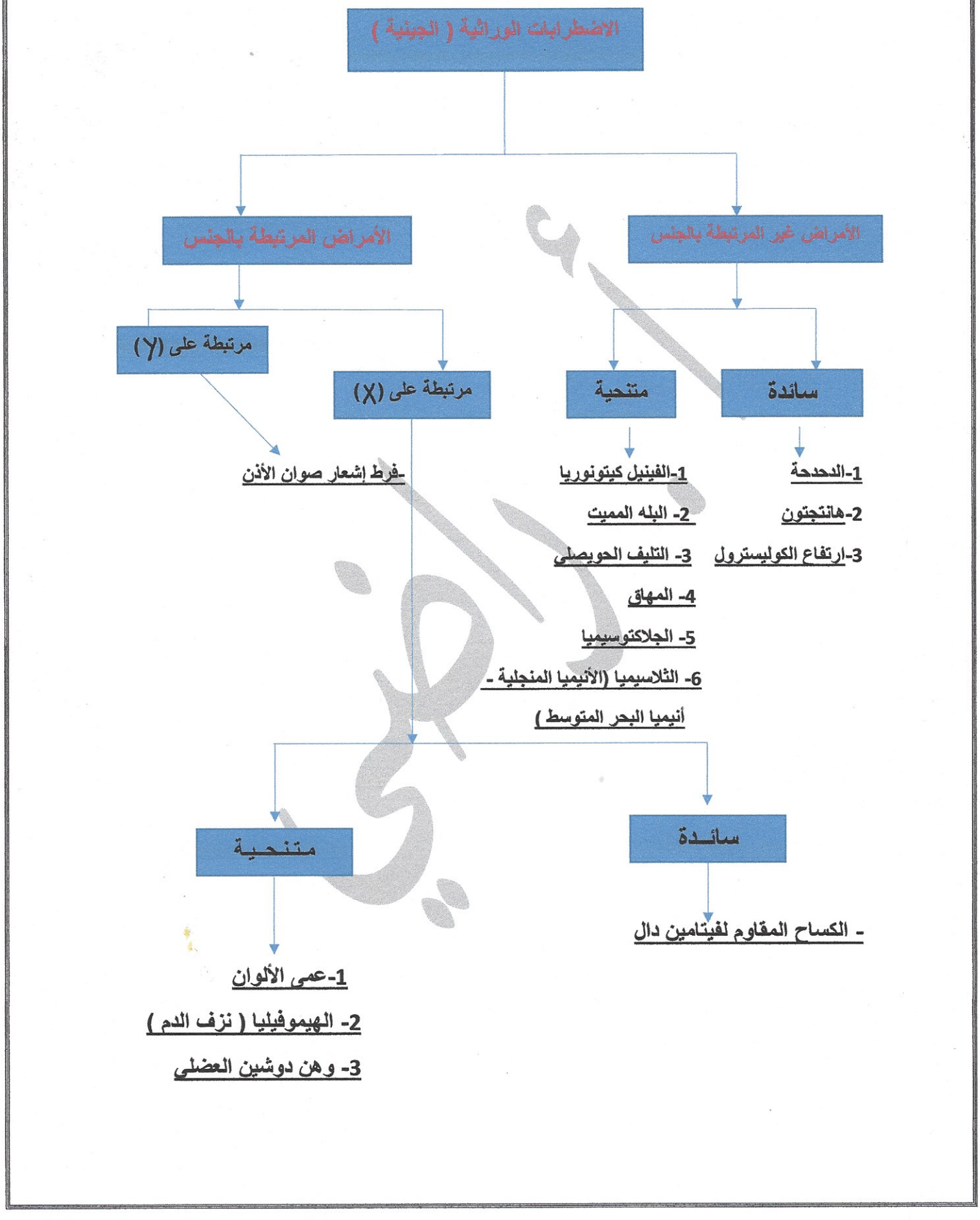
الكروموسومات والجينات والأمراض المتعلقة بها :

رقم الكروموسوم	الجين أو الخلل (المرض)	السبب (إن وجد)
5	SMA الضمور العضلي الجانبي	طفرة نقص في الجين المشفر لبروتين النمو العضلي الطبيعي
الكروموسوم الجنسي (X) في الذبابة	تحول العين السليمة إلى قضيبية	طفرة زيادة
22,21,15,14,13	الانتقال الروبرتسوني	طفرة الانتقال بسبب انكسار الكروموسوم عند السنترومير
9	انقلاب	انكسار جزء من كروموسوم واتصاله بالاتجاه المعاكس
21	متلازمة داون	تثلث كروموسومي بسبب وجود نسخة إضافية من الكروموسوم 21
18,13	الموت السريع للأطفال	تثلث كروموسومي في الكروموسوم 13 أو 18
13	سرطان الشبكية	طفرة متنحية في الجين القامع للأورام على الكروموسوم 13
9	جين تحديد فصيلة الدم	لا يوجد مرض
22	1-جينات الصحة العامة 2-جينات اللوكيميا 3-تليف النسيج العصبي	تليف النسيج العصبي بسبب ورم في الجهاز العصبي
21	تصلب النسيج العضلي الجانبي (مرض لو جهيرج)	لا يوجد سبب
11	جين بيتا هيموجلوبين	عند حدوث طفرة فيه يتم إنتاج بروتين بيتا جلوبين غير سليم يكون فقر الدم المنجلي
12	الفينيل كيتونوريا	نقص إنزيم الفينيل ألانين هيدروكسيليز الذي يمنع تراكم حمض الفينيل ألانين
15	البله المميت	نقص إنزيم الهيكسوساميناديز الذي يكسر مادة الجانجليوساييد
4	هانتجتون	خلل وراثي في الجهاز العصبي يؤدي إلى فقدان التحكم العضلي
7	التليف الحويصلي	طفرة نقص ثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية مسبباً تجمع مادة مخاطية في الممرات التنفسية ومشاكل هضمية


الاضطرابات الوراثية (الجينية)
الأمراض غير المرتبطة بالجنس
الأمراض المرتبطة بالجنس
سائدة
متنحية
مرتبطة على (X)
مرتبطة على (Y)
1-الدحدحة
2-هانتجتون
3-ارتفاع الكوليسترول
1-الفينيل كيتونوريا
2- البله المميت
3- التليف الحويصلي
4- المهاق
5- الجلاكتوسيميا
6- الثلاسيميا (الأنيميا المنجلية - أنيميا البحر المتوسط)
-فرط إشعار صوان الأذن
سائـدة
متنحـية
- الكساح المقاوم لفيتامين دال
1-عمى الألوان
2- الهيموفيليا (نزف الدم)
3- وهن دوشين العضلي