

San Gene
Genetic Perspective for your Future



Pentru **Părinți liniștiți,**

SanGene

New Born



*Test de screening
neonatal complex*

care analizează bolile
genetice cu debut în copilărie,
ce pot fi gestionate prin
intervenții precoce



www.clinica-sante.ro
www.analizeonline.ro



**CLINICA
SANTE**



SanGene
New Born

Până la **9,4%** (1) dintre nou-născuți pot prezenta variante genetice legate de bolile cu debut în copilărie.



Ce este SanGene New Born?



Este un test genetic care se adresează nou-născutului cu scopul personalizării terapiei încă din prima zi de viață. Testul permite excluderea prezenței unei mutații/modificări care predispune la apariția unei boli cu debut în copilărie.

Această informație este esențială, deoarece 65% dintre afecțiuni sunt acționabile prin dietă adecvată și management timpuriu, înainte de apariția manifestărilor clinice.



SanGene New Born este un test de screening neonatal complex.

Acesta analizează un număr mare de afecțiuni metabolice și genetice, scopul fiind acela de a personaliza terapia nou născutului. Rezultatele pozitive la screeningul metabolic clasic din călcâi trebuie confirmate întotdeauna de un test genetic.



Ce include testul SanGene New Born?



Testul analizează prin secvențierea exomului nou-născutului (WES) **407 gene implicate în peste 390 de afecțiuni genetice** cu debut în copilărie.



Ce tipuri de boli sunt incluse în testul SanGene New Born?

- Boli cu debut în copilărie care pot fi tratate sau gestionate ușor,
- Boli incluse în testul clasic de înțepare a călcâiului la nou-născuți,
- Boli cu debut la vârsta adultă, dar care pot fi gestionate prin intervenții timpurii în copilărie.
- Boli frecvente, dar netratabile, cu o prevalență mare a purtătorilor (mai mare de 1 la 100).

SanGene

New Born



Metabolic

- Hipercolesterolemie familială (LDLR)
- Fenilcetonurie (HAP)
- Intoleranță la fructoză (ALDOB)



Endocrin

- Diabet zaharat neonatal (INS)
- Hipotiroidismul congenital (TSHB, TSHR)
- Hiperaldosteronism (KCNJ5)



Autoimună

- Boala granulomatoasă cronică
- Imunodeficiența primară
- Febra mediteraneană familială (MEFV)



Surditate

- Sindromul Usher (USH2A)
- Sindromul Alport (COL4A3-5)



Neurologic

- Hipertermie malignă (RYR1)
- Acromatopsie (CNGA3/B3)



Altele

- Fibroză chistică (CFTR)
- Deficitul de biotinidază (BTD)



**Cunoașterea
riscului este cheia**
pentru a interveni și a personaliza
managementul nou-născutului



De ce să alegi testul SanGene New Born?

- ✓ Testul presupune o extindere a testului convențional de screening biochimic neonatal, creșterea bolilor metabolice și genetice depistate, ceea ce permite intervenția nutrițională și alte proceduri în timpul copilăriei, îmbunătățind starea de sănătate a nou-născutului.



Cui este destinat testul SanGene New Born?

- ✓ Testul poate fi făcut oricărui nou-născut, chiar și în absența simptomatologiei, ca test de screening.



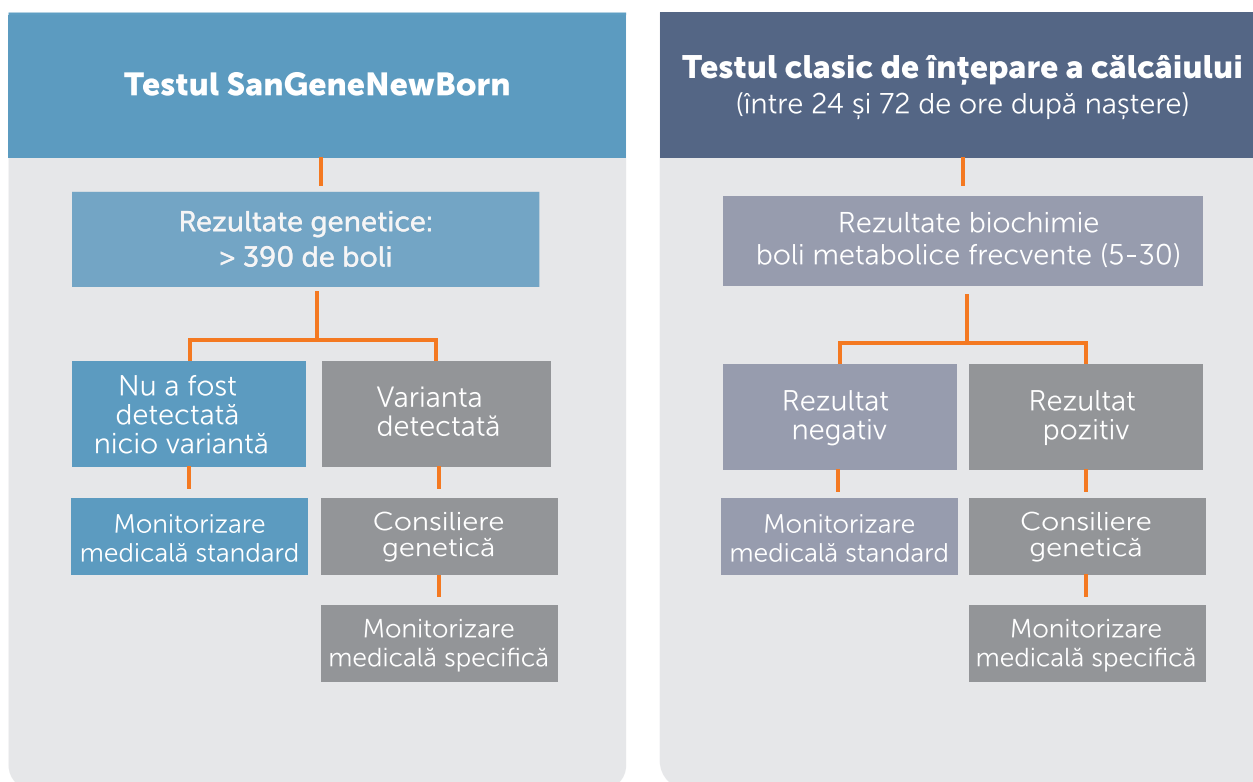
Ce tip de probă este necesar?

- ✓ Testul poate fi efectuat atât din salivă cât și din sânge.



PATOLOGIE/GENĂ	SIMPTOMATOLOGIE	MANAGEMENTUL PACIENTULUI
Deficit de Glucoză-6-fosfat dehidrogenaza (G6PD)	Anemie hemolitică declanșată de infecții bacteriene sau virale, anumite medicamente, consumul de boabe de fasole fava (favism), sulfiți sau coloranți alimentari.	Modificări dietetice și evitarea anumitor medicamente Copil fără simptomatologie
Hipercolesterolemie familială (LDLR)	Boală cardiovasculară precoce (CV).	Modificarea dietei și tratament medicamentos Prevenirea bolii CV
Abetalipoproteinemie (MTTP)	Incapacitatea organismului de a produce lipoproteine, care transportă grăsimi și vitamine liposolubile prin sânge, ceea ce duce la deficite nutriționale severe și probleme neurologice.	Dietă săracă în grăsimi + suplimente de vitamine Prevenirea neuropatiei și ataxiei

Procedură de screening a nou-născutului



Rezultatele testul SanGene New Born?

- Majoritatea rezultatelor sunt negative, dar în cazul identificării unei afecțiuni genetice, este esențială evaluarea suplimentară a nou-născutului și elaborarea unui plan de management personalizat, bazat pe rezultatele obținute.

Nr. Crt	Afecțiune genetică	Categorie	Management caz
1	Deficiență de 17-beta-hidroxisteroid dehidrogenază X (HSD17B10)	Metabolic	Prevenție
2	3-beta-hidroxisteroid dehidrogenază, tip II, deficit (HSD3B2)	Endocrin	Prevenție
3	Deficitul de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenază (M/SCHAD) (HADH)	Metabolic	Dietă
4	Deficiență de 3-metilcrotonil-CoA carboxilază (MCCC1, MCCC2)	Metabolic	Dietă
5	Acidurie 3-metilglutaconică, tip I (AUH)	Metabolic	Altele
6	Deficitul de 3-fosfoglicerat dehidrogenază (PHGDH)	Metabolic	Dietă
7	46XY inversarea sexului 1 (SRY)	Endocrin	Intervenție timpurie
8	Abetalipoproteinemie (MTTP)	Metabolic	Dietă
9	Acromatopsie (CNGA3, CNGB3)	Neurologic	Altele
10	Acrodermatita enteropată (SLC39A4)	Metabolic	Prevenție
11	Insuficiență hepatică acută infantilă (TRMU)	Metabolic	Intervenție timpurie
12	Acil-CoA dehidrogenază, lanț mediu, deficit de (ACADM)	Metabolic	Dietă
13	Hiperplazia suprarenală, congenitală, din cauza deficitului de 11-beta-hidroxilază (CYP11B1)	Endocrin	Prevenție
14	Deficitul de hormon adrenocorticotrop (TBX19)	Endocrin	Prevenție
15	Adrenoleucodistrofie (ABCD1)	Neurologic	Intervenție timpurie
16	Sindromul Alagille (JAG1, NOTCH2)	Sindromic	Intervenție timpurie
17	Acidurie alfa-metilacetoacetică/deficit de β-cetotiolază (ACAT1)	Metabolic	Dietă
18	Sindromul Alport (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Neurologic	Intervenție timpurie
19	Sindromul Alström (ALMS1)	Sindromic	Prevenție
20	Sindromul Andermann (Neuropatia motrică și senzorială ereditară cu agenezia corpului calos) (SLC12A6)	Neurologic	Intervenție timpurie
21	Anemie, cu sau fără neutropenie și/sau anomalii plachetare (GATA1)	Hematologic	Intervenție timpurie
22	Exces aparent de mineralocorticoizi (HSD11B2)	Endocrin	Prevenție
23	Arginemie (ARG1)	Metabolic	Dietă
24	Acidurie argininosuccinică (ASL)	Metabolic	Dietă
25	Aritmie (sindromul Brugada 3, sindromul Timothy) (CACNA1C)	Cardiovascular	Intervenție timpurie
26	ARVC și fenotipuri înrudite (DSP)	Cardiovascular	Intervenție timpurie
27	Aspartilglucozaminurie (AGA)	Metabolic	Intervenție timpurie
28	Ataxie cu deficit izolat de vitamina E (TTPA)	Neurologic	Dietă
29	Boală atopică și eozinofilă, sindrom de infecție recurentă cu hiper-IgE (STAT3)	Imunologic	Prevenție
30	Poliendocrinopatie autoimună-candidoză-distrofie ectodermică (APECED) (AIRE)	Imunologic	Intervenție timpurie
31	Boala polichistică de rinichi autosomal recesivă (PKHD1)	Urogenital	Intervenție timpurie
32	Ataxia spastică autosomal recesiv Charlevoix-Saguenay (SACS)	Neurologic	Intervenție timpurie
33	Sindromul Barth (TFAZZIN)	Metabolic	Intervenție timpurie
34	Sindromul Bartter tip 4A (recesiv) (BSND)	Urogenital	Prevenție
35	Sindromul Bernard-Soulier (GP1BB, GP9)	Hematologic	Prevenție
36	Deficitul de biotinidază (BTD)	Metabolic	Prevenție

37	Tulburare de sângerare, de tip trombocitar (GP6, P2RY12)	Hematologic	Prevenție
38	Sindromul Bloom (BLM)	Sindromic	Intervenție timpurie
39	Tulburarea spectrului branhiotorenal (BORSD) (EYA1, SIX1)	Sindromic	Prevenție
40	Sindromul Brugada (SCN5A)	Cardiovascular	Prevenție
41	Deficitul de butirilcolinesterază (BCHE)	Metabolic	Altele
42	Boala Canavan (ASPA)	Neurologic	Intervenție timpurie de susținere îngrijire
43	Sindromul Cantu (ABCC9)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
44	Deficitul de carbamoilfosfat sintetaza I (CPS1)	Metabolic	Intervenție timpurie
45	Deficit de carnitină, primar sistemic (defect de absorbție a carnitinei/defect de transport al carnitinei) (SLC22A5)	Metabolic	Prevenție
46	Deficitul de carnitină-acilcarnitin translocază (SLC25A20)	Metabolic	Dietă
47	Sindromul Carpenter (RAB23)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
48	Tahicardie ventriculară polimorfă catecolaminergică (CASQ2)	Cardiovascular	Prevenție
49	Displazia cartilajului-par/Displazia anauxetică (RMRP)	Sindromic	Intervenție timpurie
50	CDG1b (MPI)	Metabolic	Intervenție timpurie
51	Hipotiroidismul central și mărirea testiculelor (IGSF1)	Endocrin	Prevenție
52	Sindromul deficitului de creatină cerebrală (GAMT, GATM)	Metabolic	Prevenție
53	Xantomatoza cerebrotendinoasă (CYP27A1)	Metabolic	Intervenție timpurie
54	Coreoatetoză, hipotiroidism și detresă respiratorie neonatală (NKX2-1)	Endocrin	Prevenție
55	Boală granulomatoasă cronică (CYBA, CYBB)	Imunologic	Altele
56	Sindromul Chudley-McCullough (GPSM2)	Neurologic	Prevenție
57	Dischinezie ciliară, primară (CFAP298, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF5, ODAD3, ODAD4, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, ZMYND10) DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAJB13, DNAAF4, DNAAF11, DRC1, GAS8, MCIDAS, ODAD1, ODAD2	Pulmonar	Intervenție timpurie
58	Citrulinemie (ASS1, SLC25A13)	Metabolic	Dietă
59	Sindromul Cockayne/Xeroderma Pigmentosum (DeSanctis-Cacchione)/sindromul sensibil la UV (ERCC6)	Sindromic	Intervenție timpurie
60	Acidurie combinată malonic și metilmalonic (ACSF3)	Metabolic	Altele
61	Deficiența de fosforilare oxidativă combinată 3 (TSFM)	Metabolic	Intervenție timpurie
62	Trombocitopenie amegacariocitară congenitală (MPL)	Hematologic	Intervenție timpurie
63	Defect congenital de sinteză a acidului biliar (AKR1D1, HSD3B7)	Metabolic	Prevenție
64	Sindrom nefrotic congenital (NPHS1, NPHS2)	Urogenital	Intervenție timpurie
65	Neutropenie congenitală (ELANE, HAX1)	Hematologic	Intervenție timpurie
66	Deficitul de corticosteron metiloxidază (CYP11B2)	Endocrin	Prevenție
67	Deficit de CPT, hepatic, tip IA (CPT1A)	Metabolic	Dietă

68	Sindromul Crigler-Najjar, tipurile 1 și 2 / Sindromul Gilbert (UGT1A1)	Metabolic	Intervenție timpurie
69	Cutis Laxa, AD 1 / Stenoza aortică supravalvară (ELN)	Cardiovascular	Intervenție timpurie
70	Fibroza chistica (CFTR)	Sindromic	Intervenție timpurie
71	Cistinoză (CTNS)	Metabolic	Intervenție timpurie
72	Surditate (ACTG1, CDH23, CLDN14, ESRRB, FGF3, GIPC3, GJB2, GJB6, ILDR1, KCNQ4, LOXHD1, PJKV, S1PR2, SLITRK6, SMPX, STRC, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP, LRTOMT, MARVELD2, MYO15A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, POU3F4, PTPRQ)	Neurologic	Prevenție
73	Diabet zaharat, neonatal permanent (GCK, INS)	Endocrin	Prevenție
74	Anemia Diamond-Blackfan (RPL11, RPL5, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29)	Hematologic	Intervenție timpurie
75	Acidoza tubulară renală distală și alte tulburări legate de SLC4A1 (SLC4A1)	Urogenital	Intervenție timpurie
76	Distonie 9, sindroame de deficit de GLUT1 1 și 2, autosomal recesiv (SLC2A1)	Neurologic	Dietă
77	Distonie, sensibilă la dopa, din cauza deficitului de sepiapterin reductază (SPR)	Metabolic	Prevenție
78	Encefalopatie epileptică infantilă precoce (SCN2A, SCN8A, KCNQ2)	Neurologic	Intervenție timpurie
79	Sindromul Ehlers-Danlos tip IV - tip vascular (COL3A1)	Musculo-scheletice	Prevenție
80	Encefalopatia etilmalonica (ETHE1)	Metabolic	Intervenție timpurie
81	Boala Fabry (GLA)	Metabolic	Prevenție
82	Deficiența factorului V (F5)	Hematologic	Prevenție
83	Deficiență de factor VII (F7)	Hematologic	Prevenție
84	Deficiență de factor X (F10)	Hematologic	Prevenție
85	Deficit de factor XI, autosomal recesiv (F11)	Hematologic	Prevenție
86	Deficit de factor XIII A (F13A1)	Hematologic	Intervenție timpurie
87	Deficit de factor XIII B (F13B)	Hematologic	Intervenție timpurie
88	Polipoza adenomatoasă familială (APC)	Cancer	Prevenție
89	Hipertiroxinemia familială disalbuminemică (ALB)	Metabolic	Prevenție
90	Disautonomie familială (ELP1)	Neurologic	Intervenție timpurie
91	Hipercolesterolemie familială (APOB, LDLR)	Metabolic	Prevenție
92	Convulsii infantile familiale cu coreoatetoză paroxistică (PRRT2)	Neurologic	Intervenție timpurie
93	Febră mediteraneană familială, AD/AR, mutații clasice asociate cu insuficiență renală (MEFV)	Imunologic	Prevenție
94	Anemia Fanconi (FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI)	Hematologic	Intervenție timpurie
95	Malabsorbție a folaiilor, ereditară (SLC46A1)	Metabolic	Dietă
96	Deficitul de fructoză bisfosfatază (FBP1)	Metabolic	Dietă
97	Intoleranță la fructoză (ALDOB)	Metabolic	Dietă
98	Distrofie musculară congenitală Fukuyama/ Distrofie musculară a centurii membrelor 2M/ sindrom Walker-Warburg/fenotip DCM (debut în copilărie) (FKTN)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
99	Deficit de galactokinază cu cataractă (GALK1)	Metabolic	Dietă
100	Deficitul de galactoză epimerază (GALE)	Metabolic	Dietă

101	Galactozemie (GALT)	Metabolic	Dietă
102	Boala Gaucher, tip I (GBA1)	Metabolic	Prevenție
103	Rezistența generalizată a hormonilor de eliberare a tirotropinei (TRHR)	Endocrin	Prevenție
104	Sindromul Gitelman (SLC12A3)	Urogenital	Prevenție
105	Trombastenia Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)	Hematologic	Prevenție
106	Acidemie glutarica tip II (ETFA, ETFB, ETFDH)	Metabolic	Prevenție
107	Glutaricacidurie tip I (GCDH)	Metabolic	Dietă
108	Deficitul de glutation sintetază (GSS)	Metabolic	Prevenție
109	Boli de depozitare a glicogenului (AGL, G6PC1, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PHKA2, PHKB, PYGL, SLC37A4)	Metabolic	Dietă/ Prevenție
110	Deficit de hormon de creștere, izolat, tip IA (recesiv) (GH1)	Endocrin	Intervenție timpurie
111	Atrofia giratorie a coroidei și retinei (OAT)	Metabolic	Dietă
112	Boala hemoglobinei SC (inclusiv beta talasemie și siclemie) (HBB)	Hematologic	Prevenție
113	Anemia hemolitică datorată deficitului de G6PD (G6PD)	Hematologic	Prevenție
114	Limfohistiocitoză hemofagocitară, familială, 3 (UNC13D)	Imunologic	Prevenție
115	Hemofilie (F8, F9)	Hematologic	Prevenție
116	Sindromul 4 paragangliom-feocromocitom ereditar (SDHB)	Cancer	Prevenție
117	Paraplegie spastică ereditară tip 11 (SPG11)	Neurologic	Intervenție timpurie
118	Sindromul Hermansky-Pudlak (HPS1, HPS3, HPS4)	Sindromic	Intervenție timpurie
119	Deficit de hexozaminidază A (inclusiv boala Tay-Sachs) (HEXA)	Metabolic	Altele
120	Deficit de HMG-CoA liază/acidurie 3-hidroxi-3-metilglutaric (HMGCL)	Metabolic	Dietă
121	Deficit de HMG-CoA sintetaza-2 (HMGCS2)	Metabolic	Dietă
122	Deficitul de holocarboxilază sintetază (HLCS)	Metabolic	Prevenție
123	Homocistinurie (CBS, MTRR, MTR)	Metabolic	Dietă/ Prevenție
124	Hiperaldosteronism, tip familial III (KCNJ5)	Endocrin	Prevenție
125	Sindrom de infecție recurentă hiper-IgE, autosomal recesiv (DOCK8)	Sindromic	Prevenție
126	Hipoglicemie hiperinsulinemică (ABCC8, KCNJ11)	Endocrin	Prevenție
127	Sindromul hiperinsulinism-hiperamoniemie (GLUD1)	Endocrin	Dietă
128	Hipermetioninemie datorată deficitului de adenozin kinază (ADK)	Metabolic	Dietă
129	Sindromul hiperornitinemie-hiperamoniemie-homocitrulinemie (SLC25A15)	Metabolic	Dietă
130	Hiperparatiroidism (CASR, CDC73)	Endocrin	Prevenție
131	Hiperfenilalaninemie, deficit de BH4 (GCH1, PCBD1, PTS, QDPR)	Metabolic	Prevenție/ Dietă
132	Hipofosfatazia (ALPL)	Musculo-scheletice	Altele
133	Hipotiroidism (PAX8, THRA, TSHB, TSHR)	Endocrin	Prevenție
134	Hiporicemie renală, tip 2 (SLC2A9)	Urogenital	Intervenție timpurie

135	Imunodeficiență (CARD11, CD3D, CD3E, CD40LG, CORO1A, DNMT3B, GATA2, NFKB2, PIK3CD)	Imunologic	Prevenție
136	Receptor de interleukină-2, lanț alfa, deficiență de (IL2RA)	Imunologic	Prevenție
137	Deficiența factorului intrinsec (CBLIF)	Hematologic	Prevenție
138	Acidemie izovalerică (IVD)	Metabolic	Dietă
139	Sindromul Jervell și Lange-Nielsen (KCNQ1)	Cardiovascular	Prevenție
140	Sindrom Joubert/sindrom Meckel-Gruber/ BBS13 (MKS1)	Sindromic	Intervenție timpurie
141	Polipoză juvenilă/sindrom de telangiectazie hemoragică ereditară (SMAD4)	Cancer	Intervenție timpurie
142	Distrofia musculară legată de LAMA2 (LAMA2)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
143	deficit de LCHAD (HADHA)	Metabolic	Intervenție timpurie
144	Sindromul Leigh tip franco-canadian (LRPPRC)	Metabolic	Intervenție timpurie
145	Sindromul Li-Fraumeni (TP53)	Cancer	Intervenție timpurie
146	Deficiență de lipoamidă dehidrogenază/Boala urinară de sirop de artar tip III (DLD)	Metabolic	Intervenție timpurie
147	Hiperplazia lipoid suprarenală (STAR)	Endocrin	Prevenție
148	Deficitul de lipoprotein lipază (LPL)	Metabolic	Dietă
149	Deficiența de fosforilază kinază hepatică/Boala de depozitare a glicogenului IXC (GSD9C) (PHKG2)	Metabolic	Dietă
150	Sindromul Loey-Dietz 5 (TGFB3)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
151	Sindromul QT lung (CALM1, CALM2, KCNH2)	Cardiovascular	Prevenție
152	Sindromul limfoproliferativ 1 (ITK)	Imunologic	Intervenție timpurie
153	Intoleranță la proteină lizinică (SLC7A7)	Metabolic	Prevenție
154	Susceptibilitate la hipertermie malignă (CACNA1S, RYR1)	Neurologic	Prevenție
155	Deficitul de malonil-CoA decarboxilază (MLYCD)	Metabolic	Dietă
156	Boala urinei cu sirop de arțar (BCKDHA, BCKDHB, DBT)	Metabolic	Dietă
157	Sindromul Marfan (FBN1)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
158	Boala McArdle (PYGM)	Metabolic	Prevenție
159	Boala Menkes (ATP7A)	Metabolic	Intervenție timpurie
160	Leucodistrofie metacromatică (ARSA)	Metabolic	Prevenție
161	Deficit de metionin adenoziltransferaza I/III (MAT1A)	Metabolic	Dietă
162	Acidurie metilmalonica (LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT)	Metabolic	Dietă
163	Deficitul de metilmalonil-CoA epimeraza (MCEE)	Metabolic	Dietă
164	Deficiența complexului mitocondrial I (NDUFS6)	Metabolic	Altele
165	MODY (HNF1A, HNF4A)	Endocrin	Prevenție
166	Sindromul Muckle-Wells / Sindromul CINCA / Sindromul inflamator familial 1 indus de frig (NLRP3)	Imunologic	Prevenție
167	Mucopolidoza tip IV (MCOLN1)	Metabolic	Intervenție timpurie
168	Mucopolizaharidoza (ARSB, GALNS, IDS, IDUA)	Metabolic	Intervenție timpurie
169	Sindromul Muenke (FGFR3)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
170	Neoplazie endocrină multiplă 1 (MEN1)	Cancer	Prevenție

171	Neoplazie endocrină multiplă II (RET)	Cancer	Prevenție
172	Tulburări legate de MYH9 (MYH9RD) (MYH9)	Hematologic	Intervenție timpurie
173	Miopatie datorată deficienței CPTII (CPT2)	Metabolic	Dietă
174	Deficitul de N-acetilglutamat sintetază (NAGS)	Metabolic	Dietă
175	Diabet insipid nefrogen, tip II (AQP2)	Urogenital	Prevenție
176	Sindromul nefrogen de antidiureză inadecvată legată de X (AVPR2)	Endocrin	Prevenție
177	Neurodegenerare datorată deficienței de transport de folat cerebral (FOLR1)	Neurologic	Prevenție
178	Neurofibromatoza, tip 1 (NF1)	Sindromic	Intervenție timpurie
179	lipofuscinoza ceroidă neuronală 1 (PPT1)	Metabolic	Intervenție timpurie
180	boala Nieman-Pick (NPC1, NPC2, SMPD1)	Metabolic	Intervenție timpurie
181	Sindromul Noonan (PTPN11, RIT1)	Sindromic	Intervenție timpurie
182	Osteogeneza imperfectă (COL1A1, COL1A2)	Musculo-scheletice	Prevenție
183	Osteopetroza 1 (TCIRG1)	Musculo-scheletice	Prevenție
184	Deficiență OTC (OTC)	Metabolic	Dietă
185	Ageneza pancreatică 1 (PDX1)	Sindromic	Prevenție
186	Sindromul Pendred (SLC26A4)	Sindromic	Prevenție
187	Truncus arteriosus persistent / Malformații cardiace conotruncale (NKX2-6)	Cardiovascular	Intervenție timpurie
188	Sindromul Peutz-Jeghers (STK11)	Cancer	Prevenție
189	Fenilcetonurie (HAP)	Metabolic	Dietă
190	Sensibilitatea la feocromocitom (MAX)	Cancer	Prevenție
191	Adenom hipofizar, secretor de hormon de creștere / Adenom hipofizar, secretor de ACTH / Adenom hipofizar, secretor de prolactină (AIP)	Cancer	Prevenție
192	Deficiență de hormoni hipofizari (LHX3, POU1F1, PROP1)	Endocrin	Prevenție
193	PMM2-tulburări congenitale de glicozilare (PMM2)	Metabolic	Intervenție timpurie
194	Polipoză intestinală juvenilă (BMPR1A)	Cancer	Prevenție
195	Glaucom congenital primar (CYP1B1)	Neurologic	Prevenție
196	Hiperoxalurie primară (AGXT, GRHPR, HOGA1)	Metabolic	PM/ DM
197	Proponicacidemie (PCCA, PCCB)	Metabolic	Intervenție timpurie
198	Deficit de protrombină, congenital (F2)	Hematologic	Intervenție timpurie
199	Pseudohipoaldosteronism (SCNN1A, SCNN1B)	Endocrin	Prevenție
200	Sindromul tumoral hamartom PTEN (PTEN)	Cancer	Prevenție
201	Deficitul de piridoxamină 5'-fosfat oxidază (PNPO)	Metabolic	Prevenție
202	Epilepsie dependentă de piridoxină (ALDH7A1)	Neurologic	Dietă
203	Tulburarea trombocitară din Quebec (PLAU)	Hematologic	Prevenție
204	Acidoză tubulară renală cu surditate (AT-P6V1B1)	Urogenital	Prevenție
205	Disgeneza reticulară (AK2)	Imunologic	Prevenție
206	Retinoblastom (RB1)	Cancer	Prevenție
207	SCID, AR, tip T-negativ/B-pozitiv (JAK3)	Imunologic	Prevenție
208	Sindromul Segawa, recesiv (TH)	Neurologic	Prevenție
209	Defect selectiv al celulelor T (ZAP70)	Imunologic	Prevenție
210	Sindromul SESAME (KCNJ10)	Sindromic	Intervenție timpurie
211	Imunodeficiență combinată severă (ADA, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, PTPRC, RAG1, RAG2)	Imunologic	Prevenție
212	Boala de depozitare a acidului sialic (SLC17A5)	Metabolic	Intervenție timpurie

213	Sitosterolemie (ABCG5)	Metabolic	Dietă
214	Tulburări legate de SLC26A2 (cunoscute anterior ca DTD și DTDST) (SLC26A2)	Musculo-scheletice	Intervenție timpurie
215	Sindromul Smith-Lemli-Opitz (DHCR7)	Sindromic	Intervenție timpurie
216	Sferocitoză (ANK1, EPB42)	Hematologic	Altele
217	Sindromul Stickler (COL2A1, COL9A1, COL11A1)	Sindromic	Prevenție
218	Sindromul de disfuncție a metabolismului tiaminei 2 (encefalopatie sensibilă la biotină sau tiamină tip 2)	Metabolic	Prevenție
219	Sindromul anemiei megaloblastice care răspunde la tiamină (SLC19A2)	Metabolic	Intervenție timpurie
220	Trombofilie (PROC, PROS1)	Hematologic	Prevenție
221	Dishormonogeneza tiroidiană (DUOX2, DUOXA2, IYD, SLC5A5, TG, TPO)	Endocrin	Prevenție
222	Deficitul de transcobalamină II (TCN2)	Hematologic	Prevenție
223	Sindromul Treacher Collins (POLR1D, TCOF1)	Sindromic	Prevenție
224	deficit de proteine trifuncționale (HADHB)	Metabolic	Dietă
225	Scleroza tuberculoasă (TSC1, TSC2)	Sindromic	Intervenție timpurie
226	Tirozinemia (FAH, HPD, TAT)	Metabolic	Intervenție timpurie/ Dietă
227	Sindromul Usher (ADGRV1, CIB2, CLRN1, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN)	Sindromic	Prevenție
228	Rahitism dependent de vitamina D tip I (CYP27B1)	Metabolic	Prevenție
229	Defect de coagulare dependent de vitamina K (GGCX)	Hematologic	Prevenție
230	Deficiență VLCAD (ACADVL)	Metabolic	Dietă
231	sindromul von Hippel-Lindau (VHL)	Cancer	Prevenție
232	Sindromul Waardenburg (EDN3, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10)	Sindromic	Prevenție
233	Tumora Wilms (WT1)	Cancer	Prevenție
234	Boala Wilson (ATP7B)	Metabolic	Dietă
235	Boala Wolman (debut infantil) - Boala de stocare a esterilor de colesterol (LIPA)	Metabolic	Prevenție

Consultații genetice la sediile noastre:



București

Dr. Cristina Ailenei | Dr. Geamănu Bogdan-Trifon
Medic specialist Genetică Medicală; **Tel.: 031 434 46 87**
Str. Măgura Vulturului, nr. 87



Iași

Dr. Setalia Popa
Medic primar Genetică Medicală; **Tel.: 0332 410 540**
Str. Pantelimon Halipa, nr. 4A, bl. F3-B;



Craiova

Dr. Geamănu Bogdan-Trifon
Medic specialist Genetică Medicală; **Tel.: 0351 430 940**
Bd. Oltenia, nr. 34

