

dbCMMS.v1.3.1**Gener för medfödda metabola sjukdomar eller andra monogena sjukdomar med liknande klinisk bild (563st)**

AARS2	ALG2	CEP89	DHFR
AASS	ALG3	CHCHD10	DLAT
ABAT	ALG6	CHKB	DLD
ABCC8	ALG8	CLDN16	DMGDH
ABCD1	ALG9	CLN3	DNA2
ABCD4	AMACR	CLN5	DNAJC19
ABHD12	AMN	CLN6	DNAJC5
ABHD5	AMPD1	CLN8	DNM1L
ACAD8	AMT	CLPP	DOLK
ACAD9	ANTXR2	COA5	DPAGT1
ACADM	AP1S1(MEDNIK)	COA6	DPM1
ACADS	APRT	COASY	DPM3
ACADSB	ARG1	COG1	DPYD
ACADVL	ARSA	COG4	DPYS
ACAT1	ARSB	COG5	EARS2
ACO2	ASAH1	COG7	EBP
ACOX1	ASL	COG8	ECSIT
ADA	ASPA	COQ2	EIF2B1
ADAR	ASS1	COQ9	EIF2B2
ADCK3	ATIC	COX10	EIF2B3
ADK	ATP13A2	COX15	EIF2B4
ADSL	ATP5E	COX4I2	EIF2B5
AFG3L2	ATP5L	COX6B1	ELAC2
AGA	ATP6V0A2	CP	ELOVL4
AGK	ATP7A	CPOX	ENO3
AGL	ATP7B	CPS1	EPG5
AGPS	ATPAF2	CPT1A	EPHX1
AGXT	AUH	CPT2	EPM2A
AHCY	B4GALNT1	CTH	ETFA
AIFM1	B4GALT1	CTNS	ETFB
AIFM2	B4GALT7	CTSA	ETFDH
AIFM3	BAAT	CTSD	ETHE1
AKR1D1	BCKDHA	CTSF	EXT1
ALAD	BCKDHB	CTSK	EXT2
ALAS2	BCKDK	CUBN	FA2H
ALDH18A1	BCS1L	CYP27A1	FAH
ALDH3A2	BOLA3	CYP7B1	FARS2
ALDH4A1	BTD	D2HGDH	FASTKD2
ALDH5A1	C10orf2	DARS2	FBP1
ALDH6A1	C12orf65	DBH	FBXL4
ALDH7A1	C20orf7	DBT	FDX1L
ALDOA	C8orf38	DCAF17	FECH
ALDOB	CA5A	DDC	FH
ALG1	CACNA1A	DECR1	FIG4
ALG11	CARS2	DGUOK	FMO3
ALG12	CBS	DHCR24	FOLR1
ALG13	CD320	DHCR7	FOXRED1

<i>FTCD</i>	<i>HCFC1</i>	<i>MFN2</i>	<i>NDUFAF3</i>
<i>FTL</i>	<i>HEPACAM</i>	<i>MFSD8</i>	<i>NDUFAF4</i>
<i>FUCA1</i>	<i>HEXA</i>	<i>MGAT2</i>	<i>NDUFB1</i>
<i>FXN</i>	<i>HEXB</i>	<i>MGME1</i>	<i>NDUFB10</i>
<i>G6PC</i>	<i>HGD</i>	<i>MLC1</i>	<i>NDUFB11</i>
<i>G6PD</i>	<i>HGSNAT</i>	<i>MLPH</i>	<i>NDUFB2</i>
<i>GAA</i>	<i>HIBADH</i>	<i>MLYCD</i>	<i>NDUFB3</i>
<i>GABRG2</i>	<i>HIBCH</i>	<i>MMAA</i>	<i>NDUFB4</i>
<i>GALC</i>	<i>HLCS</i>	<i>MMAB</i>	<i>NDUFB5</i>
<i>GALE</i>	<i>HMBS</i>	<i>MMACHC</i>	<i>NDUFB6</i>
<i>GALK1</i>	<i>HMGCL</i>	<i>MMADHC</i>	<i>NDUFB7</i>
<i>GALNS</i>	<i>HMGCS2</i>	<i>MOGS</i>	<i>NDUFB8</i>
<i>GALNT3</i>	<i>HOGA1</i>	<i>MPAN/C19orf12</i>	<i>NDUFB9</i>
<i>GALT</i>	<i>HPD</i>	<i>MPDU1</i>	<i>NDUFC1</i>
<i>GAMT</i>	<i>HPRT1</i>	<i>MPI</i>	<i>NDUFC2</i>
<i>GARS</i>	<i>HSD17B10</i>	<i>MPV17</i>	<i>NDUFS1</i>
<i>GATM</i>	<i>HSD17B4</i>	<i>MRPL12</i>	<i>NDUFS2</i>
<i>GBA</i>	<i>HSD3B7</i>	<i>MRPL44</i>	<i>NDUFS3</i>
<i>GBE1</i>	<i>HSPD1</i>	<i>MRPS16</i>	<i>NDUFS4</i>
<i>GCDH</i>	<i>HSPE1</i>	<i>MRPS22</i>	<i>NDUFS5</i>
<i>GCH1</i>	<i>HYAL1</i>	<i>MRPS7</i>	<i>NDUFS6</i>
<i>GCK</i>	<i>IBA57</i>	<i>MTFMT</i>	<i>NDUFS7</i>
<i>GCLC</i>	<i>IDH2</i>	<i>MTHFD1</i>	<i>NDUFS8</i>
<i>GCSH</i>	<i>IDS</i>	<i>MTHFR</i>	<i>NDUFV1</i>
<i>GFER</i>	<i>IDUA</i>	<i>MTO1</i>	<i>NDUFV2</i>
<i>GFM1</i>	<i>INSR</i>	<i>MTPAP</i>	<i>NDUFV3</i>
<i>GIF</i>	<i>ISCU</i>	<i>MTR</i>	<i>NEU1</i>
<i>GLA</i>	<i>ISPD</i>	<i>MTRR</i>	<i>NFS1</i>
<i>GLB1</i>	<i>IVD</i>	<i>MUT</i>	<i>NFU1</i>
<i>GLDC</i>	<i>JAG1</i>	<i>MVK</i>	<i>NOTCH2</i>
<i>GLRA1</i>	<i>KCNJ11</i>	<i>MYO5A</i>	<i>NPC1</i>
<i>GLUD1</i>	<i>L2HGDH</i>	<i>NAGA</i>	<i>NPC2</i>
<i>GLUL</i>	<i>LAMP2</i>	<i>NAGLU</i>	<i>NSDHL</i>
<i>GM2A</i>	<i>LARS2</i>	<i>NAGS</i>	<i>NT5C3</i>
<i>GNE</i>	<i>LBR</i>	<i>NALCN</i>	<i>NUBPL</i>
<i>GNMT</i>	<i>LDHA</i>	<i>NDUFA1</i>	<i>OAT</i>
<i>GNPAT</i>	<i>LIAS</i>	<i>NDUFA10</i>	<i>OGDH</i>
<i>GNPTAB</i>	<i>LIPT1</i>	<i>NDUFA11</i>	<i>OPA1</i>
<i>GNPTG</i>	<i>LMBRD1</i>	<i>NDUFA12</i>	<i>OPA3</i>
<i>GNS</i>	<i>LPIN1</i>	<i>NDUFA13</i>	<i>OPLAH</i>
<i>GRHPR</i>	<i>LRPPRC</i>	<i>NDUFA2</i>	<i>OTC</i>
<i>GRN</i>	<i>LYRM4</i>	<i>NDUFA3</i>	<i>OXCT1</i>
<i>GSS</i>	<i>MAN2B1</i>	<i>NDUFA4</i>	<i>PAH</i>
<i>GUSB</i>	<i>MANBA</i>	<i>NDUFA5</i>	<i>PANK2</i>
<i>GYG1</i>	<i>MAOA</i>	<i>NDUFA6</i>	<i>PARK7</i>
<i>GYS1</i>	<i>MAT1A</i>	<i>NDUFA7</i>	<i>PC</i>
<i>GYS2</i>	<i>MCAT</i>	<i>NDUFA8</i>	<i>PCBD1</i>
<i>HADH</i>	<i>MCCC1</i>	<i>NDUFA9</i>	<i>PCCA</i>
<i>HADHA</i>	<i>MCCC2</i>	<i>NDUFAB1</i>	<i>PCCB</i>
<i>HADHB</i>	<i>MCEE</i>	<i>NDUFAF1</i>	<i>PDHA1</i>
<i>HARS</i>	<i>MCOLN1</i>	<i>NDUFAF2</i>	<i>PDHB</i>

<i>PDHX</i>	<i>PRPS1</i>	<i>SLC35A2</i>	<i>TUFM</i>
<i>PDP1</i>	<i>PSAP</i>	<i>SLC35C1</i>	<i>TYMP</i>
<i>PDSS1</i>	<i>PSPH</i>	<i>SLC37A4</i>	<i>UGT1A1</i>
<i>PDSS2</i>	<i>PTCD1</i>	<i>SLC39A4</i>	<i>UMPS</i>
<i>PEPD</i>	<i>PTS</i>	<i>SLC3A1</i>	<i>UPB1</i>
<i>PET100</i>	<i>PUS1</i>	<i>SLC46A1</i>	<i>UQCC2</i>
<i>PEX1</i>	<i>PYCR1</i>	<i>SLC52A1</i>	<i>UQCC3/c11orf83</i>
<i>PEX10</i>	<i>PYGL</i>	<i>SLC52A2</i>	<i>UQCRB</i>
<i>PEX11B</i>	<i>PYGM</i>	<i>SLC52A3</i>	<i>UQCRQ</i>
<i>PEX12</i>	<i>QARS</i>	<i>SLC5A1</i>	<i>UROD</i>
<i>PEX13</i>	<i>QDPR</i>	<i>SLC5A2</i>	<i>UROS</i>
<i>PEX14</i>	<i>RAB27A</i>	<i>SLC6A19</i>	<i>VARS2</i>
<i>PEX16</i>	<i>RAB3GAP1</i>	<i>SLC6A3</i>	<i>WDR45</i>
<i>PEX19</i>	<i>RANBP2</i>	<i>SLC6A8</i>	<i>VPS53</i>
<i>PEX2</i>	<i>RARS2</i>	<i>SLC7A7</i>	<i>VTA1(LIP5)</i>
<i>PEX26</i>	<i>RFT1</i>	<i>SLC7A9</i>	<i>WVOX</i>
<i>PEX3</i>	<i>RMND1/P-369</i>	<i>SMPD1</i>	<i>XDH</i>
<i>PEX5</i>	<i>RPIA</i>	<i>SMS</i>	<i>YARS2</i>
<i>PEX6</i>	<i>RRM2B</i>	<i>SPG7</i>	
<i>PEX7</i>	<i>SARS2</i>	<i>SPR</i>	
<i>PFKM</i>	<i>SC5DL</i>	<i>SRD5A3</i>	
<i>PGAM2</i>	<i>SCO1</i>	<i>SSR3</i>	
<i>PGAP2</i>	<i>SCO2</i>	<i>ST3GAL5</i>	
<i>PGK1</i>	<i>SCP2</i>	<i>SUCLA2</i>	
<i>PGM1</i>	<i>SDHA</i>	<i>SUCLG1</i>	
<i>PHGDH</i>	<i>SDHAF1</i>	<i>SUMF1</i>	
<i>PHKA1</i>	<i>SDHAF2</i>	<i>SUOX</i>	
<i>PHKA2</i>	<i>SDHB</i>	<i>SURF1</i>	
<i>PHKB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SZT2</i>	
<i>PHKG2</i>	<i>SDHD</i>	<i>TACO1</i>	
<i>PHYH</i>	<i>SERAC1</i>	<i>TALDO1</i>	
<i>PIGA</i>	<i>SGSH</i>	<i>TARS2</i>	
<i>PIGN</i>	<i>SLC16A1</i>	<i>TAT</i>	
<i>PIGO</i>	<i>SLC16A2</i>	<i>TAZ</i>	
<i>PIGQ</i>	<i>SLC17A5</i>	<i>TCN1</i>	
<i>PIGT</i>	<i>SLC19A2(THTR1)</i>	<i>TCN2</i>	
<i>PIGW</i>	<i>SLC19A3</i>	<i>TH</i>	
<i>PLA2G6</i>	<i>SLC22A5</i>	<i>TIMM8A</i>	
<i>PMM2</i>	<i>SLC25A12</i>	<i>TJP2</i>	
<i>PNP</i>	<i>SLC25A13</i>	<i>TK2</i>	
<i>PNPLA6</i>	<i>SLC25A15</i>	<i>TMEM126A</i>	
<i>PNPO</i>	<i>SLC25A19</i>	<i>TMEM165</i>	
<i>PNPT1</i>	<i>SLC25A20</i>	<i>TMEM70</i>	
<i>POLG</i>	<i>SLC25A22</i>	<i>TPK1</i>	
<i>POLG2</i>	<i>SLC25A3</i>	<i>TPP1</i>	
<i>POMGNT1</i>	<i>SLC25A4</i>	<i>TRIT1</i>	
<i>POMT1</i>	<i>SLC27A4</i>	<i>TRMU</i>	
<i>PPOX</i>	<i>SLC2A1</i>	<i>TRPM6</i>	
<i>PPT1</i>	<i>SLC2A2</i>	<i>TSFM</i>	
<i>PRKAG2</i>	<i>SLC30A10</i>	<i>TTC19</i>	
<i>PRODH</i>	<i>SLC35A1</i>	<i>TTPA</i>	

Gener för epileptisk encefalopati (135st)

<i>ABAT</i>	<i>GRN</i>	<i>PRICKLE2</i>
<i>ADAR</i>	<i>HCN1</i>	<i>PRRT2</i>
<i>ADSL</i>	<i>HSD17B10</i>	<i>QARS</i>
<i>AGTR2</i>	<i>KCNA1</i>	<i>RAB39B</i>
<i>ALDH7A1</i>	<i>KCNJ10</i>	<i>RNASEH2A</i>
<i>ALG13</i>	<i>KCNMA1</i>	<i>RNASEH2B</i>
<i>AMT</i>	<i>KCNQ2</i>	<i>RNASEH2C</i>
<i>ARHGEF9</i>	<i>KCNQ3</i>	<i>SAMHD1</i>
<i>ARX</i>	<i>KCNT1</i>	<i>SCARB2</i>
<i>ATP13A2</i>	<i>KCTD7</i>	<i>SCN1A</i>
<i>ATP1A2</i>	<i>KDM5C</i>	<i>SCN1B</i>
<i>ATP6AP2</i>	<i>LGI1</i>	<i>SCN2A</i>
<i>ATP7A</i>	<i>LIAS</i>	<i>SCN3A</i>
<i>CDKL5</i>	<i>MAGI2</i>	<i>SCN8A</i>
<i>CHD2</i>	<i>MAPK10</i>	<i>SCN9A</i>
<i>CHRNA2</i>	<i>MECP2</i>	<i>SERPINI1</i>
<i>CHRNA4</i>	<i>MEF2C</i>	<i>SLC12A5</i>
<i>CHRNA2</i>	<i>MFSD8</i>	<i>SLC25A22</i>
<i>CLN3</i>	<i>NECAP1</i>	<i>SLC2A1</i>
<i>CLN5</i>	<i>NHLRC1</i>	<i>SLC35A2</i>
<i>CLN6</i>	<i>NRXN1</i>	<i>SLC6A8</i>
<i>CLN8</i>	<i>PAK3</i>	<i>SLC9A6</i>
<i>CNTNAP2</i>	<i>PCDH19</i>	<i>SPTAN1</i>
<i>CPA6</i>	<i>PEX1</i>	<i>SRPX2</i>
<i>CSTB</i>	<i>PEX10</i>	<i>ST3GAL3</i>
<i>CTSD</i>	<i>PEX12</i>	<i>ST3GAL5</i>
<i>CTSF</i>	<i>PEX13</i>	<i>STXBP1</i>
<i>DEPDC5</i>	<i>PEX14</i>	<i>SUMF1</i>
<i>DNAJC5</i>	<i>PEX16</i>	<i>SYN1</i>
<i>DOCK7</i>	<i>PEX19</i>	<i>SYNGAP1</i>
<i>DOLK</i>	<i>PEX2</i>	<i>SYP</i>
<i>DPYD</i>	<i>PEX26</i>	<i>SZT2</i>
<i>EPM2A</i>	<i>PEX3</i>	<i>TBC1D24</i>
<i>FOLR1</i>	<i>PEX5</i>	<i>TCF4</i>
<i>FOXG1</i>	<i>PEX6</i>	<i>TPP1</i>
<i>GABRA1</i>	<i>PEX7</i>	<i>TREX1</i>
<i>GABRB3</i>	<i>PIGA</i>	<i>TRPM6</i>
<i>GABRG2</i>	<i>PIGN</i>	<i>TSC1</i>
<i>GAMT</i>	<i>PIGO</i>	<i>TSC2</i>
<i>GATM</i>	<i>PIGQ</i>	<i>UBE3A</i>
<i>GCSH</i>	<i>PIGW</i>	<i>WWOX</i>
<i>GLDC</i>	<i>PLCB1</i>	
<i>GNAO1</i>	<i>PNKP</i>	
<i>GOSR2</i>	<i>PNPO</i>	
<i>GRIA3</i>	<i>POLG</i>	
<i>GRIN2A</i>	<i>PPT1</i>	
<i>GRIN2B</i>	<i>PRICKLE1</i>	

60 generer ingår i båda listorna (medfödda metabola sjukdomar och epileptisk encefalopati)

Gener för mitokondriella sjukdomar (163st), alla ingår i listan för medfödda metabola sjukdomar

AARS2	GARS	NDUFC1	TIMM8A
ACAD9	GFER	NDUFC2	TK2
ADCK3	GFM1	NDUFS1	TMEM126A
AFG3L2	HSPD1	NDUFS2	TMEM70
AGK	HSPE1	NDUFS3	TRIT1
AIFM1	IBA57	NDUFS4	TRMU
AIFM2	ISCU	NDUFS5	TSFM
AIFM3	LARS2	NDUFS6	TTC19
ANTXR2	LRPPRC	NDUFS7	TUFM
ATP5E	MCAT	NDUFS8	TYMP
ATP5L	MFN2	NDUFV1	UQCC2
ATPAF2	MGME1	NDUFV2	UQCC3/c11orf83
BCS1L	MPV17	NDUFV3	UQCRB
BOLA3	MRPL12	NFS1	UQCRQ
C10orf2	MRPL44	NFU1	VAR2
C12orf65	MRPS16	NUBPL	YARS2
C20orf7	MRPS22	OPA1	
C8orf38	MRPS7	OPA3	
CA5A	MTO1	PARK7	
CARS2	MTPAP	PDSS1	
CEP89	NDUFA1	PDSS2	
CHCHD10	NDUFA10	PET100	
CLPP	NDUFA11	PNPT1	
COA5	NDUFA12	POLG	
COA6	NDUFA13	POLG2	
COASY	NDUFA2	PTCD1	
COQ2	NDUFA3	PUS1	
COQ9	NDUFA4	RARS2	
COX10	NDUFA5	RMND1/P-369	
COX15	NDUFA6	RRM2B	
COX4I2	NDUFA7	SARS2	
COX6B1	NDUFA8	SCO1	
DARS2	NDUFA9	SCO2	
DCAF17	NDUFAB1	SDHA	
DGUOK	NDUFAF1	SDHAF1	
DNA2	NDUFAF2	SDHAF2	
DNAJC19	NDUFAF3	SDHB	
DNM1L	NDUFAF4	SDHC	
EARS2	NDUFB1	SDHD	
ECSIT	NDUFB10	SLC25A19	
ELAC2	NDUFB11	SLC25A3	
EPG5	NDUFB2	SLC25A4	
ETHE1	NDUFB3	SPG7	
FARS2	NDUFB4	SUCLA2	
FASTKD2	NDUFB5	SUCLG1	
FDX1L	NDUFB6	SURF1	
FOXRED1	NDUFB7	TACO1	
FTL	NDUFB8	TARS2	
FXN	NDUFB9	TAZ	