004006.2	DMD	Pán-etnikai	1 : 667	99%	Csökkent
Dystrophic epidermolysis bullosa (AR) NM_000094.3	COL7A1	Pán-etnikai	1 : 370	97%	1 : 12.300
Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type (AR) NM_014244.4	ADAMTS2	Askenázi Zsidó	1 : 187	99%	1 : 18.600
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Ellis-Van Creveld syndrome (AR) NM_147127.4	EVC2	Pán-etnikai	1 : 199	99%	1 : 19.800
Ellis-Van Creveld syndrome (AR) NM_153717.2	EVC	Amish	1 : 8	99%	1 : 700
		Pán-etnikai	1 : 220	99%	1 : 21.900
Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EMD-related) (AR) NM_000117.2	EMD	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Enhanced S-cone syndrome/retinitis pigmentosa 37 (AR) NM_014249.3	NR2E3	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Ethylmalonic encephalopathy (AR) NM_014297.3	ETHE1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Fabry disease (XL) NM_000169.2	GLA	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Factor IX deficiency/hemophilia B (XL) NM_000133.3	F9	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Factor V Leiden (AD) NM_000130.4	F5*	Pán-etnikai	1 : 26	99%	1 : 2.500
Factor XI deficiency/hemophilia C (AR) NM_000128.3	F11	Askenázi Zsidó	1 : 11	99%	1 : 1.000
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Familial dysautonomia (AR) NM_003640.3	ELP1	Askenázi Zsidó	1 : 36	99%	1 : 3.500
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Familial hypercholesterolemia (AD) NM_000527.4	LDLR	Afrikai	1 : 72	99%	1 : 7.100
		Askenázi Zsidó	1 : 69	99%	1 : 6.800
		Francia Kanadai	1 : 270	99%	1 : 26.900
		Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
Familial hypercholesterolemia (AR) NM_015627.2	LDLRAP1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szardíniai	1 : 143	99%	1 : 14.200
Familial hyperinsulinism (AR) NM_000352.4	ABCC8	Askenázi Zsidó	1 : 52	99%	1 : 5.100
		Finn	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Pán-etnikai	1 : 177	99%	1 : 17.600
Familial hyperinsulinism (AR) NM_000525.3	KCNJ11	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Familial Mediterranean fever (AR) NM_000243.2	MEFV	Örmény	1 : 8	90%	1 : 71
		Askenázi Zsidó	1 : 13	90%	1 : 121
		Pán-etnikai	1 : 64	90%	1 : 631
		Szefárd Zsidó	1 : 14	90%	1 : 131
		Török	1 : 8	90%	1 : 71
Fanconi anemia type A (AR)	FANCA	Afrikai	1 : 83	99%	1 : 8.200

NM_000135.2		Pán-etnikai	1 : 345	99%	1 : 34.400
		Szefárd Zsidó	1 : 133	99%	1 : 13.200
		Spanyol Roma	1 : 64	99%	1 : 6.300
Fanconi anemia type C (AR) NM_000136.2	FANCC	Askenázi Zsidó	1 : 89	99%	1 : 8.800
		Pán-etnikai	1 : 417	99%	1 : 41.600
Fanconi anemia type G (AR) NM_004629.1	FANCG	Afroamerikai	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
FKRP-related disorders (including Walker-Warburg syndrome) (AR) NM_024301.4	FKRP	Norvég	1 : 116	99%	1 : 11.500
		Pán-etnikai	1 : 158	99%	1 : 15.700
FKTN-related disorders (including Walker-Warburg syndrome) (AR) NM_001079802.1	FKTN	Askenázi Zsidó	1 : 80	99%	1 : 7.900
		Japán	1 : 188	99%	1 : 18.700
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Fragile X syndrome (XL) NM_002024.5	FMR1*	Askenázi Zsidó	1 : 58	99%	1 : 5.700
		Ázsiai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Kaukázusi	1 : 187	99%	1 : 18.600
		Spanyol	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Pán-etnikai	1 : 259	99%	1 : 25.800
Fumarate hydratase deficiency (AR) NM_000143.3	FH	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Galactokinase deficiency galactosemia (AR) NM_000154.1	GALK1	Pán-etnikai	1 : 122	99%	1 : 12.100
		Roma	1 : 47	99%	1 : 4.600
Galactosemia (GALT-related) (AR) NM_000155.3	GALT	Afroamerikai	1 : 87	99%	1 : 8.600
		Askenázi Zsidó	1 : 156	99%	1 : 15.500
		Ír Utazó	1 : 11	99%	1 : 1.000
		Pán-etnikai	1 : 100	99%	1 : 9.900
Gaucher disease (AR) NM_001005741.2	GBA*	Askenázi Zsidó	1 : 15	94%	1 : 234
		Pán-etnikai	1 : 158	72%	1 : 561
Gitelman syndrome (SLC12A3-related) (AR) NM_000339.2	SLC12A3	Pán-etnikai	1 : 100	99%	1 : 9.900
GJB2-related DFNB1 nonsyndromic hearing loss and deafness (AR) NM_004004.5	GJB2	Askenázi Zsidó	1 : 13	99%	1 : 1.200
		Pán-etnikai	1 : 50	99%	1 : 4.900
		Thai	1 : 9	99%	1 : 800
Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency (XL) NM_001042351.2	G6PD	Pán-etnikai	1 : 10	99%	1 : 900
Glutaric acidemia type I (AR) NM_000159.3	GCDH	Amish	1 : 9	99%	1 : 800
		Oji-Cree First Nations	1 : 9	99%	1 : 800
		Pán-etnikai	1 : 87	99%	1 : 8.600
Glutaric acidemia type II (AR) NM_000126.3	ETFA	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Glutaric acidemia type II (AR) NM_004453.3	ETFDH	Ázsiai	1 : 87	99%	1 : 8.600
		Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
Glycine encephalopathy (AR) NM_000481.3	AMT	Finn	1 : 142	99%	1 : 14.100
		Pán-etnikai	1 : 325	99%	1 : 32.400
Glycine encephalopathy (AR) NM_000170.2	GLDC	Kaukázusi	1 : 141	99%	1 : 14.000
		Pán-etnikai	1 : 165	99%	1 : 16.400
Glycogen storage disease type Ia (AR)	G6PC	Askenázi Zsidó	1 : 71	95%	1 : 1.400

NM_000151.3		Pán-etnikai	1 : 177	95%	1 : 3.520
Glycogen storage disease type Ib (AR) NM_001164277.1	SLC37A4	Pán-etnikai	1 : 354	95%	1 : 7.060
Glycogen storage disease type II (Pompe disease) (AR) NM_000152.3	GAA	Afroamerikai	1 : 60	99%	1 : 5.900
		Askenázi Zsidó	1 : 58	99%	1 : 5.700
		Ázsiai	1 : 112	99%	1 : 11.100
		Pán-etnikai	1 : 100	99%	1 : 9.900
Glycogen storage disease type III (AR) NM_000642.2	AGL	Feröeri	1 : 28	95%	1 : 540
		Pán-etnikai	1 : 159	95%	1 : 3.160
		Szefárd Zsidó (Marokkói)	1 : 34	95%	1 : 660
Glycogen storage disease type IV/adult polyglucosan body disease (AR) NM_000158.3	GBE1	Askenázi Zsidó	1 : 68	99%	1 : 6.700
		Pán-etnikai	1 : 387	99%	1 : 38.600
Glycogen storage disease type V (AR) NM_005609.3	PYGM	Kaukázusi	1 : 158	99%	1 : 15.700
		Szefárd Zsidó (Kurd)	1 : 84	99%	1 : 8.300
Glycogen storage disease type VII (AR) NM_000289.5	PFKM	Askenázi Zsidó	1 : 250	99%	1 : 24.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
GRACILE syndrome/BCS1L-related disorders (AR) NM_004328.4	BCS1L	Kaukázusi	1 : 407	99%	1 : 40.600
		Finn	1 : 108	99%	1 : 10.700
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Guanidinoacetate methyltransferase deficiency (AR) NM_000156.5	GAMT	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Portugál	1 : 125	99%	1 : 12.400
HBB-related hemoglobinopathies (AR) NM_000518.4	HBB	Afroamerikai	1 : 8	99%	1 : 700
		Ázsiai	1 : 54	99%	1 : 5.300
		Kaukázusi	1 : 373	99%	1 : 37.200
		Spanyol	1 : 17	99%	1 : 1.600
		Mediterrán	1 : 28	99%	1 : 2.700
		Pán-etnikai	1 : 49	99%	1 : 4.800
Hereditary fructose intolerance (AR) NM_000035.3	ALDOB	Afroamerikai	1 : 226	99%	1 : 22.500
		Közel-Keleti	1 : 97	99%	1 : 9.600
		Pán-etnikai	1 : 122	99%	1 : 12.100
Hereditary hemochromatosis (HFE-related) (AR) NM_000410.3	HFE	Afroamerikai	1 : 16	99%	1 : 1.500
		Ázsiai	1 : 11	99%	1 : 1.000
		Spanyol	1 : 4	99%	1 : 300
		Észak-Európai	1 : 3	99%	1 : 200
Hereditary hemochromatosis (HJV-related) (AR) NM_213653.3	HJV	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Hereditary hemochromatosis (TFR2-related) (AR) NM_003227.3	TFR2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Hermansky-Pudlak syndrome (AR) NM_000195.4	HPS1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Puerto Ricói (Északnyugati)	1 : 21	99%	1 : 2.000
Hermansky-Pudlak syndrome (AR) NM_032383.4	HPS3	Askenázi Zsidó	1 : 235	99%	1 : 23.400
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Puerto Ricói (Központi)	1 : 63	99%	1 : 6.200

Holocarboxylase synthetase deficiency (AR) NM_000411.6	HLCS	Feröeri	1 : 20	99%	1 : 1.900
		Japán	1 : 158	99%	1 : 15.700
		Pán-etnikai	1 : 224	99%	1 : 22.300
Homocystinuria (AR) NM_000071.2	CBS	Norvég	1 : 40	99%	1 : 3.900
		Pán-etnikai	1 : 224	99%	1 : 22.300
		Katar	1 : 21	99%	1 : 2.000
Homocystinuria due to MTHFR deficiency (AR) NM_005957.4	MTHFR	Szefárd Zsidó (Buharai)	1 : 39	99%	1 : 3.800
Homocystinuria, cobalamin E type (AR) NM_002454.2	MTRR	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Hydrolethalus syndrome type 1 (AR) NM_145014.2	HYLS1	Finn	1 : 40	99%	1 : 3.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome (AR) NM_014252.3	SLC25A15	Métis (Saskatchewan)	1 : 19	99%	1 : 1.800
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Hypohidrotic ectodermal dysplasia (XL) NM_001399.4	EDA	Pán-etnikai	1 : 112	99%	1 : 11.100
Hypophosphatasia (AR) NM_000478.5	ALPL	Mennonita	1 : 25	95%	1 : 480
		Pán-etnikai	1 : 150	95%	1 : 2.980
Inclusion body myopathy 2 (AR) NM_001128227.2	GNE	Pán-etnikai	1 : 179	99%	1 : 17.800
		Szefárd Zsidó (Iranian)	1 : 10	99%	1 : 900
Isovaleric acidemia (AR) NM_002225.3	IVD	Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
Joubert syndrome 2/TMEM216-related disorders (AR) NM_001173990.2	TMEM216	Askenázi Zsidó	1 : 92	99%	1 : 9.100
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Junctional epidermolysis bullosa (AR) NM_000227.4	LAMA3	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Junctional epidermolysis bullosa (AR) NM_000228.2	LAMB3	Pán-etnikai	1 : 317	99%	1 : 31.600
Junctional epidermolysis bullosa (AR) NM_005562.2	LAMC2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Krabbe disease (AR) NM_000153.3	GALC	Drúz	1 : 6	99%	≤1 : 500
		Pán-etnikai	1 : 158	99%	1 : 15.700
LAMA2-related muscular dystrophy (AR) NM_000426.3	LAMA2	Pán-etnikai	1 : 87	99%	1 : 8.600
Leber congenital amaurosis 2 (AR) NM_000329.2	RPE65	Pán-etnikai	1 : 228	99%	1 : 22.700
		Szefárd Zsidó	1 : 90	99%	1 : 8.900
Leber congenital amaurosis 5 (AR) NM_181714.3	LCA5	Pán-etnikai	1 : 645	97%	Csökkent
Leber congenital amaurosis 8/CRB1-related disorders (AR) NM_201253.2	CRB1	Pán-etnikai	1 : 112	99%	1 : 11.100
Leber congenital amaurosis 10/CEP290-related disorders (AR) NM_025114.3	CEP290	Pán-etnikai	1 : 185	99%	1 : 18.400
Leber congenital amaurosis 13 (AR) NM_152443.2	RDH12	Pán-etnikai	1 : 460	99%	1 : 45.900
Leigh syndrome, Francia Kanadai type (AR) NM_133259.3	LRPPRC	Francia Kanadai (Saguenay-Lac- St-Jean)	1 : 23	99%	1 : 2.200
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
	GLE1	Finn	1 : 100	99%	1 : 9.900



Lethal congenital contracture syndrome 1/lethal arthrogryposis with anterior horn cell disease (AR) NM_001003722.1		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Leukoencephalopathy with vanishing white matter (AR) NM_003907.2	EIF2B5	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Limb-girdle muscular dystrophy type 2A (calpainopathy) (AR) NM_000070.2s	CAPN3	Pán-etnikai	1 : 134	99%	1 : 13.300
Limb-girdle muscular dystrophy type 2B (dysferlinopathy) (AR) NM_003494.3	DYSF	Pán-etnikai	1 : 311	99%	1 : 31.000
		Szefárd Zsidó (Líbiai)	1 : 10	99%	1 : 900
Limb-girdle muscular dystrophy type 2C (AR) NM_000231.2	SGCG	Kaukázusi	1 : 571	99%	Csökkent
		Japán	1 : 374	99%	1 : 37.300
		Marokkói	1 : 250	99%	1 : 24.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Roma	1 : 59	99%	1 : 5.800
Limb-girdle muscular dystrophy type 2D (AR) NM_000023.2	SGCA	Kaukázusi	1 : 286	99%	1 : 28.500
		Finn	1 : 150	99%	1 : 14.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Limb-girdle muscular dystrophy type 2E (AR) NM_000232.4	SGCB	Kaukázusi	1 : 404	92%	1 : 5.038
		Pán-etnikai	≤1 : 500	92%	Csökkent
Lipoid congenital adrenal hyperplasia (STAR-related) (AR) NM_000349.2	STAR	Koreai	1 : 170	99%	1 : 16.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Lipoprotein lipase deficiency (AR) NM_000237.2	LPL	Francia Kanadai (Saguenay-Lac-St-Jean)	1 : 46	99%	1 : 4.500
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (AR) NM_000182.4	HADHA	Kaukázusi	1 : 250	99%	1 : 24.900
		Finn	1 : 125	99%	1 : 12.400
		Pán-etnikai	1 : 350	99%	1 : 34.900
Lysinuric protein intolerance (AR) NM_001126106.2	SLC7A7	Finn	1 : 120	95%	1 : 2.380
		Japán	1 : 120	95%	1 : 2.380
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Lysosomal acid lipase deficiency (AR) NM_000235.3	LIPA	Kaukázusi	1 : 112	94%	1 : 1.850
		Szefárd Zsidó (Iráni)	1 : 33	94%	1 : 534
Major histocompatibility complex class II deficiency (CIITA-related) (AR) NM_000246.3	CIITA	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Maple syrup urine disease type 1a (AR) NM_000709.3	BCKDHA	Mennonita	1 : 10	99%	1 : 900
		Pán-etnikai	1 : 373	99%	1 : 37.200
Maple syrup urine disease type 1b (AR) NM_183050.2	BCKDHB	Askenázi Zsidó	1 : 97	99%	1 : 9.600
		Pán-etnikai	1 : 346	99%	1 : 34.500
Maple syrup urine disease type 2 (AR) NM_001918.3	DBT	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Medium chain acyl-coa dehydrogenase deficiency (AR) NM_000016.5	ACADM	Észak-Európai	1 : 40	99%	1 : 3.900
		Pán-etnikai	1 : 66	99%	1 : 6.500
Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts type 1 (AR) NM_015166.3	MLC1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó (Líbiai)	1 : 40	99%	1 : 3.900
Menkes disease/ATP7A-related disorders (XL) NM_000052.6	ATP7A	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent

Metachromatic leukodystrophy (ARSA-related) (AR) NM_000487.5	ARSA	Navahó	1 : 40	95%	1 : 780
		Pán-etnikai	1 : 100	95%	1 : 1.980
		Szefárd Zsidó	1 : 46	95%	1 : 900
Methylmalonic acidemia (AR) NM_172250.2	MMAA	Pán-etnikai	1 : 316	97%	1 : 10.500
Methylmalonic acidemia (AR) NM_052845.3	MMAB	Pán-etnikai	1 : 456	98%	1 : 22.750
Methylmalonic acidemia (AR) NM_000255.3	MUT	Pán-etnikai	1 : 204	96%	1 : 5.075
Methylmalonic acidemia with homocystinuria, cobalamin C type (AR) NM_015506.2	MMACHC	Pán-etnikai	1 : 123	99%	1 : 12.200
Methylmalonic acidemia with homocystinuria, cobalamin D type (AR) NM_015702.2	MMADHC*	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Microphthalmia/clinical anophthalmia (VSX2-related) (AR) NM_182894.2	VSX2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó	1 : 145	99%	1 : 14.400
Mitochondrial complex I deficiency/Leigh syndrome (AR) NM_024120.4	NDUFA5	Askenázi Zsidó	1 : 290	99%	1 : 28.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mitochondrial complex I deficiency/Leigh syndrome (AR) NM_004553.4	NDUFS6	Askenázi Zsidó	1 : 290	99%	1 : 28.900
		Kaukázusi Zsidó	1 : 24	99%	1 : 2.300
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mitochondrial DNA depletion syndrome (MPV17-related) (AR) NM_002437.4	MPV17	Navahó	1 : 20	96%	1 : 475
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia 1 (AR) NM_025215.5	PUS1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy disease (AR) NM_001953.4	TYMP	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó	1 : 158	99%	1 : 15.700
MKS1-related disorders (AR) NM_017777.3	MKS1	Finn	1 : 47	95%	1 : 920
		Pán-etnikai	1 : 260	95%	1 : 5.180
Mucopolipidosis type II/III (AR) NM_024312.4	GNPTAB	Ír Utazó	1 : 15	99%	1 : 1.400
		Pán-etnikai	1 : 200	99%	1 : 19.900
Mucopolipidosis type III (AR) NM_032520.4	GNPTG	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mucopolipidosis type IV (AR) NM_020533.2	MCOLN1	Askenázi Zsidó	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mucopolysaccharidosis type I (AR) NM_000203.4	IDUA	Pán-etnikai	1 : 148	97%	1 : 4.900
Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) (XL) NM_000202.6	IDS	Pán-etnikai	≤1 : 500	90%	Csökkent
Mucopolysaccharidosis type IIIA (Sanfilippo A syndrome) (AR) NM_000199.3	SGSH	Észak-Európai	1 : 173	99%	1 : 17.200
		Pán-etnikai	1 : 215	99%	1 : 21.400
		Tajvani	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mucopolysaccharidosis type IIIB (AR) NM_000263.3	NAGLU	Pán-etnikai	1 : 224	99%	1 : 22.300
Mucopolysaccharidosis type IIIC (Sanfilippo syndrome)/ Retinitis pigmentosa 73 (AR) NM_152419.2	HGSNAT	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mucopolysaccharidosis type IIID (Sanfilippo syndrome) (AR) NM_002076.3	GNS	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Mucopolysaccharidosis type IVB (Morquio B syndrome)/	GLB1	Pán-etnikai	1 : 158	99%	1 : 15.700

GM1 gangliosidosis (AR) NM_000404.2		Roma	1 : 50	99%	1 : 4.900
		Dél-Brazil	1 : 58	99%	1 : 5.700
Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome) (AR) NM_000046.3	ARSB	Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
Mucopolysaccharidosis type IX (AR) NM_153281.1	HYAL1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Multiple sulfatase deficiency (AR) NM_182760.3	SUMF1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
N-acetylglutamate synthase deficiency (AR) NM_153006.2	NAGS	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Nemaline myopathy 2 (AR) NM_001271208.1	NEB*	Askenázi Zsidó	1 : 108	99%	1 : 10.700
		Pán-etnikai	1 : 158	95%	1 : 3.140
Nephrogenic diabetes insipidus (AR) NM_000486.5	AQP2	Pán-etnikai	1 : 1118	99%	Csökkent
Nephrotic syndrome/congenital Finn nephrosis (AR) NM_004646.3	NPHS1	Finn	1 : 46	99%	1 : 4.500
		Old Order Mennonita	1 : 12	99%	1 : 1.100
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Nephrotic syndrome/steroid-resistant nephrotic syndrome (AR) NM_014625.3	NPHS2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Neuronal ceroid-lipofuscinosis (AR) NM_001042432.1	CLN3	Pán-etnikai	1 : 230	99%	1 : 22.900
Neuronal ceroid-lipofuscinosis (AR) NM_006493.2	CLN5	Finn	1 : 115	99%	1 : 11.400
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Neuronal ceroid-lipofuscinosis (AR) NM_017882.2	CLN6	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Neuronal ceroid-lipofuscinosis (AR) NM_152778.2	MFSD8	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Neuronal ceroid-lipofuscinosis (AR) NM_000310.3	PPT1	Finn	1 : 70	98%	1 : 3.450
		Pán-etnikai	1 : 199	98%	1 : 9.900
Neuronal ceroid-lipofuscinosis (AR) NM_000391.3	TPP1	Újfundlandi	1 : 53	97%	1 : 1.734
		Pán-etnikai	1 : 250	97%	1 : 8.300
Neuronal ceroid-lipofuscinosis/Northern epilepsy (AR) NM_018941.3	CLN8	Finn	1 : 135	99%	1 : 13.400
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Niemann-pick disease type A/B (AR) NM_000543.4	SMPD1	Askenázi Zsidó	1 : 90	95%	1 : 1.780
		Pán-etnikai	1 : 250	95%	1 : 4.980
Niemann-pick disease type C (AR) NM_000271.4	NPC1	Pán-etnikai	1 : 183	99%	1 : 18.200
Niemann-pick disease type C (AR) NM_006432.3	NPC2	Pán-etnikai	1 : 871	99%	Csökkent
Nijmegen breakage syndrome (AR) NM_002485.4	NBN*	Kelet Európai	1 : 155	99%	1 : 15.400
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Ornithine aminotransferase deficiency (AR) NM_000274.3	OAT	Finn	1 : 126	99%	1 : 12.500
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó	1 : 177	99%	1 : 17.600
Ornithine transcarbamylase deficiency (XL) NM_000531.5	OTC	Pán-etnikai	≤1 : 500	85%	Csökkent
Osteopetrosis (AR) NM_006019.3	TCIRG1	Askenázi Zsidó	1 : 350	99%	1 : 34.900
		Csuvas	1 : 30	99%	1 : 2.900
		Pán-etnikai	1 : 317	99%	1 : 31.600

Pendred syndrome (AR) NM_000441.1	SLC26A4	Ázsiai	1 : 74	99%	1 : 7.300
		Pán-etnikai	1 : 80	99%	1 : 7.900
Peroxisomal acyl-coa oxidase deficiency (AR) NM_004035.6	ACOX1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Phenylalanine hydroxylase deficiency (AR) NM_000277.1	PAH	Afroamerikai	1 : 111	99%	1 : 11.000
		Askenázi Zsidó Kelet	1 : 225	99%	1 : 22.400
		Kelet-ázsiai	1 : 50	96%	1 : 1.225
		Finn	1 : 225	99%	1 : 22.400
		Ír	1 : 33	99%	1 : 3.200
		Japán	1 : 200	99%	1 : 19.900
		Pán-etnikai	1 : 58	99%	1 : 5.700
		Török	1 : 26	99%	1 : 2.500
Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency/Neu-Laxova syndrome (AR) NM_006623.3	PHGDH	Askenázi Zsidó	1 : 400	99%	1 : 39.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Polycystic kidney disease (AR) NM_138694.3	PKHD1	Pán-etnikai	1 : 70	99%	1 : 6.900
Polymicrogyria (AR) NM_005682.6	ADGRG1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
POMGNT1-related disorders (AR) NM_017739.3	POMGNT1	Finn	1 : 111	99%	1 : 11.000
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Pontocerebellar hypoplasia (AR) NM_020320.3	RARS2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Pontocerebellar hypoplasia (AR) NM_016955.3	SEPSECS	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó (Marokkói és Iraki)	1 : 43	99%	1 : 4.200
Pontocerebellar hypoplasia (AR) NM_003384.2	VRK1	Askenázi Zsidó	1 : 225	99%	1 : 22.400
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Postnatal progressive microcephaly with seizures and brain atrophy/infantile cerebral and cerebellar atrophy (AR) NM_004268.4	MED17	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó	1 : 20	99%	1 : 1.900
Primary carnitine deficiency (AR) NM_003060.3	SLC22A5	Feröeri	1 : 9	99%	1 : 800
		Japán	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Pán-etnikai	1 : 71	99%	1 : 7.000
Primary ciliary dyskinesia (AR) NM_001369.2	DNAH5	Pán-etnikai	1 : 109	99%	1 : 10.800
Primary ciliary dyskinesia (AR) NM_012144.3	DNAI1	Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
Primary ciliary dyskinesia (AR) NM_023036.4	DNAI2	Askenázi Zsidó	1 : 200	99%	1 : 19.900
		Pán-etnikai	1 : 354	99%	1 : 35.300
Primary hyperoxaluria type 1 (AR) NM_000030.2	AGXT	Pán-etnikai	1 : 135	99%	1 : 13.400
Primary hyperoxaluria type 2 (AR) NM_012203.1	GRHPR	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Primary hyperoxaluria type 3 (AR) NM_138413.3	HOGA1	Pán-etnikai	1 : 354	99%	1 : 35.300
Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2 (AR) NM_003742.2	ABCB11	Pán-etnikai	1 : 100	99%	1 : 9.900
Propionic acidemia (AR)	PCCA	Arab	1 : 100	96%	1 : 2.475

NM_000282.3		Pán-etnikai	1 : 224	96%	1 : 5.575
Propionic acidemia (AR) NM_000532.4	PCCB	Arab	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Grönlandi Inuit	1 : 20	99%	1 : 1.900
		Pán-etnikai	1 : 224	99%	1 : 22.300
Prothrombin-related thrombophilia (AD) NM_000506.3	F2*	Pán-etnikai	1 : 62	99%	1 : 6.100
PRPS1-related disorders (XL) NM_002764.3	PRPS1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
PSAP-related disorders (AR) NM_002778.3	PSAP	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Pycnodysostosis (AR) NM_000396.3	CTSK	Pán-etnikai	1 : 438	99%	1 : 43.700
Pyruvate carboxylase deficiency (AR) NM_000920.3	PC	Algonkin Indián	1 : 10	95%	1 : 180
		Pán-etnikai	1 : 250	95%	1 : 4.980
Pyruvate dehydrogenase deficiency (AR) NM_000925.3	PDHB	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Pyruvate dehydrogenase deficiency (XL) NM_000284.3	PDHA1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Renal tubular acidosis with deafness (AR) NM_001692.3	ATP6V1B1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó	1 : 140	99%	1 : 13.900
Retinitis pigmentosa 25 (AR) NM_001142800.1	EYS	Pán-etnikai	1 : 129	99%	1 : 12.800
		Szefárd Zsidó	1 : 42	99%	1 : 4.100
Retinitis pigmentosa 26 (AR) NM_001030311.2	CERKL	Pán-etnikai	1 : 137	99%	1 : 13.600
		Szefárd Zsidó	1 : 24	99%	1 : 2.300
Retinitis pigmentosa 28 (AR) NM_001201543.1	FAM161A	Askenázi Zsidó	1 : 214	99%	1 : 21.300
		Pán-etnikai	1 : 289	99%	1 : 28.800
		Szefárd Zsidó	1 : 41	99%	1 : 4.000
Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1/Refsum disease (AR) NM_000288.3	PEX7	Pán-etnikai	1 : 157	99%	1 : 15.600
Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 3 (AR) NM_003659.3	AGPS	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Roberts syndrome (AR) NM_001017420.2	ESCO2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
RPGRIP1L-related disorders (AR) NM_015272.2	RPGRIP1L*	Pán-etnikai	1 : 259	95%	1 : 5.160
RTEL1-related disorders (AR) NM_032957.4	RTEL1	Askenázi Zsidó	1 : 222	99%	1 : 22.100
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Sandhoff disease (AR) NM_000521.3	HEXB	Métis (Saskatchewan)	1 : 15	99%	1 : 1.400
		Pán-etnikai	1 : 180	99%	1 : 17.900
Schimke immuno-osseous dysplasia (AR) NM_014140.3	SMARCAL1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Severe combined immunodeficiency (AR) NM_001033855.2	DCLRE1C	Navahó és Apacs	1 : 10	99%	1 : 900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Severe combined immunodeficiency/Omenn syndrome (AR) NM_000536.3	RAG2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Severe congenital neutropenia (AR) NM_007259.4	VPS45	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Sialic acid storage disorders (AR) NM_012434.4	SLC17A5	Finn	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Sjögren-Larsson syndrome (AR) NM_000382.2	ALDH3A2	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Svéd	1 : 250	99%	1 : 24.900
SLC26A2-related disorders (AR) NM_000112.3	SLC26A2	Finn	1 : 75	95%	1 : 1.480
		Pán-etnikai	1 : 158	95%	1 : 3.140

SLC35A3-related disorder (AR) NM_012243.2	SLC35A3	Askenázi Zsidó	1 : 469	99%	1 : 46.800
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Smith-Lemli-Opitz syndrome (AR) NM_001360.2	DHCR7	Afroamerikai	1 : 339	96%	1 : 8.450
		Askenázi Zsidó	1 : 41	96%	1 : 1.000
		Spanyol	1 : 135	96%	1 : 3.350
		Észak-Európai	1 : 50	96%	1 : 1.225
		Pán-etnikai	1 : 71	96%	1 : 1.750
		Szefárd Zsidó	1 : 68	96%	1 : 1.675
		Dél-Európai	1 : 83	96%	1 : 2.050
Spastic paraplegia type 15 (AR) NM_015346.3	ZFYVE26	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Spastic paraplegia type 49 (AR) NM_014844.3	TECPR2	Szefárd Zsidó (Bukharian)	1 : 38	99%	1 : 3.700
Spinal muscular atrophy (AR) NM_000344.3	SMN1*	Afroamerikai	1 : 66	72%	1 : 233
		Askenázi Zsidó	1 : 41	94%	1 : 667
		Ázsiai	1 : 53	93%	1 : 743
		Kaukázusi	1 : 35	94%	1 : 567
		Spanyol	1 : 117	90%	1 : 1.161
Spondylothoracic dysostosis (AR) NM_001039958.1	MESP2	Pán-etnikai	1 : 224	99%	1 : 22.300
		Puerto Ricói	1 : 55	99%	1 : 5.400
Steel syndrome (AR) NM_032888.3	COL27A1*	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Puerto Ricói	1 : 51	99%	1 : 5.000
Stüve-Wiedemann syndrome (AR) NM_002310.5	LIFR	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Tay-Sachs disease/hexosaminidase A deficiency (AR) NM_000520.4	HEXA	Askenázi Zsidó	1 : 27	99%	1 : 2.600
		Ázsiai	1 : 126	99%	1 : 12.500
		Kaukázusi	1 : 182	99%	1 : 18.100
		Francia Kanadai	1 : 27	99%	1 : 2.600
		Ír	1 : 41	99%	1 : 4.000
		Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
		Szefárd Zsidó	1 : 125	99%	1 : 12.400
Tetrahydrobiopterin deficiency (AR) NM_000317.2	PTS	Kínai	1 : 122	99%	1 : 12.100
		Pán-etnikai	1 : 433	99%	1 : 43.200
Transient infantile liver failure (AR) NM_018006.4	TRMU	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó (Yemenite)	1 : 34	99%	1 : 3.300
Tyrosine hydroxylase deficiency (AR) NM_199292.2	TH	Kaukázusi	1 : 224	99%	1 : 22.300
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Tyrosinemia type I (AR) NM_000137.2	FAH	Askenázi Zsidó	1 : 143	95%	1 : 2.840
		Francia Kanadai	1 : 66	95%	1 : 1.300
		Francia Kanadai (Saguenay– Lac-St-Jean)	1 : 16	95%	1 : 300
		Pán-etnikai	1 : 125	95%	1 : 2.480
Tyrosinemia type II (AR) NM_000353.2	TAT	Pán-etnikai	1 : 250	99%	1 : 24.900
Usher syndrome type IB/MYO7A-related disorders (AR) NM_000260.3	MYO7A	Pán-etnikai	1 : 200	95%	1 : 3.980

Usher syndrome type IC/USH1C-related disorders (AR) NM_005709.3	USH1C*	Francia Kanadai/ Acadian	1 : 227	99%	1 : 22.600
		Pán-etnikai	1 : 353	90%	1 : 3.521
		Szefárd Zsidó	1 : 125	90%	1 : 1.241
Usher syndrome type ID (AR) NM_022124.5	CDH23	Pán-etnikai	1 : 202	95%	1 : 4.020
Usher syndrome type IF/PCDH15-related disorders (AR) NM_033056.3	PCDH15	Askenázi Zsidó	1 : 78	99%	1 : 7.700
		Pán-etnikai	1 : 400	99%	1 : 39.900
Usher syndrome type IIA/USH2A-related disorders (AR) NM_206933.2	USH2A	Kaukázusi	1 : 70	99%	1 : 6.900
		Pán-etnikai	1 : 112	99%	1 : 11.100
		Szefárd Zsidó	1 : 36	99%	1 : 3.500
Usher syndrome type IIIA (AR) NM_174878.2	CLRN1	Askenázi Zsidó	1 : 120	99%	1 : 11.900
		Pán-etnikai	1 : 533	99%	Csökkent
Very long-chain acyl-coa dehydrogenase deficiency (AR) NM_000018.3	ACADVL	Pán-etnikai	1 : 100	99%	1 : 9.900
Wilson disease (AR) NM_000053.3	ATP7B	Askenázi Zsidó	1 : 67	98%	1 : 3.300
		Kanári-szigeteki	1 : 25	98%	1 : 1.200
		Pán-etnikai	1 : 90	98%	1 : 4.450
		Szardíniai	1 : 50	98%	1 : 2.450
		Szefárd Zsidó	1 : 65	98%	1 : 3.200
WNT10A-related disorders (AR) NM_025216.2	WNT10A	Pán-etnikai	1 : 305	99%	1 : 30.400
X-linked adrenoleukodystrophy (XL) NM_000033.3	ABCD1	Pán-etnikai	1 : 16.800	99%	Csökkent
		Szefárd Zsidó	≤1 : 500	99%	Csökkent
X-linked creatine transporter deficiency (XL) NM_005629.3	SLC6A8	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
X-linked juvenile retinoschisis (XL) NM_000330.3	RS1	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
X-linked myotubular myopathy (XL) NM_000252.2	MTM1	Pán-etnikai	≤1 : 500	96%	Csökkent
X-linked severe combined immunodeficiency (XL) NM_000206.2	IL2RG	Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Xeroderma pigmentosum complementation group A (AR) NM_000380.3	XPA	Japán	1 : 100	99%	1 : 9.900
		Pán-etnikai	1 : 1.667	99%	Csökkent
Xeroderma pigmentosum complementation group C (AR) NM_004628.4	XPC	Pán-etnikai	1 : 763	99%	Csökkent
		Tunéziai	1 : 50	99%	1 : 4.900
Zellweger spectrum disorder (AR) NM_000466.2	PEX1	Pán-etnikai	1 : 144	99%	1 : 14.300
Zellweger spectrum disorder (AR) NM_000318.2	PEX2	Askenázi Zsidó	1 : 227	99%	1 : 22.600
		Pán-etnikai	≤1 : 500	99%	Csökkent
Zellweger spectrum disorder (AR) NM_000287.3	PEX6	Francia Kanadai	1 : 55	99%	1 : 5.400
		Pán-etnikai	1 : 294	99%	1 : 29.300
		Szefárd Zsidó	1 : 18	99%	1 : 1.700
Zellweger spectrum disorder (AR) NM_153818.1	PEX10	Pán-etnikai	1 : 606	94%	Csökkent
Zellweger spectrum disorder (AR) NM_000286.2	PEX12	Pán-etnikai	1 : 409	99%	1 : 40.800