

SAIRAUUS	SAIRAUDEN LUONNE	GEENI	SAIRAUDEN ARVIOITU KANTAJUUS SUOMESSA
INCL tauti	<i>Keskushermostosairaus joka johtaa kehitysvammaan ja varhaiseen kuolemaan, ensioireet 6–12 kk:n iässä</i>	PPT1	1:60
AGU tauti	<i>Aineenvaihduntasairaus, joka johtaa syvään kehitysvammaisuuteen, ensioireet 2–4 v:n iässä</i>	AGA	1:60
Hydroletalus oireyhtymä	<i>Sikiöaikainen letaali sairaus. Vaikeiden rakennepoikkeavuuksien yhdistelmä, joka johtaa kuolemaan jo ennen syntymää tai pian sen jälkeen</i>	HLS1	1:65
Hervan tauti	<i>Sikiöaikainen letaali sairaus. Niveljäykistymäoireyhtymä. Sikiö menehtyy ennen syntymäänsä 32. raskausviikkoon mennessä, eikä elävänä syntyneitä ole todettu</i>	GLE1	1:75
Vuopalan tauti	<i>Sikiöaikainen letaali sairaus. Niveljäykistymäoireyhtymä. Sikiö menehtyy ennen syntymää tai pian sen jälkeen</i>	GLE1	1:90
Cohenin oireyhtymä	<i>Vaikea kehitysvammaisuus</i>	COH1	
IOSCA tauti	<i>Monioireinen keskushermostosairaus, joka ilmenee imeväisiän lopulla ja etenee vaikeasti vammauttavaksi sairaudeksi</i>	C10ORF2	1:180
Jansky-Bielschowskyn tauti, LINCL	<i>Keskushermostosairaus joka johtaa kehitysvammaan ja varhaiseen kuolemaan</i>	CLN5	1:120
Kasvuhäiriö-asidoosi-oireyhtymä, GRACILE	<i>Sikiöaikainen letaali sairaus. Epämuodostumäoireyhtymä, joka johtaa ennen syntymää tai pian sen jälkeen kuolemaan</i>	BCS1L	1:105
Meckelin oireyhtymä	<i>Kehitysvammaisuus. Tauti johtaa vääjäämättä varhaiseen kuolemaan</i>	MKS1	1:60
Lihäs-silmä-aivo-oireyhtymä, MEB	<i>Vastasyntyneen vaikea neurologinen sairaus</i>	POMGNT1	1:160
NKH, Nonketoottinen hyperglysinemia	<i>Vastasyntyneen vaikea neurologinen sairaus</i>	GLDC	1:120
Unverricht-Lundborgin tauti	<i>Etenevä myokloninen epilepsia, ensioireet 6–16 vuoden iässä</i>	CSTB	1:65
Pohjoinen epilepsia	<i>Epilepsia ja etenevä kehitysvammaisuus, ensioireet 6–10 v:n iässä</i>	CLN8	1:46 (Kainuu) 1:135
Sallan tauti	<i>Aineenvaihduntasairaus, joka johtaa kehitysvammaisuuteen</i>	SLC17A5	1:90
Nuoruusiän JNCL tauti	<i>Keskushermostosairaus joka johtaa kehitysvammaan ja varhaiseen kuolemaan, ilmaantumisia 4–7 v</i>	CLN3	1:70
Synnyynnäinen nefroosi	<i>Sikiöaikana alkava vastasyntyneen nefroosi, iso istukka, proteinuria, turvotukset</i>	NPHS1	1:45

SAIRAUUS	TAUDIN LUONNE	GEENI
Fragiili X oireyhtymä	<i>Downin oireyhtymän jälkeen toiseksi tavallisin kehitysvammaisuuden syy</i>	FMR1
Spinaalinen lihasatrofia, SMA	<i>Hermoperäinen lihassairaus</i>	SMN1
Autosomaalinen resessiivinen polykystinen munuaissairaus	<i>Varhaislapsuuden munuais- ja maksasairaus</i>	PKHD1