



Μονογονιδιακές ασθένειες που ανιχνεύονται από την εξέταση VERAgene

ΠΑΘΗΣΗ	ΓΟΝΙΔΙΟ	ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ	ΕΠΙΠΤΩΣΗ
Ανεπάρκεια Λιάσης 3-υδροξυ-μεθυλογλουταρικού συνενζύμου A	<i>HMGL</i>	MET	Σοβαρή
Ανεπάρκεια 3-μεθυλο-κρωτόνυλο-CoA καρβοξυλάσης, Τύπου I	<i>MCCC1</i>	MET	Σοβαρή
Ανεπάρκεια 3-μεθυλο-κρωτόνυλο-CoA καρβοξυλάσης, Τύπου II	<i>MCCC2</i>	MET	Σοβαρή
Αβηταλιποπρωτεϊναιμία	<i>MTTP</i>	DIG, NEUR, OPTH, HEM	Σοβαρή
Ανεπάρκεια Οξειδάσης Ακετυλο-Συνενζύμου A	<i>ACOX1</i>	NEUR	Πολύ σοβαρή
Σύνδρομο Aicardi- Goutières	<i>SAMHD1</i>	NEUR	Σοβαρή
Σύνδρομο Alport, Φυλοσύνδετο	<i>COL4A5</i>	REN, OPTH, HEAR	Σοβαρή
Σύνδρομο Alstrom	<i>ALMS1</i>	OPTH, HEAR, REN, CARD	Σοβαρή
Σύνδρομο Andermann	<i>SLC12A6</i>	MUSC, NEUR	Σοβαρή
Ανεπάρκεια Αρωματάσης	<i>CYP19A1</i>	SD	Μέτρια
Σύνδρομο αρθρογύπωσης, νοητικής υστέρησης και επιληπτικών κρίσεων	<i>SLC35A3</i>	MET	Σοβαρή
Ανεπάρκεια συνθετάσης της Ασπαραγίνης	<i>ASNS</i>	NEUR	Πολύ σοβαρή
Ασπартυλογλυκοζαμινουρία	<i>AGA</i>	MET, NEUR	Σοβαρή
Αυτοσωματική υπολειπόμενη πολυκυστική νόσος των νεφρών	<i>PKHD1</i>	REN	Σοβαρή
Σύνδρομο Bardet-Biedl Τύπου 1	<i>BBS1</i>	OPTH, MET, END	Σοβαρή
Σύνδρομο Bardet-Biedl Τύπου 12	<i>BBS12</i>	OPTH	Σοβαρή
β-θαλασσαιμία	<i>HBB</i>	HEM	Πολύ σοβαρή
Ανεπάρκεια βιοτινιδάσης	<i>BTD</i>	MET	Σοβαρή
Νόσος Canavan	<i>ASPA</i>	NEUR	Σοβαρή
Σύνδρομο Carpenter	<i>RAB23</i>	SKEL	Σοβαρή
Χορεία-ακανθοκυττάρωση	<i>VPS13A</i>	NEUR	Μέτρια
Χοριοειδερμία, Φυλοσύνδετη	<i>CHM</i>	OPTH	Σοβαρή
Ανεπάρκεια Κιτρίνης	<i>SLC25A13</i>	MET	Μέτρια
Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορυλίωσης 3	<i>TSFM</i>	NEUR, MET, CARD	Πολύ σοβαρή
Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης, Τύπου 1A (γονίδιο PMM2)	<i>PMM2</i>	MET	Σοβαρή
Συγγενής Ουδετεροπενία (γονιδίου HAX1)	<i>HAX1</i>	IMM	Σοβαρή
Σύνδρομο Crigler Najjar, Τύπου I	<i>UGT1A1</i>	MET	Πολύ σοβαρή
Κυστική ίνωση *	<i>CFTR</i>	RESP, DIG	Πολύ σοβαρή
Ανεπάρκεια παράγοντα XI	<i>F11</i>	HEM	Σοβαρή
Οικογενής δυσαυτονομία	<i>IKBKAP</i>	NEUR	Μέτρια
Αναιμία Fanconi, ομάδα C	<i>FANCC</i>	IMM	Σοβαρή
Αναιμία Fanconi, ομάδα G	<i>FANCG</i>	HEM	Σοβαρή
Νόσος Gaucher	<i>GBA</i>	NEUR, HEP, CARD	Σοβαρή
Γλουταρική Οξυαιμία, Τύπου 2A	<i>ETFA</i>	MET	Μέτρια
Εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης (γονίδιο GLDC)	<i>GLDC</i>	MET	Πολύ σοβαρή
Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, Τύπου 1A	<i>G6PC</i>	MET	Μέτρια
Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, Τύπου 1B	<i>SLC37A4</i>	MET	Μέτρια
Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, Τύπου 3	<i>AGL</i>	MET	Σοβαρή
Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, Τύπου 7	<i>PFKM</i>	MET	Σοβαρή
Σύνδρομο GRACILE	<i>BCSL1</i>	MET	Πολύ σοβαρή
Κληρονομική δυσανεξία στη φρουκτόζη	<i>ALDOB</i>	MET	Μέτρια
Ομοκυστινουρία, Τύπου cblE	<i>MTRR</i>	MET	Σοβαρή
Σύνδρομο Υδρολίθου	<i>HYLS1</i>	NEUR, CARD	Πολύ σοβαρή
Μυοσίτιδα μετά εγκλειστων σωματίων, Τύπου II	<i>GNE</i>	MUSC	Μέτρια
Ισοβαλική οξυαιμία	<i>IVD</i>	MET	Σοβαρή
Σύνδρομο Joubert, Τύπου 2	<i>TMEM216</i>	NEUR	Σοβαρή
Κομβική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, Τύπου Herlitz	<i>LAMC2</i>	SKIN	Σοβαρή
Φυλλώδης ιχθύαση	<i>TGM1</i>	MET	Μέτρια
Συγγενής αμαύρωση του Leber (γονίδιο LCA5)	<i>LCA5</i>	OPTH	Σοβαρή
Σύνδρομο Leigh, Γαλλο-Καναδικού Τύπου	<i>LRPPRC</i>	NEUR, MUSC	Σοβαρή
Λευκοεγκεφαλοπάθεια με εξαφάνιση της λευκής ουσίας VMW	<i>EIF2B5</i>	NEUR	Σοβαρή

* Η εξέταση VERAgene 100 ελέγχει γονιδιακές μεταλλάξεις που προκαλούν τον κλασικό φαινότυπο της Κυστικής Ίνωσης

ΠΑΘΗΣΗ	ΓΟΝΙΔΙΟ	ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ	ΕΠΙΠΤΩΣΗ
Υποπλασία κυττάρων του Leydig (αντίσταση στην ωχρινοτρόπο [LH] ορμόνη)	<i>LHCGR</i>	SD	Μέτρια
Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία, Τύπου 2E	<i>SGCB</i>	MUSC	Σοβαρή
Λιποειδική ανεπάρκεια αφυδρογονάσης (Νόσος οσμής των ούρων δίκην σιροπιού σφενδάμου, Τύπου 3)	<i>DLD</i>	MET	Σοβαρή
Ανεπάρκεια λιποπρωτεϊνικής λιπάσης	<i>LPL</i>	MET	Μέτρια
Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης του L-3-υδροξυακυλο-CoA των λιπαρών μακράς αλυσίδας	<i>HADHA</i>	MET	Σοβαρή
Δυσανεξία στην λυσινουρική πρωτεΐνη	<i>SLC7A7</i>	MET	Σοβαρή
Νόσος οσμής των ούρων δίκην σιροπιού σφενδάμου, Τύπου 1B	<i>BCKDHB</i>	MET	Σοβαρή
Μεθυλμαλονική οξυαιμία (γονίδιο MMAA)	<i>MMAA</i>	MET	Πολύ σοβαρή
Μεθυλμαλονική οξουρία, Τύπου mut (O)	<i>MMUT</i>	MET	Σοβαρή
Μεθυλμαλονική οξουρία με ομοκυστινουρία, Τύπου cbIC	<i>MMACHC</i>	MET	Σοβαρή
Μεθυλμαλονική οξουρία με ομοκυστινουρία, Τύπου cbID	<i>MMADHC</i>	MET	Σοβαρή
Βλεννοπολυσακχαρίδωση, Τύπου II [Σύνδρομο Hunter], Φυλοσύνδετο	<i>IDS</i>	RESP, CARD	Πολύ σοβαρή
Βλεννοπολυσακχαρίδωση, Τύπου IIIC (Sanfilippo C)	<i>HGSNAT</i>	MET, NEUR, OPTH	Σοβαρή
Πολυπλή ανεπάρκεια σουλφατάσης	<i>SUMF1</i>	MET	Πολύ σοβαρή
Μυοσωληνιακή Μυοπάθεια, Φυλοσύνδετη	<i>MTM1</i>	MUSC	Σοβαρή
Νευρο-ηπατοπάθεια Navajo (Σύνδρομο εξάντλησης ηπατοεγκεφαλικού μιτοχονδριακού DNA, γονίδιο MPV17)	<i>MPV17</i>	NEUR	Σοβαρή
Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση (γονίδιο CLN8)	<i>CLN8</i>	NEUR	Πολύ σοβαρή
Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση (γονίδιο MFSD8)	<i>MFSD8</i>	NEUR	Πολύ σοβαρή
Νευρωνική κεοειδή λιποφυσίνωση (σχετιζόμενη με TPP1)	<i>TPP1</i>	NEUR	Πολύ σοβαρή
Σύνδρομο θραύσης Nijmegen	<i>NBN</i>	NEUR	Σοβαρή
Σύνδρομο Omenn (γονίδιο RAG2)	<i>RAG2</i>	IMM	Πολύ σοβαρή
Σύνδρομο ανεπάρκειας της αμινοτρανσφεράσης της ορνιθίνης	<i>OAT</i>	OPTH	Μέτρια
Ανεπάρκεια τρανσλοκάσης της Ορνιθίνης (Σύνδρομο Υπερορνιθιναιμίας-Υπεραμμωνιαμίας-Ομοκυστρουλιουρίας [HHH])	<i>SLC25A15</i>	MET	Σοβαρή
Σύνδρομο Pendred	<i>SLC26A4</i>	HEAR, END	Moderate
Διαταραχή βιοσύνθεσης περοξυσωμάτων, φάσματος Zellweger (γονίδιο PEX1)	<i>PEX1</i>	MET	Σοβαρή
Διαταραχή βιοσύνθεσης περοξυσωμάτων, φάσματος Zellweger (γονίδιο PEX2)	<i>PEX2</i>	MET	Σοβαρή
Φαινυλκετονουρία	<i>PAH</i>	MET	Πολύ σοβαρή
Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία, Τύπου 1A	<i>VRK1</i>	NEUR, MUSC	Πολύ σοβαρή
Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία, Τύπου 2D	<i>SEPSECS</i>	NEUR	Πολύ σοβαρή
Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία, Τύπου 2E	<i>VPS53</i>	NEUR	Πολύ σοβαρή
Πρωτοπαθής δυσκινησία των κροσσών (γονίδιο DNAH5)	<i>DNAH5</i>	RESP, INF	Μέτρια
Πρωτοπαθής δυσκινησία των κροσσών (γονίδιο DNA11)	<i>DNA11</i>	RESP, INF	Μέτρια
Πρωτοπαθής υπεροξαλουρία, Τύπου 3	<i>HOGA1</i>	REN, MET	Μέτρια
Πυκνοδυσόστωση	<i>CTSK</i>	MET	Σοβαρή
Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης (γονίδιο PDHB)	<i>PDHB</i>	NEUR, MET	Σοβαρή
Δυστροφία αμφιβληστροειδούς χιτώνα (γονίδιο RLBP1) [Δυστροφία βοθνιακού κόλπου]	<i>RLBP1</i>	OPTH	Σοβαρή
Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια 25 (γονιδίου EYS)	<i>EYS</i>	OPTH	Σοβαρή
Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια 59 (γονίδιο DHDDS)	<i>DHDDS</i>	OPTH	Σοβαρή
Σύνδρομο Sanfilippo, Τύπου D (Βλεννοπολυσακχαρίδωση IIID)	<i>GNS</i>	MET	Σοβαρή
Βαριά συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, Τύπου Athabaskan	<i>DCLRE1C</i>	IMM	Πολύ σοβαρή
Βαριά συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, Φυλοσύνδετη	<i>IL2RG</i>	IMM	Πολύ σοβαρή
Δρεπανοκυτταρική αναιμία	<i>HBB</i>	HEM	Πολύ σοβαρή
Σύνδρομο Sjögren-Larsson	<i>ALDH3A2</i>	MET	Σοβαρή
Ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωτικό σύνδρομο	<i>NPHS2</i>	REN	Σοβαρή
Σύνδρομο Stuve-Wiedemann	<i>LIFR</i>	SKEL	Σοβαρή
Νόσος Tay-Sachs	<i>HEXA</i>	MET	Πολύ σοβαρή
Σύνδρομο Usher, Τύπου 1F	<i>PCDH15</i>	HEAR	Μέτρια
Σύνδρομο Usher, Τύπου 3	<i>CLRN1</i>	HEAR, OPTH	Μέτρια
Νόσος Wolman	<i>LIPA</i>	MET, HEP	Σοβαρή

CARD	CARDIAC	DIG	DIGESTIVE	END	ENDOCRINE	HEAR	HEARING	HEM	HEMATOLOGICAL
HEP	HEPATIC	IMM	IMMUNOLOGICAL	INF	INFERTILITY	MET	METABOLIC	MUSC	MUSCULAR
NEUR	NEUROLOGICAL	OPTH	OPHTHALMOLOGICAL	REN	RENAL	RESP	RESPIRATORY	SD	SEXUAL DEVELOPMENT
SKEL	SKELETAL	SKIN	SKIN						

Μία ασθένεια μπορεί να ταξινομηθεί σε διάφορους τύπους. Η ταξινόμηση που παρατίθεται βασίζεται στα πιο συνηθισμένα συμπτώματα που σχετίζονται με κάθε πάθηση. Ο βαθμός σοβαρότητας μιας πάθησης μπορεί να ποικίλει και εξαρτάται από τη συγκεκριμένη μετάλλαξη και τα συμπτώματα του κάθε ασθενή.

Τα αποτελέσματα και τα πιθανά επόμενα βήματα θα πρέπει πάντα να λαμβάνονται υπόψη στο πλαίσιο άλλων κλινικών κριτηρίων, και θα πρέπει να συζητούνται πλήρως με τον ιατρό σας. Συνιστάται γενετική συμβουλευτική όταν λαμβάνετε ένα αποτέλεσμα υψηλού κινδύνου.