

“十三五”国家重点出版物出版规划项目

# 神经系统单基因病

## 上卷 诊断学

王拥军 汪建 王晨 杨焕明 / 主编

 科学出版社

“十三五”国家重点出版物出版规划项目

# 神经系统单基因病诊断学

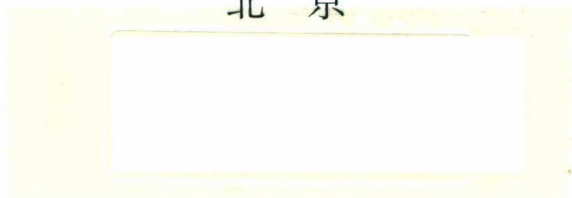
上 卷

王拥军 汪 建 王 晨 杨焕明 主编



科学出版社

北 京



## 内 容 简 介

《神经系统单基因病诊断学》由北京天坛医院神经系统单基因病诊断中心及精准医疗研究中心和华大基因联合编写,分为上、中、下卷,共包含 1545 种神经系统单基因病。本书系上卷,含 496 种神经系统单基因病。每种疾病都包括临床诊断和基因诊断两部分,其中临床诊断部分由疾病概述、临床表现、辅助检查、病理表现、受累部位病变汇总等构成,基因诊断部分由疾病基因概述、基因对应蛋白结构及功能、基因突变致病机制、目前基因突变概述等构成。

本书内容权威、图文并茂,兼具前沿性和实用性,可供神经内科、神经外科医生和基因诊断工作者参考。

---

### 图书在版编目(CIP)数据

神经系统单基因病诊断学.上卷 / 王拥军等主编. — 北京: 科学出版社, 2017.3  
ISBN 978-7-03-049195-4

I. 神… II. 王… III. 神经系统疾病—遗传病—诊断学 IV. R741.04

中国版本图书馆CIP数据核字(2016)第147502号

---

责任编辑: 沈红芬 车宜平 / 责任校对: 张怡君

责任印制: 肖 兴 / 封面设计: 黄华斌

科学出版社出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

北京利丰雅高长城印刷有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

\*

2017年3月第 一 版 开本: 889 × 1194 1/16

2017年3月第一次印刷 印张: 41

字数: 1 240 000

定价: 320.00元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

# 《神经系统单基因病诊断学》编写人员

主 编 王拥军 汪 建 王 晨 杨焕明

副 主 编 (按姓氏汉语拼音排序)

|     |     |     |     |     |     |     |     |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| 董 伟 | 冯 涛 | 高 强 | 蒋 慧 | 康熙雄 | 李 伟 | 刘丽萍 | 潘 华 |
| 王 群 | 王 威 | 王春雪 | 王洪琦 | 王伊龙 | 魏晓明 | 徐 讯 | 尹 烨 |
| 张 巍 | 张国军 | 张建国 | 张星虎 | 张玉梅 | 张在强 | 赵性泉 | 赵志刚 |
| 李 伟 | 林 毅 | 王 晖 | 黎洁洁 | 夏 志 | 王晓玲 | 赵金阳 | 张明荣 |
| 郭学芹 |     |     |     |     |     |     |     |

主编助理

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

|     |     |     |     |     |     |     |      |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|------|
| 安 梅 | 安 娜 | 安 婷 | 安瑞琼 | 白雅丽 | 柏凤起 | 包 薇 | 才吉卓玛 |
| 蔡锴  | 蔡宇航 | 曹 流 | 曹博洋 | 曹京波 | 曹振汤 | 昌宇奇 | 常 辽  |
| 常灿坤 | 常连鹏 | 陈 勇 | 陈 彬 | 陈 冰 | 陈 超 | 陈 江 | 陈 洁  |
| 陈 泰 | 陈 艳 | 陈 爽 | 陈 宇 | 陈 钰 | 陈 苑 | 陈 真 | 陈 娜  |
| 陈国娟 | 陈海啸 | 陈卉  | 陈慧敏 | 陈凌云 | 陈龙昀 | 陈日宏 | 陈荣昌  |
| 陈世宏 | 陈玮琪 | 陈晓丽 | 陈晓敏 | 陈晓彤 | 陈兴鹏 | 陈演华 | 陈燕青  |
| 陈燕香 | 陈遥枝 | 陈祖煜 | 湛于蓝 | 成 诚 | 程少敏 | 程小芳 | 陈 丹  |
| 储成成 | 崔路漫 | 戴 莹 | 戴丽叶 | 党 孝 | 邓 庆 | 邓 洋 | 邓建莲  |
| 邓庆媛 | 邓荣卿 | 丁杜宇 | 丁秋霞 | 董 培 | 董 燕 | 董国艺 | 杜 阳  |
| 杜慧谦 | 樊 宗 | 樊春娜 | 樊京京 | 范 陆 | 范楚珖 | 范广益 | 范 群  |
| 方 超 | 方 芳 | 方 卫 | 方明艳 | 房进平 | 费凌娜 | 冯 皓 | 冯 文  |
| 付 耀 | 付龙飞 | 傅书锦 | 傅元元 | 高 峰 | 高 健 | 高长欣 | 高晓垣  |
| 邵丽妍 | 葛 蕾 | 葛玉萍 | 弓晓青 | 宫 艳 | 龚剑辉 | 顾 颖 | 关 迪  |
| 管李萍 | 管彦芳 | 郭 健 | 郭 晶 | 郭 鹏 | 郭冠瑛 | 郭俊甫 | 郭立营  |
| 郭荣荣 | 郭锐进 | 郭瑞东 | 郭珍玉 | 韩 瑞 | 韩营民 | 韩颖鑫 | 郝 岚  |
| 何 媛 | 何诗阳 | 何思捷 | 何中岳 | 侯 森 | 侯永刚 | 胡诗雨 | 扈 杨  |
| 华 桑 | 黄 英 | 黄程波 | 黄国栋 | 黄慧强 | 黄佳颖 | 黄晋荣 | 黄 环  |
| 黄利男 | 黄树嘉 | 黄田红 | 黄燕飞 | 姬敬开 | 姬利延 | 冀治鸿 | 贾 坤  |
| 翦 凡 | 江 宠 | 姜睿璇 | 蒋 璐 | 蒋浩君 | 蒋弘刚 | 蒋润泽 | 蒋廷亚  |
| 揭 业 | 金 朝 | 金 皓 | 金 桃 | 金 皓 | 康开江 | 康 斌 | 兰 周  |
| 兰天明 | 黎 培 | 黎 洁 | 李 超 | 李 栋 | 李 芳 | 李 飞 | 李 剑  |
| 李 静 | 李 龙 | 李 平 | 李 全 | 李 昕 | 李 扬 | 李 章 | 李 菲  |
| 李飞达 | 李丰余 | 李甫强 | 李光磊 | 李红梅 | 李建康 | 李金鑫 | 李 净  |
| 李力强 | 李丽霞 | 李梅艳 | 李南南 | 李鹏鑫 | 李世雨 | 李姝雅 | 李 炎  |
| 李晓波 | 李晓平 | 李晓云 | 李欣玥 | 李新建 | 李雅乔 | 李彦涛 | 李 镇  |
| 李越秀 | 李朝霞 | 李振宇 | 李周璇 | 李利鑫 | 栗东芳 | 林 宏 | 梁 春  |
| 梁 颜 | 梁恩静 | 梁升燃 | 梁穗莎 | 梁 鑫 | 林 毅 | 林 宇 | 林 德  |
| 林琼芬 | 林宇翔 | 林 志 | 刘 超 | 刘 传 | 刘 聪 | 刘 丽 | 刘 梦  |
| 刘 光 | 刘 建 | 刘 杰 | 刘 菁 | 刘 军 | 刘 磊 | 刘 彩 | 刘 程  |
| 刘 萍 | 刘 胜 | 刘 涛 | 刘 欣 | 刘 洋 | 刘 足 | 刘 璇 | 章 章  |

|     |     |     |     |     |     |     |     |     |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| 刘楚新 | 刘传宇 | 刘大成 | 刘杜娟 | 刘娟娟 | 刘凤侠 | 刘桂林 | 刘奎奎 | 刘弘泰 |
| 刘刘继 | 刘久成 | 刘丽娟 | 刘龙英 | 刘英鹏 | 刘石将 | 刘斯洋 | 刘文琪 | 刘兴民 |
| 刘刘艳 | 刘轶娟 | 刘永红 | 刘志鹏 | 刘志鹏 | 刘卢宵 | 刘卢广 | 刘林龙 | 刘吕慧 |
| 吕淑贞 | 吕瑞娟 | 吕小星 | 吕肖玉 | 吕肖玉 | 罗凌燕 | 罗艳玲 | 罗红玉 | 罗满建 |
| 罗丹青 | 罗顺涛 | 罗凯夫 | 马孟霞 | 马孟霞 | 马孟丽 | 米东华 | 麦伟浩 | 莫晓东 |
| 倪娜晶 | 毛良涛 | 门捷夫 | 孟潘高 | 孟潘高 | 裴秦盼 | 彭彭迪 | 彭光格 | 彭彭圣 |
| 彭玉龙 | 牛齐美 | 欧彦伟 | 钱朝慧 | 钱朝慧 | 邵时硕 | 邵千玉 | 邱康玉 | 饶饶利 |
| 饶子奥 | 任申园 | 任俊芳 | 任施成 | 任施成 | 宋立洁 | 宋卢挺 | 史千玉 | 邵利彬 |
| 申旭莲 | 宋艳丽 | 宋苏鹏 | 宋苏瑞 | 宋苏瑞 | 苏伊索 | 苏小珊 | 宋卢挺 | 史宋晓 |
| 宋彦丽 | 宋冬梅 | 孙海鹏 | 孙田凯 | 孙田凯 | 孙田泽 | 索晓芬 | 苏小珊 | 孙谭全 |
| 孙岩轩 | 唐童王 | 唐静郁 | 田万王 | 田万王 | 田汪王 | 田汪王 | 田晓梅 | 王博祥 |
| 谭童王 | 王春王 | 王丹王 | 王丹琳 | 王丹琳 | 王海全 | 王虹瑞 | 王佳昌 | 王佳文 |
| 王倩娟 | 王军儒 | 王丽娜 | 王琳琳 | 王琳琳 | 王全凯 | 王瑞晓 | 王胜高 | 王文颖 |
| 王晶晶 | 王晓凤 | 王光耀 | 王伊卓 | 王伊卓 | 王逸丛 | 王玉奇 | 王正肖 | 王智亮 |
| 王小涵 | 王岩乐 | 王垚冬 | 王魏静 | 王魏静 | 魏海文 | 魏秀杰 | 吴红亮 | 吴硕琳 |
| 王子璇 | 韦贞琼 | 吴玲云 | 吴夏海 | 吴夏海 | 夏炎伟 | 夏慧华 | 吴欣煜 | 吴肖一 |
| 吴小平 | 伍锦林 | 武国青 | 徐寒杰 | 徐寒杰 | 徐浩明 | 徐惠武 | 谢徐少 | 谢徐文 |
| 肖利寅 | 邢晓紫 | 徐晓强 | 许杨俊 | 许杨俊 | 许柯华 | 许奇青 | 许少行 | 薛杨洋 |
| 徐秦娟 | 徐阳洲 | 杨华凯 | 杨姚婷 | 杨姚婷 | 杨叶睿 | 杨叶莉 | 杨雅玲 | 杨寓志 |
| 闫秀颖 | 杨振吉 | 杨志凯 | 姚婷瑜 | 姚婷瑜 | 叶旭瑾 | 尹余超 | 于奇超 | 于袁张 |
| 杨跃青 | 于翠建 | 于丹敏 | 殷余春 | 殷余春 | 余柳红 | 查张慧 | 于禹詹 | 张张宇 |
| 伊源颖 | 袁盛弛 | 张鸣燕 | 张春杨 | 张春杨 | 张丹龙 | 张豪杰 | 张纪斌 | 张静荣 |
| 于袁张 | 张佳陈 | 张春梅 | 张通真 | 张通真 | 张正慧 | 张雪雁 | 张要磊 | 张明辉 |
| 张张婧 | 张陈新 | 张铁强 | 张真昕 | 张真昕 | 张赵心 | 张元伟 | 赵惠卿 | 赵容芳 |
| 张长青 | 张印佳 | 张在琳 | 赵至坤 | 赵至坤 | 赵堰青 | 赵宏翠 | 赵钟霄 | 钟朝泽 |
| 张乐樟 | 张赵楠 | 赵一静 | 周周林 | 周周林 | 周鑫兰 | 周若庆 | 周天茉 | 周怡双 |
| 张玮艺 | 赵亚波 | 周翰群 | 周海群 | 周海群 | 朱家楼 | 祝雅萍 | 祝珍珍 | 朱朱双 |
| 赵赵敏 | 周宝晨 | 朱海群 | 朱海群 | 朱海群 |     |     |     | 邹邹婧 |
| 赵素敏 | 周晨艳 | 左丽君 |     |     |     |     |     |     |
| 钟焕娜 |     |     |     |     |     |     |     |     |
| 周安娜 |     |     |     |     |     |     |     |     |
| 朱珠强 |     |     |     |     |     |     |     |     |
| 邹远强 |     |     |     |     |     |     |     |     |

Bhaskar Roy

## 序 言

遗传病主要是由与生俱来的遗传物质变异引发的“顽疾”。根据人类孟德尔遗传在线 (OMIM) 网站统计,初步鉴定的单基因遗传病已超过 6000 种,此外还有疑似单基因遗传病约 2000 种,全球至少有 3500 万患者。其中,和神经与精神系统相关的遗传病占一半以上,可见其临床需求之大和科研地位之重。

神经与精神系统相关遗传病的一个重要特点是临床表现复杂,症状和体征多样,同一疾病可见于不同年龄段,且临床表现可能不同,因而使得多数神经与精神系统相关的遗传病诊断难度较大。

随着人类基因组计划的完成及高通量测序技术的普遍应用,我们开始从基因水平认识与理解疾病的发生和发展规律,从而形成了新的诊断方法和个体化的治疗措施,以至可以从基因水平对神经与精神系统相关的遗传病进行早期的预测和预防。

我们基于近年基因组学、神经与精神系统相关遗传病学在科研及临床应用上的进展,整理汇编了《神经系统单基因病诊断学》,旨在和大家一起探讨、共同推动此类疾病诊疗的科学化和规范化。

我们编撰的这本书,涵盖神经与精神系统单基因病的常见病种,每一种单基因病都包括临床诊断(临床特点、影像学等辅助检查结果、病理表现和受累部位病变汇总等)和基因诊断(致病基因、蛋白质结构与功能、突变致病机制及突变类型统计等)两部分。本书内容翔实、结构合理、图文并茂,希望能够帮助大家对神经与精神系统单基因病有所了解,提升对此类疾病的诊断水平,推进我国在这一系统领域的科学研究。

愿读者把本书常置案头,在需要时研习、参考或查阅,并从中获益,便不枉编者之辛劳。

杨焕明

2017 年 1 月 15 日于深圳

# 前言

组学(omics)技术的发展使得临床医学的面貌焕然一新。一方面,在组学的基础上对传统疾病有了新的认识,明确了病因和发病机制;另一方面,组学技术使科研人员发现了很多新的病种,这些新病种都不是按传统疾病命名的,而是带有明显的分子痕迹。因此,不了解系统生物学的知识,很难做好这个年代的临床医生。

精准医学(precision medicine)是近年医学界的一个热点。2015年,美国启动国家精准医学计划。2016年,中国启动精准医学计划。在很大程度上,精准医学依赖于组学技术的进步,与美国精准医学不同,中国精准医学包含了罕见病的内容,在临床可见的罕见病中,单基因遗传病占了绝大多数。而目前已经明确的单基因遗传病中,神经系统单基因病占全身性疾病的一半以上。但是,这些疾病临床表现复杂,有些疾病临床表现极为相似,难以诊断。而基因诊断技术为解决这一问题提供了可能。但是,神经系统单基因病诊断国内外都缺乏很全面的参考书,极大地影响了相应工作的开展。基于此,我们萌生了编写本书的想法。

单基因病诊断可以解决常规诊断不能解决的问题,促进对神经系统罕见病诊疗。更为重要的是,神经系统单基因病的明确病例给研究基因对神经功能的调节提供了千载难逢的机会,可以在未来脑计划中提供脑功能基因调控的独特研究平台。

本书由北京天坛医院神经系统单基因病诊断中心及精准医疗研究中心和华大基因联合编写。北京天坛医院是中国唯一的国家神经系统疾病临床医学研究中心,积累了大量神经遗传病诊断的病例资料和临床经验。华大基因是国际基因技术的领导者。两者的合作为本书的权威性和可参考性提供了充分的保证。书中的每种疾病都包括临床诊断和基因诊断两部分,因此本书对于临床医生和基因诊断工作者都具有很好的参考价值。

《神经系统单基因病诊断学》分为上、中、下三卷,共包含1545种疾病,全书按疾病英文名称排序,同时列出疾病中文目录和英文目录,并且按致病基因编制了索引,以方便读者查阅。此外,为了让临床医生更好地使用本书,我们和科学出版社还将联合开发神经系统单基因病索引词的智能检索库,以方便在临床实践中使用。

感谢北京天坛医院神经病学中心、神经系统单基因病诊断中心及精准医疗研究中心、国家神经系统疾病临床医学研究中心、华大基因的全体同仁,是你们的努力和付出,才使得本巨著得以问世!感谢北京学者计划为本书提供的资金保障!希望本书能成为中国精准医学和罕见病诊治快速进步的铺路石及见证者。

王拥军

2017年1月4日于北京

# 致病基因索引

## A

AAAS 21  
AARS2 370  
AASS 818  
ABAT 679  
ABCA1 1868  
ABCB7 103  
ABCC6 1615  
ABCC8 813, 846  
ABCC9 215  
ABCD1 48  
ABCD4 1144  
ABHD5 282  
ABHD12 1576  
ACAD9 37  
ACADM 38  
ACADS 39  
ACADSB 2  
ACADVL 41  
ACAT1 69  
ACO2 893  
ACOX1 1518  
ACP5 1835  
ACP33 1051  
ACTA1 1332  
ACTA2 1263  
ACTB 157, 521  
ACVR1 642  
ACVRL1 1875  
ACY1 83  
ADAMTS2 532  
ADAMTS10 1974  
ADAMTS13 1894  
ADAMTSL2 696  
ADAR 57  
ADCK3 352  
ADCY5 510  
ADK 819  
ADSL 45  
AFF2 1104  
AFG3L2 1758, 1807

AGA 135  
AGK 1711  
AGXT 823  
AHCY 820  
AHDC1 1994  
AH11 914  
AIFM1 370, 427  
AIMP1 990  
AIP 1549, 1551  
AKT1 1608  
AKT2 854  
ALAD 1589  
ALDH3A2 1743  
ALDH4A1 834  
ALDH5A1 1862  
ALDH7A1 574  
ALDH18A1 454  
ALDOA 728  
ALDOB 675  
ALG1 388  
ALG3 388  
ALG6 388  
ALG11 388  
ALG13 388  
ALMS1 73  
ALPL 862, 863  
ALS2 92, 1595, 1763  
ALX3 667  
AMACR 70  
AMER1 1440  
AMPD2 1577  
ANK3 1084  
ANKH 437  
ANKRD11 935  
ANO3 512  
ANO10 1825  
ANTXR2 802  
AP1S1 1094  
AP1S2 1111  
AP3B1 778  
AP4B1 1765

AP4E1 1765  
AP4MI 1765  
AP4S1 1765  
AP5Z1 1765  
APOB 841  
APOE 77  
APOPT1 1204  
APP 77, 247  
APTX 138  
AQP2 484  
AR 1793  
ARFGEF2 1514  
ARG1 119  
ARHGAP31 43  
ARHGEF6 1096  
ARHGEF9 578  
ARHGEF10 1746  
ARSA 1131  
ARSB 1235  
ARSE 316  
ARX 410, 578, 1016, 1500  
ASAH1 628, 1794  
ASCL1 238  
ASL 121  
ASNS 134  
ASPA 213  
ASPM 1154  
ASS1 334  
ASXL1 185  
ATCAY 241  
ATIC 56  
ATL1 1375, 1765  
ATL3 1375  
ATM 140  
ATN1 477  
ATPIA2 75, 1179  
ATPIA3 76, 512  
ATP2A2 462  
ATP13A2 953  
ATP2B3 1832

ATP6AP2 1116, 1492  
ATP6V0A2 450, 1989  
ATP7A 1070, 1413, 1801  
ATP7B 1980  
ATPAF2 1208  
ATR 1700  
ATRX 71, 1128  
ATXN1 1807  
ATXN2 1807  
ATXN3 1028  
ATXN7 1807  
ATXN8 1807  
ATXN10 1807  
ATXN8OS 1807  
AUH 12  
AVPR2 484, 1338

## B

B3GALNT2 1274  
B3GALT6 532, 1840  
B3GALTL 1529  
B3GAT3 1254  
B4GALNT1 1765  
B4GALT1 388  
B4GALT7 532  
B9D2 1052  
BAG3 1313  
BAP1 1922  
BCAP31 472  
BCKDHA 1040  
BCKDHB 1040  
BCOR 1172  
BCS1L 181, 971, 1198  
BDNF 238  
BEAN1 1807  
BHLHE41 1721  
BIN1 1304  
BMP1 1433  
BMP4 1172  
BMPER 490  
BOLA3 1255

|                                |                         |                              |                         |
|--------------------------------|-------------------------|------------------------------|-------------------------|
| <i>BRAF</i> 220                | <i>CDK5RAP2</i> 1154    | <i>COG4</i> 388              | <i>CTSA</i> 686         |
| <i>BRAT1</i> 1652              | <i>CDKL5</i> 578        | <i>COG6</i> 388, 1719        | <i>CTSC</i> 1461        |
| <i>BRP44L</i> 1220             | <i>CDKN1C</i> 905       | <i>COL1A1</i> 532            | <i>CTSD</i> 271         |
| <i>BRWD3</i> 1096              | <i>CDKN2A</i> 1067      | <i>COL1A2</i> 532, 1433      | <i>CTSF</i> 271         |
| <i>BSCL2</i> 1004, 1363, 1765  | <i>CDTI</i> 1065        | <i>COL2A1</i> 1842, 1843     | <i>CUBN</i> 1062        |
| <i>BSND</i> 164                | <i>CECR1</i> 1559, 1753 | <i>COL4A1</i> 106, 196, 1585 | <i>CUL4B</i> 1126       |
| <i>BTD</i> 178                 | <i>CENPJ</i> 1154, 1700 | <i>COL4A2</i> 1585           | <i>CYB5R3</i> 1136      |
| <i>BTK</i> 52, 909             | <i>CEP41</i> 914        | <i>COL5A1</i> 532            | <i>CYC1</i> 1198        |
| <i>BUB1B</i> 1226              | <i>CEP57</i> 1226       | <i>COL5A2</i> 532            | <i>CYP24A1</i> 808      |
| <b>C</b>                       | <i>CEP83</i> 1340       | <i>COL6A3</i> 1926           | <i>CYP27A1</i> 270      |
| <i>C8A</i> 381                 | <i>CEP135</i> 1154      | <i>COL11A2</i> 1977          | <i>CYP27B1</i> 1956     |
| <i>C8B</i> 381                 | <i>CEP152</i> 1154      | <i>COL18A1</i> 943           | <i>CYP2U1</i> 1765      |
| <i>C1NH</i> 104                | <i>CEP164</i> 1340      | <i>COLEC11</i> 6             | <i>CYP7B1</i> 1765      |
| <i>C2orf25</i> 1139            | <i>CEP290</i> 914, 1340 | <i>COLQ</i> 555              | <b>D</b>                |
| <i>C5orf42</i> 914             | <i>CFHR3</i> 766        | <i>COMP</i> 1611             | <i>D2HGDH</i> 458       |
| <i>C7orf22</i> 256             | <i>CFI</i> 383          | <i>COQ2</i> 347              | <i>DAG1</i> 1274        |
| <i>C9orf72</i> 669             | <i>CFL2</i> 1332        | <i>COQ6</i> 355              | <i>DARS2</i> 996        |
| <i>C10orf2</i> 1210, 1599      | <i>CHAT</i> 1290        | <i>COQ9</i> 353              | <i>DBH</i> 501          |
| <i>C12orf57</i> 1878           | <i>CHD2</i> 576         | <i>CORO1A</i> 880            | <i>DBT</i> 1040         |
| <i>C12orf65</i> 370, 1765      | <i>CHD7</i> 313         | <i>COX10</i> 971, 1204       | <i>DCAF8</i> 709        |
| <i>C19orf12</i> 1351, 1765     | <i>CHKB</i> 1268        | <i>COX14</i> 1204            | <i>DCAF17</i> 1988      |
| <i>CA2</i> 1442                | <i>CHMP1A</i> 1577      | <i>COX15</i> 219, 971        | <i>DCC</i> 1184         |
| <i>CACNA1A</i> 595, 1179, 1807 | <i>CHMP2B</i> 92, 670   | <i>COX20</i> 1204            | <i>DCHS1</i> 1943       |
| <i>CACNA1D</i> 1594            | <i>CHRNA2</i> 568       | <i>COX4I2</i> 606            | <i>DCTN1</i> 1363, 1527 |
| <i>CACNB4</i> 565              | <i>CHRNA4</i> 568       | <i>COX6B1</i> 1204           | <i>DCX</i> 1014         |
| <i>CAMTA1</i> 246              | <i>CHRNA4</i> 568       | <i>COX7B</i> 118             | <i>DDC</i> 122          |
| <i>CANT1</i> 480               | <i>CHNG</i> 1258, 1260  | <i>CP</i> 20                 | <i>DDHD1</i> 1765       |
| <i>CARD9</i> 214               | <i>CHST3</i> 1845       | <i>CPA6</i> 561, 634         | <i>DDHD2</i> 1765       |
| <i>CASC5</i> 1154              | <i>CHST14</i> 528       | <i>CPOX</i> 405              | <i>DDOST</i> 388        |
| <i>CASK</i> 1072               | <i>CIB2</i> 1934        | <i>CPS1</i> 216              | <i>DDR2</i> 1848        |
| <i>CASQ2</i> 1951              | <i>CLCF1</i> 364        | <i>CPT1A</i> 227             | <i>DDX11</i> 1969       |
| <i>CASR</i> 825, 844           | <i>CLCN2</i> 565, 995   | <i>CPT2</i> 228, 229         | <i>DDX59</i> 1429       |
| <i>CAVI</i> 1499               | <i>CLCN7</i> 1442       | <i>CRBN</i> 1084             | <i>DEAF1</i> 1076       |
| <i>CBS</i> 788                 | <i>CLCNKA</i> 164       | <i>CREBBP</i> 1668           | <i>DEPDC5</i> 560       |
| <i>CC2D1A</i> 1084             | <i>CLDN16</i> 855       | <i>CRLF1</i> 361             | <i>DES</i> 1684         |
| <i>CC2D2A</i> 341, 914         | <i>CLIC2</i> 1110       | <i>CSF1R</i> 1001            | <i>DGUOK</i> 1210       |
| <i>CCBE1</i> 774               | <i>CLN3</i> 271         | <i>CSPP1</i> 914             | <i>DHCR24</i> 481       |
| <i>CCDC78</i> 1304             | <i>CLN5</i> 271         | <i>CST3</i> 247              | <i>DHCR7</i> 1747       |
| <i>CCDC88C</i> 804             | <i>CLN6</i> 271         | <i>CSTB</i> 1297             | <i>DHFR</i> 1063        |
| <i>CCMI</i> 256                | <i>CLN8</i> 271, 271    | <i>CTC1</i> 267              | <i>DHTKD1</i> 1         |
| <i>CCT5</i> 1386               | <i>CLP1</i> 1577        | <i>CTCF</i> 1076             | <i>DIS3L2</i> 1516      |
| <i>CD59</i> 764                | <i>CLPP</i> 1526        | <i>CTDP1</i> 385             | <i>DJI</i> 1487         |
| <i>CD96</i> 205                | <i>CNTN1</i> 1308       | <i>CTH</i> 455               | <i>DKC1</i> 505         |
| <i>CDC6</i> 1065               | <i>CNTN2</i> 559        | <i>CTNNB1</i> 1076           | <i>DLAT</i> 1625        |
|                                | <i>COA5</i> 1204        | <i>CTNS</i> 457              | <i>DLD</i> 494          |
|                                | <i>COASY</i> 1351       |                              |                         |

*DLG3* 1096  
*DMD* 1264  
*DMPK* 1318  
*DNA2* 1700  
*DNAI1* 330  
*DNAJB2* 1798  
*DNAJC5* 271  
*DNAJC6* 1477  
*DNAJC19* 14  
*DNMIL* 551  
*DNM2* 286, 987, 1304  
*DNMT1* 242, 1375  
*DNMT3B* 883  
*DOCK6* 43  
*DOCK7* 578  
*DOCK8* 812  
*DOK7/RAPSN* 639  
*DOLK* 388  
*DPAGT1* 388, 1292  
*DPM1* 388  
*DPM2* 388  
*DPYD* 498  
*DPYS* 497  
*DSE* 531  
*DST* 1375  
*DUOXA2* 1896  
*DYM* 503, 1751  
*DYNC1H1* 286, 1076, 1801  
*DYNC2H1* 1728

**E**

*EARS2* 370  
*EBP* 317  
*ECM1* 1008  
*EDN3* 238  
*EEF2* 1807  
*EFEMP2* 449  
*EFNB1* 436  
*EFTUD2* 1036  
*EGR2* 286, 837, 1370  
*EHMT1* 941  
*EIF2AK3* 592  
*EIF2B1* 997  
*EIF2B2* 997  
*EIF2B3* 997

*EIF2B4* 997  
*EIF2B5* 997  
*EIF4A3* 1658  
*EIF4G1* 1476  
*ELAC2* 370  
*ELOVL4* 873, 1807  
*EMD* 544  
*ENG* 1875  
*EP300* 1670  
*EPG5* 1954  
*EPM2A* 1297  
*EPOR* 603  
*ERBB3* 985  
*ERBB4* 92  
*ERCC2* 1912, 1990  
*ERCC3* 1912, 1990  
*ERCC4* 1990  
*ERCC6* 345, 265, 465  
*ERCC6L2* 188  
*ERCC8* 344  
*ERF* 440  
*ERLIN2* 1765  
*ERMARD* 1515  
*ESCO2* 1656, 1677  
*ETFA* 1247  
*ETFB* 1247  
*ETFDH* 1247  
*ETHE1* 548  
*EXOSC3* 1577  
*EXT1* 608, 1908  
*EXT2* 608  
*EYAI* 1449  
*EZH2* 1972

**F**

*F2* 1610, 1893  
*F7* 616  
*F10* 618  
*FA2H* 1765  
*FADD* 897  
*FAH* 1923  
*FAM111A* 743, 938  
*FAM126A* 990  
*FAM134B* 1375  
*FAM20C* 1629  
*FANCA* 623

*FANCC* 623  
*FANCD2* 623  
*FANCE* 623  
*FARS2* 370  
*FASTKD2* 1204  
*FAT4* 1943  
*FBN1* 1856, 1974  
*FBN2* 125  
*FBP1* 676  
*FBXL4* 1210  
*FBXO38* 1363  
*FBXO7* 1474  
*FGD1* 17  
*FGD4* 286  
*FGF14* 1807  
*FGFR1* 761, 852, 1437, 1530, 1916  
*FGFR2* 116, 172, 446, 1530  
*FGFR3* 23, 209, 1244, 1882  
*FH* 678  
*FHL1* 1679  
*FIG4* 1996  
*FKBP14* 526  
*FKRP* 1274  
*FKTN* 1274  
*FLNA* 665, 780, 903, 1069, 1451  
*FLNB* 144, 959  
*FLNC* 1310, 1313  
*FLVCR1* 1592  
*FLVCR2* 1605  
*FMO3* 1918  
*FMRI* 656, 658  
*FOLR1* 1350  
*FOXC1* 150, 907  
*FOXG1* 1638  
*FOXP1* 1074  
*FOXP2* 1791  
*FOXRED1* 971, 1188  
*FRAS1/GRIP1/FREM2* 660  
*FTCD* 655  
*FTL* 1003, 1351

*FTO* 751  
*FUCA1* 677  
*FUS* 1904  
*FXN* 663  
*FXYP2* 855

**G**

*G6PC3* 1392  
*GAA* 728  
*GABRG2* 557, 699  
*GAD1* 264  
*GALC* 949  
*GALE* 682  
*GALK1* 681  
*GALNS* 1235  
*GALT* 684  
*GAMT* 259  
*GAN* 707  
*GARS* 286, 1363  
*GATA6* 1456  
*GATM* 262  
*GBA* 689, 690, 692, 694  
*GBA2* 1765  
*GBE1* 728, 1567  
*GCDH* 723  
*GCHI* 520, 826  
*GCK* 487, 813  
*GCLC* 688  
*GCMB* 859  
*GDAPI* 286  
*GDF5* 320  
*GDNF* 238  
*GFAP* 64  
*GPMI* 370  
*GFPT1* 1292  
*GIF* 906  
*GJA1* 437, 1414  
*GJA12* 990  
*GJB1* 286  
*GK* 727  
*GLA* 613  
*GLB1* 735, 1235  
*GLE1* 985  
*GLI2* 785  
*GLI3* 745, 1453  
*GLRA1* 810

- |                            |                            |                         |                            |
|----------------------------|----------------------------|-------------------------|----------------------------|
| <i>GLUD1</i> 813           | <i>HDAC4</i> 193           | <i>IGF1</i> 900         | <i>KCNT1</i> 568, 578      |
| <i>GLUL</i> 722            | <i>HDAC6</i> 319           | <i>IGF1R</i> 901        | <i>KCTD7</i> 570           |
| <i>GLYCTK</i> 483          | <i>HDAC8</i> 1982          | <i>IGHMBP2</i> 1795     | <i>KDM5C</i> 1114          |
| <i>GM2A</i> 738            | <i>HEPACAM</i> 1056        | <i>IGLL1</i> 51         | <i>KDM6A</i> 930           |
| <i>GMPPA</i> 60            | <i>HERC2</i> 1084          | <i>IHH</i> 26           | <i>KIAA0196</i> 1653       |
| <i>GMPPB</i> 1274          | <i>HES7</i> 1833           | <i>IKBKAP</i> 1375      | <i>KIAA0226</i> 1825       |
| <i>GNAI1</i> 844           | <i>HESX1</i> 1714          | <i>IKBKG</i> 890        | <i>KIAA1033</i> 1084       |
| <i>GNAL</i> 512            | <i>HEXA</i> 1873           | <i>IL1RAPL1</i> 1096    | <i>KIAA1279</i> 740        |
| <i>GNAO1</i> 578           | <i>HEXB</i> 1676           | <i>IL1RN</i> 1439       | <i>KIAA2022</i> 1096       |
| <i>GNAS</i> 35, 1551, 1613 | <i>HGSNAT</i> 1235         | <i>IL2RG</i> 1716       | <i>KIF1A</i> 1375, 1765    |
| <i>GNB4</i> 286            | <i>HIBCH</i> 176           | <i>INF2</i> 286         | <i>KIF1B</i> 286           |
| <i>GNE</i> 1404, 1738      | <i>HINT1</i> 1362          | <i>INPP5E</i> 914, 1095 | <i>KIF1C</i> 1757          |
| <i>GNPAT</i> 1644          | <i>HK1</i> 1372            | <i>INPPL1</i> 1421      | <i>KIF2A</i> 417, 1765     |
| <i>GNPTAB</i> 1231         | <i>HLA-DQB1</i> 442        | <i>INSR</i> 813, 1546   | <i>KIF7</i> 25, 805        |
| <i>GNPTAG</i> 1231         | <i>HLCS</i> 783            | <i>IQSEC2</i> 1096      | <i>KIF11</i> 1161          |
| <i>GNS</i> 1235            | <i>HMBS</i> 1590           | <i>IRX5</i> 758         | <i>KIF21A</i> 644          |
| <i>GOSR2</i> 570           | <i>HMGB3</i> 1172          | <i>ISPD</i> 1274        | <i>KIF22</i> 1838          |
| <i>GPC3</i> 1740           | <i>HMGCL</i> 3             | <i>ITCH</i> 147         | <i>KLHL41</i> 1332         |
| <i>GPI</i> 765             | <i>HOXB1</i> 615           | <i>ITGA2B</i> 712       | <i>KMT2A</i> 753           |
| <i>GPR56</i> 1573          | <i>HPD</i> 1923            | <i>ITGB3</i> 712        | <i>KPTN</i> 1084           |
| <i>GPR98</i> 634           | <i>HPRT1</i> 983           | <i>ITM2B</i> 249, 251   | <i>KRT8</i> 332            |
| <i>GPSM2</i> 327           | <i>HRAS</i> 423            | <i>ITPR1</i> 1807       | <i>KRT18</i> 332           |
| <i>GPX4</i> 1851           | <i>HS6ST1</i> 849          | <i>IVD</i> 910          | <i>KRT85</i> 523           |
| <i>GRIA3</i> 1122          | <i>HSD17B10</i> 15, 1106   | <i>IYD</i> 1896         |                            |
| <i>GRIN2A</i> 563          | <i>HSD17B4</i> 463, 1523   |                         | <b>L</b>                   |
| <i>GRM1</i> 1825           | <i>HSPB1</i> 286, 1363     |                         | <i>L1CAM</i> 413, 1049     |
| <i>GRN</i> 271, 673        | <i>HSPB3</i> 1363          | <b>J</b>                | <i>L2HGDH</i> 955          |
| <i>GSC</i> 1722            | <i>HSPB8</i> 286, 1363     | <i>JAG1</i> 62          | <i>LAMA2</i> 1266          |
| <i>GSN</i> 87              | <i>HSPD1</i> 990, 1765     | <i>JAK2</i> 603         | <i>LAMB1</i> 1010          |
| <i>GSS</i> 725             | <i>HSPG2</i> 1694          | <i>JAK3</i> 1716        | <i>LAMB2</i> 1541          |
| <i>GTF2H5</i> 1912         | <i>HTR1A</i> 1508          | <i>JAM3</i> 772         | <i>LAMC3</i> 422           |
| <i>GUCY2D</i> 962          | <i>HTRA1</i> 254           | <i>JPH3</i> 796         | <i>LAMP2</i> 459           |
| <i>GUSB</i> 1235           | <i>HTT</i> 793             |                         | <i>LARGE</i> 1274          |
| <i>GYS2</i> 728            | <i>HYLS1</i> 805           | <b>K</b>                | <i>LARP7</i> 63            |
|                            |                            | <i>KAL1</i> 847         | <i>LBN/EVC</i> 542         |
| <b>H</b>                   | <b>I</b>                   | <i>KANSL1</i> 947       | <i>LBR</i> 1501            |
| <i>HADH</i> 5              | <i>IBA57</i> 1255          | <i>KARS</i> 286         | <i>LGII</i> 561            |
| <i>HADHA</i> 1915          | <i>ICK</i> 554             | <i>KAT6B</i> 702        | <i>LHX3</i> 1553           |
| <i>HADHB</i> 1915          | <i>IDS</i> 1235            | <i>KBTD13</i> 1332      | <i>LIAS</i> 1625           |
| <i>HADHSC</i> 813          | <i>IDUA</i> 797, 799, 1686 | <i>KCNA1</i> 593        | <i>LIFR</i> 1861           |
| <i>HAL</i> 782             | <i>IER3IP1</i> 1161        | <i>KCNC3</i> 1807, 1807 | <i>LINS1</i> 1084          |
| <i>HARS</i> 1934           | <i>IFIH1</i> 57            | <i>KCNJ1</i> 161        | <i>LITAF</i> 286           |
| <i>HAX1</i> 1391           | <i>IFT122</i> 432          | <i>KCNJ2</i> 102        | <i>LMBRD1</i> 1142         |
| <i>HCCS</i> 1172           | <i>IFT140</i> 1728         | <i>KCNJ10</i> 1710      | <i>LMNA</i> 222, 223, 286, |
| <i>HCFC1</i> 1139          | <i>IFT172</i> 1728         | <i>KCNMA1</i> 697       | 762, 1006                  |
| <i>HCRT</i> 1327           | <i>IGBP1</i> 411           | <i>KCNQ2</i> 578, 1709  | <i>LMNB1</i> 988           |
|                            |                            | <i>KCNQ3</i> 1709       |                            |

|                                         |                                 |                          |                        |
|-----------------------------------------|---------------------------------|--------------------------|------------------------|
| <i>LMX1B</i> 1322                       | <i>MID1</i> 1418                | <b>N</b>                 | <i>NHP2</i> 505        |
| <i>LRP2</i> 500                         | <i>MIR17HG</i> 638              | <i>NAA10</i> 1172, 1415  | <i>NHS</i> 1325        |
| <i>LRP4</i> 1699                        | <i>MKSI</i> 1052                | <i>NAGA</i> 934, 1687    | <i>NIN</i> 1700        |
| <i>LRP5</i> 1442, 1447                  | <i>MLH1</i> 1186                | <i>NAGLU</i> 1235        | <i>NIPAI</i> 1765      |
| <i>LRPPRC</i> 966                       | <i>MLL2</i> 927                 | <i>NAGS</i> 1321         | <i>NIPBL</i> 408       |
| <i>LRRK2</i> 1488                       | <i>MLPH</i> 750                 | <i>NALCN</i> 870         | <i>NKX2-1</i> 321, 325 |
| <i>LRSAM1</i> 286                       | <i>MLYCD</i> 1034               | <i>NBAS</i> 1725         | <i>NKX2E</i> 866       |
| <i>LYRM7</i> 1198                       | <i>MMAA</i> 1146                | <i>NBN</i> 1402          | <i>NLGN3</i> 136, 145  |
| <i>LYST</i> 314                         | <i>MMAB</i> 1146                | <i>NDE1</i> 1010         | <i>NLGN4</i> 136, 145  |
| <i>LYZ</i> 86                           | <i>MMACHC</i> 1139              | <i>NDP</i> 1411          | <i>NLRP12</i> 619      |
| <i>LZTR1</i> 1691                       | <i>MNX1</i> 447                 | <i>NDRG1</i> 286         | <i>NLRP3</i> 619       |
| <b>M</b>                                | <i>MOCSI</i> 1222               | <i>NDUFA1</i> 1188       | <i>NNT</i> 717         |
| <i>MAGEL2</i> 1593                      | <i>MOCS2</i> 1224               | <i>NDUFA2</i> 971        | <i>NOG</i> 1867        |
| <i>MAN1B1</i> 1037, 1084                | <i>MOG</i> 1327                 | <i>NDUFA9</i> 971        | <i>NOL3</i> 1301       |
| <i>MANBA</i> 1037                       | <i>MOGS</i> 388                 | <i>NDUFA10</i> 971       | <i>NOP10</i> 505       |
| <i>MAOA</i> 204                         | <i>MPI</i> 81, 388              | <i>NDUFA11</i> 1188      | <i>NOP56</i> 1807      |
| <i>MAPT</i> 672, 1490, 1539, 1865       | <i>MPLKIP</i> 1910              | <i>NDUFA12</i> 971       | <i>NOTCH2</i> 755      |
| <i>MARS2</i> 1758                       | <i>MPV17</i> 1210               | <i>NDUFAF1</i> 1188      | <i>NOTCH3</i> 252      |
| <i>MASPI</i> 6                          | <i>MPZ</i> 286, 837, 1370, 1666 | <i>NDUFAF2</i> 971, 1188 | <i>NPC1</i> 1399       |
| <i>MAT1A</i> 1137                       | <i>MRE11A</i> 142               | <i>NDUFAF3</i> 1188      | <i>NPC2</i> 1399       |
| <i>MATR3</i> 92                         | <i>MRPL3</i> 370                | <i>NDUFAF4</i> 1188      | <i>NPHP1</i> 914       |
| <i>MBD5</i> 1076                        | <i>MRPS16</i> 370               | <i>NDUFAF5</i> 1188      | <i>NPHP3</i> 1634      |
| <i>MBTPS2</i> 874                       | <i>MRPS22</i> 370               | <i>NDUFAF6</i> 971       | <i>NPR2</i> 34         |
| <i>MC2R</i> 717                         | <i>MSH2</i> 1186                | <i>NDUFB3</i> 1188       | <i>NR2F1</i> 191       |
| <i>MCCCI</i> 7                          | <i>MSH6</i> 1186                | <i>NDUFB9</i> 1188       | <i>NRXN1</i> 1548      |
| <i>MCCC2</i> 9                          | <i>MSX2</i> 1471                | <i>NDUFS1</i> 1188       | <i>NSD1</i> 175, 1754  |
| <i>MCM4</i> 1331                        | <i>MTFMT</i> 370                | <i>NDUFS2</i> 1188       | <i>NSDHL</i> 337, 402  |
| <i>MCOLN1</i> 1231                      | <i>MTHFR</i> 790                | <i>NDUFS3</i> 971, 1188  | <i>NSUN2</i> 1084      |
| <i>MCPHI</i> 1154                       | <i>MTMI</i> 1304                | <i>NDUFS4</i> 971, 1188  | <i>NT5C2</i> 1765      |
| <i>MECP2</i> 145, 553, 1024, 1107, 1640 | <i>MTMR2</i> 286                | <i>NDUFS6</i> 1188       | <i>NTRK1</i> 898       |
| <i>MED12</i> 1025, 1416, 1420           | <i>MTO1</i> 370                 | <i>NDUFS7</i> 971        | <i>NUBPL</i> 1188      |
| <i>MED17</i> 1161                       | <i>MTPAP</i> 1758               | <i>NDUFS8</i> 971        | <i>NUP62</i> 1860      |
| <i>MED25</i> 286                        | <i>MTR</i> 791                  | <i>NDUFV1</i> 1188       | <b>O</b>               |
| <i>MEF2C</i> 1076                       | <i>MTRR</i> 791                 | <i>NDUFV2</i> 1188       | <i>OCLN</i> 154        |
| <i>MEFV</i> 621                         | <i>MTTP</i> 18                  | <i>NEB</i> 1332          | <i>OCRL</i> 476, 1022  |
| <i>MEGF8</i> 236                        | <i>MUT</i> 1145                 | <i>NECAP1</i> 578        | <i>OFD1</i> 1429, 1740 |
| <i>MEGF10</i> 1302                      | <i>MVK</i> 1149                 | <i>NEFL</i> 286          | <i>OPAI</i> 1423       |
| <i>MFN2</i> 286, 1373                   | <i>MYCN</i> 636                 | <i>NEK1</i> 1728         | <i>OPA3</i> 13, 1423   |
| <i>MFSD8</i> 271                        | <i>MYH3</i> 125                 | <i>NEUI</i> 1348         | <i>OPHN1</i> 1123      |
| <i>MGAT2</i> 388                        | <i>MYH11</i> 115                | <i>NF1</i> 1358, 1971    | <i>OR2J3</i> 206       |
| <i>MGME1</i> 1210                       | <i>MYH14</i> 1512               | <i>NF2</i> 1358, 1691    | <i>ORAI1</i> 1316      |
| <i>MGP</i> 939                          | <i>MYO5A</i> 540, 747           | <i>NFIX</i> 1046         | <i>ORC1</i> 1065       |
|                                         | <i>MYO7A</i> 466, 1934          | <i>NFUI</i> 1255         | <i>OSMR</i> 91         |
|                                         | <i>MYOT</i> 1313                | <i>NGF</i> 1375          | <i>OSTMI</i> 1442      |
|                                         |                                 | <i>NHLRC1</i> 1297       | <i>OTC</i> 1427        |

- OTOF* 466  
*OTX2* 1172, 1553  
**P**  
*P3HI* 1433  
*PAFAH1B1* 1010  
*PAH* 1532  
*PAK3* 1096  
*PANK2* 865, 1351  
*PAX1* 1449  
*PAX2* 1464  
*PAX3* 1963  
*PAX6* 107  
*PAX8* 866  
*PC* 1623  
*PCBD1* 826  
*PCCB* 1606  
*PCDH15* 1934  
*PCDH19* 578  
*PCNA* 143  
*PCNT* 1151  
*PDE11A* 1543  
*PDE4D* 31  
*PDE6D* 914  
*PDE8B* 1859  
*PDGFB* 169  
*PDGFRB* 169  
*PDHA1* 968, 1625  
*PDK3* 286  
*PDP1* 1625  
*PDSS1* 349  
*PDSS2* 350  
*PDX1* 1625  
*PDYN* 1807  
*PEPD* 1603  
*PER2* 50  
*PET100* 1204  
*PEX1* 1520  
*PEX5* 1520  
*PEX7* 1644  
*PEX12* 1520  
*PGAP1* 1084  
*PGAP2* 832  
*PGK1* 1535  
*PGM3* 878  
*PGN* 1765  
*PHC1* 1154  
*PHF6* 189  
*PHGDH* 1346, 1534  
*PHKA2* 728  
*PHKG2* 728  
*PHYH* 1632  
*PIEZO2* 125, 1042  
*PIGA* 1249  
*PIGL* 365  
*PIGM* 733  
*PIGN* 1249  
*PIGO* 831  
*PIGT* 1249, 1497  
*PIGV* 829  
*PIK3R1* 1727  
*PIK3R2* 1060  
*PINK1* 1483  
*PLA2G6* 1351, 1472  
*PLCB1* 578  
*PLEC1* 1271  
*PLEKHG5* 286, 1797  
*PLG* 1557  
*PLOD1* 532  
*PLOD3* 187  
*PLP1* 1503, 1765  
*PMM2* 388  
*PMP22* 286, 752, 837, 1387, 1666  
*PMS2* 1186  
*PMX2B* 238  
*PNKD* 1498  
*PNKP* 1166  
*PNP* 1620  
*PNPLA2* 1389  
*PNPLA6* 192, 1765  
*PNPO* 1622  
*PNPT1* 370  
*POC1A* 1724  
*POLG* 1210, 1599, 1602, 1713  
*POLG2* 1599  
*POLRID* 1903  
*POLR3A* 990  
*POMGNT1* 1274  
*POMGNT2* 1274  
*POMT1* 1274  
*POMT2* 1274  
*POR* 112, 114  
*PORCN* 650  
*POU1F1* 1553  
*PPOX* 1587  
*PPP2R2B* 1807  
*PPT1* 271  
*PQBP1* 1636  
*PREPL* 871  
*PRF1* 768  
*PRICKLE1* 570  
*PRICKLE2* 570  
*PRKACA* 1543  
*PRKARIA* 29, 1543  
*PRKCG* 1807  
*PRKCSH* 1565  
*PRKN* 1478  
*PRKRA* 512  
*PRNP* 442, 630, 705, 794, 1853  
*PROC* 1891  
*PRODH* 833  
*PROPI* 1553  
*PRPS1* 133, 286, 1537  
*PRRT2* 404, 596, 1707  
*PRRX1* 54  
*PRSSI2* 1084  
*PRX* 286, 837  
*PSAP* 379, 952, 1133  
*PSAT1* 1538  
*PSEN1* 77, 672, 1539  
*PSEN2* 77  
*PSMB8* 149  
*PTCH1* 167  
*PTCH2* 167  
*PTDSS1* 979  
*PTEN* 155, 428, 1030  
*PTF1A* 1458  
*PTH* 859  
*PTHR1* 539  
*PTPN11* 981, 1405  
*PTPRQ* 466  
*PTS* 826  
*PUF60* 1952  
*PUS1* 1311  
*PYCR1* 452  
**R**  
*RAB18* 1966  
*RAB23* 233  
*RAB27A* 748  
*RAB39B* 1096  
*RAB3GAP1* 1966  
*RAB3GAP2* 1048, 1966  
*RAB7* 286  
*RAD21* 408  
*RAD51A* 1184  
*RAG1* 1716  
*RAG2* 1716  
*RAI1* 1749  
*RANBP2* 546  
*RARB* 1172  
*RARS2* 1577  
*RBBP8* 912, 1700  
*RBCK1* 1568  
*RBM10* 1871  
*RBM28* 67  
*RBM8A* 1889  
*RBPJ* 43  
*RECQL3* 184  
*RECQL4* 152, 1631, 1664  
*REEP1* 1363, 1765  
*REEP2* 1765  
*RELN* 1010  
*RET* 238, 1251  
*RFX5* 158  
*RIN2* 1032  
*RIT1* 1408  
*RMND1* 370  
*RMRP* 100  
*RNASEH2A* 57  
*RNASET2* 1000  
*RNF170* 139  
*RNF216* 741  
*RNU4ATAC* 1151  
*ROGDI* 945  
*ROR2* 1662  
*RPE65* 962  
*RPGRIP1L* 341, 1052

|                                       |                                 |                          |                               |
|---------------------------------------|---------------------------------|--------------------------|-------------------------------|
| <i>RPIA</i> 1647                      | <i>SETX</i> 92                  | <i>SLC25A20</i> 231      | <i>SSTR5</i> 1551             |
| <i>RPS19</i> 488                      | <i>SF3B4</i> 32                 | <i>SLC25A22</i> 578      | <i>ST3GAL3</i> 578            |
| <i>RPS6KA3</i> 356                    | <i>SFXN4</i> 370                | <i>SLC25A4</i> 1210      | <i>STAC3</i> 1330             |
| <i>RRM2B</i> 1210, 1599               | <i>SGCA</i> 1271                | <i>SLC26A2</i> 491       | <i>STAMBP</i> 1167            |
| <i>RTEL1</i> 505                      | <i>SGCE</i> 1296                | <i>SLC26A4</i> 1505      | <i>STIM1</i> 1857             |
| <i>RTN2</i> 1765                      | <i>SGSH</i> 1235                | <i>SLC33A1</i> 386, 1765 | <i>STRA6</i> 1172             |
| <i>RTTN</i> 1572                      | <i>SH2B3</i> 603                | <i>SLC35A2</i> 388       | <i>STT3A</i> 388              |
| <i>RUNX2</i> 339                      | <i>SH3TC2</i> 286, 1225         | <i>SLC35A3</i> 129       | <i>STT3B</i> 388              |
| <i>RYR1</i> 237, 1182                 | <i>SHH</i> 785                  | <i>SLC35C1</i> 388       | <i>STX11</i> 770              |
| <i>RYR2</i> 1950                      | <i>SHOC2</i> 1409               | <i>SLC36A2</i> 876       | <i>STXBP1</i> 578             |
| <b>S</b>                              | <i>SHOX</i> 957                 | <i>SLC39A4</i> 27        | <i>SUCLA2</i> 1210            |
| <i>SACS</i> 1761                      | <i>SIAT9</i> 84                 | <i>SLC46A1</i> 653       | <i>SUCLG1</i> 1210            |
| <i>SAR1B</i> 329                      | <i>SIGMAR1</i> 92               | <i>SLC52A2</i> 202       | <i>SUFU</i> 167               |
| <i>SARS2</i> 840                      | <i>SILI</i> 1044                | <i>SLC52A3</i> 200, 633  | <i>SUMF1</i> 1261             |
| <i>SATB2</i> 715                      | <i>SIX3</i> 785                 | <i>SMAD4</i> 925, 1294   | <i>SUOX</i> 1864              |
| <i>SBDS</i> 1736                      | <i>SKI</i> 1734                 | <i>SMARCA2</i> 1394      | <i>SURF1</i> 971              |
| <i>SBF2</i> 286                       | <i>SLC2A1</i> 512, 565, 719     | <i>SMARCAL1</i> 886      | <i>SYN1</i> 575               |
| <i>SC5DL</i> 960                      | <i>SLC2A2</i> 627               | <i>SMARCB1</i> 1691      | <i>SYNE1</i> 1825             |
| <i>SCARB2</i> 570                     | <i>SLC2A10</i> 123              | <i>SMN1</i> 1801         | <i>SYNGAP1</i> 1076           |
| <i>SCARF2</i> 1940                    | <i>SLC3A1</i> 871               | <i>SMOC1</i> 1170        | <i>SYNJ1</i> 1479             |
| <i>SCN1A</i> 578, 699, 1179           | <i>SLC4A4</i> 1633              | <i>SMPD1</i> 1396        | <i>SYP</i> 1096               |
| <i>SCN1B</i> 699                      | <i>SLC5A5</i> 1896              | <i>SMS</i> 1119          | <i>SYT14</i> 1825             |
| <i>SCN2A</i> 578, 1707                | <i>SLC5A7</i> 1363              | <i>SNAP29</i> 263        | <i>SZT2</i> 578               |
| <i>SCN8A</i> 358, 578                 | <i>SLC6A3</i> 1494              | <i>SNCA</i> 474, 1482    | <b>T</b>                      |
| <i>SCN9A</i> 578, 601, 699, 892, 1495 | <i>SLC6A5</i> 809               | <i>SNCB</i> 474          | <i>TAC3</i> 848               |
| <i>SCN10A</i> 599                     | <i>SLC6A8</i> 258               | <i>SNIP1</i> 1619        | <i>TACO1</i> 1204             |
| <i>SCN11A</i> 600, 1375               | <i>SLC6A19</i> 759, 876         | <i>SOBP</i> 1075         | <i>TAF1</i> 512               |
| <i>SCO2</i> 218                       | <i>SLC6A20</i> 876              | <i>SOD1</i> 92           | <i>TAF2</i> 1084              |
| <i>SDHA</i> 971, 1195                 | <i>SLC7A7</i> 1026              | <i>SOST</i> 430, 1697    | <i>TARDBP</i> 92              |
| <i>SDHAF2</i> 1466                    | <i>SLC9A6</i> 1112              | <i>SOX2</i> 1172         | <i>TARS2</i> 370              |
| <i>SDHB</i> 1466                      | <i>SLC12A1</i> 161              | <i>SOX9</i> 207          | <i>TAT</i> 1923               |
| <i>SDHC</i> 1466                      | <i>SLC12A3</i> 710              | <i>SOX10</i> 1509, 1963  | <i>TAZ</i> 160                |
| <i>SDHD</i> 1466                      | <i>SLC12A6</i> 53               | <i>SPAST</i> 1765        | <i>TBC1D7</i> 1058            |
| <i>SEC63</i> 1565                     | <i>SLC16A1</i> 813              | <i>SPECCIL</i> 1418      | <i>TBC1D20</i> 1966           |
| <i>SEMA3A</i> 849                     | <i>SLC16A2</i> 66               | <i>SPG11</i> 1765        | <i>TBC1D24</i> 473, 578, 1297 |
| <i>SEMA3E</i> 313                     | <i>SLC17A5</i> 895, 1674        | <i>SPG20</i> 1765        | <i>TBCE</i> 937               |
| <i>SEPN1</i> 1650                     | <i>SLC19A2</i> 1888             | <i>SPINK5</i> 1344       | <i>TBP</i> 1807               |
| <i>SEPSECS</i> 1577                   | <i>SLC19A3</i> 1884             | <i>SPR</i> 518           | <i>TBX1</i> 492, 1948         |
| <i>SEPT9</i> 99                       | <i>SLC20A2</i> 169              | <i>SPRED1</i> 965        | <i>TBX3</i> 1930              |
| <i>SERAC1</i> 10                      | <i>SLC22A5</i> 225              | <i>SPTAN1</i> 578        | <i>TBX15</i> 425              |
| <i>SERPINC1</i> 111                   | <i>SLC25A1</i> 368              | <i>SPTBN2</i> 1807, 1825 | <i>TCBE</i> 861               |
| <i>SERPINH1</i> 1433                  | <i>SLC25A12</i> 858             | <i>SPTLC1</i> 1375       | <i>TCF12</i> 440              |
| <i>SERPINI1</i> 550                   | <i>SLC25A13</i> 336             | <i>SPTLC2</i> 1375       | <i>TCIRG1</i> 1442            |
| <i>SETBP1</i> 1689                    | <i>SLC25A15</i> 821, 1161, 1884 | <i>SRCAP</i> 647         | <i>TCN2</i> 1901              |
|                                       |                                 | <i>SRD5A3</i> 388, 932   | <i>TCTN1</i> 914              |

- TCTN3* 914, 1429  
*TECPR2* 1765  
*TERT* 505  
*TFAP2A* 198  
*TFAP2B* 284  
*TFG* 775, 1765  
*TG* 1896  
*TGFB1* 210  
*TGFB2* 1019  
*TGFB3* 1648  
*TGFBR1* 1019  
*TGFBR2* 1019  
*TGIF* 785  
*TGM6* 1807  
*TH* 1705  
*THAP1* 512  
*THOC6* 174  
*THRA* 866  
*THRB* 1899  
*TIMM8A* 1221, 1425  
*TINF2* 505, 1642  
*TM4SF20* 1790  
*TMCO1* 434  
*TMEM5* 1274  
*TMEM67* 341, 914, 1340  
*TMEM70* 1208  
*TMEM138* 914  
*TMEM165* 388  
*TMEM216* 914  
*TMEM231* 914, 1052  
*TMEM237* 914  
*TNFRSF13B* 882  
*TNFSF11* 1442  
*TNNT1* 1332  
*TNPO3* 1269  
*TOR1A* 512  
*TP53* 1459  
*TP63* 109, 524  
*TPH1* 1919  
*TPK1* 1884  
*TPM2* 125, 1332  
*TPM3* 1332  
*TPPI1* 271, 1825  
*TRAPPC9* 1084  
*TRAPPC11* 1271  
*TREM2* 1563  
*TREX1* 57, 1946  
*TRIM2* 286  
*TRIM32* 1271  
*TRIM37* 1245  
*TRPA1* 598  
*TRPM6* 855  
*TRPS1* 1908  
*TRPV4* 195, 776, 1134, 1469, 1682, 1799  
*TSC1* 649, 1920  
*TSC2* 1561  
*TSEN54* 1577  
*TSMF* 370  
*TSHB* 866  
*TSHR* 836  
*TTBK2* 1807  
*TTC19* 1198  
*TTC37* 1905  
*TTI2* 1084  
*TTPA* 1959  
*TTR* 89, 232  
*TUBA1A* 1010  
*TUBA8* 1571  
*TUBB* 419  
*TUBB2B* 1574  
*TUBB3* 414, 644  
*TUBB4A* 512, 990  
*TUBG1* 418  
*TUBGCP6* 1161  
*TWIST1* 440  
*TYMP* 1210
- U**
- UBA1* 1801  
*UBE2A* 1118  
*UBE3B* 182  
*UBR1* 913  
*UCHL1* 1356  
*UGT1A1* 444, 807  
*UMPS* 1431  
*UPB1* 177  
*UPF3B* 1108  
*UQCRB* 1198  
*UQCRC2* 1198  
*UQCRQ* 1198  
*UROCI* 1933
- V**
- VAMPI* 1755  
*VANGL1* 1672  
*VAPB* 1801  
*VARS2* 370  
*VAX1* 1172  
*VCP* 888  
*VDR* 1958  
*VHL* 603, 1961  
*VIPAS39* 131  
*VLDLR* 243  
*VPS13A* 323  
*VPS13B* 359  
*VPS33B* 131  
*VPS35* 1475  
*VPS37A* 1765  
*VPS53* 1577  
*VRK1* 1577
- W**
- WAS* 1983  
*WDR11* 849  
*WDR34* 1728  
*WDR35* 432  
*WDR45* 1351  
*WDR62* 1154  
*WDR81* 243  
*WFS1* 1985, 1987  
*WNK1* 1375  
*WNT3* 1880  
*WNT5A* 1660  
*WNT7A* 1928  
*WWOX* 1825
- X**
- XPA* 1990  
*XPNPEP3* 1340  
*XYLT1* 1615  
*XYLT2* 1615
- Y**
- YAP1* 367  
*YARS* 286
- Z**
- ZASP* 1313  
*ZBTB16* 1744  
*ZBTB24* 885  
*ZC4H2* 1978  
*ZEB2* 1229  
*ZFYVE26* 1765  
*ZFYVE27* 1765  
*ZIC2* 785  
*ZIC3* 1938  
*ZNF9* 1318  
*ZNF335* 1154  
*ZNF423* 1340  
*ZNF592* 1825

# 目 录

## 上 卷

|                                       |    |                                  |     |
|---------------------------------------|----|----------------------------------|-----|
| 1 2-氨基脂肪 2-氧代己二酸尿症·····               | 1  | 39 胼胝体发育不良合并周围神经病·····           | 53  |
| 2 2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症·····              | 2  | 40 无下颌并耳复杂畸形·····                | 54  |
| 3 3-羟-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症···           | 3  | 41 5-氨基咪唑-4-甲酰胺核苷酸甲酰基转移          |     |
| 4 3-羟酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症·····                | 5  | 酶、次黄嘌呤核苷酸环水解酶缺陷·····             | 56  |
| 5,6 3MC 综合征·····                      | 6  | 42~45 Aicardi-Goutieres 综合征····· | 57  |
| 7 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症 1 型·····         | 7  | 46 无泪、贲门失迟缓症、智力发育迟滞              |     |
| 8 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症 2 型·····         | 9  | 综合征·····                         | 60  |
| 9 3-甲基戊烯二酸尿综合征·····                   | 10 | 47 动脉-肝脏发育不良综合征·····             | 62  |
| 10 3-甲基戊烯二酸尿症 I 型·····                | 12 | 48 Alazami 综合征·····              | 63  |
| 11 3-甲基戊烯二酸尿症 III 型·····              | 13 | 49 亚历山大病·····                    | 64  |
| 12 3-甲基戊烯二酸尿症 V 型·····                | 14 | 50 AHD 综合征·····                  | 66  |
| 13 17 $\beta$ -羟基类固醇脱氢酶 X 缺乏症·····    | 15 | 51 秃头、神经系统缺陷、内分泌失调综合征            | 67  |
| 14 Aarskog-Scott 综合征·····             | 17 | 52 $\alpha$ -甲基乙酰乙酸尿症·····       | 69  |
| 15 无 $\beta$ 脂蛋白血症·····               | 18 | 53 $\alpha$ -甲酰基辅酶 A 消旋酶缺陷·····  | 70  |
| 16 遗传性铜蓝蛋白缺乏症·····                    | 20 | 54 伴 $\alpha$ -地中海贫血 X 连锁智力低下综合征 | 71  |
| 17 Achasia-Addisonianism-Alacrima 综合征 | 21 | 55 Alstrom 综合征·····              | 73  |
| 18 软骨发育不全·····                        | 23 | 56 儿童交替性偏瘫 1 型·····              | 75  |
| 19 Acrocallosal 综合征·····              | 25 | 57 儿童交替性偏瘫 2 型·····              | 76  |
| 20 肢端-股骨头发育不良·····                    | 26 | 58~61 阿尔茨海默病·····                | 77  |
| 21 肠源性肢端皮炎综合征·····                    | 27 | 62 先天性无巨核细胞血小板减少症·····           | 81  |
| 22 伴或不伴激素抵抗的肢端发育不全 1 型··              | 29 | 63 氨基酰化酶 1 缺乏症·····              | 83  |
| 23 伴或不伴激素抵抗的肢端发育不全 2 型··              | 31 | 64 Amish 婴儿期癫痫综合征·····           | 84  |
| 24 Nager 综合征·····                     | 32 | 65 家族性内脏淀粉样变性·····               | 86  |
| 25 肢端中段骨发育不良·····                     | 34 | 66 芬兰型淀粉样变性·····                 | 87  |
| 26 不依赖 ACTH 巨结节肾上腺增生症·····            | 35 | 67 遗传性淀粉样变性·····                 | 89  |
| 27 乙酰辅酶 A 脱氢酶 9 缺乏症·····              | 37 | 68 原发性皮肤淀粉样变·····                | 91  |
| 28 中链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症·····               | 38 | 69~76 肌萎缩侧索硬化·····               | 92  |
| 29 短链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症·····               | 39 | 77 遗传性神经痛性肌萎缩·····               | 99  |
| 30 极长链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症·····              | 41 | 78 生长发育不全·····                   | 100 |
| 31~33 Adams-Oliver 综合征·····           | 43 | 79 Andersen-Tawil 综合征·····       | 102 |
| 34 腺苷琥珀酸裂解酶缺陷症·····                   | 45 | 80 遗传性铁粒幼细胞贫血伴脊髓小脑共济             |     |
| 35 肾上腺脑白质营养不良·····                    | 48 | 失调·····                          | 103 |
| 36 睡眠期提前综合征·····                      | 50 | 81 遗传性血管源性水肿·····                | 104 |
| 37 丙种球蛋白缺乏血症 2 型·····                 | 51 | 82 遗传性血管病伴肾病、动脉瘤、肌肉痉挛            |     |
| 38 X 连锁丙种球蛋白缺乏血症·····                 | 52 | 综合征·····                         | 106 |

|                                            |     |                                           |     |
|--------------------------------------------|-----|-------------------------------------------|-----|
| 83 无虹膜性小脑共济失调伴精神障碍·····                    | 107 | 128, 129 巴特综合征·····                       | 164 |
| 84 AEC 综合征·····                            | 109 | 130 基底细胞痣综合征·····                         | 167 |
| 85 抗凝血酶Ⅲ缺乏·····                            | 111 | 131~133 特发性基底核钙化·····                     | 169 |
| 86 Antley-Bixler 综合征 1 型·····              | 112 | 134 Beare-Stevenson 综合征·····              | 172 |
| 87 Antley-Bixler 综合征 2 型·····              | 114 | 135 Beaulieu-Boycott-Innes 综合征·····       | 174 |
| 88 家族性胸主动脉瘤 4 型·····                       | 115 | 136 B-W 综合征·····                          | 175 |
| 89 阿佩尔综合征·····                             | 116 | 137 $\beta$ -羟异丁酰-辅酶 A 水解酶缺乏症·····        | 176 |
| 90 先天性网状线样皮肤发育不全伴小头<br>畸形、面部畸形和其他先天畸形····· | 118 | 138 $\beta$ -脲基丙酸酶缺乏症·····                | 177 |
| 91 精氨酸血症·····                              | 119 | 139 生物素缺乏症·····                           | 178 |
| 92 精氨基琥珀酸尿症·····                           | 121 | 140 Bjornstad 综合征·····                    | 181 |
| 93 芳香族 L-氨基酸脱羧酶缺乏症·····                    | 122 | 141 眼裂狭小-上睑下垂-智力障碍综合征·····                | 182 |
| 94 动脉迂曲综合征·····                            | 123 | 142 Bloom 综合征·····                        | 184 |
| 95~99 远端关节挛缩症·····                         | 125 | 143 Bohring-Opitz 综合征·····                | 185 |
| 100 关节弯曲、智力减退和癫痫发作综合征·····                 | 129 | 144 骨骼脆弱挛缩、动脉破裂、耳聋综合征·····                | 187 |
| 101, 102 关节挛缩-肾功能障碍-胆汁淤积<br>综合征·····       | 131 | 145 骨髓衰竭综合征 2·····                        | 188 |
| 103 Arts 综合征·····                          | 133 | 146 Borjeson-Forssman-Lehmann 综合征·····    | 189 |
| 104 天冬酰胺合成酶缺乏症·····                        | 134 | 147 Bosch-Boonstra-Schaaf 视神经萎缩综合征·····   | 191 |
| 105 天冬氨酰基葡萄糖胺尿症·····                       | 135 | 148 Boucher-Neuhauser 综合征·····            | 192 |
| 106, 107 阿斯伯格综合征·····                      | 136 | 149 短指、智力低下综合征·····                       | 193 |
| 108 早发型共济失调伴眼球运动不能和低<br>白蛋白血症·····         | 138 | 150 3 型短躯干症·····                          | 195 |
| 109 感觉性共济失调 1 型(常染色体显性共济<br>失调)·····       | 139 | 151 脑小血管病合并出血·····                        | 196 |
| 110 共济失调毛细血管扩张症·····                       | 140 | 152 鳃-眼-面综合征·····                         | 198 |
| 111 类共济失调毛细血管扩张症 1 型·····                  | 142 | 153 Brown-Vialetto-van Laere 综合征 1 型····· | 200 |
| 112 类共济失调毛细血管扩张症 2 型·····                  | 143 | 154 Brown-Vialetto-van Laere 综合征 2 型····· | 202 |
| 113 骨发育不全症 I 型·····                        | 144 | 155 布伦纳综合征·····                           | 204 |
| 114~116 X 连锁孤独症·····                       | 145 | 156 C 综合征·····                            | 205 |
| 117 自身免疫病和多系统综合征·····                      | 147 | 157 顺式-3-己烯醇相关嗅觉·····                     | 206 |
| 118 自身免疫反应、脂肪代谢障碍和皮肤病<br>综合征·····          | 149 | 158 短指发育不良症·····                          | 207 |
| 119 阿克森费尔德-里格尔综合征·····                     | 150 | 159 屈曲指、身材高大和耳聋综合征·····                   | 209 |
| 120 鲍莱尔-格罗尔德综合征·····                       | 152 | 160 Camurati-Engelmann 病·····             | 210 |
| 121 多小脑回带状钙化症·····                         | 154 | 161 Canavan 病·····                        | 213 |
| 122 Bannayan-Riley-Ruvalcaba 综合征·····      | 155 | 162 2 型家族性念珠菌病·····                       | 214 |
| 123 Baraitser-Winter 综合征 1·····            | 157 | 163 Cantu 综合征·····                        | 215 |
| 124 裸淋巴细胞综合征 2 型·····                      | 158 | 164 氨甲酰磷酸合成酶 I 缺乏症-高血氨症·····              | 216 |
| 125 巴氏综合征·····                             | 160 | 165 致死性婴幼儿细胞色素 c 氧化酶缺乏<br>1 型心脑肌病·····    | 218 |
| 126, 127 产前巴特综合征·····                      | 161 | 166 致死性婴幼儿细胞色素 c 氧化酶缺乏<br>2 型心脑肌病·····    | 219 |
|                                            |     | 167 心-面-皮肤综合征·····                        | 220 |
|                                            |     | 168 扩张型心肌病·····                           | 222 |
|                                            |     | 169 伴高水平促性腺激素性功能减退的心肌                     |     |