

Carrier Status		
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	GM1-gangliosidosis	Nephrotic syndrome, steroid-resistant
Acrodermatitis enteropathica	Hearing loss, nonsyndromic hereditary ภาวะหูพิการแต่กำเนิด	Phenylketonuria
Alpha-1 antitrypsin deficiency	Hearing loss, DFNB1 and DFNB9 nonsyndromic	Polycystic kidney disease โรคไตเป็นถุงน้ำจำนวนมาก
Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	Hemochromatosis ภาวะดัดเข็มและสะสมเหล็กมากผิดปกติ	Pompe disease
Argininosuccinate lyase deficiency	Hemoglobin C ชนิดหนึ่งของธาลัสซีเมีย	Propionic acidemia
Autoimmune polyglandular syndrome, type I	Hemoglobin E ชนิดหนึ่งของธาลัสซีเมีย	Prekallikrein deficiency
Beta-thalassemia ธาลัสซีเมียชนิดเบต้า	HMG-CoA lyase deficiency	Prothrombin deficiency
Biotinidase deficiency โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกชนิดหนึ่ง	Homocystinuria, cbIE type	Rh-null syndrome
Bartter syndrome type 4A	Homocystinuria, classic	Rickets, pseudovitamin D-deficiency
Beta-ketothiolase deficiency	Hurler syndrome	Sick sinus syndrome
Bloom syndrome	Krabbe disease	Sandhoff disease
Canavan disease	Lipoprotein lipase deficiency, familial	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
Factor XI deficiency โรคฮีโมฟีเลีย ซี	Maple syrup urine disease	Sickle cell disease
Familial dysautonomia ความบกพร่องของระบบประสาทอัตโนมัติชนิดหนึ่ง	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Spherocytosis, hereditary
Familial Mediterranean fever	Methylmalonic acidemia	Tay-Sachs disease
Fanconi anemia ความผิดปกติในการสร้างเม็ดเลือดแต่กำเนิด	MTHFR deficiency	Tay-Sachs pseudodeficiency
Galactosemia กาแลคโตซีเมีย	Mucopolidosis II	Tyrosinemia
Gaucher disease	Mucopolidosis III	Thrombocytopenia, congenital amegakaryocytic
Glutaric acidemia, type 1 ความผิดปกติในการย่อยโปรตีน Tryptophan กับ Lysine	Mucopolidosis IV	Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
Glycogen storage disease, type 1A	Multiple carboxylase deficiency	Von Willebrand disease type 2 Normandy
Galactokinase deficiency	Niemann-Pick disease	Von Willebrand disease type 3
Drug Response		
Abacavir ยารักษาโรค HIV	Methotrexate ยากดภูมิคุ้มกัน	Statins ยาลดไขมัน
Caffeine คาเฟอีน	Estrogen supplementaton ยาคุมกำเนิด	Tamoxifen ยารักษามะเร็งเต้านม
Carbamazepine ยากันชัก	Statins ยาลดไขมัน	Warfarin ยาป้องกันการเกิดลิ่มเลือด
Clopidogrel ยาต้านการเกาะกลุ่มของเกล็ดเลือด		
Health Conditions		
Age-related macular degeneration จอประสาทตาเสื่อม	Diabetes, type 2 เบาหวานชนิดที่ 2	Osteoarthritis ข้อกระดูกเสื่อม
Alzheimer's disease, late onset อัลไซเมอร์	Glaucoma โรคต้อหิน	Parkinson's disease โรคพาร์กินสัน (โรคเสื่อมของระบบประสาทส่วนกลาง)
Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	Hypertension ความดันโลหิตสูง	Peripheral arterial disease โรคหลอดเลือดแดงอุดตัน
Asthma โรคหอบหืด	Leukemia, chronic lymphocytic มะเร็งเม็ดเลือดขาวเรื้อรังชนิดลิมโฟยด์	Prostate cancer มะเร็งต่อมลูกหมาก
Atrial fibrillation ภาวะหัวใจเต้นผิดจังหวะ	Lung cancer มะเร็งปอด	Psoriasis โรคเรื้อนกวาง / สะเก็ดเงิน
Breast cancer มะเร็งเต้านม	Melanoma มะเร็งผิวหนังชนิดเซลล์สร้างเม็ดสี	Rheumatoid arthritis ข้ออักเสบรูมาตอยด์
Colorectal cancer มะเร็งลำไส้ใหญ่	Multiple sclerosis โรคปลอกประสาทอักเสบ	Systemic lupus erythematosus (SLE)
Coronary artery disease โรคหลอดเลือดหัวใจตีบตัน	Myocardial infarction โรคกล้ามเนื้อหัวใจขาดเลือด	Ulcerative colitis โรคลำไส้ใหญ่อักเสบเรื้อรัง
Diabetes, type 1 เบาหวานชนิดที่ 1	Obesity โรคอ้วน	