



Aveți grijă
de sănătatea familiei
dumneavoastră.
Pentru tot restul vieții.

Informații suplimentare

Categorie	Afecțiuni	Adult	Copil
Predispoziție ereditară la cancer 	Polipoză adenomatoasă familială (MUTYH)	16	13
	Polipoză adenomatoasă familială (APC)	✓	✓
	Paragangliom - feocromocitom ereditar	✓	✓
	Polipoză juvenilă	✓	✓
	Sindromul Li-Fraumeni	✓	✓
	Neoplazie endocrină multiplă de tip 1	✓	✓
	Neoplazie endocrină multiplă de tip 2	✓	✓
	Neurofibromatoză de tip 2	✓	✓
	Sindromul Peutz-Jeghers	✓	✓
	Tumori hamartomatoase asociate cu PTEN	✓	✓
	Retinoblastom	✓	✓
	Complexul sclerozei tuberoase	✓	✓
	Boala von Hippel-Lindau	✓	✓
	Tumoră Wilms asociată WT1	✓	✓
Afecțiuni cardiace ereditare 	Cancer ereditar de sân/ovarian	✓	
	Sindromul Lynch	✓	
	Cardiomiopatie aritmogenă de ventricul drept	5	5
	Tahicardie ventriculară polimorfă catecolaminergică	✓	✓
	Hipercolesterolemie familială	✓	✓
Afecțiuni ereditare ale țesutului conjunctiv 	Cardiomiopatie hipertrofică/dilatativă	✓	✓
	Sindromul QT lung tip 1 (Romano-Ward), tip 2 și tip 3, Sindromul Brugada	✓	✓
	Sindromul Loeys-Dietz	4	4
	Sindromul Ehlers-Danlos vascular	✓	✓
	Sindromul Marfan	✓	✓
Complicații ale anesteziei 	Anevrisme aortice toracice familiale / Diseccții	✓	✓
	Susceptibilitate la hipertermie malignă	1	1
Afecțiuni metabolice ereditare 	Acidurie 2-hidroxi-glutarică	2	107
	Acidurie 2-metil-3-hidroxi-butarică	✓	✓
	Deficit de 2-metil butiril CoA dehidrogenază	✓	✓
	Acidurie 3-hidroxi-3-metilglutarică	✓	✓
	3-metilcrotonilglicinurie	✓	✓
	Acidurie 3-metilglutarică (tip I - deficit de hidratază)	✓	✓
	Deficit de acil-CoA dehidrogenază cu lanț foarte lung	✓	✓
	Deficit de adenin fosforibozil transferază	✓	✓
	Deficit de adenozin dezaminază	✓	✓
	Alkaptonurie	✓	✓
	Acidurie alfa-cetoacidică	✓	✓
	Acidurie argininosuccinică	✓	✓
	Argininurie	✓	✓
	Sindromul Barth	✓	✓
	Acidurie beta-aminoizobutarică	✓	✓
	Deficit de beta-hidroxiizobutiril CoA dezacilază	✓	✓
	Deficit de beta-cetotilază	✓	✓
	Deficit de beta-ureidopropionază	✓	✓
	Deficit de biotinidază	✓	✓
	Boala Canavan	✓	✓
	Deficit de carbamilfosfat sintetază	✓	✓
	Carnozinurie	✓	✓
	Citrulinurie tip I (deficit de argininosuccinat sintetază)	✓	✓
	Citrulinurie tip II (deficit de citrină)	✓	✓
	Galactozurie clasică	✓	✓
	Cistatinionurie	✓	✓
	Deficit de citocrom C oxidază	✓	✓
	Sindromul de Toni - Debré - Fanconi	✓	✓
	Acidurie D-glicerică	✓	✓
	Acidurie dicarboxilică	✓	✓
	Deficit de dihidrolipoi dehidrogenază (E3)	✓	✓
	Deficit de dihidropirimidinază	✓	✓

Categorie	Afecțiuni	Adult	Copil
	Deficit de dihidropirimidin dehidrogenază		✓
	Encefalopatie cauzată de hidroxichinureninurie		✓
	Sucrozurie endogenă		✓
	Encefalopatie etilmalonică		✓
	Acidurie formiminoglutamică		✓
	Deficit de fructoză-1,6-difosfatază		✓
	Deficit de fumarat hidratată		✓
	Deficit de galactokinază		✓
	Deficit de galactoză epimerază		✓
	Deficit de gama-glutamyl transpeptidază		✓
	Acidemie glutarică II (legată de ETFB)		✓
	Acidurie glutarică de tip I		✓
	Acidurie glutarică de tip II		✓
	Deficit de glutatation sintetază		✓
	Glicerolurie		✓
	Sindromul Hartnup		✓
	Hawkinsinurie		✓
	Xantinurie ereditară		✓
	Histidinurie		✓
	Deficit de holocarboxilază sintetază		✓
	Homocistinurie deficit de cistationină beta-sintetază		✓
	Hiperhidroxiprolinurie		✓
	Hiperglicinurie		✓
	Hiperleucină-izoleucinurie		✓
	Hipermetoninurie (deficit MAT I/III)		✓
	Sindromul hiperornitinemie-hiperamoniemie-homocitrulinurie (HHH)		✓
	Hiperfenilalaninurie (variantă, benignă)		✓
	Hiperpipecolaturie		✓
	Hiperprolinurie de tip I		✓
	Hiperprolinurie de tip II		✓
	Imidazol aminoacidurie		✓
	Boala Refsum infantilă		✓
	Deficit de izobutiril-CoA dehidrogenază		✓
	Acidurie izovalerică		✓
	Sindromul Kelley-Seegmiller		✓
	Intoleranță la lactoză		✓
	Sindromul Leigh		✓
	Sindromul Lesch-Nyhan		✓
	Deficit de 3-OH acil-CoA dehidrogenază cu lanț lung		✓
	Intoleranță lizinurică la proteine		✓
	Acidurie malonică		✓
	Leucinoză		✓
	Deficit de L-3-OH acil-CoA dehidrogenază cu lanț mediu/scurt		✓
	Deficit de acil-CoA dehidrogenază cu lanț mediu		✓
	Acidurie metilmalonică		✓
	Acidurie metilmalonică (Cbl A și Cbl B)		✓
	Acidurie metilmalonică (Cbl A și Cbl D)		✓
	Deficit de dehidrogenază semialdehidă metilmalonică		✓
	Deficit de mevalonat kinază		✓
	Deficit de N-acetilglutamat sintetază		✓
	Adrenoleucodistrofie neonatală		✓
	Colestază intrahepatică neonatală cauzată de deficitul de citrină		✓
	Deficit de ornitină transcarbamilază	✓	✓
	Acidurie orotică		✓
	Fenilketonurie (deficit de fenilalanină hidroxilază)		✓
	Hiperoxalurie primară		✓
	Acidurie propionică		✓
	Deficit de piruvat carboxilază		✓
	Deficit de piruvat decarboxilază		✓
	Deficit de piruvat dehidrogenază (E1)		✓
	Deficit de piruvat dehidrogenază fosfatază		✓

Categorie	Afecțiuni	Adult	Copil
	Zaharopinie		✓
	Sarcozinurie		✓
	Convulsii - deficit intelectual cauzat de hidroxilizozinurie		✓
	Deficit de acil-CoA dehidrogenază cu lanț scurt		✓
	Deficit de dehidrogenază a semialdehidei succinice		✓
	Sindromul Tada		✓
	Galactozurie tranzitorie		✓
	Tirozinurie cauzată de o boală hepatică		✓
	Tirozinurie de tip I (tirozinurie hepatorenală)		✓
	Tirozinurie de tip II (tirozinurie oculocutană)		✓
	Tirozinurie de tip III (deficit de 4-hidroxifenilpiruvat dioxigenază)		✓
	Valinurie		✓
	Sindromul Zellweger		✓
	Sindromul Zellweger-like		✓
	Boala Wilson		✓
Predispoziție ereditară la pierderea auzului	Sindromul Arts	✓	✓ 78
	Sindromul Bart-Pumphrey / Manifestări dermatologice	✓	✓
	Sindromul Bartter tip 4A		✓
	Sindromul branhiotico-renal (BOR)		✓
	Boala dinților Chacot-Marie (CMT) de tip X5		✓
	Sindromul Chudley-McCullough		✓
	Surditate autosomal dominantă 1		✓
	Surditate autosomal dominantă 10		✓
	Surditate autosomal dominantă 14		✓
	Surditate autosomal dominantă 15		✓
	Surditate autosomal dominantă 22		✓
	Surditate autosomal dominantă 25		✓
	Surditate autosomal dominantă 28		✓
	Surditate autosomal dominantă 36		✓
	Surditate autosomal dominantă 40		✓
	Surditate autosomal dominantă 5		✓
	Surditate autosomal dominantă 73		✓
	Surditate autosomal dominantă 8		✓
	Surditate autosomal dominantă 12		✓
	Surditate autosomal dominantă 9		✓
	Surditate autosomal recesivă 12		✓
	Surditate autosomal recesivă 15		✓
	Surditate autosomal recesivă 18		✓
	Surditate autosomal recesivă 2		✓
	Surditate autosomal recesivă 21		✓
	Surditate autosomal recesivă 23		✓
	Surditate autosomal recesivă 25		✓
	Surditate autosomal recesivă 28		✓
	Surditate autosomal recesivă 29		✓
	Surditate autosomal recesivă 3		✓
	Surditate autosomal recesivă 30		✓
	Surditate autosomal recesivă 31		✓
	Surditate autosomal recesivă 35		✓
	Surditate autosomal recesivă 37		✓
	Surditate autosomal recesivă 39		✓
	Surditate autosomal recesivă 42		✓
	Surditate autosomal recesivă 48		✓
	Surditate autosomal recesivă 49		✓
	Surditate autosomal recesivă 59		✓
	Surditate autosomal recesivă 6 (asociată cu TMIE)		✓
	Surditate autosomal recesivă 6 (asociată cu WFS1)		✓
	Surditate autosomal recesivă 61		✓
	Surditate autosomal recesivă 63		✓
	Surditate autosomal recesivă 67		✓
	Surditate autosomal recesivă 7		✓
	Surditate autosomal recesivă 79		✓
	Surditate autosomal recesivă 8		✓

Categorie	Afecțiuni	Adult	Copil
	Surditate autosomal recesivă 84		✓
	Surditate autosomal recesivă 9		✓
	Surditate autosomal recesivă 91		✓
	Dentinogeneză imperfectă		✓
	Displazie ectodermică / statură mică		✓
	Eritrokeratodermie variabilă și progresivă		✓
	Hipercolanemie familială		✓
	Distrofie corneană Fuchs		✓
	Displazie ectodermică hidrolică (HED), cunoscută și ca sindromul Clouston		✓
	Sindromul Jarvelli și Lang-Nielsen (JLNS)		✓
	Macrotrombocitopenie (tulburări legate de MYH9)		✓
	Sindromul Mohr-Tranebjaerg (surditate - distonie - neuropatie optică)		✓
	Surditate Nance (DFNX2)		✓
	Sindromul Stickler non-ocular		✓
	Sindromul OSMED		✓
	Sindromul Pendred		✓
	Neuropatie periferică, miopatie, răgușeală și pierderea auzului (PNMHH)		✓
	Superactivitatea fosforibosilpirofosfat sintetazei		✓
	Colestază intrahepatică familială progresivă 4		✓
	Convulsii, sindrom de orbire corticală și microcefalie		✓
	Sindromul Usher tip 2C		✓
	Sindromul Usher tip 1D		✓
	Sindromul Usher tip 1F		✓
	Sindromul Usher tip 1		✓
	Sindromul Usher tip 1 / Afectare vestibulară		✓
	Sindromul Usher tip 1C		✓
	Sindromul Usher tip 2		✓
	Sindromul Usher tip 2D		✓
	Sindromul Usher tip 3		✓
	Retinită pigmentară izolată		✓
	Sindromul Wolfram		✓
Predispoziție ereditară la convulsii	Acidurie 3-metilglutamică cu surditate, encefalopatie și sindrom asemănător cu Leigh (MEGDEL)		✓ 63
	Sindromul Angelman		✓
	Hipocalcemie autosomală dominantă, hiperparatiroidism familial izolat		✓
	Sindromul Barth		✓
	Epilepsie infantilă familială benignă (BFIE)		✓
	Epilepsie neonatală familială benignă (BFNE)		✓
	Epilepsie neonatală familială benignă (BFNE) la capătul ușor al encefalopatiei epileptice neonatale asociate KCNQ2 (NEE) la capătul sever		✓
	Deficit de carmitină-acilcarnitină translocază (CACT)		✓
	Epilepsie cu absențe în timpul copilăriei		✓
	Tulburări datorate deficitului de creatină (deficit de guanidinoacetat metiltransferază (GAMT))		✓
	Encefalopatie epileptică infantilă precoce (EIEE) cu sau fără retard mental		✓
	Encefalopatie epileptică infantilă timpurie precoce 5		✓
	Encefalopatie epileptică cu debut precoce		✓
	Encefalopatie epileptică cu debut precoce (tulburări legate de POLG)/sindromul Alpers		✓
	Encefalopatie epileptică cu debut precoce / deficit de GLUT1		✓
	Epilepsie cu retard mental		✓
	Epilepsie fără afectare cognitivă		✓
	Encefalopatie epileptică, retard mental		✓
	Encefalopatie epileptică / hiperinsulinemie familială (FHI)		✓
	Dischinezie kinezigenică episodică		✓
	Encefalopatie cu acid etilmalonic (EE)		✓
	Migrenă hemiplegică familială; hemiplegie alternantă a copilăriei		✓
	Convulsii infantile familiale		✓
	Epilepsie familială de lob temporal		✓
	Convulsii febrile / sindromul Dravet		✓

Categorie	Afecțiuni	Adult	Copil
	Epilepsie focală cu tulburări de vorbire cu/fără retard mental		✓
	Encefalopatie legată de glicină		✓
	Deficit de hexozaminidază A / sindromul Tay Sachs		✓
	Deficit de hexozaminidază B / sindromul Sandhoff		✓
	Hiperekplexie, posibil tulburări de neurodezvoltare		✓
	Encefalopatie epileptică infantilă		✓
	Sindromul Leigh (codificat de gena nucleară)		✓
	Sindromul Leigh (codificat de gena nucleară) / Crize neurologice metabolice asemănătoare accidentului vascular cerebral		✓
	Sindromul Leigh-like / insuficiență hepatică tranzitorie infantilă		✓
	Retard mental - asociat cu sindrom de locus fragil FRAXE		✓
	Retard mental cu convulsii		✓
	Deficit al complexului mitocondrial 1		✓
	Sindrom de depleție a ADN-ului mitocondrial		✓
	Disfuncție mitocondrială		✓
	Sindromul Mohr-Tranebjaerg (surditate - distonie - neuropatie optică)		✓
	Sindromul Mowat-Wilson (sindrom Hirschsprung cu retard mental)		✓
	Retard mental și microcefalie cu hipoplazie pontină și cerebeloasă		✓
	Deficit de acil-CoA dehidrogenază multiplă (MAAD)		✓
	Encefalopatie epileptică neonatală / epilepsie care răspunde la fosfat de piridoxal		✓
	Boala Niemann-Pick de tip C (NPC)		✓
	Deficit de PDH / sindrom Leigh X-linkat		✓
	Deficit de legare PDH E3 / sindromul Leigh-like		✓
	Deficit de PDHB / sindromul Leigh-like		✓
	Sindromul Phelan-McDermid		✓
	Deficit de fosfoglicerat dehidrogenază		✓
	Deficit de poliribonucleotid nucleotidiltransferază / sindromul Leigh-like		✓
	Epilepsie mioclonică progresivă / boala Lafora		✓
	Epilepsie mioclonică progresivă / boala Unverricht-Lundborg		✓
	Epilepsie dependentă de piridoxină		✓
	Deficit de piruvat carboxilază (PC)		✓
	Deficit de piruvat dehidrogenază fosfatază		✓
	Sindromul Rett		✓
	Sialidoză (mucopolidoză de tip 1)		✓
	Sindrom de depleție a ADN-ului mitocondrial asociat cu SUCLA2, formă encefalomiopatică, cu metilmalonic ușor		✓
	Sindromul de disfuncție a metabolismului tiaminei 4 (tipul degenerare striatală bilaterală și polineuropatie progresivă) / sindromul Leigh-like		✓
	Deficit de ubiquinol citocrom c oxidoreductază subunitate nucleu 2 (UQCRC2)		✓
	Sindromul Wolcott-Rallison		✓
	Sindromul Wolfram / pierderea auzului asociată WFS1		✓
Total afecțiuni		28	261

Stabiliți o programare la noi pentru a afla mai multe detalii despre PlumCare DNA Advisor.

Furnizat de:

Cordlife Medical Philippines, Inc.
Unitatea 104, Bldg. H, UP-AyalaLand TechnoHub,
Commonwealth Ave., Brgy. UP Campus, Diliman,
orașul Quezon, Filipine
Tel: (02) 470 1735 / (02) 332 1888
E-mail: genscreen@ph.cordlife.com Mobil:
0998 8486064
Site web: www.genscreen.asia/ph/DNAAdvisor

Toate informațiile sunt corecte la momentul tipăririi.
Aprilie 2018.

