



# 05 200여가지 유전 질환 및 형질 리스트 (364개 변이)

- □ C3 결핍
- □ L2 수산화글루타르산노증
- □ VII 요소 결핍증
- □ X-연관 신염
- □ 감각성 신경병증
- □ 갱리오시토시스
- □ 갱리오시토시스 1형
- □ 갱리오시토시스 2형
- □ 골격 이형성증 2형
- □ 골든리트리버 진행성 망막위축증
- □ 골수과산화효소 결핍증
- □ 골수성 뇌병증
- □ 골연골증
- □ 과민반응증
- □ 광수용체 이형성증
- □ 근경직증
- □ 근관근근육병 1형
- □ 근육 이영양증
- □ 근육퇴화-근이영양증
- □ 근육퇴화, 뒤센 형
- □ 근육퇴화, 사지거들, R3형
- □ 근육퇴화, 사지거들, R6형
- □ 근육퇴화, 올리치형
- □ 글리코겐 저장 질환 1a형
- □ 글리코겐 저장 질환 2형
- □ 글리코겐 저장 질환 3a형
- □ 글리코겐 저장 질환 7형
- □ 나르콜렙시
- □ 난청
- □ 녹내장
- □ 녹내장, 개방각형
- □ 뇌하수체 왜소증
- □ 눈 및 골격이상증
- □ 눈기형
- □ 니말린근근육병
- □ 다낭성 신장병
- □ 다발성 망막병증 1형
- □ 다발성 망막병증 2형
- □ 다발성 망막병증 3형
- □ 다발성 신경 병증
- □ 다중 약물내성
- □ 다지증
- □ 단두형
- □ 단축 이명 및 전정 기능 장애
- □ 담낭 점액증
- □ 대뇌 운동기 변성
- □ 대뇌 운동기능 저하
- □ 대뇌운동기 변성-근염 복합증
- □ 대뇌운동기 소형증
- □ 대뇌운동기 조절장애
- □ 대뇌피질 손상증
- □ 대설모 감소증
- □ 두개아목 골병
- □ 룬데훈트 증후군
- □ 말단부 손상 증후군
- □ 말단부 피부염
- □ 망막위축증/원뿔-막대세포 이상증 1a형
- □ 망막위축증/원뿔-막대세포 이상증 1형
- □ 망막위축증/원뿔-막대세포 이상증 4형
- □ 망막이상증
- □ 매노시도시스, 베타형
- □ 메이-헤글린이상
- □ 메타혈색소증
- □ 멘게스 병
- □ 멜라노필린
- □ 무땀성 외분비 장애
- □ 무색맹 2, 3
- □ 무성유소혈증
- □ 물고기비늘증
- □ 무슬라딘-루크 증후군
- □ 미토콘드리아 기능 이상 및 신경변성
- □ 바르데-비들 증후군
- □ 반 덴 엔데-구프타 증후군
- □ 발작성 이상 운동증
- □ 방광결석증
- □ 백내장
- □ 백색질 및 척수질환
- □ 백색질장애증
- □ 백혈구 접착 결핍증
- □ 백혈구 접착 결핍증 1형
- □ 백혈구 접착 결핍증 3형
- □ 부적절한 털모양
- □ 불완전골생성증
- □ 불완전골형성증
- □ 불완전골형성증 3형
- □ 비각질증
- □ 비늘형증
- □ 비타민 D 결핍
- □ 서서방 슬기 증후군
- □ 선천성 갑상선 기능저하증
- □ 선천성 건조성 각막 결막염 및
- □ 비늘상 피부병
- □ 선천성 근무력증후군
- □ 선천성 근육 장애
- □ 선천성 야맹증
- □ 성장 호르몬 결핍증성 왜소증
- □ 소아 발작증
- □ 손발바닥 표피융해증
- □ 수정체 탈구
- □ 숙신알데히드 탈수소효소 결핍증
- □ 순환성 중성구 감소증
- □ 스코트 증후군
- □ 스타가르트병
- □ 시스티뉴리아 1A형
- □ 시스티뉴리아 2A형
- □ 시스티뉴리아 2B형
- □ 시스티뉴리아 3형
- □ 신경세포 세로이드 지방형성증
- □ 신경축경근골격질환
- □ 신경퇴화성 궁극저장병
- □ 신병증
- □ 신생아 뇌병증 및 발작
- □ 신장 낭종선암
- □ 신장병
- □ 심근병증
- □ 아멜로제네시스 불완전증
- □ 악성고열증
- □ 알렉산더 병
- □ 알파 푸코시도시스
- □ 야맹증
- □ 양쪽 이명 및 전정 기능 장애
- □ 에일러스-단로스 증후군
- □ 연골 이형성증
- □ 왜소증
- □ 운동 유발성 대사성 근병증
- □ 운동 유발성 붕괴
- □ 운동 조절 장애
- □ 원발성 섬모 운동장애
- □ 원발성 육살산노증 I형
- □ 원뿔-막대세포 이상증 1a형
- □ 원뿔-막대세포 이상증 1형
- □ 원뿔-막대세포 이상증 2형
- □ 원뿔-막대세포 이상증 3형
- □ 위장관 기질 종양
- □ 월슨병
- □ 유전성 비각질증
- □ 인지증강 대사물질
- □ 입 천공
- □ 장 내 코발라민 흡수 장애
- □ 재발성 염증성 폐질환
- □ 저인산증
- □ 적혈구 피루베이트 키나제 결핍
- □ 전방성 낭성 신 이형성 및 간 섬유증
- □ 점액다당류증 1형
- □ 점액다당류증 3a형
- □ 점액다당류증 6형
- □ 점액다당류증 7형
- □ 주기적 열 증후군
- □ 주요 수정체 탈장
- □ 중심핵근육증
- □ 중증 면역결핍
- □ 중증 복합 면역결핍증
- □ 중추신경계 미엘린 결핍증
- □ 지속성 밀러관 증후군
- □ 진전두의 X-연쇄
- □ 진행성 망막 위축증
- □ 척추대뇌운동기의 운동조절 장애
- □ 척추이상증
- □ 척추측만증
- □ 청소년성 근육경련성 간질
- □ 출혈 장애
- □ 치아 저광물질화
- □ 치아-골격-망막 이상
- □ 카탈라제 결핍증
- □ 크래베병
- □ 타원모세포증
- □ 퇴행성 척수증
- □ 폐기능장애
- □ 폐쇄 호중구 증후군
- □ 폰 빌레브란트 1형
- □ 폰 빌레브란트 2형
- □ 폰 빌레브란트 3형
- □ 표피 불로사증, 간단형
- □ 표피 불로사증, 비정형형
- □ 표피 불로사증, 접합부
- □ 표피성 피부 루푸스 발진
- □ 표피융해과다증
- □ 프리칼리크레인 결핍증
- □ 피루베이트 탈수소효소 결핍증
- □ 피부발달이상증
- □ 피부발달이상증/피부 취약증후군
- □ 피부산 연조직 이엘러스-단로스
- □ 증후군
- □ 혈소판 감소증
- □ 혈소판기능부전증
- □ 혈우병 A
- □ 혈우병 B
- □ 혈전장애증
- □ 호흡곤란증후군
- □ 흑모양상 표피 각질세포 모반증
- □ 확장성 심근병증
- □ 황반각막병
- □ 황색노증 1형
- □ 황색노증 2형
- □ 후두 마비 및 다발성 신경 병증
- □ 회색 모피와 신경학적 결함
- □ 각종 외형 특징 변이