



CHOROBY JEDNOGENOWE WYKRYWANE PRZEZ TEST VERAgene

CHOROBA	GEN	KLASYFIKACJA
Niedobór liazy 3-hydroksy-3-metyloglutaro-CoA	<i>HMGL</i>	MET
Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA 1	<i>MCCC1</i>	MET
Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA 2	<i>MCCC2</i>	MET
Abetalipoproteinemia	<i>MTTP</i>	DIG, NEUR, OPTH, HEM
Deficyt oksydazy acylo-CoA 1	<i>ACOX1</i>	NEUR
Zespół Aicardiego-Goutièresa	<i>SAMHD1</i>	NEUR
Zespół Alporta związany z chromosomem X	<i>COL4A5</i>	REN, OPTH, HEAR
Zespół Alströma	<i>ALMS1</i>	OPTH, HEAR, REN, CARD
Zespół Andermanna	<i>SLC12A6</i>	MUSC, NEUR
Niedobór aromatazy	<i>CYP19A1</i>	SD
Zespół zaburzenia ze spektrum autyzmu-padaczka-artrogrypoza	<i>SLC35A3</i>	MET
Niedobór syntetazy kwasu asparaginianowego	<i>ASNS</i>	NEUR
Aspartylglikozaminuria	<i>AGA</i>	MET, NEUR
Autosomalnie recesywna wielotorbielowatość nerek	<i>PKHD1</i>	REN
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS1)	<i>BBS1</i>	OPTH, MET, END
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS12)	<i>BBS12</i>	OPTH
Talasemia beta	<i>HBB</i>	HEM
Niedobór biotynidazy	<i>BTD</i>	MET
Choroba Canavan	<i>ASPA</i>	NEUR
Zespół Carpentera	<i>RAB23</i>	SKEL
Pląsawica-akantocytoza	<i>VPS13A</i>	NEUR
Choroideremia związana z chromosomem X	<i>CHM</i>	OPTH
Citrulinemia	<i>SLC25A13</i>	MET
Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 3	<i>TSFM</i>	NEUR, MET, CARD
Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1A (związane z genem PMM2)	<i>PMM2</i>	MET
Wrodzona neutropenia (związana z genem HAX1)	<i>HAX1</i>	IMM
Zespół Criglera-Najjara, typ I	<i>UGT1A1</i>	MET
Mukowiscydoza*	<i>CFTR</i>	RESP, DIG
Niedobór czynnika XI	<i>F11</i>	HEM
Rodzinna dysautonomia	<i>IKBKAP</i>	NEUR
Niedokrwistość Fanconiego, typ C	<i>FANCC</i>	IMM
Niedokrwistość Fanconiego, typ G	<i>FANCG</i>	HEM
Choroba Gauchera	<i>GBA</i>	NEUR, HEP, CARD
Kwasica glutarowa, typ 2A	<i>ETFA</i>	MET
Encefalopatia glicynowa (związana z genem GLDC)	<i>GLDC</i>	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 1A	<i>G6PC</i>	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 1B	<i>SLC37A4</i>	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 3	<i>AGL</i>	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 7	<i>PFKM</i>	MET
Zespół GRACILE	<i>BCS1L</i>	MET
Wrodzona nietolerancja fruktozy	<i>ALDOB</i>	MET
Homocystynuria, typ cbIE	<i>MTRR</i>	MET
Zespół Hydrolethalus	<i>HYLS1</i>	NEUR, CARD
Miopatya ciałek wtrętowych, typ 2	<i>GNE</i>	MUSC
Kwasica izowalerianowa	<i>IVD</i>	MET
Zespół Joubert, typ 2	<i>TMEM216</i>	NEUR
Pęcherzowe oddzielenie się naskórka, postać łącząca, odmiana Herlitza	<i>LAMC2</i>	SKIN
Rybia łuska blaszkowata, typ 1	<i>TGM1</i>	MET
Wrodzona ślepotę Lebera (związana z genem LCA5)	<i>LCA5</i>	OPTH
Zespół Leigha, typ francusko-kanadyjski	<i>LRPPRC</i>	NEUR, MUSC
Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą	<i>EIF2B5</i>	NEUR

* Test VERAgene wykrywa mutacje powodujące klasyczny fenotyp mukowiscydozy.

CHOROBA	GEN	KLASYFIKACJA
Hipoplazja komórek Leydiga [niewrażliwość na hormon luteinizujący]	LHCGR	SD
Dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 2E	SGCB	MUSC
Niedobór dehydrogenazy lipoamidowej [choroba syropu klonowego, typ 3]	DLD	MET
Niedobór lipazy lipoproteinowej	LPL	MET
Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacilo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych	HADHA	MET
Lizynuryczna nietolerancja białka	SLC7A7	MET
Choroba syropu klonowego, typ 1B	BCKDHB	MET
Kwasica metylomalonowa (związana z genem MMAA)	MMAA	MET
Acyduria metylomalonowa, typ Mut(0)	MUT	MET
Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typ cbIC	MMACHC	MET
Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typ cbID	MMADHC	MET
Mukopolisacharydoza, typ II [zespół Huntera], związana z chromosomem X	IDS	RESP, CARD
Mukopolisacharydoza, typ IIIC [choroba Sanfilippo]	HGSNAT	MET, NEUR, OPTH
Mnogi niedobór sulfatazy	SUMF1	MET
Miopatia miotubularna, związana z chromosomem X	MTM1	MUSC
Neurohepatopatia Navajo [zespół deplecji mitochondrialnego DNA związany z genem MPV17, postać wątrobowo-mózgowa]	MPV17	NEUR
Ceroidlipofuscynoza neuronalna (związana z genem CLN8)	CLN8	NEUR
Ceroidlipofuscynoza neuronalna (związana z genem MFSD8)	MFSD8	NEUR
Ceroidlipofuscynoza neuronalna (związana z genem TPP1)	TPP1	NEUR
Zespół Nijmegen	NBN	NEUR
Zespół Omenna (związany z genem RAG2)	RAG2	IMM
Niedobór aminotransferazy ornityny	OAT	OPTH
Niedobór translokazy ornitynowej [zespół HHH (hiperornitynemia-hiperamoniemia-homocytrulinuria)]	SLC25A15	MET
Zespół Pendreda	SLC26A4	HEAR, END
Zaburzenia biogenezy peroksysomów, spektrum zespołu Zellwegera (związane z genem PEX1)	PEX1	MET
Zaburzenia biogenezy peroksysomów, spektrum zespołu Zellwegera (związane z genem PEX2)	PEX2	MET
Fenylketonuria	PAH	MET
Hipoplazja mostowo-mózdkowa, typ 1A	VRK1	NEUR, MUSC
Hipoplazja mostowo-mózdkowa, typ 2D	SEPSECS	NEUR
Hipoplazja mostowo-mózdkowa, typ 2E	VPS53	NEUR
Pierwotna dyskineza rzęsek (związana z genem DNAH5)	DNAH5	RESP, INF
Pierwotna dyskineza rzęsek (związana z genem DNAI1)	DNAI1	RESP, INF
Pierwotna hiperoksaluria, typ 3	HOGA1	REN, MET
Pyknodysostoza	CTSK	MET
Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej (związany z genem PDHB)	PDHB	NEUR, MET
Dystrofia siatkówki (związana z genem RLBP1) [Dystrofia siatkówki Bothnia]	RLBP1	OPTH
Retinopatia barwnikowa 25 (związana z genem EYS)	EYS	OPTH
Retinopatia barwnikowa 59 (związana z genem DHDDS)	DHDDS	OPTH
Choroba Sanfilippo, typ D [Mukopolisacharydoza, typ IIID]	GNS	MET
Ciężki złożony niedobór odporności, typ atapaskański	DCLRE1C	IMM
Ciężki złożony niedobór odporności, związany z chromosomem X	IL2RG	IMM
Niedokrwiłość sierpowatokrwińkowa	HBB	HEM
Zespół Sjögrena-Larssona	ALDH3A2	MET
Steroidooporny zespół nerczycowy	NPHS2	REN
Zespół Stüve-Wiedemanna	LIFR	SKEL
Choroba Tay-Sachsa	HEXA	MET
Zespół Ushera, typ 1F	PCDH15	HEAR
Zespół Ushera, typ 3	CLRN1	HEAR, OPTH
Choroba Wolmana	LIPA	MET, HEP

CARD	UKŁAD KRAŻENIA	DIG	UKŁAD TRAWIENNY	END	UKŁAD ENDOKRYNNY	HEAR	SŁUCH	HEM	KREW
HEP	WĄTROBA	IMM	UKŁAD ODPORNOŚCIOWY	INF	NIEPŁODNOŚĆ	MET	METABOLIZM	MUSC	UKŁAD MIĘŚNIOWY
NEUR	UKŁAD NERWOWY	OPTH	NARZĄD WZROKU	REN	UKŁAD WYDALNICZY	RESP	UKŁAD ODDECHOWY	SD	ROZWÓJ CECH PŁCIOWYCH
SKEL	UKŁAD KOSTNY	SKIN	SKÓRA						

Jedną chorobę można przypisać do kilku kategorii. Powyższa klasyfikacja bazuje na najczęstszych objawach związanych z daną chorobą.

Wyniki badania i ewentualne dalsze kroki należy i zawsze rozważyć przy uwzględnieniu innych kryteriów klinicznych oraz szczególnie owo omówić z lekarzem. W przypadku otrzymania wyniku wskazującego na wysokie ryzyko, zaleca się skorzystanie z poradnictwa genetycznego.



synevo.pl

KT-PRE-VG-PAN-DR-ENG-V01

