

L. p.	Nazwa choroby (nr OMIM)	Nazwa choroby w języku angielskim - numer i link do bazy OMIM (ang)	Gen odpowiedzialny za chorobę i link do bazy OMIM (ang)
1	Rodzinna polipowatość gruczołakowata (MIM 175100)	Adenomatous polyposis coli	APC (MIM 611731)
2	Rodzinny tętniak aorty piersiowej i rozwarstwienie aorty, typ 4 (MIM 132900)	Aortic aneurysm, familial thoracic 4	MYH11 (MIM 160745)
3	Rodzinny tętniak aorty piersiowej i rozwarstwienie aorty, typ 6 (MIM 611788)	Aortic aneurysm, familial thoracic 6	ACTA2 (MIM 102620)
4	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory, typ 5 (MIM 604400)	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 5	TMEM43 (MIM 612048)
5	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory, typ 8 (MIM 607450)	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 8	DSP (MIM 125647)
6	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory, typ 9 (MIM 609040)	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 9	PKP2 (MIM 602861)
7	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory, typ 10 (MIM 610193)	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 10	DSG2 (MIM 125671)
8	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory, typ 11 (MIM 610476)	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 11	DSC2 (MIM 125645)
9	Niedobór biotynidazy (MIM 253260)	Biotinidase deficiency	BTD (MIM 609019)
10	Dziedziczny rak piersi i jajnika, typ 1 (MIM 604370)	Breast-ovarian cancer, familial 1	BRCA1 (MIM 113705)
11	Dziedziczny rak piersi i jajnika, typ 2 (MIM 612555)	Breast-ovarian cancer, familial 2	BRCA2 (MIM 600185)
12	Zespół Brugada, typ 1 (MIM 601144)	Brugada syndrome 1	SCN5A (MIM 600163)
13	Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy, typ 1 (MIM 604772)	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia 1	RYR2 (MIM 180902)
14	Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy, typ 2 (MIM 611938)	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia 2	CASQ2 (MIM 114251)
15	Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy, typ 4 (MIM 614916)	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia 4	CALM1 (MIM 614916)
16	Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy, typ 5 (MIM 615441)	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia 5	TRDN (MIM 603283)
17	Kardiomiopatia rozstrzeniowa (MIM 617047)	Dilated cardiomyopathy	FLNC (MIM 102565)
18	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1A (MIM 115200)	Dilated cardiomyopathy 1A	LMNA (MIM 150330)
19	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1D (MIM 601494)	Dilated cardiomyopathy 1D	TNNT2 (MIM 191045)
20	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1E (MIM 601154)	Dilated cardiomyopathy 1E	SCN5A (MIM 600163)
21	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1I (MIM 604765)	Dilated cardiomyopathy 1I	DES (MIM 125660)
22	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1S (MIM 613426)	Dilated cardiomyopathy 1S	MYH7 (MIM 160760)
23	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1Z (MIM 611879)	Dilated cardiomyopathy 1Z	TNNC1 (MIM 191040)
24	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1DD (MIM 613172)	Dilated cardiomyopathy 1DD	RBM20 (MIM 613171)
25	Kardiomiopatia rozstrzeniowa, typ 1HH (MIM 613881)	Dilated cardiomyopathy 1HH	BAG3 (MIM 603883)
26	Kardiomiopatia rozstrzeniowa (tylko warianty uszkadzające) (MIM 604145)	Dilated cardiomyopathy (truncating variants only)	TTN (MIM 188840)
27	Zespół włosy wełniste-hiperkeratoza dłoni i stóp - kardiomiopatia rozstrzeniowa (MIM 615821)	Dilated cardiomyopathy with woolly hair, palmoplantar keratoderma, and tooth agenesis	DSP (MIM 125647)
28	Zespół Ehlersa-Danlosa, typ 4 (MIM 130050)	Ehlers-Danlos syndrome, type 4 (MIM 130050)	COL3A1 (MIM 120180)
29	Choroba Fabry'ego (MIM 301500)	Fabry's disease (MIM 301500)	GLA (MIM 300644)
30	Rodzinna hipercholesterolemia, typ 1 (MIM 143890)	Familial hypercholesterolemia 1 (MIM 143890)	LDLR (MIM 606945)
31	Rodzinna hipercholesterolemia, typ 2 (MIM 144010)	Familial hypercholesterolemia 2 (MIM 144010)	APOB (MIM 107730)
32	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 1 (MIM 192600)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 1	MYH7 (MIM 160760)
33	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 2 (MIM 115195)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 2	TNNT2 (MIM 191045)
34	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 3 (MIM 115196)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 3	TPM1 (MIM 191010)
35	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 4 (MIM 115197)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 4	MYBPC3 (MIM 600958)
36	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 6 (MIM 600858)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 6	PRKAG2 (MIM 602743)
37	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 7 (MIM 613690)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 7	TNNI3 (MIM 191044)
38	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 8 (MIM 608751)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 8	MYL3 (MIM 160790)

39	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 10 (MIM 608758)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 10	<i>MYL2</i> (MIM 160781)
40	Rodzinna kardiomiopatia przerostowa, typ 11 (MIM 612098)	Familial hypertrophic cardiomyopathy 11	<i>ACTC1</i> (MIM 102540)
41	Rodzinny rak rdzeniasty tarczycy (MIM 155240)	Familial medullary thyroid carcinoma	<i>RET</i> (MIM 164761)
42	Dziedziczny rak piersi (MIM 114480)	Hereditary breast cancer	<i>PALB2</i> (MIM 610355)
43	Objawowa postać hemochromatozy dziedzicznej związanej z HFE (c.845G>A; p.C282Y tylko homozygoty) (MIM 235200)	Hereditary hemochromatosis (c.845G>A; p.C282Y homozygotes only)	<i>HFE</i> (MIM 613609)
44	Dziedziczna krwotoczna telangiectazja, typ 1 (MIM 187300)	Hereditary hemorrhagic telangiectasia type 1	<i>ENG</i> (MIM 131195)
45	Dziedziczna krwotoczna telangiectazja, typ 2 (MIM 600376)	Hereditary hemorrhagic telangiectasia type 2	<i>ACVRL1</i> (MIM 601284)
46	Dziedziczny zespół guza chromochłonnego i przyzwojaków (MIM 168000, MIM 171300)	Hereditary paraganglioma-pheochromocytoma syndrome	<i>SDHD</i> (MIM 602690)
47	Dziedziczny zespół guza chromochłonnego i przyzwojaków (MIM 115310, MIM 171300)	Hereditary paraganglioma-pheochromocytoma syndrome	<i>SDHB</i> (MIM 185470)
48	Rodzinna kardiomiopatia amyloidowa zależna od transtyretyny (MIM 105210)	Hereditary transthyretin-related amyloidosis	<i>TTR</i> (MIM 176300)
49	Hipercholesterolemia, autosomalna dominująca, typ 3 (MIM 603776)	Hypercholesterolemia, autosomal dominant, type 3	<i>PCSK9</i> (MIM 607786)
50	Polipowatość młodzieńcza (MIM 174900)	Juvenile polyposis syndrome	<i>BMPRI1A</i> (MIM 601299)
51	Polipowatość młodzieńcza (MIM 174900)	Juvenile polyposis syndrome	<i>SMAD4</i> (MIM 600993)
52	Polipowatość młodzieńcza/ dziedziczna krwotoczna teleangiectazja (MIM 175050)	Juvenile polyposis/hereditary hemorrhagic telangiectasia syndrome	<i>SMAD4</i> (MIM 600993)
53	Zespół Li i Fraumeni, typ 1 (MIM 151623)	Li-Fraumeni syndrome 1	<i>TP53</i> (MIM 191170)
54	Zespół Loeysa i Dietza typu 1A (MIM 609192)	Loeys-Dietz syndrome type 1A	<i>TGFBR1</i> (MIM 190181)
55	Zespół Loeysa i Dietza, typ 1B (MIM 610168)	Loeys-Dietz syndrome type 1B	<i>TGFBR2</i> (MIM 190182)
56	Zespół Loeysa i Dietza, typ 3 (MIM 613795)	Loeys-Dietz syndrome type 3	<i>SMAD3</i> (MIM 603109)
57	Zespół wydłużonego odcinka QT	Long QT syndrome	<i>TRDN</i> (MIM 603283)
58	Rodzinny zespół wydłużonego odcinka QT, typ 1 (MIM 192500)	Long QT syndrome 1	<i>KCNQ1</i> (MIM 607542)
59	Rodzinny zespół wydłużonego odcinka QT, typ 2 (MIM 613688)	Long QT syndrome 2	<i>KCNH2</i> (MIM 152427)
60	Rodzinny zespół wydłużonego odcinka QT, typ 3 (MIM 603830)	Long QT syndrome 3	<i>SCN5A</i> (MIM 600163)
61	Rodzinny zespół wydłużonego odcinka QT, typ 14 (MIM 616247)	Long QT syndrome 14	<i>CALM1</i> (MIM 114180)
62	Zespół wydłużonego odcinka QT, typ 15 (MIM 616249); powiązany z polimorficznym katecholaminergicznym częstoskurczem komorowym	Long QT syndrome 15 ; also associated with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	<i>CALM2</i> (MIM 114182)
63	Zespół wydłużonego odcinka QT typu 16 (MIM 618782); powiązany z polimorficznym katecholaminergicznym częstoskurczem komorowym	Long QT syndrome 16 ; also associated with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	<i>CALM3</i> (MIM 114183)
64	Zespół Lyncha, typ 1 (MIM 120435)	Lynch syndrome 1	<i>MSH2</i> (MIM 609309)
65	Zespół Lyncha, typ 2 (MIM 609310)	Lynch syndrome 2	<i>MLH1</i> (MIM 120436)
66	Zespół Lyncha, typ 4 (MIM 614337)	Lynch syndrome 4	<i>PMS2</i> (MIM 600259)
67	Zespół Lyncha, typ 5 (MIM 614350)	Lynch syndrome 5	<i>MSH6</i> (MIM 600678)
68	Hipertermia złośliwa przy znieczuleniu (MIM 145600)	Malignant hyperthermia	<i>RYR1</i> (MIM 180901)
69	Hipertermia złośliwa przy znieczuleniu (MIM 601887)	Malignant hyperthermia	<i>CACNA1S</i> (MIM 114208)
70	Zespół Marfana (MIM 154700)	Marfan's syndrome	<i>FBN1</i> (MIM 134797)
71	Cukrzyca typu MODY (MIM 600496)	Maturity-Onset of Diabetes of the Young	<i>HNF1A</i> (MIM 142410)
72	Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej, typ 1 (MIM 131100)	Multiple endocrine neoplasia, type 1	<i>MEN1</i> (MIM 613733)
73	Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej, typ 2a (MIM 171400)	Multiple endocrine neoplasia, type 2a	<i>RET</i> (MIM 164761)
74	Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej, typ 2b (MIM 162300)	Multiple endocrine neoplasia, type 2b	<i>RET</i> (MIM 164761)
75	Postać poronna rodzinnej polipowatości gruczolakowatej związana z MUTYH (MIM 608456)	MYH-associated polyposis	<i>MUTYH</i> (MIM 604933)
76	Miopatia miofibrilarna, typ 1 (MIM 601419)	Myofibrillar myopathy 1	<i>DES</i> (MIM 125660)

77	Miopatia miofibrylarna, typ 5 (MIM 609524)	Myofibrillar myopathy 5	<i>FLNC</i> (MIM 102565)
78	Miopatia miofibrylarna, typ 6 (MIM 612954)	Myofibrillar myopathy 6	<i>BAG3</i> (MIM 603883)
79	Neurofibromatoza, typ 2 (MIM 101000)	Neurofibromatosis, type 2	<i>NF2</i> (MIM 607379)
80	Niedobór transkarbamylazy ornityny (MIM 311250)	Ornithine carbamoyltransferase deficiency	<i>OTC</i> (MIM 300461)
81	Dziedziczny zespół guza chromochłonnego i przyzwojaków typu 2 (MIM 601650)	Paragangliomas 2	<i>SDHAF2</i> (MIM 613019)
82	Dziedziczny zespół guza chromochłonnego i przyzwojaków typu 3 (MIM 605373)	Paragangliomas 3	<i>SDHC</i> (MIM 602413)
83	Zespół Peutza i Jeggheersa (MIM 175200)	Peutz-Jeghers syndrome	<i>STK11</i> (MIM 602216)
84	Guz chromochłonny (MIM 171300)	Pheochromocytoma	<i>MAX</i> (MIM 154950)
85	Guz chromochłonny (MIM 171300)	Pheochromocytoma	<i>TMEM127</i> (MIM 613403)
86	Choroba Pompego (MIM 232300)	Pompe disease	<i>GAA</i> (MIM 606800)
87	Zespół Cowdena (MIM 158350)	PTEN hamartoma tumor syndrome	<i>PTEN</i> (MIM 601728)
88	Siatkówczak (MIM 180200)	Retinoblastoma	<i>RB1</i> (MIM 614041)
89	Wrodzona ślepotą Lebera (MIM 204100, MIM 613794)	RPE65-related retinopathy	<i>RPE65</i> (MIM 180069)
90	Stwardnienie guzowate, typ 1 (MIM 191100)	Tuberous sclerosis 1	<i>TSC1</i> (MIM 605284)
91	Stwardnienie guzowate, typ 2 (MIM 613254)	Tuberous sclerosis 2	<i>TSC2</i> (MIM 191092)
92	Choroba von Hippel'a i Lindau'a (MIM 193300)	Von Hippel-Lindau syndrome	<i>VHL</i> (MIM 608537)
93	Guz Wilmsa (MIM 194070)	Wilms' tumor	<i>WT1</i> (MIM 607102)
94	Choroba Wilsona (MIM 277900)	Wilson disease	<i>ATP7B</i> (MIM 606882)