

NIPT Veragene – lista bolilor monogenice testate

Testul analizează peste 2000 de mutații pentru depistarea riscului fetal pentru 100 de boli monogenice autozomal recesive și X-linkate. Afecțiunile sunt enumerate în ordine alfabetică.

Nr.	Afecțiune	Genă
1	Abetalipoproteinemie	<i>MTTP</i>
2	Acidemie glutarică tip 2A	<i>ETFA</i>
3	Acidemie izovalerică	<i>IVD</i>
4	Acidemie metilmalonică (MMAA)	<i>MMAA</i>
5	Acidurie metilmalonică cu homocistinurie, tip cbIC	<i>MMACHC</i>
6	Acidurie metilmalonică cu homocistinurie, tip cbID	<i>MMADHC</i>
7	Acidurie metilmalonică, tip mut(0)	<i>MUT</i>
8	Amauroză congenitală Leber (LCA5)	<i>LCA5</i>
9	Anemie Fanconi tip C	<i>FANCC</i>
10	Anemie Fanconi tip G	<i>FANCG</i>
11	Artrogripoză cu retard mintal și convulsii	<i>SLC35A3</i>
12	Aspartilglucozaminurie	<i>AGA</i>
13	Beta-talasemie	<i>HBB</i>
14	Boala Canavan	<i>ASPA</i>
15	Boala Gaucher	<i>GBA</i>
16	Boala Tay-Sachs	<i>HEXA</i>
17	Boala urinii cu miros de sirop de arțar, tip 1B	<i>BCKDHB</i>
18	Boala Wolman	<i>LIPA</i>
19	Boală polichistică renală autozomal recesivă	<i>PKHD1</i>
20	Coreoacantocitoză	<i>VPS13A</i>
21	Coroideremie X-linkată	<i>CHM</i>
22	Deficit combinat de fosforilare oxidativă tip 3	<i>TSFM</i>
23	Deficit de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liază	<i>HMGCL</i>
24	Deficit de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenază a acizilor grași cu lanț lung (LCHAD)	<i>HADHA</i>
25	Deficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilază tip 1	<i>MCCC1</i>
26	Deficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilază tip 2	<i>MCCC2</i>
27	Deficit de acil-CoA oxidază 1	<i>ACOX1</i>
28	Deficit de aromatază	<i>CYP19A1</i>
29	Deficit de asparagin-sintetază	<i>ASNS</i>
30	Deficit de biotinidază	<i>BTD</i>
31	Deficit de citrină	<i>SLC25A13</i>
32	Deficit de factor XI	<i>F11</i>

Nr.	Afecțiune	Genă
33	Deficit de lipoamid-dehidrogenază (boala urinii cu miros de sirop de arțar, tip 3)	<i>DLD</i>
34	Deficit de lipoproteinlipază	<i>LPL</i>
35	Deficit de ornitin-aminotransferază	<i>OAT</i>
36	Deficit de ornitin-translocază (sindrom HHH – hiperornitinemie, hiperamonie, homocitrulinurie)	<i>SLC25A15</i>
37	Deficit de piruvat-dehidrogenază (PDHB)	<i>PDHB</i>
38	Deficit multiplu de sulfatază	<i>SUMF1</i>
39	Disautonomie familială	<i>ELP1</i>
40	Diskinezie ciliară primară (DNAH5)	<i>DNAH5</i>
41	Diskinezie ciliară primară (DNAI1)	<i>DNAI1</i>
42	Distrofie musculară a centurilor tip 2E	<i>SGCB</i>
43	Distrofie retiniană Bothnia (RLBP1)	<i>RLBP1</i>
44	Encefalopatie glicinică (GLDC)	<i>GLDC</i>
45	Epidermoliză buloasă joncțională, tip Herlitz	<i>LAMC2</i>
46	Fenilcetonurie (deficit de fenilalanin-hidroxilază)	<i>PAH</i>
47	Fibroză chistică*	<i>CFTR</i>
48	Glicogenoză tip 1A	<i>G6PC</i>
49	Glicogenoză tip 1B	<i>SLC37A4</i>
50	Glicogenoză tip 3	<i>AGL</i>
51	Glicogenoză tip 7	<i>PFKM</i>
52	Hiperoxalurie primară tip 3	<i>HOGA1</i>
53	Hipoplasia celulelor Leydig (rezistență la LH)	<i>LHCGR</i>
54	Hipoplasie pontocerebeloasă tip 1A	<i>VRK1</i>
55	Hipoplasie pontocerebeloasă tip 2D	<i>SEPSECS</i>
56	Hipoplasie pontocerebeloasă tip 2E	<i>VPSS3</i>
57	Homocistinurie, tip cblE	<i>MTRR</i>
58	Ihtioză lamelară tip 1	<i>TGM1</i>
59	Imunodeficiență combinată severă X-linkată	<i>IL2RG</i>
60	Imunodeficiență combinată severă, tip Athabaskan	<i>DCLRE1C</i>
61	Intoleranță ereditară la fructoză	<i>ALDOB</i>
62	Intoleranță la proteine cu lizinurie	<i>SLC7A7</i>
63	Leucoencefalopatie cu substanță albă evanescentă	<i>EIF2B5</i>
64	Lipofuscinoză ceroidă neuronală (CLN8)	<i>CLN8</i>
65	Lipofuscinoză ceroidă neuronală (MFSD8)	<i>MFSD8</i>
66	Lipofuscinoză ceroidă neuronală (TPP1)	<i>TPP1</i>
67	Miopatie cu corpi de incluziune tip 2	<i>GNE</i>
68	Miopatie miotubulară X-linkată	<i>MTM1</i>
69	Mucopolizaharidoză tip II (sindrom Hunter), X-linkată	<i>IDS</i>
70	Mucopolizaharidoză tip IIIC (sindrom Sanfilippo C)	<i>HGSNAT</i>
71	Mucopolizaharidoză tip IIID (sindrom Sanfilippo D)	<i>GNS</i>

Nr.	Afecțiune	Genă
72	Neurohepatopatie Navajo (sindrom de depleție a ADN-ului mitocondrial, forma hepatocerebrală)	<i>MPV17</i>
73	Neutropenie congenitală (HAX1)	<i>HAX1</i>
74	Picnodisostoză	<i>CTSK</i>
75	Retinită pigmentară 25 (EYS)	<i>EYS</i>
76	Retinită pigmentară 59 (DHDDS)	<i>DHDDS</i>
77	Siclemie (anemie falciformă)	<i>HBB</i>
78	Sindrom Aicardi-Goutières	<i>SAMHD1</i>
79	Sindrom Alport X-linkat	<i>COL4A5</i>
80	Sindrom Alström	<i>ALMS1</i>
81	Sindrom Andermann	<i>SLC12A6</i>
82	Sindrom Bardet-Biedl (BBS1)	<i>BBS1</i>
83	Sindrom Bardet-Biedl (BBS12)	<i>BBS12</i>
84	Sindrom Carpenter	<i>RAB23</i>
85	Sindrom Crigler-Najjar tip I	<i>UGT1A1</i>
86	Sindrom GRACILE	<i>BCS1L</i>
87	Sindrom hidroletal	<i>HYLS1</i>
88	Sindrom Joubert tip 2	<i>TMEM216</i>
89	Sindrom Leigh, tip franco-canadian	<i>LRPPRC</i>
90	Sindrom nefrotic corticorezistent	<i>NPHS2</i>
91	Sindrom Nijmegen	<i>NBN</i>
92	Sindrom Omenn (RAG2)	<i>RAG2</i>
93	Sindrom Pendred	<i>SLC26A4</i>
94	Sindrom Sjögren-Larsson	<i>ALDH3A2</i>
95	Sindrom Stüve-Wiedemann	<i>LIFR</i>
96	Sindrom Usher tip 1F	<i>PCDH15</i>
97	Sindrom Usher tip 3	<i>CLRN1</i>
98	Tulburare congenitală de glicozilare tip 1A (PMM2)	<i>PMM2</i>
99	Tulburări de biogeneză peroxizomală – spectrul Zellweger (PEX1)	<i>PEX1</i>
100	Tulburări de biogeneză peroxizomală – spectrul Zellweger (PEX2)	<i>PEX2</i>

* Testul detectează mutațiile care determină fenotipul clasic de fibroză chistică.

Absența variantelor patogene în genele testate reduce, dar nu exclude, riscul unei afecțiuni genetice. Un rezultat „risc înalt” se confirmă prin diagnostic prenatal invaziv și necesită consiliere genetică.