

Debrecen panel v9

Gén	Gén OMIM kódja	Betegség neve	Öröklődésmenete	Betegség OMIM kódja
ABCB11	603201	Benignus recurrens intrahepaticus cholestasis 2-es típus	AR	605479
		Progresszív familiáris intrahepaticus cholestasis 2-es típus	AR	601847
ABCB4	171060	Terhességi intrahepaticus cholestasis 3-as típus	AD, AR	614972
		Progresszív familiáris intrahepaticus cholestasis 3-as típus	AR	602347
		Epehólyag betegség 1-es típus	AD, AR	600803
ACVRL1	601284	Hereditær haemorrhagiás teleangiectasia 2-es típus	AD	600376
ADNP	611386	Helsmoortel-van der Aa szindróma	AD	615873
AIRE	607358	Autoimmun poliendokrin szindróma I-es típus, reverzibilis metaphysealis dysplasiával vagy anélkül	AD, AR	240300
APOA5	606368	V-ös típusú hyperlipoproteinaemia	AD	144650
APOC2	608083	Ib típusú hyperlipoproteinaemia	AR	207750
AQP1	107776	Aquaporin-1 deficiencia		110450
ASL	608310	Argininoszukcinát aciduria	AR	207900
ATP13A3	610232			
ATP6V0A4	605239	Distalis renalis tubularis acidosis 3-as típus, szenzomotoros hallásvesztéssel vagy anélkül	AR	602722
ATP6V1B1	192132	Distalis renalis tubularis acidosis 2-es típus, progresszív szenzomotoros hallásvesztéssel	AR	267300
ATP7B	606882	Wilson-betegség	AR	277900
ATP8B1	602397	Benignus recurrens intrahepaticus cholestasis	AR	243300
		Terhességi intrahepaticus cholestasis 1-es típus	AD	243300
		Progresszív familiáris intrahepaticus cholestasis 1-es típus	AR	211600
B3GALTL/B3GLCT	610308	Peters-plus szindróma	AR	261540
BMPR2	600799	Fenfluramine vagy dexfenfluramine-asszociált primer pulmonális hypertonia	AD	178600
		Familiáris primer pulmonális hypertonia hereditær haemorrhagiás teleangiectasiával vagy anélkül	AD	178600
		Pulmonális venoocclusiv betegség 1-es típus	AD	265450
CA2	611492	Autoszómális recesszív osteopetrosis 3-as típus, renális tubuláris acidózissal	AR	259730
COL2A1	120140	Achondrogenesis II-es típus vagy hypochondrogenesis	AD	200610
		A femurfej avascularis necrosis	AD	608805
		Czech dysplasia	AD	609162
		Kniest dysplasia	AD	156550
		Legg-Calve-Perthes betegség	AD	150600
		Osteoarthritis enyhe chondrodysplasiával	AD	604864
		Torrance-típusú platyspondylicus skeletális dysplasia	AD	151210
		Spondyloepiphysealis dysplasia congenita	AD	183900
		Strudwick-típusú spondyloepimetaphysealis dysplasia	AD	184250
		Stanescu-típusú spondyloepiphysealis dysplasia	AD	616583
		Spondyloepiphysealis dysplasia	AD	271700
		I-es típusú Stickler szindróma	AD	108300

		Nem szindrómás ocularis I-es típusú Stickler szindróma	AD	609508
CYP27A1	606530	Cerebrotendineous xanthomatosis	AR	213700
DCX	300121	X-hez kötött lissencephalia 1-es típus	XL	300067
		X-hez kötött subcorticalis laminaris heterotopia	XL	300067
DDX3X	300160	X-hez kötött szindrómás intellektuális fejlődési zavar, Snijders Blok típus	XLD, XLR	300958
DHCR7	602858	Smith-Lemli-Opitz szindróma	AR	270400
DMD	300377	Becker izomdisztrófia	XLR	300376
		Dilatatív cardiomyopathia 3B típus	XL	302045
		Duchenne izomdisztrófia	XLR	310200
DOCK8	611432	Autoszómális recesszív hyper-IgE recurrens infekció szindróma 2-es típus	AR	243700
EFL1	617538	Shwachman-Diamond szindróma, 2-es típus	AR	617941
EHMT1	607001	Kleefstra szindróma, 1-es típus	AD	610253
EIF2AK4	609280	Pulmonális venoocclusiv betegség 2-es típus	AR	234810
ENG	131195	Hereditær haemorrhagiás teleangiectasia 1-es típus	AD	187300
FBN1	134797	Acromiális dysplasia	AD	102370
		Familiáris ectopia lentis	AD	129600
		Geleophysic dysplasia 2-es típus	AD	614185
		Marfan lipodisztrófia szindróma	AD	616914
		Marfan szindróma	AD	154700
		MASS szindróma	AD	604308
		Stiff skin szindróma	AD	184900
		Weill-Marchesani szindróma 2-es típus	AD	608328
FGF23	605380	Hypophosphataemiás rachitis	AD	193100
		Familiáris hyperphosphataemiás tumorális calcinosis 2-es típus	AR	617993
FGFR2	176943	Antley-Bixler szindróma genitális eltérés vagy szteroidogenezis rendellenessége nélkül	AD	207410
		Apert szindróma	AD	101200
		Beare-Stevenson cutis gyrata szindróma	AD	123790
		Bent bone dysplasia szindróma	AD	614592
		Craniofaciális-szkeletális-dermatológiai dysplasia	AD	101600
		Non-specifikus craniosynostosis		
		Crouzon szindróma	AD	123500
		Jackson-Weiss szindróma	AD	123150
		LADD szindróma	AD	149730
		Pfeiffer szindróma	AD	101600
		Saethre-Chotzen szindróma	AD	101400
		Scaphocephalia és Axenfeld-Rieger anomália		
		Scaphocephalia, maxilláris retrusio, és mentális retardáció		609579
FGFR3	134934	Achondroplasia	AD	100800

		CATSHL szindróma	AD, AR	610474
		Crouzon szindróma acanthosis nigricans-al	AD	612247
		Hypochondroplasia	AD	146000
		LADD szindróma	AD	149730
		Muenke szindróma	AD	602849
		SADDAN	AD	616482
		Thanatophoric dysplasia I-es típus	AD	187600
		Thanatophoric dysplasia II-es típus	AD	187601
FOXI1	601093	Tág aqueductus vestibuli	AR	600791
FOXL2	605597	Blepharophimosis, epicanthus inversus és ptosis 1-es típus	AD, AR	110100
		Blepharophimosis, epicanthus inversus és ptosis 2-es típus	AD, AR	110100
		Korai petefészkek-kimerülés 3-as típus	AD	608996
G6PD	305900	G6PD hiány okozta hemolyticus anemia (favizmus)	XLD	300908
GDF2	605120	Hereditær haemorrhagiás teleangiectasia 5-ös típus	AD	615506
GLA	300644	Fabry betegség	XL	301500
		Fabry betegség, cardiális variáns	XL	301500
GLB1	611458	GM1-gangliosidosis I-es típus	AR	230500
		GM1-gangliosidosis II-es típus	AR	230600
		GM1-gangliosidosis III-as típus	AR	230650
		Mucopolysaccharidosis IVB típus (Morquio)	AR	253010
GNS	607664	Mucopolysaccharidosis IIID típus	AR	252940
GPD1	138420	Tranziens infantilis hypertriglyceridemia	AR	614480
GPIHBP1	612757	1D típusú hyperlipoproteinemia	AR	615947
HGSNAT	610453	Mucopolysaccharidosis IIIC típus (Sanfilippo C)	AR	252930
		Retinitis pigmentosa 73-as típus	AR	616544
IDS	300823	Mucopolysaccharidosis II-es típus	XLR	309900
IGF1R	147370	Inzulinszerű növekedési faktor 1 (IGF-1) rezisztencia	AD, AR	270450
IL6ST	600694	Hyper-IgE recurrens infekció szindróma 4A típus	AD	619752
		Hyper-IgE recurrens infekció szindróma 4B típus	AR	618523
		Stuve-Wiedemann szindróma 2-es típus	AR	619751
KCNK3	603220	Primer pulmonális hipertensio 4-es típus	AD	615344
L1CAM	308840	Corpus callosum partialis agenésia	XLR	304100
		CRASH szindróma	XLR	303350
		Aqueductus stenosis okozta hydrocephalus	XLR	307000
		Hydrocephalus congenitalis idiopathiás intestinális pseudoobstrukcióval	XLR	307000
		Hydrocephalus Hirschsprung betegséggel	XLR	307000
		MASA szindróma	XLR	303350
LMF1	611761	Kombinált lipáz deficiencia	AR	246650

LPL	609708	Familiáris kombinált hyperlipidemia	AD	144250
		Lipoprotein lipáz deficiencia	AR	238600
MEFV	608107	Familiáris mediterrán láz	AD	134610
		Familiáris mediterrán láz	AR	249100
		Akut lázas neutrophil dermatosis	AD	608068
MUC1	158340	Tubulointerstitialis vesebetegség 2-es típus	AD	174000
MYCN	164840	Feingold szindróma 1-es típus	AD	164280
MYH7	160760	Dilatatív cardiomyopathia 1S típus	AD	613426
		Hipertrófiás cardiomyopathia 1-es típus	AD, DD	192600
		Laing distalis myopathia	AD	160500
		Bal kamrai non-kompakció 5-ös típus	AD	613426
		Autoszómális domináns myosin storage myopathia	AD	608358
		Autoszómális recesszív myosin storage myopathia	AR	255160
		Scapuloperonealis szindróma, myopathiás típus	AD	181430
NAGLU	609701	Mucopolysaccharidosis IIIB típus (Sanfilippo B)	AR	252920
NF1	613113	Juvenilis myelomonocytás leukémia	AD, Smu	607785
		Familiáris spinális neurofibromatosis	AD	162210
		Neurofibromatosis 1-es típus	AD	162200
		Neurofibromatosis-Noonan szindróma	AD	601321
		Watson szindróma	AD	193520
NFIX	164005	Malan szindróma	AD	614753
		Marshall-Smith szindróma	AD	602535
NOTCH3	600276	Cerebralis arteriopathia subcorticalis infarktussokkal és leukoencephalopathia 1-es típus	AD	125310
		Lateralis meningocele szindróma	AD	130720
NPC1	607623	Niemann-Pick betegség C1 típus	AR	257220
NPC2	601015	Niemann-Pick betegség C2 típus	AR	607625
OFD1	300170	Joubert szindróma 10-es típus	XLR	300804
		Orofaciodigital szindróma I-es típus	XLD	311200
		Simpson-Golabi-Behmel szindróma 2-es típus	XLR	300209
OTC	300461	Ornitin-transzkarbamiláz deficiencia	XL	311250
PAFAH1B1	601545	Lissencephalia 1-es típus	AD	607432
		Subcorticalis laminaris heterotopia	AD	607432
PCDH19	300460	Fejlődési és epilepsziás encephalopathia 9-es típus	XL	300088
PHEX	300550	Hypophosphataemiás rachitis	XLD	307800
PIZO1	611184	Dehidrált örökletes stomatocytosis pseudohyperkalemiával és/vagy perinatális ödémával vagy anélkül	AD	194380
		Lymphaticus malformáció 6-os típus	AR	616843
PKHD1	606702	Polycystás vesebetegség 4-es típus, májbetegséggel vagy anélkül	AR	263200
REN	179820	Renalis tubularis dysgenesis	AR	267430

		Tubulointerstitialis vesebetegség 4-es típus	AD	613092
SEC61A1	609213	Tubulointerstitialis vesebetegség 5-ös típus	AD	617056
SGSH	605270	Mucopolysaccharidosis IIIA típus (Sanfilippo A)	AR	252900
SLC12A3	600968	Gitelman szindróma	AR	263800
SLC4A1	109270	Cryohydrocytosis	AD	185020
		Distalis renalis tubularis acidosis 1-es típus	AD	179800
		Distalis renalis tubularis acidosis 4-es típus hemolyticus anémiával	AR	611590
		Ovalocytosis SA típus	AD	166900
		Spherocytosis 4-es típus	AD	612653
SLC4A4	603345	Proximális renalis tubularis acidosis szemészeti eltérésekkel	AR	604278
SMAD9	603295	Primer pulmonális hipertensio 2-es típus	AD	615342
SMPD1	607608	Niemann-Pick betegség A típus	AR	257200
		Niemann-Pick betegség B típus	AR	607616
SOX17	610928	Vesicoureteralis reflux 3-as típus	AD	613674
STAT3	102582	Gyermekkori-kezdetű multiszisztémás autoimmun betegség 1-es típus	AD	615952
		Hyper-IgE recurrens infekció szindróma	AD	147060
STXBP5	604586			
TFR2	604720	Haemochromatosis 3-as típus	AR	604250
TGFBR1	190181	Loeys-Dietz szindróma 1-es típus	AD	609192
TGFBR2	190182	Hereditær non-polyposis colorectalis carcinoma 6-os típus		614331
		Loeys-Dietz szindróma 2-es típus	AD	610168
TUBA1A	602529	Lissencephalia 3-as típus	AD	611603
TWIST1	601622	Craniosynostosis 1-es típus	AD	123100
		Robinow-Sorauf szindróma	AD	180750
		Saethre-Chotzen szindróma szemhéj anomáliákkal vagy anélkül	AD	101400
		Sweeney-Cox szindróma	AD	617746
UBE3A	601623	Angelman szindróma	AD	105830
UMOD	191845	Autoszóm domináns tubulointerstitialis vesebetegség 1-es típus	AD	162000
WAS	300392	X-hez kötött súlyos congenitalis neutropenia	XLR	300299
		X-hez kötött thrombocytopenia	XLR	313900
		X-hez kötött intermittáló thrombocytopenia	XLR	313900
		Wiskott-Aldrich szindróma	XLR	301000
WDR72	613214	Amelogenesis imperfecta IIA3 típus	AR	613211
WIPF1	602357	Wiskott-Aldrich szindróma 2-es típus	AR	614493
ZNF341	618269	Autoszómális recesszív hyper-IgE recurrens infekció szindróma 3-as típus	AR	618282