



MONOGENSKE BOLESTI KOJE VERAgene testira

OBOLJENJE	GEN	KLASIFIKACIJA
Deficit 3-hidroksi-3-metilglutaril-koenzim A lijaze	<i>HMGCL</i>	MET
Deficit 3-metilkrotonil-koenzim A karboksilaze 1	<i>MCCC1</i>	MET
Deficit 3-metilkrotonil-koenzim A karboksilaze 2	<i>MCCC2</i>	MET
Abetalipoproteinemija	<i>MTTP</i>	DIG, NEUR, OPTH, HEM
Deficit Acil-koenzim A oksidaze I	<i>ACOX1</i>	NEUR
Aikardi-Gotje sindrom (Aicardi - Goutieres sindrom)	<i>SAMHD1</i>	NEUR
Alport sindrom, X-vezani	<i>COL4A5</i>	REN, OPTH, HEAR
Alstrom sindrom	<i>ALMS1</i>	OPTH, HEAR, REN, CARD
Anderman sindrom	<i>SLC12A6</i>	MUSC, NEUR
Deficit aromataze	<i>CYP19A1</i>	SD
Artrogripozna mentalna retardacija sa napadima	<i>SLC35A3</i>	MET
Deficit asparagin sintetaze	<i>ASNS</i>	NEUR
Aspartilglikozaminurija	<i>AGA</i>	MET, NEUR
Autozomno recesivna policistična bolest bubrega	<i>PKHD1</i>	REN
Bardet-Biedl sindrom (BBS1-povezan)	<i>BBS1</i>	OPTH, MET, END
Bardet Biedl Syndrome (BBS12-related)	<i>BBS12</i>	OPTH
Beta talasemija	<i>HBB</i>	HEM
Deficit biotinidaze	<i>BTD</i>	MET
Kanavanova bolest	<i>ASPA</i>	NEUR
Karpenter sindrom	<i>RAB23</i>	SKEL
Horeoakantocitoza	<i>VPS13A</i>	NEUR
Horoideremija, X-vezana	<i>CHM</i>	OPTH
Deficit citrina	<i>SLC25A13</i>	MET
COXPD 3 - Deficijencija kombinovane oksidativne fosforilacije tip 3	<i>TSFM</i>	NEUR, MET, CARD
Kongenitalni poremećaj glikozilacije tip 1A (PMM2-povezan)	<i>PMM2</i>	MET
Kongenitalna neutropenija (HAX1-povezana)	<i>HAX1</i>	IMM
Krigler Najjar sindrom, tip I	<i>UGT1A1</i>	MET
Cistična fibroza*	<i>CFTR</i>	RESP, DIG
Deficit faktora XI	<i>F11</i>	HEM
Familijarna disautonomija	<i>IKBKAP</i>	NEUR
Fankoni anemija, tip C	<i>FANCC</i>	IMM
Fankoni anemija, tip G	<i>FANCG</i>	HEM
Gošeova bolest	<i>GBA</i>	NEUR, HEP, CARD
Glutarna acidemija, tip 2A	<i>ETFA</i>	MET
Glicin encefalopatija (GLDC-povezana)	<i>GLDC</i>	MET
Bolest taloženja glikogena, tip 1A	<i>G6PC</i>	MET
Bolest taloženja glikogena, tip 1B	<i>SLC37A4</i>	MET
Bolest taloženja glikogena, tip 3	<i>AGL</i>	MET
Bolest taloženja glikogena, tip 7	<i>PFKM</i>	MET
GRACILE sindrom	<i>BCS1L</i>	MET
Urođena intolerancija na fruktozu	<i>ALDOB</i>	MET
Homocistinurija, tip cbIE	<i>MTRR</i>	MET
Hidroletalni sindrom	<i>HYLS1</i>	NEUR, CARD
Miopatijsa inkluzionim telima (IBM), tip 2	<i>GNE</i>	MUSC
Izovalerična acidemija	<i>IVD</i>	MET
Žüberov sindrom, tip 2	<i>TMEM216</i>	NEUR
Junkciona bulozna epidermoliza, Herlic tip	<i>LAMC2</i>	SKIN
Lamelarna ihtioza, tip 1	<i>TGM1</i>	MET
Leber kongenitalna amauroza (LCA5-povezana)	<i>LCA5</i>	OPTH
Leigh sindrom, francusko-kanadski tip	<i>LRPPRC</i>	NEUR, MUSC
Leukoencefalopatija sa nestajanjem mijelina	<i>EIF2B5</i>	NEUR

* VERAgene 100 panel testira mutacije koje uzrokuju klasični fenotip cistične fibroze.

OBOLJENJE	GEN	KLASIFIKACIJA
Hipoplazija Lejdigovih ćelija (rezistencija na luteinizirajući hormon)	LHCGR	SD
Limb Girdle mišićna distrofija, tip 2E	SGCB	MUSC
Bolest urina mirisa javorovog sirupa tip 3 (deficit lipoamid dehidrogenaze)	DLD	MET
Deficit lipoproteinske lipaze	LPL	MET
Deficit dugolančane 3-hidroksiacil-koenzim A dehidrogenaze	HADHA	MET
Lizinurička proteinska intolerancija	SLC7A7	MET
Bolest urina mirisa javorovog sirupa tip 1B	BCKDHB	MET
Metilmalonska acidemija (MMAA-povezana)	MMAA	MET
Metilmalonska acidurija, tip Mut(o)	MUT	MET
Metilmalonska acidurija i homocistinuria, tip cbIC	MMACHC	MET
Metilmalonska acidurija i homocistinuria, tip cbID	MMADHC	MET
Mukopolisaharidoza, tip II (Hanterov sindrom), X-vezano	IDS	RESP, CARD
Mukopolisaharidoza, tip IIIC (Sanfilipo C)	HGSNAT	MET, NEUR, OPTH
Multipli deficit sulfataze	SUMF1	MET
Miotubularna miopatija, X-vezana	MTM1	MUSC
Navaho neurohepatopatija (MPV17-povezan hepatocerebralni DNK-mitohodnrijalni sindrom)	MPV17	NEUR
Neuronalna ceroidna lipofuscinoza (CLN8-povezana)	CLN8	NEUR
Neuronalna ceroidna lipofuscinoza (MFSD8-povezana)	MFSD8	NEUR
Neuronalna ceroidna lipofuscinoza (TPP1-povezana)	TPP1	NEUR
Nijmegenov sindrom lomljena	NBN	NEUR
Omen sindrom (RAG-2 povezan)	RAG2	IMM
Deficit ornitin aminotransferaze	OAT	OPTH
Deficit ornitin translokaze (hiperproteinemija-hiperamonemija-homocitrulinuria sindrom)	SLC25A15	MET
Pendredov sindrom	SLC26A4	HEAR, END
Poremećaj biogeneze peroksizoma, spektar Zelweger sindroma (PEX-1 povezan)	PEX1	MET
Poremećaj biogeneze peroksizoma, spektar Zelweger sindroma (PEX-2 povezan)	PEX2	MET
Fenilketonurija	PAH	MET
Pontocerebelarna hipoplazija, tip 1A	VRK1	NEUR, MUSC
Pontocerebelarna hipoplazija, tip 2D	SEPSECS	NEUR
Pontocerebelarna hipoplazija, tip 2E	VPS53	NEUR
Primarna cilijarna diskinezija (DNAH5-povezana)	DNAH5	RESP, INF
Primarna cilijarna diskinezija (DNAI1-povezana)	DNAI1	RESP, INF
Primarna hiperoksalurija, tip 3	HOGA1	REN, MET
Piknodizostoza	CTSK	MET
Deficit piruvat dehidrogenaze (PDHB-povezan)	PDHB	NEUR, MET
Retinalna distrofija (RLBP1 povezana) (Bothnia retinalna distrofija)	RLBP1	OPTH
Retinitis pigmentosa 25 (EYS-povezana)	EYS	OPTH
Retinitis pigmentosa 59 (DHDDS-povezana)	DHDDS	OPTH
Sanfilipo sindrom, tip D (Mukopolisaharidoza IIID)	GNS	MET
Teška kombinovana imunodefijencija, tip Atabaskan	DCLRE1C	IMM
Teška kombinovana imunodefijencija, X-vezana	IL2RG	IMM
Srpasta anemija	HBB	HEM
Sjogren Larsonov sindrom (SLS)	ALDH3A2	MET
Steroid-rezistentni nefrotski sindrom	NPHS2	REN
Stuve Wiedemann sindrom	LIFR	SKEL
Tej-Saksova bolest	HEXA	MET
Ašerov sindrom, tip 1F	PCDH15	HEAR
Ašerov sindrom, tip 3	CLRN1	HEAR, OPTH
Wolmanova bolest	LIPA	MET, HEP

CARD	SRČANI	DIG	DIGESTIVNI	END	ENDOKRINI	HEAR	SLUŠNI	HEM	HEMATOLOŠKI
HEP	HEPATIČNI	IMM	IMUNOLOŠKI	INF	INFERTILITET	MET	METABOLIČKI	MUSC	MIŠIĆNI
NEUR	NEUROLOŠKI	OPTH	OFTALMOLOŠKI	REN	BUBREŽNI	RESP	RESPIRATORNI	SD	POLNI RAZVOJ
SKEL	KOŠTANI	SKIN	KOŽNI						

Svaka bolest se može svrstati u nekoliko tipova. Navedena klasifikacija je zasnovana na najčešćim simptomima povezanim sa svakim stanjem.

Rezultati i potencijalni dalji koraci treba uvek da budu razmatrani u kontekstu drugih kliničkih kriterijuma i budu u potpunosti razjašnjeni od strane Vašeg lekara ili medicinskog zastupnika. U slučaju da rezultati pokažu visok rizik za neko od ispitivanih stanja, preporučuje se genetičko savetovanje.