

AFEȚIUNI GENETICE

ENDOCRINE

Boală Genă	AR	AD	XL
Hiperplazie adrenală congenitală <i>CYP11B1</i>	●	●	
<i>CYP17A1, HSD3B2, POR, STAR</i>	●		
Hipotiroidism congenital <i>PAX8, THRA</i>		●	
<i>SLC5A5, TG, TPO, TSHB</i>	●		
<i>TSHR</i>	●	●	
Sindrom Pendred <i>SLC26A4</i>	●		

HEMOGLOBINĂ

Boală Genă	AR	AD	XL
Beta Talasemie <i>HBB</i>	●		
HbS beta talasemie (Beta talasemia cu celule falciforme) <i>HBB</i>	●		
Boala hemoglobinei SC (Siclemie, HbSC) <i>HBB</i>	●		
Boala hemoglobinei SS (Siclemie, HbSS, Anemia falciformă) <i>HBB</i>	●		

METABOLIC

Boală Genă	AR	AD	XL
Acidurie 2-metil-3-hidroxi butiric <i>HSD17B10</i>			●
Deficit de 2,4 dienoil-CoA reductaza (NADKD) <i>NADK2</i>	●		
Acidurie 3-metilglutaonic, tip 1 <i>AUH</i>	●		
Deficit de β -cetotilază <i>ACAT1</i>	●		
Argininemie <i>ARG1</i>	●		
Hiperfenilalaninemie benignă <i>PAH</i>	●		
Deficit de Biotinidază <i>BTD</i>	●		
Deficit de carnitin-palmitoil transferază tip I <i>CPT1A</i>	●		
Deficit de absorbție a carnitinei/deficit de transport al carnitinei <i>SLC22A5</i>	●		
Xantomatoză cerebrotendinoasă <i>CYP27A1, LHX3</i>	●		
Citrulinemie tip II <i>SLC25A13</i>	●		
Fenilcetonurie clasică <i>PAH</i>	●		
Deficit congenital de glicozilare 1b <i>MPI</i>	●		
Sindrom Crigler-Najjar <i>UGT1A1</i>	●		
Boală Fabry <i>GLA</i>			●
Deficit de galactokinază <i>GALK1</i>	●		
Acidemie glutarică (Aciduria glutarică) tip II <i>GCDH</i>	●		

HIPOACUZIE

Boală Genă	AR	AD	XL
Surditate non-sindromică			
<i>CDH23, MYO15A, OTOF, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP</i>	●		
<i>GJB2, GJB6,TECTA</i>	●	●	
Surditate sindromică			
Sindrom Jervell și Lange-Nielsen <i>KCNE1, KCNQ1</i>	●		
Sindrom Pendred <i>SLC26A4</i>	●		
Sindrom Shah-Waardenburg <i>SOX10</i>		●	
Sindrom Usher tip 1C <i>USH1C</i>	●		
Sindrom Usher 1G <i>USH1G</i>	●		
Sindrom Usher tip 2A <i>USH2A</i>	●		
Sindrom Usher IID <i>DFNB31</i>	●		
Sindrom Waardenburg <i>PAX3</i>	●	●	

Boală Genă	AR	AD	XL
2-metilbutilglicinurie <i>ACADSB</i>	●		
Deficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilaza <i>MCCC1, MCCC2</i>	●		
Deficit de 3-fosfoglicerat dehidrogenaza <i>PHGDH</i>	●		
Abetalipoproteinemie <i>MTTP</i>	●		
Acidurie argininosuccinică <i>ASL</i>	●		
Defecte în biosinteza cofactorului bipterinei <i>GCHI</i>	●	●	
Deficit de carnitin-acilcarnitin translocază <i>SLC25A20</i>	●		
Deficit carnitine-palmitoiltransferaza tip II <i>CPT2</i>	●		
Deficit de creatină cerebrală <i>GAMT, GATM</i>	●		
Citrulinemie tip I <i>ASS1</i>	●		
Galactozemie clasică <i>GALT</i>	●		
Deficit combinat de hormoni hipofizari <i>PROPI</i>	●		
Deficit de corticosteron metiloxidază <i>CYP11B2</i>	●		
Cistinoză <i>CTNS</i>	●		
Deficit de galactoeimerază <i>GALE</i>	●		
Deficit de glucozo-6-fosfat dehidrogenaza <i>G6PD</i>			●
Acidemie glutarică tip II <i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>	●		

Boală de depozitare a glicogenului de tip 0 <i>GYS2</i>	●		
Boală de depozitare a glicogenului tip Ib <i>SLC37A4</i>	●		
Boală de depozitare a glicogenului tip IIIa <i>AGL</i>	●		
Intoleranță ereditară la fructoză <i>ALDOB</i>	●		
Deficit de holocarboxilaz-sintetaza <i>HLCS</i>	●		
Hipofosfatazie <i>LDLR</i>	●	●	
Hipofosfatazia <i>ALPL</i>	●	●	
Acidemie isovalerică <i>IVD</i>	●		
Deficit de lipoprotein lipaza <i>LPL</i>	●		
Intoleranța proteică lizinică <i>SLC7A7</i>	●		
Acidemie malonică <i>MLYCD</i>	●		
Boala urinii cu miros de sirop de arțar tip III <i>DLD</i>	●		
Deficit de lanțuri medii/scurte de L-3-hidroxiacil-CoA dehidrogenază <i>HADH</i>	●		
Acidemie metilmalonică cu homocistinurie <i>ABCD4, LMBRD1, MMACHC, MMADHC, HCFC1</i>	●		●
Acidemie metilmalonică (metilmalonil-CoA mutază) <i>MUT</i>	●		
Deficit de metilmalonil-CoA epimerază <i>MCEE</i>	●		
Deficit de metilmalonil-CoA epimerază <i>IDS</i>			●
Diabet insipid nefrogenic tip II <i>AQP2</i>	●	●	
Boala Niemann-Pick tip C1 <i>NPC1</i>	●		
Deficit de orinitin translocază, Sindrom triplu H <i>SLC25A15</i>	●		
Hiperoxalurie primară, tip II <i>GRHPR</i>	●		
Acidemie propionică <i>PCCA, PCCB</i>	●		
Insuficiență hepatică tranzitorie infantilă <i>TRMU</i>	●		
Deficit de tirozin hidroxilază <i>TH</i>	●		
Tirozinemie, tip II <i>TAT</i>	●		
Deficit de acil-CoA dehidrogenază cu lanț foarte lung <i>ACADVL</i>	●		
Adrenoleucodistrofie X-linkată <i>ABCD1</i>			●

Boală de depozitare a glicogenului tip Ia <i>G6PC</i>	●		
Boală de depozitare a glicogenului tip II (Pompe) <i>GAA</i>	●		
Boală de depozitare a glicogenului tip VI <i>PYGL</i>	●		
Deficit de HMG-CoA-liază <i>HMGCL</i>	●		
Homocisteinurie <i>CBS</i>	●		
Hipermetionemie <i>AHCY, GNMT, MATIA</i>	●	●	
Izobutirilglicinuria <i>ACAD8</i>	●		
Boala Krabbe <i>GALC</i>	●		
Deficit de L-3 hidroxiacil-CoA dehidrogenaza cu lanț scurt <i>HADHA</i>	●		
Deficit de lipază al acidului lizozomal <i>LIPA</i>	●		
Boala urinii cu miros de sirop de arțar <i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i>	●		
Deficit acil-CoA dehidrogenază cu lanțuri medii <i>ACADM</i>	●		
Leucodistrofie metacromatică <i>ARSA</i>	●		
Acidemia metilmalonică (afecțiuni de cobalamină) (tulburări ale cobalaminii) <i>MMAA, MMAB</i>	●		
Acidurie metilmalonică și homocisteinurie <i>MTR, MTRR</i>	●		
Mucopolizaharidoză tip I <i>IDUA</i>	●		
Deficit de N-acetilglutamat sintază <i>NAGS</i>	●		
Boala Niemann-Pick tip A/B <i>SMPD1</i>	●		
Deficit de ornitin transcarbamilază <i>OTC</i>			●
Hiperoxalurie primară tip I <i>AGXT</i>	●		
Hiperoxalurie primară tip III <i>HOGA1</i>	●	●	
Deficit de Acil-CoA dehidrogenază cu lanț scurt <i>ACADS</i>	●		
Deficit de proteine trifuncționale <i>HADHA, HADHB</i>	●		
Tirozinemie, tip I <i>FAH</i>	●		
Tirozinemie, tip III <i>HPD</i>	●	●	
Boala Wilson <i>ATP7B</i>	●		

Altele - genetice, imunodeficiențe, pulmonare, musculoscheletale

Boală Genă	AR	AD	XL	Boală Genă	AR	AD	XL
Fibroză chistică <i>CFTR</i>	●			Imunodeficiențe severe combinate <i>ADA, IL7R, JAK3, IL2RG</i>	●		●
Atrufie spinală musculară (deleție homozigotă exon 7 & 8 gena SMN1) <i>SMN1, SMN2</i>	●			Deficiențe legate de limfocite T <i>PIK3CD</i>		●	

● AR: AUTOZOMAL RECESIV

● AD: AUTOZOMAL DOMINANT

● XL: X-LINKAT