



CHOROBY JEDNOGENOWE WYKRYWANE PRZEZ TEST VERAgene

CHOROBA	GEN	KLASYFIKACJA
Niedobór liazy 3-hydroksy-3-metyloglutaro-CoA	HMGCL	MET
Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA 1	MCCC1	MET
Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA 2	MCCC2	MET
Abetalipoproteinemia	MTTP	DIG, NEUR, OPTH, HEM
Deficyt oksydazy acylo-CoA 1	ACOX1	NEUR
Zespół Aicardiego-Goutièresa	SAMHD1	NEUR
Zespół Alporta związany z chromosomem X	COL4A5	REN, OPTH, HEAR
Zespół Alströma	ALMS1	OPTH, HEAR, REN, CARD
Zespół Andermanna	SLC12A6	MUSC, NEUR
Niedobór aromatazy	CYP19A1	SD
Zespół zaburzenia ze spektrum autyzmu-padaczka-artrogrypoza	SLC35A3	MET
Niedobór syntetazy kwasu asparaginianowego	ASNS	NEUR
Aspartyloglikozaminuria	AGA	MET, NEUR
Autosomalnie recesywna wielotorbielowość nerek	PKHD1	REN
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS1)	BBS1	OPTH, MET, END
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS12)	BBS12	OPTH
Talasemia beta	HBB	HEM
Niedobór biotynidazy	BTD	MET
Choroba Canavan	ASPA	NEUR
Zespół Carpentera	RAB23	SKEL
Pląsawica-akantocytoza	VPS13A	NEUR
Choroideremia związana z chromosomem X	CHM	OPTH
Citrulinemia	SLC25A13	MET
Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 3	TSFM	NEUR, MET, CARD
Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1A (związane z genem PMM2)	PMM2	MET
Wrodzona neutropenia (związana z genem HAX1)	HAX1	IMM
Zespół Criglera-Najjara, typ I	UGT1A1	MET
Mukowiscydoza*	CFTR	RESP, DIG
Niedobór czynnika XI	F11	HEM
Rodzinna dysautonomia	IKBKAP	NEUR
Niedokrwistość Fanconiego, typ C	FANCC	IMM
Niedokrwistość Fanconiego, typ G	FANCG	HEM
Choroba Gauchera	GBA	NEUR, HEP, CARD
Kwasica glutarowa, typ 2A	ETFA	MET
Encefalopatia glicynowa (związana z genem GLDC)	GLDC	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 1A	G6PC	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 1B	SLC37A4	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 3	AGL	MET
Choroba spichrzenia glikogenu, typ 7	PFKM	MET
Zespół GRACILE	BCS1L	MET
Wrodzona nietolerancja fruktozy	ALDOB	MET
Homocystynuria, typ cbIE	MTRR	MET
Zespół Hydrolethalus	HYLS1	NEUR, CARD
Miopatia ciałek wtrętowych, typ 2	GNE	MUSC
Kwasica izowalerianowa	IVD	MET
Zespół Joubert, typ 2	TMEM216	NEUR
Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca, odmiana Herlitzta	LAMC2	SKIN
Rybia łuska blaszkowata, typ 1	TGM1	MET
Wrodzona ślepota Lebera (związana z genem LCA5)	LCA5	OPTH
Zespół Leigha, typ francusko-kanadyjski	LRPPRC	NEUR, MUSC
Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą	EIF2B5	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-hydroksyacylo-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
Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem CLN8)	CLN8	NEUR
Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem MFSD8)	MFSD8	NEUR
Ceroidolipofuscynoza 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-hiperamonemia-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
Fenyloketonuria	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
Pyknodysostozja	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
Niedokrwiistość sierpowatokrwinkowa	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	NIEPEŁNOŚĆ	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 zawsze rozważać przy uwzględnieniu innych kryteriów klinicznych oraz szczegółowo omówić z lekarzem. W przypadku otrzymania wyniku wskazującego na wysokie ryzyko, zaleca się skorzystanie z poradnictwa genetycznego.



www.synevo.pl

KT-PRE-VG-PAN-DR-PL-V01

