



LISTA BOLILOR GENETICE INCLUDE IN TESTAREA CARRIER SCREENING

GENE	BOALA
AAAS	Acalazia- Addisonianism - Sindrom Alacrima
ABCA12	Ihtioza arlechin
ABCA4	Boala Stargardt, tip 1
ABCB11	Colestază intrahepatică familială progresivă, tip 2
ABCB4	Colestază intrahepatică familială progresivă, tip 3
ABCC6	Pseudoxantom elastic
ABCC8	Hiperinsulinism familial, legat de ABCC8
ABCD1	Adrenoleucodistrofie, legată de X
ACAD9	Deficiența complexului mitocondrial I, legat de ACAD9
ACADM	Deficiență de acil-CoA dehidrogenază cu lanț mediu
ACADS	Deficiența de acil-CoA dehidrogenază cu lanț scurt
ACADSB	Acil-CoA dehidrogenază cu lanț scurt/ramificat
ACADVL	Deficiență de acil-CoA dehidrogenază cu lanț foarte lung
ACAT1	Deficitul de beta- ketotiază
ACOX1	Deficit de acil-CoA oxidază I
ACSF3	Acidurie combinată malonic și metilmalonic
ADA	Imunodeficiență combinată severă, legată de ADA
ADAMTS2	Sindromul Ehlers-Danlos, tip VIIC
ADGRG1	Polimicrogirie frontoparietală bilaterală
AGA	Aspartilglucozaminurie
AGL	Boala de depozitare a glicogenului, tip III (Cori/Forbes)
AGPS	Condrodisplazia punctată rizomelică , tip 3
AGXT	Hiperoxalurie, primară, tip 1
AIRE	poliendocrinopatiei autoimune , tip I
ALDH3A2	Sindromul Sjogren-Larsson
ALDH7A1	Epilepsie dependentă de piridoxină
ALDOB	Intoleranță ereditară la fructoză
ALG6	Tulburare congenitală a glicozilării, tip 1C
POMANA1	Sindromul Alstrom
ALPL	Hipofosfatazie, legată de ALPL
AMH	Sindromul canalului Müllerian persistent tip 1
AMHR2	Sindromul canalului Müllerian persistent tip 2
AMT	Encefalopatie glicină, legată de AMT
AP1S1	Retardare mintală, enteropatie, surditate, neuropatie periferică, ihtioză și keratodermie (MEDNIK)
AQP2	Diabet insipid nefrogen familial, legat de AQP2
AR	Sindromul de insensibilitate la androgeni, legat de X



GENE	BOALA
ARG1	Argininemia
ARSA	Leucodistrofie metacromatică, legată de ARSA
ARSB	Mucopolizaharidoza, tip VI (Maroteaux -Lamy)
ASL	Deficitul de argininosuccinat liază
ASNS	Deficitul de asparagin sintetază
UN SPA	Boala Canavan
ASS1	Citrulinemie, tip 1
ATM	Ataxie-Telangiectazie
ATP6V1B1	Acidoză tubulară renală și surditate, legate de ATP6V1B1
ATP7A	Sindromul Menkes, legat de X
ATP7B	Boala Wilson
ATP8B1	Colestază intrahepatică familială progresivă, tip 1
ATRX	Sindromul dizabilității intelectuale alfa-talasemie, legat de X
BBS1	Sindromul Bardet-Biedl 1
BBS10	Sindromul Bardet-Biedl 10
BBS12	Sindromul Bardet-Biedl 12
BBS2	Sindromul Bardet-Biedl 2
BBS4	Sindromul Bardet-Biedl 4
BBS9	Sindromul Bardet-Biedl 9
BCHE	Deficitul de pseudocolinesteraza
BCKDHA	Boala urinară cu sirop de arțar, tip 1A
BCKDHB	Boala urinară cu sirop de arțar, tip 1B
BCS1L	Sindromul GRACILE
BLM	Sindromul Bloom
BRIP1	Anemia Fanconi, grupa J
BSND	Sindromul Bartter, tip 4a
BTD	Deficitul de biotinidază
BTK	Deficit izolat de hormon de creștere, tip III, legat de X
CANT1	Displazia Desbuquois 1
CAPN3	Distrofie musculară limb-gindle, tip 2A
CASQ2	Tahicardie ventriculară polimorfă catecolaminergică
CBS	Homocistinurie, legată de CBS
CC2D1A	Retardare mintală, autosomal recesiv 3
CCN6 (WISP3)	Displazia pseudoreumatoidă progresivă
CDH23	Sindromul Usher, tip 1D
CEP290	Amauroza congenitala Leber, tip CEP290
CERKL	Retinita pigmentară 26
CFTR	Fibroză chistică
CHM	Coroideremie, X-Linked
CHRNE	Sindrom miastenic congenital, legat de CHRNE
CHRNA3	Sindromul Escobar
CIITA	Sindromul limfocitelor goale, legat de CIITA



GENE	BOALA
CLN3	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 3
CLN5	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 5
CLN6	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 6
CLN8	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 8 (a.a. Epilepsie de Nord)
CLRN1	Sindromul Usher, tip 3
CNGA3	Acromatopsie, legată de CNGA3
CNGB3	Acromatopsie, legată de CNGB3
COL11A2	Fibrocondrogenoza tip 2
COL4A3	Sindromul Alport, legat de COL4A3
COL4A4	Sindromul Alport, legat de COL4A4
COL4A5	Sindromul Alport, legat de X
COL7A1	Epidermoliza buloasă distrofică, legată de COL7A1
CPS1	Deficit de carbamoil fosfat sintetaza I
CPT1A	Deficit de carnitină palmitoiltransferază IA
CPT2	de carnitin palmitoiltransferaza II
CRB1	Amauroza congenitala Leber 8
CTNS	Cistinoză
CTSC	Sindromul Papillon-Lefevre
CTSD	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 10 (boala CLN10)
CTSK	Picnodisostoza
CYBA	Boală granulomatoasă cronică, legată de CYBA
CYBB	Boală granulomatoasă cronică, legată de X
CYP11B1	Hiperplazia suprarenală congenitală, deficit de 11-beta-hidroxilază
CYP11B2	Deficitul de corticosteron metiloxidază
CYP17A1	Hiperplazia suprarenală congenitală, deficit de 17-alfa-hidroxilază
CYP19A1	Deficitul de aromatază
CYP1B1	Glaucom congenital primar
CYP21A2	Hiperplazia suprarenală congenitală, deficit de 21-hidroxilază
CYP27A1	Cerebrotendinoase Xantomatoza
CYP27B1	Rahitismul dependent de vitamina D tip 1A
DBT	Boala urinară cu sirop de arțar, tip 2
DCLRE1C	Imunodeficiență combinată severă, tip Athabaskan
DDB2	Xeroderma Pigmentosum Grupa E
DHCR7	Sindromul Smith-Lemli-Opitz
DHDDS	Retinită pigmentară 59
DKC1	Diskeratoza congenita, legata de X
DLD	Deficitul de dihidrolipoamidă dehidrogenază
DMD	Distrofia musculară Duchenne/Becker
ADNH5	Dischinezia ciliară, primar 3
DNAI1	Dischinezia ciliară, primară 1
DNAI2	Dischinezia ciliară, primar 9
DNAL1	Dischinezia ciliară, primară, 16



GENE	BOALA
DOK7	Sindrom miastenic congenital, legat de DOK7
DPYD	de dihidropirimidină dehidrogenază
DYSF	Distrofia musculară a brâului membrelor, tip 2B
EDA	hipohidrotică , legată de X
EDAR	Displazia ectodermică hipohidrotică
EIF2AK3	Sindromul Wolcott-Rallison
EIF2B5	Leucoencefalopatie cu substanță albă care dispare
ELP1 (IKBKAP)	Disautonomie, familială (IKBKAP sau ELP1)
EMD	Distrofia musculară Emery-Dreifuss 1, legată de X
ERCC2	Xeroderma Pigmentosum Grupa D
ERCC3	Xeroderma Pigmentosum Grupa B
ERCC4	Xeroderma Pigmentosum Grupa F
ERCC5	Xeroderma pigmentosum grupa G
ERCC6	Sindromul Cockayne, tip B
ERCC8	Sindromul Cockayne, tip A
ESCO2	Sindromul Roberts
ETFA	Acidemie glutarică, tip 2A
ETFB	Acidemie glutarice, tip 2B
ETFDH	Acidemie glutarica, tip 2C
ETHE1	Encefalopatia etilmalonica
EVC	Sindromul Ellis-van Creveld, legat de EVC
EVC2	Sindromul Ellis-van Creveld, legat de EVC2
EXOSC3	Hipoplazia pontocerebeloasă, tip 1B
EYS	Retinită pigmentară 25
F11	Deficit de factor XI
F2	Deficitul de protrombină
F8	Hemofilia A
F9	Hemofilia B
FAH	Tirozinemia, tip I
FAM161A	Retinită pigmentară 28
FANCA	Anemia Fanconi, grupa A
FANCC	Anemia Fanconi, grupa C
FANCG	Anemia Fanconi, grupa G
FH	Deficitul de fumarază
FKRP	Distrofia musculară a membrelor, tip 2I
FKTN	Sindromul Walker-Warburg, legat de FKTN
G6PC	Boala de depozitare a glicogenului, tip IA
G6PD	Deficit de glucoză-6-fosfat dehidrogenază
GAA	Boala de depozitare a glicogenului, tip II (boala Pompei)
GALC	Boala Krabbe
VÂNT PUTERNIC	Deficitul de galactoză epimerază
GALK1	Deficit de galactokinază (galactosemia, tip II)



GENE	BOALA
GALNS	Mucopolizaharidoza, tip IVA
GALNT3	Calcinoza tumorală familială hiperfosfatemică
GALT	Galactozemie
GAMT	Deficit de metiltransferază de guanidinoacetat
GBA	Boala Gaucher
GBE1	Boala de depozitare a glicogenului, tip IV
GCDH	Acidemie glutarica, tip 1
GCH1	Distonie sensibilă la dopa
GDF5	Sindromul Grebe
GFM1	Deficiența de fosforilare oxidativă combinată 1
GH1	Deficit izolat de hormon de creștere, tip IA/II
GHRHR	Deficit izolat de hormon de creștere, tip IB
GJB1	Boala Charcot-Marie-Tooth cu surditate, legată de X
GJB2	Pierderea auzului non-sindromică (alias Connexin 26)
GJB3	Eritrokeratodermia variabilă și progresivă
GJB6	Pierderea auzului non-sindromică (alias Connexin 30)
GLA	Boala Fabry
GLB1	Mucopolizaharidoza, Ganglioziidoza tip IVB / GM1
GLDC	Encefalopatia glicină, legată de GLDC
GLE1	Sindromul contracturii congenitale letale 1
GNE	Miopatia corporală de incluziune 2
GNPTAB	Mucolipidoza II/IIIA
GNPTG	Mucolipidoza III gamma
GNS	Mucopolizaharidoza, tip IIID (Sanfilippo D)
GORAB	Geroderma osteodisplastică
GP1BA	Sindromul Bernard-Soulier, tip A2
GP1BB	Sindromul Bernard-Soulier, tip B
GP9	Sindromul Bernard-Soulier, tip C
GRHPR	Hiperoxalurie primară, tip 2
GUCY2D	Amauroza congenitala Leber 1
GUSB	Mucopolizaharidoza tip VII
HADHA	Deficiență de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenază cu lanț lung
HADHB	Deficit de proteine trifuncționale
HAX1	Neutropenie congenitală, legată de HAX1
HBA1	Alfa-talasemie
HBA2	Alfa-talasemie
HBB	Beta-hemoglobinopatii
HEXA	Boala Tay-Sachs
HEXB	Boala Sandhoff
HFE	Hemocromatoza tip 1
HGD	Alcaptonurie
HGSNAT	Mucopolizaharidoza, tip IIIC (Sanfilippo C)



GENE	BOALA
HJV (HFE2)	Hemocromatoză, tip 2A
HLCS	Deficitul de holocarboxilază sintetază
HMGCL	Deficit de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A Liază
HMOX1	Deficit de hemoxigenază-1
HOGA1	Hiperoxalurie primară, tip 3
HPD	Tirozinemia, tip III
HPS1	Hermansky-Pudlak 1
HPS3	Hermansky-Pudlak 3
HPS4	Hermansky-Pudlak 4
HSD17B3	Deficit de 17-beta hidroxisteroid dehidrogenază 3
HSD17B4	Deficit de proteină D-bifuncțională
HSD3B2	Deficiență de 3-beta-hidroxisteroid dehidrogenază tip II
HYLS1	Sindromul hidroletal
IDS	Mucopolizaharidoza, tip II (sindromul Hunter)
IDUA	Mucopolizaharidoza, tip I (sindromul Hurler)
IL2RG	Imunodeficiență combinată severă, legată de X
ITGB3	trombastenia Glanzmann
IVD	Acidemie izovalerica
KCNJ11	Hiperinsulinism congenital, legat de KCNJ11
LAMA2	Distrofia musculară legată de LAMA2
LAMA3	Epidermoliza buloasă Herlitz joncțională, legată de LAMA3
MIEL3	Epidermoliza buloasă Herlitz joncțională, legată de LAMB3
LAMC2	Epidermoliza buloasă Herlitz joncțională, legată de LAMC2
LCA5	Amauroza congenitala Leber, tip LCA5
LDLR	Hipercolesterolemie familială, legată de LDLR
LDLRAP1	Hipercolesterolemie familială, legată de LDLRAP1
LHCGR	Hipoplazia celulelor Leydig
LIFR	Sindromul Stuve-Wiedemann
LIPA	Deficitul de lipază acidă lizozomală
LIPH	Păr lânos/sindrom de hipotricoză
LOXHD1	Surditate, autosomal recesiv 77
LPL	Deficitul de lipoprotein lipază
LRPPRC	Sindromul Leigh, tip franco-canadian
LYST	Sindromul Chediak-Higashi
MAN2B1	Alfa-manozoză
MAT1A	Hipermetioninemie
MCCC1	Deficiență de 3-metilcrotonil-CoA carboxilază 1
MCCC2	Deficiență de 3-metilcrotonil-CoA carboxilază 2
MCOLN1	Mucopolizaharidoză, tip IV
MECP2	Sindromul RETT
MED17	Microcefalie, progresivă postnatală, cu convulsii și atrofie cerebrală
MEFV	Febra mediteraneană familială



GENE	BOALA
MESP2	spondilotoracică , legată de MESP2
MFSD8	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 7
MKKS	Sindromul Bardet-Biedl 6
MKS1	Sindromul Meckel-Gruber, tip 1
MLC1	Leucoencefalopatie megalencefalică cu chisturi subcorticale
MLYCD	Deficitul de malonil-CoA decarboxilază
MMAA	Acidurie metilmalonica, legata de MMAA
MMAB	Acidurie metilmalonica, legata de MMAB
MMACHC	Acidurie metilmalonica si homocistinurie, tip cblC
MMADHC	Acidurie metilmalonica si homocistinurie, tip cblD
MMUT (MUT)	Acidurie metilmalonica, tip mut(0)
MOCS1	Deficit de cofactor de molibden
MPI	Tulburare congenitală a glicozilării, tip 1B
MPL	Trombocitopenie amegacariocitară congenitală
MPV17	hepatocerebral , legat de MPV17
MRE11	Tulburare asemănătoare ataxiei-telangiectaziei 1
MTHFR	Homocistinurie datorată deficitului de MTHFR
MTM1	Miopatie miotubulară, legată de X
MTRR	Homocistinurie, tip cblE
MTTP	Abetalipoproteinemie
MYO15A	Surditate, autosomal recesiv, 3
MYO7A	Sindromul Usher, tip 1B
NAGLU	Mucopolizaharidoza, tip IIIB (Sanfilippo B)
NAGS	de N- acetilglutamat sintază
NBN	Sindromul de rupere Nijmegen
NDRG1	Boala Charcot-Marie-Tooth tip 4D
NDUFAF5	Deficiența complexului mitocondrial I, legat de NDUFAF5
NDUFS4	Deficiența complexului I mitocondrial
NDUFS6	Deficiența complexului mitocondrial I, legată de NDUFS6
NEB	Miopatie nemalinică, legată de NEB
NEU1	Sialidoza
NLRP7	Aluniță hidatiformă, recurentă
NPC1	Boala Niemann-Pick, tip C1/D
NPC2	Boala Niemann-Pick, tip C2
NPHP1	Nefronoftiză juvenilă
NPHS1	Nefroza finlandeză congenitală
NPHS2	Sindromul nefrotic rezistent la steroizi
NROB1	Hipoplazia suprarenală congenitală, legată de X
NR2E3	Sindromul S-Cone intensificat
NTRK1	Insensibilitate congenitală la durere cu anhidroză (CIPA)
OVĂZ	Deficitul de ornitin aminotransferaza
OCRL	Sindromul Lowe, legat de X



GENE	BOALA
OPA3	Costeff (acidurie 3-metilglutaconică, tip 3)
OTC	Deficitul de ornitin transcarbamilază
PAH	fenilcetonurie
PANK2	Neurodegenerarea asociată cu pantotenat kinazei
PC	Deficitul de piruvat carboxilază
PCCA	Acidemia propionică, legată de PCCA
PCCB	Acidemia propionică, legată de PCCB
PCDH15	Sindromul Usher, tip 1F
PDHA1	Deficit de piruvat dehidrogenază, legat de X
PDHB	Deficitul de piruvat dehidrogenază, legat de PDHB
PEPD	Deficit de prolidază
PET100	Deficitul de citocrom-c oxidază
PEX1	Tulburarea de biogeneză a peroxizomilor 1A (Zellweger)
PEX10	Tulburarea de biogeneză a peroxizomilor 6A (Zellweger)
PEX12	Tulburarea de biogeneză a peroxizomilor 3A (Zellweger)
PEX2	Tulburarea de biogeneză a peroxizomilor 5A (Zellweger)
PEX6	Tulburare de biogeneză a peroxizomilor 4A (Zellweger)
PEX7	Condrodisplazia punctată rizomelică , tip 1
PFKM	Boala de depozitare a glicogenului, tip VII
PHGDH	Deficitul de fosfoglicerat dehidrogenază
PORCUL	Anomalii congenitale multiple-hipotonie-sindrom de convulsii 1
PKHD1	Boala polichistică de rinichi, autosomal recesivă
PLA2G6	Distrofia neuroaxonală infantilă 1
PMM2	Tulburare congenitală a glicozilării, tip 1A, legată de PMM2
PNPO	Epilepsie dependentă de piridoxal 5'-fosfat
POLG	Tulburări legate de POLG
POLH	Varianta Xeroderma pigmentosum
POMGNT1	Boală musculară-ochi-creier, legată de POMGNT1
POR	Deficitul de oxidoreductază al citocromului P450
PPT1	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 1
PREPL	Sindrom miastenic, congenital, 22
PROP1	Deficitul combinat de hormoni hipofizari 2
PRPS1	Sindromul Arts, X-Linked
PSAP	Leucodistrofie metacromatică, legată de PSAP
PTS	Deficit de 6-piruvoil-tetrahydropterin sintază (PTPS).
PUS1	Miopatie mitocondrială și anemie sideroblastică (MLASA1)
PYGM	Boala de depozitare a glicogenului, tip V (boala McArdle)
RAB23	Sindromul Carpenter
RAG1	Sindromul Omenn, legat de RAG1
RAG2	Sindromul Omenn, legat de RAG2
RAPSN	Sindrom miastenic congenital, legat de RAPSN
RARS2	Hipoplazia pontocerebeloasă, tip 1 și 6, legată de RARS2



GENE	BOALA
RDH12	Amauroza congenitala Leber, tip RDH12
RLBP1	Distrofii retiniene, asociate cu RLBP1
RMRP	Hipoplazia cartilajului-par
RNASEH2C	Aicardi- Goutieres , legat de RNASEH2C
RPE65	Amauroza congenitala Leber 2
RPGRIP1L	Ciliopatii, legate de RPGRIP1L
RS1	Retinoschizis juvenil, legat de X
RTEL1	Diskeratoza congenita, legata de RTEL1
SACS	Ataxia spastică autosomal recesivă a lui Charlevoix-Saguenay
SAMD9	sindromul MIRAGE
SAMHD1	Aicardi- Gouti res
SBDS	Sindromul Shwachman -Diamond
SEPSECS	Hipoplazia pontocerebeloasă, tip 2D
SERPINA1	Deficitul de alfa-1-antitripsină
SGCA	Distrofie musculară limb-gindle, tip 2D
SGCB	Distrofie musculară limb-gindle, tip 2E
SGCD	Distrofia musculară a brâului membrelor, tip 2F
SGCG	Distrofia musculară a brâului membrelor, tip 2C
SGSH	Mucopolizaharidoza, tip IIIA (Sanfilippo A)
SLC12A3	Sindromul Gitelman
SLC12A6	Ageneza corpului calos cu neuropatie periferică (sindromul Andermann)
SLC17A5	Boala Salla
SLC19A2	Sindromul anemiei megaloblastice
SLC22A5	Deficitul de carnitină
SLC25A13	Citrulinemie, tip II
SLC25A15	hiperornitinemie-hiperamoniemie- homocitrulinurie (HHH)
SLC25A20	Deficit de carnitină-acilcarnitin translocază
SLC26A2	Achondrogeneza , tip 1B
SLC26A3	Diaree congenitală cu clorură
SLC26A4	Sindromul Pendred
SLC35A3	Spectrul autismului, epilepsia și artrogripoza
SLC37A4	Boala de depozitare a glicogenului, tip IB
SLC39A4	Acrodermatita enteropată
SLC3A1	Cistinurie, tip A
SLC45A2	Albinism oculocutanat, tip 4
SLC4A11	Distrofia corneei și surditatea perceptivă
SLC6A8	Defect de transportor de creatină (sindromul de deficiență de creatină cerebrală 1, legat de X)
SLC7A7	Intoleranță la proteină lizinurică
SLC7A9	Cistinurie, tip B
SMARCAL1	Displazia imunoosă Schimke
SMN1*	Atrofie musculară spinală
SMPD1	Boala Niemann-Pick, tipurile A/B



GENE	BOALA
SRD5A2	deficit de 5-alfa reductază
ST3GAL5	Deficitul de sintetază GM3
STEA	Hiperplazia suprarenală congenitală lipoidă
STRC	Surditate, autosomal recesiv 16
SUCLA2	Sindromul de epuizare a ADN-ului mitocondrial 5 (encefalomiopatic cu sau fără acidurie metilmalonica)
SUMF1	Deficit de sulfataze multiple
SURF1	Sindromul Leigh
TAT	Tirozinemia, tip II
TCIRG1	Osteopetroză, malignă infantilă, legată de TCIRG1
TECPR2	Parapareza spastică ereditară, tip 49
TFR2	Hemocromatoză, tip 3, legată de TFR2
TGM1	Ihtioză lamelară, tip 1
TH	Sindromul Segawa, legat de TH
TMC1	Surditate, autosomal dominant 36, autosomal recesiv 7
TMEM216	Sindromul Joubert 2 / Sindromul Meckel 2
TPO	Hipotiroidismul congenital
TPP1	Lipofuscinoza ceroidă, neuronală, 2
TREX1	Aicardi- Goutieres , legat de TREX1
TRIM32	Sindromul Bardet-Biedl 11
TRIM37	Sindromul Mulibrey nanism
TRMU	Insuficiență hepatică acută infantilă, legată de TRMU
TSEN54	Hipoplazia pontocerebeloasă
TSFM	Deficiența de fosforilare oxidativă combinată 3
TSHB	Hipotiroidismul congenital
TSHR	Hipotiroidism, congenital, non-goitros , 1
TTC37	tricho -hepato-enteric
TTN	Cardiomiopatie dilatativă familială
TTPA	Ataxie cu deficit de vitamina E
TYMP	mioneuro-astrointestinală (MNGIE)
TYR	Albinism oculocutanat, tip 1
TYRP1	Albinism oculocutanat, tip 3
UGT1A1	Sindromul Crigler-Najjar
UPB1	Deficit de betaureidopropionază
USH1C	Sindromul Usher, tip 1C
USH2A	Sindromul Usher, tip 2A
VPS13A	Coreo -acantocitoză
VPS13B	Sindromul Cohen
VPS45	Neutropenie congenitală, legată de VPS45
VPS53	Hipoplazia pontocerebeloasă, tip 2E
VRK1	Hipoplazia pontocerebeloasă, tip 1A
VSX2	Microftalmie/Anoftalmie, legată de VSX2
VWF	boala Von Willebrand



GENE	BOALA
A FOST	Wiskott -Aldrich, X-Linked
WNT10A	Odonto -Onico-dermală / Sindromul Schopf-Schulz-Passarge
WRN	Sindromul Werner
XPA	Xeroderma pigmentosum grupa A
XPC	Xeroderma pigmentară grupa C
ZFYVE26	Paraplegie spastică tip 15

