

Kategória ochorenia	č.	Názov ochorenia	Gén	Typ dedičnosti*
Poruchy metabolizmu aminokyselín	1	Fenylketonúria	PAH	AR
	2	Choroba javorového syru (MSUD)	BCKDHA	AR
			BCKDHB	AR
			DBT	AR
			DLD	AR
	3	Arginínsukcinická acidémia	ASL	AR
	4	Citrulinémia typ I	ASS1	AR
	5	Deficit citrínu	SLC25A13	AR
	6	Nedostatok enzýmu argináza	ARG1	AR
	7	Deficit karbamoylfosfátsyntetázy I	CPS1	AR
	8	Deficit enzýmu N-acetylglutamát syntetázy	NAGS	AR
	9	Deficit ornitin transkarbamylázy - LCHAD	OTC	XL
	10	Tyrozinémia I. typu	FAH	AR
	11	Tyrozinémia II. typu	TAT	AR
	12	Tyrozinémia III. typu	HPD	AR
	13	Deficit tetrahydrobiopterínu	PTS	AR
			QDPR	AR
			GCH1	AR
			PCBD1	AR
	14	Homocystinúria	CBS	AR
MTHFR			AR	
MTR			AR	
MTRR			AR	
15	Hypermetioninémia	MMADHC	AR	
		MAT1A	AR	
		GNMT	AD/AR	
		AHCY	AR	
16	Hyperornitinémia-Hyperamonémia-Homocitrulinúria /HHH syndróm	ADK	AR	
		SLC25A15	AR	
17	Atrofia choroidov a sietnice s alebo bez ornitinémiou	OAT	AR	
18	Neketotická hyperglycinémia	GLDC	AR	
		AMT	AR	
		GCSH	AR	
19	Histidinémia	HAL	AR	
20	Hypervalinémia	BCAT1	AR	
		BCAT2	AR	
Poruchy oxidácie mastných kyselín	21	Glutárová acidémia typu II	ETFA	AR
			ETFB	AR
			ETFDH	AR
	22	Systémový primárny deficit karnitínu	SLC22A5	AR
	23	Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s dlhým reťazcom	HADHA	AR
	24	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom	ACADM	AR
	25	Deficit trifunkčného proteínu	HADHA	AR
			HADHB	AR
	26	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s veľmi dlhým reťazcom	ACADVL	AR
	27	Deficit karnitin-palmitoyl transferázy typu II.	CPT2	AR
	28	Deficit karnitin-palmitoyl transferázy typu 1A	CPT1A	AR
	29	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s krátkym reťazcom	ACADS	AR
	30	Malonová acidémia / nedostatok malonyl-CoA dekarboxylázy	MLYCD	AR
	31	Etylmalonická encefalopatia	ETHE1	AR
	32	Nedostatok translokázy karnitín-acylkarnitín CATD	SLC25A20	AR
	33	Nedostatok 3-Hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy	HADH	AR
34	Nedostatok isobutyryl-CoA dehydrogenázy	ACAD8	AR	
35	Deficit stredného reťazca 3-ketoacyl-CoA tiolázy	ACAA1	AR	
		ACAA2	AR	
36	Nedostatok 2,4-dienoyl-CoA reduktázy	NADK2	AR	

* AD: Autozómovo dominantný, AR: Autozómovo recesívny, XR: Gonozómovo recesívny, XL: viazaný na X chromozóm

Kategória ochorenia	č.	Názov ochorenia	Gén	Typ dedičnosti*
Poruchy organických kyselín	37	Propiónová acidémia	PCCA	AR
			PCCB	AR
	38	Izovalerová acidémia	IVD	AR
	39	Deficit 3-metyl-krotonyl-CoA-karboxylázy	MCCC1	AR
			MCCC2	AR
	40	Glutárová acidémia typu I	GCDH	AR
	41	Nedostatok beta-ketotiolázy	ACAT1	AR
	42	Viacnásobná karboxylázová deficiencia	BTD	AR
			HLCS	AR
	43	Methylmalonová acidémia	MUT	AR
			MMAA	AR
			MMAB	AR
			MCEE	AR
			MMADHC	AR
	44	Methylmalonová acidémia a homocystinúria	MMACHC	AR
			LMBRD1	AR
			MMADHC	AR
	45	Kombinovaná malonová a methylmalonová acidúria	ACSF3	AR
			ACADS	AR
	46	Deficit 2-metylbutyryl-CoA dehydrogenázy	ACADS	AR
47	3- metylglutakonová acidúria	AUH	AR	
		DNAJC19	AR	
		OPA3	AR	
		TAZ	XL	
		SERAC1	AR	
		TMEM70	AR	
		ATP5E	AR	
		ATPAF2	AR	
		SUCLA2	AR	
48	Deficit 2-metyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy	HSD17B10	XL	
49	Deficit 3-hydroxy-3-metylglutaryl-CoA lyázy	HMGCL	AR	
Uhlíhydrátové poruchy	50	Deficit glukózo-6-fosfátdehydrogenázy	G6PD	XL
	51	Vrodená intolerancia fruktózy	ALDOB	AR
			GALT	AR
			GALE	AR
52	Galaktosémia	GALK1	AR	
		GALK2	AR	
Poruchy metabolizmu kreatinínu	53	Syndrómy nedostatku kreatinínu	GATM	AR
			GAMT	AR
			SLC6A8	XL
Poruchy uskladnenia lyzozomálnych enzýmov	54	Fabryho choroba	GLA	XR
	55	Glykogenóza typu Ia	G6PC	AR
	56	Glykogenóza typu Ib	SLC37A4	AR
	57	Glykogenóza typu II (Pompeho choroba)	GAA	AR
	58	Mukopolysacharidóza typu I.	IDUA	AR
	59	Mukopolysacharidóza typu II	IDS	XR
	60	Mukopolysacharidóza typu IV	GLB1	AR
			GALNS	AR
	61	Mukopolysacharidóza typu VI	ARSB	AR
	62	Krabbeho choroba	GALC	AR
SMPD1			AR	
NPC1			AR	
63	Niemann-Pickova choroba	NPC2	AR	
		NPC3	AR	
Poruchy metabolizmu medi	64	Wilsonova choroba	ATP7B	AR
	65	Menkeho syndróm	ATP7A	XR

* AD: Autozómovo dominantný, AR: Autozómovo recesívny, XR: Gonozómovo recesívny, XL: viazaný na X chromozóm

Kategória ochorenia	č.	Názov ochorenia	Gén	Typ dedičnosti*
Primárne poruchy imunity	66	Ťažká kombinovaná imunodeficiencia	ADA	AR
			AK2	AR
			CD247	AR
			CD3D	AR
			CD3E	AR
			CORO1A	AR
			DCLRE1C	AR
			IL2RG	XR
			IL7R	AR
			JAK3	AR
			LIG4	AR
			NHEJ1	AR
			PRKDC	AR
			PTPRC	AR
RAG1	AR			
RAG2	AR			
TNFRSF4	AR			
ZAP70	AR			
PNP	AR			
67	Ataxia telangiectasia	ATM	AR	
68	Nijmegen rozpadový syndróm	NBN	AR	
69	Syndróm hypoplázie chrupky a vlasov	RMRP	AR	
Primárne poruchy imunity	70	X-viazaná agammaglobulinémia	BTK	XR
	71	Familiárna hemofagocytujúca lymfohistiocytóza	PRF1	AR
			UNC13D	AR
			STX11	AR
			STXBP2	AR
	72	Jóbov syndróm- hyper IgE syndróm	STAT3	AD
	73	Wiskott-Aldrich syndróm	WAS	XR
	74	Hyper IgM syndróm /NIGM1/	CD40LG	XR
			AICDA	AR
			CD40	AR
75	Chediak-Higashi syndróm	LYST	AR	
76	Hermansky-Pudlak syndróm Typ 2	AP3B1	AR	
77	Griscelli syndróm Typ 2	RAB27A	AR	
78	X-viazané lymfoproliferatívne ochorenie	SH2D1A	XR	
		XIAP	XR	
79	Neutropénia s mutáciou génu ELANE	ELANE	AD	
Poruchy krvných lipidov	80	Familiárna hypercholesterolémia	LDLR	AD
			PCSK9	AD
			APOB	AD
			LDLRAP1	AR
	81	Hypertriglyceridémia	LPL	AD/AR
			APOC2	AR
			APOA5	AD/AR
			GPIHBP1	AR
			LMF1	AR
	82	Sitosterolémia	ABCG5	AR
ABCG8			AR	
Rôzne genetické ochorenia	83	Malígna hypertermia	RYR1	AD
			CACNA1S	AD
	84	Cystická fibróza	CFTR	AR
	85	Dravetov syndróm (ťažká myoklonická epilepsia v detstve)	SCN1A	AD
	86	Tuberózna skleróza	TSC1	AD
			TSC2	AD
	87	Nesyndromická strata sluchu a hluchota	GJB2	AD/AR
			GJB3	AD/AR
SLC26A4			AR	
MT-RNR1			Mitochondriálna dedičnosť	

* AD: Autozómovo dominantný, AR: Autozómovo recesívny, XR: Gonozómovo recesívny, XL: viazaný na X chromozóm

Terapeutická oblasť	Liečivo	Gén
Neurologické lieky	1 Karbamazepín	HLA-B
	2 Fenytoín	HLA-B CYP2C9
	3 Diazepam	CYP2C19
	4 Kyselina valproová (sódium valproát)	POLG
		ASL
		ASS1
		ARG1
		CPS1
		NAGS
		OTC
	5 Paroxetín	CYP2D6 CYP2C19
6 Gentamycín	CYP2D6	
7 Imipramín	CYP2D6 CYP2C19	
8 Nortryptilín	CYP2D6	
9 Aripiprazol	CYP2D6	
10 Citalopram	CYP2C19	
11 Klomipramín	CYP2D6	
Protiinfekčné lieky	12 Gentamycín	MT-RNR1
	13 Streptomycín	MT-RNR1
	14 Amikacín	MT-RNR1
	15 Kanamycín	MT-RNR1
	16 Dapsone	G6PD
	17 Chlorochin	G6PD
	18 Primachin	G6PD
	19 Sulfadiazín	G6PD
20 Isoniazid	NAT2	
21 Abakavir	HLA-B	
Reumatické lieky	22 Azatioprín	TPMT
Onkologické lieky	23 Merkaptopurín	TPMT
	24 Tioguanin	TPMT
Kardiologické lieky	25 Warfarín	CYP2C9
		VKORC1
		CYP4F2
26 Metoprolol	CYP2D6	
27 Propafenon	CYP2D6	
Gastroenterologické lieky	28 Omeprazol	CYP2C19
	29 Lansoprazol	CYP2C19
	30 Pantoprazol	CYP2C19
Ostatné lieky	31 Celekoxib	CYP2C9
	32 Klobazam	CYP2C19

ZENTYA

www.zentya.sk

Zentya, a.s.
Grösslingova 4
811 09 Bratislava

nova@zentya.sk
+421 915 842 336

www.novatest.sk