



ZAKRES BADANIA INFANO LISTA CHORÓB

Choroby neurologiczne	
Rdzeniowy zanik mięśni (SMA), met. MLPA	SMN1, SMN2
Stwardnienie guzowate	TSC1, TSC2
Dystonia wrażliwa na L-dope	GCH1
Drgawki pirydoksynozałeczne	ALDH7A1
Zaburzenia sercowo-naczyniowe	
Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory	PKP2, DSP, DSC2, MEM43, DSG2
Kardiomiopatie	MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, MYL2, LMNA
Zaburzenia rytmu serca (LQT)	KCNQ, KCNH2, SCN5A
Zespół Ehlersa-Danlosa typu naczyniowego	COL3A1
Zespół Marfana	FBN1
Choroby krwi	
Anemia sierpowata	HBB
Hemofilia A	F8
Hemofilia B	F9
Talasemia beta	HBB
Choroby narządu wzroku	
Jaskra wrodzona	CYP1B1, LTBP2, MYOC
Wrodzona ślepotą Lebera	RPE65
Inne choroby	
Mukowiscydoza	CFTR
Hipertermia złośliwa	RYR1, CACNA1S
Rodzinna gorączka śródziemnomorska	MEFV
Nowotwory wieku dziecięcego	
Siatkówczak dziedziczny	RB1
Guz Wilmsa	WT1
Guzy neuroendokryne	SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB
Hamartoma	PTEN
Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza	MEN1
Neurobromatoza typu II	NF2
Polipowatość młodzieńcza	BMPR1, SMAD4
Rak rdzeniasty tarczycy	RET
Rodzinna polipowatość jelita grubego	APC
Zespół Li-Fraumeni	TP53
Zespół Peutz-Jeghersa	STK11
Zespół Von Hippel-Lindau	VHL

Choroby metaboliczne	
Choroba syropu klonowego	BCKDHA, BCKDHB, DBT
Fenyloketonuria/hiperfenyloalaninemia	PAH
Nietolerancja fruktozy	ALDOB
Cukrzyca MODY	HNF1A, HNF1B, HNF4A
Choroba Wilsona	ATP7B
Galaktozemia	GALT, GALE, GALK
Przetwórcza cukrzyca noworodków	ABCC8, KCNJ11, GCK, INS, PDX1
Rodzinna hipercholesterolemia	APOB, LDLR, PCSK9
Tyrozynemia typu 1	FAH
Tyrozynemia typu 2	TAT
Cystynoza	CTNS
Cytrulinemia typu 1	ASS1
Cytrulinemia typu 2	SLC25A13
Homocystynuria klasyczna	CBS
Mukopolisacharydoza typu I	IDUA
Mukopolisacharydoza typu II	IDS
Mukopolisacharydoza typu VI	ARSB
3-metylokrotonyloglicynuria	MCCC1, MCCC2
Acyduria argininowo-bursztynianowa	ASL
Acyduria glutarowa typu 1	GCDH
Acyduria glutarowa typu 2	ETFA, ETFB, ETFDH
Acyduria hydroksymetyloglutarowa	HMGCL
Acyduria izowalerianowa	IVD
Acyduria metylomalonowa	MMUT, MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC
Acyduria propionowa	PCCA, PCCB
Argininemia	ARG1
Choroba Gauchera	GBA
Ciężki złożony niedobór odporności	IL2RG
Niedobór biotynidazy	BTD
Niedobór CPT1	CPT1A
Niedobór CPT2	CPT2
Niedobór LCHAD	HADHA
Niedobór MCAD	ACADM
Niedobór MTP	HADHA, HADHB
Niedobór OTC	OTC
Niedobór syntetazy holokarboksylazy	HLCS
Niedobór tetrahydrobiopteryny	PTS, QDPR, PCBD1, GCH1
Niedobór translokazy karnityno-acylokarnitynowej	SLC25A20
Niedobór transportera glukozy typu 1	SLC2A1
Niedobór VLCAD	ACADVL
Pierwotny niedobór koenzymu Q10	COQ8B, COQ2, COQ6
Pierwotny układowy niedobór karnityny	SLC22A5
Opcjonalne rozszerzenie metoda MLPA (dodatkowo płatne)	
Dystrofia Duchenne'a (DMD)	DMD
Wrodzony przerost nadnerczy (CAH)	CYP21A2