

## Afecțiuni

- Hiperplazie suprarenală lipidică
  - Deficit de lipoprotein-lipază
  - Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip II
  - Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip I
  - Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip Ib
  - Boala urinelor cu miros de sirop de arțar tip III
  - Boala McArdle / Glicogenoză tip V
  - Leucodistrofie metacromatică
  - Acidurie metilmalonică și homocistinurie tip cblC
  - Acidurie metilmalonică și homocistinurie tip cblD
  - Acidurie metilmalonică tip MUT (0)
  - Acidurie metilmalonică tip cblB - vitamina B12 responsivă
  - Acidurie metilmalonică tip cblA - vitamina B12 responsivă
  - Deficit de metilmalonil-CoA epimerază
  - Aciduria mevalonică
  - Mucopolidoza tip III alfa/beta și tip II
  - Mucopolidoza tip IV
  - Mucopolizaharidoza IH / Sindrom Hurler
  - Mucopolizaharidoza II / Sindrom Hunter X-linkat
  - Distrofie musculară forma centurilor tip 2D
  - Distrofie musculară forma centurilor tip 2E
  - Distrofie musculară-distroglianopatie (congenitală, anomalii la nivelul ochilor și sistemului nervos)
  - Miopatie secundară deficitului de mioadenilat deaminază
  - Miopatie miotubulară X-linkată
  - Sindrom nefrotic tip 1 (tip Finnish)
  - Neutropenie congenitală severă tip 3 autozomal recesivă
  - Boala Niemann-Pick tip A
  - Boala Niemann-Pick tip B
  - Boala Niemann-Pick tip C2
  - Boala Niemann-Pick tip C1
  - Deficit OTC / Sindrom cu hiperornitinemie-hiperamoniemie-homocitrulinemie
  - Sindrom Pendred
  - Deficit de acil-CoA oxidază peroxizomală
  - Fenilcetonurie
  - Acidemie propionică
  - Acidemie propionică
  - Trombofilie (mutațiile genei protrombinei)/Deficit de factor II
  - Picnodizostoza
  - Deficit de piruvat dehidrogenază (E1-alfa), X-linkată
  - Deficit de piruvat dehidrogenază (E1-beta)
  - Retinoschiză X-linkată
  - Condrosplazia punctată rizomelică tip 1
  - Boala Salla
  - Sindrom Segawa (deficit de tirozin hidroxilază) autozomal recesiv
  - Imunodeficiență severă combinată X-linkată
  - Sindrom Sjogren-Larsson
  - Sindrom Smith-Lemli-Opitz
  - Ataxie spastică tip Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
  - Atrofie musculară spinală (câteva tipuri)
- Boala Tay-Sachs
  - Alfa-talasemie
  - Alfa-talasemie
  - Beta-Talasemie / Anemie falciformă
  - Trombocitopenie congenitală amegacariocitară
  - Dishormonogeneză tiroidiană tip 6
  - Dishormonogeneză tiroidiană tip 1
  - Dishormonogeneză tiroidiană tip 2A
  - Dishormonogeneză tiroidiană tip 3
  - Dishormonogeneză tiroidiană tip 4
  - Dishormonogeneză tiroidiană tip 5
  - Tirozinemie tip I
  - Sindrom Usher tip 1F
  - Sindrom Usher tip 3A
  - Deficit de VLCAD (acil-CoA dehidrogenaza lanțuri foarte lungi)
  - Boala von Willebrand tipuri 2A, 2B, 2M și 2N
  - Boala Wilson
  - Sindrom Zellweger
  - Sindrom Zellweger-1

## OMIM

201710	STAR
238600	LPL
248600	DBT
248600	BCKDHA
248600	BCKDHB
248600	DLD
232600	PYGM
250100	ARSA
277400	MMACHC
277410	MMADHC
251000	MUT
251110	MMAB
251100	MMAA
251120	MCEE
610377	MVK
252500,252600	GNPTAB
252650	MCOLN1
607014	IDUA
309900	IDS
608099	SGCA
604286	SGCB
253280	POMGNT1
612874	AMPD1
310400	MTM1
256300	NPHS1
610738	HAX1
257200	SMPD1
607616	SMPD1
607625	NPC2
257220	NPC1
238970	SLC25A15
274600	SLC26A4
264470	ACOX1
261600	PAH
606054	PCCA
606054	PCCB
613679	F2
265800	CTSK
312170	PDHA1
614111	PDHB
312700	RS1
215100	PEX7
604369	SLC17A5
605407	TH
300400	IL2RG
270200	ALDH3A2
270400	DHCR7
270550	SACS
253550, 253300	SMN1, SMN2
253400, 271150	
272800	HEXA
604131	HBA1
604131	HBA2
613985	HBB
604498	MPL
607200	DUOX2
274400	SLC5A5
274500	TPO
274700	TG
274800	IYD
274900	DUOX2
276700	FAH
602083	PCDH15
276902	CLRN1
201475	ACADVL
613554	VWF
277900	ATP7B
214100	PEX10
214100	PEX1

## Gene

STAR
LPL
DBT
BCKDHA
BCKDHB
DLD
PYGM
ARSA
MMACHC
MMADHC
MUT
MMAB
MMAA
MCEE
MVK
GNPTAB
MCOLN1
IDUA
IDS
SGCA
SGCB
POMGNT1
AMPD1
MTM1
NPHS1
HAX1
SMPD1
SMPD1
NPC2
NPC1
SLC25A15
SLC26A4
ACOX1
PAH
PCCA
PCCB
F2
CTSK
PDHA1
PDHB
RS1
PEX7
SLC17A5
TH
IL2RG
ALDH3A2
DHCR7
SACS
SMN1, SMN2
HEXA
HBA1
HBA2
HBB
MPL
DUOX2
SLC5A5
TPO
TG
IYD
DUOX2
FAH
PCDH15
CLRN1
ACADVL
VWF
ATP7B
PEX10
PEX1

## Ce este CarrierRef®?

Este un test complex de screening, care combină secvențierea NGS cu alte tehnici de biologie moleculară pentru a studia peste 200 de afecțiuni și peste 4000 de variante genice.

Afecțiunile care se regăsesc în panelul nostru au fost selecționate după următoarele criterii:

- Relevanță clinică
- Severitate
- Debut precoce
- Incidență
- Recomandările societăților medicale de genetică și ginecologie

## Când se recomandă testarea CarrierRef®?

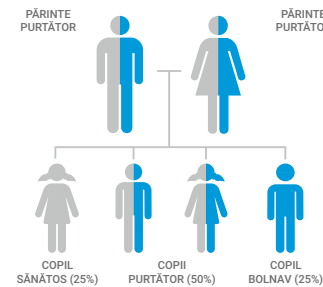
- Cuplurile care planifică o sarcină
- În cadrul tehnicilor de reproducere asistată când se utilizează gameți donați

Testul nu este limitat la hotspot-uri, permite secvențierea întregii gene și poate raporta variante genice noi.

## Evaluarea riscului la pacienții cu rezultate pozitive

### Transmitere autozomal recesivă

Majoritatea persoanelor sunt purtătoare asimptomatice a unor afecțiuni genetice autozomal recesive. În cazul în care ambii părinți biologici sunt purtătorii unei mutații în cadrul aceleiași gene, riscul ca descendenții să prezinte afecțiunea este de 25%.



## De ce să alegeți CarrierRef®?

### Prevenție și planificare

Ne permite să aflăm dacă părinții sunt purtătorii unei variante genice patologice asociate cu o afecțiune genetică autozomal recesivă sau X-linkată, pentru a reduce riscul de a transmite boala.

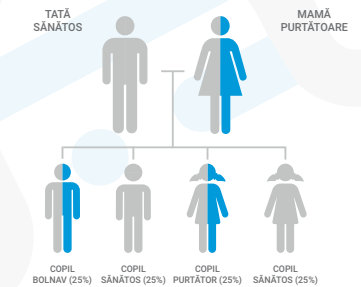
Spre deosebire de metodele convenționale, CarrierRef® analizează sute de gene detaliat și sigur. Este unul dintre cele mai complete teste screening a statusului de purtător.

Cuprinde:

- Variantele genice patologice cele mai relevante din punct de vedere clinic, conform bazei de date RefLab (RefLab Database®), respectiv a unor baze de date internaționale majore
- Metode suplimentare de biologie moleculară pentru detectarea variantelor patologice care nu pot fi identificate prin NGS
- Rezultate concludente validate de către geneticienii Reference Laboratory

### Transmitere X-linkată

O femeie care este purtătoare și nu suferă de o boală genetică X-linkată poate să ignore statusul de purtător și poate transmite mutația la descendenții în proporție de 50%. În fiecare sarcină, pacienta prezintă o șansă de 25% de a avea un copil afectat.



## Afecțiuni determinate de către CarrierRef®

### Afecțiuni

- Deficit de 3-metil-crotonil CoA carboxilază 1
- Deficit de 3-metil-crotonil CoA carboxilază 2
- Abetalipoproteinemie
- Acromatopsie (asociată CNGB3)
- Acrodermatită enteropatică
- Deficit de acil-CoA-dehidrogenază lanțuri medii
- Deficit de acil-CoA-dehidrogenază lanțuri scurte
- Hiperplazie suprarenală congenitală (deficit de 21-hidroxilaza)
- Adrenoleucodistrofie
- Alcaptonurie
- Acidurie alfa-metilacetoacetică
- Sindrom Alport, autozomal recesiv (asociat COL4A3)
- Sindrom Alport, autozomal recesiv (asociat COL4A4)
- Sindrom Alport, X-linkat
- Sindrom Andermann/agenezie de corp calos cu neuropatie periferică
- Rezistență la androgeni
- Argininemie
- Acidurie argininosuccinică
- Deficit de aromatază
- Aspartilglucozaminurie
- Ataxie cu deficit izolat de vitamina E
- Ataxie-telangiectazie
- Poliendocrinopatie autoimună tip I
- Boala polichistică renală (autozomal recesivă)
- Sindrom Bardet-Biedl 1
- Sindrom Bardet-Biedl 10
- Sindrom Bardet-Biedl 2
- Sindrom limfocitar Bare, tip II
- Sindrom Bartter tip 4a
- Deficit de biotinidază
- Sindrom Bloom
- Boala Canavan
- Deficit primar sistemic de carnitină
- Hipoplazie cartilaj-păr
- Xantomatoză cerebrotendinoasă
- Lipofuscinoză ceroidă neuronală 5
- Lipofuscinoză ceroidă neuronală 8
- Lipofuscinoză ceroidă neuronală, tip 1
- Lipofuscinoză ceroidă neuronală, tip 2
- Boala Charcot-Marie-Tooth asociată cu surditate, X-linkată: asociată PRPS1 (CMTX5)
- Neuropatie Charcot-Marie-Tooth, X-linkată
- Colestază progresivă
- Granulomatoză cronică, X-linkată
- Citrulinemie
- Tulburare congenitală de glicozilare, tip Ib
- Tulburare congenitală de glicozilare, tip Ic
- Tulburare congenitală de glicozilare, tip Ia
- Distrofie corneană endotelială și surditate senzorial-neurală
- Deficit hepatic CPT I (carnitin palmitoiltransferază IA), tip IA
- Deficit hepatic CPT II (carnitin palmitoiltransferază), miopatie
- Sindrom Crigler-Najjar, tip I
- Cistationinurie
- Fibroză chistică
- Cistinoză nefropatică
- Cistinurie
- Cistinurie
- Surditate, autozomal recesivă A1 (asociată DFNB1)
- Diabet zaharat neonatal cu hipotiroidism congenital
- Diabet zaharat neonatal permanent
- Displazie diastrofică
- Deficit de dihidropirimidin-dehidrogenază
- Sindrom Dubin-Johnson
- Distrofie musculară Duchenne
- Disautonomie familială
- Sindrom Ehlers-Danlos tip VIIC
- Sindrom Ellis-van Creveld

### OMIM

210200  
210210  
200100  
262300  
201100  
201450  
201470  
201910  
300100  
203500  
203750  
203780  
203780  
301050  
218000  
300068  
207800  
207900  
613546  
208400  
277460  
208900  
240300  
263200  
209900  
209900  
209900  
209920  
602522  
253260  
210900  
271900  
212140  
250250  
213700  
256731  
600143  
256730  
204500  
311070  
302800  
601847  
306400  
215700  
602579  
603147  
212065  
217400  
255120  
608836  
218800  
219500  
219700  
219800  
220100  
220100  
220290  
610199  
606176  
222600  
274270  
237500  
310200  
223900  
225410  
225500

### Gene

MCCC1  
MCCC2  
MTTP  
CNGB3  
SLC39A4  
ACADM  
ACADS  
CYP21A2  
ABCD1  
HGD  
ACAT1  
COL4A3  
COL4A4  
COL4A5  
SLC12A6  
AR  
ARG1  
ASL  
CYP19A1  
AGA  
TTPA  
ATM  
AIRE  
PKHD1  
BBS1  
BBS10  
BBS2  
CIITA  
BSND  
BTD  
BLM  
ASPA  
SLC22A5  
RMRP  
CYP27A1  
CLN5  
CLN8  
PPT1  
TPP1  
PRPS1  
GJB1  
ABCB11  
CYBB  
ASS1  
MPI  
ALG6  
PMM2  
SLC4A11  
CPT1A  
CPT2  
UGT1A1  
CTH  
CFTR  
CTNS  
SLC3A1  
SLC7A9  
GJB2  
GLIS3  
ABCC8  
SLC26A2  
DPYD  
ABCC2  
DMD  
IKBKAP  
ADAMTS2  
EVC2

## Afecțiuni

- Distrofie musculară Emery-Dreifuss 1, X-linkată
- Emfizem secundar deficitului de alfa-1 antitripsină
- Retinită pigmentară 37 (Sindrom cu număr crescut de conuri S)
- Epidermoliză buloasă distrofică, AR
- Epidermoliză buloasă joncțională, tip Herlitz
- Encefalopatie etilmalonică
- Boala Fabry
- Deficit de factor V
- Trombofilie - mutații genă factor V Leiden
- Deficit de factor XI, autozomal recesiv
- Febră mediteraneană familială, autozomal recesivă, inclusiv forma ușoară
- Anemie Fanconi, grup C
- Hipoplazie fibulară și brahidactilie complexă/Sindrom Du Pan
- Sindrom X fragil
- Intoleranță la fructoză
- Deficit de fumarază
- Deficit de glucozo-6-fosfat-dehidrogenază (G6PD) /Favism
- Deficit de galactokinază, cataractă
- Deficit de galactozo-epimerază
- Galactozemie
- Boala Gaucher - tip I și II
- Sindrom Gitelman
- Acidemie glutarică IIA
- Acidemie glutarică IIB
- Acidemie glutarică IIC
- Aciduria glutarică, tip I
- Glicogenoză Ia
- Glicogenoză Ib
- Glicogenoză II (boala Pompe)
- Glicogenoză IIIa
- Glicogenoză IV
- Glicogenoză VII
- GM1-gangliozidoza, tip I și II
- Sindrom GRACILE
- Hemocromatoză, tip 3
- Hemocromatoză, tip 2A (asociată HFE2)
- Hemofilie A, deficit de factor VIII, X-linkată
- Hemofilie B, deficit de factor IX
- Epidermoliză buloasă joncțională Herlitz (asociată LAMC2)
- Sindrom Hermansky-Pudlak 3
- Histidinemie
- Deficit de HMG-CoA-liaza
- Deficit de holocarboxilazo-sintetază
- Homocistinurie - tipuri B6-responsive și non-responsive
- Hipoglicemie hiperinsulinemică familială tip 1
- Hipoglicemie hiperinsulinemică familială tip 2
- Hipermetioninemie secundară deficitului de Glicina-N-Metiltransferază
- Hipermetioninemie cu deficit de S-adenozil-homocisteină (SAH) hidrolază
- Hipermetioninemie persistentă secundară deficitului MAT1
- Hiperoxalurie III
- Hiperoxalurie primară tip I
- Hiperoxalurie primară tip II
- Hiperprolinemie tip II
- Hipoaldosteronism congenital secundar deficitului de corticosteron-metiloxidaza II
- Dipslazie ectodermală hipohidrotică X-linkată
- Hipofosfatazie infantilă
- Hipotiroidism congenital 4 (gușă absentă)
- Hipotiroidism congenital secundar disgeneziei/hipoplaziei tiroidiene
- Hipotiroidism congenital 1 (gușă absentă)
- Miopatia cu corpi de incluziune tip 2
- Acidemia izovalerică
- Sindrom Joubert 2
- Boala Krabbe
- Deficit de LCHAD
- Amazoasă congenitală Leber tip 5
- Sindrom Leigh, tip canadian francez
- Distrofie musculară forma centurilor tip 2I; Distrofie musculară-distroglicanopatia

## OMIM

310300  
613490  
268100  
226600  
226700  
602473  
301500  
227400  
188055  
612416  
249100  
227645  
228900  
300624  
229600  
606812  
134700  
230200  
230350  
230400  
230800,230900  
263800  
231680  
231680  
231680  
231680  
231670  
232200  
232220  
232300  
232400  
232500  
232800  
230500  
603358  
604250  
602390  
306700  
306900  
226700  
614072  
235800  
246450  
253270  
236200  
256450  
601820  
606664  
613752  
250850  
613616  
259900  
260000  
239510  
610600  
305100  
241500  
275100  
218700  
275200  
600737  
243500  
608091  
245200  
609016  
604537  
220111  
607155

## Gene

EMD  
SERPINA1  
NR2E3  
COL7A1  
LAMB3  
ETHE1  
GLA  
F5  
F5  
F11  
MEFV  
FANCC  
GDF5  
FMR1  
ALDOB  
FH  
G6PD  
GALK1  
GALE  
GALT  
GBA  
SLC12A3  
ETFA  
ETFB  
ETFDH  
GCDH  
G6PC  
SLC37A4  
GAA  
AGL  
GBE1  
PFKM  
GLB1  
BCS1L  
TFR2  
HFE2  
F8  
F9  
LAMC2  
HPS3  
HAL  
HMGCL  
HLCS  
CBS  
ABCC8  
KCNJ11  
GNMT  
AHCY  
MAT1A  
HOGA1  
AGXT  
GRHPR  
ALDH4A1  
CYP11B2  
EDA  
ALPL  
TSHB  
PAX8  
TSHR  
GNE  
IVD  
TMEM216  
GALC  
HADHA  
LCA5  
LRPPRC  
FKRP