



## BOLI MONOGENICE TESTATE DE VERAgene

| BOALĂ                                                     | GENĂ            | CLASIFICARE           | SEVERITATE   |
|-----------------------------------------------------------|-----------------|-----------------------|--------------|
| Deficiența de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzimei A liaza | <i>HMGL</i>     | MET                   | Sever        |
| Deficiența de 3-metilcrotonil-CoA carboxilază 1           | <i>MCCC1</i>    | MET                   | Sever        |
| Deficiența de 3-metilcrotonil-CoA carboxilază 2           | <i>MCCC2</i>    | MET                   | Sever        |
| Abetalipoproteinemie                                      | <i>MTP</i>      | DIG, NEUR, OPTH, HEM  | Sever        |
| Deficit de oxidază Acyl-CoA I                             | <i>ACOX1</i>    | NEUR                  | Foarte sever |
| Sindromul Aicardi-Goutières                               | <i>SAMHD1</i>   | NEUR                  | Sever        |
| Sindromul Alport X-linkat                                 | <i>COL4A5</i>   | REN, OPTH, HEAR       | Sever        |
| Sindromul Alstrom                                         | <i>ALMS1</i>    | OPTH, HEAR, REN, CARD | Sever        |
| Sindromul Andermann                                       | <i>SLC12A6</i>  | MUSC, NEUR            | Sever        |
| Deficit de aromatază                                      | <i>CYP19A1</i>  | SD                    | Moderat      |
| Artrogripoza, Retard mental, Convulsii                    | <i>SLC35A3</i>  | MET                   | Sever        |
| Deficiența de asparagin sintetază                         | <i>ASNS</i>     | NEUR                  | Foarte sever |
| Aspartilglicozaminurie                                    | <i>AGA</i>      | MET, NEUR             | Sever        |
| Boală polichistică renală autozomală recesivă             | <i>PKHD1</i>    | REN                   | Sever        |
| Sindromul Bardet Biedl (corespunzător BBS1)               | <i>BBS1</i>     | OPTH, MET, END        | Sever        |
| Sindromul Bardet-Biedl (corespunzător BBS12)              | <i>BBS12</i>    | OPTH                  | Sever        |
| Beta talasemie                                            | <i>HBB</i>      | HEM                   | Foarte sever |
| Deficit de biotinidază                                    | <i>BT</i>       | MET                   | Sever        |
| Boala Canavan                                             | <i>ASPA</i>     | NEUR                  | Sever        |
| Sindromul Carpenter                                       | <i>RAB23</i>    | SKEL                  | Sever        |
| Coreacantocitoză                                          | <i>VPS13A</i>   | NEUR                  | Moderat      |
| Coroideremie, X-linkată                                   | <i>CHM</i>      | OPTH                  | Sever        |
| Deficit de citrină                                        | <i>SLC25A13</i> | MET                   | Moderat      |
| Deficit de fosforilare combinată oxidativă 3              | <i>TSM</i>      | NEUR, MET, CARD       | Foarte sever |
| Boală congenitală de glicozilare tip 1A (legată de PMM2)  | <i>PMM2</i>     | MET                   | Sever        |
| Neutropenie congenitală (legată de HAX1)                  | <i>HAX1</i>     | IMM                   | Sever        |
| Sindromul Crigler Najjar, tip I                           | <i>UGT1A1</i>   | MET                   | Foarte sever |
| Fibroză chistică *                                        | <i>CFTR</i>     | RESP, DIG             | Foarte sever |
| Deficit de factor XI                                      | <i>FXI</i>      | HEM                   | Sever        |
| Dizautonomie familială                                    | <i>IKBKAP</i>   | NEUR                  | Moderat      |
| Anemie Fanconi, tip C                                     | <i>FANCC</i>    | IMM                   | Sever        |
| Anemie Fanconi, tip G                                     | <i>FANCG</i>    | HEM                   | Sever        |
| Boala Gaucher                                             | <i>GBA</i>      | NEUR, HEP, CARD       | Sever        |
| Acidemie glutarică tip 2A                                 | <i>ETFA</i>     | MET                   | Moderat      |
| Encefalopatie glicinică (leagată deGLDC)                  | <i>GLDC</i>     | MET                   | Foarte sever |
| Boala de stocare a glicogenului tip 1A                    | <i>G6PC</i>     | MET                   | Moderat      |
| Boala de stocare a glicogenului tip 1B                    | <i>SLC37A4</i>  | MET                   | Moderat      |
| Boala de stocare a glicogenului tip 3                     | <i>AGL</i>      | MET                   | Sever        |
| Boala de stocare a glicogenului tip 7                     | <i>PFKM</i>     | MET                   | Sever        |
| Sindromul GRACILE                                         | <i>BCSL</i>     | MET                   | Foarte sever |
| Intoleranță ereditară la fructoză                         | <i>ALDOB</i>    | MET                   | Moderat      |
| Homocistinurie, tip cblE                                  | <i>MTRR</i>     | MET                   | Sever        |
| Sindromul Hydrolethalus                                   | <i>HYLS1</i>    | NEUR, CARD            | Foarte sever |
| Miopatie cu corpi de incluziune, tip 2                    | <i>GNE</i>      | MUSC                  | Moderat      |
| Acidemie isovalerică                                      | <i>IVD</i>      | MET                   | Sever        |
| Sindromul Joubert, tip 2                                  | <i>TMEM216</i>  | NEUR                  | Sever        |
| Epidermoliză bulosă joncțională, tip Herlitz              | <i>LAMC2</i>    | SKIN                  | Sever        |
| Ihtioză lamelară, tip 1                                   | <i>TGM1</i>     | MET                   | Moderat      |
| Amauroză congenitală Leber (legată de LCA5)               | <i>LCA5</i>     | OPTH                  | Sever        |
| Sindromul Leigh, tip franco-canadian                      | <i>LRPPRC</i>   | NEUR, MUSC            | Sever        |
| Leucoencefalopatie cu materie albă dispărută              | <i>EIF2B5</i>   | NEUR                  | Sever        |

\*VERAgene testează mutații care determină fenotipul classic de fibroză chistică.

| BOALĂ                                                                                                  |  | GENĂ     | CLASIFICARE     | SEVERITATE   |  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------|-----------------|--------------|--|
| Hipoplazie a celulelor Leydig [rezistență la hormon luteinizant]                                       |  | LHCGR    | SD              | Moderat      |  |
| Distrofie musculară forma centurilor, tip 2E                                                           |  | SGCB     | MUSC            | Sever        |  |
| Deficit de lipamidă dehidrogenază [boala urinei cu miros de sirop de arțar, tip 3]                     |  | DLD      | MET             | Sever        |  |
| Deficit de lipoprotein lipază                                                                          |  | LPL      | MET             | Moderat      |  |
| Deficiență de dehidrogenază 3-hidroxiacil-CoA cu lanț lung                                             |  | HADHA    | MET             | Sever        |  |
| Intoleranță la proteină lisinurică                                                                     |  | SLC7A7   | MET             | Sever        |  |
| Boala urinei cu miros de sirop de arțar, tip 1B                                                        |  | BCKDHB   | MET             | Sever        |  |
| Acidemie metilmalonică (legată de MMAA)                                                                |  | MMAA     | MET             | Foarte Sever |  |
| Acidurie metilmalonică, tip Mut(O)                                                                     |  | MUT      | MET             | Sever        |  |
| Acidurie metilmalonică și homocistinurie, tip cbIC                                                     |  | MMACHC   | MET             | Sever        |  |
| Acidurie metilmalonică și homocistinurie, tip cbID                                                     |  | MMADHC   | MET             | Sever        |  |
| Mucopolizaharidoză, tip II [Sindromul Hunter], X-linkată                                               |  | IDS      | RESP, CARD      | Foarte Sever |  |
| Mucopolizaharidoză, tip IIIC [Sanfilippo C]                                                            |  | HGSNAT   | MET, NEUR, OPTH | Sever        |  |
| Deficiența de sulfataze multiple                                                                       |  | SUMF1    | MET             | Foarte Sever |  |
| Miopatie miotubulară, X-linkată                                                                        |  | MTM1     | MUSC            | Sever        |  |
| Neurohepatopatie Navajo [sindrom de depleție a ADN mitocondrial hepatocerebral legat de MPV17]         |  | MPV17    | NEUR            | Sever        |  |
| Lipofuscinoză ceroidă neuronală (legată de CLN8)                                                       |  | CLN8     | NEUR            | Foarte Sever |  |
| Lipofuscinoză ceroidă neuronală (legată de MFSD8)                                                      |  | MFSD8    | NEUR            | Foarte Sever |  |
| Lipofuscinoză ceroidă neuronală (legată de TPP1)                                                       |  | TPP1     | NEUR            | Foarte Sever |  |
| Sindromul de rupere Nijmegen                                                                           |  | NBN      | NEUR            | Sever        |  |
| Sindromul Omenn (legat de RAG2)                                                                        |  | RAG2     | IMM             | Foarte Sever |  |
| Deficiență de ornitin-aminotransferază                                                                 |  | OAT      | OPTH            | Moderat      |  |
| Deficiență de ornitin-translocază [Sindromul de hiperornitinemie-hiperamonomie-homocitrulinurie (HHH)] |  | SLC25A15 | MET             | Sever        |  |
| Sindromul Pendred                                                                                      |  | SLC26A4  | HEAR, END       | Moderat      |  |
| Boli de peroxizomo-biogeneză Spectrul de sindroame Zellweger (legate de PEX1)                          |  | PEX1     | MET             | Sever        |  |
| Boli de peroxizomo-biogeneză Spectrul de sindroame Zellweger (legate de PEX2)                          |  | PEX2     | MET             | Sever        |  |
| Fenilcetonurie                                                                                         |  | PAH      | MET             | Foarte Sever |  |
| Hipoplazie ponto-cerebeloasă, tip 1A                                                                   |  | VRK1     | NEUR, MUSC      | Foarte Sever |  |
| Hipoplazie ponto-cerebeloasă, tip 2D                                                                   |  | SEPSECS  | NEUR            | Foarte Sever |  |
| Hipoplazie ponto-cerebeloasă, tip 2E                                                                   |  | VPS53    | NEUR            | Foarte Sever |  |
| Dischinezie ciliară primară (legată de ADNH5)                                                          |  | DNAH5    | RESP, INF       | Moderat      |  |
| Dischinezie ciliară primară (legată de ADNI1)                                                          |  | DNAI1    | RESP, INF       | Moderat      |  |
| Hiperoxalurie primară, tip 3                                                                           |  | HOGA1    | REN, MET        | Moderat      |  |
| Picnodisostoză                                                                                         |  | CTSK     | MET             | Sever        |  |
| Deficiență de piruvat dehidrogenază (legată de PDHB)                                                   |  | PDHB     | NEUR, MET       | Sever        |  |
| Distrofie retiniană (legată de RLBP1) [distrofie retiniană Bothnia]                                    |  | RLBP1    | OPTH            | Sever        |  |
| Retinită pigmentară 25 (legată de EYS)                                                                 |  | EYS      | OPTH            | Sever        |  |
| Retinită pigmentară 59 (legată de DHDDS)                                                               |  | DHDDS    | OPTH            | Sever        |  |
| Sindromul Sanfilippo, tip D [Mucopolizaharidoză IIID]                                                  |  | GNS      | MET             | Sever        |  |
| Imunodeficiență combinată gravă, tipul Athabaskan                                                      |  | DCLRE1C  | IMM             | Foarte Sever |  |
| Imunodeficiență combinată gravă, X-linkată                                                             |  | IL2RG    | IMM             | Foarte Sever |  |
| Anemie falciformă                                                                                      |  | HBB      | HEM             | Foarte Sever |  |
| Sindromul Sjögren-Larsson                                                                              |  | ALDH3A2  | MET             | Sever        |  |
| Sindromul nefrotic rezistent la steroizi                                                               |  | NPHS2    | REN             | Sever        |  |
| Sindromul Stuve-Wiedemann                                                                              |  | LIFR     | SKEL            | Sever        |  |
| Boala Tay-Sachs                                                                                        |  | HEXA     | MET             | Foarte Sever |  |
| Sindromul Usher, tip 1F                                                                                |  | PCDH15   | HEAR            | Moderat      |  |
| Sindromul Usher, tip 3                                                                                 |  | CLRN1    | HEAR, OPTH      | Moderat      |  |
| Boala Wolman                                                                                           |  | LIPA     | MET, HEP        | Sever        |  |

| CARD | CARDIAC    | DIG  | DIGESTIV     | END | ENDOCRIN      | HEAR | AUDITIV    | HEM  | HEMATOLOGIC        |
|------|------------|------|--------------|-----|---------------|------|------------|------|--------------------|
| HEP  | HEPATIC    | IMM  | IMUNOLOGIC   | INF | INFERTILITATE | MET  | METABOLIC  | MUSC | MUSCULAR           |
| NEUR | NEUROLOGIC | OPTH | OFTALMOLOGIC | REN | RENAL         | RESP | RESPIRATOR | SD   | DEZVOLTARE SEXUALĂ |
| SKEL | SCHELETAL  | SKIN | PIELE        |     |               |      |            |      |                    |

O afecțiune poate fi clasificată în tipuri diferite. Clasificarea aceasta se bazează pe cele mai comune simptome asociate fiecărei afecțiuni. Gradul de severitate poate varia și depinde de mutații, semne și simptome specifice.

Rezultatele și conduita medicală trebuie întotdeauna interpretate în context clinic, în funcție de alte date clinice. Se recomandă consilierea genetică în cazul unui rezultat cu risc crescut.