

Deficiências do Metabolismo de Vitaminas e Minerais

Abetalipoproteinemia	MTTP
Acrodermatite Enteropática (Deficiência de Zinco)	SLC39A4
Anemia Megaloblástica e Deficiência Cerebral de Folato	DHFR
Anemia Megaloblástica Responsiva a Folato	SLC19A1
Deficiência Cerebral de Folato	CIC
Deficiência de Cobalamina	THAP11
Deficiência de Cobalamina	ZNF143
Deficiência de Cofator de Molibdênio	MOCS1
Deficiência de Transcobalamina II	TCN2
Deficiência de Transporte Cerebral de Folato	FOLR1
Deficiência de Vitamina E	TTPA
Doença de Menkes	ATP7A
Doença de Wilson	ATP7B
Epilepsia Responsiva a Piridoxina	PLPBP
Epilepsia Responsiva à Piridoxina	ALDH7A1
Hipomagnesemia Intestinal	TRPM6
Hipomagnesemia Renal	CLDN16
Hipomagnesemia Renal	CLDN19
Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere	SLC52A2
Síndrome Brown-Vialetto-Van Laere	SLC52A3
Síndrome de Disfunção do Metabolismo da Tiamina	SLC25A19
Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina	SLC19A3
Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina	TPK1

Doenças Endócrinas

Coreoatetose, Hipotireoidismo Congênito e Disfunção Pulmonar	NKX2-1
Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários	LHX3
Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários	LHX4
Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários	OTX2
Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários	POU1F1
Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários	PROP1
Deficiência Combinada de Hormônios Hipofisários	SOX3
Deficiência de Corticosterona Metiloxidase	CYP11B2
Deficiência de Diidrolipoamida Desidrogenase	DLD
Deficiência de Glicocorticóide	MC2R
Deficiência de Glicocorticóide	MRAP
Deficiência de Glicocorticóide	NNT
Deficiência de Transportador de Monocarboxilato 1 e Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	SLC16A1
Deficiência de TRH	TRH
Diabetes Neonatal	INS
Diabetes Neonatal e Hipotireoidismo Congênito	GLIS3
Disgenesia de Tireóide	TUBB1

Disormonogênese Tireoidiana	DUOX2
Disormonogênese Tireoidiana	DUOXA2
Disormonogênese Tireoidiana	IYD
Disormonogênese Tireoidiana	SLC5A5
Disormonogênese Tireoidiana	TG
Disormonogênese Tireoidiana	TPO
Displasia Septo-óptica	HESX1
Hiperparatireoidismo Neonatal Grave	CASR
Hiperplasia Adrenal Congênita	CYP11B1
Hiperplasia Adrenal Congênita	CYP17A1
Hiperplasia Adrenal Congênita	HSD3B2
Hiperplasia Adrenal Congênita Lipóide	STAR
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	GLUD1
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	INSR
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal	ABCC8
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal	GCK
Hipoglicemia Hiperinsulinêmica e Diabetes Neonatal	KCNJ11
Hipoplasia Adrenal Congênita	NR0B1
Hipotireoidismo Central Congênito	IRS4
Hipotireoidismo Central e Surdez	TBL1X
Hipotireoidismo Congênito	FOXE1
Hipotireoidismo Congênito	GBP1
Hipotireoidismo Congênito	IGSF1
Hipotireoidismo Congênito	NKX2-5
Hipotireoidismo Congênito	PAX8
Hipotireoidismo Congênito	SLC26A7
Hipotireoidismo Congênito	THRA
Hipotireoidismo Congênito	TRHR
Hipotireoidismo Congênito	TSHB
Hipotireoidismo Congênito	TSHR
Pseudohipoaldosteronismo	SCNN1A
Pseudohipoaldosteronismo	SCNN1B
Pseudohipoaldosteronismo	SCNN1G
Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina D	CYP27B1
Raquitismo Deficiente de Hidroxilação de Vitamina D	CYP2R1
Raquitismo Dependente de Vitamina D	VDR
Raquitismo Hipofosfatêmico	PHEX
Síndrome de Pendred	SLC26A4
Tireóide Ectópica	CDC48

Doenças Esqueléticas

Osteogênese Imperfeita	COL1A1
Osteogênese Imperfeita	COL1A2

Doenças Hematológicas

Afibrinogenemia Congênita	FGA
Anemia Falciforme, Talassemia e Outras Hemoglobinopatias	HBB
Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K	GGCX
Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Dependentes de Vitamina K	VKORC1
Hemofilia A* (*Não inclui inversão intrônica)	F8
Hemofilia B	F9
Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita	ADAMTS13
Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita	MPL

Doenças Hepáticas e Gastrointestinais

Colestase e Surdez	USP53
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	ABCB4
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	ATP8B1
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	TJP2
Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva	ABCB11
Deficiência Congênita de Lactase	LCT
Diarréia Congênita	DGAT1
Diarréia Congênita	NEUROG3
Diarréia Congênita	SLC26A3
Intolerância a Frutose	ALDOB
Malabsorção de Glicose e Galactose	SLC5A1
Síndrome de Crigler-Najjar	UGT1A1

Doenças Imunológicas

Agamaglobulinemia	BLNK
Agamaglobulinemia	CD79A
Agamaglobulinemia	CD79B
Agamaglobulinemia	IGLL1
Agamaglobulinemia	PIK3R1
Agamaglobulinemia Ligada Ao X	BTK
Deficiência de Linfócitos T	ZAP70
Deficiência de Linfócitos T, Alopecia Congênita e Distúrbio Ungueal	FOXN1
Deficiência de Mieloperoxidase	MPO
Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase	PNP
Desregulação Imunológica, Poliendocrinopatia e Enteropatia (IPEX)	FOXP3
Disgenesia Reticular	AK2
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	CYBA
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	CYBB
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	CYBC1
Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	NCF2

Doença Granulomatosa Crônica (CGD)	NCF4
Imunodeficiência de Células T	CD247
Imunodeficiência de Células T	CORO1A
Imunodeficiência de Células T	ORAI1
Imunodeficiência e Hiper-IgM	AICDA
Imunodeficiência e Hiper-IgM	CD40
Imunodeficiência e Hiper-IgM	CD40LG
Imunodeficiência e Hiper-IgM	UNG
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	ADA
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	BCL10
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CARD11
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CD3D
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CD3E
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CD3G
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	CTPS1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	DCLRE1C
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	DOCK2
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	FCH01
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IKBKB
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IL2RA
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IL2RG
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	IL7R
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	JAK3
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	LAT
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	LCK
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	MALT1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	MAP3K14
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	NHEJ1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	PRKDC
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	PTPRC
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RAC2
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RAG1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RAG2
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	RASGRP1
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID)	TFRC
Imunodeficiência Grave Combinada (SCID) e Hipoglicemia	HYOU1
Imunodeficiência, Defeito do Magnésio, Infecção por Epstein-Barr e Neoplasia	MAGT1
Infecções Pirogênicas Recorrentes	MYD88
Linfedema Primário, Mielodisplasia, Imunodeficiência e Leucemia Mielóide Aguda	GATA2
Linfocitose Hemofagocítica	PRF1
Linfocitose Hemofagocítica	STX11
Linfocitose Hemofagocítica	STXBP2
Linfocitose Hemofagocítica	UNC13D

Neutropenia Congênita	CXCR2
Neutropenia Congênita Grave	ELANE
Neutropenia Congênita Grave	G6PC3
Neutropenia Congênita Grave	GFI1
Neutropenia Congênita Grave	HAX1
Neutropenia Congênita Grave	JAGN1
Neutropenia Congênita Grave	VPS45
Síndrome de Falência da Medula Óssea	DNAJC21
Síndrome de Shwachman-Diamond	EFL1
Síndrome de Shwachman-Diamond	SBDS
Síndrome de Shwachman-Diamond	SRP54
Síndrome de Wiskott-Aldrich	WAS
Síndrome de Wiskott-Aldrich	WIPF1
Síndrome do Linfócito Desnudo	CIITA
Síndrome do Linfócito Desnudo	RFX5
Síndrome do Linfócito Desnudo	RFXANK
Síndrome do Linfócito Desnudo	RFXAP
Síndrome do Linfócito Desnudo	TAP1
Síndrome do Linfócito Desnudo	TAP2
Síndrome do Linfócito Desnudo	TAPBP
Síndrome Linfoproliferativa	SH2D1A
Síndrome Linfoproliferativa	XIAP
Síndrome WHIM	CXCR4
Susceptibilidade a Infecção por Micobactérias	IFNGR2
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IFNGR1
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IL12B
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IL12RB1
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	IRF8
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias	RORC
Susceptibilidade a Infecções por Micobactérias e Virais	STAT1

Doenças Neurológicas

Atrofia Muscular Espinhal	SMN1
Crises Encefalomiopáticas Metabólicas Recorrentes, Rabdomiólise, Arritmias Cardíacas e Neurodegeneração	TANGO2
Distrofia Muscular de Duchenne	DMD
Hiperecplexia 1	GLRA1
Hiperecplexia 2	GLRB
Hiperecplexia 3	SLC6A5
Miopatia e Metabolismo Anormal de Lipídios (Deficiência de Desidrogenases Múltiplas)	FLAD1
Neuropatia e Atrofia Óptica	PDXK
Neuropatia por Sorbitol	SORD

Doenças Pulmonares

Fibrose Cística	CFTR
-----------------	------

Doenças Renais

Acidose Tubular Renal Distal	ATP6V0A4
Acidose Tubular Renal Distal e Surdez Neurosensorial Progressiva	ATP6V1B1
Diabetes Insipidus Nefrogênico	AQP2
Diabetes Insipidus Nefrogênico	AVPR2
Síndrome de Bartter	BSND
Síndrome de Bartter	CLCNKA
Síndrome de Bartter	CLCNKB
Síndrome de Bartter	KCNJ1
Síndrome de Bartter	SLC12A1
Síndrome de Fechtner	MYH9

Erros Inatos do Metabolismo

Acidúria Alfa-Metilacetoacética	ACAT1
Acidúria Argininosuccínica	ASL
Acidúria Glutárica (Acidemia Glutárica)	GCDH
Acidúria Isovalérica (Acidemia Isovalérica)	IVD
Acidúria Metilmalônica (Acidemia Metilmalônica)	CD320
Acidúria Metilmalônica (Acidemia Metilmalônica)	MCEE
Acidúria Metilmalônica (Acidemia Metilmalônica)	MMAA
Acidúria Metilmalônica (Acidemia Metilmalônica)	MMAB
Acidúria Metilmalônica (Acidemia Metilmalônica)	MMUT
Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria	ABCD4
Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria	HCFC1
Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria	LMBRD1
Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria	MMACHC
Acidúria Metilmalônica e Homocistinúria	MMADHC
Acidúria Propiônica (Acidemia Propiônica)	PCCA
Acidúria Propiônica (Acidemia Propiônica)	PCCB
Adrenoleucodistrofia	ABCD1
Alfa-manosidose	MAN2B1
Argininemia	ARG1
Cardiomiopatia e Degeneração de Retina Progressiva	SLC6A6
Cistinose Nefropática	CTNS
Cistinúria	SLC7A9
Citrulinemia	ASS1
Citrulinemia	SLC25A13
Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	AKR1D1
Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	AMACR

Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	CYP7A1
Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	CYP7B1
Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	HSD3B7
Defeito de Síntese de Ácidos Biliares	SLC27A5
Deficiência Cerebral de Creatina	GAMT
Deficiência Cerebral de Creatina	GATM
Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase	HMGCL
Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Sintase 2	HMGCS2
Deficiência de 3-Hidroxi-acil-CoA Desidrogenase	HADH
Deficiência de Ácido Ceto de Cadeia Ramificada Desidrogenase Kinase	BCKDK
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média	ACADM
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa	ACADVL
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFA
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFB
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase Múltipla	ETFDH
Deficiência de Biotinidase	BTD
Deficiência de Carbamoil Fosfato Sintetase I	CPS1
Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase I	CPT1A
Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II Infantil	CPT2
Deficiência de Carnitina-Acilocarnitina Translocase	SLC25A20
Deficiência de Fosfoenolpiruvato Carboxiquinase	PCK1
Deficiência de Fosfoglicerato Desidrogenase	PHGDH
Deficiência de Fosfoserina Aminotransferase	PSAT1
Deficiência de Fosfoserina Fosfatase	PSPH
Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase	FBP1
Deficiência de Galactoquinase (Galactosemia)	GALK1
Deficiência de Galactose Epimerase (Galactosemia)	GALE
Deficiência de Holocarboxilase Sintetase	HLCS
Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase	ACAD8
Deficiência de L-Amino Ácido Aromático Descarboxilase	DDC
Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal	LIPA
Deficiência de N-Acetilglutamato Sintase	NAGS
Deficiência de Ornitina Transcarbamilase	OTC
Deficiência de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidase	PNPO
Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial	HADHA
Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial	HADHB
Deficiência de Succinil-CoA:3-Oxoácido-CoA Transferase	OXCT1
Deficiência de Sucrase-Isomaltase	SI
Deficiência de Timidina Quinase	TK2
Deficiência Sistêmica Primária de Carnitina	SLC22A5
Distonia Dopa-Responsiva	SPR
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Ib	MPI
Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo It	PGM1

Distúrbio Congênito da Glicosilação (CDG) Tipo Iz	CAD
Doença de Gaucher	GBA
Doença de Segawa	TH
Doença do Xarope de Bordo	BCKDHA
Doença do Xarope de Bordo	BCKDHB
Doença do Xarope de Bordo	DBT
Encefalopatia Etilmalônica	ETHE1
Encefalopatia Relacionada ao Transporte de Malato-Aspartato	GOT2
Fenilcetonúria	PAH
Galactosemia	GALT
Galactosemia IV	GALM
Glicogenose Tipo 0A	GYS2
Glicogenose Tipo 0b	GYS1
Glicogenose Tipo IA	G6PC1
Glicogenose Tipo IB/IC	SLC37A4
Glicogenose Tipo II (Pompe)	GAA
Glicogenose Tipo III	AGL
Glicogenose Tipo IV	GBE1
Glicogenose Tipo IXA1	PHKA2
Glicogenose Tipo IXB	PHKB
Glicogenose Tipo IXc	PHKG2
Glicogenose Tipo VI	PYGL
Glicogenose Tipo XII (Deficiência de Aldolase)	ALDOA
Hipercolanemia	BAAT
Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4	GCH1
Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4	PCBD1
Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4	PTS
Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4	QDPR
Hiperfenilalaninemia, Distonia e Deficiência Intelectual	DNAJC12
Hipofosfatasia	ALPL
Homocistinúria	MTHFR
Homocistinúria e Anemia Megaloblástica	MTR
Homocistinúria e Anemia Megaloblástica	MTRR
Intolerância à Proteína Lisinúrica	SLC7A7
Leucodistrofia Metacromática	ARSA
Lipofuscinose Ceróide Tipo 2 (CLN2)	TPP1
Malabsorção de Folato Hereditária	SLC46A1
Mucopolissacaridose Tipo I (Síndrome de Hurler e/ou Scheie)	IDUA
Mucopolissacaridose Tipo II	IDS
Mucopolissacaridose Tipo IVA	GALNS
Mucopolissacaridose Tipo VI	ARSB
Mucopolissacaridose Tipo VII	GUSB
Neurodegeneração de Manifestação na Infância Responsiva a Biotina	SLC5A6

Porfiria Eritropoiética Congênita	UROS
Quilomicronemia	APOA5
Quilomicronemia	APOC2
Quilomicronemia	GPIHBP1
Quilomicronemia	LMF1
Quilomicronemia	LPL
Síndrome de Anemia Megaloblástica Responsiva a Tiamina	SLC19A2
Síndrome de Deficiência de GLUT1	SLC2A1
Síndrome de Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitrulinúria	SLC25A15
Síndrome Fanconi-Bickel	SLC2A2
Síndrome MIRAGE	SAMD9
Sitosterolemia	ABCG5
Sitosterolemia	ABCG8
Tirosinemia	FAH
Tirosinemia	HPD
Tirosinemia	TAT
Xantomatose Cérebro-tendínea	CYP27A1

Neoplasia

Retinoblastoma	RB1
----------------	------------

Surdez

Surdez	GJB2
Surdez	GJB6