

GeneScreen® Plus: lista badanych genów (124)

NAZWA GENU	NAZWA GENU
ABCA3	Dysfunkcja metabolizmu surfaktantu płucnego typu 3
ABCC8	Wrodzona hiperinsulinemia typu 1; trwała cukrzyca noworodkowa (PNDM)
ABCD1	Adrenoleukodystrofia
ACADM	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o średniej długości łańcucha (MCAD)
ACADVL	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o bardzo długim łańcuchu (VLCAD)
ACAT1	Niedobór 3-ketotiolazy (kwasica alfa-metylooctowa)
AFF2	Upośledzenie rozwoju intelektualnego, sprzężone z chromosomem X
AGA	Aspartylglukozaminuria
AGXT	Pierwotna hiperoksaluria typu 1
AHI1	Zespół Jouberta typu 3
AIRE	Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej typu 1 (APS-1)
ALDOB	Dziedziczna nietolerancja fruktozy
ALPL	Hipofosfatazja (postać niemowlęca/dziecięca)
ANO10	Mózdkowo-rdzeniowa ataksja autosomalna recesywna typu 10
AR	Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny
ARSA	Leukodystrofia metachromatyczna
ARX	Wrodzona padaczkowa encefalopatia niemowlęca typu 1
ASL	Argininobursztynianemia (argininosukcynazemia)
ASPA	Choroba Canavan
ATP7B	Choroba Wilsona
BBS1	Zespół Bardeta-Biedla typu 1
BBS2	Zespół Bardeta-Biedla typu 2
BCKDHB	Choroba syropu klonowego typu 1B
BTD	Niedobór biotynidazy
CAPN3	Dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1 (LGMD R1)
CBS	Homocystynuria zależna od syntazy beta-cystationinowej
CC2D2A	Zespół Jouberta typu 9; zespół Meckela typu 6; zespół COACH
CCDC88C	Wrodzone wodogłowie typu 1
CEP290	Zespół Meckela typu 4; zespół Jouberta typu 5; wrodzona amauroza Lebera typu 10
CFTR	Mukowiscydoza
CHRNE	Wrodzona miastenia typu 4B/4C
CLCN1	Miotonia wrodzona
CNGB3	Achromatopsja typu 3
COL4A3	Zespół Alporta (autosomalny recesywny)
COL4A4	Zespół Alporta (autosomalny recesywny)
COL7A1	Dystroficzna postać epidermolysis bullosa
CPT2	Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu II
CRB1	Retinitis pigmentosa typu 12; wrodzona amauroza Lebera typu 8
CYP11A1	46,XY zaburzenia różnicowania płci z niewydolnością nadnerczy
CYP21A2	Wrodzony przerost nadnerczy (niedobór 21-hydroksylazy)
CYP27A1	Ksanthomatoza mózdkowo-ścięgnowa
CYP27B1	Krzywica zależna od witaminy D typu 1
DCLRE1C	Zespół Omenn; SCID typu Athabaskan
DHCR7	Zespół Smitha-Lemliego-Opitza
DHDDS	Retinitis pigmentosa typu 59
DMD	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a/Beckera
DYNC2H1	Krótkoszczelinowa dysplazja żeber typu 3
ERCC2	Trichotiodystrofia typu 1
EVC2	Zespół Ellisa-van Crevelda
F8	Hemofilia A
F9	Hemofilia B

FAH	Tyrozynemia typu 1
FANCC	Niedokrwistość Fanconiego, typ C
FKRP	Dystroglikanopatia typu 5A–C
FKTN	Dystroglikanopatia typu 4A–C
FMO3	Trimetyloaminuria
FMR1	Zespół łamliwego chromosomu X
G6PC	Choroba spichrzeniowa glikogenu typu 1A
G6PD	Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej
GAA	Choroba Pompego (GSD II)
GALNS	Mukopolisacharydoza typu IVA (zespół Morquio A)
GALT	Galaktozemia klasyczna
GBA	Choroba Gauchera
GBE1	Choroba spichrzeniowa glikogenu typu 4
GJB2	Głuchota AR typu 1A; głuchota dwugenowa
GJB6	Głuchota AR typu 1B; głuchota dwugenowa
GLA	Choroba Fabry’ego
GNPTAB	Mukolipidoza typu II/III
GNRHR	Hipogonadyzm hipogonadotropowy typu 7
GRIP1	Zespół Frasera typu 3
HBA1	Alfa-talasemia
HBA2	Alfa-talasemia
HBB	Beta-talasemia; anemia sierpowata
HEXA	Choroba Tay-Sachs’a
HGSNAT	Mukopolisacharydoza typu IIIC (Sanfilippo C)
IDUA	Mukopolisacharydoza typu I (Hurler/Scheie)
L1CAM	Zespół L1
LRP2	Zespół Donnai–Barrow
MCCC2	Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA typu 2
MCOLN1	Mukolipidoza typu IV
MCPH1	Małogłowie pierwotne typu 1
MEFV	Rodzinna gorączka śródziemnomorska
MID1	Zespół Opitz G/BBB
MLC1	Megalencefaliczna leukodystrofia z torbielami podkorowymi
MMACHC	Kwasica metylomalonowa i homocystynuria typu cblC
MMUT	Kwasica metylomalonowa typu mut(0)
MVK	Kwasica mawalonowa
MYO7A	Zespół Ushera typu 1B
NAGA	Choroba Schindlera typu I
NPHS1	Zespół nercycowy typu 1
NR0B1	Wrodzona hipoplazja nadnerczy (DAX1)
OCA2	Albinizm oczno-skinny typu 2
OTC	Niedobór OTC (ornitynowej karbamoylotransferazy)
OTOF	Głuchota AR typu 9
PAH	Fenyloketonuria
PCDH15	Zespół Ushera typu 1D/F; głuchota AR DFNB23
PKHD1	Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek (ARPKD)
PLP1	Choroba Pelizaeusa–Merzbachera
PMM2	Wrodzona wada glikozylacji typu Ia
POLG	ChOROBY mitochondrialne związane z POLG
PRF1	Rodzinna hemofagocytna limfohistiocytoza typu 2
RARS2	Pontocerebelarna hipoplazja typu 6
RNASEH2B	Zespół Aicardi-Goutièresa typu 2
RPGR	Retinitis pigmentosa typu 3 (sprzężona z X)
RS1	Retinoschiza sprzężona z X
SAG	Choroba Oguchiego typu 1
SCO2	Niedobór mitochondrialnego kompleksu IV typu 2
SERPINA1	Niedobór alfa-1-antytrypsyny

SLC19A3	Encefalopatia biotyno-/tiaminowrażliwa
SLC26A2	Achondrogeneza typu 1B / dysplazja diastroficzna
SLC26A4	Zespół Pendreda; głuchota AR typu 4
SLC37A4	Choroba spichrzeniowa glikogenu typu 1B
SLC6A8	Zespół niedoboru kreatyny mózgowej typu 1
SMN1	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)
SMPD1	Choroba Niemann-Picka typu A/B
SPG7	Paraplegia spastyczna typu 7
TF	Atransferynemia
TMEM216	Zespół Jouberta typu 2
TMPRSS3	Głuchota AR typu DFNB8/10
TNXB	Zespół Ehlersa–Danlosa typu classic-like
TSHR	Wrodzona niedoczynność tarczycy (postać niewoleista)
TYR	Albinizm oczno-skróny typu 1A/B
USH2A	Zespół Ushera typu 2A
XPC	Skóra pergaminowata barwnikowa (xeroderma pigmentosum), grupa C