الأمراض أو الصفات الجسمية السائدة

رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
4	هانتنجتون	أليل طافر سائد	يصيب الجهاز العصبي يسبب تدهور عصبي تدريجي وفقدان التحكم العضلي (حركات لا إرادية) والوفاة، تبدأ عوارضه بالظهور في منتصف العمر بعد سن 30 أو 40
	الدحدحة	مرض وراثي سائد	مرض يصيب الهيكل العظمى ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدى إلى قصر القامة. (القزامه)
	ارتفاع كوليسترول الدم	مرض وراثي سائد	زيادة الكوليسترول في الدم، مرض القلب

الأمراض أو الصفات الجسمية المتنحية

رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
12	فنيل كيتونوريا	خلل جيني متنحى	عدم إنتاج إنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز الذي يكسر الحمض الأمينى فينيل الانين 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)
15	البله المميت	مرض وراثي متنحى	نقص نشاط إنزيم هيكسوساميديز الذي يكسر مادة الجانجليوساييد (الدهنية) والتي عند تراكمها في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي تسبب فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وتخلف عقلي والموت.
-	المهاق	مرض وراثي متنحى	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
-	الجلاكتوسيميا	مرض وراثي متنحى	تراكم سكر الجالاكتوز في الأنسجة، التأخر العقلي، تضرر الكبد والعينين.

الأمراض أو الصفات الجسمية ذات السيادة المشتركة

رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
11	فقر الدم المنجلي	طفرة جينيه (نقطة) استبدال أليلات سيادة مشتركة HB^N HBS	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 وتنحل مكوناتها ويترسب الهيموجلوبين ويلتصق بالشعيرات الدموية ويمنع جريان الدم مما يؤدى إلى عدم تزويد أنسجة الجسم بالدم وتلف الدماغ والقلب والطحال ومختلف الأعضاء أو الموت.

الأمراض الناتجة عن طفرات

رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
5	الضمور العضلي النخاعي SMA	طفرة كروموسوميه تركيبية نقص	طفرة نقص لجين مشفر للبروتين SMN يؤدى للموت
7	التليف الحويصلي	مرض وراثي متنحى 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، الرئتين بشكل كثيف يسد الممرات التنفسية ومشاكل هضمية كثيرة زيادة احتمالية العدوى والوفاة في حالة عدم العلاج. يتم العلاج بهواء معتدل الرطوبة يقلل المخاط في الرئتين.
9	-	انقلاب	طفرة كروموسوميه تركيبية لا تظهر عوارض لان الخلل في ترتيب الجينات وليس عددها
13	سرطان الشبكية للعين	طفرة متنحية	طفرة على الجين القامع للأورام المسؤول عن منع السرطان
18 & 13	الموت السريع	تثلث كروموسومي	طفرة كروموسوميه عددية وجود نسخة إضافية من الكروموسوم ينتج عنه موت الطفل
21	داون (المنغولي)	طفرة كروموسوميه عددية زيادة تثلث كروموسومي	زيادة كروموسوم جسدي ووجود 3 نسخ منه رقم (21) تخلف عقلي، تشوه القلب، تركيب مميز للجسم والوجه الصيغة الكروموسومية للذكر 45XY أو 45+XY 2N+ 1 الصيغة الكروموسومية للأنثى 45XX أو 45+XX 2N+ 1
X	أنثى تيرنر	نقص عددية كروموسوم X	متخلفة النمو، عاقر الصيغة الكروموسومية 44+ X / 2N- 1
	ذكر كلاينفلتر	زيادة عددية كروموسوم X	عاقر، ملامح أنثوية الصيغة الكروموسومية 44XXY أو 44XXXY / 2N+ 1
	العين القضبية للذباب	طفرة زيادة (تكرار)	طفرة كرموسومية تركيبية زيادة أو تكرار

21	تصلب النسيج العضلي الجانبي (لوجيهريج)
22	جينات الحفاظ على الصحة، اللوكيميا، تليف النسيج العصبي

الأمراض أو الصفات على الكروموسومات الجنسية

رقم الكروموسوم	اسم المرض	نوع الصفة	الصفة / السبب والأعراض
X	كرموسوم X المعطل		جسم بار بخلايا النسيج الطلائي عصا الطبل بخلايا كرات الدم البيضاء
			ورم ميلاني مركز إزالة تنشيط الكروموسوم X العوز المناعي الشديد
	عمى الألوان	مرض وراثي متنحى	خلل يصيب جين واحد من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان؛ وإصابة الشبكية أو العصب البصري مما يؤدى إلى عدم القدرة على تمييز الألوان ورؤية الألوان اسود ورمادي وابيض.
	نزف الدم	مرض وراثي متنحى	خلل في عوامل تخثر الدم مما يؤدى إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح وأحياناً نزيف داخلي نتيجة عدم تكون المواد البروتينية المخثرة للدم
	وهن دوشين العضلي	مرض وراثي متنحى	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
	الكساح المقاوم لفيتامين D	مرض وراثي سائد	تشوه في الهيكل العظمى بسبب نقص تكلس العظام وهو مرض لا يستجيب للعلاج بفيتامين D
Y	فرط إشعار صوان الأذن	مرض وراثي سائد في الذكور فقط	أحد جينات هولاندريك ينقل من الأب لذكوره يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين