



MONOGENSKE BOLESTI KOJE VERAgene testira

OBOLJENJE	GEN	KLASIFIKACIJA
Deficit 3-hidroksi-3-metilglutaril-koenzim A lijaze	<i>HMGL</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>BTB</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
Kongentialni 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
Miopatija sa inkluzionim telima (IBM), tip 2	<i>GNE</i>	MUSC
Izovalerična acidemija	<i>IVD</i>	MET
Žuberov 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 čelija (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 homocistinurija, tip cbIC						MMACHC	MET		
Metilmalonska acidurija i homocistinurija, 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 lomljenja						NBN	NEUR		
Omen sindrom (RAG-2 povezan)						RAG2	IMM		
Deficit ornitin aminotransferaze						OAT	OPTH		
Deficit ornitin translokaze (hiperproteinemija-hiperamonemija-homocitrulinurija 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 (RLBP-1 povezana) (Bothnia retinalna distrofija)						RLBP1	OPTH		
Retinitis pigmentosa 25 (EYS-povezana)						EYS	OPTH		
Retinitis pigmentosa 59 (DHDDS-povezan)						DHDDS	OPTH		
Sanfilipo sindrom, tip D (Mukopolisaharidoza IIID)						GNS	MET		
Teška kombinovana imunodeficijencija, tip Atabaskan						DCLRE1C	IMM		
Teška kombinovana imunodeficijencija, 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	MIŠIČNI
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.