

METABOLIC PANEL



Evartia panel metabolic testează 13 categorii principale de boli metabolice într-un **panel detaliat de 223 gene**. Fenotipul clinic este similar în multe boli metabolice și poate include simptome neurologice, motorii, comportamentale, de învățare sau gastrointestinale. Tratamentul este de obicei simptomatic și implică gestionarea dietei, suplimente nutritive și terapii de înlocuire a enzimelor.

Acidurie 3-metilglutaconică

Gene (8)	AR	AD	XL
AUH, CLPB, DNAJC19, SERAC1, TIMM50, TMEM70	●		
OPA3	●	●	
TAZ			●

Tulburările testate cuprind: Sindrom Barth; Sindrom Costeff; Sindrom DCMA; Sindrom MEGDEL

Deficit cerebral de creatină (CCD)

Gene (3)	AR	AD	XL
GAMT	●		
GATM	●	●	
SLC6A8			●

Afecțiuni cuprinse: Sindrom de deficit cerebral de creatină 1 (CCDS1); Sindrom de deficit cerebral de creatină 2 (CCDS2)

Tulburări congenitale de glicozilare (CDG)

Gene (50)	AR	AD	XL
ALG1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG9, ALG11, ALG12, B4GALT1, CAD, CCDC115, COG1, COG2, COG5, COG7, COG8, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, FUT8, GMPA, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TUSC3	●		
ALG8, COG4, COG6, DHDDS, NUS1, GNE	●	●	
ALG13, SLC35A2, SSR4			●

Boli cuprinse: Boală congenitală de glicozilare ALG6 (CDG-Ic), Boală congenitală de glicozilare PMM2 (CDG-Ia)

Encefalopatie glicinică

Gene (5)	AR	AD	XL
AMT, GCSH, GLDC, LIAS, SLC6A9	●		

Boli cuprinse: Encefalopatie glicinică (hiperglicinemie non-cetonică); Hiperglicemia, acidoză lactică și convulsii (HGCLAS, PDHLD)

Tulburări de depozitare a glicogenului

Gene (25)	AR	AD	XL
AGL, ALDOA, ALDOB, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKB, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4	●		
PRKAG2		●	
CPT2	●	●	
LAMP2, PHKA1, PHKA2			●

Boli cuprinse: Tulburare de depozitare a glicogenului Ia (Boala Von Gierke); Tulburare de depozitare a glicogenului II (Boala Pompe)

Tulburări de oxidare a acizilor grași

Gene (21)	AR	AD	XL
ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, CPT1A, ETFA, ETFB, ETFDH, HADH, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2, MLYCD, SLC22A5, SLC25A20	●		
CPT2	●	●	
HSD17B10, TAZ			●

Boli cuprinse: Deficit de Acil-CoA dehidrogenaza cu lanț mediu, Deficit de Acil-CoA dehidrogenaza cu lanț scurt, Deficit sistemic primar de carnitină, Deficit de Acil-CoA dehidrogenaza cu lanț foarte lung

Hipoglicemie hiperinsulinemică

Gene (7)	AR	AD	XL
HADH	●		
GLUD1, SLC16A1		●	
ABCC8, GCK, INSR, KCNJ11	●	●	

Boli cuprinse: hipoglicemie hiperinsulinemică familială, tip: 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7

Hiperfenilalaninemie

Gene (6)	AR	AD	XL
DNAJC12, PAH, PCBD1, PTS, QDPR	●		
GCH1	●	●	

Boli cuprinse: Hiperfenilalaninemie, deficit de BH4, A (deficit de 6-piruvoiltetrahydropterin sintetaza), fenilcetonurie

Tulburări de depozitare lizozomale

Gene (56)	AR	AD	XL
AGA, ARSA, ARSB, ASPA, BTD, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSK, DHCR7, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GCDH, GLB1, GM2A, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDUA, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SLC25A15, SMPD1, SUMF1, TPP1, VPS33A	●		
HRAS		●	
GNE, HPD, NAGLU	●	●	
GLA, IDS, LAMP2			●

Boli cuprinse: Aspartilglucozaminuria, Boala Fabry, Boala Gaucher, Leucodistrofie metacromatică, Mucopolizaharidoza tip II (Sindrom Hunter), Mucopolizaharidoză tip III (Sanfilippo A, B, C & D), Boala Niemann-Pick tip A, B, C & D, Boala Sandhoff, Boala Tay Sachs.

Boala urinei cu miros de sirop de arțar (deficit de DLD)

Gene (5)	AR	AD	XL
BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD, PPM1K	●		

Boli cuprinse: Boala urinei cu miros de arțar tip Ia, Ib, II, III

Acidemie metilmalonică

Gene (17)	AR	AD	XL
ABCD4, ACSF3, ALDH6A1, CD320, LMBRD1, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, SUCLA2, SUCLG1, MTR, MTRR	●		
HCFC1			●

Boli cuprinse: Deficit de metilmalonil-CoA mutaza, Acidemie metilmalonică datorată deficitului de cobalamină.

Boli peroxizomale

Gene (21)	AR	AD	XL
AGPS, AMACR, HSD17B4, PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX7, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26, PHYH, SCP2	●		
ACOX1, PEX6	●	●	
ABCD1			●

Boli cuprinse: Adrenoleucodistrofie, Sindrom Zellweger

Tulburări ale ciclului ureei

Gene (8)	AR	AD	XL
ARG1, ASL, ASS1, CPS1, NAGS, SLC25A13, SLC25A15	●		
OTC			●

Boli cuprinse: Argininemie, Deficit de citrină

● **AR: AUTOZOMAL RECESIV**

● **AD: AUTOZOMAL DOMINANT**

● **XL: X-LINKAT**