

رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
4	هانتجتون	أليل طافر ساند	يصيب الجهاز العصبي بسبب تدهور عصبي تدريجي وفقدان التحكم العضلي (حركات لا إرادية) والوفاة، تبدأ عوارضه بالظهور في منتصف العمر بعد سن 30 أو 40
5	الضمور العضلي النخاعي SMA	طفرة نقص	طفرة نقص لجين مشفر للبروتين SMN
7	التليف الحويصلي	مرض وراثي متنحي طفرة نقص 3 قواعد في جين	نقص ثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية مما ينتج عنه فقدان الحمض الأميني فنيل ألانين في البروتين CFTR مما يمنع نقل أنيونات الكلور عبر قنوات الأغشية الخلوية وعدم أداء الأنسجة وظائفها بشكل صحيح زيادة المادة المخاطية في القناة الهضمية والكبد، الرنتين بشكل كثيف يسد الممرات التنفسية ومشاكل هضمية كثيرة زيادة احتمالية العدوى والوفاة في حالة عدم العلاج. يتم العلاج بهواء معتدل الرطوبة يقلل المخاط في الرنتين.
9	لا توجد عوارض	انقلاب	خلل تركيب كروموسومي تحديد فصائل الدم
11	فقر الدم المنجلي	طفرة استبدال أليلات سيادة مشتركة	طفرة استبدال قاعدة نيتروجينية أدى إلى تغير الحمض الأميني جلوتاميك إلى الحمض الأميني فالين، وإنتاج بروتين بيتا هيموجلوبين غير قادر على أداء وظيفته. تكون كرات الدم الحمراء منجلية الشكل تنكسر بسرعة وتتحل مكوناتها ويترسب الهيموجلوبين ويلتصق بالشعيرات الدموية ويمنع جريان الدم مما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم بالدم وتلف الدماغ والقلب والطحال ومختلف الأعضاء أو الموت.
12	فنيل كيتونوريا	خلل جيني متنحي	عدم إنتاج إنزيم فنيل ألانين هيدروكسيليز الذي يكسر الحمض الأميني فنيل ألانين الموجود في الحليب والغذاء. تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة يسبب تسمم يعطل المراكز العصبية في دماغ الطفل وحدوث تخلف عقلي شديد ونوبات صرع وأكزيما الجلد (نقص في صبغ الجلد الطبيعي)
13	سرطان الشبكية للعين	طفرة متنحية	طفرة على الجين القامع للأورام المسنول عن منع السرطان
13 & 18	الموت السريع	تثلث كروموسومي	وجود نسخة إضافية من الكروموسوم ينتج عنه موت الطفل
15	البله المميت	مرض وراثي متنحي	نقص نشاط إنزيم هيكسوسامينيداز الذي يكسر مادة الجانجليوسايد (الدهنية) والتي عند تراكمها في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي تسبب فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وتخلف عقلي والموت.
21			تصلب النسيج العضلي الجانبي (لوجيهريج)
22			جينات الحفاظ على الصحة، اللوكيميا، تليف النسيج العصبي

الصفة / السبب والأعراض	نوع الصفة	اسم المرض	رقم الكروموسوم
طفرة زيادة أو تكرار على الكروموسوم X	طفرة زيادة (تكرار)	العين القضيبة للذباب	X
جسم بار بخلايا النسيج الطلائي عصا الطبل بخلايا كرات الدم البيضاء			
ورم ميلاني مركز إزالة تنشيط الكروموسوم X العوز المناعي الشديد			
خلل يصيب جين واحد من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان؛ وإصابة الشبكية أو العصب البصري مما يؤدي إلى عدم القدرة على تمييز الألوان ورؤية الألوان اسود ورمادي وبيض.	مرض وراثي متحى	عمى الألوان	
خلل في عوامل تخثر الدم مما يؤدي إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح وأحياناً نزيف داخلي نتيجة عدم تكون المواد البروتينية المخثرة للدم	مرض وراثي متحى	نزف الدم	
يتحكم في تكوين مادة بروتينية في العضلات (الديستروفين) تظهر أعراض المرض في سن 4 أو 5 ينتج عنه ضعف عضلات الحوض وعدم القدرة على المشي كما تؤثر على جميع عضلات الجسم	مرض وراثي متحى	وهن دوشين العضلي	
تشوه في الهيكل العظمى بسبب نقص تكلس العظام وهو مرض لا يستجيب للعلاج بفيتامين D	مرض وراثي ساند	الكساح المقاوم لفيتامين D	
احد جينات هولاندريك يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين	مرض وراثي ساند في الذكور فقط	فرط إشعار صوان الأذن	Y
نقص كروموسوم جنسي X؛ متخلفة النمو، عاقر	نقص كروموسوم X	أنثى تيرنر	44X
زيادة كروموسوم جنسي X؛ عاقر، ملامح أنثوية	زيادة كروموسوم X	ذكر كلاينفلتر	44XXY 44XXXXY
زيادة كروموسوم جسدي ووجود 3 نسخ منه رقم (21) تخلف عقلي، تشوه القلب، تركيب مميز للجسم والوجه	تثلث كروموسومي زيادة كروموسوم جسدي	أنثى داون (المنغولي) ذكر داون (المنغولي)	21 /45XX 45XY
مرض يصيب الهيكل العظمى ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدي إلى قصر القامة. (القزامه)	مرض وراثي ساند	الدحدحة	
نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش	مرض وراثي متحى	المهاق	
تراكم سكر الجالاكتوز في الأنسجة، التأخر العقلي، تضرر الكبد والعينين.	مرض وراثي متحى	الجالاكتوسيميا	
زيادة الكوليسترول في الدم، مرض القلب	مرض وراثي ساند	ارتفاع كوليسترول الدم	
تظهر العوارض متأخراً تشوهات في نمو العظام خاصة الطويلة منها، القزامه بطء النمو العاطفي والذهني، الإمساك المزمن، خشونة الجلد، هبوط ضغط الدم، النعس. يتم العلاج بجرعات يومية من الهرمون التعويضي.	مرض وراثي متحى أو ساند	قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية	