

Afecțiuni

- Hiperplazie suprarenală lipoidă
- Deficit de lipoprotein-lipază
- Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip II
- Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip Ia
- Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip Ib
- Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip III
- Boala McArdle / Glicogenoză tip V
- Leucodistrofie metacromatică
- Acidurie metilmalonică și homocistinurie tip cblC
- Acidurie metilmalonică și homocistinurie tip cblD
- Acidurie metilmalonică tip MUT (0)
- Acidurie metilmalonică tip cblB - vitamina B12 responsabilă
- Acidurie metilmalonică tip cblA - vitamina B12 responsabilă
- Deficit de metilmalonil-CoA epimerază
- Aciduria mevalonică
- Mucopolidoza tip III alfa/beta și tip II
- Mucopolidoza tip IV
- Mucopolizaharidoza IH / Sindrom Hurler
- Mucopolizaharidoza II / Sindrom Hunter X-linkat
- Distrofie musculară forma centurilor tip 2D
- Distrofie musculară forma centurilor tip 2E
- Distrofie musculară-distroglicanopatie (congenitală, anomalii la nivelul ochilor și sistemului nervos)
- Miopatie secundară deficitului de mioadenilat deaminază
- Miopatie miotubulară X-linkată
- Sindrom nefrotic tip 1 (tip Finnish)
- Neutropenie congenitală severă tip 3 autozomal recesivă
- Boala Niemann-Pick tip A
- Boala Niemann-Pick tip B
- Boala Niemann-Pick tip C2
- Boala Niemann-Pick tip C1
- Deficit OTC / Sindrom cu hiperornitinemie-hiperamoniemie-homocitrulinemie
- Sindrom Pendred
- Deficit de acil-CoA oxidază peroxizomală
- Fenilcetonurie
- Acidemie propionică
- Acidemie propionică
- Trombofilie (mutațiile genei protrombinei)/Deficit de factor II
- Picnodizostoza
- Deficit de piruvat dehidrogenază (E1-alfa), X-linkată
- Deficit de piruvat dehidrogenază (E1-beta)
- Retinoschiză X-linkată
- Condrodisplazia punctată rizomelică tip 1
- Boala Salla
- Sindrom Segawa (deficit de tirozin hidroxilază) autozomal recesiv
- Imunodeficiență severă combinată X-linkată
- Sindrom Sjogren-Larsson
- Sindrom Smith-Lemli-Opitz
- Ataxie spastică tip Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Atrofie musculară spinală (câteva tipuri)

- Boala Tay-Sachs
- Alfa-talasemie
- Alfa-talasemie
- Beta-Talasemie / Anemie falciformă
- Trombocitopenie congenitală amegacariocitară
- Dishormonogeneză tiroidiană tip 6
- Dishormonogeneză tiroidiană tip 1
- Dishormonogeneză tiroidiană tip 2A
- Dishormonogeneză tiroidiană tip 3
- Dishormonogeneză tiroidiană tip 4
- Dishormonogeneză tiroidiană tip 5
- Tirozinemie tip I
- Sindrom Usher tip 1F
- Sindrom Usher tip 3A
- Deficit de VLCAD (acil-CoA dehidrogenaza lanțuri foarte lungi)
- Boala von Willebrand tipuri 2A, 2B, 2M și 2N
- Boala Wilson
- Sindrom Zellweger
- Sindrom Zellweger-1

OMIM

201710	STAR
238600	LPL
248600	DBT
248600	BCKDHA
248600	BCKDHB
248600	DLD
232600	PYGM
250100	ARSA
277400	MMACHC
277410	MMADHC
251000	MUT
251110	MMAB
251100	MMAA
251120	MCEE
610377	MVK
252500,252600	GNPTAB
252650	MCOLN1
607014	IDUA
309900	IDS
608099	SGCA
604286	SGCB
253280	POMGNT1
612874	AMPD1
310400	MTM1
256300	NPHS1
610738	HAX1
257200	SMPD1
607616	SMPD1
607625	NPC2
257220	NPC1
238970	SLC25A15
274600	SLC26A4
264470	ACOX1
261600	PAH
606054	PCCA
606054	PCCB
613679	F2
265800	CTSK
312170	PDHA1
614111	PDHB
312700	RS1
215100	PEX7
604369	SLC17A5
605407	TH
300400	IL2RG
270200	ALDH3A2
270400	DHCR7
270550	SACS
253550, 253300	SMN1, SMN2
253400, 271150	
272800	HEXA
604131	HBA1
604131	HBA2
613985	HBB
604498	MPL
607200	DUOX2
274400	SLC5A5
274500	TPO
274700	TG
274800	IYD
274900	DUOXA2
276700	FAH
602083	PCDH15
276902	CLRN1
201475	ACADVL
613554	VWF
277900	ATP7B
214100	PEX10
214100	PEX1

Gene



CarrierRef®



Ce este CarrierRef®?

Este un test complex de screening, care combină secvențierea NGS cu alte tehnici de biologie moleculară pentru a studia peste 200 de afecțiuni și peste 4000 de variante genice.

Afecțiunile care se regăsesc în panelul nostru au fost selecționate după următoarele criterii:

- Relevanță clinică
- Severitate
- Debut precoce
- Incidență
- Recomandările societăților medicale de genetică și ginecologie

Când se recomandă testarea CarrierRef®?

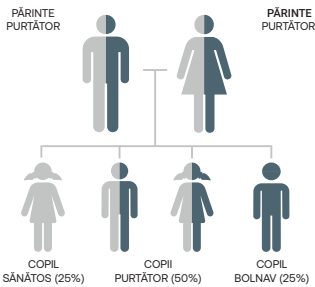
- Cuplurile care planifică o sarcină
- În cadrul tehnicilor de reproducere asistată când se utilizează cu utilizare de gameți donați

Testul nu este limitat la hotspot-uri, permite secvențierea întregii gene și poate raporta variante genice noi.

Evaluarea riscului la pacienții cu rezultate pozitive

Transmitere autozomal recesivă

Majoritatea persoanelor sunt purtătoare asimptomatice a unor afecțiuni genetice autozomal recesive. În cazul în care ambii părinți biologici sunt purtătorii unei mutații în cadrul aceleiași gene, riscul ca descendenții să prezinte afecțiunea este de 25%.



De ce să alegeți CarrierRef®?

Prevenție și planificare

Ne permite să aflăm dacă părinții sunt purtătorii unei variante genice patologice asociate cu o afecțiune genetică autozomal recesivă sau X-linkată, pentru a reduce riscul de a transmite boala.

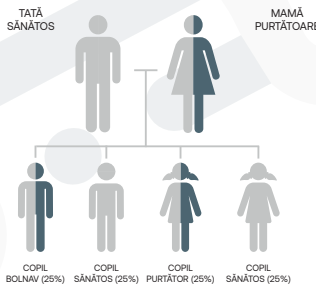
Spre deosebire de metodele convenționale, CarrierRef® analizează sute de gene detaliat și sigur. Este unul dintre cele mai complete teste screening a statusului de purtător.

Cuprinde:

- Variantele genice patologice cele mai relevante din punct de vedere clinic, conform bazei de date RefLab (RefLab Database®), respectiv a unor baze de date internaționale majore
- Metode suplimentare de biologie moleculară pentru detectarea variantelor patologice care nu pot fi identificate prin NGS
- Rezultate concludente validate de către geneticienii Reference Laboratory

Transmitere X-linkată

O femeie care este purtătoare și nu suferă de o boală genetică X-linkată poate să ignore statusul de purtător și poate transmite mutația la descendenți în proporție de 50%. În fiecare sarcină, pacienta prezintă o șansă de 25% de a avea un copil afectat.



Afecțiuni	OMIM	Gene	Afecțiuni	OMIM	Gene
- Deficit de 3-metil-crotonil CoA carboxilază 1 - Deficit de 3-metil-crotonil CoA carboxilază 2 - Abetalipoproteinemie - Acromatopsie (asociată CNGB3) - Acrodermatită enteropatică - Deficit de acil-CoA-dehidrogenază lanțuri medii - Deficit de acil-CoA-dehidrogenază lanțuri scurte - Hiperplazie suprarenală congenitală (deficit de 21-hidroxilaza) - Adrenoleucodistrofie - Alcaptonurie - Acidurie alfa-metilacetoacetică - Sindrom Alport, autozomal recesiv (asociat COL4A3) - Sindrom Alport, autozomal recesiv (asociat COL4A4) - Sindrom Alport, X-linkat - Sindrom Andermann/agenezie de corp calos cu neuropatie periferică - Rezistență la androgeni - Argininemie - Acidurie argininosuccinică - Deficit de aromatază - Aspartilglucozaminurie - Ataxie cu deficit izolat de vitamina E - Ataxie-telangiectazie - Poliendocrinopatie autoimună tip I - Boala polichistică renală (autozomal recesivă) - Sindrom Bardet-Biedl 1 - Sindrom Bardet-Biedl 10 - Sindrom Bardet-Biedl 2 - Sindrom limfocitar Bare, tip II - Sindrom Bartter tip 4a - Deficit de biotinidază - Sindrom Bloom - Boala Canavan - Deficit primar sistemic de carnitină - Hipoplazie cartilaj-păr - Xantomatoză cerebrotendinoasă - Lipofuscinoză ceroidă neuronală 5 - Lipofuscinoză ceroidă neuronală 8 - Lipofuscinoză ceroidă neuronală, tip 1 - Lipofuscinoză ceroidă neuronală, tip 2 - Boala Charcot-Marie-Tooth asociată cu surditate, X-linkată: asociată PRPS1 (CMTX5) - Neuropatie Charcot-Marie-Tooth, X-linkată - Colestază progresivă - Granulomatoză cronică, X-linkată - Citrulinemie - Tulburare congenitală de glicozilare, tip Ib - Tulburare congenitală de glicozilare, tip Ic - Tulburare congenitală de glicozilare, tip Ia - Distrofie corneană endotelială și surditate senzorial-neurală - Deficit hepatic CPT I (carnitin palmitoiltransferază IA), tip IA - Deficit hepatic CPT II (carnitin palmitoiltransferază), miopatie - Sindrom Crigler-Najjar, tip I - Cistationinurie - Fibroză chistică - Cistinoză nefropatică - Cistinurie - Cistinurie - Surditate, autozomal recesivă A1 (asociată DFNB1) - Diabet zaharat neonatal cu hipotiroidism congenital - Diabet zaharat neonatal permanent - Displazie diastrofică - Deficit de dihidropirimidin-dehidrogenază - Sindrom Dubin-Johnson - Distrofie musculară Duchenne - Disautonomie familială - Sindrom Ehlers-Danlos tip VIIC - Sindrom Ellis-van Creveld	210200 210210 200100 262300 201100 201450 201470 201910 300100 203500 203750 203780 203780 301050 218000 300068 207800 207900 613546 208400 277460 208900 240300 263200 209900 209900 209900 209920 602522 253260 210900 271900 212140 250250 213700 256731 600143 256730 204500 311070 302800 601847 306400 215700 602579 603147 212065 217400 255120 608836 218800 219500 219700 219800 220100 220100 220290 610199 606176 222600 274270 237500 310200 223900 225410 225500	MCCC1 MCCC2 MTTP CNGB3 SLC39A4 ACADM ACADS CYP21A2 ABCD1 HGD ACAT1 COL4A3 COL4A4 COL4A5 SLC12A6 AR ARG1 ASL CYP19A1 AGA TTPA ATM AIRE PKHD1 BBS1 BBS10 BBS2 CIITA BSND BTD BLM ASPA SLC22A5 RMRP CYP27A1 CLN5 CLN8 PPT1 TPP1 PRPS1 GJB1 ABCB11 CYBB ASS1 MPI ALG6 PMM2 SLC4A11 CPT1A CPT2 UGT1A1 CTH CFTR CTNS SLC3A1 SLC7A9 GJB2 GLIS3 ABCC8 SLC26A2 DPYD ABCC2 DMD IKBKAP ADAMTS2 EVC2	- Distrofie musculară Emery-Dreifuss 1, X-linkată - Emfizem secundar deficitului de alfa-1 antitripsină - Retinită pigmentară 37 (Sindrom cu număr crescut de conuri S) - Epidermoliză buloasă distrofică, AR - Epidermoliză buloasă joncțională, tip Herlitz - Encefalopatie etilmalonică - Boala Fabry - Deficit de factor V - Trombofilie - mutații genă factor V Leiden - Deficit de factor XI, autozomal recesiv - Febră mediteraneană familială, autozomal recesivă, inclusiv forma ușoară - Anemie Fanconi, grup C - Hipoplazie fibulară și brahidactilie complexă/Sindrom Du Pan - Sindrom X fragil - Intoleranță la fructoză - Deficit de fumarază - Deficit de glucozo-6-fosfat-dehidrogenază (G6PD) /Favism - Deficit de galactokinază, cataractă - Deficit de galactozo-epimerază - Galactozemie - Boala Gaucher - tip I și II - Sindrom Gitelman - Acidemie glutarică IIA - Acidemie glutarică IIB - Acidemie glutarică IIC - Aciduria glutarică, tip I - Glicogenoză Ia - Glicogenoză Ib - Glicogenoză II (boala Pompe) - Glicogenoză IIIa - Glicogenoză IV - Glicogenoză VII - GM1-ganglioidoza, tip I și II - Sindrom GRACILE - Hemocromatoză, tip 3 - Hemocromatoză, tip 2A (asociată HFE2) - Hemofilie A, deficit de factor VIII, X-linkată - Hemofilie B, deficit de factor IX - Epidermoliză buloasă joncțională Herlitz (asociată LAMC2) - Sindrom Hermansky-Pudlak 3 - Histidinemie - Deficit de HMG-CoA-liaza - Deficit de holocarboxilazo-sintetază - Homocistinurie - tipuri B6-responsive și non-responsive - Hipoglicemie hiperinsulinemică familială tip 1 - Hipoglicemie hiperinsulinemică familială tip 2 - Hipermetioninemie secundară deficitului de Glicina-N-Metiltransferază - Hipermetioninemie cu deficit de S-adenozil-homocisteină (SAH) hidrolază - Hipermetioninemie persistentă secundară deficitului MAT1 - Hiperoxalurie III - Hiperoxalurie primară tip I - Hiperoxalurie primară tip II - Hiperprolinemie tip II - Hipoaldosteronism congenital secundar deficitului de corticosteron-metiloxidaza II - Dipslazie ectodermală hipohidrotică X-linkată - Hipofosfatazie infantilă - Hipotiroidism congenital 4 (gușă absentă) - Hipotiroidism congenital secundar disgeneziei/hipoplaziei tiroidiene - Hipotiroidism congenital 1 (gușă absentă) - Miopatia cu corpi de incluziune tip 2 - Acidemia izovalerică - Sindrom Joubert 2 - Boala Krabbe - Deficit de LCHAD - Amauroză congenitală Leber tip 5 - Sindrom Leigh, tip canadian francez - Distrofie musculară forma centurilor tip 2I; Distrofie musculară-distroglicanopatia	310300 613490 268100 226600 226700 602473 301500 227400 188055 612416 249100 227645 228900 300624 229600 606812 134700 230200 230350 230400 230800,230900 263800 231680 231680 231680 231670 232200 232220 232300 232400 232500 232800 230500 603358 604250 602390 306700 306900 226700 614072 235800 246450 253270 236200 256450 601820 606664 613752 250850 613616 259900 260000 239510 610600 305100 241500 275100 218700 275200 600737 243500 608091 245200 609016 604537 220111 607155	EMD SERPINA1 NR2E3 COL7A1 LAMB3 ETHE1 GLA F5 F5 F11 MEFV FANCC GDF5 FMR1 ALDOB FH G6PD GALK1 GALE GALT GBA SLC12A3 ETFA ETFB ETFDH GCDH G6PC SLC37A4 GAA AGL GBE1 PFKM GLB1 BCS1L TFR2 HFE2 F8 F9 LAMC2 HPS3 HAL HMGCL HLCS CBS ABCC8 KCNJ11 GNMT AHCY MAT1A HOGA1 AGXT GRHPR ALDH4A1 CYP11B2 EDA ALPL TSHB PAX8 TSHR GNE IVD TMEM216 GALC HADHA LCA5 LRPPRC FKRP