

# 24Genetics



## Adam, to jest Twój test zdrowotny



# Spis treści

---

1. Wprowadzenie .....	3
1.1. Struktura niniejszego raportu .....	6
1.2. Częste pytania .....	8
2. Podsumowanie .....	11
3. Wyniki genetyczne .....	33
3.1. Z czego składają się wyniki? .....	33
3.2. Twój wynik genetyczny .....	34

# 1. Wprowadzenie

---

Na kolejnych stronach przedstawiamy raport o stanie zdrowia uzyskany z analizy Twojego DNA. Znajdziesz w nim informacje o swoich genetycznych predyspozycjach do zdrowia.

Oto kilka podstawowych rzeczy, o których należy pamiętać przed przeczytaniem tego raportu.

## Proces, dzięki któremu uzyskujemy Twój spersonalizowany raport

Proces, który zastosowaliśmy w celu przygotowania Twojego raportu o stanie zdrowia, składa się z następujących elementów:

1. Wyodrębnić DNA z próbki śliny, którą nam wyśłateś.
2. Przekształcić dane biologiczne zawarte w DNA w dane bioinformatyczne. Ten proces nazywa się sekwencjonowaniem. W przypadku, gdy już wykonałeś sekwencjonowanie DNA, te dwa pierwsze kroki nie były konieczne i przeszliśmy bezpośrednio do kroku 3 z surowymi danymi twojej mapy genetycznej (plik RAW DATA).
3. Prosimy o zastosowanie algorytmów opracowanych wyłącznie przez 24Genetics do tych danych komputerowych, co umożliwi nam uzyskanie spersonalizowanego raportu.

Jak widać, łączymy procesy czysto biologiczne z procesami komputerowymi, aby nie tracąc ani odrobiny rygoru naukowego przetwarzać ogromne ilości informacji i oferować Państwu tak szczegółowe raporty.

## Jaki jest nasz algorytm?

Algorytm 24Genetics opiera się na **analizie i badaniu tysięcy publikacji** (zwanym w środowisku naukowym „artykułami”), skontrastowanych, zweryfikowanych i uznanych przez międzynarodową społeczność naukową, dodając wartość do naszych raportów.

Dzięki wiarygodności naszego testu pochodzenia, pierwszym krokiem w naszej analizie genetycznej jest identyfikacja **płci i pochodzenia** każdej osoby. Stamtąd **stosujemy wyłącznie odpowiednie badania dla każdego profilu**, kiedy tylko jest to możliwe. Aby uzyskać raport genetyczny Europejki, zwykle nie korzystamy np. z badań, których analizowana populacja była wyłącznie męska lub azjatycka. W tym momencie moglibyśmy zastosować pojedynczą analizę, ale łączymy **wiele zweryfikowanych publikacji**, udoskonalając proces sztuczną inteligencją. W ten sposób moglibyśmy wykorzystać całą dostępną wiedzę naukową do obliczenia predyspozycji genetycznych.

Dzięki temu zyskujemy **dokładność i wiarygodność naszych wyników**.



## Metodologia

Nasze raporty genetyczne uzyskujemy w oparciu o trzy rodzaje metodologii analiz:

- **GWAS** (badanie asocjacyjne całego genomu). Jest to rodzaj badania, w którym markery DNA w całym genomie (kompletnym materiale genetycznym danej osoby) osób z chorobą lub cechą są porównywane z markerami osób, które nie mają tej choroby lub cechy. Jest to badanie oparte na statystykach, które w niezbyt bezpośredni sposób uwzględnia wiele genów związanych z predyspozycjami, ale których suma daje odpowiedni wniosek.

- **Analiza wielowymiarowa**. W tym przypadku nasz algorytm analizuje kilka wariantów genetycznych lub mutacji jednego lub kilku genów, które bardziej bezpośrednio korelują z predyspozycją.

- **Analiza jednowymiarowa**. W metodologii tego typu o predyspozycji decyduje pojedynczy wariant pojedynczego genu ze względu na jego silną korelację z genotypem.

Każda z cech omawianych w tym raporcie opiera się na jednym z tych trzech rodzajów metodologii.

Dane i wnioski zawarte w tym raporcie, podobnie jak postęp badań naukowych w dziedzinie genetyki, mogą ewoluować. Ciągłe odkrywane są nowe mutacje, a te, które analizujemy dzisiaj, są coraz lepiej poznawane. W 24Genetics dokładamy wszelkich starań, aby w naszych raportach uwzględniać nowo dokonane odkrycia naukowe..

## Jakie informacje Ci oferujemy?

Informacje zawarte w naszych raportach mówią o **predyspozycjach**. I co przez to rozumiemy?

W przypadku tego raportu zdrowotnego mamy do czynienia z dwoma głównymi rodzajami chorób: złożonymi i dziedzicznymi.

- **Na złożone** choroby mają wpływ dwa czynniki: genetyka i czynniki środowiskowe lub środowisko i nawyki. W zależności od każdej patologii oba rodzaje cech mają większą lub mniejszą wagę.

Choroby złożone są analizowane przy użyciu trzech badań wspomnianych w poprzedniej sekcji: GWAS, analiza wieloczynnikowa i analiza jednorodnicowa.

Podajmy przykład. Na możliwość zachorowania na cukrzycę wpływają dwa rodzaje czynników, o których właśnie wspomnieliśmy: **genetyczne i środowiskowe**. Czynniki genetyczne wskazują na naturalną skłonność do zachorowania na cukrzycę. Z drugiej strony, tzw. czynniki ekologiczne obejmują elementy, które również wpływają, takie jak dieta, nawyki, poziom stresu, miejsce, w którym żyjemy, klimat, wiek itp. To, czy ostatecznie zachorujemy na cukrzycę, zależy od połączenia obu tych czynników. I nawet jeśli mamy genetyczne predyspozycje do jej występowania, jeśli utrzymujemy zdrową wagę, kontrolujemy zużycie glukozy, kontrolujemy stres, uprawiamy sport itp., możemy nigdy jej nie rozwinąć. Lub odwrotnie.

I odwrotnie, na **choroby dziedziczne** wpływa jedynie genetyka i są one analizowane wyłącznie na podstawie mutacji (analiza jednorodnicowa lub wielowymiarowa). W tym przypadku dopiero określona modyfikacja lub transformacja determinuje skłonność do zachorowania lub bycia nosicielem bez jej rozwoju. W tym przypadku czynniki środowiskowe nie odgrywają roli.

Jednakże, nawet jeśli czynniki środowiskowe nie odgrywają roli, każda mutacja patogenna związana z

możliwą chorobą może, ale nie musi, powodować rozwój wspomnianej choroby i może to robić na różnych poziomach. W tym sensie możemy mówić o dwóch koncepcjach:

- o Penetracja to odsetek osób, u których rozwinię się choroba spośród wszystkich osób z mutacją patogenną. W niektórych przypadkach liczba ta wynosi 100%, ponieważ mutacje z konieczności powodują chorobę.
- o Ekspresyjność obejmuje zakres objawów klinicznych związanych z chorobą, na którą cierpi. W tym samym stanie jedna osoba może mieć bardzo niewiele objawów, a inna wszystko, co może się z tym wiązać.

Oprócz złożonych i dziedzicznych chorób, nasz raport obejmuje inne rodzaje patologii lub wskaźników, takie jak nietolerancje, biomarkery i inne, które można zobaczyć opisane w dalszej części sekcji „Struktura tego raportu”.

W tym raporcie mogłeś zobaczyć pewne patologie, które nie mogą rozwinąć się w Twojej płci biologicznej, takie jak rak jajnika, który z oczywistych względów nie może wystąpić u biologicznego mężczyzny. Nie chcieliśmy usuwać tej informacji z Twojego zgłoszenia, ponieważ możesz być nosicielem mutacji lub mutacji związanych z tą chorobą i przekazać ją potomstwu, które mogłoby rozwinąć tę chorobę, więc informacja jest równie cenna.

W każdym przypadku nasze raporty mówią, że zawsze masz predyspozycje genetyczne, albo dlatego, że czynniki środowiskowe odgrywają rolę, albo dlatego, że nasze testy nie analizują całego genomu i nie są uważane za testy diagnostyczne.

## Co daje ci ten raport genetyczny?

W tym raporcie masz dużą ilość **naukowo potwierdzonych informacji** o swoich predyspozycjach, a to pozwala wiedzieć, **jak naturalnie działa Twój organizm** i na jakie aspekty ewentualnie powinieneś zwrócić uwagę

W 24Genetics zalecamy zawsze konsultację z lekarzem, który będzie działał z całą swoją wiedzą i doświadczeniem, będzie w stanie wyjaśnić Twoje wątpliwości, uzupełnić ten raport o historię Twojego zdrowia i dostępną historię rodzinną, nadzorować dalsze leczenie Twojej ewentualnej patologii lub zlecić dodatkowe badania diagnostyczne, jeśli uzna to za konieczne w celu potwierdzenia ryzyka jednej lub kilku specyficznych predyspozycji.

## Podstawowe pojęcie: wariant genetyczny.

Jeśli chodzi o koncepcje genetyczne, chcemy podzielić się podstawową, która pojawia się we wszystkich cechach w naszych raportach i jest niezbędną do przynajmniej krótkiego zrozumienia, na przykład warianty genetyczne (zwane **również** zmiennością **lub** mutacją) . Wariant to trwała zmiana w sekwencji DNA, która tworzy gen i jest tym, co wyznacza indywidualne predyspozycje. Dlatego w każdej cesze w tym raporcie zobaczysz informacje o genie lub genach dotkniętych tą cechą. Jeden lub więcej wariantów tego genu lub genów określa różne predyspozycje niektórych osób w porównaniu z innymi.

Na przykład w przypadku raka tarczycy warianty rs77316810 i rs79781594 genu RET mogą oznaczać predyspozycje do zachorowania na tę chorobę.

### 1.1. Struktura niniejszego raportu

Ten raport jest podzielony na następujące kategorie:

## 1. Choroby złożone: GWAS

Choroby złożone definiuje się jako patologie, na których rozwój wpływa wiele czynników. Genetyka to tylko jedna część, a inne czynniki środowiskowe, takie jak styl życia, dieta, miejsce zamieszkania, nasz codzienny poziom stresu, wiek itp., Mogą być równie istotne lub ważniejsze niż nasze geny.

Ta sekcja będzie zawierać wyłącznie złożone choroby analizowane przy użyciu metodologii GWAS (Genome-Wide Association). Badania ), czyli analiza biostatystyczna, o której już wspominaliśmy w dziale „Metodologia”.

W tych patologiach informacje, które uzyskamy, opierają się na porównaniu ze średnią populacji. Dlatego Twój wynik wskaże, czy masz wyższe, równe lub niższe predyspozycje niż średnia populacji. Zwykle powiemy Ci, że masz wyższe predyspozycje genetyczne niż średnia, jeśli należysz do 10% populacji o najwyższej skłonności do tej choroby, a mniej, jeśli należysz do 10% osób z najbardziej znikomą tendencją . Przypominamy, jak już wskazaliśmy w tym raporcie, że posiadanie upodobania lub nie nie oznacza, że będziesz cierpieć na chorobę lub że jesteś od niej wolny, ponieważ wpływa na to wiele innych czynników. Ponadto często występuje większa predyspozycja niż średnia w przypadku 10–20% analizowanych patologii.

Aby ułatwić zrozumienie informacji, sklasyfikowaliśmy te choroby według specjalizacji medycznych lub obszarów ciała.

- 1.1. Neurologia
- 1.2. Układ krążenia
- 1.3. Układ trawienny
- 1.4. układ mięśniowo-szkieletowy
- 1.5. Endokrynologia
- 1.6. układ moczowo-płciowy
- 1.7. Dermatologia
- 1.8. Inny

## 2. Choroby złożone: mutacje onkogenne

W tej sekcji kontynuujemy analizę chorób złożonych, tj. chorób wieloczynnikowych, które są wpływane zarówno przez czynniki genetyczne, jak i środowiskowe, ale różnica w porównaniu z poprzednią sekcją polega na poleganiu na wykrywaniu mutacji w jednym lub kilku markerach jednego lub kilku genów (analiza jedno- lub wielozmienna, jak opisano w sekcji "Metodologia"). Te mutacje same w sobie już oznaczają genetyczną predyspozycję do choroby, bez porównywania z populacją. Dlatego w wynikach tych chorób informujemy, czy znaleźliśmy mutacje prawdopodobnie patogenne, czy nie, i nie porównujemy ich z populacją. W tej sekcji uważamy za patogenne mutacje zawarte w bazie danych ClinVar.

Ponieważ w tego typu chorobach te same lub różne mutacje w tym samym genie mogą predysponować do innych patologii, w tej sekcji cechy są uporządkowane według genu, a nie choroby.

## 3. Choroby złożone: inne

W tej sekcji uwzględniamy złożone choroby analizowane przez wykrywanie mutacji w jednym lub większej liczbie markerów jednego lub więcej genów (analiza jednodmianowa lub wielowymiarowa) niezwiązanych z procesami onkologicznymi. Dzielą metodologię z poprzednią sekcją, ale nie są to choroby związane z rakiem. Podobnie jak we wcześniejszych przypadkach, są to choroby złożone i jako takie wieloczynnikowe.

#### 4. Wirusy, bakterie i grzyby

Genetyka jest niezbędna w związku między wirusami, bakteriami i grzybami oraz chorobami, które mogą powodować. Twoje geny mogą wskazywać na większą podatność lub odporność na infekcje wirusowe, bakteryjne lub grzybicze. Wykorzystując wszystkie nasze metody (GWAS, wielowymiarowe lub jednodmianowe), w tej sekcji poinformujemy Cię o Twojej genetycznej predyspozycji do wielu chorób zakaźnych, takich jak między innymi gruźlica, Covid, zapalenie płuc, zapalenie oskrzeli lub opryszczka, a nawet o ryzyku nasilenia niektórych z nich.

#### 5. Alergie i nietolerancje

W tej sekcji przeanalizujemy szereg nietolerancji i alergii w dziedzinie żywności, dermatologii i układu oddechowego oraz powiemy Ci, czy masz genetyczne predyspozycje do ich występowania. W ten sposób, z pomocą pracownika służby zdrowia, możesz podjąć odpowiednie środki, aby spróbować ich uniknąć lub modulować ich objawy i poprawić swoje samopoczucie. W dziale alergii i nietolerancje stosujemy nasze trzy metodologie, więc wynik każdej z Twoich analizowanych cech będzie zależał od konkretnych zastosowanych przez nas metod.

#### 6. Biomarkery i inne

Na niektóre parametry fizjologiczne, takie jak poziom cholesterolu lub trójglicerydów, gęstość kości lub liczba białych krwinek, płytek krwi lub neutrofilów, między innymi, wpływa twoje DNA, które określa twoją możliwą skłonność do nieprawidłowych wskaźników.

W tej sekcji używamy wyłącznie metodologii GWAS, więc wyniki wskażą, czy jesteś bardziej, równy lub mniej predysponowany niż średnia populacji do posiadania nieprawidłowych poziomów każdego parametru.

#### 7. Farmakogenetyka

Ten sam lek może działać inaczej u różnych osób; część tego możliwego efektu zależy od DNA. Oznacza to, że twoja genetyka może wpływać na reakcję na różne rodzaje leków pod względem poziomu toksyczności, skuteczności, metabolizmu lub niezbędnej dawki.

W tej sekcji, poprzez analizę jednodmianową i wielowymiarową, badamy twoje genetyczne predyspozycje do reagowania organizmu w taki czy inny sposób na określone leki.

#### 8. Choroby dziedziczne: genetyka

Na choroby dziedziczne, w przeciwieństwie do złożonych, nie mają wpływu czynniki środowiskowe. DNA jest jedynym czynnikiem wpływającym na to, czy cierpią z ich powodu, czy nie. W tej sekcji, dla każdej z analizowanych przez nas chorób, szukamy mutacji patogennych lub mutacji, które prawdopodobnie zostaną zgłoszone w najbardziej krytycznych genetycznych bazach danych na całym świecie, głównie OMIM i ClinVar, i które zostały powiązane z tymi patologiami.

Większość chorób wymienionych w tym rozdziale można zaliczyć do tzw. „chorób rzadkich” i jak już pisaliśmy styl życia czy inne czynniki zewnętrzne nie wpływają na możliwość zachorowania na te dolegliwości, a jedynie DNA. Dodatkowo przypominamy, że mutacje związane z chorobą mogą powodować jej rozwój lub nie, a w przypadku jej wystąpienia – z różną intensywnością, zgodnie z opisanymi wcześniej we wstępie koncepcjami penetracji i ekspresywności.

Jak sama nazwa wskazuje, choroby dziedziczne mogą być przekazywane twoim potomkom. W tym sensie należy zauważyć, że posiadanie patogennej mutacji, która predysponuje do choroby, nie zawsze oznacza cierpienie z jej powodu i mogą wystąpić 2 przypadki:

1. Być nosicielem, a także rozwój choroby.

2. Jesteś nosicielem choroby (co zdarza się, gdy masz patogenną mutację), ale jej nie rozwijasz. W tym przypadku, chociaż stan nie tworzy, patogenna mutacja może zostać przekazana potomstwu, a tym samym predyspozycje do choroby. Większe lub mniejsze prawdopodobieństwo odziedziczenia przez potomstwo mutacji chorobotwórczej zależy również od genetyki drugiego rodzica. Dlatego te informacje są cenne.

Tego typu choroby są w większości monogenetyczne, więc jedna lub więcej mutacji pojedynczego genu oznacza predyspozycję do wystąpienia określonej patologii.

Należy zauważyć, że ten test nie sekwencjonuje całego genomu. Mimo to analizujemy nieco ponad 700 000 z 3,2 miliona markerów genetycznych, które oznaczają zmienność w ludzkim genomie, więc mogą istnieć inne mutacje **w obszarach genomu, których nie analizujemy.**

**\* Informacje zawarte w tym raporcie służą wyłącznie do celów badawczych, informacyjnych i edukacyjnych. W żadnym przypadku nie nadaje się do użytku klinicznego lub diagnostycznego**

## 1.2. Częste pytania

### *Czy wszystko zależy od moich genów?*

Nie. Ciało reaguje na cały szereg warunków. Nasze geny są z pewnością ważnym parametrem, ale styl życia, taki jak ćwiczenia i dieta, mają wpływ na nasz organizm. Niewątpliwie dobre poznanie siebie pomaga leczyć organizm w najbardziej odpowiedni sposób, a to właśnie można uzyskać dzięki genetyce. Dzięki badaniu genetycznemu w profilaktyce chorób zyskujesz większą wiedzę dla siebie i dla profesjonalistów, którzy dbają o Twoje zdrowie.

### *Jeśli mój raport mówi, że mam wysokie predyspozycje genetyczne do zachorowania na określoną chorobę, czy to oznacza, że będę na nią cierpieć?*

Ludzie to nasza genetyka i nasze doświadczenia.

Oprócz twoich genów istnieje wiele innych czynników środowiskowych i wewnętrznych, które wpływają na rozwój lub nie choroby, więc możesz być genetycznie podatny na patologię i nigdy jej nie rozwinąć z powodów środowiskowych, nawyków zdrowotnych, stylu życia... Ale ty nie może też mieć predyspozycji i cierpieć na określoną chorobę w którymś momencie swojego życia.

Ponadto, w zależności od patologii, genetyka może mieć większy lub mniejszy wpływ na pojawienie się lub rozwój choroby.

Znajomość naszej genetyki dzięki testowi DNA choroby pozwala pracownikom służby zdrowia wykonywać swoją pracę z dużo większą ilością informacji. Ponadto umożliwia projektowanie planów zapobiegawczych, które mogą coś zmienić.

### *Czy w wyniku wyników tego testu DNA zdrowia i choroby muszą samodzielnie dokonać drastycznych zmian w leczeniu?*



Nasze raporty zawierają dane na temat predyspozycji genetycznych twojego organizmu, ale istnieje wiele innych czynników zewnętrznych, środowiskowych lub przyzwyczajeniowych, które na to wpływają. Z tego powodu nasze raporty traktujemy jako zapobiegawcze, a nie diagnostyczne. Zalecamy, aby zawsze konsultować się z personelem medycznym w przypadku jakichkolwiek wątpliwości, które mogą wynikać z testu DNA Twojego zdrowia. Dlatego odpowiedź brzmi: nie, nie należy wprowadzać większych zmian bez walidacji profesjonalisty.

### ***Jeśli mój raport mówi, że nie jestem podatny na określoną chorobę, czy to oznacza, że nie jestem zagrożony?***

Większość chorób zależy nie tylko od naszych genów, ale także od niezliczonych czynników wewnętrznych i zewnętrznych, które mogą je powodować. Ponadto nasz test DNA dotyczący zdrowia zawiera częściowe informacje na temat Twojego genomu. Nie sekwencjonujemy całego genomu, ale tylko część, więc nie wyklucza to możliwości, że możesz być nosicielem innych mutacji związanych z tą patologią w innych regionach genów, których nie analizujemy lub które nie są obecnie znane.

Istnieją testy genetyczne do użytku klinicznego lub diagnostycznego, które analizują wszystkie geny zaangażowane w określoną patologię lub chorobę i które służby medyczne mogą przepisać, jeśli uzna to za stosowne. I oczywiście zawsze należy brać pod uwagę wiele czynników środowiskowych, ponieważ one również mogą mieć duży wpływ na możliwość rozwoju choroby.

Nasze testy genetyczne dotyczące zdrowia i chorób nie nadają się do użytku klinicznego ani diagnostycznego. Dlatego w razie wątpliwości zawsze zalecamy konsultację z lekarzem, aby to on zlecił odpowiednie kliniczne testy genetyczne.

### ***Czy moje genetyczne predyspozycje do zapadania na określone patologie oznaczają, że moi bliscy też je mają?***

Genetyka każdej osoby jest wyjątkowa, dlatego zawsze zalecamy konsultację z referencyjną służbą kliniczną decyzji, które należy podjąć w zakresie zdrowia. Jednak w genetyce wiele wzorców, które są wyrażane, jest często związanych z wzorcami bliskich krewnych, więc byłoby normalne, gdyby doniesienia były dość podobne. Należy jednak pamiętać, że na rozwój lub brak choroby wpływa również wiele czynników zewnętrznych, przez co prawdopodobieństwo zachorowania na nią będzie bardzo różne wśród członków rodziny o różnych stylach życia, nawykach zdrowotnych, miejscu zamieszkania itp.

### ***Niektóre z badań, na których opiera się nasz test DNA na zdrowie.***

Genetyczny test zdrowotny 24Genetics opiera się na tysiącach badań genetycznych uzgodnionych przez międzynarodową społeczność naukową. Nasz system wybiera badania, które są dla Ciebie odpowiednie (w zależności od Twojej płci i pochodzenia), a nasz algorytm łączy je, aby zapewnić Ci najbardziej przydatne informacje dotyczące Twojego zdrowia i dobrego samopoczucia. Oto kilka przykładów wykorzystanych badań genetycznych:

- Ahmed S et al; Newly discovered breast cancer susceptibility loci on 3p24 and 17q23; Nat Genet; 2009 May;41(5):585-90.
- Cox A et al; A common coding variant in CASP8 disassociated with breast cancer risk; Nat Genet; 2007 Mar;39(3):352-8.
- Dickson C et al; Tyrosine kinase signalling in breast cancer: fibroblast growth factors and their receptors; Breast Cancer Res; 2000;2(3):191-6.

- Easton DF et al; Genome-wide association study identifies novel breast cancer susceptibility loci; Nature; 2007 Jun28;447(7148):1087-93.
- Hunter DJ et al; A genome-wide association study identifies alleles in FGFR2 associated with risk of sporadic postmenopausal breast cancer; Nat Genet; 2007 Jul;39(7):870-4.
- Chang YK et al; Association of BANK1 and TNFSF4 with systemic lupus erythematosus in Hong Kong Chinese; Genes Immun.; 2009; 10(5):414-20.

## 2. Podsumowanie

### Choroby złożone GWAS: Neurologia

- Choroba Parkinsona
- Kinetozą
- Stwardnienie rozsiane
- Nerwiak zarodkowy: neuroblastoma
- Glejak
- Tętniak wewnątrzczaszkowy
- Choroba Alzheimera (późne występowanie)
- Schizofrenia
- Zaburzenia zachowania

#### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

### Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

- Pierwotna marskość żółciowa
- Zawał mięśnia sercowego (wczesne występowanie)
- Chłoniak Hodgkina
- Chłoniak grudkowy
- Choroba wieńcowa
- Przewlekła białaczka limfocytowa
- Rozlany chłoniak limfocytów B
- Guz Wilmsa

#### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

### Choroby złożone GWAS: Układ oddechowy

- Nowotwory górnego odcinka przewodu pokarmowego
- Astma
- Przewlekłe zapalenie oskrzeli w przewlekłej obturacyjnej chorobie płuc (POChP)

#### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

### Choroby złożone GWAS: Układ mięśniowo-szkieletowy

- Stwardnienie układowe
- Reumatoidalne zapalenie stawów
- Miastenia
- Kostniakomięsak
- Szpiczak mnogi

#### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Choroby złożone GWAS: Endokrynologia

- Cukrzyca typu 1
- Cukrzyca typu 2
- Cukrzyca typu 1 - choroba nerek
- Niedoczynność tarczycy

### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Choroby złożone GWAS: Układ moczowo-płciowy

- Guz zarodkowy jądra
- Agresywny rak prostaty
- Rak prostaty
- Rak gruczołu krokowego o wczesnym występowaniu
- Rak pęcherza

### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Choroby złożone GWAS: Układ moczowy

- Łysienie plackowate
- Łuszczyca
- Łysienie androgenowe
- Rak podstawnokomórkowy skóry
- Bielactwo

### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Choroby złożone GWAS: Inne

- Nietolerancja glutenu
- Zwyródnienie plamki żółtej związane z wiekiem

### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Choroby złożone: mutacje onkogenne

- APC: nowotwór jelita grubego i trzustki
- BARD1: rak piersi
- BMPR1A: rak jelita grubego, żołądka i trzustki
- BRCA2: nowotwór piersi i jajnika
- CDH1: nowotwór piersi i żołądka
- CDKN2A: rak trzustki
- DICER1: rak jajnika
- ATM: rak piersi
- BLM: rak jelita grubego
- BRCA1: nowotwór piersi i jajnika
- BRIP1: rak piersi
- CDK4: Rodzinny czerniak
- CHEK2: rak piersi i jelita grubego
- EPCAM: Zespół Lyncha, rak piersi, jajnika, macicy, jelita grubego, żołądka i trzustki



- FH: Dziedziczna leiomyomatoza i rak nerkowokomórkowy
- MEN1: mnoga neoplazja endokrynologiczna typu 1
- MITF: zespół predyspozycji do czerniaka i raka nerki związany z MITF
- MSH2: Zespół Lyncha i rak jelita grubego
- MUTYH: rak jelita grubego
- NF1: nerwiakowłókniakowatość typu 1
- NTHL1: Atenuowana rodzinna polipowatość gruczolakowata
- PMS2: zespół Lyncha i rak jelita grubego
- Biegun: rak jajnika, macicy, jelita grubego i trzustki
- POT1: Rodzinny czerniak
- PTEN: rak piersi, macicy i jelita grubego
- RECQL4: Rak żołądka i okrężnicy
- SDHA: rak żołądka
- SDHB: rak żołądka
- SDHD: rak piersi, macicy i żołądka
- SMAD4: zespół polipowatości młodzieńczej i rak jelita grubego
- SMARCE1: Rodzinny oponiak mnogi
- TERT: Rodzinny czerniak
- TSC1: kompleks stwardnienia guzowatego 1
- VHL: choroba Von Hippel-Lindau
- Rodzinna polipowatość gruczolakowata
- FLCN: Rak nerki
- MET: Rak płuc i żołądka
- MLH1: Zespół Lyncha
- MSH6: Zespół Lyncha i rak jelita grubego
- NBN: rak piersi, jajnika, jelita grubego i żołądka
- NF2: Rodzinny oponiak mnogi
- RAD50: rak piersi i trzustki
- POLD1: rak piersi, jajnika, macicy i jelita grubego
- MSH3: atenuowana rodzinna polipowatość gruczolakowata związana z MSH3
- PTCH1: Rak podstawnokomórkowy
- RB1: Zespół Lyncha i retinoblastoma
- RET: rak tarczycy
- SDHAF2: Dziedziczny guz chromochłonny-paraganglioma
- SDHC: rak żołądka
- Zespół predyspozycji do nowotworów związanych z BAP1
- SMARCB1: Rodzinny guz rabdoidalny
- STK11: rak piersi, jajnika, macicy, jelita grubego, żołądka i trzustki
- TP53: zespół Li-Fraumeni, rak piersi i inne
- TSC2: zespół stwardnienia guzowatego 2
- WT1: Nephroblastoma
- Zespół Kenny'ego-Caffey'a

**Podpis:**

- Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych.
- Wykryliśmy co najmniej jedną mutację, która może być patogenna.

## Choroby złożone: analiza wielowymiarowa

- Posocznica
- Zespół ostrej niewydolności oddechowej (ARDS)
- Wstrząs septyczny

**Podpis:**

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Wirusy, bakterie i grzyby

- Nasilenie zakażenia COVID-19
- Transmisja HIV
- Marskość wątroby spowodowana wirusowym zapaleniem wątroby typu B
- Szpitalne zapalenie płuc
- Zapalenie oskrzeli
- Zespół ciężkiej ostrej niewydolności oddechowej (SARS)
- Opryszczka narządów płciowych
- Pozaszpitalne zapalenie płuc
- Ciężkie szpitalne zapalenie płuc

### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Alergie i nietolerancje

- Nietolerancja laktozy
- Akumulacja rtęci
- Alergia na pyłki traw
- Alergia na skorupiaki
- Alergiczny nieżyt nosa

### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

## Biomarkery i inne

- Poziom wapnia
- Poziomy magnezu
- Poziom beta-2 mikroglobuliny
- Całkowity poziom białka w surowicy
- Poziom glicerofosfolipidów
- Poziomy fosfolipidów
- Tętno
- Poziom bilirubiny
- Liczba eozynofili
- Interleukina 6 i zapalenie
- Poziomy IgE
- Liczba monocytów we krwi
- Poziom siarczanu dehydroepiandrosteronu
- Poziom kwasu moczowego
- Objętość płuc
- Poziom fosforu
- Poziomy kwasów tłuszczowych w osoczu (Omega 6)
- Poziom glikozylowanej hemoglobiny
- Poziom GGT
- Poziom albuminy w surowicy
- Modyfikacja struktur serca
- Tętno spoczynkowe
- Poziom hormonu tarczycy
- Liczba neutrofilii
- Liczba płytek krwi
- Liczba białych krwinek
- Poziomy androgenów u mężczyzn
- Poziom uromoduliny w moczu
- Poziomy gęstości kości
- Długowieczność

### Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.
- Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.
- Według tego badania posiadasz większe predyspozycje niż większość populacji do poziomów spoza normy.

## Farmakogenetyka

- Warfaryna
- Pentazocyna
- Aspiryna
- Prawastatyna
- Fluorouracyl, kapecytabina, analogi pirymidyny
- Takrolimus
- Rybawiryna
- Meperydyna
- Morfina
- Symwastatyna
- Metotreksat
- Winkrystyna
- Interferon alfa - 2b
- Sildenafil (Viagra)

### Podpis:

- W twojej genetyce nie znaleźliśmy niczego, co wskazuje na predyspozycje do nienormalnego działania tego leku. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od Twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie nieprawidłowy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na ciebie szkodliwy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od genotypu masz większe predyspozycje do pozytywnej odpowiedzi na ten lek. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.

## Choroby dziedziczne (genetyka)

- Kwasica izowalerianowa
- Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylomalonylo-CoA
- Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12
- Wrodzona kwasica mleczanowa, typ Saguenay, Lac i St. Jean
- Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 1
- Kwasica 3-metyloglutakonowa typ 9
- D-2-acyduria hydroksyglutarowa
- Acyduria fumarowa
- Achondroplazja
- Gruczolakorak żołądka i proksymalna polipowatość żołądka
- Choroby neurologiczne związane z niedoborem aminoacylazy 1
- Albinizm oczno-skróny typu 1
- Albinizm oczno-skróny typu 3
- Alkaptonuria
- Alfa-mannozydoza
- ALG6-CDG
- Amyloidozą ATTRV30M
- Pierwotna amyloidozą układu
- Złożona kwasica malonowa i metylomalonowa
- Kwasica metylomalonowa niereagująca na witaminę B12
- Kwasica propionowa
- Kwasica nerkowych kanalików dystalnych
- Acyduria 3-metyloglutakonowa typu 7
- Kwasica argininobursztynianowa
- Kwasica formiminoglutaminowa
- Kwasica mewalonianowa
- Achromatopsja
- Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X
- Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X
- Albinizm oczno-skróny typu 2
- Albinizm oczno-skróny typu 4
- Talasemia alfa
- ALG1-CDG
- ALG8-CDG
- Rodzinna pierwotna zlokalizowana amyloidozą skórna
- Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu I

- Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu II
- Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru izomeryzy glukofofosforanowej
- Niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem kinazy pirogronianowej czerwonych krwinek
- Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X i ataksja
- Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy
- Anomalia Petersa
- Anomalia Uhla
- Izolowany wrodzony brak paznokci
- CADASIL
- Artrogrypoza dystalna typu 1
- Postępująca pseudoreumatoidalna artropatia dziecięca
- Aspartyloglikozoaminuria
- Autosomalna recesywna ataksja typu Beauce'a
- Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa spowodowana niedoborem CWF19L1
- Postępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z padaczką
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z neuropatią aksonalną typu 2
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 13
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 21
- Ataksja - apraksja gałkoruchowa typu 1
- Zanik girlandowaty siatkówki i naczyńówki
- Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 1
- Autosomalny dominujący zanik mięśni odcinka bliższego kręgosłupa związany z DYNC1H1 objawiający się w dzieciństwie
- Autosomalna recesywna bestrofinopatia
- Beta-talasemia
- Niedokrwistość sierpowata
- Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru 5'nukleotydu pirymidynowej
- Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X
- Wrodzona biegunka spowodowana niedoborem komórek enteroendokrynowych
- Anoktaminopatia dystalna
- Zespół Riegera
- Zaburzenie różnicowania płci o karyotypie 46,XY - niewydolność nadnerczy z powodu deficytu CYP11A1
- Aplazja gruczołów łzowych i ślinowych
- Uogólnione idiopatyczne młodzieńcze zapalenie stawów o wczesnym początku
- Artrogrypoza dystalna typu 5D
- Asocjacja VACTERL/VATER
- Autosomalna recesywna ataksja z powodu niedoboru ubichinonu
- Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa o początku w wieku dorosłym
- Niepostępująca ataksja mózdkowa z niepełnosprawnością intelektualną
- Autosomalna dominująca ataksja spastyczna 1
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1 z neuropatią aksonalną
- Dziecięca ataksja rdzeniowo-mózdkowa
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19/22
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 28
- Wieloodcinkowa atrezja jelit
- Autosomalny dominujący wrodzony łagodny rdzeniowy zanik mięśni
- Łopatkowo-strzałkowy rdzeniowy zanik mięśni
- Wrodzony brak nasieniowodów
- Beta-mannozydoza
- Bradyopsja



- Autosomalna dominująca brachyolmia
- Rodzinny brodawkowy lub pęcherzykowy rak tarczycy
- Citrulinemia typu I
- COG4-CDG
- Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa
- Kompleks stwardnienia guzowatego
- Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X
- Napadowa choreoatetoz dystoniczna z epizodyczną ataksją i spastycznością
- Dziedziczna kriohydrocytoza z obniżonym poziomem stomatyny
- Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2, typ klasyczny
- DDOST-CDG
- Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 4
- Izolowany Niedobór reduktazy NADH-CoQ
- Izolowany Niedobór hormonu wzrostu
- Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 20
- Wrodzony Niedobór czynnika wewnętrznego
- Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy
- Wrodzony Niedobór czynnika XI
- Niedobór dehydrogenazy 3-fosfogliceryny, postać dziecięca/młodzieńcza
- Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-CoA
- Niedobór dehydrogenazy krótkiego łańcucha acetylo-CoA
- Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o bardzo długim łańcuchu
- Niedobór alfa-1-antytrypsyny
- Niedobór beta ketotiolazy
- Niedobór biotynidazy
- Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej I
- Niedobór palmitylotransferazy karnityny II
- Rak jamy nosowo-gardłowej
- Cystynuria
- Citrulinemia typu II
- COG5-CDG
- Cholestaza wewnątrzwątrobowa noworodków z powodu niedoboru cytrynianu
- Chondrodysplazja przynasadowa typu Spahra
- Zespół drgawek dziecięcych i choreoatetozy
- Osteoartropatia czaszkowa
- Autosomalna recesywna skóra wiotka typu 1
- Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2B
- Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 1
- Izolowany Niedobór oksydazy cytochromu c
- Izolowany niedobór reduktazy CoQ-cytochromu C
- Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 15
- Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 8
- Wrodzony Niedobór fibrynogenu
- Wrodzony Niedobór czynnika V
- Wrodzony Niedobór czynnika XIII
- Niedobór syntetazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA
- Niedobór dehydrogenazy 9 acyl-CoA
- Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA
- Deficyt liazy adenilobursztynianowej
- Niedobór aromatazy
- Niedobór beta-ureidopropionazy
- Niedobór butyrylocholinesterazy
- Niedobór palmitylotransferazy 1A karnityny

- Niedobór translokazy karnityno-acylokarnitynowej
- Dziecięcy Niedobór oksydazy cytochromu C
- Niedobór dehydrogenazy dimetyloglicyny
- Niedobór fruktozo-1,6-difosfatazy
- Niedobór dehydrogenazy glutarylo-CoA
- Deficyt metylotransferazy kwasu guanidynooctowego
- Niedobór LCAT
- Niedobór transferazy liponowej 1
- Niedobór mieloperoksydazy
- Niedobór alfa-N-acetylgalaktozoaminidazy
- Niedobór karboksylazy pirogronianowej, typ łagodny
- Niedobór prolidazy
- Niedobór dehydratazy
- Niedobór hydrolazy S-adenozylhomocysteiny
- Rodzinny Niedobór glikokortykoidów
- Pierwotny Niedobór karnityny ogólnoustrojowej
- Niemowlęce zwyrodnienie mózdkowo-siatkówkowe
- Desminopatia
- Cukrzyca i głuchota dziedziczne od matki
- Wrodzona biegunka chlorkowa
- Biegunka syndromiczna
- Dysautonomia rodzinna
- Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X z powodu mutacji JARID1C
- Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Snydera
- Autosomalna dominująca niesyndromiczna niepełnosprawność intelektualna
- Rodzinna dyskinezja i miokimia twarzy
- Niedobór Cernunnos-XLF
- Niedobór dyhydrogenazy dihydropyrimidynowej
- Niedobór beta-hydroksylazy dopaminy
- Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej klasy I
- Niedobór syntetazy glutationowej
- Niedobór syntetazy holokarboksylazy
- Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej
- Niedobór metylokobalaminy typu cblG
- Niedobór oksydazy monoaminowej A
- Niedobór transkarbamylazy ornityny
- Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej
- Niedobór mitochondrialnego trójfunkcyjnego kompleksu białkowego
- Niedobór fosforylasy nukleozydów purynowych
- Niedobór transferazy sukcyńlo-CoA:3-ketokwasu CoA
- Niedobór wielu dehydrogenazy acylo-CoA
- Złożone niedobory hormonów przysadki, formy genetyczne
- Demielinizacja mózgu z powodu niedoboru adenozylotransferazy metioniny
- Desmosteroloza
- Moczówka prosta nefrogenna
- Wrodzona biegunka sodowa
- Dihydropyrimidynuria
- Ciężka niepełnosprawność intelektualna z postępującą paraplegią spastyczną
- Zespół Cabezasa
- Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Najma
- Niepełnosprawność intelektualna, typ Birka i Barela
- Napadowa dyskineza wywoływana wysiłkiem

- Rodzinne rozwarstwienie aorty
- Złożona dysgeneza ciała modzelowatego sprzężona z chromosomem X
- Dysplazja
- Dysplazja wygiętych kości związana z FGFR2
- Dysplazja Kniesta
- Karłowatość/Niskorosłość diastroficzna
- Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna
- Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa
- Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Stanescu
- Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Strudwicka
- Dysplazja szczękowo-trzonowa
- Dysplazja zębowo-paznokciowo-skórna
- Dysplazja tanatoforyczna
- Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory
- Uogólniona dystonia o wczesnym początku rozpoczynająca się od kończyn
- Dystrofia rogówki Reisa i Bücklersa
- Ziarnista dystrofia rogówki typu I
- Dystrofia krystaliczna Biettiego
- Łagodna koncentryczna pierścieniowa dystrofia plamki
- Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7
- Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana mutacją LMNA
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1A
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2A
- Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typu 2K
- Dysgeneza kory z hipoplazją mostu i mózdzku z powodu mutacji TUBB3
- Pozaosiowa dyzostoza kończynowo-twarzowa
- Dysplazja mózgowo-twarzowo-piersiowa
- Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa
- Dysplazja Singletona i Mertena
- Dysplazja ektodermalna typu hydrotycznego
- Dysplazja wielonasadowa, typ Beightona
- Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu pakistańskiego
- Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wielokrotnymi przemieszczeniami
- Kończynowa dysplazja czołowo-nosowa
- Dysplazja immunologiczno-kostna Schimke
- Dysplazja uszno - kręgowo-wielkonasadowa
- Dysplazja śluzakowata zastawkowa sprzężona z chromosomem X związana z FLNA
- Dystonia wrażliwa na lewodopę spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny
- Dystonia-parkinsonizm o początku w wieku dorosłym
- Ziarnista dystrofia rogówki typu II
- Siateczkowata dystrofia rogówki typu I
- Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu II
- Wrodzona dystrofia mięśniowa z udziałem mózdzku
- Wrodzona dystrofia mięśniowa, typ Ullricha
- Dystrofia mięśniowa Beckera
- Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1D
- Autosomalna recesywna dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2J
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2L

- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2N
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2B
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2E
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2G
- Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
- Dystrofia plamki, typ Selcena
- Dystrofia barwnikowa w kształcie motyla
- Dystrofia siatkówki Bothnia
- DPM1-CDG
- Pierwotna kartowatość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu II
- Encefalopatia padaczkowa zależna od KCNQ2
- Encefalopatia etylomalonowa
- Encefalopatia spowodowana niedoborem oksydazy siarczynowej
- Wieloustrojowa choroba autoimmunologiczna o wczesnym początku zależna od STAT3
- Choroba CLN3
- Choroba Alexandra
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem enzymu rozgąęzającego
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mutazy fosfoglicerynianu
- Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mięśniowej fosforylasy glikogenu
- Choroba Caffey'a
- Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2A2
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1 sprzężona z chromosomem X
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1B
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2T
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2D
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C
- Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2I
- Piszczelowa dystrofia mięśniowa
- Dziecięca dystrofia neuroaksonalna
- Postępująca dystrofia czopków
- Dystrofia plamki żółtej Besta
- Izolowana ektopia soczewki
- Zespół mitochondrialnej encefalomiopatii dotyczącej układu nerwowego, żołądka i jelit
- Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa
- Ciężka encefalopatia noworodkowa z małogłowiem
- Encefalopatia glicynowa
- Choroba central core
- Choroba Addisona
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem enzymu odgąęzającego glikogen
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem fosfofruktokinazy mięśniowej
- Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem wątrobowej fosforylasy glikogenu
- Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru wątrobowej syntazy glikogenowej
- Choroba Canavan
- Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2D
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 5 sprzężona z chromosomem X
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1D



- Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru NEFL
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha, typu 2T
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4A
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4F
- Choroba Coatsa
- Choroba Crouzona
- Choroba spichrzania wolnego kwasu sialowego
- Choroba Gauchera
- Choroba Krabbego
- Choroba Lebera 'plus'
- Choroba Naxos
- Choroba Niemann-Picka typu B
- Choroba Norrie'go
- Choroba Pelizaeusa i Merzbachera
- Zespół chylomikronemii
- Choroba Stargardta
- Choroba Taya-Sachsa
- Choroba von Hippel-Lindau
- Choroba von Willebranda typu 2A
- Choroba Wilsona
- Miopatia z falowaniem mięśni
- Choroba oczu Wysp Alandzkich
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem glukozo-6-fosfatazy
- Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek
- Pęcherzowe oddzielanie się naskórka dystroficzne odwrócone
- Pęcherzowe oddzielanie się naskórka graniczne z zarośnięciem odźwiernika
- Postać prosta uogólniona pęcherzowego oddzielania się naskórka autosomalna dominująca, forma ciężka
- Autosomalna dominująca padaczka z objawami słuchowymi
- Postępująca padaczka miokloniczna typu 6
- Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2N
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4 związana z SURF1
- Choroba Charcota-Marie-Tootha typu 4C
- Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4J
- Choroba Creutzfeldta i Jakoba
- Choroba Denta
- Choroba Fabry'ego
- Choroba Hirschsprunga
- Choroba Lafory
- Choroba Menkesa
- Choroba Niemann-Picka typu A
- Choroba Niemann-Picka typu C
- Choroba Oguchiego
- Choroba Refsuma
- Choroba Sandhoffa
- Choroba Tangier
- Choroba Thomsena i Beckera
- Choroba von Willebranda typu 1
- Choroba von Willebranda typu 3
- Śmiertelna choroba mitochondrialna spowodowana złożonym deficytem fosforylacji oksydatywnej 3
- Choroba mięśniowo-oko-mózgowa
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem LAMP-2
- Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem maltazy kwaśnej
- Pęcherzowe oddzielanie się naskórka uogólnione dystroficzne autosomalne dominująca
- Pęcherzowe dystroficzne oddzielanie się naskórka, postać ze świądem
- Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z kardiomiopatią
- Postać prosta uogólniona pęcherzowego oddzielania się naskórka autosomalna dominująca, forma pośrednia
- Młodzieńcza padaczka miokloniczna
- Łagodna rodzinna padaczka noworodkowa

- Mnogie samowyleczalne nabłoniaki płaskonabłonkowe
- Nadzastawkowe zwężenie aorty
- Fenylketonuria
- Idiopatyczne migotanie komór, nie typu Brugada
- Mukowiscydoza
- Objawowa postać hemochromatozy typu 1
- Dno białoplamiste
- GCS1-CDG
- Hawkinsinuria
- Łagodna hemofilia A
- Hepatoblastoma
- Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza
- Nadczynność syntetazy fosforybozylo-pirofosforanowej
- Przejściowa rodzinna hiperbilirubinemia noworodków
- Hiperimmunoglobulinemia D z gorączką okresową
- Hiperinsulinizm z powodu niedoboru INSR
- Pierwotna hiperoksaluria
- Dziedziczne tętnicze nadciśnienie płucne
- Rodzinny hipoaldosteronizm
- Hipofosfatazja
- Hipomagnezemia pierwotna z wtórną hipokalcemią
- Hipoplazja skórna ogniskowa
- Hipoplazja mostu i mózdzku typu 2
- Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 8
- Izolowana hipoplazja nerwu wzrokowego
- Hipotonia z kwasicą mleczanową i hiperamonemią
- Homocystynuria klasyczna
- Rybia łuska arlekinowa
- Erytrocytoza Czuwaski
- Dziedziczna odwodniona stomatocytoza
- Rodzinne migotanie przedsionków
- Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych
- Fokomelia, typ Schinzela
- Fukozydoza
- Gangliozydoza GM1
- Jaskra młodzieńcza
- Hemochromatoza typu 2
- Łagodna hemofilia B
- Encefalopatia wątrobowa z powodu złożonego niedoboru fosforylacji oksydacyjnej typu 1
- Hb Barta obrzęk płodu
- Rodzinny hiperaldosteronizm typu 1
- Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem DNAJC12
- Autosomalny dominujący hiperinsulinizm z powodu niedoboru SUR1
- Autosomalna dominująca osteosklerozacja typu Wortha
- Rodzinna izolowana nadczynność przytarczyc
- Hipertermia złośliwa przy znieczuleniu
- Hipochondroplazja
- Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X
- Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalciurią i nefrokalcynozą z ciężkim zajęciem narządu wzroku
- Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 10
- Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 6
- Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X
- Niedoczynność tarczycy spowodowana mutacjami receptora TSH
- Dziedziczna hipourykemia nerkowa
- Homocystynuria spowodowana niedoborem reduktazy metylenotetrahydrofolianu

- Nadmierne rogowacenie epidermiolityczne
- Rybia łuska blaszkowata
- Nietrzymanie barwnika
- Złożony Niedobór odporności z ziarniniakami skóry
- Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru DCLRE1C
- Złożony niedobór odporności z powodu częściowego niedoboru RAG1
- Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 1
- Izolowany rozszczep wargi
- Ostra białaczka limfoblastyczna
- Ostra białaczka szpikowa
- Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizująca zależna od RARS
- Dziedziczna rozlana leukoencefalopatia ze sferoidami aksonalnymi i pigmentacją gleju
- Rodzinna lipodystrofia częściowa typu Dunnigana
- Parkinsonizm z powodu niedoboru ATP13A2
- Lissancefalia spowodowana mutacją LIS1
- Lizencefalia typu 1 spowodowana mutacją genu doublecortin
- Malaria
- Metachondromatoza
- Dziecięca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru MRpl44
- Rodzinna izolowana kardiomiopatia restrykcyjna
- Autosomalna dominująca miopatia centronuklearna
- Miopatia sprzężona z chromosomem X ze wzmożoną autofagią
- Miopatia z ciątkami redukującymi
- Rybia łuska złuszczająca
- Recesywna rybia łuska sprzężona z chromosomem X
- Male infertility associated with large-headed multiflagellar polyploid spermatozoa
- Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru deaminazy adenozyyny
- Ciężki złożony Niedobór odporności T-B spowodowany niedoborem łańcuchów gamma
- Niedobór odporności z powodu deficytu późnych składników układu dopełniacza
- Ostra dziecięca niewydolność wątroby z powodu defektu syntezy białek kodowanych przez mtDNA
- Leprechaunizm
- Przewlekła białaczka limfocytarna B-komórkowa
- Białaczka mielomonocytoza wieku dziecięcego
- Leukoencefalopatia z łagodną ataksją mózdkową i obrzękiem istoty białej
- Limfangioleiomiomatoza
- Późnodziecięca ceroidolipofuscynoza neuronalna
- Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi
- Lizencefalia z powodu mutacji TUBA1A
- Lizynuryczna nietolerancja białka
- MELAS
- Mikrolizencefalia
- Przerostowa kardiomiopatia mitochondrialna z kwasicą mleczanową z powodu niedoboru MTO1
- Miofibromatoza noworodków
- Miopatia centronuklearna sprzężona z chromosomem X
- Miopatia ciątek poliglukozanowych typu 2
- Miopatia pod postacią wrodzonej dysproporcji rodzajów włókien

- Miopatia Bethlema
- Miopatia dystalna o początku w mięśni piszczelowym przednim
- Postępująca łopatkowo-ramienna dystalna miopatia strzałkowa
- Dziedziczna miopatia z wczesną niewydolnością oddechową
- Miopatia typu multiminicore
- Miopatia z ciałkami wtrętowymi z chorobą Pageta i demencją czołowo-skroniową
- MODY
- Mukolipidoza typu III
- Mukopolisacharydoza typu 2
- Mukopolisacharydoza typu 4
- Mukopolisacharydoza typu 7
- Neurodegeneracja związana z białkiem błony mitochondrialnej
- Neurofibromatoza - zespół Noonan
- Autosomalna recesywna neuropatia aksonalna z neuromiotonią
- Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru CSF3R
- Znamię z włosami wężastymi
- Otyłość spowodowana niedoborem receptora melanokortyny 4
- Osteochondrodysplazja hipertrichotyczna typu Cantu
- Osteopetroza z kwasicą kanalików nerkowych
- Kostniakomięsak
- Wielohormonalna niedoczynność przysadki
- Wrodzone zgrubienie paznokci
- Paramiotonia wrodzona Von Eulenburga
- Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 17
- Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 8
- Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 35
- Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 56
- Paraplegia spastyczna typu 2
- Miopatia Miyoshi
- Miopatia dystalna Lainga o wczesnym początku
- Miopatia dystalna typu Nonaka
- Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem oksydazy cytochromu c
- Ciężka wrodzona miopatia nemalinowa
- Miotonia potasozależna
- MPI-CDG
- Mukopolisacharydoza typu 1
- Mukopolisacharydoza typu 3
- Mukopolisacharydoza typu 6
- Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2
- Neurofibromatoza typu 6
- Neurohepatopatia Navajo
- Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera
- Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru JAGN1
- Otyłość z powodu niedoboru genu receptora dla leptyny
- Autosomalna recesywna postępująca oftalmoplegia zewnętrzna
- Mnogie kostniakochrzęstniaki
- Choroba Albersa i Schönberga
- Dziedziczne przewlekłe zapalenie trzustki
- Zespół Touraine'a, Solente i Gole'a
- Okresowe porażenie hipokaliemiczne
- Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 10
- Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 31
- Autosomalna recesywna spastyczna paraplegia typu 15
- Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 54
- Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 5A

- Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 7
- Rodzinna stopa końsko-szpotawa z lub bez towarzyszących wad kończyny dolnej
- Obustronna polimikrozakręt
- Autosomalna recesywna ataksja spastyczna Charlevoix i Saguenay
- Porencefalia
- Rodzinna porfiria skórna późna
- Proteinoza lipidowa
- Rzekoma niedoczynność tarczycy typu 1C
- Rodzinne męskie przedwczesne dojrzewanie płciowe
- Pasmowaty rogowiec dłoni i stóp
- Ogniskowy rogowiec dłoni i stóp - odmiana nieepidermolityczna
- Kolczyste rogowacenie mieszkowe wytysiające
- Autosomalna dominująca krzywica hipofosfatemiczna
- Selektywna oporność przysadki na hormony tarczycy
- Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X
- Zespół 3M
- Zespół ANDP
- Zespół uszny i kłyckiowy
- Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy
- Zespół skrzelowo-uszny
- Zespół sercowo-twarzowo-skróny
- Zespół CHILD
- Zespół wrodzonych wad kręgosłupa-serca-nerek
- Zespół serce-ręka, typ słoweński
- Zespół Adamsa i Olivera
- Zespół Aicardiego i Goutièresa
- Zespół Alazamiego
- Zespół Alpersa i Huttenlochera
- Pyknodyzostoza
- PMM2-CDG
- Polimikrogyria z powodu mutacji TUBB3
- Synpolidaktylia typu 1
- Ostra porfiria przerywana
- Wrodzona porfiria erytropoetyczna
- Autosomalna protoporfiria erytropoetyczna
- Rzekoma niedoczynność tarczycy
- Zakrzepowa plamica małopłytkowa
- Autosomalna dominująca ogniskowa nie epidermolityczna keratoderma dłoni i stóp z pęcherzami stóp
- Rogowiec dłoniowo - podeszwowo z tendencją do transgrediencji i progrediencji
- Hipokalcemiczna krzywica zależna od witaminy D
- Dziedziczna krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią
- Retinoblastoma
- Torbielowatość gruczołów łojowych
- Zespół kończyny-ciało modzelowate
- Zespół ADULT
- Autosomalny dominujący zespół niepełnosprawności intelektualnej, wad twarzoczaszki oraz wad serca
- Zespół skrzelowo-oczno-twarzowy
- Zespół CACH
- Zespół CHARGE
- Klasyczny zespół niedoboru transportera glukozy typu 1
- Constitutional mismatch repair deficiency syndrome
- Zespół Aarskoga-Scotta
- Agnezja ciała modzelowatego - neuropatia
- Zespół Alagille'a
- Zespół Allana-Herndona-Dudleya

- Okresowy paraliż wrażliwy na potas z arytmia serca
- Zespół tętniaka i zapalenia kości i stawów
- Anoftalmia/mikroftalmia - zarośnięcie przetyku
- Zespół Antleya i Bixlera
- Ropne zapalenie stawów - piodermia zgorzelinowa - trądzik
- Ataksja mózdkowa - arefleksja - stopa wydrążona - atrofia nerwu wzrokowego - czuciowo-nerwowa utrata słuchu
- Zespół ataksja spastyczna o wczesnym początku-neuropatia
- Dziedziczny mioklonus - postępująca atrofia mięśni dystalnych
- Zespół atrofia nerwu wzrokowego-niepełnosprawność intelektualna
- Zespół Barttera
- Zespół Björnstada
- Zespół Bohringa i Opitza
- Zespół Bosley'a, Saliha i Alorainy'a
- Zespół Brugadów
- Zespół włosy wełniste-rogowiec dłoni i stóp-kardiomiopatia rozstrzeniowa
- Zaćma wrodzona - kardiomiopatia przerostowa - miopatia mitochondrialna
- Zespół Christiansona
- Zespół Cockayne
- Wada przegrody międzyprzedsionkowej - zaburzenia przewodzenia przedsionkowo-komorowe
- Autosomalnie recesywna chorioretinopatia - małogłowcie
- Zespół Costello
- Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne
- Zespół DEND
- Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna
- Zespół niedokrwistości megaloblastycznej wrażliwej na tiaminę
- Zespół Angelmana
- Zespół wad podniebienia, szeroko rozstawionych zębów, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju
- Zespół Aperta
- Zespół progeroidalny i marfanoidalny-lipodystrofia
- Zespół autosomalna recesywna ataksja mózdkowa, padaczka i niepełnosprawność intelektualna z nowotworem niedoboru WWOX
- Zespół ataksja-niepełnosprawność intelektualna-apraksja okoruchowa-torbiele mózdku
- Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus
- Zespół Bartha
- Beta-talasemia - trombocytopenia sprzężona z chromosomem X
- Zespół Blaua
- Zespół Borjesona, Forssmana i Lehmana
- Zespół Brucka
- Zespół Carneya i Stratakisa
- Zaćma wrodzona - postępująca hipotonia mięśni - utrata słuchu - opóźnienie rozwoju
- Zespół Chédiaka i Higashiego
- Zespół Chudley'a i McCullougha
- Zespół Coffina i Lowry'ego
- Letalny zespół wrodzonych przykurczów stawowych typu 1
- Zespół Cornelli de Lange
- Zespół nawracającego przetłomu metabolicznego o charakterze encefalomiopatii, rabdomyolizy, arytmii serca i niepełnosprawności intelektualnej
- Zespół de Bary'ego
- Zespół Denysa i Drasha
- Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, forma z encefalomiopatią i kwasicą metylomalonową



- Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowa z powodu niedoboru DGUOK
- Zespół niewyrównania
- Zespół niepełnosprawności intelektualnej związany z TBCK
- Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem - hipoplazja mózdzku
- Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - malformacja Dandy'ego i Walkera - choroba zwojów podstawnych - nanady
- Zespół niepełnosprawności intelektualnej, afazji ekspresyjnej i dysmorfii twarzy
- Zespół niepełnosprawności intelektualnej-drgawek-hipofosfatazji-wad oka i układu szkieletowego
- Zespół niepełnosprawności intelektualnej-znaczne opóźnienie mowy-łagodny dysmorfizm
- Dysplazja kory mózgowej z padaczką ogniskową
- Dysplazja kręgowo-przynasadowa - dystrofia czopków i pręcików
- Dystrofia rogówki - głuchota odbiorcza
- Zespół Dravet
- Choroba Dyggve, Melchiora i Clausena
- Zespół Ehlersa i Danlosa z nadmierną ruchomością stawów
- Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zapalenia przyzębia
- Zespół encefalopatii noworodków, kardiomiopatii i niewydolności oddechowej
- Postępująca padaczka - niepełnosprawność intelektualna, typ fiński
- Zespół włókniakowatości dziąseł i hipertrichozy
- Syndrom Zespół Blooma
- Zespół Gerstmana, Strauslera i Scheinkera
- Zlokalizowany zespół złuszczenia się skóry
- Zespół zaburzeń poznawczych, grubych rysów twarzy, otyłości, zaburzeń płucnych, niskiego wzrostu i dysplazji szkieletowej
- Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-postępująca diplegia spastyczna
- Zespół niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii i zaburzeń ruchu sprzężony z chromosomem X
- Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - psychoza - makroorchydzizm
- Niepełnosprawność intelektualna - zaćma- zwapnienie małżowiny usznej - miopatia
- Zespół niepełnosprawności intelektualnej, wielkogłowia, hipotonii i zaburzeń zachowania
- Śmiertelny zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych typu 4
- Dysplazja kręgowo-obwodowa - krótka kość łokciowa
- Zespół dyzkeratozy wewnątrzabtonkowej rogówki z hiperkeratozą dłoniowo-podeszwową i dyzkeratozą gardła
- Zespół Donnai i Barrowa
- Zespół Dubina-Johnsona
- Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zastawek serca
- Zespół Ehlersa i Danlosa mięśniowo-przykurczowy
- Zespół Ehlersa i Danlosa naczyniowy
- Zespół pęcherzowego oddzielania się naskórka, śródmięszkowej choroby płuc i zespołu nerczycowego
- Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - padaczka
- Zespół Floating i Harbour
- Zespół Frasiera
- Zespół Gitelmana

- Zespół Hermansky'ego i Pudlaka z włóknieniem płuc
- Zespół obrzęku-kwasicy mleczanowej-anemii syderoblastycznej-niewydolności wielonarządowej
- Autosomalnie dominujący zespół hiper-IgE
- Zespół hiperinsulinizm-hiperammonemia
- Zespół hipoplastyczna trzustka-atrezja jelit-hipoplastyczny pęcherzyk żółciowy
- Zespół hipotonii, upośledzenia mowy i ciężkiego opóźnienia rozwoju poznawczego
- Zespół progerii Hutchinsona i Gilforda
- Zespół rybiej łuski wcześniaków
- Zespół napadów padaczkowych o wczesnym początku, wad dystalnych odcinków kończyn, dysmorfii twarzy i całościowego zaburzenia rozwoju
- Zespół częściowej niewrażliwości na androgeny
- Zespół Jacksona i Weissa
- Zespół Johansona i Blizzarda
- Zespół Jouberta z wadą wzroku
- Zespół Kabuki
- Zespół sztywnej skóry
- Zespół Leigha z zespołem nerczycowym
- Leukoencefalopatia z zaangażowaniem pnia mózgu i rdzenia kręgowego - podwyższony poziom mleczanu
- Leukoencefalopatia- dystonia - neuropatia ruchowa
- Zespół Loeyisa i Dietza
- Zespół wielkogłowia, niepełnosprawności intelektualnej i niescalenia mięśnia lewej komory
- Śmiertelny zespół malformacji mózgu, atrezji dwunastnicy i obustronnej hipoplazji nerek
- Zespół Marfana
- Zespół Marshalla
- Zespół McKusicka i Kaufmana
- Zespół okrężnicy olbrzymiej Goldberga i Shprintzena
- Zespół Hermansky'ego-Pudlaka spowodowany niedoborem BLOC-2
- Zespół hiper-IgM z podatnością na zakażenia oportunistyczne
- Zespół hipofosfatazji-niepełnosprawności intelektualnej
- Zespół hipohydroza-hipoplazja szkliwa-rogowiec dłoniowo-podeszwy-niepełnosprawność intelektualna
- Hipoplazja trzustki - cukrzyca - wrodzona choroba serca
- Zespół Holt i Orama
- Rybia łuska mieszkowa - tysienie - światłowstręt
- Choroba Gräsbecka i Imerlunda
- Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny
- Zespół ostra dziecięca niewydolność wątroby-zaburzenia wieloukładowe
- Zespół Jeune'a
- Zespół Joubert z wadą wątroby
- Zespół Joubert z wadą narządu wzroku i nerek
- Zespół Kelley'a i Seegmüllera
- Zespół Leigha
- Zespół Lescha i Nyhana
- Zespół leukoencefalopatii, wad podwzgórza i pnia mózgu i wysokiego poziomu mleczanów
- Zespół lizencefalii typu Normana-Robertsza
- Zespół wielkogłowia-autyzm
- Zespół makrotrombocytopenii, obrzęku limfatycznego, opóźnienia rozwoju, dysmorfii twarzy i przykurczów palców
- Zespół Malpuecha
- Zespół Marinesco i Sjögrena
- Zespół McCune i Albrighta
- Zespół Meachama
- Zespół mózgu olbrzymiego, ciężkiej kifoskoliozy i przerostu

- Zespół mózg olbrzymi-malformacje kapilarne-polimikrogyria
- Rodzinny zespół znamion dysplastycznych związanych z czerniakiem
- Zespół mikrocefalii postnatalnej, hipotonii niemowlęcej, diplegii spastycznej, dyzartrii i niepełnosprawności intelektualnej
- Zespół małogłowia, hipoplazji ciała modzelowatego, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii twarzy
- Zespół małogłowia-malformacje naczyń włosowatych
- Zespół małooocza ze szczeliną gałki ocznej i dysplazji ryzomelicznej
- Zespół miopatii, arefleksji, zaburzeń oddychania i dysfagii o wczesnym początku
- Zespół Mowata i Wilsona
- Zespół Muira i Torrego
- Zespół Myhre
- Zespół Nance'a i Horana
- Zespół neuropatia obwodowa-miopia-chrypka-niedostuch
- Zespół Omenna
- Zespół ucho - rzepka - niski wzrost
- Osteoporoza - pseudoglioma
- Parkinsonizm o wczesnym początku - niepełnosprawność intelektualna
- Zespół Perry'ego
- Zespół Peutza i Jeghersa
- Zespół Piersona
- Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu Majewskiego
- Autosomalny recesywny zespół mnogich płetwistości
- Rodzinny zespół skróconego odstępu QT
- Zespół oporności na hormon tyreotropowy
- Zespół barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, zaćmy młodzieńczej, niskiego wzrostu i niepełnosprawności intelektualnej
- Zespół całościowego zaburzenia rozwoju, wad neuro-oczných, drgawek oraz niepełnosprawności intelektualnej
- Autosomalny dominujący zespół Robinowa
- Mózg olbrzymi - polimikrogyria - polidaktylia zaosiowa - wodogłowie
- Zespół wrodzone małogłowia-ciężka encefalopatia- postępujący zanik mózgu
- Zespół wielkogłowia, niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń rozwojowych układu nerwowego i małej klatki niersiowej
- Zespół małogłowia, obrzęku limfatycznego i chorioretinopatii
- Zespół mikrodelecji 5q14.3
- Zespół mioklonii prowokowanych ruchem i niewydolności nerek
- Zespół Mohra i Tranebjaerga
- Zespół Muckle'a i Wellsa
- Niskorostość
- Zespół Nagera
- Zespół Nethertona
- Zespół Noonana z mnogimi plamami soczewicowatymi
- Zespół Opitza GBBB
- Osteopathia striata - stwardnienie czaszki
- Zespół pancytopenia-opóźnienie rozwoju
- Zespół Pendreda
- Zespół Petersa-plus
- Zespół Pfeiffera
- Zespół Pitta-Hopkinsa
- Zespół polipowatości hiperplastycznej
- Autosomalny dominujący zespół skrzydlik podkolanowych
- Rogowiec dłoni i stóp z głuchotą
- Zespół oporności na insulinę typu A
- Zespół opóźnienie wzrostu i rozwoju-hipotonia-upośledzenie wzroku-kwasica mleczanowa
- Zespół Retta
- Zespół Rothmunda i Thomsona

- Zespół Rotor
- Zespół Schinzela i Giediona
- Zespół Seniora i Boichisa
- Zespół Shwachmana i Diamonda
- Zespół Sjögrena i Larssona
- Zespół Steela
- Zespół niskiego wzrostu, brachydaktylii, otyłości i opóźnienia rozwoju
- Zespół wysoki wzrost-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy
- Zespół Toriello, Lacassie i Droste
- Zespół zaburzeń neurorozwojowych-dysmorfii twarzoczaszki-wady serca-anomalii szkieletowych
- Trombocytopenia - brak kości promieniowej
- Zespół Viciego
- Zespół Wiedemanna i Steinera
- Zespół Wolcotta i Rallisona
- Zespół kompleks Carney'a-szczękościsk-kamptodaktylia rzekoma
- Zespół rogu potylicznego
- Zespół liniowego znamienia łojowego
- Neurogeny zespół łopatkowo-strzałkowy, typ Kaesera
- Rodzinna kalcynoza guzowata
- Atypowy zespół hemolityczno-mocznicy
- Zespół KID
- Zespół MASA
- Zespół micro
- Zespół nerczycowy z nieprawidłową antydiurezą
- Zespół neurologiczny związany z PRINE1
- Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a
- Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 4
- Zespół uszno-podniebieno-palcowy typu 2
- Zespół RAPADILINO
- Wrodzony zespół podobny do wewnątrzmacicznego zakażenia płodu
- Zespół Rubinsteina-Taybiego
- Zespół Scotta
- Zespół Sheldona i Hall
- Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela
- Zespół Smitha, Lemliego i Opitza
- Zespół Sticklera
- Niski wzrost - wady mózdzku i przysadki - małe siodło tureckie
- Zespół tetraplegii spastycznej, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej
- Zespół krętości tętnic
- Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi
- Zespół tubulopatii nerkowej, encefalopatii i niewydolności wątroby
- Zespół Wiedemanna i Rautenstraucha
- Zespół Wiskotta i Aldricha
- Zespół Wolframa
- Izolowany zespół czaszki w kształcie trójlistnej koniczyny
- Zespół bocznej przepukliny oponowej
- Zespół EEC
- Zespół wrodzonego niedorozwoju szkliska i nefrokalcynozy
- Zespół H
- Zespół Hydrolethalus
- Zespół łowo-uszno-zębowo-palcowy
- Zespół MEGDEL
- Zespół wieloukładowej dysfunkcji mięśni gładkich ze spowolnieniem perystaltyki jelit
- Wrodzony zespół nerczycowy typu fińskiego
- Zespół oczno-mózgowo-twarzowy typu Kaufmana
- Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 14
- Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 5
- Zespół okresowy związany z receptorem 1 czynnika martwicy nowotworów
- Zespół SHORT
- Zespół podobny do zespołu Meckela związany z NPHP3

- Zespół podobny do zespołu Wolframa
- Zespół potrójnego A
- Sitosterolemia
- Niski wzrost z powodu niedoboru GHSR
- Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy
- Tyrozynemia typu 1
  
- Zaburzenie neurorozwojowe z niepełnosprawnością intelektualną związane z TELO2
- Encefalopatia związana z ITPA
- Zaburzenie podobne do zespołu Noonana z młodzieńczą białaczką mielomonocytową
- Traida Carney'a
- Trombastenia Glanzmanna
  
- Trombocytopenia Paris i Trousseau
  
- Dziedziczna trombofilia spowodowana wrodzonym niedoborem antytrombiny
- Nasieniak
- Zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2
- Ksantynuria dziedziczna
- Skóra pergaminowa
  
- Zespół podobny do zespołu Larsena, typ B3GAT3
- Synostoza kręgowo-nadgarstkowo-skokowa
- Głuchota z aplazją tętnicy błędnika, mikrotią i mikrodoncją
- Niskorosłość mikrocefaliczna spowodowana niedoborem RTTN
- Dziedziczna krwotoczna telangiektazja
  
- 46,XY zaburzenie rozwoju płciowego spowodowane niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej 3
- Zaburzenie nadżerkowe akantolityczne letalne
  
- Rodzinny postępujący blok serca
- Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen
  
- Ciężka pierwotna trimetylaminiuria
- Wrodzona małopłytkowość amegakariocytowa
- Dziedziczna trombofilia z powodu wrodzonego niedoboru białka C
- Guz desmoidalny
  
- Rodzinna pokrzywka wywołana zimnem
- Waskulopatia zależna od STING o początku w wieku niemowlęcym
- Ksantomatoza mózgowo-ścięgnowa

**Podpis:**

- Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych.
- Wykryliśmy co najmniej jedną mutację, która może być patogenna.





# 3. Wyniki genetyczne

## 3.1. Z czego składają się wyniki?

Kategoria/  
Sekcja

Kompleksne choroby GWAS: Neurologia

Analizowana  
cecha

Parkinson-Krankheit

Die Parkinson-Krankheit (PD) ist eine Art von Bewegungsstörung. Es passiert, wenn Nervenzellen im Gehirn nicht genug von einer Gehirnchemikalie namens Dopamin produzieren. Manchmal ist es genetisch bedingt, aber die meisten Fälle scheinen nicht in Familien zu existieren. Die Exposition gegenüber Chemikalien in der Umwelt könnte eine Rolle spielen. Die Symptome beginnen allmählich, oft auf der einen Seite des Körpers. Später wirken sie auf beide Seiten. Die Genetik wirft ein neues Licht auf die Krankheit, indem sie mehrere Gene und Marker identifiziert, die mit Familienformen assoziiert sind; obwohl diese nur 5 bis 10% der Fälle ausmachen, ist ihre Studie der Schlüssel zum Verständnis der Krankheit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	TT
SIPALL2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TT
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	TC
LOC1053	rs356182	AG
HLA DOB	rs9275326	TC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TT
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	GG
GCH1	rs11158026	TC
LOC1079	rs2414739	AA
BCKDK	rs14235	AG
RIT2	rs12456492	AG
SPPL2B	rs62120679	CC

Analizowane  
geny

Ogólne  
informacje na  
temat  
analizowanej  
cechy

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher seltener an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Twoje  
predyspozycje  
genetyczne

Metodologia

Weitere Informationen:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009)

Bibliografia  
i odnośniki

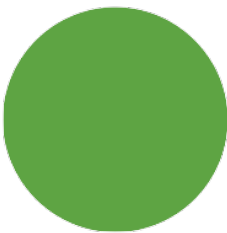
# Choroby złożone GWAS: Neurologia

## Choroba Parkinsona

Choroba Parkinsona (PD) jest procesem neurodegradacyjnym, charakteryzującym się utratą normalnych funkcji motorycznych, drżeniem w spoczynku i sztywnością. Jest to druga po chorobie Alzheimera najczęstsza choroba neurodegeneracyjna w Hiszpanii i dotyka 1% populacji europejskiej w wieku powyżej 50 lat. 90% przypadków ma charakter spontaniczny (niedziedziczny). Choroba rzadko występuje klinicznie przed 50 rokiem życia, jednak nawet do 5% przypadków w krajach zachodnich objawia się przed 40 rokiem życia, są one nazywane pacjentami "o wczesnym początku". W tych przypadkach objawy zwykle postępują wolniej. Czynniki genetyczne zwiększa się i wynika z identyfikacji różnych genów i markerów związanych z formami rodzinnymi, które stanowią od 5 do 10% przypadków. Ich badanie jest kluczem do zrozumienia choroby.

### Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	TT
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TT
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	TC
LOC1053	rs356182	AG
HLA DQB	rs9275326	TC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TT
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	GG
GCH1	rs11158026	TC
LOC1079	rs2414739	AA
BCKDK	rs14235	AG
RIT2	rs12456492	AG
SPPL2B	rs62120679	CC

# Choroby złożone GWAS: Neurologia

## Tętniak wewnątrzczaszkowy

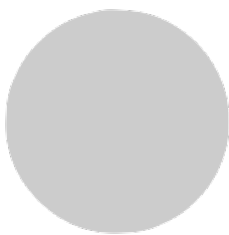
Tętniak mózgowy to nieprawidłowe poszerzenie ściany tętnicy mózgowej. To rozszerzenie może naciskać na nerw lub otaczającą tkankę, a także pęknąć i powodując krwawienie, co może skutkować poważną niewydolnością neurologiczną, a nawet śmiercią. Tętniak może być wrodzony lub rozwijać się przez całe życie. Około 5% populacji ma tętniaka mózgu, ale tylko niewielka liczba tych tętniaków powoduje objawy. Występowanie w rodzinie jest czynnikiem ryzyka co oznacza, że istnieją czynniki dziedziczne predyspozycji do posiadania tętniaka.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RP1	rs9298506	AG
CDKN2B	rs1333040	TC
CNNM2	rs12413409	GG
STARD13	rs9315204	CC
RBBP8	rs11661542	AC

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137)

# Choroby złożone GWAS: Neurologia

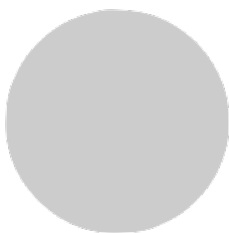
## Kinetoza

Kinetoza lub choroba lokomocyjna, to zaburzenie spowodowane ruchem morskim, powietrznym, samochodowym, kolejowym lub innym ruchem, np w lunaparku, którego głównymi objawami są wymioty, nudności i brak równowagi, spowodowane powtarzalnym przyspieszeniem i zwolnieniem liniowym i kątowym. Innym z jej przejawów jest zespół adaptacji przestrzennej.

Około jedna trzecia osób jest bardzo podatna na zawroty głowy, ale przyczyny tego stanu nie są dobrze poznane. Pomimo wysokiej odziedziczalności nie odkryto żadnych powiązanych czynników genetycznych. Ta sekcja oparta jest na badaniu asocjacyjnym genomu w chorobie lokomocyjnej przeprowadzonym na 80.494 osobach, które zostały zbadane pod kątem tej patologii.

### Analiza GWAS

## Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

## Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PVRL3	rs66800491	GG
GPD2	rs56051278	AG
LINC0124	rs10970305	CC
AUTS2	rs1195218	GG
LINC026	rs705145	AC
CBLN4	rs6069325	TT
MUTED	rs2153535	GC
LINGO2	rs2150864	AG
CPNE4	rs9834560	AA
LOC1019	rs1858111	AG
PRDM16	rs61759167	TC
NLGN1	rs11713169	AA
HOXD3	rs2551802	GC
COPS8	rs2318131	AC
TLE4	rs149951341	AA
HOXB3	rs9906289	CC
ST18	rs2360806	AA
SDK1	rs4343996	AG
LINC009	rs7170668	TC
CELF2	rs10752212	AG
PDZRN4	rs7957589	AA
MCTP2	rs62018380	CC
ARAP2	rs6833641	CC
AUTS2	rs6946969	AG
MAP2K5	rs997295	TG
AGA	rs1378552	TT
POU6F2	rs60464047	AT
LINC0124	rs1782032	GG
GXYLT2	rs1847202	TT
SDK1	rs34912216	AG

# Choroby złożone GWAS: Neurologia

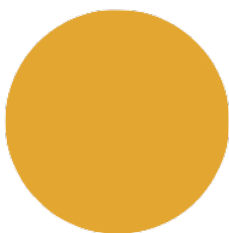
## Choroba Alzheimerera (późne występowanie)

Choroba Alzheimerera jest zaburzeniem neurologicznym, które dotyka głównie osoby starsze. Choroba objawia się postępującym pogarszaniem funkcji poznawczych (pamięć, rozumienie, osąd, mowa, zdolności obliczeniowe, myślenie, orientacja, itp.), co prowadzi do utraty autonomii. W Hiszpanii liczba przypadków wynosi od 4,2% dla populacji w wieku 65–74 lat i do 27,7% dla osób powyżej 85 roku życia. Eksperci próbują zidentyfikować przypadki przedkliniczne (zanim pojawią się objawy), ponieważ jest to choroba postępująca. W szeroko zakrojonym badaniu zidentyfikowano warianty genetyczne, które predysponują do wystąpienia tej choroby w starszym wieku.

W tym dziale analizujemy predyspozycje do choroby Alzheimerera występującej w wieku starszym.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CR1	rs6656401	GG
LOC1053	rs6733839	TT
CD2AP	rs10948363	AG
EPHA1	rs11771145	GG
CLU	rs9331896	TT
MS4A6A	rs983392	AG
PICALM	rs10792832	AG
INPP5D	rs35349669	TT
MEF2C	rs190982	AA
NME8	rs2718058	AA
ZCWPW1	rs1476679	TT
CELF1	rs10838725	TT
FERMT2	rs17125944	TC
CASS4	rs7274581	TT
HLA	rs9271192	AA
PTK2B	rs28834970	TC
SORL1	rs11218343	TT
SLC24A4	rs10498633	GG
SQSTM1	rs72807343	CC
LOC1079	rs9381040	TC
CD33	rs3865444	CC

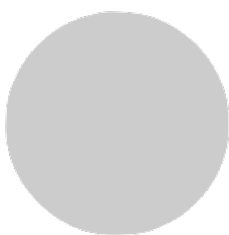
# Choroby złożone GWAS: Neurologia

## Stwardnienie rozsiane

Stwardnienie rozsiane jest przewlekłą chorobą ośrodkowego układu nerwowego. Jest to jedna z najczęstszych chorób neurologicznych wśród populacji w wieku od 20 do 30 roku życia. Może powodować takie objawy, jak zmęczenie, utrata równowagi, ból, zaburzenia widzenia i innych funkcji poznawczych - trudności w mowie, drżenie itp.. Jego rokowanie różni się znacznie w zależności od osoby i występuje częściej u kobiet niż u mężczyzn. Badania epidemiologiczne pokazują, że za jego występowanie odpowiedzialne są czynniki genetyczne, co tłumaczy większą częstość występowania choroby u członków rodziny dotkniętych nią osób.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AGAP2	rs12368653	AG
AHI1	rs11154801	AC
BACH2	rs12212193	AG
BATF	rs2300603	TT
INAVA	rs7522462	AA
TIMMDC1	rs2293370	AG
LOC1053	rs650258	TC
CD58	rs1335532	AG
CD86	rs9282641	GG
CHST12	rs6952809	TC
CLECL1P	rs10466829	AG
CXCR5	rs630923	CC
CYP24A1	rs2248359	CC
DDAH1	rs233100	AG
DKKL1	rs2303759	GG
DLEU1	rs806321	CC
EOMES	rs11129295	TC
EVI5	rs11810217	CC
VCAM1	rs12048904	TC
FCRL3	rs3761959	CC
LINC0114	rs2119704	CC
HHEX	rs7923837	GG
IL12A	rs2243123	TT
LOC2856	rs2546890	AG
IL22RA2	rs17066096	AA
IL7R	rs6897932	CC
IRF8	rs13333054	CC
MALT1	rs7238078	TG
MAMSTR	rs281380	TT
MAPK1	rs2283792	TG
MERTK	rs17174870	TC



# Choroby złożone GWAS: Neurologia

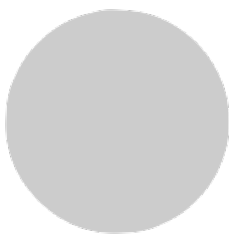
## Schizofrenia

Schizofrenia jest poważną chorobą mózgu. Osoby, które na nią cierpią słyszą "głosy" i mogą myśleć, że inni ludzie chcą im zaszkodzić. Czasami to co mówią nie ma sensu. To zaburzenie utrudnia im utrzymanie pracy lub samodzielne dbanie o siebie.

Objawy schizofrenii zwykle zaczynają się między 16, a 30 rokiem życia. U mężczyzn objawy występują w młodszym wieku niż u kobiet. Zwykle objawy nie pojawiają się po 45 roku życia.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PLCH2	rs4648845	TC
KDM4A	rs11210892	AG
LOC1053	rs12129573	AA
MIR137H	rs1702294	CC
FAM5B	rs6670165	TC
MIR29B2	rs7523273	AA
AKT3	rs77149735	GG
FANCL	rs11682175	CC
CYP26B1	rs3768644	GG
PCGEM1	rs59979824	AC
SATB2	rs6704641	AA
GIGYF2	rs6704768	AA
CNTN4	rs17194490	TG
TRANK1	rs75968099	TC
THOC7	rs832187	TC
STAG1	rs7432375	AG
CLCN3	rs10520163	TC
GPM6A	rs1106568	AG
HCN1	rs1501357	TC
LINC020	rs4391122	AG
MEF2C	rs16867576	AG
MAN2A1	rs4388249	TC
ETF1	rs3849046	CC
RIMS1	rs1339227	CC
FUT9	rs117074560	CC
GRM3	rs12704290	GG
IMMP2L	rs13240464	CC
PODXL	rs7801375	AG
DGKI	rs3735025	TT
CSMD1	rs10503253	CC
EPHX2	rs73229090	CC

# Choroby złożone GWAS: Neurologia

## Nerwiak zarodkowy: neuroblastoma

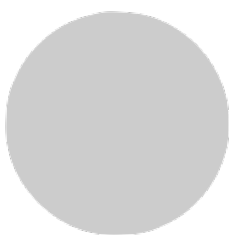
Neuroblastoma to rak, który tworzy się w tkance nerwowej. Zwykle pojawia się początkowo w nadnerczach, które znajdują się w górnej części nerek. Może również pojawić się w szyi, klatce piersiowej lub rdzeniu kręgowym. Nowotwór ten często zaczyna się we wczesnym dzieciństwie. Czasami pojawia się nawet przed urodzeniem. Kiedy zostaje wykryty przez lekarzy, zwykle jest już rozprzestrzeniony na inne części ciała.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HACE1	rs4336470	CC
LIN28B	rs17065417	AA
BARD1	rs7587476	CC
CASC15	rs9295536	CC
LMO1	rs110419	AA
HSD17B1	rs11037575	CC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191)

# Choroby złożone GWAS: Neurologia

## Zaburzenia zachowania

Zaburzenie zachowania jest jednym z najbardziej rozpowszechnionych zaburzeń psychicznych u dzieci. Powiązane objawy mają ważny składnik genetyczny, którego dziedziczność szacowana jest na 50%. Zaburzenia obejmują agresywność, łamanie zasad, zastraszanie innych dzieci, rabunek, przemoc, itp.. Zaburzenie to jest czynnikiem ryzyka dla przyszłych uzależnień. Różne warianty genetyczne wiążą się z ryzykiem rozwoju tego zaburzenia.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TT
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	AG
LOC1053	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	TC
Intergeni	rs7950811	CC
LINC003	rs11838918	TT
Intergeni	rs1256531	AA
LOC1079	rs4792394	AC
Intergeni	rs13398848	AA
Intergeni	rs2184898	GG
RNF150	rs1550057	AG
CC2D2A	rs1861050	CC

# Choroby złożone GWAS: Neurologia

## Glejak

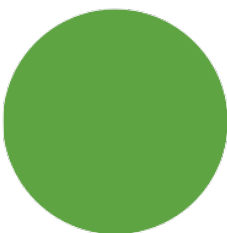
Glejak jest rodzajem nowotworu występującego w mózgu lub rdzeniu kręgowym. Nowotwór swoją nazwę zawdzięcza powstawaniu z komórek glejowych. Jego najczęstszą lokalizacją jest mózg.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TERT	rs2736100	AC
TERT	rs2853676	TT
CCDC26	rs891835	TT
CCDC26	rs4295627	TT
CDKN2B	rs4977756	AA
PHLDB1	rs498872	AG
RTEL1	rs6010620	AG

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367)

# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

## Pierwotna marskość żółciowa

Pierwotna marskość żółciowa (CBP) jest przewlekłą i postępującą chorobą pochodzenia autoimmunologicznego, charakteryzującą się zajęciem wewnątrzwątrobowych dróg żółciowych, co może prowadzić do terminalnej niewydolności wątroby. W 90% przypadków pacjentami są kobiety, a choroba jest zwykle diagnozowana około 50-70 roku życia. Roczną zapadalność szacuje się między 0,7, a 49 przypadków na milion, a częstość występowania między 6,7, a 940 przypadków na milion (w zależności od wieku i płci). Większość pacjentów jest bezobjawowa w momencie diagnozy, jednak niektórzy pacjenci mogą mieć objawy zmęczenia i / lub świądu. U niektórych pacjentów występuje wodobrzusze, encefalopatia wątrobowa i / lub krwotok spowodowany pęknięciem żyłaków przetyku. CBP jest powszechnie kojarzony z innymi chorobami autoimmunologicznymi, takimi jak zespół Sjogrena, twardzina skóry, choroba Raynauda oraz zespół CREST i sam jest uważany za chorobę autoimmunologiczną specyficzną dla tego narządu. Sugerowano występowanie podatności genetycznej, a także wpływ czynników środowiskowych (infekcja, palenie tytoniu, narażenie na produkty chemiczne).

### Analiza GWAS

## Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

## Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DENND1	rs12134279	CC
NAB1	rs10931468	CC
TIMMDC1	rs2293370	AG
NFKB1	rs7665090	GG
IL7R	rs860413	AA
ELMO1	rs6974491	GG
CXCR5	rs6421571	CC
TNFRSF1	rs1800693	TT
RAD51B	rs911263	TT
CLEC16A	rs12924729	GG
Intergeni	rs11117432	GG
MAP3K7I	rs968451	TG
LINC0110	rs485499	TC
MHC	rs7774434	TC
TNPO3	rs12531711	AA
FBXL20	rs7208487	TT
SPIB	rs3745516	AA
PLCL2	rs1372072	AG
RPS6KA4	rs538147	AG
EXOC3L4	rs8017161	AG

# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

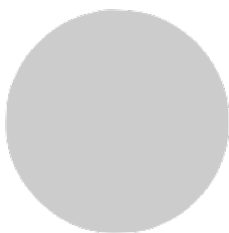
## Choroba wieńcowa

Choroba wieńcowa (CAD) jest najczęstszym rodzajem choroby serca. Jest to główna przyczyna śmierci kobiet i mężczyzn w Stanach Zjednoczonych.

CAD ma miejsce gdy tętnice dostarczające krew do mięśnia sercowego twardnieją i zwężają się. Jest to skutkiem nagromadzenia się cholesterolu i innych lipidów na jego wewnętrznych ścianach. Ta kumulacja nazywa się miażdżycą. W miarę jej postępowania przez tętnice przepływa mniej krwi. W rezultacie mięsień sercowy nie może uzyskać potrzebnej do funkcjonowania krwi lub tlenu. Może to prowadzić do bólu w klatce piersiowej (dusznicy bolesnej) lub zawału serca. Większość zawałów serca ma miejsce, gdy zakrzep nagle odcina dopływ krwi do serca, powodując trwałe uszkodzenie serca.

### Analiza GWAS

## Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCSK9	rs11206510	TT
CXCL12	rs1746048	TC
PLPP3	rs17114036	AA
ANKS1A	rs17609940	GG
ZC3HC1	rs11556924	CC
ABO	rs579459	CC
CNNM2	rs12413409	GG
ZPR1	rs964184	CC
COL4A1	rs4773144	AG
HHIPL1	rs2895811	CC
ADAMTS7	rs3825807	AG
SMG6	rs216172	CG
RASD1	rs12936587	AG
UBE2Z	rs46522	TT
MIA3	rs17465637	AC
WDR12	rs6725887	TT
MRAS	rs2306374	TT
LPA	rs3798220	TT
CDKN2B	rs4977574	AG
SH2B3	rs3184504	CC
SMARCA	rs1122608	GG
SLC5A3	rs9982601	CC
INPP5D	rs10933436	AC
BTD	rs7651039	TC
ASZ1	rs7808424	TT
SMG6	rs1231206	GG



# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

## Zawał mięśnia sercowego (wczesne występowanie)

Zawał mięśnia sercowego ma komponent dziedziczny i jest jedną z głównych przyczyn zgonów i niepełnosprawności na świecie. Podczas gdy większość przypadków występuje u osób starszych niż 65 lat, 5-10% występuje u młodszych pacjentów (mężczyźni poniżej 50 roku życia i kobiety poniżej 60 roku życia). Przypadki te są związane ze znacznie większą dziedzicznością, dlatego ważne jest zidentyfikowanie odpowiedzialnych za nie genów. W szeroko zakrojonym badaniu asocjacyjnym stwierdzono różne warianty genetyczne, które zwiększają ryzyko zawału mięśnia sercowego o wczesnym występowaniu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDKN2B	rs4977574	AG
CELSR2	rs646776	TT
MIA3	rs17465637	AC
CXCL12	rs1746048	TC
SLC5A3	rs9982601	CC
WDR12	rs6725887	TT
SMARCA	rs1122608	GG
PCSK9	rs11206510	TT

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609)

# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

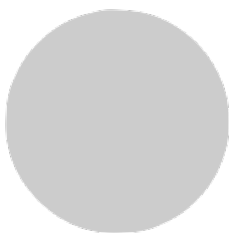
## Przewlekła białaczka limfocytowa

Białaczka to rak białych krwinek (leukocytów). Białe krwinki pomagają organizmowi zwalczać infekcje. Komórki krwi powstają w szpiku kostnym. Jednak u osób z białaczką szpik kostny wytwarza nieprawidłowe białe krwinki. Komórki te zastępują zdrowe komórki krwi i utrudniają wykonywanie pracy krwi. W przewlekłej białaczce limfatycznej występuje zbyt wiele limfocytów.

Przewlekła białaczka limfocytowa jest drugim co do częstości typem białaczki u dorosłych. Często występuje w wieku dorosłym lub później, a rzadko u dzieci.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACOXL	rs17483466	AA
SP110	rs13397985	TG
FARP2	rs757978	CC
IRF4	rs872071	GG
HLA	rs9273363	CC
BAK1	rs210142	TC
CASC19	rs2466035	CC
GRAMD1	rs735665	GG
LOC1053	rs11636802	AA
RPLP1	rs7176508	GG
IRF8	rs391023	TC
BCL2	rs4987852	TT
FAS	rs4406737	AG
BCL2	rs4987855	TC
TSPAN32	rs7944004	TT
LEF1	rs898518	AC
CASP8	rs3769825	AA
AS1	rs1679013	CC
PMAIP1	rs4368253	TC
ACOXL	rs13401811	AG
ODF1	rs2511714	GG

# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

## Chłoniak Hodgkina

Chłoniak Hodgkina to rak układu limfatycznego spowodowany przez komórki rozrodcze limfocytów B (komórki obronne układu odpornościowego). Częstość występowania w Hiszpanii wynosi 30 nowych przypadków na milion mieszkańców rocznie. Ma rozkład bimodalny, który dotyka młodych ludzi w wieku od 15 do 35 lat lub powyżej 55 roku życia. 60–70% pacjentów jest bezobjawowych i zwykle wykrywany jest ze względu na zwiększenie objętości węzłów chłonnych. Chociaż 45–60% przypadków wiąże się z zakażeniem wirusem Epstein-Barr, istnieją inne czynniki ryzyka.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EOMES	rs3806624	AG
HBS1L	rs7745098	TT
NR	rs1432295	AA
GATA3	rs501764	TT
PVT1	rs2019960	TT
NR	rs6903608	TC

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102)

# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

## Rozlany chłoniak limfocytów B

Rozlany chłoniak dużych limfocytów B (DLBCL) jest klinicznie agresywnym rakiem limfocytów B (komórek układu odpornościowego) i jest najczęstszy wśród tak zwanych chłoniaków nieziarnicznych. Szacuje się, że w Hiszpanii częstość występowania chłoniaków nieziarnicznych wynosi 12,3 przypadków na 100.000 rocznie u mężczyzn, podczas gdy u kobiet liczba ta wynosi 10,8. Jest to choroba typowa dla osób starszych, ze średnim wiekiem w momencie rozpoznania około 70 lat. Diagnoza we wczesnych stadiach może poprawić rokowanie. Występowanie w rodzinie jest czynnikiem ryzyka.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NCOA1	rs79480871	CC
HLA B	rs2523607	TT
PVT1	rs13255292	TC
MYC	rs4733601	GG

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932)

# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

## Chtoniak grudkowy

Chtoniak grudkowy jest postacią chłoniaka nieziarniczego charakteryzującego się proliferacją limfocytów B. Posiada budowę guzkową o strukturze pęcherzykowej. Częstość występowania chłoniaka grudkowego szacuje się na około 1/3000. Średni wiek w momencie diagnozy wynosi 60-65 lat. Choroba występuje niezwykle rzadko u dzieci. Chtoniak grudkowy występuje głównie w węzłach chłonnych, ale może również wpływać na śledzionę, szpik kostny, krew obwodową i pierścień Waldeyera. W rzadkich przypadkach wpływa na skórę i ośrodkowy układ nerwowy.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HLA	rs12195582	CC
CXCR5	rs4938573	TC
LOC1053	rs4937362	TT
LPP	rs6444305	AA
BCL2	rs17749561	AG
PVT1	rs13254990	CC
SLC14A2	rs11082438	GG

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986)

# Choroby złożone GWAS: Układ krążenia

## Guz Wilmsa

Guz Wilmsa jest rzadkim rodzajem raka nerki. Powoduje guz w jednej lub obu nerkach. Zazwyczaj dotyka dzieci, ale może wystąpić u dorosłych. Posiadanie określonych warunków genetycznych lub wad wrodzonych może zwiększyć ryzyko jego wystąpienia. Dzieci w grupie ryzyka należy badać co trzy miesiące, dopóki nie osiągną wieku ośmiu lat.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DDX1	rs3755132	TT
LOC1053	rs1027643	CC
DLG2	rs790356	GG
TCN2	rs2283873	GG
NHS	rs5955543	AA
MYCN	rs807624	TT

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364)

# Choroby złożone GWAS: Układ oddechowy

## Nowotwory górnego odcinka przewodu pokarmowego

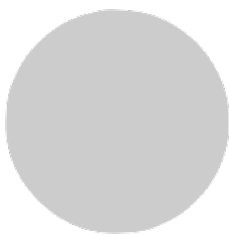
Rak górnego odcinka przewodu pokarmowego obejmuje guzy: jamy ustnej, gardła, krtani, jamy nosowej oraz zatok, ucha i gruczołów ślinowych. Rak w głowie i szyi występuje najczęściej i charakteryzuje się wysoką śmiertelnością (w Hiszpanii wynosi 37%). Alkohol i palenie tytoniu są głównymi czynnikami ryzyka, chociaż ważną rolę odgrywają również zakażenia wirusem brodawczaka ludzkiego i przypadki w rodzinie. W szeroko zakrojonym asocjacyjnym badaniu genetycznym wykryto warianty, które zwiększają ryzyko choroby.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADH7	rs971074	CC
HELQ	rs1494961	TC
NAA25	rs4767364	AG

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268)



# Choroby złożone GWAS: Układ oddechowy

## Przewlekłe zapalenie oskrzeli w przewlekłej obturacyjnej chorobie płuc (POChP)

Przewlekła obturacyjna choroba płuc (POChP) jest postępującą chorobą płuc, która powoduje duszność, uporczywy kaszel i śluz. Szacuje się, że 70% przypadków w Hiszpanii pozostaje niezdiagnozowanych mimo, że jest to choroba zagrażająca życiu. W Hiszpanii jest to piąta najczęstsza przyczyna śmierci wśród mężczyzn i siódma najczęstsza przyczyna śmierci wśród kobiet. Przewlekłe zapalenie oskrzeli jest jednym z głównych objawów u pacjentów z POChP. Według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) główną przyczyną występowania jest narażenie na dym tytoniowy. Badania genetyczne na dużą skalę wykazały pewne warianty genetyczne, które predysponują do wystąpienia przewlekłego zapalenia oskrzeli u pacjentów z POChP.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FAM13A	rs2869966	TC
IREB2	rs8042238	TT
FAM13A	rs2869967	CC
CD151	rs34391416	GG
HHIP AS1	rs13141641	TC
CHRNA3	rs12914385	CC
FAM13A	rs4416442	CC
CYS1	rs12692398	GG

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909)

# Choroby złożone GWAS: Układ oddechowy

## Astma

Astma jest przewlekłą chorobą zapalną, która atakuje płuca, powodując odwracalne utrudnienie przepływu powietrza przez drogi oddechowe, skurcze oskrzeli oraz inne nawracające i zmienne objawy, w tym świszczący oddech, kaszel, ucisk w klatce piersiowej i duszność. Objawy mogą pojawiać się kilka razy w ciągu dnia lub tygodnia i często nasilają się w nocy, z samego rana lub podczas ćwiczeń. Można powiedzieć, że choroba jest zawsze obecna, gdy masz astmę, ale kryzysy masz tylko wtedy, gdy coś wpływa na twoje płuca. Czynniki środowiskowe, takie jak narażenie na alergenów i zanieczyszczenia, znacząco wpływają na astmę, ale genetyka również odgrywa kluczową rolę w jej rozwoju. Specyficzne warianty genów, takie jak TSBP1-AS1 i LOC105369781, są związane z większą predyspozycją genetyczną do zachorowania na astmę.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania, podobnie jak większość populacji, jesteś podatny na tę chorobę. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21804548/>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HLA	rs7775228	TT
GAB1	rs3805236	GG
LOC1053	rs1701704	TT
NOTCH4	rs404860	TT
PBX2	rs204993	AA
TSBP1	rs3117098	AA
TSBP1	rs3129943	GG
#N/A	rs9500927	GG
#N/A	rs9275698	AA
#N/A	rs7686660	TT
#N/A	rs3129890	TC
#N/A	rs1837253	CC
#N/A	rs10508372	AG

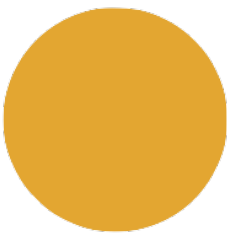
# Choroby złożone GWAS: Układ mięśniowo-szkieletowy

## Stwardnienie układowe

Stwardnienie układowe jest przewlekłą chorobą autoimmunologiczną, która powoduje zaburzenia w obrębie kolagenu (białka tkanki łącznej), w wyniku czego skóra twardnieje. Może również wpływać na inne narządy ciała, takie jak płuca, serce, nerki, itp., chociaż najbardziej dotknięta jest nim skóra. Rokowania różnią się znacznie w zależności od konkretnej osoby. Ekspozycja na niektóre toksyczne produkty (takie jak tytoń), nadmierny stres, ekspozycja na zimno i niektóre leki mogą wpływać na nasilenie objawów. Występuje u jednej na 50.000 osób i najczęściej występuje u kobiet w średnim wieku. Jest to rzadka choroba niewiadomego pochodzenia, poważnie upośledzająca. W szeroko zakrojonym badaniu odkryto, że różne warianty genetyczne są związane z patogenezą choroby.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PSORS1C	rs3130573	GG
HLA	rs6457617	TC
LOC1079	rs13021401	TC
TNIP1	rs2233287	AG
CD247	rs2056626	TT
STAT4	rs7574865	TT
TNPO3	rs10488631	TT

# Choroby złożone GWAS: Układ mięśniowo-szkieletowy

## Kostniakomięsak

Kostniakomięśniak (Osteosarcoma), to nowotwór kości, który zwykle pojawia się na obu końcach trzonu długiej kości, zwany jest także kostniakiem sarkomatycznym.

Jest to nowotwór złośliwy, który pochodzi z komórek mezenchymu (czyli mięsaka). Komórki te wykazują różnicowanie osteoblastyczne w kierunku złośliwych osteoidów. Jest to najczęstsza histologiczna postać nowotworu kości.

Jest ósmym najczęstszym rodzajem raka dziecięcego: stanowi 2,4% przypadków raka dziecięcego i około 20% wszystkich pierwotnych nowotworów kości. Według danych epidemiologicznych ze Stanów Zjednoczonych częstość występowania jest nieco wyższa u mężczyzn niż u kobiet.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GRM4	rs1906953	CC
AJ412031	rs573666	CC
Intergeni	rs7591996	AC
ADAMTS6	rs17206779	TC

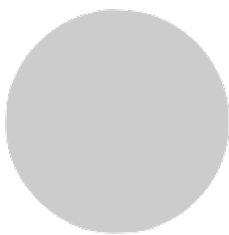
# Choroby złożone GWAS: Układ mięśniowo-szkieletowy

## Reumatoidalne zapalenie stawów

Reumatoidalne zapalenie stawów jest chorobą autoimmunologiczną, która powoduje zapalenie stawów. Szacuje się, że w Hiszpanii cierpi na nie ponad 200.000 osób i każdego roku diagnozuje się około 20.000 nowych przypadków, co jest istotne jeśli weźmiemy pod uwagę, że jest to najbardziej upośledzająca choroba reumatyczna. Jednym z czynników predysponujących do rozwoju reumatoidalnego zapalenia stawów jest uwarunkowanie genetyczne: w niektórych genach istnieją pewne warianty predysponujące do jego wystąpienia, co uzasadnia czemu w niektórych rodzinach występuje kilka przypadków.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACOXL	rs6732565	GG
LINC0110	rs9653442	CC
ANKRD55	rs7731626	AG
ARID5B	rs71508903	CC
ATG5	rs9372120	TT
BLK	rs2736337	TT
RABEP1	rs72634030	AC
C4orf52	rs11933540	TT
MACIR	rs2561477	AG
CCL21	rs11574914	AG
CD2	rs624988	CC
CD226	rs2469434	TT
CD28	rs1980422	TT
CD40	rs4239702	TC
CDK6	rs4272	AG
TYR	rs4409785	TC
FLACC1	rs6715284	CC
CLNK	rs13142500	TT
CTLA4	rs3087243	AG
RPP14	rs73081554	CC
EOMES	rs3806624	AG
ETS1	rs73013527	CC
FADS2	rs968567	TT
GRHL2	rs678347	AG
HLA	rs9268839	GG
STAG1	rs9826828	GG
CSF2 IL3	rs657075	GG
MECP2	rs5987194	GG
IRF8	rs13330176	TT
JAZF1	rs67250450	TC
LBH	rs10175798	AA

# Choroby złożone GWAS: Układ mięśniowo-szkieletowy

## Szpiczak mnogi

Szpiczak mnogi to rak pojawiający się w komórkach plazmatycznych, rodzaju białych krwinek. Komórki te są częścią układu odpornościowego, który pomaga chronić organizm przed patogenami i innymi szkodliwymi substancjami. Z biegiem czasu komórki szpiczaka gromadzą się w szpiku kostnym i w twardych częściach kości.

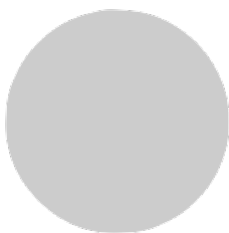
Dokładna przyczyna szpiczaka mnogiego nie jest znana, ale częściej występuje u osób starszych i Afroamerykanów. Może być dziedziczny.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYNN	rs10936599	TC
PSORS1C	rs2285803	CC
MXI1	rs11195062	AA
TNFRSF1	rs4273077	AG
CBX7	rs877529	GG

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597)

# Choroby złożone GWAS: Układ mięśniowo-szkieletowy

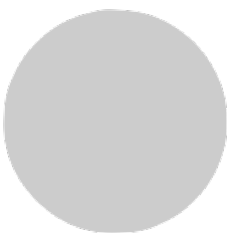
## Miastenia

Miastenia (Myasthenia gravis) jest rzadkim, klinicznie niejednorodnym zaburzeniem autoimmunologicznym połączenia nerwowo-mięśniowego, charakteryzującym się osłabieniem mięśni szkieletowych.

Szacowana zapadalność wynosi 1/5000, a częstość występowania wynosi od 1/250.000 do 1/33.000 w Europie. Miastenia dotyka zarówno mężczyzn, jak i kobiety, głównie kobiety przed 40 rokiem życia oraz mężczyzn i kobiety po 50 roku życia.

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTPN22	rs2476601	GG
TNIP1	rs4958881	TT
LINC0112	rs6719884	AC
NR	rs3130544	CC



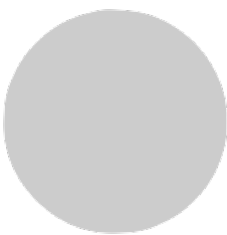
# Choroby złożone GWAS: Endokrynologia

## Cukrzyca typu 1

Cukrzyca typu 1 (DM1) jest chorobą autoimmunologiczną i metaboliczną, w której trzustka nie wytwarza insuliny, co powoduje wysoki poziom glukozy we krwi. Cukrzyca typu 1 występuje częściej u dzieci oraz młodych dorosłych i stanowi 13% wszystkich przypadków cukrzycy w Hiszpanii. Częstość występowania wśród dzieci poniżej 15 roku życia w Hiszpanii wynosi 11,5-27,6 przypadków / 100.000 mieszkańców. Podatność na wystąpienie cukrzycy typu 1 wydaje się być związana z wieloma czynnikami genetycznymi, chociaż do rozwoju choroby konieczne jest wystąpienie pewnych czynników środowiskowych (infekcje, dieta, itp.).

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BACH2	rs11755527	GG
LINC026	rs947474	AA
CTSH	rs3825932	TC
C1QTNF6	rs229541	AG
PHTF1	rs6679677	CC
CTLA4	rs3087243	AG
IL2RA	rs12251307	TC
NAA25	rs17696736	AA
ERBB3	rs2292239	TG
CLEC16A	rs12708716	AG
PTPN2	rs2542151	TG

# Choroby złożone GWAS: Endokrynologia

## Cukrzyca typu 1 - choroba nerek

Cukrzyca typu 1 (DM1) jest chorobą autoimmunologiczną i metaboliczną, w której trzustka nie wytwarza insuliny, co powoduje wysoki poziom glukozy we krwi. Cukrzyca typu 1 występuje częściej u dzieci oraz młodych dorosłych i stanowi 13% wszystkich przypadków cukrzycy w Hiszpanii. Częstość występowania wśród dzieci poniżej 15 roku życia w Hiszpanii wynosi 11,5-27,6 przypadków / 100.000 mieszkańców. Podatność na wystąpienie cukrzycy typu 1 wydaje się być związana z wieloma czynnikami genetycznymi, chociaż do rozwoju choroby konieczne jest wystąpienie pewnych czynników środowiskowych (infekcje, dieta, itp.).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs12437854	TT
AFF3	rs7583877	TT
Intergeni	rs878889	AG
LINC0115	rs4871297	AA
RNF10	rs614226	CC
EFCAB8	rs13045180	CC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342)

# Choroby złożone GWAS: Endokrynologia

## Cukrzyca typu 2

Cukrzyca typu 2 jest zaburzeniem metabolicznym charakteryzującym się hiperglikemią (wysokim poziomem cukru we krwi) w sytuacji insulinooporności i względnego niedoboru insuliny, w przeciwieństwie do cukrzycy typu 1, w której występuje absolutny brak insuliny z powodu zniszczenia wysepek trzustkowych. Klasyczne objawy to nadmierne pragnienie, częste oddawanie moczu i ciągły głód. Cukrzyca typu 2 stanowi około 90% przypadków cukrzycy, a pozostałe 10% to głównie przypadki cukrzycy typu 1 i cukrzycy ciążowej. Uważa się, że otyłość jest główną przyczyną cukrzycy typu 2 u osób z genetycznymi predyspozycjami do choroby (choć nie dotyczy to osób pochodzenia wschodnioazjatyckiego).

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RREB1	rs9502570	TC
FAF1	rs17106184	GG
POU5F1	rs3132524	CC
LOC1079	rs6808574	CC
ARL15	rs702634	AA
MPHOSP	rs1727313	GG
PLEKHA1	rs10510110	CC
LINC008	rs1561927	TT
LOC1079	rs9472138	CC
ETV1	rs7795991	AG
C6orf173	rs4273712	AA
TCF7L2	rs7903146	TC
CDKAL1	rs7756992	AG
GRB14	rs3923113	AC
TLE4	rs17791513	AG
CDC123	rs11257655	CC
ARAP1	rs1552224	AA
KCNQ1	rs163184	TG
JAZF1	rs849135	AA
KCNJ11	rs5215	TC
ST6GAL1	rs16861329	CC
MTNR1B	rs10830963	CC
HNF4A	rs4812829	GG
RPSAP52	rs2261181	TC
LOC1053	rs1359790	GG
AP3S2	rs2028299	AC
FTO	rs9936385	TC
GLIS3	rs7041847	AA
IGF2BP2	rs4402960	TG
PPARG	rs1801282	CC
HNF1B	rs4430796	AA

# Choroby złożone GWAS: Endokrynologia

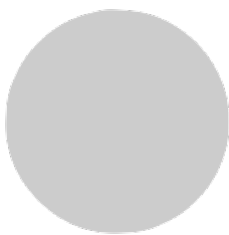
## Niedoczynność tarczycy

Tarczyca to gruczoł w kształcie motyla znajdujący się w szyi, nad obojczykami. Jest to jeden z gruczołów dokrewnych, który wytwarza hormony. Hormony tarczycy kontrolują rytm wielu czynności w organizmie. Obejmują one szybkość spalania kalorii i szybkość bicia serca. Wszystkie te czynności są częścią metabolizmu Twojego organizmu. Jeśli tarczyca nie jest wystarczająco aktywna, nie wytwarza odpowiednich hormonów w celu zaspokojenia potrzeb organizmu. Ten stan to niedoczynność tarczycy.

Niedoczynność tarczycy występuje częściej u kobiet, osób z innymi problemami tarczycy i osób powyżej 60 roku życia.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
INSR	rs4804416	TT
TRNAH	rs10961534	AA
TNFRSF1	rs10162002	AG
HLA C	rs2517532	AA
MTF1	rs3748682	TT
PDE8B	rs4704397	AA
ZBTB10	rs1051920	TC
ZNF804B	rs10248351	TT
KRT18P13	rs925489	CC
VAV3	rs4915077	TC
SH2B3	rs3184504	CC
PTPN22	rs6679677	CC
HLA	rs3129720	CC

# Choroby złożone GWAS: Układ moczowo-płciowy

## Guz zarodkowy jądra

Guzy zarodkowe jąder (TGCT) dotyczą 1 na 500 mężczyzn i są najczęstszym rakiem u mężczyzn w wieku od 15 do 40 roku życia w populacjach Europy Zachodniej. Częstość występowania TGCT wzrosła dramatycznie w XX wieku. Znane czynniki ryzyka TGCT obejmują przypadki niezstąpionego jądra (UDT), dysgenezję jąder, niepłodność, uprzednio zdiagnozowany TGCT oraz przypadki w rodzinie. Bracia mężczyzn z TGCT mają 8-10-krotnie większe ryzyko zachorowania na TGCT, podczas gdy względne ryzyko w przypadku ojców i synów jest 4-krotnie większe. To względne ryzyko rodzinne jest znacznie wyższe niż w przypadku większości innych nowotworów.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23666240](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23666240)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC25A4	rs2072499	AG
UCK2	rs3790672	TT
DAZL	rs10510452	AA
CENPE	rs2720460	AA
PITX1	rs3805663	GG
PRDM14	rs7010162	CC
HEATR3	rs8046148	GG
SEPTIN4	rs9905704	TG
MCM3AP	rs2839186	TT
TERT	rs4635969	GG
SPRY4	rs4624820	AG
BAK1	rs210138	AA
DMRT1	rs755383	TT
ATF7IP	rs2900333	TC
KITLG	rs995030	GG

# Choroby złożone GWAS: Układ moczowo-płciowy

## Rak prostaty

Rak prostaty jest najczęściej diagnozowanym rodzajem raka u mężczyzn w Hiszpanii. Dzięki wczesnemu testowi diagnostycznemu określającemu poziom PSA we krwi, przeżycie mężczyzn po rozpoznaniu raka prostaty poprawiło się w ostatnich latach. Czynniki ryzyka obejmują zaawansowany wiek, dietę wysokotłuszczową i przypadki w rodzinie. Szacuje się, że 10% przypadków ma element dziedziczny. Badania genetyczne na szeroką skalę wykryły różne geny powiązane z podatnością.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535732](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535732)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNN3	rs1218582	GG
MDM4	rs4245739	AA
GRHL1	rs11902236	CC
FARP2	rs3771570	CC
SIDT1	rs7611694	AA
AFM	rs1894292	GG
LOC1053	rs6869841	TC
NOTCH4	rs3096702	AG
ARMC2	rs2273669	AA
RGS17	rs1933488	AG
LINC0116	rs12155172	AG
EBF2	rs11135910	CC
TRIM8	rs3850699	AG
MMP7	rs11568818	TC
TBX5	rs1270884	GG
FERMT2	rs8008270	CC
RAD51B	rs7141529	TC
NGFR	rs11650494	GG
LOC1053	rs7241993	TT
LOC1053	rs2427345	CC
ZGPAT	rs6062509	TT
SHROOM	rs2405942	AA

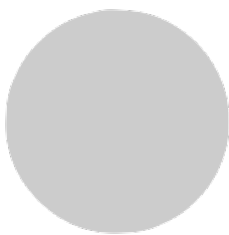
# Choroby złożone GWAS: Układ moczowo-płciowy

## Agresywny rak prostaty

Okolo 65,5% pacjentów cierpiących na raka prostaty w Hiszpanii przeżywa ponad 5 lat od momentu wykrycia. Jest to trzeci rak będący najczęstszą przyczyną śmierci u mężczyzn. Agresywność raka, czyli nowotworów, które postępują i powodują śmierć, jest częściowo determinowana czynnikami genetycznymi. Badania asocjacyjne na dużą skalę zidentyfikowały kilka genów związanych ze stopniem agresywności tej choroby.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25939597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25939597)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CCNH	rs35148638	AA
NAALADL	rs78943174	CC
KLK3	rs62113212	TC
LOC7276	rs4242382	GG
HNF1B	rs8064454	AC
CASC17	rs17765344	GG
BIK	rs5759167	TG
MSMB	rs10993994	TT
LOC3386	rs7929962	TT
SLC22A3	rs7758229	TT
LINC005	rs17023900	AA
TERT	rs7725218	AG
TBX5	rs10774740	TG
XAGE3	rs2807031	CC
CASC8	rs6983267	GG
NR	rs16901979	CC



# Choroby złożone GWAS: Układ moczowo-płciowy

## Rak gruczołu krokowego o wczesnym występowaniu

Rak prostaty jest chorobą, która zasadniczo dotyka mężczyzn w podeszłym wieku. Wiek wystąpienia raka prostaty zależy od czynników genetycznych. 75% przypadków to osoby w wieku powyżej 65 lat, chociaż pewna część przypadków jest diagnozowana w młodym wieku. Ryzyko wystąpienia choroby w wieku poniżej 56 lat jest określane na podstawie wariantów genetycznych, co wykazano w badaniu asocjacyjnym na szeroką skalę.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CASC8	rs6983267	GG
MSMB	rs10993994	TT
NR	rs7931342	TT
CASC8	rs10505477	GG
KLK3	rs17632542	TT
TH	rs7126629	AC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24740154](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24740154)

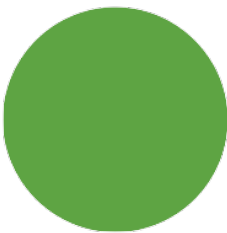
# Choroby złożone GWAS: Układ moczowo-płciowy

## Rak pęcherza

Rak pęcherza jest czwartym najczęściej diagnozowanym rodzajem raka u mężczyzn w Hiszpanii. Częściej występuje u mężczyzn, a proporcja wynosi 7 mężczyzn na 1 kobietę. Zapadalność (nowe przypadki zdiagnozowane w ciągu roku) w tym kraju jest jedną z najwyższych na świecie: 11% guzów u mężczyzn i 2,4% u kobiet. 70–75% przypadków przypisuje się paleniu tytoniu. Innym czynnikiem ryzyka jest infekcja dróg moczowych. Osoby, u których w rodzinie występują przypadki tej choroby są bardziej narażone na rozwój tego rodzaju nowotworu, co sugeruje, że istnieje czynnik genetyczny. Badania asocjacyjne na szeroką skalę wykazały geny predysponujące do tej choroby.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYNN	rs10936599	TC
LSP1	rs907611	GG
LINC028	rs6104690	AA
MCF2L	rs4907479	AA
UGT1A10	rs11892031	AA
TP63	rs710521	TT
TACC3	rs798766	CC
CLPTM1L	rs401681	TC
NAT2	rs1495741	GG
PSCA	rs2204008	CC
CASC11	rs9642880	GG
SLC14A1	rs10775480	TC
CCNE1	rs8102137	TC
CBX6	rs1014971	CC

# Choroby złożone GWAS: Układ moczowy

## Łysienie plackowate

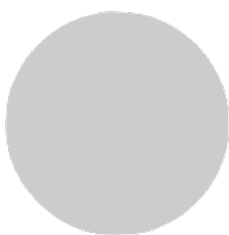
Łysienie plackowate jest chorobą autoimmunologiczną, która atakuje mieszki włosowe, powodując u cierpiących na nią osób wypadanie włosów. Opisano różne stopnie nasilenia: od miejscowego wypadania włosów ze skóry głowy do całkowitego wypadania włosów na całym ciele. Całkowite ryzyko wystąpienia tej choroby wynosi 2% i wiadomo, że jest częściowo uwarunkowane genetycznie.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ICOS	rs1024161	TC
IL2 IL21	rs7682241	GG
ULBP3	rs9479482	CC
IL2RA	rs3118470	TT
LOC1027	rs694739	AA
IKZF4	rs1701704	TT
HLA	rs9275572	GG

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022)

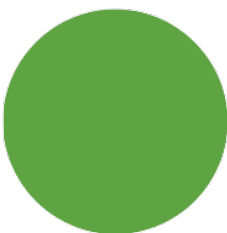
# Choroby złożone GWAS: Układ moczowy

## Rak podstawnokomórkowy skóry

Guzy inne niż czerniak występują w najbardziej zewnętrznej warstwie skóry, naskórku i stanowią 95% nowotworów, które mogą pojawić się na skórze. Około 20% przypadków to rak płaskonabłonkowy, który wywodzi się ze złośliwości komórek płaskonabłonkowych w skórze. Jest to jeden z najczęstszych nowotworów wśród populacji europejskiego pochodzenia. Główną przyczyną jego występowania jest uszkodzenie DNA w wyniku ekspozycji na promieniowanie ultrafioletowe, chociaż badania genetyczne na dużą skalę opisały warianty genetyczne predysponowane do tej choroby.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYCN	rs57244888	TT
FLACC1	rs13014235	GG
LOC1079	rs28727938	CC
GATA3	rs73635312	AA
PADI6	rs7538876	AG
RHOA	rs801114	TG
CLPTM1L	rs401681	TC
KRT5	rs11170164	CC
CDKN2B	rs2151280	AA
LINC	rs157935	TG
TP53	rs78378222	TT
TGM3	rs214782	AA
RGS22	rs7006527	AA

# Choroby złożone GWAS: Układ moczowy

## Łuszczyca

Łuszczyca jest chorobą zapalną układu odpornościowego, która może wpływać na skórę, paznokcie i stawy. Limfocyty T (komórki układu odpornościowego) są aktywowane niewłaściwie, a proces odnowy komórek jest przyspieszony, co powoduje ich kumulację. Łuszczyca dotyka około 2,3% populacji i zwykle pojawia się między 15, a 35 rokiem życia. Choroba nie jest dziedziczna, ale istnieje genetyczna predyspozycja do zapadania na nią, a jedna trzecia dotkniętych chorobą ma bezpośrednich członków rodziny cierpiących na łuszczycę.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP63	rs28512356	AC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TC
RUNX1	rs8128234	CC
CLIC6	rs9305556	AG
LOC1079	rs11922372	CC
LOC2856	rs7709212	TC
TNIP	rs17728338	AG
IL12B	rs4921493	TC
IFIH1	rs3747517	TC
LCE	rs4845459	AC
TNFAIP3	rs643177	CC
REL DT	rs842625	AA
IL12B	rs2853694	TG
IFIH1	rs1990760	TC
PSMA6	rs8016947	TG
NOS2	rs4795067	AA
IL13	rs20541	GG
RIGI	rs11795343	TC
IL28RA	rs10794648	CC
QTRT1	rs892085	AG
IL23R	rs12564022	CC
STAT2	rs2066807	CC
REV3L	rs240993	TC
ETS1	rs6590334	TC
TRAF3IP2	rs7769061	AA

# Choroby złożone GWAS: Układ moczowy

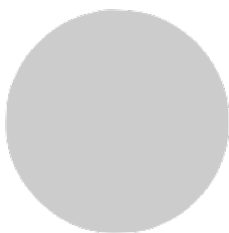
## Bielactwo

Bielactwo powoduje białe plamy na skórze. Widoczne jest m.in. w obrębie oczu, ust i nosa. Występuje, gdy komórki barwiące skórę są niszczone, przyczyna zniszczenia komórek jest jednak nieznana. Częściej występuje u osób z chorobami autoimmunologicznymi i może mieć tendencję rodzinną. Zwykle zaczyna się przed 40 rokiem życia.

Białe plamy występują częściej, gdy skóra jest wystawiana na słońce. W niektórych przypadkach plamy mogą się rozprzestrzeniać. Bielactwo może powodować wczesne pojawienie się siwych włosów. Może również wystąpić utrata koloru wewnątrz jamy ustnej.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFIH1	rs2111485	AG
CD80	rs59374417	AA
CLNK	rs16872571	CC
BACH2	rs3757247	CC
TG	rs853308	TC
CASP7	rs3814231	CC
SLC1A2	rs10768122	AA
TYR	rs4409785	TC
IKZF4	rs2456973	AA
ATXN2	rs4766578	AA
HERC2	rs1129038	TT
FANCA	rs9926296	AG
TICAM1	rs6510827	TC
TOB2	rs4822024	GG

# Choroby złożone GWAS: Układ moczowy

## Łysienie androgenowe

Łysienie androgenowe, znane również jako łysienie androgenowe lub łysienie pospolite, jest najczęstszą patologią włosów u mężczyzn i dotyka 1 na 6. Jego główne przyczyny odpowiadają czynnikom genetycznym i hormonalnym. Zwykle objawia się u mężczyzn w wieku 20 lub 25 lat i jest identyfikowany, ponieważ mieszki włosowe w okolicy czołowej, górnej i koronowej, bardziej wrażliwe na działanie androgenów (męskich hormonów), ulegają miniaturyzacji; to znaczy stają się cieńsze. Powoduje utratę gęstości naczyń włosowatych. Jeśli nie zostanie wyleczona na czas, zmiana ta może spowodować całkowite zniknięcie włosów w tych obszarach. Jak już wspomnieliśmy, genetyka odgrywa fundamentalną rolę w łysieniu androgenowym (stąd jego nazwa). Odkryto korelację między genami LINC02210-CRHR1, LOC107985027 i MAPT-AS1 predysponowanymi do tej patologii.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania, podobnie jak większość populacji, jesteś podatny na tę chorobę. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22693459/>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AR	rs6624304	CC
AR	rs5919393	TT
AR	rs4827545	GG
AR	rs1337080	AA
AR	rs12396249	GG
AR	rs1204038	GG
C1orf127	rs2003046	AC
C1orf127	rs12565727	AG
C1orf127	rs11121667	TC
EDA2R	rs4827379	CC
EDA2R	rs1385699	TT
EDA2R	rs1352015	AA
HDAC9	rs2249817	AG
HDAC9	rs2073963	TG
HDAC9	rs17349860	TC
HDAC9	rs13245206	AA
HEPH	rs1264216	TT
HEPH	rs1011526	AA
LINC0143	rs6047844	CC
LINC0143	rs1160312	GG
LOC1053	rs6047982	TT
LOC1053	rs4815102	GG
LOC1053	rs775362	CC
LOC1053	rs6945541	TT
LOC1079	rs2532292	AT
LOC1079	rs1528072	AC
MAPT	rs242559	AA
MAPT	rs1864325	TC
MAPT	rs1800547	AG
MAPT	rs17651549	CC
OPHN1	rs7881511	GG



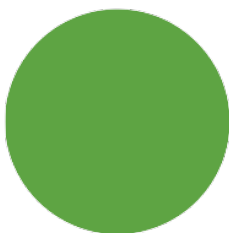
# Choroby złożone GWAS: Inne

## Nietolerancja glutenu

Celiakia (CD) to stan immunologiczny jelita cienkiego spowodowany spożyciem glutenu i innych podobnych białek, który dotyka osoby z predyspozycjami genetycznymi (określone przez haplotypy HLA DQ2 i DQ8). Celiakia dotyka zarówno dzieci, jak i dorosłych, a stosunek kobiet do mężczyzn wynosi 2:1. W Hiszpanii dotyka 1/118 dzieci i 1/389 dorosłych, chociaż częstość występowania może być znacznie wyższa, ponieważ znaczny odsetek przypadków pozostaje niewykryty. Wczesna diagnoza umożliwia wprowadzenie diety bezglutenowej w celu normalizacji stanu zdrowia. W wielkoskalowych badaniach asocjacyjnych zidentyfikowano genetyczne warianty predyspozycji do choroby.

### Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs2816316	AA
PUS10	rs13003464	AA
IL18R1	rs917997	TT
LINC0193	rs13010713	AA
ICOS	rs4675374	CC
CCRL2	rs13098911	CC
IL12A AS1	rs17810546	AA
LPP	rs1464510	CC
BLTP1	rs13151961	AA
HLA	rs2187668	CC
TNFAIP3	rs2327832	AA
ATXN2	rs653178	TT
PTPN2	rs1893217	AA
MMEL1	rs3748816	AA
RUNX3	rs10903122	AG
MROH3P	rs296547	CC
PLEK	rs17035378	TC
ARHGAP3	rs11712165	TT
BACH2	rs10806425	AC
THEMIS	rs802734	AA
Intergeni	rs9792269	AA
ZMIZ1	rs1250552	AG
ETS1	rs11221332	CC
LOC1053	rs12928822	CC
ICOSLG	rs4819388	TC
CD247	rs864537	AG
TNFSF18	rs859637	CC
FRMD4B	rs6806528	TC
MYNN	rs10936599	TC
ELMO1	rs6974491	GG
DLEU1	rs2762051	TC

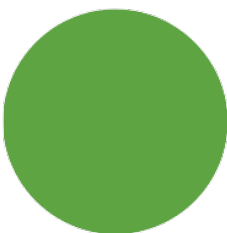
## Choroby złożone GWAS: Inne

### Zwyrodnienie plamki żółtej związane z wiekiem

Związane z wiekiem zwyrodnienie plamki żółtej (AMD), to zaburzenie widzenia, które powoli niszczy ostre, centralne widzenie, utrudniając czytanie i wizualizację drobnych szczegółów. Jest najczęściej diagnozowane u osób w wieku powyżej 60 lat. Jest to spowodowane uszkodzeniem naczyń krwionośnych zaopatrujących plamkę żółtą, część siatkówki złożonej z dwóch pigmentów (luteiny i zeaksantyny), dzięki którym widzenie jest ostrzejsze i bardziej dokładne. Występowanie w rodzinie jest czynnikiem ryzyka. Badanie genetyczne na dużą skalę wykazało różne geny związane z ryzykiem rozwoju choroby.

#### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARMS2	rs10490924	GG
SKIC2	rs429608	AG
C3	rs2230199	GG
APOC1	rs4420638	GG
CETP	rs1864163	GG
LOC1079	rs943080	TT
TNFRSF1	rs13278062	TG
LOC1019	rs920915	CC
MCUB	rs4698775	TT
COL10A1	rs3812111	AT
COL8A1	rs13081855	GG
LOC1079	rs3130783	AG
SLC16A8	rs8135665	CC
TGFBR1	rs334353	TG
RAD51B	rs8017304	GG
ADAMTS9	rs6795735	CC
B3GLCT	rs9542236	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## APC: nowotwór jelita grubego i trzustki

Mutacje genu APC mogą być powiązane z chorobami takimi jak nowotwór jelita grubego i trzustki. Niektóre publikacje powiązały go w mniejszym stopniu z nowotworem żołądka.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=733](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APC	rs886039625	AA
APC	rs886039618	CC
APC	rs886039507	GG
APC	rs879254169	TT
APC	rs879254092	CC
APC	rs879254087	AA
APC	rs879254032	AA
APC	rs879253785	GG
APC	rs879253784	AA
APC	rs879253783	TT
APC	rs878853444	AA
APC	rs878853438	CC
APC	rs878853432	CC
APC	rs876660802	CC
APC	rs876660765	GG
APC	rs876660665	AA
APC	rs876659973	GG
APC	rs876659539	CC
APC	rs876659517	CC
APC	rs876659280	CC
APC	rs876659022	TT
APC	rs876658941	GG
APC	rs876658858	TT
APC	rs876658846	CC
APC	rs876658811	GG
APC	rs876658802	CC
APC	rs876658667	GG
APC	rs876658325	CC
APC	rs876658214	AA
APC	rs864622629	TT
APC	rs863225370	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## ATM: rak piersi

Mutacje genu ATM mogą być związane z chorobami takimi jak nowotwór piersi. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z innymi nowotworami, takimi jak rak jajnika.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=472>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATM	rs879254093	GG
ATM	rs876660933	GG
ATM	rs876660485	CC
ATM	rs876660245	GG
ATM	rs876659710	GG
ATM	rs864622490	GG
ATM	rs864622479	GG
ATM	rs864622163	TT
ATM	rs864622129	GG
ATM	rs796051858	GG
ATM	rs786204433	CC
ATM	rs786204088	GG
ATM	rs786203888	CC
ATM	rs786203796	AA
ATM	rs786203606	TT
ATM	rs786203309	TT
ATM	rs786203054	TT
ATM	rs786202743	CC
ATM	rs786201957	CC
ATM	rs786201693	CC
ATM	rs786201689	GG
ATM	rs781404312	GG
ATM	rs780619951	CC
ATM	rs777849257	CC
ATM	rs772926890	GG
ATM	rs772821016	CC
ATM	rs768362387	CC
ATM	rs764389018	CC
ATM	rs762083530	CC
ATM	rs759520465	GG
ATM	rs756160533	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## BARD1: rak piersi

Mutacje genu BARD1 mogą być związane z chorobami takimi jak nowotwór piersi. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązały ten gen z innymi nowotworami, takimi jak rak jajnika.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BARD1	rs786202559	GG
BARD1	rs786202500	GG
BARD1	rs786201912	GG
BARD1	rs758972589	GG
BARD1	rs730881422	GG
BARD1	rs730881415	CC
BARD1	rs730881411	GG
BARD1	rs587782681	GG
BARD1	rs587781948	GG
BARD1	rs587781707	GG
BARD1	rs587781430	GG
BARD1	rs864622239	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=3384&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=BARD1&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Gen&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3384&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=BARD1&Disease_Disease_Search_diseaseType=Gen&Disease(s)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## BLM: rak jelita grubego

Mutacje genu BLM mogą być powiązane z chorobami takimi jak zespół Blooma i rak jelita grubego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs200389141	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/641>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## BMPR1A: rak jelita grubego, żołądka i trzustki

Mutacje genu BMPR1A mogą być związane z chorobami takimi jak zespół polipowatości młodzieńczej, rak jelita grubego, żołądka i trzustki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BMPR1A	rs878854672	GG
BMPR1A	rs878854664	GG
BMPR1A	rs869312758	GG
BMPR1A	rs786203157	AA
BMPR1A	rs786201040	CC
BMPR1A	rs764466442	CC
BMPR1A	rs759363072	CC
BMPR1A	rs587782682	CC
BMPR1A	rs587782400	CC
BMPR1A	rs587782388	GG
BMPR1A	rs199476087	TT
BMPR1A	rs199476086	CC
BMPR1A	rs199476085	GG
BMPR1A	rs1404557708	CC
BMPR1A	rs1392086533	CC
BMPR1A	rs1230919713	CC
BMPR1A	rs1131691185	CC
BMPR1A	rs1131691178	CC

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2929](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2929)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## BRCA1: nowotwór piersi i jajnika

Mutacje genu BRCA1 mogą być powiązane z chorobami, takimi jak nowotwór piersi i jajnika. Istnieje kilka badań, które powiązały ten gen, na mniejszą skalę, z innymi nowotworami, takimi jak nowotwór jelita grubego lub trzustki.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=145](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRCA1	rs886040919	TT
BRCA1	rs886040910	CC
BRCA1	rs886040909	AA
BRCA1	rs886040898	AA
BRCA1	rs886040864	CC
BRCA1	rs886040335	CC
BRCA1	rs886040330	CC
BRCA1	rs886040321	CC
BRCA1	rs886040313	GG
BRCA1	rs886040303	GG
BRCA1	rs886040288	AA
BRCA1	rs886040272	TT
BRCA1	rs886040263	TT
BRCA1	rs886040251	AA
BRCA1	rs886040237	GG
BRCA1	rs886040234	GG
BRCA1	rs886040233	GG
BRCA1	rs886040230	CC
BRCA1	rs886040228	TT
BRCA1	rs886040227	AA
BRCA1	rs886040226	GG
BRCA1	rs886040220	GG
BRCA1	rs886040218	GG
BRCA1	rs886040216	TT
BRCA1	rs886040195	CC
BRCA1	rs886040193	GG
BRCA1	rs886040188	CC
BRCA1	rs886040166	GG
BRCA1	rs886040159	GG
BRCA1	rs886040142	TT
BRCA1	rs886040130	AA



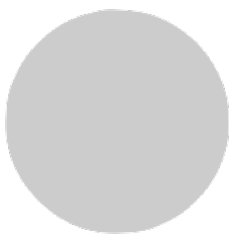
# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## BRCA2: nowotwór piersi i jajnika

Mutacje genu BRCA2 mogą być powiązane z chorobami, takimi jak nowotwór piersi i jajnika. Istnieje kilka badań, które powiązały ten gen, na mniejszą skalę, z innymi nowotworami, takimi jak nowotwór trzustki.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/675>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRCA2	rs979372317	GG
BRCA2	rs886040954	AA
BRCA2	rs886040950	GG
BRCA2	rs886040949	AA
BRCA2	rs886040948	TT
BRCA2	rs886040947	TT
BRCA2	rs886040943	CC
BRCA2	rs886040942	TT
BRCA2	rs886040941	TT
BRCA2	rs886040940	AA
BRCA2	rs886040939	GG
BRCA2	rs886040937	TT
BRCA2	rs886040936	GG
BRCA2	rs886040852	TT
BRCA2	rs886040849	CC
BRCA2	rs886040838	TT
BRCA2	rs886040823	CC
BRCA2	rs886040822	CC
BRCA2	rs886040819	TT
BRCA2	rs886040802	AA
BRCA2	rs886040801	TT
BRCA2	rs886040799	GG
BRCA2	rs886040798	CC
BRCA2	rs886040791	TT
BRCA2	rs886040790	TT
BRCA2	rs886040787	TT
BRCA2	rs886040781	GG
BRCA2	rs886040778	AA
BRCA2	rs886040771	AA
BRCA2	rs886040756	TT
BRCA2	rs886040734	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## BRIP1: rak piersi

Mutacje genu BRIP1 mogą być związane z chorobami takimi jak nowotwór piersi. Istnieją badania, które na mniejszą skalę wiążą ten gen z rakiem jajnika.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=227535](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRIP1	rs864622277	CC
BRIP1	rs786203451	CC
BRIP1	rs786202927	TT
BRIP1	rs775171520	CC
BRIP1	rs747604569	GG
BRIP1	rs730881635	TT
BRIP1	rs730881633	GG
BRIP1	rs587782574	GG
BRIP1	rs587782539	CC
BRIP1	rs587782410	AA
BRIP1	rs587782047	CC
BRIP1	rs587781786	GG
BRIP1	rs587781655	CC
BRIP1	rs587781321	GG
BRIP1	rs587781292	CC
BRIP1	rs587780875	AA
BRIP1	rs587780833	CC
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs575595017	GG
BRIP1	rs574552037	GG
BRIP1	rs368796923	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## CDH1: nowotwór piersi i żołądka

Mutacje genu CDH1 mogą być związane z chorobami takimi jak rak piersi i żołądka. Istnieją badania, które na mniejszą skalę wiążą ten gen z rakiem jajnika i jelita grubego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/999>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDH1	rs876660771	GG
CDH1	rs786202817	TT
CDH1	rs786202785	GG
CDH1	rs786202290	GG
CDH1	rs730881663	CC
CDH1	rs587783050	GG
CDH1	rs587783047	CC
CDH1	rs587782798	CC
CDH1	rs587782750	CC
CDH1	rs587780787	GG
CDH1	rs587780784	CC
CDH1	rs587780537	GG
CDH1	rs149127230	GG
CDH1	rs121964877	CC
CDH1	rs587780113	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## CDK4: Rodzinny czerniak

Mutacje genu CDK4 mogą być związane z takimi chorobami jak czerniak rodzinny.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDK4	rs11547328	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=618](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## CDKN2A: rak trzustki

Mutacje genu CDKN2A mogą być związane z chorobami takimi jak rak trzustki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs587778189	TT
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs104894099	AA
CDKN2A	rs104894098	AA
CDKN2A	rs104894097	CC
CDKN2A	rs104894095	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1029>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## CHEK2: rak piersi i jelita grubego

Mutacje genu CHEK2 mogą być związane z chorobami, takimi jak rak piersi i jelita grubego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=227535](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CHEK2	rs886039629	CC
CHEK2	rs864622613	CC
CHEK2	rs864622149	CC
CHEK2	rs786203889	CC
CHEK2	rs786203650	CC
CHEK2	rs786203229	CC
CHEK2	rs786201906	CC
CHEK2	rs778989252	GG
CHEK2	rs768384031	GG
CHEK2	rs768172525	CC
CHEK2	rs761494650	GG
CHEK2	rs760502479	GG
CHEK2	rs756250205	GG
CHEK2	rs730881702	CC
CHEK2	rs730881701	GG
CHEK2	rs730881687	CC
CHEK2	rs587782830	CC
CHEK2	rs587782575	TT
CHEK2	rs587782401	AA
CHEK2	rs587782070	CC
CHEK2	rs587781705	AA
CHEK2	rs587781699	CC
CHEK2	rs587781592	GG
CHEK2	rs587781269	GG
CHEK2	rs545982789	AA
CHEK2	rs536907995	GG
CHEK2	rs371418985	CC
CHEK2	rs28909982	TT
CHEK2	rs200917541	GG
CHEK2	rs200432447	GG
CHEK2	rs137853007	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## DICER1: rak jajnika

Mutacje genu DICER1 mogą mieć związek z chorobami takimi jak rak jajnika czy zespół DICER1 związany z różnymi typami nowotworów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DICER1	rs137852979	GG
DICER1	rs137852978	GG
DICER1	rs137852977	CC
DICER1	rs137852976	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284343)

## Choroby złożone: mutacje onkogenne

### EPCAM: Zespół Lyncha, rak piersi, jajnika, macicy, jelita grubego, żołądka i trzustki

Mutacje genu EPCAM mogą być związane z chorobami takimi jak zespół Lyncha, rak piersi, jajnika, macicy, jelita grubego, żołądka i trzustki.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EPCAM	rs606231203	GG
EPCAM	rs376155665	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4072>



# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## FH: Dziedziczna leiomyomatoza i rak nerkowokomórkowy

Mutacje genu FH mogą być związane z dziedziczną leiomyomatozą i rakiem nerkowokomórkowym (HLRCC).

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2271>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FH	rs886039368	CC
FH	rs863224015	TT
FH	rs863224010	TT
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224007	CC
FH	rs863224004	CC
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC
FH	rs863223980	GG
FH	rs863223978	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863223968	GG
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223966	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs75086406	CC
FH	rs727503927	AA
FH	rs587782618	CC
FH	rs587781682	GG
FH	rs398123168	GG
FH	rs398123166	GG
FH	rs398123160	GG
FH	rs398123159	AA
FH	rs372505976	TT
FH	rs121913123	CC
FH	rs121913122	GG
FH	rs121913121	TT
FH	rs121913120	GG

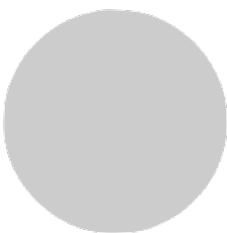
# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## FLCN: Rak nerki

Mutacje genu FLCN mogą być związane z takimi chorobami jak rak nerki. Ponadto niektóre badania wiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z innymi nowotworami skóry i płuc.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=122](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=122)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FLCN	rs879255683	GG
FLCN	rs879255678	GG
FLCN	rs879255668	AA
FLCN	rs879255667	GG
FLCN	rs878855218	CC
FLCN	rs876658409	CC
FLCN	rs786202081	CC
FLCN	rs758175953	CC
FLCN	rs755959303	CC
FLCN	rs587782069	GG
FLCN	rs398124533	TT
FLCN	rs398124530	CC
FLCN	rs398124528	TT
FLCN	rs398124524	GG
FLCN	rs137852929	GG
FLCN	rs398124536	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## MEN1: mnoga neoplazja endokrynologiczna typu 1

Mutacje genu MEN1 mogą być związane z chorobami takimi jak mnoga neoplazja endokrynologiczna typu 1.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MEN1	rs886042035	TT
MEN1	rs886039553	GG
MEN1	rs886039416	GG
MEN1	rs886039415	AA
MEN1	rs886039414	CC
MEN1	rs886039413	GG
MEN1	rs878855192	TT
MEN1	rs794728652	CC
MEN1	rs794728650	CC
MEN1	rs794728648	CC
MEN1	rs794728647	GG
MEN1	rs794728627	GG
MEN1	rs794728625	CC
MEN1	rs794728624	CC
MEN1	rs794728622	CC
MEN1	rs794728616	GG
MEN1	rs794728614	GG
MEN1	rs786204242	CC
MEN1	rs750904332	GG
MEN1	rs398124437	CC
MEN1	rs386134260	GG
MEN1	rs386134256	AA
MEN1	rs386134254	GG
MEN1	rs386134250	TT
MEN1	rs376872829	CC
MEN1	rs28931612	CC
MEN1	rs1114167498	TT
MEN1	rs1114167489	CC
MEN1	rs1114167482	CC
MEN1	rs1064793672	CC
MEN1	rs1060503789	GG

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=652](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=652)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## MET: Rak płuc i żołądka

Mutacje genu MET mogą być związane z rakiem płuc i żołądka. Niektóre badania powiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z innymi nowotworami, takimi jak rak jajnika komórkowego i jelita grubego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MET	rs794728016	TT
MET	rs786202724	GG
MET	rs121913670	GG
MET	rs121913243	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4233>

## Choroby złożone: mutacje onkogenne

### MITF: zespół predyspozycji do czerniaka i raka nerki związany z MITF

Mutacje genu MITF mogą być związane z takimi chorobami jak czerniak i zespół predyspozycji do raka nerkowokomórkowego. Ponadto niektóre badania wiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z innymi nowotworami, takimi jak rak piersi.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MITF	rs149617956	GG
MITF	rs104893746	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4286>

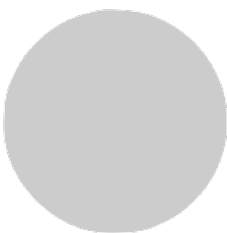
# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## MLH1: Zespół Lyncha

Mutacje genu MLH1 mogą być związane z chorobami, takimi jak zespół Lyncha.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MLH1	rs878853780	TT
MLH1	rs876658657	AA
MLH1	rs756843954	GG
MLH1	rs746536721	AA
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs63751711	GG
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs63751657	GG
MLH1	rs63751632	GG
MLH1	rs63751615	CC
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63751275	CC
MLH1	rs63751221	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751194	CC
MLH1	rs63751109	CC
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63750978	GG
MLH1	rs63750899	CC
MLH1	rs63750796	GG
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs63750726	CC
MLH1	rs63750710	AA
MLH1	rs63750691	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63750540	AA
MLH1	rs63750453	GG
MLH1	rs63750443	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## MSH2: Zespół Lyncha i rak jelita grubego

Mutacje genu MSH2 mogą być powiązane z chorobami, takimi jak zespół Lyncha i rak jelita grubego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MSH2	rs876657701	CC
MSH2	rs864622183	GG
MSH2	rs863225397	GG
MSH2	rs786204321	CC
MSH2	rs786201590	TT
MSH2	rs63751693	CC
MSH2	rs63751646	AA
MSH2	rs63751624	GG
MSH2	rs63751469	CC
MSH2	rs63751432	GG
MSH2	rs63751426	CC
MSH2	rs63751412	CC
MSH2	rs63751411	GG
MSH2	rs63751274	CC
MSH2	rs63751226	CC
MSH2	rs63751207	GG
MSH2	rs63751155	CC
MSH2	rs63751119	GG
MSH2	rs63751108	CC
MSH2	rs63751018	TT
MSH2	rs63750970	CC
MSH2	rs63750910	CC
MSH2	rs63750875	GG
MSH2	rs63750849	CC
MSH2	rs63750843	CC
MSH2	rs63750828	GG
MSH2	rs63750808	CC
MSH2	rs63750636	CC
MSH2	rs63750618	CC
MSH2	rs63750615	GG
MSH2	rs63750597	GG

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## MSH6: Zespół Lyncha i rak jelita grubego

Mutacje genu MSH6 mogą być powiązane z chorobami, takimi jak zespół Lyncha i rak jelita grubego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2956>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MSH6	rs876660943	GG
MSH6	rs864622153	CC
MSH6	rs786201049	GG
MSH6	rs786201042	CC
MSH6	rs730881816	CC
MSH6	rs63751419	CC
MSH6	rs63751405	TT
MSH6	rs63751321	CC
MSH6	rs63751127	CC
MSH6	rs63751017	CC
MSH6	rs63750909	CC
MSH6	rs63750741	TT
MSH6	rs63750617	CC
MSH6	rs63750563	CC
MSH6	rs63750342	GG
MSH6	rs63750258	GG
MSH6	rs63750138	CC
MSH6	rs63750119	GG
MSH6	rs63750111	CC
MSH6	rs63749999	CC
MSH6	rs63749980	CC
MSH6	rs63749873	CC
MSH6	rs63749843	CC
MSH6	rs587779279	GG
MSH6	rs587779263	GG
MSH6	rs587779255	GG
MSH6	rs587779252	GG
MSH6	rs587779246	CC
MSH6	rs587779215	CC
MSH6	rs587779204	TT
MSH6	rs398123231	CC



# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## MUTYH: rak jelita grubego

Mutacje w genie MUTYH mogą być powiązane z chorobami, takimi jak polipowatość związana z MYH i rak jelita grubego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247798](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247798)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MUTYH	rs878854193	CC
MUTYH	rs876660787	TT
MUTYH	rs876660774	TT
MUTYH	rs876659676	TT
MUTYH	rs876659420	CC
MUTYH	rs863224502	TT
MUTYH	rs863224452	TT
MUTYH	rs786203161	TT
MUTYH	rs786203115	GG
MUTYH	rs766420907	GG
MUTYH	rs765123255	GG
MUTYH	rs762307622	CC
MUTYH	rs747993448	GG
MUTYH	rs745921592	CC
MUTYH	rs730881833	CC
MUTYH	rs730881832	AA
MUTYH	rs587783057	GG
MUTYH	rs587782885	GG
MUTYH	rs587782730	AA
MUTYH	rs587782228	CC
MUTYH	rs587781628	TT
MUTYH	rs587781338	GG
MUTYH	rs587781337	CC
MUTYH	rs587781295	CC
MUTYH	rs587780088	GG
MUTYH	rs587780082	GG
MUTYH	rs558173961	GG
MUTYH	rs529008617	GG
MUTYH	rs376790729	CC
MUTYH	rs376561094	GG
MUTYH	rs374950566	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## NBN: rak piersi, jajnika, jelita grubego i żołądka

Mutacje genu NBN mogą być związane z chorobami takimi jak rak piersi, jajnika, jelita grubego i żołądka.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NBN	rs876659521	TT
NBN	rs864622090	TT
NBN	rs786205135	AA
NBN	rs786204181	CC
NBN	rs786203223	AA
NBN	rs786201965	CC
NBN	rs786201745	CC
NBN	rs767215758	GG
NBN	rs756363734	CC
NBN	rs730881857	GG
NBN	rs730881850	AA
NBN	rs587782545	TT
NBN	rs587782130	GG
NBN	rs574673404	CC
NBN	rs142301194	AA
NBN	rs121908974	GG
NBN	rs121908973	GG
NBN	rs1057517262	CC

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4683>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## NF1: nerwiakowłóknikowość typu 1

Mutacje genu NF1 mogą być związane z chorobami takimi jak nerwiakowłóknikowość typu 1.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4763>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NF1	rs878853865	CC
NF1	rs876658997	TT
NF1	rs876658853	TT
NF1	rs876658541	CC
NF1	rs876657714	CC
NF1	rs866445127	CC
NF1	rs864622551	GG
NF1	rs864622431	AA
NF1	rs864622161	GG
NF1	rs864622142	TT
NF1	rs863224492	GG
NF1	rs863224491	AA
NF1	rs863224489	GG
NF1	rs863224447	GG
NF1	rs863224446	GG
NF1	rs797045139	CC
NF1	rs797044942	CC
NF1	rs786204253	TT
NF1	rs786204211	TT
NF1	rs786204207	TT
NF1	rs786204157	AA
NF1	rs786203448	CC
NF1	rs786203390	GG
NF1	rs786202457	CC
NF1	rs786202112	GG
NF1	rs786201367	CC
NF1	rs778405030	CC
NF1	rs772295894	CC
NF1	rs771820789	GG
NF1	rs768638173	CC
NF1	rs764079291	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## NF2: Rodzinny oponiak mnogi

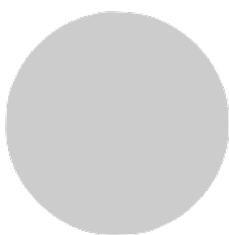
Mutacje genu NF2 mogą być związane z chorobami takimi jak mnogie rodzinne oponiaki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NF2	rs917257652	CC
NF2	rs878853925	AA
NF2	rs794728682	GG
NF2	rs74315505	GG
NF2	rs74315504	CC
NF2	rs74315503	GG
NF2	rs74315499	CC
NF2	rs74315496	CC
NF2	rs587776562	GG
NF2	rs121434259	CC
NF2	rs1064796632	GG
NF2	rs1060503670	AA
NF2	rs1060503667	CC
NF2	rs1060503666	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=637](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=637)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## NTHL1: Atenuowana rodzinna polipowatość gruczolakowata

Mutacje genu NTHL1 mogą być związane z chorobami takimi jak rodzinna polipowatość gruczolakowa oraz rak jelita grubego. Ponadto niektóre badania wiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z innymi nowotworami, takimi jak rak piersi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NTHL1	rs779757251	CC
NTHL1	rs146347092	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4913>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## RAD50: rak piersi i trzustki

Mutacje genu RAD50 mogą być powiązane z chorobami, takimi jak rak piersi i trzustki.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/79728>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PALB2	rs886039480	GG
PALB2	rs879254113	CC
PALB2	rs876659463	CC
PALB2	rs864622481	AA
PALB2	rs864622138	GG
PALB2	rs786203821	GG
PALB2	rs786203775	CC
PALB2	rs786203714	AA
PALB2	rs764509489	GG
PALB2	rs760094988	GG
PALB2	rs753153576	CC
PALB2	rs730881905	CC
PALB2	rs730881897	TT
PALB2	rs730881888	AA
PALB2	rs730881879	TT
PALB2	rs730881876	CC
PALB2	rs587782446	GG
PALB2	rs587782005	TT
PALB2	rs587778587	CC
PALB2	rs587776527	GG
PALB2	rs587776423	CC
PALB2	rs587776419	CC
PALB2	rs587776417	CC
PALB2	rs587776413	GG
PALB2	rs587776411	GG
PALB2	rs587776407	GG
PALB2	rs515726111	CC
PALB2	rs515726099	CC
PALB2	rs45494092	AA
PALB2	rs375699023	GG
PALB2	rs180177132	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## PMS2: zespół Lyncha i rak jelita grubego

Mutacje genu PMS2 mogą być związane z chorobami, takimi jak zespół Lyncha i rak jelita grubego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PMS2	rs988423880	CC
PMS2	rs876661113	CC
PMS2	rs876659736	TT
PMS2	rs876659480	GG
PMS2	rs863224450	CC
PMS2	rs786201047	GG
PMS2	rs763308607	CC
PMS2	rs758304323	TT
PMS2	rs730881919	CC
PMS2	rs63751466	GG
PMS2	rs63751422	GG
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs63750490	TT
PMS2	rs63750451	GG
PMS2	rs63750261	GG
PMS2	rs587781339	TT
PMS2	rs587780724	GG
PMS2	rs587780064	CC
PMS2	rs587780062	GG
PMS2	rs587779347	TT
PMS2	rs587779343	GG
PMS2	rs587779340	TT
PMS2	rs587779338	GG
PMS2	rs587778618	GG
PMS2	rs587778617	GG
PMS2	rs267608172	CC
PMS2	rs267608158	AA
PMS2	rs267608153	CC
PMS2	rs201451115	TT
PMS2	rs200640585	GG
PMS2	rs1458321358	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## POLD1: rak piersi, jajnika, macicy i jelita grubego

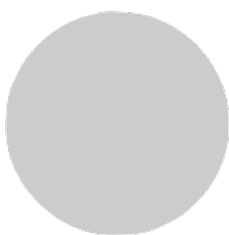
Mutacje genu POLD1 mogą być związane z chorobami takimi jak rak piersi, jajnika, macicy i jelita grubego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POLD1	rs587777627	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5424>



# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## Biegun: rak jajnika, macicy, jelita grubego i trzustki

Mutacje genu POLE mogą być związane z chorobami takimi jak rak jajnika, macicy, jelita grubego i trzustki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POLE	rs483352909	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=220460](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220460)

## Choroby złożone: mutacje onkogenne

### MSH3: atenuowana rodzinna polipowatość gruczolakowata związana z MSH3

Mutacje genu MSH3 mogą być związane z takimi chorobami jak rodzinna polipowatość gruczolakowa oraz rak jelita grubego i żołądka.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MSH3	rs539295465	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4437>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## POT1: Rodzinny czerniak

Mutacje genu POT1 mogą być związane z takimi chorobami jak rodzinny czerniak. Ponadto niektóre badania wiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z glejakami.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POT1	rs756198077	GG
POT1	rs531061783	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=618](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## PTCH1: Rak podstawnokomórkowy

Mutacje genu PTCH1 mogą być związane z chorobami takimi jak rak podstawnokomórkowy i rak skóry.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTCH1	rs864622293	CC
PTCH1	rs863225054	TT
PTCH1	rs863224487	AA
PTCH1	rs863224486	GG
PTCH1	rs863224444	CC
PTCH1	rs863224443	TT
PTCH1	rs786204056	AA
PTCH1	rs779388970	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=377](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=377)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## PTEN: rak piersi, macicy i jelita grubego

Mutacje w genie PTEN mogą być powiązane z chorobami takimi jak rak piersi, macicy i jelita grubego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5728>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTEN	rs878853937	TT
PTEN	rs876661024	GG
PTEN	rs876660634	AA
PTEN	rs876660535	GG
PTEN	rs876660507	GG
PTEN	rs876659443	AA
PTEN	rs869312778	GG
PTEN	rs869312777	CC
PTEN	rs863224909	CC
PTEN	rs786204931	CC
PTEN	rs786204929	GG
PTEN	rs786204865	AA
PTEN	rs786204863	GG
PTEN	rs786203847	GG
PTEN	rs786202688	AA
PTEN	rs786201044	TT
PTEN	rs786201041	GG
PTEN	rs727504114	TT
PTEN	rs587782607	GG
PTEN	rs587782455	AA
PTEN	rs587782360	AA
PTEN	rs587782350	CC
PTEN	rs587781784	AA
PTEN	rs587776667	GG
PTEN	rs562015640	AA
PTEN	rs398123321	TT
PTEN	rs398123317	TT
PTEN	rs397514560	CC
PTEN	rs397514559	CC
PTEN	rs370795352	TT
PTEN	rs138336847	GG

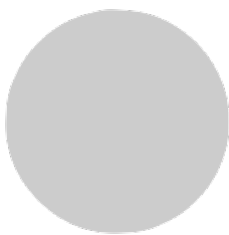
# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## RB1: Zespół Lyncha i retinoblastoma

Mutacje genu RB1 mogą być związane z rzadkim dziedzicznym zespołem predyspozycji do nowotworów charakteryzującym się predyspozycją do wielu różnych nowotworów, w tym nowotworów przewodu pokarmowego, układu moczowego, nerki, endometrium, jajnika, mózgu i prostaty, a także nowotworów skóry łojowej. Ponadto, niektóre badania wiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z innymi nowotworami, takimi jak retinoblastoma.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=790](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RB1	rs9535023	AA
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs376886420	AA
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs1461382798	GG
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs1258442224	AA
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs121913300	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## RECQL4: Rak żołądka i okrężnicy

Mutacje genu RECQL4 mogą być związane z takimi chorobami jak rak żołądka i okrężnicy. Ponadto, niektóre badania wiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z innymi nowotworami, takimi jak rak endometrium.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RECQL4	rs398124117	CC
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs386833844	GG
RECQL4	rs373130543	CC
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/9401>

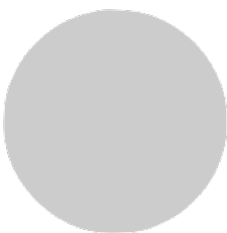
# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## RET: rak tarczycy

Mutacje genów RET mogą być powiązane z chorobami takimi jak rak tarczycy.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5979>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RET	rs79781594	GG
RET	rs78014899	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs77709286	CC
RET	rs77558292	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs76262710	TT
RET	rs75996173	GG
RET	rs75873440	GG
RET	rs75234356	TT
RET	rs75076352	TT
RET	rs74799832	TT
RET	rs377767412	GG
RET	rs377767404	TT
RET	rs377767391	TT
RET	rs193922699	AA
RET	rs143795581	AA
RET	rs267607011	CC



# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SDHA: rak żołądka

Mutacje genu SDHA mogą być powiązane z chorobami takimi jak rak żołądka.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHA	rs781764920	CC
SDHA	rs766667009	GG
SDHA	rs748089700	CC
SDHA	rs151170408	CC
SDHA	rs142441643	CC
SDHA	rs137852768	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=29072](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29072)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SDHAF2: Dziedziczny guz chromochłonny-paraganglioma

Mutacje genu SDHAF2 mogą być związane z chorobami takimi jak guzy pheochromocytoma/paraganglioma.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHAF2	rs113560320	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/54949>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SDHB: rak żołądka

Mutacje genu SDHB mogą być powiązane z chorobami takimi jak rak żołądka.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6390>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHB	rs878854576	CC
SDHB	rs878854575	TT
SDHB	rs878854574	TT
SDHB	rs876658461	GG
SDHB	rs876658451	GG
SDHB	rs876658367	CC
SDHB	rs864321636	CC
SDHB	rs786203800	AA
SDHB	rs786203506	GG
SDHB	rs786203251	GG
SDHB	rs786202732	AA
SDHB	rs786201161	TT
SDHB	rs786201095	AA
SDHB	rs786201085	CC
SDHB	rs786201063	CC
SDHB	rs772551056	CC
SDHB	rs751000085	GG
SDHB	rs74315372	TT
SDHB	rs74315370	GG
SDHB	rs74315369	GG
SDHB	rs74315368	CC
SDHB	rs74315367	GG
SDHB	rs74315366	GG
SDHB	rs727504457	AA
SDHB	rs587782703	CC
SDHB	rs587782604	CC
SDHB	rs587782243	CC
SDHB	rs587781270	AA
SDHB	rs398122805	CC
SDHB	rs397516835	CC
SDHB	rs397516833	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SDHC: rak żołądka

Mutacje genu SDHC mogą być powiązane z chorobami takimi jak rak żołądka.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHC	rs981049067	GG
SDHC	rs786203457	AA
SDHC	rs764575966	CC
SDHC	rs755235380	AA
SDHC	rs587776653	GG
SDHC	rs587776652	GG
SDHC	rs201286421	CC
SDHC	rs1131691062	AA
SDHC	rs1057517818	GG
SDHC	rs898854295	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6391>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SDHD: rak piersi, macicy i żołądka

Mutacje genu SDHD mogą być powiązane z chorobami takimi jak rak piersi, macicy i żołądka.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHD	rs878854594	CC
SDHD	rs80338845	GG
SDHD	rs80338844	CC
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1060503769	GG
SDHD	rs1050032491	TT
SDHD	rs104894304	AA
SDHD	rs104894302	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6392>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## Zespół predyspozycji do nowotworów związanych z BAP1

Mutacje genu BAP1 mogą być związane z chorobami takimi jak rak nerkowokomórkowy i rak piersi. Ponadto niektóre badania wiązały ten gen, w mniejszym stopniu, z oponiakami oraz rakiem jajnika i nerki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BAP1	rs864622592	GG
BAP1	rs387906848	GG
BAP1	rs200156887	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289539](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289539)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SMAD4: zespół polipowatości młodzieńczej i rak jelita grubego

Mutacje genu SMAD4 mogą być związane z chorobami, takimi jak zespół polipowatości młodzieńczej i rak jelita grubego. Istnieją badania, które na mniejszą skalę wiążą ten gen z rakiem trzustki.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4089>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMAD4	rs878854769	GG
SMAD4	rs876660556	GG
SMAD4	rs876660079	GG
SMAD4	rs876658694	CC
SMAD4	rs863224400	CC
SMAD4	rs80338964	CC
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs730881954	CC
SMAD4	rs587781618	GG
SMAD4	rs587781359	CC
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs377767382	TT
SMAD4	rs377767371	GG
SMAD4	rs377767360	CC
SMAD4	rs377767353	GG
SMAD4	rs377767350	TT
SMAD4	rs377767347	GG
SMAD4	rs377767331	CC
SMAD4	rs377767326	CC
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs281875321	TT
SMAD4	rs1316902116	CC
SMAD4	rs121912581	GG
SMAD4	rs1060500740	TT
SMAD4	rs1060500738	TT
SMAD4	rs1060500733	CC
SMAD4	rs1057519739	GG
SMAD4	rs863224507	TT

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SMARCB1: Rodzinny guz rabdoidalny

Mutacje genu SMARCB1 mogą być związane z chorobami takimi jak schwannomatoza.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMARCB1	rs797045989	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6598>



# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## SMARCE1: Rodzinny oponiak mnogi

Mutacje genu SMARCE1 mogą być związane z chorobami takimi jak mnogie rodzinne oponiaki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMARCE1	rs387906857	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263662](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263662)

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## STK11: rak piersi, jajnika, macicy, jelita grubego, żołądka i trzustki

Mutacje genu STK11 mogą być związane z chorobami takimi jak rak piersi, jajnika, macicy, jelita grubego, żołądka i trzustki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881975	GG
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690945	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690920	GG
STK11	rs1057520039	CC

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6794>

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## TERT: Rodzinny czerniak

Mutacje genu TERT mogą być związane z chorobami takimi jak rodzinny czerniak.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TERT	rs797046041	GG
TERT	rs770066110	GG
TERT	rs121918666	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7015>

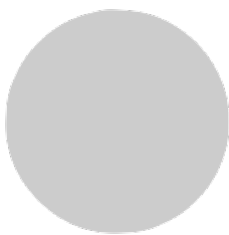
# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## TP53: zespół Li-Fraumeni, rak piersi i inne

Mutacje genu TP53 mogą być powiązane z chorobami takimi jak zespół Li-Fraumeni, rak piersi, jajnika, macicy, jelita grubego i trzustki. Istnieje badanie, które na mniejszą skalę wiąże ten gen z rakiem żołądka.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=145](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP53	rs985033810	CC
TP53	rs879253942	AA
TP53	rs879253911	CC
TP53	rs878854073	CC
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876660548	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs876659384	CC
TP53	rs876658982	CC
TP53	rs876658483	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs869312782	CC
TP53	rs866775781	CC
TP53	rs866380588	GG
TP53	rs864622237	AA
TP53	rs863224500	CC
TP53	rs863224499	CC
TP53	rs863224451	CC
TP53	rs786202962	CC
TP53	rs786202799	TT
TP53	rs786202222	AA
TP53	rs786202082	GG
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs786201059	CC
TP53	rs786201057	GG
TP53	rs770776262	GG
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs760043106	AA
TP53	rs747342068	TT
TP53	rs730882029	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## TSC1: kompleks stwardnienia guzowego 1

Mutacje genu TSC1 mogą być związane z chorobami takimi jak zespół stwardnienia guzowego 1.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7248>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSC1	rs886041538	CC
TSC1	rs886039662	GG
TSC1	rs397514874	GG
TSC1	rs397514871	GG
TSC1	rs397514867	GG
TSC1	rs397514862	GG
TSC1	rs397514842	CC
TSC1	rs397514783	GG
TSC1	rs397514776	AA
TSC1	rs1447417010	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203474	GG
TSC1	rs118203463	GG
TSC1	rs118203454	AA
TSC1	rs118203450	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## TSC2: zespół stwardnienia guzowatego 2

Mutacje genu TSC2 mogą być związane z chorobami takimi jak zespół stwardnienia guzowatego 2

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7249>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSC2	rs886041919	CC
TSC2	rs886041772	CC
TSC2	rs796053509	GG
TSC2	rs796053492	GG
TSC2	rs796053484	GG
TSC2	rs794727906	GG
TSC2	rs794727602	AA
TSC2	rs773920155	GG
TSC2	rs45517414	CC
TSC2	rs45517412	CC
TSC2	rs45517411	GG
TSC2	rs45517404	GG
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs45517399	GG
TSC2	rs45517398	TT
TSC2	rs45517396	CC
TSC2	rs45517395	GG
TSC2	rs45517393	CC
TSC2	rs45517388	CC
TSC2	rs45517382	AA
TSC2	rs45517379	AA
TSC2	rs45517375	GG
TSC2	rs45517371	GG
TSC2	rs45517358	GG
TSC2	rs45517355	AA
TSC2	rs45517352	CC
TSC2	rs45517348	CC
TSC2	rs45517346	GG
TSC2	rs45517340	CC
TSC2	rs45517335	CC
TSC2	rs45517330	CC

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## VHL: choroba Von Hippel-Lindau

Mutacje genu VHL mogą być związane z chorobami, takimi jak zespół von Hippel-Lindau.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=892](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VHL	rs869025667	TT
VHL	rs869025660	CC
VHL	rs869025657	GG
VHL	rs869025655	TT
VHL	rs869025650	GG
VHL	rs869025648	AA
VHL	rs869025642	AA
VHL	rs869025637	AA
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs869025631	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs869025621	AA
VHL	rs869025619	CC
VHL	rs869025618	TT
VHL	rs869025617	CC
VHL	rs869025616	TT
VHL	rs864622646	CC
VHL	rs864622109	CC
VHL	rs864321642	TT
VHL	rs794726890	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs730882035	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030835	CC
VHL	rs5030833	TT
VHL	rs5030832	AA
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs5030827	GG

# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## WT1: Nephroblastoma

Mutacje genu WT1 mogą być związane z chorobami takimi jak rzadkie złośliwe guzy nerek i Wilmsa.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WT1	rs587776577	GG
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs28942089	GG
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs1423753702	GG
WT1	rs121907910	GG
WT1	rs121907909	GG
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907900	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7490>



# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## Rodzinna polipowatość gruczolakowata

Rodzinna polipowatość gruczolakowata (FAP) charakteryzuje się rozwojem od setek do tysięcy gruczolaków w odbytnicy i okrężnicy w drugiej dekadzie życia.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=733](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APC	rs886039625	AA
APC	rs886039618	CC
APC	rs886039507	GG
APC	rs879254169	TT
APC	rs879254092	CC
APC	rs879254087	AA
APC	rs879254032	AA
APC	rs879253785	GG
APC	rs879253783	TT
APC	rs878853444	AA
APC	rs878853438	CC
APC	rs878853432	CC
APC	rs876660802	CC
APC	rs876660665	AA
APC	rs876659973	GG
APC	rs876659539	CC
APC	rs876659517	CC
APC	rs876659280	CC
APC	rs876659022	TT
APC	rs876658941	GG
APC	rs876658858	TT
APC	rs876658846	CC
APC	rs876658811	GG
APC	rs876658802	CC
APC	rs876658667	GG
APC	rs876658325	CC
APC	rs876658214	AA
APC	rs864622629	TT
APC	rs863225370	GG
APC	rs863225365	TT
APC	rs863225362	CC

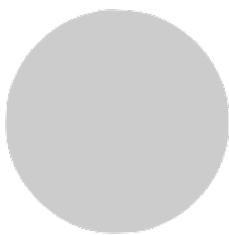
# Choroby złożone: mutacje onkogenne

## Zespół Kenny'ego-Caffey'a

Rzadki dziedziczny zespół predysponujący do raka charakteryzujący się predyspozycją do wielu różnych nowotworów, w tym nowotworów przewodu pokarmowego, dróg moczowych, nerek, endometrium, jajnika, mózgu i prostaty, a także nowotworów skóry łojowej, w zależności od genu zaangażowanego. Guzy mogą wystąpić w każdym wieku, ale często pojawiają się u młodych ludzi. Czynniki wpływające na indywidualne ryzyko nowotworu obejmują płeć, wiek, dotknięty gen i osobistą historię raka.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AIMP2	rs587779333	TT
EPM2AIP1	rs72481822	GG
EPM2AIP1	rs63750706	CC
EPM2AIP1	rs63750648	AA
EPM2AIP1	rs63750580	AA
EPM2AIP1	rs587778967	AA
EPM2AIP1	rs267607706	CC
EPM2AIP1	rs111052004	TT
MLH1	rs876658657	AA
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63750978	GG
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63750453	GG
MLH1	rs63750303	GG
MLH1	rs63750266	GG
MLH1	rs63750193	TT
MLH1	rs63749990	TT
MLH1	rs63749859	TT
MLH1	rs63749818	CC
MLH1	rs63749792	CC
MLH1	rs587779950	GG
MLH1	rs587779022	GG
MLH1	rs587778998	AA
MLH1	rs267607900	AA

# Choroby złożone: analiza wielowymiarowa

## Posocznica

Sepsa jest spowodowana zaostroszoną odpowiedzią immunologiczną na infekcję, prowadzącą do odpowiedzi zapalnej, która powoduje uszkodzenie tkanek i narządów. Jej objawy często obejmują gorączkę, przyspieszenie akcji serca i oddechu, splątanie lub dezorientację, pocenie się i wilgotną skórę. Czasami możesz mieć specyficzne objawy infekcji, która ją spowodowała. Jest to stan ciężki i zagrażający życiu. Genetyka odgrywa kluczową rolę w możliwym rozwoju tej choroby, a geny takie jak IL1B, TOLLIP, TNF i CXCL8 są skorelowane z pewną predyspozycją do zachorowania na sepsę lub większe nasilenie choroby.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
	rs4073	TA
IL1B	rs16944	GG
	rs1800629	GG
TOLLIP	rs5743942	GG
TOLLIP	rs5743867	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, nie masz szczególnej predyspozycji do zachorowania na sepsę. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3459853/pdf/pone.0046113.pdf>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4449781/pdf/cei0180-0531.pdf>

# Choroby złożone: analiza wielowymiarowa

## Wstrząs septyczny

Wstrząs septyczny jest stanem o dużym nasileniu w rozwoju sepsy. Ich objawy są na ogół takie same jak w przypadku tej choroby, ale często obejmują niebezpiecznie niskie ciśnienie krwi, zmniejszoną ilość wytwarzanego moczu i zmiany stanu psychicznego. Te głębokie nieprawidłowości krążenia, komórkowe i metaboliczne, charakterystyczne dla wstrząsu septycznego, wiążą się z większym ryzykiem śmiertelności niż posocznica, co czyni ją stanem krytycznym. DNA odgrywa również istotną rolę w tym stanie, ponieważ geny SFTPB i TNFAIP3 zostały powiązane z genetyczną podatnością na wstrząs septyczny.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SFTPB	rs1130866	AG
TNFAIP3	rs6920220	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, nie jesteś szczególnie podatny na wstrząs septyczny. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://dx.doi.org/10.1097/01.ccm.0000124872.55243.5a>

# Choroby złożone: analiza wielowymiarowa

## Zespół ostrej niewydolności oddechowej (ARDS)

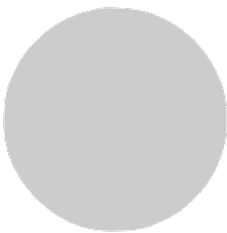
Zespół ostrego zaburzenia oddychania (ARDS) to poważne schorzenie układu oddechowego, charakteryzujące się rozległym zapaleniem płuc. Wskaźnik zachorowalności na tę chorobę jest niski, ale jej wskaźnik śmiertelności jest wysoki w krótkim czasie. Objawy obejmują trudności w oddychaniu, szybkie oddychanie i sinienie skóry. Przyczyny są liczne i różnorodne, ale wykazano, że genetyka wpływa na podatność na tę chorobę. Konkretnie, pewne mutacje w genach takich jak ADIPOQ-AS1 i IL4 zostały związane z tą chorobą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADIPOQ	rs2082940	CC
AGT	rs699	GG
AHR	rs2066853	GG
	rs4073	TA
CYP1A1	rs2606345	AC
IL13	rs20541	GG
IL4	rs2243250	TC
SFTPB	rs1130866	AG
	rs1800629	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Sądząc po Twoim genotypie, nie jesteś szczególnie predysponowany do wystąpienia zespołu ostrej niewydolności oddechowej (ARDS). Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3929660/pdf/pone.0089170.pdf>

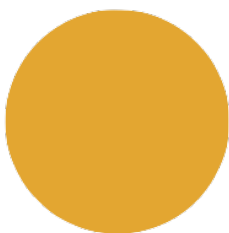
# Wirusy, bakterie i grzyby

## Nasilenie zakażenia COVID-19

Koronawirus (COVID-19) to choroba zakaźna wywołana wirusem SARS-CoV-2, który w 2020 roku spowodował światową pandemię. Ciężki stan chorobowy występuje u 5% ogółem pacjentów i 22% pacjentów hospitalizowanych i można przypuszczać, że osoby dotknięte chorobą wymagają wentylacji mechanicznej z powodu niewydolności oddechowej; cierpiących na inne niewydolność narządów, takie jak koagulopatia, ostre zmiany w mięśniu sercowym lub nerkach; a w najgorszym przypadku śmierć. Zapobieganie postępowi choroby w kierunku stanu krytycznego jest niezbędne do zmniejszenia śmiertelności. Badanie z 2020 r., w którym współpracowały setki międzynarodowych instytucji i firm (między innymi 24Genetics), wykazało wzajemne powiązania genetyki i Covid-19, ponieważ możliwe było zweryfikowanie, czy gen TYK2 jest powiązany z genetyczną predyspozycją do ewolucji w kierunku ciężkiego stanu COVID-19.

### Analiza GWAS

## Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większą predyspozycję do rozwinięcia się w ciężki stan tej choroby niż większość populacji. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://www.nature.com/articles/s41586-021-03767-x>

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APCDD1L	rs117463534	CC
DPP9	rs2109069	AA
FYCO1	rs13079478	GG
IFNAR2	rs1131964	CC
KAT7	rs3785928	GG
LAMB1	rs2237698	TC
LOC1053	rs676314	AA
LOC1053	rs79708423	CC
LOC1053	rs4076440	AA
NLN	rs114969787	CC
OAS3	rs10735079	AA
THBS3	rs35154152	TT
TNFSF15	rs6478109	GG
TYK2	rs2304256	AC
#N/A	rs1264701	GG

# Wirusy, bakterie i grzyby

## Zespół ciężkiej ostrej niewydolności oddechowej (SARS)

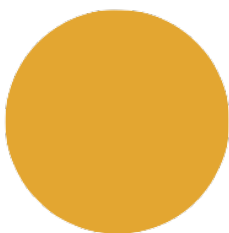
Zespół ostrej niewydolności oddechowej (SARS) to wysoce zakaźna choroba wywoływana przez wirusa SARS-CoV, który może powodować ciężkie infekcje płuc u ludzi. Początkowe objawy często obejmują gorączkę, ból głowy i ból mięśni, a następnie objawy ze strony układu oddechowego, takie jak kaszel, duszność i zapalenie płuc. Ponadto pacjenci z SARS często wykazują spadek liczby limfocytów we krwi, co zwykle wpływa na ciężkość choroby. Genetyka osobista odgrywa ważną rolę w predysponowaniu do zakażenia SARS-CoV. Konkretnie, określone warianty genów, takie jak MBL2, IFNG i CCL2, zostały powiązane z większą predyspozycją do zachorowania na SARS. Dlatego zrozumienie genetyki SARS może dostarczyć cennych informacji do opracowania nowych metod leczenia i środków zapobiegawczych dla tej choroby.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFNG	rs2430561	TA
CCL2	rs1024611	AA
MBL2	rs1800450	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



W zależności od genotypu jesteś podatny na SARS. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

[https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453\(15\)00090-0/pdf](https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453(15)00090-0/pdf)  
<https://www.journalofinfection.com/action/showPdf?pii=S0163-4453%2815%2900090-0>

# Wirusy, bakterie i grzyby

## Transmisja HIV

HIV-1 (Human Immunodeficiency Virus type 1) jest wirusem, który zwykle osłabia układ odpornościowy zakażonych osób i ewoluuje w kierunku zespołu nabytego upośledzenia odporności (AIDS), który sprzyja pojawianiu się infekcji oportunistycznych oraz nowotworów, których leczenie jest bardziej skomplikowane ze względu na stan immunosupresji pacjenta. Transmisja następuje poprzez kontakt z krwią i innymi płynami ustrojowymi osoby zakażonej, więc kontakt seksualny jest jedną z głównych dróg zakażenia. W dziedzinie genetyki potwierdzono, że różne geny, takie jak TLR8-AS1AS i IL4, zostały powiązane z pewnymi poziomami ochrony przed zakażeniem wirusem HIV u mężczyzn.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IL4	rs2243250	TC
TLR2	rs3804099	CC
TLR7	rs179012	GG
TLR8 AS1	rs3764880	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, nie jesteś szczególnie podatny na zakażenie wirusem HIV-1. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18605904/>  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11930331/>



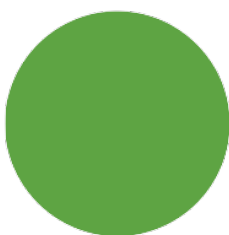
# Wirusy, bakterie i grzyby

## Opryszczka narządów płciowych

Opryszczka narządów płciowych lub wirus opryszczki pospolitej typu 2 (HSV-2) to powszechna infekcja wirusowa, która powoduje pęcherze i rany w okolicy narządów płciowych zakażonych osób. Jest to wysoce zaraźliwa choroba przenoszona drogą płciową. Osoba zarażona może przenosić wirusa od momentu rozpoczęcia inkubacji do tygodnia po pojawieniu się zmian skórnych. Nie ma lekarstwa na opryszczkę narządów płciowych, a leki przeciwwirusowe jedynie zmniejszają częstotliwość wybuchów. Dodatkowo można zastosować inne specyficzne leki w celu leczenia objawów. Genetyka odgrywa istotną rolę w predysponowaniu do zakażenia wirusem opryszczki narządów płciowych. Zweryfikowano, że określone warianty genetyczne w genie TLR3 są powiązane z mniejszą predyspozycją do zarażenia się wirusem opryszczki pospolitej typu 2.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



W zależności od genotypu masz bardzo niską predyspozycję do zakażenia wirusem opryszczki pospolitej typu 2. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22552940>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TLR3	rs13126816	AA
TLR3	rs3775291	TT

## Wirusy, bakterie i grzyby

### Marskość wątroby spowodowana wirusowym zapaleniem wątroby typu B

Wirusowe zapalenie wątroby typu B, wywoływane przez wirus zapalenia wątroby typu B (HBV), może być poważną infekcją prowadzącą do uszkodzenia wątroby. Często przebiega bezobjawowo, aż do wystąpienia powikłań. Genetyka wpływa na predyspozycje do zachorowania na wirusowe zapalenie wątroby typu B. Mutacje w genach takich jak ESR1 i NOD2 są związane ze zwiększonym ryzykiem. Szczepienie ma kluczowe znaczenie dla zapobiegania infekcji. Badania krwi pozwalają postawić diagnozę, a leczenie obejmuje leki przeciwwirusowe. Zapobieganie obejmuje opiekę medyczną w przypadku podejrzenia zakażenia.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ESR1	rs2234693	TT
LOC1053	rs2227982	GG
NOD2	rs2066845	GG
NOD2	rs2066844	CC
STAT4	rs7574865	TT
TLR3	rs3775290	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, nie jesteś szczególnie podatny na marskość wątroby związaną z wirusowym zapaleniem wątroby typu B. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6616055/>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25014269>

# Wirusy, bakterie i grzyby

## Pozaszpitalne zapalenie płuc

Tak zwane pozaszpitalne zapalenie płuc (CAP) lub pozaszpitalne zapalenie płuc odnosi się do zapalenia płuc, w dowolnej postaci, nabytej przez osobę poza systemem opieki zdrowotnej, czyli w życiu codziennym. PZP to infekcja płuc, która może być spowodowana przez wiele mikroorganizmów (bakterie, wirusy i grzyby), dotyka osoby w każdym wieku i występuje w wyniku wypełniania się obszarów płuc (pęcherzyków płucnych) pochłaniających tlen. W konsekwencji płuca hamują swoją funkcję, powodując objawy, takie jak duszność, gorączka, ból w klatce piersiowej i kaszel. Leczenie tej patologii zwykle zależy od mikroorganizmu, który ją wygenerował. Genetyka odgrywa kluczową rolę w rozwoju tej choroby, ponieważ warianty w genie IL6-AS1 zostały związane z występowaniem zapalenia płuc pozaszpitalnego.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	CC
TNFRSF1	rs1061622	TG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, nie jesteś szczególnie podatny na pozaszpitalne zapalenie płuc. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19900796/>  
<https://www.ijidonline.com/action/showPdf?pii=S1201-9712%2813%2900042-8>

# Wirusy, bakterie i grzyby

## Szpitalne zapalenie płuc

Szpitalne zapalenie płuc (HAP) lub szpitalne zapalenie płuc jest szpitalną infekcją płuc, która zwykle pojawia się u pacjentów 48-72 godzin po przyjęciu. Bakterie powodują tę chorobę głównie, chociaż wirusy i grzyby również mogą ją wywoływać, i jest to drugie najczęstsze zakażenie szpitalne (15-20% ogółu) po zakażeniach dróg moczowych. Szpitalne zapalenie płuc jest ciężką i zagrażającą życiu chorobą. Genetyka może znacząco wpływać na podatność. Wykazano, że gen IL6-AS1 koduje cytokinę zapalną zaangażowaną w odpowiedzi immunologicznej, a badania pokazują, że ludzie z określonymi wariantami genetycznymi w tym genie są narażeni na zwiększone ryzyko rozwoju szpitalnego zapalenia płuc

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, nie jesteś szczególnie podatny na szpitalne zapalenie płuc. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://www.ijidonline.com/action/showPdf?pii=S1201-9712%2813%2900042-8>

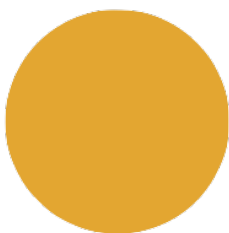
# Wirusy, bakterie i grzyby

## Ciężkie szpitalne zapalenie płuc

Szpitalne zapalenie płuc (HAP) lub szpitalne zapalenie płuc to szpitalne zakażenie płuc, które zwykle pojawia się u pacjentów 48-72 godzin po przyjęciu. Chorobę tę wywołują głównie bakterie, chociaż wirusy i grzyby również mogą ją wywoływać i jest to drugie, po infekcjach dróg moczowych, najczęściej występujące zakażenie szpitalne (15-20% ogółu). Ogólnie rzecz biorąc, szpitalne zapalenie płuc jest ciężką i zagrażającą życiu chorobą, a genetyka może odgrywać ważną rolę w podatności na rozwój ciężkiego stadium zapalenia płuc. Zweryfikowano, że osoby z określonymi wariantami genów ABCB1 i AGTR1 mają większą predyspozycję do szpitalnego zapalenia płuc, co prowadzi do dłuższego pobytu w szpitalu.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, masz duże predyspozycje do ciężkiego szpitalnego zapalenia płuc. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCB1	rs1045642	AA
AGTR1	rs5186	AA

# Wirusy, bakterie i grzyby

## Zapalenie oskrzeli

Zapalenie oskrzeli to choroba układu oddechowego spowodowana zapaleniem oskrzeli, które powoduje kaszel, świszczący oddech, duszność i ból w klatce piersiowej. Chociaż czynniki środowiskowe, takie jak narażenie na dym tytoniowy i zanieczyszczenia powietrza, mogą wpływać na rozwój choroby, genetyka również odgrywa pewną rolę. W szczególności gen LOC100287329 został powiązany z genetyczną predyspozycją do zapalenia oskrzeli. Gen ten wytwarza białko zwane alfa-limfoidalnym czynnikiem martwicy nowotworów, które bierze udział w odpowiedzi zapalnej naszego organizmu. Badania wykazały, że określone warianty genetyczne genu LOC100287329 mogą zwiększać podatność na zapalenie oskrzeli. Dlatego zrozumienie roli genu LOC100287329 w rozwoju zapalenia oskrzeli może pomóc w opracowaniu nowych podejść terapeutycznych do tej choroby.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Biorąc pod uwagę Twój genotyp, nie masz szczególnej predyspozycji do zachorowania na zapalenie oskrzeli. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5524954/pdf/41598\\_2017\\_Article\\_6791.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5524954/pdf/41598_2017_Article_6791.pdf)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1002	rs909253	AG
LOC1002	rs1041981	AC

# Alergie i nietolerancje

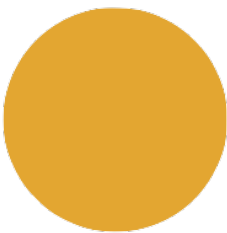
## Nietolerancja laktozy

Laktoza jest głównym cukrem naturalnie występującym w mleku i produktach mlecznych. Składa się z cząsteczki glukozy i cząsteczki galaktozy - dwóch cukrów prostych, które organizm wykorzystuje do produkcji energii. Enzym laktaza jest niezbędny do rozkładu laktozy na glukozę i galaktozę, co jest kluczowym etapem w niektórych procesach immunologicznych i neuronalnych. Niektóre osoby nie wytwarzają wystarczającej ilości laktazy, w związku z czym nie trawią laktozy, która fermentuje w jelicie, powodując gazy, zaburzenia trawienia, rozdęcie brzucha i/lub biegunkę.

Istnieją czynniki genetyczne, które odgrywają ważną rolę we wchłanianiu laktozy, takie jak gen MCM6, który jest bezpośrednio związany z tym procesem.

### Analiza jednowariantowa

## Co mówi Twoja genetyka?



Na podstawie Twojego genotypu można stwierdzić, że masz predyspozycję do występowania problemów z metabolizmem laktozy. Istotne mogą być również inne czynniki genetyczne i kliniczne

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MCM6	rs4988235	GG

## Więcej informacji:

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/jbmr.83>

# Alergie i nietolerancje

## Alergia na skorupiaki

Alergia na skorupiaki jest krytyczną reakcją układu odpornościowego na białka obecne głównie w skorupiakach. Krewetki i inne skorupiaki są jednym z najczęstszych źródeł alergii pokarmowych. Objawy są wielorakie i mogą się różnić od lekkiego podrażnienia w miejscu kontaktu z pokarmem (wargi, język, jama ustna) lub zapalenia w okolicy gardła, które może utrudniać lub wręcz uniemożliwiać oddychanie, aż po zagrażającą życiu reakcję anafilaktyczną. Na poziomie genetycznym mutacje w genie TH2LCRR wiążą się ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia alergii na krewetki i analogicznie na inne skorupiaki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IL13	rs20541	GG
TH2LCRR	rs1800925	CC
#N/A	rs9275596	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



W zależności od Twojego genotypu, Twoja predyspozycja do alergii na skorupiaki jest standardowa. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33175217/>



# Alergie i nietolerancje

## Akumulacja rtęci

Rtęć jest metalem ciężkim, który dostaje się do organizmu człowieka głównie poprzez spożywanie ryb, jest wchłaniany w przewodzie pokarmowym, transportowany przez krew i gromadzony w różnych narządach ciała. Podwyższony poziom tego metalu ciężkiego może powodować uszkodzenia przewodu pokarmowego, układu nerwowego i nerek, szczególnie u niemowląt, dzieci i kobiet w ciąży. Udowodniono, że na poziomie genetycznym niektóre osoby mogą łatwiej gromadzić rtęć we krwi ze względu na swoją genetykę. W szczególności geny GCLC i GSTP1 kodują enzym, który pomaga w detoksykacji organizmu z toksycznych związków, takich jak rtęć, i zmniejsza uszkodzenia komórek.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



W zależności od Twojego genotypu, Twoja predyspozycja do gromadzenia rtęci we krwi jest standardowa. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16599007/>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GCLC	rs17883901	GG
GSTP1	rs1138272	CC

# Alergie i nietolerancje

## Alergiczny nieżyt nosa

Alergiczny nieżyt nosa to zapalenie błony śluzowej nosa, którego objawy są podobne do przeziębienia: swędzenie nosa, kichanie, katar i przekrwienie błony śluzowej nosa, zaczerwienione i łzawiące oczy, kaszel, swędzenie podniebienia. Czasami może powodować astmę lub wyprysk. Jego przyczyną jest ekspozycja na określone alergeny, głównie pyłki, roztocza, grzyby lub nabłonki zwierzęce. Objawy pojawiają się zwykle wkrótce po kontakcie z alergenem. W jego leczeniu stosuje się niekiedy immunoterapię swoistą, polegającą na kontrolowanym podawaniu wyciągu z substancją, na którą pacjent jest uczulony do czasu ustąpienia objawów. Choroby mogą być dziedziczne lub nie. Jednak na poziomie genetycznym potwierdzono korelację genu LOC105376805 z alergicznym nieżytem nosa, co sugeruje istotną rolę w predyspozycjach do cierpieć na tę patologię

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania, podobnie jak większość populacji, jesteś podatny na tę chorobę. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GLI3	rs4724100	TC
#N/A	rs6898653	AA
#N/A	rs216518	CC
#N/A	rs2155219	TT
#N/A	rs17513503	CC

# Alergie i nietolerancje

## Alergia na pyłki traw

Trawy są jednoliścienne rośliny zielne z ponad 800 rodzajami i 12 000 znanych gatunków, w tym pszenicą, trawą kanaryjską, owsami, ryżem, trawami, trzciny cukrowej i chwastami. Ich pyłek znany jest z powodowania alergii u wielu osób, objawiających się objawami takimi jak zatkanie nosa, łzawienie oczu, pokrzywka, a nawet wstrząs anafilaktyczny w skrajnych przypadkach. Genetyka, zwłaszcza gen EPS15, odgrywa rolę w predyspozycji do tych alergii, co może wpływać na rozwój strategii zapobiegania i leczenia. Możliwe związki między alergią na pyłek traw a chorobami takimi jak astma i alergiczny nieżyt nosa są również badane.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HLA	rs7775228	TT
LOC1019	rs631208	AG
DNAH5	rs6554809	TC
#N/A	rs7617456	AG
#N/A	rs2155219	TT
#N/A	rs17513503	CC

## Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania, podobnie jak większość populacji, jesteś podatny na tę chorobę. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23817571/>

## Biomarkery i inne

### Poziom wapnia

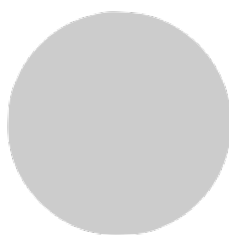
Wapń jest niezbędny do prawidłowego funkcjonowania wielu narządów, a jego stężenie w surowicy jest ściśle regulowane.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CASR	rs1801725	GG
DGKD	rs1550532	GC
GCKR	rs780094	TC
LINC007	rs10491003	TC
CARS1	rs7481584	GG
LOC1053	rs7336933	GG
CYP24A1	rs1570669	AG
WDR81	rs12150338	CC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962)

## Biomarkery i inne

### Poziom fosforu

Fosfor jest niezbędnym minerałem, który utrzymuje energię komórkową i mineralizuje szkielet. Ponieważ złożone działania transporterów jonów i hormonów regulacyjnych monitorują stężenie fosforu w surowicy, zróżnicowanie genetyczne może determinować międzyosobnicze różnice w zakresie metabolizmu fosforu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NBPF3	rs1697421	CC
CSTA	rs17265703	AG
IP6K3	rs9469578	CC
PDE7B	rs947583	TT
FERRY3	rs2970818	TT

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539)

## Biomarkery i inne

### Poziomy magnezu

Powszechnie mierzone w surowicy kationy: magnezu, potasu i sodu, biorą udział w wielu procesach fizjologicznych, w tym w metabolizmie energii, funkcjonowaniu nerwów i mięśni, transdukcji sygnału oraz regulacji ciśnienia krwi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MUC1	rs4072037	CC
SHROOM	rs13146355	GG
LOC1079	rs7965584	AA
LOC1019	rs3925584	TC
LOC1001	rs2592394	GG
MECOM	rs448378	AG

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443)

## Biomarkery i inne

### Poziomy kwasów tłuszczowych w osoczu (Omega 6)

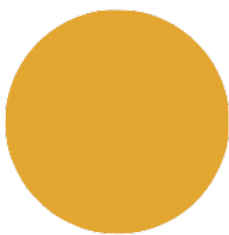
Wielonienasycone kwasy tłuszczowe Omega 6 (PUFA) i ich metabolity biorą udział w sygnalizacji komórkowej, reakcji zapalnej, tworzeniu się skrzepów i w innych ważnych procesach biologicznych. Składniki genetyczne, takie jak warianty genów desaturazy kwasów tłuszczowych (FADS), determinują skład PUFA Omega 6.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDXDC1	rs2280018	CC
TMEM25	rs102275	TC
IL23R	rs7517847	TG
C10orf12	rs17009617	GG
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs2727270	TC
PDXDC1	rs1136001	TT
FTLP19	rs2069036	TC
FADS1	rs174547	CC
PDXDC1	rs4985155	AG
TMEM39	rs16829840	CC
PDXDC1	rs1741	GC
ELOVL2	rs2236212	GC
FADS1	rs174555	CC

#### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz większe predyspozycje niż większość populacji do poziomów spoza normy.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311)

## Biomarkery i inne

### Poziom beta-2 mikroglobuliny

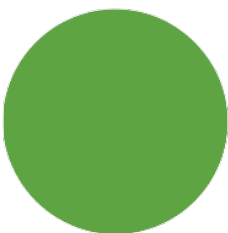
Mikroglobulina beta-2 (B2M) wchodzi w skład głównego kompleksu zgodności tkankowej (MHC) klasy I i była badana jako biomarker funkcji nerek, chorób sercowo-naczyniowych i śmiertelności.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRIM31	rs2023472	GG
HLA B	rs2523608	GG
MICA AS1	rs16899524	CC
SH2B3	rs3184504	CC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110)



## Biomarkery i inne

### Poziom glikozylowanej hemoglobiny

Zmienność poziomu hemoglobiny glikozylowanej A1c (HbA1c) jest stosowana jako miara kontroli glikemii, a także jako kryterium diagnostyczne cukrzycy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMG5	rs6684514	AG
LOC1079	rs9399137	TC
FADS2	rs174570	CC
PIEZO1	rs9933309	CC
MYO9B	rs11667918	TC
ANK1	rs4737009	GG
FN3KRP	rs1046875	AG
ABCB11	rs3755157	CC
CDKAL1	rs7772603	TT
GCK	rs1799884	CC
SLC30A8	rs13266634	TC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736)

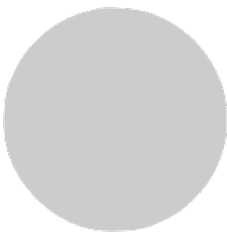
## Biomarkery i inne

### Całkowity poziom białka w surowicy

Można powiedzieć, że surowica to płynna część krwi, która pozostaje po usunięciu komórek krwi (takich jak czerwone i białe krwinki) oraz płytek krwi i zawiera elementy takie jak woda, sole, cukry, białka i inne niezbędne związki. dla funkcjonowania Twojego organizmu. Białka obecne w surowicy krwi odgrywają kluczową rolę w modulowaniu i monitorowaniu wielu procesów biologicznych w naszym organizmie i nie tylko odzwierciedlają nasz ogólny stan zdrowia i stan odżywienia, ale mogą również wpływać na nie choroby, infekcje i zaburzenia równowagi żywieniowej, takie jak niedożywienie nowotwory, choroby układu krążenia, nerek i stany zapalne. Na poziomie genetycznym potwierdzono, że między innymi warianty genu RPS11 mają zdolność wpływania na predyspozycję do nieprawidłowego poziomu białek w surowicy.

#### Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TNFRSF1	rs4561508	TC
intergeni	rs204999	AG
TNFRSF1	rs4561508	TC
GCKR	rs1260326	TC
ARID5B	rs2675609	TT
RPS11	rs2280401	GG
TNFRSF1	rs4561508	TC
intergeni	rs204999	AG
ELL2	rs3777200	CC
GCKR	rs1260326	TC
RPS11	rs2280401	GG

## Biomarkery i inne

### Poziom GGT

GGT (Gamma Glutamyl Transferase) to rodzaj enzymu wątrobowego niezbędnego w procesie metabolizmu aminokwasów, który wyróżnia się zdolnością do diagnozowania potencjalnych schorzeń wątroby. Niski poziom GGT w wielu przypadkach nie jest spowodowany chorobą, ale po prostu nie zrównoważoną dietą zawierającą określone niedobory składników odżywczych i witamin. Jednakże podwyższone stężenie we krwi może wskazywać na chorobę wątroby lub uszkodzenie dróg żółciowych, czyli przewodów, przez które żółć wchodzi i wychodzi z wątroby. Czynniki środowiskowe, takie jak spożycie alkoholu, niektóre leki i niektóre choroby, mogą bezpośrednio wpływać na ten poziom, ale determinujący wpływ znajdujemy również na naszym dziedziczeniu genetycznym. W szczególności określone warianty genów, takie jak PNPLA3, mogą wpływać na poziom GGT we krwi.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PNPLA3	rs738409	CG
NBPF3	rs1976403	AC
RNU6	rs6984305	TA
LOC1053	rs10819937	CC
ABO	rs579459	CC
JMJD1C	rs7923609	GG
FADS2	rs174601	TT
ST3GAL4	rs2236653	TC
ASGR1	rs314253	TC
ABHD12	rs7267979	AA
LOC1019	rs1497406	AA
CEPT1	rs1335645	AA
EFHD1	rs2140773	AC
SLC2A2	rs10513686	GG
HPRT1P2	rs6888304	AA
MLXIPL	rs17145750	CC
DLG5	rs754466	AA
HNF1A	rs7310409	AG
EXOC3L4	rs944002	AA
RORA	rs339969	AC
CD276	rs8038465	CC
LOC1027	rs4581712	CC
SOX9 AS1	rs9913711	CC
FUT2	rs516246	TT
MICAL3	rs1076540	TC
GGT1	rs2073398	GC

## Biomarkery i inne

### Poziom glicerofosfolipidów

Fosfoglicerydy lub glicerofosfolipidy są cząsteczkami lipidowymi z grupy fosfolipidów. Składają się z kwasu fosfatydowego, cząsteczki złożonej z glicerolu, w której estryfikowano dwa kwasy tłuszczowe (jeden nasycony, a drugi nienasycony) i grupę fosforanową.

#### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PKD2L1	rs603424	AG
MYRF	rs174536	AC
MYRF	rs174537	TG
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174550	CC
FADS1	rs174555	CC
FADS2	rs968567	TT
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174576	AA
FADS2	rs174578	TA
FADS2	rs174578	TA
SYNE2	rs7157785	GG
GPHN	rs1077989	AA
GPHN	rs1077989	AA

## Biomarkery i inne

### Poziom albuminy w surowicy

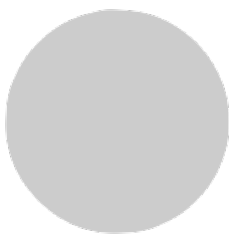
Albumina to białko wytwarzane przez wątrobę, które wyróżnia się jako najbardziej rozpowszechnione białko w surowicy krwi. Jest niezbędna do regulacji równowagi osmotycznej, relacji pomiędzy płynami wewnątrz komórki (wewnątrzkomórkowy) i jej środowiskiem zewnętrznym (pozakomórkowym) oraz do transportu różnych cząsteczek. Obniżony poziom albumin może być sygnałem ostrzegawczym możliwej choroby nerek lub wątroby; niski poziom albuminy zwykle wskazuje na odwodnienie. W każdym razie zbyt wysoki lub zbyt niski nieprawidłowy poziom niekoniecznie jest związany z problemem zdrowotnym. Wykazano, że niektóre leki mogą mieć wpływ na poziom albumin, przy czym istotnym czynnikiem wpływającym jest również genetyka. W szczególności zidentyfikowano warianty genów, takie jak FRMD5, które wpływają na stężenie albumin w surowicy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9	rs694419	TC
RPS11	rs2280401	GG
FRMD5	rs16948098	GG
TNFRSF1	rs4561508	TC
FKBPL	rs204999	AG
LOC1079	rs2675609	TT
HPN AS1	rs11671010	TT
CHRNA3	rs12914385	CC
ELL2	rs3777200	CC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100)

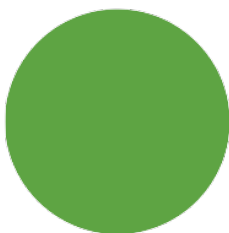
## Biomarkery i inne

### Poziomy fosfolipidów

Fosfolipidy są źródłem niezbędnych kwasów tłuszczowych i odgrywają kluczową rolę w tworzeniu i funkcjonowaniu błon komórkowych, dzięki czemu są niezbędne do zapewnienia optymalnego zdrowia komórek, a także funkcjonują jako biologiczny nośnik wchłaniania witamin rozpuszczalnych w tłuszczach, takich jak A, D, E i K. Zmagazynowane lipidy stanowią magazyn energii organizmu i są źródłem energii podczas ćwiczeń. Zmiany w równowadze tych lipidów mogą być prekursorem dysfunkcji metabolicznych i problemów sercowo-naczyniowych, a także innych patologii. Dieta i indywidualny metabolizm są czynnikami determinującymi stężenie tych lipidów, ale badania naukowe wykazały wpływ genetyki na ten proces. W szczególności podkreślono, że warianty genów takich jak LCT wpływają na predyspozycję do nieprawidłowego poziomu fosfolipidów.

#### Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM25	rs102275	TC
MYRF	rs174536	AC
RPLP0P2	rs1692120	GG
FADS1	rs174547	CC
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174448	AG
FEN1	rs4246215	TT
LCT	rs16832011	AA
TMEM25	rs174538	AA
MYRF	rs174535	TC
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs174574	AC
ELOVL2	rs3798713	GC
BEST1	rs1109748	AC
LOC1019	rs1514178	TT
ELOVL2	rs3734398	TC
SYCP2L	rs4713103	TG
RAB3IL1	rs2521572	TG
DAGLA	rs198426	CC
GCKR	rs780094	TC
LOC1053	rs9586179	TT
RPS2P37	rs4963452	TC
STIM2	rs6844153	TT
ELOVL2	rs2236212	GC
ELOVL2	rs4711171	TC

# Biomarkery i inne

## Modyfikacja struktur serca

Echokardiograficzne obrazowanie struktury i funkcji lewej komory (LV) może wykazywać dziedziczne fenotypy możliwej choroby sercowo-naczyniowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC35F1	rs89107	GG
TMEM23	rs17132261	TC
SMG6	rs10852932	GG
PRDM6	rs17470137	GG
HMGA2	rs4026608	TT
LINC023	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	GG

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych wymiarów

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346)

## Biomarkery i inne

### Tętno

Wysokie tętno spoczynkowe wiąże się ze zwiększonym ryzykiem chorób sercowo-naczyniowych.

#### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TFPI	rs4140885	GG
LOC1053	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TT
SYT10	rs7980799	AC
LOC1053	rs17287293	AA
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	CC
ACHE	rs13245899	AG
FADS1	rs174549	AG
SLC35F1	rs11153730	TT
KIAA1755	rs6127471	TT
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	TG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	AA
LOC1053	rs13030174	AA
FNDC3B	rs9647379	GG
RFX4	rs2067615	TT
CPNE8	rs826838	TC
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AG
HMG2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA



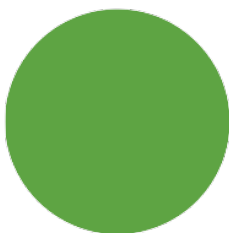
## Biomarkery i inne

### Tętno spoczynkowe

Wyższe tętno spoczynkowe powiązано ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby sercowo-naczyniowej.

#### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TFPI	rs4140885	GG
GNG11	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TT
SYT10	rs7980799	AC
LOC1053	rs17287293	AA
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	CC
ACHE	rs13245899	AG
FADS1	rs174549	AG
SLC35F1	rs11153730	TT
KIAA1755	rs6127471	TT
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	TG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	AA
LOC1053	rs13030174	AA
FNDC3B	rs9647379	GG
RFX4	rs2067615	TT
CPNE8	rs826838	TC
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AG
HMG2P	rs17083533	GG
PKD2L2	rs7722600	AA

## Biomarkery i inne

### Poziom bilirubiny

Bilirubina to żółtawy barwnik powstający podczas rozkładu czerwonych krwinek, przechodzi przez wątrobę i ostatecznie jest wydalany z organizmu. Poziomy niższe niż średnie nie stanowią problemu, ale nienormalnie wysokie poziomy mogą wskazywać, że wątroba nie eliminuje prawidłowo bilirubiny, co może wskazywać na chorobę lub uszkodzenie wątroby. Dlatego też uważa się go za niezbędny wskaźnik umożliwiający wykrycie pewnych schorzeń. Chociaż choroby wątroby są częstym czynnikiem wpływającym na te poziomy, pewną rolę odgrywa również genetyka. Różnice w określonych genach, takich jak UGT1A10, odgrywają rolę w określaniu poziomu bilirubiny.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UGT1A10	rs6742078	GG
HIST1H1T	rs12206204	CC
ARHGEF7	rs4773330	GG
SLCO1B1	rs4149056	TT

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484)

## Biomarkery i inne

### Poziom hormonu tarczycy

Hormon tarczycy jest niezbędny do prawidłowego metabolizmu i rozwoju, a jawne zaburzenia czynności tarczycy prowadzą do częstych zaburzeń endokrynologicznych, które dotyczą około 10% osób w ciągu całego życia. Ponadto, nawet łagodne zmiany czynności tarczycy są związane ze zmianami masy ciała, migotaniem przedsionków, osteoporozą i zaburzeniami psychicznymi.

#### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	CC
LOC1053	rs10799824	AG
LOC1053	rs3813582	TC
LOC1079	rs9472138	CC
LINC0151	rs11755845	CC
LOC1079	rs10032216	TT
IGFBP	rs13015993	AA
SOX9	rs9915657	TT
NFIA	rs334699	GG
FGF7	rs10519227	TT
PRDM11	rs17723470	CC
DET1	rs17776563	GG
INSR	rs4804416	TT
	rs657152	AA
ITPK1	rs11624776	CC
NRG1	rs7825175	AG
LINC006	rs1537424	TT
SASH1	rs9497965	TC
GLIS3	rs1571583	GG
DIO1	rs2235544	AC
LHX3	rs7860634	AG
PTCSC2	rs7045138	TC
LOC1053	rs11726248	GG
LPCAT2	rs6499766	AA
LOC1005	rs7240777	AG

## Biomarkery i inne

### Liczba eozynofili

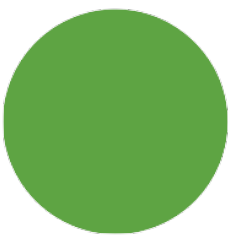
Eozynofile są wielofunkcyjnymi plejotropowymi leukocytami zaangażowanymi w inicjację i rozprzestrzenianie się odpowiedzi zapalnych, a zatem odgrywają ważną rolę w patogenezie chorób zapalnych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IL1RL1	rs1420101	CC
LOC1027	rs12619285	AA
TMED10P	rs4857855	CC
SH2B3	rs3184504	CC
IRF1 IL5	rs4143832	TG
WDR36	rs2416257	CC
TNXB	rs2269426	AA

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610)

## Biomarkery i inne

### Liczba neutrofilii

Neutrofile to leukocyty (białe krwinki) granulocytopodobne, zwane także polimorfonuklearnymi (PMN). Liczba białych krwinek (WBC) jest powszechną miarą kliniczną stosowaną jako predyktor niektórych aspektów zdrowia, w tym odporności i stanu zakażenia. Liczba białych krwinek jest również złożoną cechą, która różni się między osobnikami i grupami dziedziczącymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDK6	rs445	CC
MED24	rs8078723	TT
MED24	rs8078723	TT
PSMD3	rs4794822	TC
PSMD3	rs4794822	TC
AK12388	rs6936204	TC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241)

## Biomarkery i inne

### Interleukina 6 i zapalenie

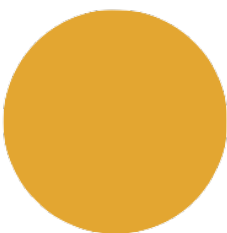
Interleukina 6 (IL-6) jest prozapalną cytokiną, która bierze udział w obronie gospodarza przed infekcją i uszkodzeniem tkanek. Jednak przesadna i nadmierna synteza IL-6 podczas walki ze stresem środowiskowym prowadzi do ciężkiej i ostrej ogólnoustrojowej odpowiedzi zapalnej znanej jako „burza cytokin”, ponieważ wysokie poziomy IL-6 mogą aktywować szlak IL-6. Komórki krzepnięcia i śródbłonna naczyń hamują czynność mięśnia sercowego. Jak wcześniej wykazano w literaturze, zwiększone poziomy krążących cytokin prozapalnych są związane z zapaleniem płuc i rozległym zajęciem płuc u pacjentów z SARS. Genetyka również odgrywa kluczową rolę, ponieważ gen IL6R został powiązany z genetyczną podatnością na takie stany zapalne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IL6R	rs4537545	TT
IL6 AS1	rs1800796	CC

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



W zależności od Twojego genotypu jesteś podatny na nienormalnie wysoki poziom interleukiny 6. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2668154/pdf/nihms45547.pdf>  
[https://www.researchgate.net/publication/51563230\\_Relationship\\_of\\_Plasma\\_Interleukin\\_6\\_and\\_Its\\_Genetic\\_Variants\\_With\\_Hypertension\\_in\\_Hong\\_Kong\\_Chinese](https://www.researchgate.net/publication/51563230_Relationship_of_Plasma_Interleukin_6_and_Its_Genetic_Variants_With_Hypertension_in_Hong_Kong_Chinese)

## Biomarkery i inne

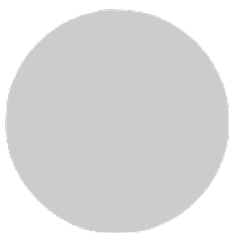
### Liczba płytek krwi

Płytki krwi to małe fragmenty komórek krwi. Ich zadaniem jest tworzenie zakrzepów krwi, które pomagają w leczeniu ran i zapobieganiu krwawieniom. Płytki krwi wytwarzane są przez szpik kostny. Problemy mogą pojawić się gdy masz za mało lub za dużo płytek krwi, lub nie spełniają one w sposób prawidłowy swojej roli.

Jeśli we krwi jest mało płytek krwi, zjawisko to nazywa się małopłytkowością i może wystąpić ryzyko umiarkowanego lub nawet ciężkiego krwawienia. Jeśli krew zawiera zbyt wiele płytek krwi, istnieje zwiększone ryzyko powstawania zakrzepów we krwi obwodowej.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MFN2	rs2336384	TT
DNM3	rs10914144	TC
TMCC2	rs1668871	TT
GCSAML	rs7550918	TT
TRIM58	rs3811444	CC
EHD3	rs625132	GG
THADA	rs17030845	CC
LOC3398	rs7641175	AG
ARHGEF3	rs1354034	TC
PDIA5	rs3792366	AG
KLHL8	rs7694379	GG
F2R	rs17568628	TT
MEF2C	rs700585	TC
IRF1	rs2070729	CC
CARMIL1	rs441460	AA
HLA B	rs3819299	TT
HLA DOA	rs399604	TT
BAK1	rs210134	AG
LOC1079	rs9399137	TC
CTB	rs342275	TC
HYAL4	rs4731120	AA
AK3	rs409801	TC
RCL1	rs13300663	CG
CDKN2A	rs3731211	AA
PSMD13	rs505404	TG
FEN1	rs4246215	TT
CBL	rs4938642	GG
LOC1053	rs7342306	GG
BAZ2A	rs941207	CG
SH2B3	rs3184504	CC
RPH3A	rs17824620	CC

## Biomarkery i inne

### Poziomy IgE

Stężenie IgE w osoczu oraz atopia są cechami złożonymi genetycznie, a konkretne genetyczne czynniki ryzyka, które prowadzą do rozregulowania IgE i atopii klinicznej, są przedmiotem aktywnych badań.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FCER1A	rs2251746	TT
NAB2	rs1059513	TT
IL13	rs20541	GG
LOC1053	rs2523809	TT
HLA W	rs2571391	AC
ACKR1	rs13962	GG
MTCO3P	rs2858331	AG
OR10J7P	rs4656784	AA
LPP	rs9290877	TC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330)



## Biomarkery i inne

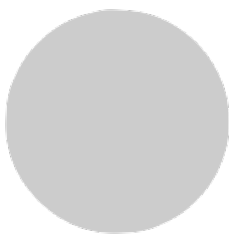
### Liczba białych krwinek

Białe krwinki są rodzajem komórek krwi, które produkowane są w szpiku kostnym i znajdują się w krwi i tkankach limfatycznych. Białe krwinki są częścią układu odpornościowego organizmu. Pomagają one organizmowi zwalczać infekcje i inne choroby. Białe krwinki dzielą się na: granulocyty (neutrofile, eozynofile i bazofile), monocyty i limfocyty (komórki T i komórki B).

Liczba białych krwinek jest powszechnym pomiarem klinicznym realizowanym na podstawie kompletnych testów morfologii krwi i różni się znacznie u zdrowych osób.

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LINC0156	rs4328821	AA
EPS15L1	rs10411936	AG
LOC1019	rs1449263	TC
LINC0156	rs9880192	GC
CCDC26	rs10098310	GG
LOC1053	rs10980800	TC
PSMD3	rs8078723	TT
HCG22	rs2517510	TT
PSMD3	rs4794822	TC

## Biomarkery i inne

### Liczba monocytów we krwi

Monocyty są rodzajem białych krwinek - agranulocytów. To największe białe krwinki.

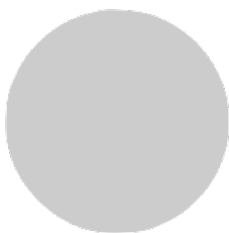
Ponieważ zauważa się, że liczba białych krwinek staje się głównym czynnikiem ryzyka przewlekłych chorób zapalnych, powiązania genetyczne różnych typów leukocytów, w szczególności liczby monocytów, dostarczają nowych informacji na temat genów i ścieżek do dalszych badań. Krążące w krwioobiegu monocyty odgrywają kluczową rolę w chorobach naczyniowych, takich jak powstawanie blaszek miażdżycowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ITGA4	rs2124440	GG
RPN1	rs2712381	CC
ACKR2	rs2228467	TC
PTGR1	rs2273788	CC
IRF8	rs424971	TC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186)

## Biomarkery i inne

### Poziomy androgenów u mężczyzn

Zmienne poziomy androgenów są często odczytywane jako wskaźniki warunków fizjologicznych lub patologicznych. Uważa się, że ponad połowa zmienności poziomów androgenów ma miejsce pod wpływem genetycznym. Ten dział dotyczy wyłącznie mężczyzn.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
REEP3	rs10822184	TT
SHBG	rs727428	TC
LOC1053	rs5934505	CC
ATP1B2	rs72829446	CC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22936694](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22936694)

## Biomarkery i inne

### Poziom siarczanu dehydroepiandrosteronu

Siarczan dehydroepiandrosteronu (DHEAS) jest najobficiej krążącym steroidem wydzielanym przez nadnercza, jednak jego funkcja nie jest do końca znana. Stężenie w surowicy zmniejsza się znacznie wraz z wiekiem, co doprowadziło do teorii, że względny niedobór DHEAS może przyczynić się do rozwoju powszechnych chorób związanych z wiekiem lub do zmniejszenia długości życia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ZKSCAN5	rs11761528	CC
SULT2A1	rs2637125	GG
SRP14	rs7181230	AA
HHEX	rs2497306	CC
LOC1079	rs2185570	TC
TRIM4	rs17277546	GG
BCL2L11	rs6738028	CG
ARPC1A	rs740160	CC

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175)

## Biomarkery i inne

### Poziom uromoduliny w moczu

Uromodulina jest białkiem wydalaniem w największej ilości z normalnym moczem. Warianty genu MARCHF1, który koduje uromodulinę, są związane z czynnością nerek, a poziomy uromoduliny w moczu mogą być biomarkerem dla chorób nerek.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDILT	rs12446492	TT
UMOD	rs12917707	TG
MARCHF	rs4533720	AA
PDILT	rs4494548	GG

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24578125](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24578125)

## Biomarkery i inne

### Poziom kwasu moczowego

Wysokie poziomy kwasu moczowego w surowicy powodują dnę moczanową i są czynnikiem ryzyka chorób sercowo-naczyniowych i cukrzycy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDZK1	rs12129861	AG
GCKR	rs780094	TC
SLC2A9	rs734553	TG
ABCG2	rs2231142	GG
CARMIL1	rs742132	AA
SLC17A1	rs1183201	TT
SLC16A9	rs12356193	AG
SLC22A11	rs17300741	AA
SLC22A1	rs505802	TT

### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597)

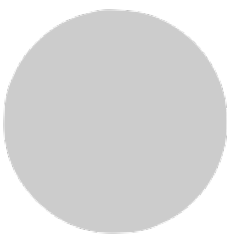
## Biomarkery i inne

### Poziomy gęstości kości

Gęstość mineralna kości (BMD) jest najczęściej stosowanym wskaźnikiem ryzyka złamań.

#### Analiza GWAS

#### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

#### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FABP3P2	rs9533090	TC
ZNF408;	rs7932354	TC
AXIN1	rs9921222	TT
TMEM26	rs1053051	TT
RPS3AP2	rs13336428	GG
HROB	rs227584	AA
FAM210A	rs4796995	GG
CCDC170	rs4869742	TT
CPED1	rs13245690	AG
CBR1 AS1	rs4817775	AC
CPN1	rs7084921	TC
LOC1053	rs430727	CC
LOC1079	rs1564981	GG
DCDC1	rs163879	TT
RHEBL1	rs12821008	TC
DNM3	rs479336	TG
LOC1079	rs2887571	AA
FOXL1	rs10048146	AG
FUBP3	rs7851693	CC
CSRNP3	rs1346004	AG
GPATCH1	rs10416218	CC
HOXC6;	rs736825	CG
IDUA	rs3755955	AG
LOC1053	rs1878526	GG
JAG1	rs3790160	TT
KCNMA1	rs7071206	CC
USF3	rs1026364	GG
LOC1053	rs7953528	TT
LEKR1	rs344081	TT
RPL37AP	rs10835187	CC
LRP5	rs3736228	CC

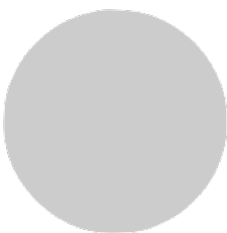
## Biomarkery i inne

### Objętość płuc

Objętość płuc jest istotnym czynnikiem wpływającym na naszą funkcję oddechową. Mierzy się ją za pomocą wymuszonej pojemności życiowej (FVC), która wskazuje maksymalną objętość powietrza wydychanego przy maksymalnym możliwym wysiłku, zaczynając od maksymalnego wdechu. Wyraża się go jako objętość (w ml). Niski poziom tego wskaźnika może wskazywać na niedrożność płuc. Wykorzystywanym narzędziem analitycznym jest spirometria, która służy do diagnozowania i monitorowania chorób układu oddechowego, takich jak między innymi astma i POChP (przewlekła obturacyjna choroba płuc). Czynniki środowiskowe, takie jak palenie i narażenie na zanieczyszczenia, mogą mieć wpływ na wyniki, ale genetyka również odgrywa znaczącą rolę. Stwierdzono, że określone warianty genów, takie jak BMP6, mogą wpływać na natężoną zdolność życiową człowieka.

#### Analiza GWAS

### Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

### Więcej informacji:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EFEMP1	rs1430193	AT
BMP6	rs6923462	TT
MIR129 2	rs4237643	GG
PRDM11	rs2863171	AA
WWOX	rs1079572	AA



## Biomarkery i inne

### Długowieczność

Długowieczność jest opisywana jako czas życia osoby i jest to zjawisko wieloczynnikowe, obejmujące czynniki środowiskowe, głównie odżywianie, aktywność fizyczną, stres i inne aspekty stylu życia, oraz genetykę. Badania nad składową genetyczną długowieczności u ludzi skupiały się na szlakach sygnalizacyjnych odpowiedzi na stres, naprawie DNA oraz magazynowaniu i wykorzystaniu składników odżywczych. Te procesy są mediowane przez szeroką gamę genów, z których niektóre zostały zidentyfikowane jako możliwe determinanty długowieczności. Dlatego też, chociaż długowieczność jest zjawiskiem złożonym i wieloczynnikowym, dowody wskazują, że genetyka odgrywa istotną rolę w jej determinacji, a konkretne warianty w genach IGF1R są związane z naturalną skłonnością do długowieczności u mężczyzn.

#### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Sądząc po Twoim genotypie, nie jesteś predysponowany do bycia osobą długowieczną. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą odgrywać rolę

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3487725/pdf/pone.0045232.pdf>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2692840/pdf/1471-2318-9-19.pdf>

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IGF1R	rs2229765	AG
TAS2R16	rs978739	TC

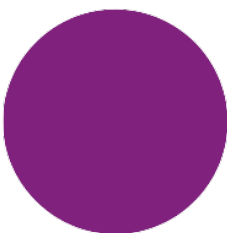
# Farmakogenetyka

## Warfaryna

Warfaryna jest doustnym lekiem przeciwzakrzepowym stosowanym w celu zapobiegania powstawaniu zakrzepów i zatorów. Hamuje produkcję czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K, a tym samym zmniejsza zdolność krzepnięcia krwi. Jej wolne działanie sprawia, że zazwyczaj potrzeba więcej niż jednego dnia, aby zauważyć efekt po pierwszej dawce. Istnieje pewne ryzyko związane z terapią warfaryną, takie jak nadmierne krwawienie, interakcje między lekami i wady wrodzone, dlatego pacjenci przyjmujący lek powinni być dokładnie monitorowani przez lekarza. W celu przeciwdziałania reakcji warfaryny można podawać wysokie dawki witaminy K, chociaż całkowite zahamowanie często występuje tylko do 12-24 godzin po podaniu.

### Analiza jednowariantowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC mogą potrzebować mniejszej dawki warfaryny.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę warfaryny.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26024874>

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VKORC1	rs9923231	TC

# Farmakogenetyka

## Meperydyna

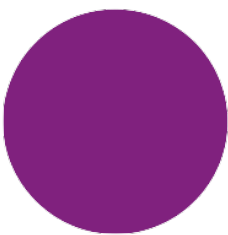
Petydyna (INN), ogólnie znana jako meperydyna, to lek przeciwbólowy o działaniu narkotycznym, który działa jako depresor układu nerwowego i jest stosowany do łagodzenia bólu o średniej lub wysokiej intensywności. Ten lek jest znany przede wszystkim pod nazwami handlowymi takimi jak: Dolantin, Demerol i Dolargan.

Petydyna należy do grupy syntetycznych opioidów, a dokładniej do rodziny fenylopiperydyn (rodzina o strukturze i właściwościach farmakologicznych innych niż leki z rodziny fenylopropyloamin, takich jak metadon). Podobnie jak inne opioidy, powoduje uzależnienie i zespół odstawienia jeśli zostanie odstawiona nagle po kilku dniach podawania, dlatego dawkę należy zmniejszać stopniowo.

Ma wyjątkową właściwość wśród opioidów do blokowania kanałów jonowych, w ten sposób zapewnia również działanie przeciwbólowe poprzez miejscowy mechanizm znieczulający.

### Analiza jednowariantowa

## Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem TT po operacji może występować mniejsze zapotrzebowanie na opioidowe środki przeciwbólowe.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne również mogą odgrywać rolę.

## Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREB1	rs2952768	TT

# Farmakogenetyka

## Pentazocyna

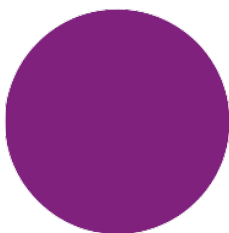
Pentazocyna jest bardzo silnym, syntetycznym, opioidowym lekiem przeciwbólowym z serii Benzazocine (Benzomorphan). Pentazocyna jest sprzedawana pod wieloma nazwami, takimi jak Talwin (z naloksonem) i Talacen (z paracetamolem).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREB1	rs2952768	TT

### Analiza jednowariantowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem TT po operacji może występować mniejsze zapotrzebowanie na opioidowe środki przeciwbólowe.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę opioidu.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/CN236541>

# Farmakogenetyka

## Morfina

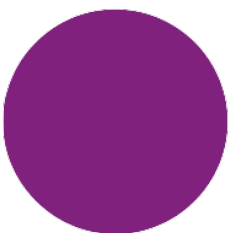
Morfina jest substancją kontrolowaną, agonistą receptorów opioidowych stosowanym w premedykacji, znieczuleniu, analgezji, leczeniu bólu związanego z niedokrwieniem mięśnia sercowego oraz duszności związanej z ostrą niewydolnością lewej komory i obrzękiem płuc. Jest to biały, krystaliczny, bezwonny i rozpuszczalny w wodzie proszek.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREB1	rs2952768	TT

## Analiza jednowariantowa

### Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem TT po operacji może występować mniejsze zapotrzebowanie na opioidowe środki przeciwbólowe.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę opioidu.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

# Farmakogenetyka

## Aspiryna

Kwas acetylosalicylowy lub ASA (C<sub>9</sub>H<sub>8</sub>O<sub>4</sub>), popularnie znany jako aspiryna, nazwa marki, która stała się powszechnie stosowana, jest lekiem z rodziny salicylanów. Jest stosowany jako lek uśmierzający ból (przeciwbólowy), gorączkę (przeciwgorączkowy) i stany zapalne (przeciwzapalny), ze względu na nioselektywne hamujące działanie cyklooksygenazy.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTGS1	rs10306114	AA

## Analiza jednowariantowa

### Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem AA leczonych aspiryną mogą wystąpić zmniejszone, ale nie nieobecne, ryzyko braku odpowiedzi na aspirynę w porównaniu z pacjentami z genotypem AG lub GG. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na aspirynę.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486>

# Farmakogenetyka

## Symwastatyna

Symwastatyna jest środkiem obniżającym poziom lipidów uzyskanym syntetycznie z fermentacji *Aspergillus terreus*. Jest silnym inhibitorem reduktazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-koenzymu A (reduktazy hydroksymetyloglutarylo-COA), która jest enzymem ograniczającym szybkość biosyntezy cholesterolu. Może również zakłócać produkcję hormonów steroidowych. Z powodu indukcji wątrobowych receptorów LDL zwiększa się rozkład cholesterolu LDL.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLCO1B1	rs4149056	TT

### Analiza jednowariantowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem TT może występować zmniejszone ryzyko miopatii związanej z symwastatyną.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na ryzyko wystąpienia toksyczności u pacjenta.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0220991>

# Farmakogenetyka

## Prawastatyna

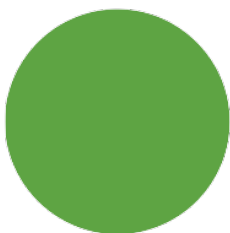
Prawastatyna jest środkiem obniżającym poziom cholesterolu, który należy do klasy leków znanych jako statyny. Został on uzyskany z mikrobiologicznej transformacji mewastatyny, pierwszej odkrytej statyny. Jest to dihydroksykwas o otwartym pierścieniu z grupą 6'-hydroksylową, który nie wymaga aktywacji in vivo. Prawastatyna jest jedną ze statyn o najniższym działaniu, uważa się jednak, że jej zwiększona hydrofilowość zapewnia korzyści, takie jak minimalna penetracja przez błony lipofilowe komórek obwodowych, zwiększona selektywność dla tkanek wątroby i zmniejszone działania niepożądane w porównaniu z lowastatyną i symwastatyną.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HMGCR	rs17244841	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem AA leczonych statynami istnieje większe prawdopodobieństwo odpowiedzi na leczenie, w porównaniu do pacjentów z genotypem A lub TT.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na leczenie statynami.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>



# Farmakogenetyka

## Metotreksat

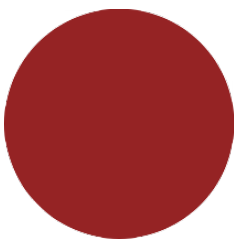
Metotreksat, znany również pod skrótem MTX, jest analogiem kwasu foliowego stosowanym w leczeniu raka i chorób autoimmunologicznych, takich jak reumatoidalne zapalenie stawów i łuszczyca. Wykazuje silne działanie przeciwzapalne w wyniku hamowania enzymu, zmniejszenia różnych elementów metabolicznych i gromadzenia się adenozyiny - zarówno wewnątrzkomórkowej, jak i pozakomórkowej.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTHFR	rs1801133	AG

## Analiza jednowariantowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem AG i białaczką lub chłoniakiem leczeni metotreksatem: 1) mogą wykazywać gorszą odpowiedź na leczenie 2) może występować zwiększone ryzyko toksyczności 3) mogą wymagać niższej dawki metotreksatu i 4) może występować większe ryzyko niedoboru folianów w porównaniu do pacjentów o genotypie GG. Lub mogą 1) mieć lepszą odpowiedź na leczenie 2) mieć mniejsze ryzyko toksyczności i 3) wymagać wyższej dawki metotreksatu w porównaniu do genotypu AA.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>

# Farmakogenetyka

## Fluorouracyl, kapecytabina, analogi pirymidyny

5-fluorouracyl, znany również jako 5-FU, jest silnym antymetabolitem stosowanym w leczeniu raka. Jest to lek, który blokuje reakcję metylacji kwasu dezoksyurydylowego w celu przekształcenia go w kwas tymidylowy poprzez hamowanie enzymu ważnego dla syntezy tymidyny, która, będąc częścią cząsteczki DNA zatrzymuje jej tworzenie. Lek jest specyficzny dla cyklu fazy komórkowej, fazy S. 5-Fluorouracyl bierze udział w syntezie DNA i w ograniczonym stopniu hamuje tworzenie RNA. Oba działania łączą się w celu wytworzenia nierównowagi metabolicznej, która powoduje śmierć komórki. Hamująca aktywność leku, ze względu na jego analogię z uracylem, wpływa na szybki wzrost komórek nowotworowych, które preferencyjnie wykorzystują cząsteczkę uracylu do biosyntezy kwasu nukleinowego. Skutki pozbawienia DNA i RNA atakują komórki, które rosną i mnożą się w sposób niekontrolowany bardziej niż normalne komórki.

### Analiza jednowariantowa

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DPYD	rs67376798	TT

### Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TT leczeni chemioterapią opartą na fluoropirymidynie mogą mieć 1) zwiększoną eliminację leku oraz 2) obniżone, ale nie nieobecne ryzyko i obniżenie toksyczności leku, szczególnie biegunki. Połączenie (FOLFOX, FOLFIRI lub FEC) i podawanie leku może wpływać na ryzyko toksyczności. Inne czynniki genetyczne i kliniczne również mogą odgrywać rolę.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23603345>

# Farmakogenetyka

## Winkrystyna

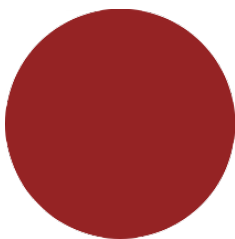
Winkrystyna jest przeciwnowotworowym alkaloidem izolowanym z barwinka *Vinca Rosea*. Jest sprzedawany pod różnymi markami, z których wiele ma różny skład, takie jak Marqibo (zastrzyk liposomalny) i Vincasar. Winkrystyna jest wskazana w leczeniu ostrej białaczki, chłoniaka złośliwego, choroby Hodgkina, ostrej erythremii i ostrej panmyelozy. Siarczan winkrystyny jest często wybierany w ramach chemioterapii ze względu na brak znacznej supresji szpiku kostnego (w zalecanych dawkach) i toksyczność kliniczną (neuropatia).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CEP72	rs924607	TT

## Analiza jednowariantowa

### Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem TT może wystąpić zwiększone ryzyko rozwoju chorób obwodowego układu nerwowego podczas leczenia winkrystyną w porównaniu z pacjentami z genotypem CC lub TC. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na winkrystynę.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658>

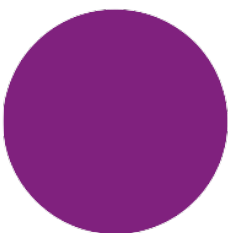
# Farmakogenetyka

## Takrolimus

Takrolimus (również FK-506 lub Fujimycyna) jest lekiem immunosupresyjnym, który stosuje się głównie po przeszczepie narządu w celu zmniejszenia aktywności układu odpornościowego pacjenta, co ma zmniejszyć ryzyko odrzucenia narządu. Jest także stosowany w preparatach do stosowania miejscowego w leczeniu ciężkiego atopowego zapalenia skóry, ciężkiego opornego zapalenia błony naczyniowej oka, po przeszczepach szpiku kostnego i przy bielactwie nabytym. Takrolimus jest chemicznie znany jako makrolid. Zmniejsza aktywność izomerazy peptydylo-prolilowej poprzez wiązanie z immunofiliną FKBP-12 (białko wiążące FK506), tworząc nowy kompleks. Ten kompleks FKBP12-FK506 oddziałuje i hamuje kalcyneurynę, hamując w ten sposób transdukcję sygnału limfocytów T i transkrypcję IL-2.

### Analiza jednowariantowa

## Co mówi Twoja genetyka?



Biorcy przeszczepu z genotypem TT (CYP3A4) mogą wymagać zmniejszonej dawki takrolimusu w porównaniu do pacjentów z genotypem TC lub CC. Inne czynniki genetyczne i kliniczne, takie jak CYP3A5, mogą również wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę.

## Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326>

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP3A4	rs2740574	TT

# Farmakogenetyka

## Interferon alfa - 2b

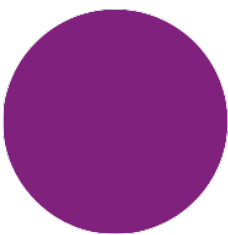
Peginterferon alfa-2b jest postacią rekombinowanego interferonu stosowaną jako część terapii skojarzonej w leczeniu przewlekłego wirusowego zapalenia wątroby typu C, zakaźnej choroby wątroby wywołanej zakażeniem wirusem zapalenia wątroby typu C (HCV).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFNL4	rs12979860	TC

### Analiza jednowariantowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC i genotypem 1 wirusa zapalenia wątroby typu C mogą wykazywać niższą odpowiedź (trwałą odpowiedź wirusologiczną, SVR) po podaniu interferonu alfa peg (2a, 2b) i rybawiryny. Mogą również mieć mniejszy spontaniczny klirens w ostrych zakażeniach HCV niż pacjenci z genotypem CC. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na interferonu peg i rybawirynę.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>

# Farmakogenetyka

## Rybawiryna

Rybawiryna znana również jako virazol, jest syntetycznym nukleozydem, w którym zasadą azotową jest triazolokarboksyamid, działający jako środek przeciwwirusowy. Rybawiryna może być podawana doustnie, miejscowo i wziewnie.

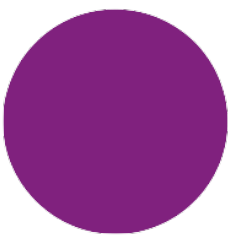
Rybawiryna hamuje wzrost zarówno wirusów DNA, jak i RNA in vitro, takich jak myksovirus, paramyksowirus, arenavirus, bunyawirus, wirus opryszczki, adenowirus i pokswirus.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFNL4	rs12979860	TC

## Analiza jednowariantowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC i genotypem 1 wirusowego zapalenia wątroby typu C mogą wykazywać niższą odpowiedź (trwałą odpowiedź wirusologiczną, SVR) po podaniu interferonu alfa peg (2a, 2b) i rybawiryny. Mogą również mieć mniejszy spontaniczny klirens w ostrych zakażeniach HCV niż pacjenci z genotypem CC. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na skuteczność leczenia.

### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22438096>

# Farmakogenetyka

## Sildenafil (Viagra)

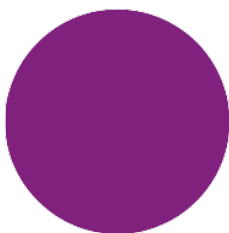
Cytrynian sildenafilu (związek UK-92.480), sprzedawany pod marką Viagra, Revatio i innymi, jest lekiem stosowanym w leczeniu zaburzeń erekcji i tętniczego nadciśnienia płucnego (PPH). Zwiększa poziom drugiego przekaźnika, cGMP, poprzez hamowanie jego degradacji przez fosfodiesterazę typu 5 (PDE5). PDE5 występuje w szczególnie wysokich stężeniach w ciałach jamistych, tkance erekcyjnej penisa. Znajduje się również w siatkówce i śródbłonku naczyńiowym. Zwiększone cGMP powoduje rozszerzenie naczyń krwionośnych, co ułatwia wytwarzanie i utrzymanie erekcji.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNB3	rs5443	TC

### Analiza jednowariantowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



W przypadku zaburzeń erekcji, u pacjentów z genotypem TC leczonych sildenafilem prawdopodobieństwo wystąpienia erekcji jest mniejsze niż u pacjentów z genotypem TT. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na skuteczność leczenia sildenafilem.

#### Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12576843>

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica izowalerianowa

Rzadka, autosomalna recesywna acyduria organiczna charakteryzująca się zmiennym obrazem klinicznym, od ostrej dekompensacji metabolicznej u noworodków do późniejszych, przewlekłych, niespecyficznych objawów, w tym braku wzrostu i/lub opóźnienia rozwojowego. Wszyscy pacjenci są podatni na okresową, ostrą dekompensację metaboliczną. Podczas epizodów metabolicznych analiza moczu wykazuje podwyższone stężenie pochodnych kwasu izowalerianowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IVD	rs796051983	CC
IVD	rs765815516	CC
IVD	rs748026507	TT
IVD	rs398123683	TT
IVD	rs34695403	CC
IVD	rs28940889	CC
IVD	rs142761835	GG
IVD	rs121434285	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=33](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Złożona kwasica malonowa i metylomalonowa

Złożona kwasica malonowa i metylomalonowa jest rzadką wrodzoną wadą metabolizmu, charakteryzującą się podwyższonym stężeniem kwasu malonowego (MA) i kwasu metylomalonowego (MMA) w płynach ustrojowych, z wyższym poziomem MMA niż MA. CMAMMA objawia się w dzieciństwie kwasicą metaboliczną, opóźnieniem rozwojowym, dystonią i brakiem rozwoju lub w wieku dorosłym drgawkami, utratą pamięci i pogorszeniem funkcji poznawczych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACSF3	rs757905943	GG
ACSF3	rs752338222	GG
ACSF3	rs748382994	CC
ACSF3	rs387907119	GG
ACSF3	rs370382601	AA
ACSF3	rs145583876	GG
ACSF3	rs141090143	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289504](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289504)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylomalonylo-CoA

Kwasica metylomalonowa spowodowana niedoborem epimerazy metylomalonylo-CoA jest rzadką wrodzoną wadą metaboliczną, charakteryzującą się łagodnym do umiarkowanego, trwałym zwiększeniem stężenia kwasu metylomalonowego w osoczu, moczu i płynie mózgowo-rdzeniowym. Obraz kliniczny może obejmować ostrą dekompensację metaboliczną z kwasicą metaboliczną (objawiającą się wymiotami, odwodnieniem, dezorientacją, halucynacjami), niespecyficzne objawy neurologiczne lub może przebiegać bezobjawowo.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MCEE	rs111033538	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=308425](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=308425)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Kwasica metylomalonowa niereagująca na witaminę B12

Kwasica metylomalonowa niereagująca na witaminę B12 jest wrodzonym błędem metabolizmu witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzującym się nawracającymi przetłomami kwasicy ketonowej lub przejściowymi wymiotami, odwodnieniem, hipotonią i deficytem intelektualnym, który nie reaguje na podawanie witaminy B12. Istnieją dwa rodzaje kwasicy metylomalonowej niereagującej na witaminę B12: mut0i mut-.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=27](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=27)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MMUT	rs879253852	GG
MMUT	rs796052007	AA
MMUT	rs796052006	AA
MMUT	rs796052005	TT
MMUT	rs796052002	GG
MMUT	rs779990936	GG
MMUT	rs778702777	CC
MMUT	rs777758903	GG
MMUT	rs777031588	TT
MMUT	rs774159791	GG
MMUT	rs772552898	GG
MMUT	rs760782399	GG
MMUT	rs753564352	CC
MMUT	rs753288303	CC
MMUT	rs727504022	CC
MMUT	rs727504020	GG
MMUT	rs564069299	CC
MMUT	rs398123278	GG
MMUT	rs398123276	TT
MMUT	rs200908035	TT
MMUT	rs200019422	CC
MMUT	rs121918257	GG
MMUT	rs121918256	TT
MMUT	rs121918254	CC
MMUT	rs121918253	CC
MMUT	rs121918252	CC
MMUT	rs121918251	CC
MMUT	rs121918249	AA

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12

Wrodzony błąd metabolizmu witaminy B12 (kobalaminy) charakteryzujący się nawracającymi śpiączkami ketonowymi lub przemijającymi wymiotami, odwodnieniem, hipotonią i deficytem intelektualnym, który reaguje na witaminę B12. Istnieją trzy typy: cblA, cblB i cblD-wariant 2 (cblDv2).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MMAA	rs796051992	CC
MMAA	rs757548934	CC
MMAA	rs571038432	CC
MMAA	rs104893851	CC
MMAA	rs104893846	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=28](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=28)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica propionowa

Kwasica propionowa (PA) jest kwasicą organiczną spowodowaną niedoborem aktywności karboksylazy propionylo-koenzymu A i charakteryzuje się zagrażającymi życiu epizodami dekompensacji metabolicznej, zaburzeniami neurologicznymi, które mogą być powikłane kardiomiopatią.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCCA	rs796052019	GG
PCCA	rs796052018	GG
PCCA	rs776496862	GG
PCCA	rs776281864	AA
PCCA	rs138149179	CC
PCCA	rs121964958	TT
PCCB	rs879253815	CC
PCCB	rs572246667	CC
PCCB	rs398123464	GG
PCCB	rs374722096	CC
PCCB	rs202247823	AA
PCCB	rs202247822	TT
PCCB	rs186710233	CC
PCCB	rs186031457	CC
PCCB	rs121964961	AA
PCCB	rs121964960	GG
PCCB	rs121964959	CC
PCCB	rs111033542	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona kwasica mleczanowa, typ Saguenay, Lac i St. Jean

Saguenay-Lac-St. Wrodzona kwasica mleczanowa typu Jeana (SLSJ), francusko-kanadyjska postać zespołu Leigha, jest chorobą mitochondrialną charakteryzującą się przewlekłą kwasicą metaboliczną, hipotonią, dysmorfia twarzą i opóźnionym rozwojem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LRPPRC	rs863224052	GG
LRPPRC	rs119466000	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=70472](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70472)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica nerkowych kanalików dystalnych

Dystalna kwasica kanalików nerkowych (dRTA) to zaburzenie polegające na upośledzeniu wydzielania kwasów netto przez kanaliki dystalne charakteryzujące się hiperchloremiczną kwasicą metaboliczną. Klasyczna postać często wiąże się z hipokaliemią, podczas gdy inne formy nabytej dRTA mogą być związane z hipokaliemią, hiperkaliemią lub normokaliemią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC4A1	rs121912751	GG
SLC4A1	rs121912744	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=18](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=18)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 1

Kwasica 3-metyloglutakonowa (3-MGA) typu I jest wrodzoną wadą metabolizmu leucyny o zmiennym fenotypie klinicznym, od łagodnego opóźnienia mowy po opóźnienie psychoruchowe, śpiączkę, brak wzrostu, kwasicę metaboliczną i dystonię.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AUH	rs387906755	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=67046](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67046)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Acyduria 3-metyloglutakonowa typu 7

Rzadka acydura organiczna, charakteryzująca się zwiększonym wydalaniem kwasu 3-metyloglutakonowego z moczem, z różną współwystępowaniem z neutropenią (czasami powodującą nawracające ciężkie zakażenia i potencjalnie prowadzącą do białaczki) i postępującymi objawami neurologicznymi, takimi jak ogólne opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualna, hipotonia, zaburzenia ruchowe, i drgawki. Zgłaszano również mikrocefalię, zaćmę, dysmorfie twarzy, opóźnienie wzrostu, zaburzenia endokrynologiczne i kardiomiopatię. Obrazowanie mózgu może wykazać zanik mózgu lub mózdzku lub nieprawidłowości w zwojach podstawy mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLPB	rs374473067	CC
CLPB	rs200203460	GG
CLPB	rs185461628	GG
CLPB	rs144078282	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=445038](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=445038)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica 3-metyloglutakonowa typ 9

Rzadka kwasica organiczna charakteryzująca się wczesnym początkiem globalnego opóźnienia rozwojowego z ciężką niepełnosprawnością intelektualną, drgawkami i kwasicą 3-metyloglutakonową. Dodatkowe cechy to hipotonia, nadpobudliwość i agresywne zachowanie, zanik nerwu wzrokowego lub spastyczność. Obrazowanie mózgu może wykazać uogólniony zanik mózgu i nieprawidłowości istoty białej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TIMM50	rs797044891	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=505216](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505216)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica argininobursztynianowa

Rzadkie, genetyczne zaburzenie metabolizmu cyklu mocznikowego, zazwyczaj charakteryzujące się albo ciężką postacią rozpoczynającą się u noworodków, objawiającą się hiperamonemią z towarzyszącymi wymiotami, hipotermią, letargiem i trudnościami w odżywianiu się w pierwszych dniach życia, albo postaciami o późnym początku, objawiającymi się epizodyczną hiperamonemią wywołaną stresem lub infekcją lub, w niektórych przypadkach, zaburzenia zachowania i/lub trudności w uczeniu się lub przewlekła choroba wątroby. Pacjenci często manifestują dysfunkcję wątroby.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=23](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=23)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ASL	rs770167670	CC
ASL	rs751590073	GG
ASL	rs398123126	CC
ASL	rs374304304	CC
ASL	rs369879957	CC
ASL	rs367543005	CC
ASL	rs28941473	GG
ASL	rs28941472	AA
ASL	rs28940287	CC
ASL	rs28940286	CC
ASL	rs201523601	GG
ASL	rs199938613	CC
ASL	rs145138923	GG
ASL	rs142637046	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## D-2-acyduria hydroksyglutarowa

D-2-acyduria hydroksyglutarowa (D-2-HGA) jest rzadką, klinicznie zmienną postacią acydurii 2-hydroksyglutarowej, charakteryzującą się pod względem biochemicznym podwyższonym poziomem kwasu D-2-hydroksyglutarowego (D-2-HG) w moczu, osoczu oraz płynie mózgowo-rdzeniowym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
D2HGDH	rs753528947	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79315](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79315)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica formiminoglutaminowa

Rzadkie zaburzenie metabolizmu i transportu kwasu foliowego, charakteryzujące się biochemicznie podwyższonym stężeniem formiminoglutaminianu w moczu i osoczu z powodu niedoboru formiminotransferazy glutaminianu, związane z wysoce zmiennym fenotypem klinicznym, od opóźnienia rozwoju, niepełnosprawności intelektualnej i niedokrwistości do prawidłowego rozwoju bez niedokrwistości. Może być również związane zwiększone stężenie kwasu hydantoino-5-propionowego i (lub) kwasu foliowego w osoczu.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51208](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51208)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FTCD AS1	rs140217223	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Acyduria fumarowa

Kwasica fumarowa (FA), dziedziczona autosomalnie recesywnie choroba metaboliczna, charakteryzuje się najczęściej wczesnym początkiem, ale nieswoistymi objawami klinicznymi: hipotonią, ciężkimi zaburzeniami psychomotorycznymi, drgawkami, zaburzeniami oddychania, trudnościami w karmieniu i częstymi wadami rozwojowymi mózgu, wraz z charakterystyczną twarzą. Niektórzy pacjenci mają tylko umiarkowane upośledzenie umysłowe.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=24](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=24)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FH	rs863224015	TT
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224004	CC
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC
FH	rs863223978	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs587782618	CC
FH	rs587781682	GG
FH	rs398123166	GG
FH	rs398123159	AA
FH	rs372505976	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kwasica mewalonianowa

Rzadka, ciężka postać niedoboru kinazy mewalonianu (MKD) charakteryzująca się cechami dysmorficznymi, brakiem rozwoju, opóźnieniem psychomotorycznym, zajęciem oczu, hipotonią, postępującą ataksją, miopatią i nawracającymi epizodami zapalnymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MVK	rs104895319	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=29](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Achondroplazja

Pierwotna dysplazja kości z mikromelią charakteryzująca się kłaczem, przesadną lordozą lędźwiową, brachydaktylią i makrocefalią z wypukłościami czołowymi i hipoplazją środkowej części twarzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR3	rs28931614	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=15](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=15)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Achromatopsja

Rzadka choroba siatkówki dziedziczona autosomalnie recesywnie, charakteryzująca się ślepotą barw, oczopląsem, światłowstrętem i znacznie zmniejszoną ostrością wzroku z powodu braku lub upośledzenia funkcji czopków.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CNGA3	rs753625117	TT
CNGA3	rs141386891	CC
CNGA3	rs137852608	CC
CNGA3	rs104893620	CC
CNGA3	rs104893619	GG
CNGA3	rs104893617	CC
CNGA3	rs104893614	GG
CNGA3	rs104893613	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=49382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49382)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Gruczolakorak żołądka i proksymalna polipowatość żołądka

Gruczolakorak żołądka i proksymalna polipowatość żołądka (ang. Gastric Adenocarcinoma and Proximal Polyposis of the Stomach, GAPPS) to rzadki dziedziczny rak żołądka, który charakteryzuje się polipowatością proksymalnego odcinka żołądka i zwiększonym ryzykiem wczesnego rozwoju gruczolakoraka żołądka o typie jelitowym, bez polipowatości dwunastnicy lub jelita grubego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APC	rs879253784	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314022](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314022)

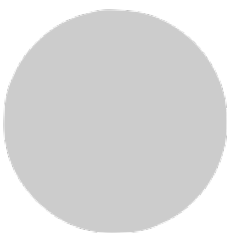
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X

Rzadkie postępujące zaburzenie peroksysomalne charakteryzujące się dysfunkcją endokrynną (niewydolność nadnerczy, a czasami niewydolność jąder), postępującą mielopatią, neuropatią obwodową i zmiennie postępującą leukodystrofią.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=43](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=43)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCD1	rs797044726	CC
ABCD1	rs727503786	CC
ABCD1	rs4010613	CC
ABCD1	rs398123108	GG
ABCD1	rs398123106	CC
ABCD1	rs398123105	CC
ABCD1	rs398123102	GG
ABCD1	rs398123100	CC
ABCD1	rs193922094	TT
ABCD1	rs128624224	CC
ABCD1	rs128624221	CC
ABCD1	rs128624220	CC
ABCD1	rs128624219	GG
ABCD1	rs128624215	CC
BCAP31	rs797044610	AA
BCAP31	rs398123113	CC
BCAP31	rs398123110	GG
BCAP31	rs193922098	CC
BCAP31	rs193922097	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroby neurologiczne związane z niedoborem aminoacylazy 1

Wrodzony błąd metabolizmu charakteryzujący się charakterystycznym wzorcem wydalania N-acetyloaminokwasów z moczem i objawami neurologicznymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABHD14A	rs121912699	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137754](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137754)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X

Klinicznie zmienna postać izolowanej agammaglobulinemii, dziedzicznego niedoboru odporności, charakteryzująca się nawracającymi infekcjami bakteryjnymi w okresie niemowlęcym u mężczyzn.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BTK	rs193922133	TT
BTK	rs193922132	TT
BTK	rs193922131	CC
BTK	rs193922125	TT
BTK	rs193922124	GG
BTK	rs128621210	AA
BTK	rs128621204	GG
BTK	rs128621201	GG
BTK	rs128620187	GG
BTK	rs128620185	CC
BTK	rs128620183	CC
BTK	rs104894770	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=47](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Albinizm oczno-skórny typu 1

Forma albinizmu oczno-skórnego (OCA) charakteryzująca się spektrum hipopigmentacji skóry, włosów i oczu, od niewielkiej pigmentacji lub jej braku do pigmentacji miejscowej. Często występuje oczopląs, światłowstręt i obniżona ostrość wzroku. Podtypy obejmują OCA1A, OCA1B, albinizm oczno-skórny o minimalnym barwniku typu 1 (OCA1-MP) i albinizm oczno-skórny typu 1 (OCA1-TS).

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352731](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352731)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs797046083	CC
LOC1079	rs797046082	AA
LOC1079	rs758115945	GG
LOC1079	rs62645917	CC
LOC1079	rs62645904	CC
LOC1079	rs61754392	GG
LOC1079	rs61754388	CC
LOC1079	rs61754387	AA
LOC1079	rs61754386	AA
LOC1079	rs61754381	TT
LOC1079	rs61754380	GG
LOC1079	rs61754371	CC
LOC1079	rs61754365	GG
LOC1079	rs61754362	CC
LOC1079	rs61753185	GG
LOC1079	rs61753180	GG
LOC1079	rs61753178	CC
LOC1079	rs28940880	GG
LOC1079	rs28940876	CC
LOC1079	rs121908011	GG
LOC1079	rs104894318	GG
LOC1079	rs104894317	GG
LOC1079	rs104894316	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Albinizm oczno-skórny typu 2

Postać bielactwa oczno-skórnego charakteryzująca się zmienną hipopigmentacją skóry i włosów, licznymi charakterystycznymi zmianami ocznymi i nieprawidłowym przebiegiem nerwów wzrokowych w skrzyżowaniu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OCA2	rs797045839	CC
OCA2	rs797045838	TT
OCA2	rs763819379	TT
OCA2	rs371963034	CC
OCA2	rs368124046	CC
OCA2	rs142988897	CC
OCA2	rs121918170	TT
OCA2	rs121918167	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79432](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79432)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Albinizm oczno-skórny typu 3

Postać albinizmu oczno-skórnego (OCA) charakteryzująca się albinizmem szorstkim lub brązowym i występująca głównie w populacji afrykańskiej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LURAP1L	rs776174514	TT
LURAP1L	rs281865424	GG
TYRP1	rs104894130	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79433](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79433)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Albinizm oczno-skórny typu 4

Postać albinizmu oczno-skórnego charakteryzująca się różnym stopniem hipopigmentacji skóry i włosów, licznymi zmianami ocznymi i nieprawidłowym przebiegiem nerwów wzrokowych w skrzyżowaniu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC45A2	rs797045970	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79435](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79435)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Alkaptonuria

Alkaptonuria jest chorobą metaboliczną, charakteryzującą się nagromadzeniem kwasu homogentyzynowego (HGA) i jego produktu utleniania, benzochinonu kwasu octowego (BQA) w różnych tkankach (np. chrząstkach, tkance łącznej) i płynach ustrojowych (moczu, pocie), co powoduje ciemnienie moczu na powietrzu, jak również szaroniebieskie zabarwienie twardówki i obrąbka małżowiny usznej (ochronoza) oraz zmiany zwyrodnieniowe stawów, obejmujące zarówno osiowe jak i stawy obwodowe (artropatia ochronotyczna).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HGD	rs397515347	CC
HGD	rs28942100	GG
HGD	rs28941783	CC
HGD	rs120074174	CC
HGD	rs120074173	TT
HGD	rs120074170	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=56](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=56)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Talasemia alfa

Rzadka wrodzona hemoglobinopatia charakteryzująca się upośledzoną syntezą dwóch do wszystkich czterech łańcuchów alfa-globiny, prowadząca do zmiennego obrazu klinicznego w zależności od liczby dotkniętych alleli.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HBA2	rs41464951	TT
HBA2	rs41417548	GG
HBA2	rs41397847	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=846](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=846)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Alfa-mannozydoza

Dziedziczne lizosomalne zaburzenie spichrzania charakteryzujące się niedoborem odporności, nieprawidłowościami w obrębie twarzy i szkieletu, upośledzeniem słuchu i deficytem intelektualnym.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MAN2B1	rs80338681	AA
MAN2B1	rs80338680	GG
MAN2B1	rs80338677	CC
MAN2B1	rs779769525	GG
MAN2B1	rs775200333	GG
MAN2B1	rs768734132	CC
MAN2B1	rs561991886	CC
MAN2B1	rs398123457	AA
MAN2B1	rs398123456	CC
MAN2B1	rs398123455	CC
MAN2B1	rs121434331	GG
WDR83	rs370803545	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=61](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=61)

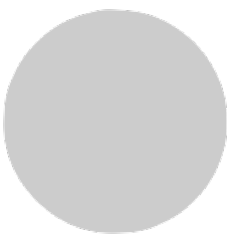
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## ALG1-CDG

Ciężka postać wrodzonych zaburzeń N-glikozylacji charakteryzująca się poważnym opóźnieniem rozwojowym i psychomotorycznym, hipotonią mięśniową, nieuleczalnymi napadami padaczkowymi o wczesnym początku i małogłowie. Dodatkowe cechy obejmują zmienioną krzepliwość krwi z dużym prawdopodobieństwem krwotoków lub zakrzepów, zespół nerczycowy, wodobrzusze, hepatomegalię, kardiomiopatię, objawy oczne (zez, oczopląs) i niedobór odporności. Choroba jest spowodowana mutacjami powodującymi utratę funkcji w genie ALG1(16p13.3).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79327](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79327)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALG1	rs374928784	GG
ALG1	rs369160589	AA
ALG1	rs28939378	CC
ALG1	rs151173406	CC
ALG1	rs121908340	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## ALG6-CDG

Postać wrodzonych zaburzeń N-glikozylacji charakteryzująca się problemami z karmieniem, łagodnymi do umiarkowanych zaburzeniami neurologicznymi z hipotonią, słabą kontrolą głowy, opóźnieniem rozwojowym, ataksją, zezem i drgawkami, od drgawek gorączkowych do padaczki. Zgłaszano również zwyrodnienie siatkówki. Mniejszość pacjentów wykazuje inne objawy, zwłaszcza jelitowe (takie jak enteropatia z utratą białka) i wątroby. Choroba jest spowodowana mutacjami utraty funkcji genu ALG6(1p31.3).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALG6	rs199682486	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79320](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79320)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## ALG8-CDG

Postać wrodzonych zaburzeń N-glikozylacji charakteryzująca się objawami żołądkowo-jelitowymi (biegunka, wymioty, problemy z karmieniem z brakiem wzrostu, enteropatia z utratą białka), obrzękiem i wodobrzuszem (w tym obrzękiem płodu), powiększeniem wątroby, zaburzeniami czynności kanalików nerkowych, zaburzeniami krzepnięcia z powodu trombocytopenii, zajęcia mózgu (opóźnienie psychomotoryczne, drgawki, ataksja), dysmorfii twarzy (nisko osadzone uszy i retrognathia), pes equinovarus i hipotonii mięśniowej. Można również zaobserwować zaćmę. Rokowanie jest zwykle złe. Choroba jest spowodowana mutacjami powodującymi utratę funkcji w genie ALG8(11q14.1), co powoduje blokadę na początkowym etapie glikozylacji białek.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALG8	rs200888240	GG
ALG8	rs121908293	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79325](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79325)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Amyloidoza ATTRV30M

Rodzinna polineuropatia amyloidowa (FAP) lub transtyretynowa (TTR) polineuropatia amyloidowa to postępująca neuropatia czuciowo-ruchowa i autonomiczna, która zaczyna się w wieku dorosłym. Często występuje utrata masy ciała i zajęcie serca; mogą również wystąpić powikłania oczne lub nerkowe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TTR	rs76992529	GG
TTR	rs730881169	CC
TTR	rs386134269	AA
TTR	rs28933979	GG
TTR	rs267607161	GG
TTR	rs121918098	AA
TTR	rs121918093	GG
TTR	rs121918091	TT
TTR	rs121918082	GG
TTR	rs121918076	TT
TTR	rs121918070	AA
TTR	rs121918069	TT
TTR	rs11541790	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85447](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85447)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna pierwotna zlokalizowana amyloidoza skórna

Rzadka pierwotna amyloidoza skórna charakteryzująca się rodzinnym występowaniem amyloidozy liszaja i/lub plamki żółtej w wyniku zwyrodnienia włóknistego i apoptozy podstawnych keratynocytów, po której następuje przekształcenie włóknistych mas w materiał amyloidowy w brodawkowatej skórze właściwej. Pacjenci zwykle zgłaszają się ze świądowymi wykwitami zgrupowanych hiperkeratocycznych grudek, które mogą zlewać się, tworząc hiperkeratocyczne blaszki, ze skłonnością do kończyn dolnych (amyloidoza liszajowa) lub z przebarwionymi plamami, czasami o układzie siatkowatym, najczęściej pojawiającymi się na plecach, klatki piersiowej lub obszarów międzyopatkowych (amyloidoza plamkowa).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OSMR	rs387906822	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=353220](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353220)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Pierwotna amyloidoza układu

Szpiczak mnogi (MM) jest złośliwym nowotworem komórek plazmatycznych charakteryzującym się nadprodukcją nieprawidłowych komórek plazmatycznych w szpiku kostnym i destrukcją szkieletu. Objawy kliniczne to ból kości, upośledzenie czynności nerek, niedobór odporności, niedokrwistość i obecność nieprawidłowych immunoglobulin (Ig).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRAF	rs121913355	CC
FGFR3	rs78311289	AA
KRAS	rs121913527	CC
KRAS	rs121913240	TT
NRAS	rs121913250	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs730882005	CC
TP53	rs587781288	CC
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs17849781	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314701](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314701)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu I

Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu I (CDA I) jest hematologiczną chorobą erytropoezy, która charakteryzuje się umiarkowaną do ciężkiej niedokrwistością makrocytarną, niekiedy współistniejącą z wadami kończyn albo deformacją paznokci i skoliozą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDAN1	rs80338694	GG
CDAN1	rs120074167	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98869](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98869)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu II

Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu II jest najczęstszą formą CDA (zobacz te terminy) i charakteryzuje się niedokrwistością, żółtaczką i splenomegalią, często prowadzi do gromadzenia się żelaza w wątrobie i kamieni żółciowych.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SEC23B	rs727504145	CC
SEC23B	rs398124225	CC
SEC23B	rs199939108	CC
SEC23B	rs121918222	CC
SEC23B	rs121918221	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98873](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98873)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedokrwistość sierpowata

Ciężka postać niedokrwistości sierpowatokrwinkowej (SCD) charakteryzująca się homozygotycznością genu hemoglobiny sierpowatej (HbS) i która ostro objawia się ciężką niedokrwistością, podatnością na ciężkie infekcje bakteryjne i wypadki niedokrwienne z zarostem naczyń (VOA). Jest to choroba krwinek czerwonych pochodzenia genetycznego, która objawia się chorobą hemolityczną i utratą odkształcalności krwinek czerwonych, co prowadzi do innych zdarzeń okluzyjnych.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=232](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=232)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HBB	rs63750783	CC
HBB	rs35424040	CC
HBB	rs35256489	AA
HBB	rs35004220	CC
HBB	rs34690599	GG
HBB	rs34451549	GG
HBB	rs33986703	TT
HBB	rs33978907	AA
HBB	rs33971440	CC
HBB	rs33960103	CC
HBB	rs33950507	CC
HBB	rs33946267	CC
HBB	rs33945777	CC
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs33931746	TT
HBB	rs33915217	CC
HBB	rs33914668	TT
HBB	rs11549407	GG
HBB	rs33951465	AA
HBB	rs33941849	AA

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru izomerazy glukofosforanowej

Niedobór izomerazy glukozofosforanowej (GPI) jest erytroenzymopatią charakteryzującą się przewlekłą niesferocytarną niedokrwistością hemolityczną.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GPI	rs61754634	CC
GPI	rs137853583	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=712](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=712)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru 5' nukleotydazy pirymidynowej

Niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem 5' nukleotydazy pirymidynowej jest rzadką, dziedziczną niedokrwistością hemolityczną spowodowaną zaburzeniem metabolizmu nukleotydów w erytrocytach, charakteryzującą się łagodną do umiarkowanej niedokrwistością hemolityczną związaną z punktowaniem zasadochłonnym i gromadzeniem się wysokich stężeń nukleotydów pirymidynowych w erytrocytach. Pacjenci mają różne objawy żółtaczki, splenomegalii, hepatomegalii, kamieni żółciowych i czasami wymagają transfuzji. Odnotowuje się rzadkie przypadki łagodnego opóźnienia rozwoju i trudności w nauce.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NT5C3A	rs104894025	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35120](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35120)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem kinazy pirogronianowej czerwonych krwinek

Rzadkie, genetyczne zaburzenie metaboliczne spowodowane niedoborem kinazy pirogronianowej, charakteryzujące się zmiennym stopniem przewlekłej niesferocytarnej niedokrwistości hemolitycznej, skutkującej zmiennymi objawami klinicznymi, od niedokrwistości śmiertelnej przy urodzeniu do w pełni wyrównanej hemolizy bez wyraźnej niedokrwistości.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PKLR	rs201953584	CC
PKLR	rs118204085	CC
PKLR	rs116100695	GG
PKLR	rs113403872	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=766](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=766)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X

Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X jest konstytucyjną niedokrwistością mikrocytarną, niedobarwliwą o różnym nasileniu, która klinicznie charakteryzuje się objawami niedokrwistości i przeciążenia żelazem i która może reagować na leczenie pirydoksyną i kwasem foliowym.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALAS2	rs137852311	GG
ALAS2	rs137852304	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75563](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75563)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X i ataksja

Rzadka syndromiczna, dziedziczna postać niedokrwistości syderoblastycznej, charakteryzująca się łagodną do umiarkowanej niedokrwistością (z hipochromią i mikrocytozą) oraz wczesną, niepostępującą lub wolno postępującą ataksją rdzeniowo-mózdkową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCB7	rs72554634	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2802](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2802)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Wrodzona biegunka spowodowana niedoborem komórek enteroendokrynowych

Bardzo rzadka genetyczna choroba gastroenterologiczna charakteryzująca się ciężką biegunką utrudniającą wchłanianie (wymagającą żywienia pozajelitowego i ustępującą na czczo) spowodowaną brakiem komórek enteroendokrynych jelit. Wiąże się z wczesnym (w pierwszych tygodniach życia) odwodnieniem, kwasicą metaboliczną i cukrzycą (która może rozwinąć się do późnego dzieciństwa). Pacjent może wykazywać różne stopnie niewydolności trzustki, które nie wyjaśniają biegunki, ponieważ nie zmniejsza się ona po suplementacji enzymami trzustkowymi. Opisywano hipogonadyzm ośrodkowy (rozwijający się w drugiej dekadzie życia) oraz związek z celiakią.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=83620](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83620)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1019	rs121917837	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy

Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE) jest chorobą genetyczną charakteryzującą się występowaniem przemijających i nawracających obrzęków podskórnych i/lub podśluzówkowych, powodujących obrzęk i/lub ból brzucha.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SERPING	rs28940870	CC
SERPING	rs121907948	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=91378](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91378)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Anoktaminopatia dystalna

Anoktaminopatia dystalna jest rzadką, autosomalnie recesywną miopatią dystalną, charakteryzującą się rozpoczynającym się we wczesnym wieku dorosłym, powoli postępującym, często asymetrycznym osłabieniem mięśni kończyn dolnych, początkowo dotykającym łydki (ze względnym oszczędzaniem mięśni przednich), a później zajęciem mięśni proksymalnych, a także wysokim stężeniem kreatyny poziom kinazy (CK) w surowicy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ANO5	rs137854529	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=399096](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=399096)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Anomalia Petersa

Anomalia Petersa (PA) jest wrodzonym zaburzeniem zmętnienia rogówki charakteryzującym się centralnym białaczką rogówki, która blokuje źrenicę, prowadząc do utraty wzroku, jak również braku tylnego zrębu rogówki i błony Descemeta.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP1B1	rs72549387	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=708](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=708)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Riegera

Anomalia Riegera jest wrodzoną wadą narządu wzroku spowodowaną dysgenezą przedniego odcinka oka i charakteryzuje się znacznym zniekształceniem komory przedniej z wydatnymi pasmami i wyraźnym zanikiem zrębu tęczówki, z powstawaniem dziur lub pseudodziur i korektopią. Termin obejmuje powiązanie tych anomalii tęczówki i żrenicy z cechami anomalii Axenfelda .

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PITX2	rs104893861	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=91483](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91483)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Anomalia Uhla

Anomalia Uhla charakteryzuje się prawie całkowitym brakiem mięśnia sercowego w prawej komorze, co skutkuje cienkościnną niefunkcjonalną prawą komorą, objawiającą się zaburzeniami rytmu serca i niewydolnością prawej komory. Zgłaszano również przypadki częściowego braku mięśnia sercowego prawej komory, który pozostaje bezobjawowy lub z łagodnymi objawami aż do wieku dorosłego. U pacjentów z całkowitą anomalią Uhla należy rozważyć przeszczepienie serca.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DSP	rs730880082	CC
PKP2	rs878898365	CC
SCN5A	rs1060499941	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3403](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3403)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zaburzenie różnicowania płci o kariotypie 46,XY - niewydolność nadnerczy z powodu deficytu CYP11A1

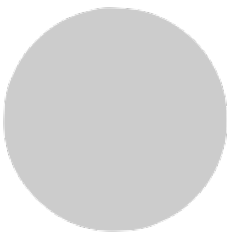
46,XY zaburzenie rozwoju płci – niedoczynność kory nadnerczy spowodowana niedoborem CYP11A1 jest rzadką, genetyczną wadą rozwojową występującą podczas zaburzenia embriogenezy, charakteryzującą się ciężką, wczesną niewydolnością kory nadnerczy powodującą utratę soli i niejednoznaczny/żeńskimi zewnętrznymi narządami płciowymi (niezależnie od płci chromosomalnej) z powodu mutacji w genie CYP11A1. Łagodniejsze przypadki mogą wykazywać opóźniony początek dysfunkcji nadnerczy, a fenotyp genitaliów może wahać się od normalnego mężczyzny do kobiety u osób z kariotypem 46,XY. Badania obrazowe ujawniają hipoplastyczne/nieobecne nadnercza, a wyniki badań biochemicznych obejmują niski poziom kortyzolu w surowicy, mineralokortykoidów, androgenów i sodu oraz podwyższony poziom potasu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP11A1	rs72547508	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168558](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168558)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowany wrodzony brak paznokci

Izolowana wrodzona anonychia charakteryzuje się nieprawidłowościami paznokci, od onychodystrofii (dystroficzne paznokcie) do anonychii (brak paznokci). Onychodystrofia-anonychia została opisana w co najmniej czterech pokoleniach rodziny z transmisją z mężczyzny na mężczyznę, co sugeruje autosomalną dominującą transmisję. Anonychia została opisana w mniej niż 20 przypadkach; prawdopodobnie zostanie przekazana jako cecha autosomalna recesywna. Całkowita wrodzona anonychia, w której brakuje wszystkich paznokci rąk i stóp, może dziedziczyć się autosomalnie dominująco.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79143](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79143)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL7A1	rs780261665	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Aplazja gruczołów łzowych i ślinowych

Rzadkie autosomalne dominujące zaburzenie charakteryzujące się aplazją, atrezią lub hipoplazją gruczołów łzowych i ślinianek, prowadzące od okresu niemowlęcego do różnych cech, takich jak nawracające infekcje oczu, drażliwość oczu, łzawienie, kserostomia, próchnica zębów, erozja zębów i zapalenie jamy ustnej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGF10	rs104893884	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=86815](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86815)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## CADASIL

CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) to dziedziczna choroba naczyń mózgowych charakteryzująca się nawracającymi podkorowymi udarami niedokrwiennymi i zaburzeniami funkcji poznawczych prowadzącymi do otępienia, a także migrenami z aurą i zaburzeniami nastroju obserwowanymi u około jednej trzeciej pacjentów .

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NOTCH3	rs201118034	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=136](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=136)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Uogólnione idiopatyczne młodzieńcze zapalenie stawów o wczesnym początku

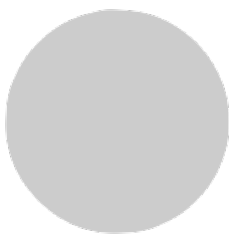
Rzadka choroba reumatologiczna wieku dziecięcego charakteryzująca się zmiennym występowaniem przewlekłego zapalenia stawów, okresowo wysokiej gorączki, wysypki plamisto-grudkowej podczas epizodów gorączki, powiększeniem wątroby i/lub splenomegalii, powiększeniem węzłów chłonnych i zapaleniem błony surowiczej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LACC1	rs730880295	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85414](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85414)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Artrogrypoza dystalna typu 1

Postać artrogrypozy charakteryzująca się przykurczami dystalnych obszarów dłoni i stóp przy braku pierwotnej choroby neurologicznej i/lub mięśniowej wpływającej na czynność kończyn. Zajęcie twarzy ogranicza się do małych ust i upośledzonego otwierania ust. Nie zgłoszono żadnych dodatkowych anomalii.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TNNT3	rs199474721	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1146](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1146)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Artrogrypoza dystalna typu 5D

Dystalna artrogrypoza typu 5D jest rzadkim podtypem zespołu dystalnej artrogrypozy, charakteryzującym się wrodzoną artrogrypozą multipleksową dotyczącą dłoni, stóp, kostek, barków i (lub) szyi, z kamptodaktylią palców i ograniczonym wyprostem kolan i bioder, powiązaną z asymetrycznym opadaniem powiek i mniej często inne objawy oczne (np. oftalmoplegia, zez). Osoby dotknięte chorobą często mają bulwiasty nos, zmarszczony język, mikro/retrognatię, krótką szyję, wrodzone zwichnięcie stawu biodrowego, stopę końsko-szpotawą, skoliozę i niski wzrost.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ECEL1	rs532757890	GG
ECEL1	rs370167241	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=329457](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329457)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Postępująca pseudoreumatoidalna artropatia dziecięca

Postępująca artropatia rzekomoreumatoidalna (dysplazja) wieku dziecięcego (PPAC; PPD) objawia się późną dysplazją spondylo-nasadową (SED) z postępującą artropatią i jest opisana jako specyficzny autosomalny recesywny podtyp SED.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CCN6	rs121908901	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1159](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1159)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Asocjacja VACTERL/VATER

VACTERL/VATER to zespół wrodzonych wad rozwojowych charakteryzujących się zazwyczaj obecnością co najmniej trzech z następujących: wady kręgow, atrezja odbytu, wady serca, przetoka tchawiczo-przetykowa, anomalie nerek i kończyn.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FOXF1	rs752504125	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=887](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=887)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Aspartyloglikozoaminuria

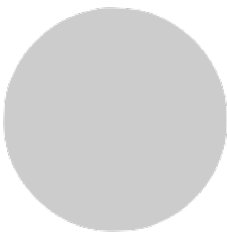
Autosomalna recesywna lizosomalna choroba spichrzeniowa należąca do grupy oligosacharydoz (zwana także glikoproteinozą).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AGA	rs386833437	CC
AGA	rs386833431	CC
AGA	rs121964909	AA
AGA	rs121964908	GG
AGA	rs121964904	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna ataksja z powodu niedoboru ubichinionu

Zespół ten charakteryzuje się postępującą ataksją rozpoczynającą się w dzieciństwie i zanikiem mózdzku.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COQ8A	rs771578775	CC
COQ8A	rs752130338	GG
COQ8A	rs578189699	CC
COQ8A	rs201908721	CC
COQ8A	rs119468004	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139485](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139485)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna ataksja typu Beauce'a

Rzadkie zaburzenie charakteryzujące się wolno postępującą czystą ataksją mózdkową związaną z dyzartrią. Zostało to opisane u 53 osób z 26 rodzin pochodzenia kanadyjskiego. Sposób transmisji jest autosomalny recesywny. Klonowanie pozycyjne doprowadziło do zidentyfikowania kilku mutacji genu SYNE1.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SYNE1	rs797046025	GG
SYNE1	rs797046024	GG
SYNE1	rs606231134	TT
SYNE1	rs375077588	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=88644](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88644)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa o początku w wieku dorosłym

Rzadka, genetyczna, autosomalna recesywna choroba ataksji mózdkowej, charakteryzująca się rozpoczynającą się w wieku dorosłym wolno postępującą ataksją rdzeniowo-mózdkową, objawiającą się chodem i ataksją kończyn, dyzartrią, zaburzeniami ruchu gałek ocznych (np. głębokie odruchy ścięgniste i postępujący spadek funkcji poznawczych). Dodatkowe zmienne cechy mogą obejmować zanik mięśni proksymalnych nóg i pęczki, pes cavus, stridor wdechowy, padaczkę, zwyrodnienie siatkówki i zaćmę. Obrazowanie mózgu ujawnia wyraźną atrofię mózdku, a elektromiografia wykazuje dowody zajęcia dolnego neuronu ruchowego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ANO10	rs797045240	TT
ANO10	rs765592794	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284289](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284289)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa spowodowana niedoborem CWF19L1

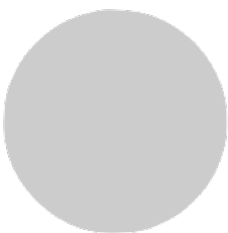
Rzadka autosomalna recesywna ataksja mózdku, charakteryzująca się wczesnym początkiem wolno postępującej atrofii mózdku, objawiająca się klinicznie ataksją kończyn i tułowia, globalnym opóźnieniem rozwojowym, upośledzeniem umysłowym, oczopląsem, dyzartrią, drżeniem zamiarowym i objawami piramidowymi.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CWF19L1	rs587780326	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=453521](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453521)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepostępująca ataksja mózdkowa z niepełnosprawnością intelektualną

Niepostępująca ataksja mózdkowa z deficytem intelektualnym jest rzadkim podtypem dziedziczonej autosomalnie dominująco ataksji mózdkowej typu 1 (ADCA typu 1; ) charakteryzującej się początkiem w niemowlęctwie ataksji mózdkowej, hipotonią noworodkową (u niektórych), łagodnym opóźnieniem rozwoju i, w późniejszym życiu niepełnosprawność intelektualna. Do mniej powszechnych cech należą dyzartria, dysmetria i dysmorfia rysów twarzy (podłużna twarz, bulwiasty nos, długa rynienka podnosowa, gruba dolna warga i szpiczasty podbródek).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CAMTA1	rs863224853	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314647](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314647)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Postępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X

Rzadka ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się potężaniem objawów górnego i dolnego neuronu ruchowego, z początkiem wieku w pierwszej lub drugiej dekadzie, powolnym postępem i normalną inteligencją. Typowe cechy dysfunkcji mózdku obejmują ataksję chodu i kończyn, drżenie zamiarowe, dysmetrię, dysdiadochokinezę, dyzartrię, oczopląs i hiperrefleksję. Dalsze cechy fenotypowe to wydrążenie stopy, skolioza, zanik mięśni oraz nieprawidłowości obwodowych nerwów czuciowych i ruchowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP2B3	rs397514619	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1175](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1175)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca ataksja spastyczna 1

Rzadka, genetyczna, autosomalnie dominująca choroba ataksji spastycznej charakteryzująca się spastycznością kończyn dolnych i ataksją w postaci szarpnięć głową, zaburzeniami ruchu gałek ocznych, dyzartrią, dysfagią i zaburzeniami chodu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TAPBPL	rs878854975	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=251282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251282)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z padaczką

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z padaczką jest rzadkim zespołem związanym z utrzymaniem integralności mitochondrialnego DNA, który charakteryzuje się ataksją mózdkową, obwodową neuropatią czuciową, miokloniami, padaczką, postępującym upośledzeniem funkcji poznawczych, opadaniem powiek o późnym początku oraz zewnętrzną oftalmoplegią. Może wystąpić niewydolność wątroby, często w wyniku stosowania leku przeciwpadaczkowego, soli sodowej kwasu walproinowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FANCI	rs139562274	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254881](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254881)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1 z neuropatią aksonalną

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z neuropatią aksonalną typu 1 jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem neurologicznym charakteryzującym się późnodziecięcym początkiem wolno postępującej ataksji mózdkowej. Początkowe objawy to osłabienie i zanik mięśni dystalnych kończyn, arefleksja oraz utrata czucia bólu, wibracji i dotyku w kończynach górnych i dolnych. Wraz z postępem choroby rozwija się oczopląs wzrokowy, dyzartria mózdkowa, neuropatia obwodowa, chód stepowy i wydrążony pes. Atrofia mózdku (zwłaszcza robaka) występuje u wszystkich dotkniętych nią osób. Dodatkowe zgłaszane objawy obejmują drgawki, łagodny zanik mózgu, łagodną hipercholesterolemię i graniczną hipoalbuminemię.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TDP1	rs370121773	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=94124](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94124)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z neuropatią aksonalną typu 2

Rzadka autosomalna recesywna ataksja mózdkowa (ARCA), charakteryzująca się postępującą ataksją mózdkową powiązaną z częstą apraxją okoruchową, ciężką neuropatią i podwyższonym poziomem alfa-fetoproteiny (AFP) w surowicy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SETX	rs797045068	AA
SETX	rs29001665	GG
SETX	rs121434379	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=64753](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=64753)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziecięca ataksja rdzeniowo-mózdkowa

Dziecięca ataksja rdzeniowo-mózdkowa (IOSCA) jest dziedzicznym zaburzeniem neurologicznym z wczesnym i ciężkim zajęciem zarówno obwodowego, jak i ośrodkowego układu nerwowego. Zostało to opisane tylko w rodzinach fińskich.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TWNK	rs80356540	AA
TWNK	rs386834146	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1186](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1186)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 13

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 13 (SCA13) jest bardzo rzadkim podtypem ataksji mózdkowej dziedziczonej autosomalnie dominująco typu I (ADCA typu I; ). Charakteryzuje się początkiem w dzieciństwie, charakteryzującym się opóźnionym rozwojem motorycznym i poznawczym, po którym następuje łagodna progresja ataksji mózdkowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNC3	rs797044872	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98768](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98768)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19/22

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19 (SCA19) jest bardzo rzadkim podtypem ataksji mózdkowej dziedziczonej autosomalnie dominująco typu I (ADCA typu I; ). Charakteryzuje się łagodną ataksją mózdkową, upośledzeniem funkcji poznawczych, niskimi wynikami w teście sortowania kart Wisconsin, mierzącym funkcje wykonawcze, mioklonie i drżenie posturalne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCND3	rs797045634	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98772](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98772)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 21

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 21 (SCA21) jest bardzo rzadkim podtypem ataksji mózdkowej dziedziczonej autosomalnie dominująco typu I (ADCA typu I; ). Charakteryzuje się wolno postępującą ataksją mózdkową, łagodnymi zaburzeniami poznawczymi, drżeniem posturalnym i/lub spoczynkowym, spowolnieniem ruchowym i sztywnością.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM24	rs606231451	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98773](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98773)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 28

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 28 (SCA28) jest bardzo rzadkim podtypem ataksji mózdkowej dziedziczonej autosomalnie dominująco typu I (ADCA typu I; ). Charakteryzuje się młodzieńczym początkiem, powoli postępującą ataksją mózdkową spowodowaną degeneracją komórek Purkinjego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs151344523	CC
LOC1079	rs151344514	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101109](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101109)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ataksja - apraksja gałkoruchowa typu 1

Rzadka autosomalna recesywna ataksja mózdkowa, charakteryzująca się postępującą ataksją mózdkową potężoną z apraksją okoruchową, ciężką neuropatią i hipoalbuminemią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APTX	rs104894103	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1168](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1168)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wieloodcinkowa atrezja jelit

Atrezja mnoga jest rzadką postacią atrezji jelit, charakteryzującą się obecnością licznych zarośniętych odcinków jelita cienkiego (dwunastnicy) lub jelita grubego i prowadzącą do objawów niedrożności jelit: wymiotów, wzdęć brzucha i niemożności wydalania smółki u noworodków.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TTC7A	rs886042805	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2300](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2300)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zanik girlandowaty siatkówki i naczyńki

Zanik bezkręgowy naczyńki i siatkówki (GACR) jest bardzo rzadką, dziedziczną dystrofią siatkówki, charakteryzującą się postępującym zanikiem naczyńki i siatkówki, krótkowzrocznością i wczesną zaćmą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OAT	rs386833621	CC
OAT	rs386833618	GG
OAT	rs386833598	AA
OAT	rs200068769	GG
OAT	rs121965053	CC
OAT	rs121965043	AA
OAT	rs121965040	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=414](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=414)

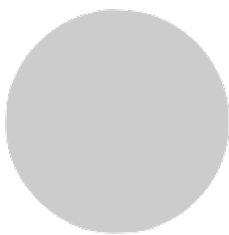
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalny dominujący wrodzony łagodny rdzeniowy zanik mięśni

Rzadka dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa o zmiennym fenotypie klinicznym, charakteryzująca się zwykle wrodzonym, niepostępującym, głównie dystalnym osłabieniem i zanikiem mięśni kończyn dolnych oraz wrodzonymi (lub wczesnym początkiem) przykurczami zgięciowymi stawów biodrowych, kolanowych i skokowych. Zwykle towarzyszą im również zmniejszone lub nieobecne odruchy głębokie ze ścięgien kończyn dolnych, anomalie szkieletowe (obustronne stopy końsko-szpotawe, skolioza, kifoskolioza, hiperlordyza lędźwiowa), późne chodzenie, kaczkowaty chód, nadmierna wiotkość stawów i/lub dysfunkcja pęcherza i jelit.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1216](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1216)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRPV4	rs267607144	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 1

Rdzeniowy zanik mięśni z zaburzeniami oddychania typu 1 jest rzadką genetyczną chorobą neuronu ruchowego charakteryzującą się ciężkimi zaburzeniami oddychania/niewydolność oddechową w połączeniu z wytrzewieniem przepony i porażeniem, jak również postępującym, symetrycznym, dystalnym do proksymalnego osłabienia i zaniku mięśni (w dolnej zwłaszcza kończyny). Pacjenci zwykle mają w wywiadzie opóźnienie wzrostu wewnątrzmacicznego, niską masę urodzeniową, słaby płacz, słabe ssanie i brak rozwoju i występują ze stridorem wdechowym, nawracającymi epizodami duszności lub bezdechu, sinicą i brakiem odruchów głębokich ścięgien. Kifoza/skolioza, deformacje stóp i przykurcze stawów są często towarzyszącymi cechami.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IGHMBP2	rs797044802	GG
IGHMBP2	rs200089714	CC
IGHMBP2	rs145226920	CC
IGHMBP2	rs137852667	GG
IGHMBP2	rs137852665	GG
IGHMBP2	rs35193202	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98920](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98920)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Łopatkowo-strzałkowy rdzeniowy zanik mięśni

Rzadka, genetyczna choroba neuronu ruchowego charakteryzująca się głównie ruchową aksonalną neuropatią obwodową, objawiającą się postępującym zanikiem i osłabieniem mięśni łopatkowo-strzałkowych, porażeniem krtani, wrodzonym brakiem mięśni, aw niektórych przypadkach nieprawidłowościami szkieletu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRPV4	rs267607143	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=431255](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=431255)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalny dominujący zanik mięśni odcinka bliższego kręgosłupa związany z DYNC1H1 objawiający się w dzieciństwie

Rzadka genetyczna choroba nerwowo-mięśniowa charakteryzująca się wczesnym początkiem osłabienia mięśni z dominującym zajęciem bliższego odcinka kończyny dolnej. Zaburzenie jest statyczne lub tylko nieznacznie postępujące. Nasilenie objawów waha się od śmiertelnego, wrodzonego zaniku mięśni z artrogrypozą do bezobjawowego z objawami subklinicznymi.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DYNC1H1	rs587780564	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=209341](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209341)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony brak nasieniowodów

Wrodzony obustronny brak nasieniowodu (CBAVD) jest stanem prowadzącym do niepłodności męskiej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CFTR	rs78655421	GG
CFTR AS1	rs121908805	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=48](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=48)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna bestrofinopatia

Rzadka dystrofia siatkówki, charakteryzująca się centralną utratą wzroku w pierwszych 2 dekadach życia, związana z brakiem wzrostu światła elektrookulogramu (EOG) i zmniejszonym elektroretinogramem (ERG).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs281865238	CC
LOC1079	rs200277476	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139455](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139455)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Beta-mannozydoza

Beta-mannozydoza jest bardzo rzadką lizosomalną chorobą spichrzeniową, charakteryzującą się opóźnieniem rozwojowym o różnym nasileniu i utratą słuchu, ale może objawiać się szeroką heterogenicznością fenotypową.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MANBA	rs374545788	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=118](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=118)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Beta-talasemia

Beta-talasemia (BT) charakteryzuje się niedoborem (Beta+) lub brakiem (Beta0) syntezy łańcuchów beta globiny w hemoglobinie (Hb).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HBB	rs34999973	GG
HBB	rs33941849	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=848](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=848)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Bradyopsja

Bradyopsja charakteryzuje się przedłużoną supresją odpowiedzi elektrosiatkówkowej, co prowadzi do trudności w przystosowaniu się do zmian luminancji, ostrości wzroku normalnej do poniżej normy i światłowstrętu.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RGS9	rs121908449	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75374](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75374)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca brachyolmia

Stosunkowo ciężka postać brachyolmii, grupy rzadkich genetycznych zaburzeń szkieletu, charakteryzujących się niskim wzrostem, płaskostopiem i kifoskoliozą. Choroba zwyrodnieniowa stawów (osteoartropatia) kręgosłupa, dużych stawów i stawów międzypaliczkowych ujawnia się w wieku dorosłym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRPV4	rs121912633	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93304](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93304)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rak jamy nosowo-gardłowej

Rak nosogardzieli (NPC) to nowotwór wywodzący się z komórek nabłonka, które pokrywają powierzchnię nosogardzieli i wyścielają go.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP53	rs121912660	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=150](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=150)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinny brodawkowy lub pęcherzykowy rak tarczycy

Rodzinny rak brodawkowy lub pęcherzykowy tarczycy jest rzadkim, dziedzicznym nierdzeniowym rakiem tarczycy, charakteryzującym się obecnością zróżnicowanego raka tarczycy wywodzącego się z komórek pęcherzykowych u co najmniej dwóch krewnych pierwszego stopnia, przy braku innych rodzinnych zespołów nowotworowych lub ekspozycji na promieniowanie. Obserwuje się częstą inwazję torebki. Biopsja ujawnia wielośrodkowe guzy z wieloma gruczolakowatymi guzkami z lub bez oksyfili i histologią raka pęcherzykowego lub brodawkowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRAF	rs121913364	TT
NRAS	rs11554290	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319487](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319487)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Cystynuria

Rzadkie zaburzenie transportu aminokwasów w kanalikach nerkowych, charakteryzujące się nawracającym powstawaniem kamieni cystynowych w nerkach.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC3A1	rs200483989	CC
SLC3A1	rs121912691	TT
SLC7A9	rs121908484	GG
SLC7A9	rs121908480	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=214](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=214)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Citrulinemia typu I

Cytrulinemia typu I jest rzadką autosomalną recesywną wadą cyklu mocznikowego, charakteryzującą się biologicznie hiperamonemią i klinicznie postępującym letargiem, utrudnionym karmieniem i wymiotami w postaci noworodkowej (ostra noworodkowa cytrulinemia typu I, ) oraz zmienną hiperamonemią w postaci o późniejszym początku (cytrulinemia typu I o początku w wieku dorosłym, ).

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247525](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247525)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ASS1	rs751930594	AA
ASS1	rs398123131	GG
ASS1	rs398123130	AA
ASS1	rs371265106	GG
ASS1	rs192838388	GG
ASS1	rs183276875	CC
ASS1	rs148918985	CC
ASS1	rs121908646	TT
ASS1	rs121908645	CC
ASS1	rs121908639	GG
ASS1	rs121908638	GG
LOC1053	rs771937610	GG
LOC1053	rs727503814	GG
LOC1053	rs121908647	GG
LOC1053	rs121908641	GG
LOC1053	rs121908640	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Citrulinemia typu II

Ciężki podtyp niedoboru cytryny, charakteryzujący się klinicznie początkiem w wieku dorosłym (w wieku 20 i 50 lat), nawracającymi epizodami hiperamonemii i towarzyszącymi jej objawami neuropsychiatrycznymi, takimi jak delirium nocne, splątanie, niepokój, dezorientacja, senność, utrata pamięci, nieprawidłowe zachowanie (agresja, drażliwość) i nadpobudliwość, drgawki i śpiączka.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC25A13	rs80338721	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247585](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247585)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## COG4-CDG

COG4-CDG jest niezwykle rzadką postacią zespołu CDG charakteryzującą się klinicznie w pojedynczym dotychczas zgłoszonym przypadku napadami padaczkowymi, pewnymi cechami dysmorficznymi, hiponią osiową, lekkim wzmożonym napięciem obwodowym i hiperrefleksją.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COG4	rs376663459	GG
COG4	rs267606740	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263501](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263501)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## COG5-CDG

COG5-CDG to niezwykle rzadka postać zespołu CDG, charakteryzująca się klinicznie w pojedynczym dotychczas zgłoszonym przypadku umiarkowanym upośledzeniem umysłowym z powolną i nieartykułowaną mową, ataksją tułowiową i łagodną hipotonią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COG5	rs548774836	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263487](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263487)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa

Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa (PFIC) odnosi się do heterogennej grupy autosomalnych recesywnych zaburzeń wieku dziecięcego, które zakłócają wytwarzanie żółci i objawiają się cholestazą pochodzenia wątrobowokomórkowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCB4	rs863225298	GG
ABCB4	rs377160065	GG
NR1H4	rs113090017	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=172](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=172)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Cholestaza wewnątrzwątrobowa noworodków z powodu niedoboru cytrynianu

Łagodny podtyp niedoboru cytryny charakteryzujący się klinicznie niską masą urodzeniową, brakiem wzrostu, przejściową cholestazą wewnątrzwątrobową, wieloma aminokwasami, galaktozemią, hipoproteinemią, powiększeniem wątroby, zmniejszonymi czynnikami krzepnięcia, niedokrwistością hemolityczną, zmienną, ale przeważnie łagodną dysfunkcją wątroby i hipoglikemią.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC25A13	rs80338729	GG
SLC25A13	rs80338722	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247598](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247598)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kompleks stwardnienia guzowatego

Rzadka choroba nerwowo-skinna charakteryzująca się wielonarządowymi hamartoma, najczęściej obejmującymi skórę, mózg, nerki, płuca, oko i serce, i związana z zaburzeniami neuropsychiatrycznymi.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=805](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=805)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSC1	rs886041538	CC
TSC1	rs886039662	GG
TSC1	rs397514874	GG
TSC1	rs397514871	GG
TSC1	rs397514867	GG
TSC1	rs397514862	GG
TSC1	rs397514842	CC
TSC1	rs397514783	GG
TSC1	rs397514776	AA
TSC1	rs1447417010	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203474	GG
TSC1	rs118203463	GG
TSC1	rs118203454	AA
TSC1	rs118203450	CC



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Chondrodysplazja przynasadowa typu Spahra

Rzadka, genetyczna, pierwotna dysplazja kości, charakteryzująca się zwykle umiarkowanym, pourodzeniowym niskim wzrostem, postępującą deformacją kolana szpotawego, kaczkowatym chodem i radiologicznymi objawami dysplazji przynasad (tj. nieregularnymi, stwardniałymi i poszerzonymi przynasadami), przy braku nieprawidłowości biochemicznych sugerujących krzywicy. Sporadycznie może również towarzyszyć przemijający ból kolana, lordoza i opóźniony rozwój motoryczny.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MMP13	rs140059558	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2501](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2501)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X

Rzadka genodermatoza o dużym zróżnicowaniu fenotypowym, charakteryzująca się najczęściej rybią łuską według linii Blaschko, chondrodysplasia punctata (CDP), asymetrycznym skróceniem kończyn, zaćmą i niskim wzrostem.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35173](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35173)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EBP	rs587783619	TT
EBP	rs587783617	GG
EBP	rs587783614	TT
EBP	rs587783613	CC
EBP	rs587783612	GG
EBP	rs587783611	CC
EBP	rs587783610	AA
EBP	rs587783609	TT
EBP	rs587783608	AA
EBP	rs587783607	GG
EBP	rs587783605	TT
EBP	rs587783603	GG
EBP	rs587783602	TT
EBP	rs587783601	GG
EBP	rs587783599	GG
EBP	rs104894800	GG
EBP	rs104894799	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół drgawek dziecięcych i choreoatetozы

Zespół drgawek dziecięcych i napadowej choreoatetozы (ICCA) to stan neurologiczny charakteryzujący się występowaniem napadów padaczkowych w pierwszym roku życia (łagodna rodzinna padaczka dziecięca; ) i choreoatetotycznych napadów dyskinetycznych w dzieciństwie lub w okresie dojrzewania.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRRT2	rs387907126	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=31709](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31709)

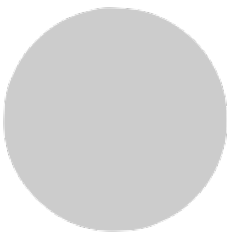
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Napadowa choreoatetoza dystoniczna z epizodyczną ataksją i spastycznością

Rzadka, genetyczna dystonia napadowa charakteryzująca się epizodycznymi napadowymi choreoatetozami występującymi od dzieciństwa do wieku młodzieńczego, wywoływanymi głównie nagłymi ruchami, długotrwałym wysiłkiem fizycznym, lękiem i stresem emocjonalnym, w połączeniu z postępującym niedowładem spastycznym (jedynym w wieku dorosłym), ataksją chodu, łagodną do umiarkowanych zaburzeń funkcji poznawczych i/lub napadów padaczkowych. Epizody trwają zwykle od kilku minut do godzin, mają zmienną częstotliwość (codzienną lub roczną) i ustępują po odpoczynku. Częstość epizodów ma tendencję do zmniejszania się wraz z wiekiem.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53583](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53583)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC2A1	rs796053254	CC
SLC2A1	rs387907312	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Osteoartropatia czaszkowa

Cranio-osteartropatia (COA) jest formą pierwotnej osteoartropatii przerostowej charakteryzującą się opóźnionym zamknięciem szwów czaszkowych i ciemiączek, palcowaniem palców, artropatią i periostozą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HPGD	rs121434480	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1525](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1525)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczna kriohydrocytoza z obniżonym poziomem stomatyny

Dziedziczna kriohydrocytoza ze zmniejszoną stomatyną jest rzadką niedokrwistością hemolityczną charakteryzującą się połączeniem cech neurologicznych, takich jak opóźnienie psychoruchowe, napady padaczkowe, zmienne zaburzenia ruchowe i niedokrwistość hemolityczna ze stomatocytosą, powodująca kationowe erytrocyty, rzekomą hiperkaliemię, przetomy hemolityczne i hepatosplenomegalię. Zaćma jest również cechą prezentującą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC2A1	rs796053272	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168577](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168577)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna skóra wiotka typu 1

Uogólniona choroba tkanki łącznej charakteryzująca się współwystępowaniem pomarszczonej, zbędnej i zwiotczatej, nieelastycznej skóry z ciężkimi objawami ogólnoustrojowymi (niedodmą i rozedmą płuc, anomaliami naczyniowymi oraz uchytkami przewodu pokarmowego i moczowo-płciowego).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EFEMP2	rs193302867	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90349](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90349)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2, typ klasyczny

Rzadka, genetyczna choroba tkanki elastycznej skóry właściwej, charakteryzująca się zbędnymi, nadmiernie pofałdowanymi skórami o różnym nasileniu, od pomarszczonych do rozchylonych naskórka, związana z przed- i pourodzeniowym opóźnieniem wzrostu, hipotonią, łagodnym do umiarkowanego opóźnieniem rozwoju, późnym zamknięciem ciemiączka przedniego oraz dysmorfie twarzoczaszki (w tym małogłowie, hiperteloryzm, opadające szpary powiekowe, duży, wydatny korzeń nosa z lejowatym nosem, małe, nisko osadzone uszy, długa rynienka podnosowa, opadająca skóra twarzy). Dodatkowe objawy mogą obejmować drgawki, niepełnosprawność intelektualną, wrodzone zwicnięcie stawu biodrowego, przepuklinę pachwinową oraz wady korowe i mózdkowe. Sporadycznie obserwowano pseudowybroszczynowe zmiany skórne w okolicach kości piszczelowej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP6V0A	rs374480381	GG
LOC1053	rs80356750	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=357074](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357074)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2B

Rzadka, dziedziczna wada rozwojowa z zajęciem tkanki łącznej, charakteryzująca się rozstępami naskórka o różnym nasileniu, ograniczeniem wzrostu in utero, wrodzonym zwicnięciem stawu biodrowego i nadmierną ruchomością stawów, zmarszczkami skóry, zwłaszcza grzbietu dłoni i stóp oraz progeroidalnymi rysami twarzy. Często występuje hipotonia, opóźnienie rozwoju i niepełnosprawność intelektualna. Ponadto zgłaszano przypadki zaćmy, zmętnienia rogówki, kości robaków, lipodystrofii i osteopenii.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PYCR1	rs121918377	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=357064](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357064)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## DDOST-CDG

DDOST-CDG jest formą wrodzonych zaburzeń N-glikozylacji charakteryzujących się brakiem rozwoju, opóźnieniem rozwojowym, hipotonią, zezem i dysfunkcją wątroby. Choroba jest spowodowana mutacjami w genie DDOST (1p36.1).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DDOST	rs387906831	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300536](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300536)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 1

Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 1 (defekt BAS typu 1) jest najczęstszą anomalią syntezy kwasów żółciowych charakteryzującą się zmiennymi objawami postępującej cholestatycznej choroby wątroby i złego wchłaniania tłuszczów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HSD3B7	rs104894518	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79301](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79301)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 4

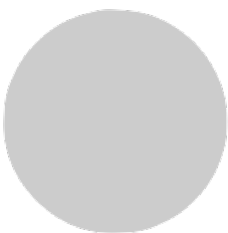
Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 4 (defekt BAS typu 4) to nieprawidłowość syntezy kwasów żółciowych charakteryzująca się łagodną cholestatyczną chorobą wątroby, złym wchłanianiem tłuszczów i/lub chorobą neurologiczną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
C1QTNF3	rs121917814	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79095](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79095)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowany Niedobór oksydazy cytochromu c

Rzadkie mitochondrialne zaburzenie fosforylacji oksydacyjnej, charakteryzujące się wysoce zmiennym fenotypem klinicznym, w tym łagodnym mitochondrialnym typem mitochondrialnym, wpływającym głównie na mięśnie szkieletowe, śmiertelną dziecięcą miopatią mitochondrialną powiązaną z ciężką kwasicą metaboliczną i dysfunkcją mitochondriów w mięśniach szkieletowych, a często także w sercu, zespół Leigha, który powoduje ciężką, postępującą i śmiertelną encefalopatię o wczesnym początku, oraz francusko-kanadyjski zespół Leigha, który atakuje głównie mięśnie szkieletowe, ale także mózg i wątrobę.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MT TN	rs199476130	GG
PET100	rs587777839	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254905](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254905)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowany Niedobór reduktazy NADH-CoQ

Izolowany niedobór kompleksu I jest rzadkim wrodzonym zaburzeniem metabolizmu spowodowanym mutacjami w genach jądrowych lub mitochondrialnych kodujących podjednostki lub czynniki składania ludzkiego kompleksu mitochondrialnego I (NADH: oksydoreduktaza ubichinonu) i charakteryzuje się szerokim zakresem objawów, w tym wyraźnymi i często śmiertelnymi kwasica mleczanowa, kardiomiopatia, leukoencefalopatia, czysta miopatia i hepatopatia z tubulopatią. Wśród wielu obserwowanych fenotypów klinicznych są zespół Leigha, dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera i zespół MELAS .

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NDUFS3	rs28939714	CC
NDUFS3	rs104894270	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2609](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2609)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowany niedobór reduktazy CoQ-cytochromu C

Izolowany niedobór kompleksu III jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem fosforylacji oksydacyjnej, które charakteryzuje się szerokim spektrum objawów klinicznych, od izolowanej miopatii lub przemijającej hepatopatii do ciężkich zaburzeń wieloukładowych (mogących obejmować obniżenie napięcia mięśniowego, zahamowanie rozwoju, opóźnienie psychoruchowe, kardiomiopatię, encefalopatię, tubulopatię nerkową, upośledzenie słuchu, kwasicę mleczanową, hipoglikemię oraz inne objawy przedmiotowe i podmiotowe).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TTC19	rs747166010	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1460](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1460)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowany Niedobór hormonu wzrostu

Rzadki, nienabyty niedobór hormonu przysadki charakteryzujący się niedoborem wzrostu, opóźnionym wiekiem kostnym i niskim wzrostem o różnym nasileniu i wieku zachorowania oraz ze zmienną odpowiedzią na leczenie rekombinowanym ludzkim hormonem wzrostu, w zależności od odpowiedniego podtypu choroby. Niedobór hormonów może mieć charakter ilościowy lub jakościowy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GH1	rs71640277	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=631](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=631)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 15

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 15 jest rzadką chorobą mitochondrialną spowodowaną defektem syntezy białek mitochondrialnych, charakteryzującą się hipotonią mięśniową rozpoczynającą się w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie, ataksją chodu, łagodnymi obustronnymi objawami ze strony układu piramidowego, opóźnieniem rozwojowym (wpływającym głównie na mowę i koordynację) oraz późniejszą niepełnosprawnością intelektualną. Zgłaszano również niski wzrost, otyłość, małogłowie, zeza, oczopląs, zmniejszoną ostrość wzroku, kwasicę mleczanową i neuropatologię mózgu zgodną z zespołem Leigha.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTFMT	rs201431517	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319524](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319524)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 20

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 20 jest rzadkim zaburzeniem mitochondrialnej fosforylacji oksydacyjnej. Charakteryzuje się kombinacją opóźnień psychoruchowego, hipotonii, osłabienia mięśni, drgawek, małogłowa, kardiomiopatii i łagodnej dysmorfii twarzy. Opisywano również różne wady strukturalne mózgu. Badania biochemiczne zazwyczaj wykazują zmniejszoną aktywność kompleksów mitochondrialnych (głównie kompleksu I).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VAR2	rs769768815	GG
VAR2	rs143821815	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=420728](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420728)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 8

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 8 jest chorobą mitochondrialną spowodowaną defektem syntezy białek mitochondrialnych, prowadzącym do niedoboru kompleksów I, III i IV łańcucha oddechowego w mięśniach sercowych i szkieletowych oraz mózgu, charakteryzującą się ciężką kardiomiopatią przerostową, niedorozwojem płuc, uogólnionym osłabieniem mięśni i neurologiczne zaangażowanie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AARS2	rs138119149	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319504](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319504)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony Niedobór czynnika wewnętrznego

Wrodzony niedobór czynnika wewnętrznego (IFD) jest rzadkim zaburzeniem wchłaniania witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzującym się niedokrwistością megaloblastyczną i nieprawidłowościami neurologicznymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CBLIF	rs147785187	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=332](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=332)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony Niedobór fibrynogenu

Wrodzone niedobory fibrynogenu to zaburzenia krzepnięcia charakteryzujące się objawami krwawienia od łagodnego do ciężkiego, wynikającymi ze zmniejszonej ilości i/lub jakości krążącego fibrynogenu. Afibrynogenemia (całkowity brak fibrynogenu) i hipofibrynogenemia (zmniejszenie stężenia fibrynogenu w osoczu) odpowiadają ilościowym anomaliom fibrynogenu, podczas gdy dysfibrynogenemia odpowiada funkcjonalnej anomalii fibrynogenu. Hipo- i dysfibrynogenemię często można łączyć (hipodysfibrynogenemia).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGA	rs146387238	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=335](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=335)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy

Rzadka, genetyczna, wrodzona nietolerancja węglowodanów charakteryzująca się brakiem endogennej aktywności sacharazy, wyraźnym zmniejszeniem aktywności izomaltazy i umiarkowanym spadkiem aktywności maltazy, klinicznie objawiająca się biegunką, bólem brzucha i wzdęciami, brakiem rozwoju.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SI	rs200451408	GG
SI	rs200328403	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35122](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35122)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony Niedobór czynnika V

Wrodzony niedobór czynnika V jest dziedziczną skazą krwotoczną spowodowaną obniżonym poziomem czynnika V (FV) w osoczu i charakteryzuje się łagodnymi do ciężkich objawami krwawienia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
F5	rs118203910	GG
F5	rs118203907	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=326](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=326)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony Niedobór czynnika XI

Rzadka wrodzona skaza krwotoczna charakteryzująca się obniżonym poziomem i/lub aktywnością czynnika XI (FXI), skutkująca umiarkowanymi objawami krwawienia, zwykle występująca po urazie lub zabiegu chirurgicznym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
F11	rs770505620	CC
F11	rs28934608	CC
F11	rs121965071	GG
F11	rs121965069	TT
F11	rs121965064	TT
F11	rs121965063	GG
F11 AS1	rs281875250	CC
F11 AS1	rs201007090	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=329](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony Niedobór czynnika XIII

Wrodzony niedobór czynnika XIII jest dziedzicznym zaburzeniem krzepliwości krwi spowodowanym obniżonym poziomem i aktywnością czynnika XIII (FXIII) i charakteryzuje się skazą krwotoczną, często związaną z samoistnymi poronieniami i nieprawidłowym gojeniem się ran. Niedobór czynnika XIII jest jednym z najrzadszych niedoborów czynnika krzepnięcia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
F13A1	rs372296352	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=331](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=331)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedobór dehydrogenazy 3-fosfogliceryny, postać dziecięca/młodzieńcza

Niedobór dehydrogenazy 3-fosfoglicerynianowej (niedobór 3-PGDH) jest autosomalną recesywną postacią zespołu niedoboru seryny, charakteryzującą się klinicznie w nielicznych zgłoszonych przypadkach wrodzonym małogłowie, opóźnieniem psychomotorycznym i nieuleczalnymi napadami padaczkowymi w postaci dziecięcej oraz napadami nieświadomości, umiarkowane opóźnienie rozwojowe i zaburzenia zachowania w postaci młodzieńczej

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PHGDH	rs886041874	TT
PHGDH	rs121907987	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79351](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79351)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór syntetazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA

Niedobór syntazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA (niedobór syntazy HMG-CoA) jest rzadkim, dziedzicznym autosomalnie recesywnie zaburzeniem metabolizmu ciał ketonowych, zgłaszanym dotychczas u mniej niż 20 pacjentów, charakteryzującym się klinicznie epizodami dekomensacji (często związane z zapaleniem żołądka i jelit lub głodem), które objawiają się wymiotami, letargiem, powiększeniem wątroby, hipoglikemią nieketonową i, w rzadkich przypadkach, śpiączką. Pacjenci są w większości bezobjawowi między ostrymi napadami. Niedobór syntazy HMG-CoA wymaga wczesnej diagnozy, aby uniknąć przełomów hipoglikemicznych, które mogą prowadzić do trwałego uszkodzenia mózgu lub śmierci.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HMGCS2	rs142637231	GG
HMGCS2	rs137852638	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35701](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35701)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-CoA

Mitochondrialne zaburzenie oksydacji długotańcuchowych kwasów tłuszczowych charakteryzujące się u większości pacjentów hipoglikemią hipoketotyczną, kwasicą metaboliczną, chorobą wątroby, hipotonią i często zajęciem serca z zaburzeniami rytmu i/lub kardiomiopatią.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GAREM2	rs794727219	CC
HADHA	rs786204607	GG
LOC1079	rs1057516217	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=5](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=5)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydrogenazy 9 acyl-CoA

Rzadka choroba charakteryzująca się zaburzeniami neurologicznymi, niewydolnością wątroby i kardiomiopatią spowodowaną niedoborem kompleksu I łańcucha oddechowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACAD9	rs773586510	GG
ACAD9	rs753711253	CC
ACAD9	rs387907042	GG
ACAD9	rs368949613	CC
ACAD9	rs149753643	GG
ACAD9	rs150283105	CC
CFAP92	rs863224845	CC
CFAP92	rs377022708	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99901](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99901)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydrogenazy krótkiego łańcucha acetylo-CoA

Niedobór krótkołańcuchowej dehydrogenazy acylo-CoA (SCAD) jest bardzo rzadką wrodzoną wadą mitochondrialnego utleniania kwasów tłuszczowych, charakteryzującą się różnymi objawami, począwszy od osób bezobjawowych (w większości przypadków) do osób z zaburzeniami rozwoju, hipotonią, drgawkami, opóźnieniem rozwojowym i postępującą miopatią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACADS	rs796051905	GG
ACADS	rs749491616	CC
ACADS	rs57443665	TT
ACADS	rs387906950	AA
ACADS	rs28941773	CC
ACADS	rs28940872	CC
ACADS	rs140853839	CC
ACADS	rs121908006	CC
ACADS	rs121908003	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=26792](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26792)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA

Niedobór dehydrogenazy średniołańcuchowych acylo-CoA (MCAD) (MCAD) jest wrodzonym błędem mitochondrialnego utleniania kwasów tłuszczowych charakteryzującym się szybko postępującym kryzysem metabolicznym, często objawiającym się hipoglikemią hipoketotyczną, letargiem, wymiotami, drgawkami i śpiączką, które mogą być śmiertelne w brak natychmiastowej interwencji medycznej.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=42](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=42)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACADM	rs866388216	GG
ACADM	rs779759347	GG
ACADM	rs77931234	AA
ACADM	rs778906552	GG
ACADM	rs762114560	CC
ACADM	rs745844469	AA
ACADM	rs398123074	TT
ACADM	rs398123073	TT
ACADM	rs398123072	CC
ACADM	rs150310121	GG
ACADM	rs148207467	CC
ACADM	rs121434281	CC
ACADM	rs121434280	TT
ACADM	rs121434278	GG
ACADM	rs121434277	GG
ACADM	rs121434274	GG
DLSTP1	rs373715782	CC
DLSTP1	rs200724875	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA o bardzo długim łańcuchu

Niedobór bardzo długołańcuchowej dehydrogenazy acylo-CoA (VLCAD) (VLCADD) to dziedziczne zaburzenie mitochondrialnego utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych o zmiennym obrazie, obejmującym: kardiomiopatię, hipoglikemię hipoketotyczną, choroby wątroby, nietolerancję wysiłku i rabdomiolizę.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=26793](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26793)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACADVL	rs398123092	AA
ACADVL	rs113994167	TT
ACADVL	rs751995154	GG
DLG4	rs794727773	GG
DLG4	rs545215807	GG
DLG4	rs398123091	GG
DLG4	rs369560930	GG
MIR324	rs794727113	CC
MIR324	rs766742117	CC
MIR324	rs398123083	GG
MIR324	rs2309689	GG
MIR324	rs118204018	GG
MIR324	rs118204016	GG
MIR324	rs118204014	CC
MIR324	rs113994171	GG
MIR324	rs113690956	GG
MIR324	rs112406105	GG



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Deficyt liazy adenylbursztynianowej

Zaburzenie metabolizmu puryn charakteryzujące się niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem i/lub regresem psychomotorycznym, drgawkami i cechami autystycznymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADSL	rs796052248	CC
ADSL	rs776496275	GG
ADSL	rs763542069	GG
ADSL	rs761493155	CC
ADSL	rs756210458	CC
ADSL	rs750614500	CC
ADSL	rs374259530	TT
ADSL	rs372895468	CC
ADSL	rs119450941	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=46](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=46)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór alfa-1-antytrypsyny

Rzadka dziedziczna choroba metaboliczna charakteryzująca się stężeniem alfa-1-antytrypsyny (AAT) w surowicy znacznie poniżej prawidłowego zakresu. W najcięższej postaci choroba może objawiać się klinicznie przewlekłymi zaburzeniami czynności wątroby (marskość, zwłóknienie), zaburzeniami układu oddechowego (rozedma płuc, rozstrzenie oskrzeli), rzadko zapaleniem tkanki podskórnej lub zapaleniem naczyń.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SERPINA1	rs864622051	GG
SERPINA1	rs55819880	GG
SERPINA1	rs28931570	GG
SERPINA1	rs199422211	TT
SERPINA1	rs199422209	GG
SERPINA1	rs121912714	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=60](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór aromatazy

Rzadkie zaburzenie, które zaburza syntezę estradiolu, powodując hirsutyzm matek podczas ciąży chorego dziecka; pseudohermafrodytyzm i wirylicacja u kobiet; i wysoki wzrost, osteoporoza i otyłość u mężczyzn.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR4713	rs121434538	CC
MIR4713	rs121434534	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=91](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór beta ketotiolazy

Rzadka, genetyczna kwasica organiczna wpływająca na metabolizm ciał ketonowych i katabolizm izoleucyny, charakteryzująca się okresowymi epizodami kwasicy ketonowej z towarzyszącymi wymiotami, dusznością, przyspieszonym oddechem, hipotonią, letargiem i śpiączką, rozpoczynająca się w okresie niemowlęcym i zwykle ustępująca w okresie dojrzewania.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACAT1	rs762991875	GG
ACAT1	rs727503796	GG
ACAT1	rs398123096	TT
ACAT1	rs199524907	AA
ACAT1	rs148639841	AA
ACAT1	rs145229472	AA
ACAT1	rs120074146	TT
ACAT1	rs120074144	CC
ACAT1	rs120074141	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=134](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=134)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór beta-ureidopropionazy

Niedobór beta-ureidopropionazy jest bardzo rzadkim zaburzeniem metabolizmu pirymidyn, opisanym dotychczas u mniej niż 10 pacjentów, o niezwykle szerokim obrazie klinicznym, od przypadków bezobjawowych po neurologiczne (padaczka, autyzm) i rozwojowe (urogenitalne, jelita grubego).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UPB1	rs747539101	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=65287](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65287)

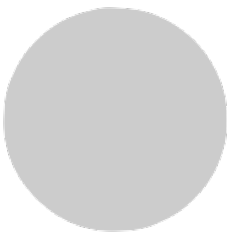
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór biotynidazy

Późna postać niedoboru wielu karboksylaz, wrodzony błąd metabolizmu biotyny, który nieleczony charakteryzuje się drgawkami, trudnościami w oddychaniu, hipotonią, wysypką skórą, łysieniem, utratą słuchu i opóźnionym rozwojem.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79241](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79241)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BTD	rs80338686	CC
BTD	rs80338685	AA
BTD	rs587783005	CC
BTD	rs398123139	GG
BTD	rs397514369	GG
BTD	rs397514367	GG
BTD	rs397514363	CC
BTD	rs397514360	GG
BTD	rs397507175	GG
BTD	rs397507174	AA
BTD	rs397507170	GG
BTD	rs28934601	AA
BTD	rs190386869	CC
BTD	rs146136265	CC
BTD	rs146015592	GG
BTD	rs138818907	CC
BTD	rs104893688	CC
BTD	rs104893687	CC
BTD	rs104893686	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór butyrylocholinesterazy

Niedobór butyrylocholinoesterazy (BChE) jest zaburzeniem metabolicznym charakteryzującym się przedłużającym się bezdechem po zastosowaniu niektórych leków znieczulających, w tym leków zwiotczających mięśnie, sukcylocholiny lub miwakurium i innych estrów środków miejscowo znieczulających. Czas trwania przedłużonego bezdechu różni się istotnie w zależności od stopnia niedoboru enzymu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BCHE	rs104893684	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=132](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=132)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej I

Rzadkie, ciężkie zaburzenie metabolizmu cyklu mocznikowego, zwykle charakteryzujące się początkiem ciężkiej hiperamonemii w okresie noworodkowym, która pojawia się kilka dni po urodzeniu i objawia się letargiem, wymiotami, hipotermią, drgawkami, śpiączką i śmiercią lub objawami poza okresem noworodkowym w każdym wieku z (czasami) łagodniejszymi objawami hiperamonemii.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CPS1	rs201716417	CC
CPS1	rs121912595	GG
CPS1	rs121912592	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=147](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=147)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór palmitoilotransferazy karnityny 1A

Niedobór palmitoilotransferazy karnityny 1A (CPT-1A) jest wrodzonym błędem metabolizmu, który wpływa na mitochondrialne utlenianie długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCFA) w wątrobie i nerkach i charakteryzuje się nawracającymi atakami hipoglikemii hipoketotycznej na czczo i ryzykiem niewydolności wątroby .

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CPT1A	rs80356798	CC
CPT1A	rs80356780	CC
CPT1A	rs80356779	GG
CPT1A	rs80356774	GG
CPT1A	rs398123654	GG
CPT1A	rs191107774	CC
CPT1A	rs189174414	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=156](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=156)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór palmitylotransferazy karnityny II

Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej II (CPT II) jest dziedzicznym zaburzeniem metabolicznym, które wpływa na mitochondrialne utlenianie długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCFA). Opisano trzy formy niedoboru CPT II: postać miopatyczna, ciężka postać niemowlęca i postać noworodkowa .

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CPT2	rs74315296	CC
CPT2	rs74315295	TT
CPT2	rs28936375	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór translokazy karnityno-acylokarnitynowej

Niedobór translokazy karnitynowo-acylokarnitynowej (CACT) jest zagrażającym życiu, dziedzicznym zaburzeniem utleniania kwasów tłuszczowych, które zwykle objawia się w okresie noworodkowym ciężką hipoglikemią hipoketotyczną, hiperamonemią, kardiomiopatią i/lub arytmia, dysfunkcją wątroby, osłabieniem mięśni szkieletowych i encefalopatią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC25A2	rs756998699	GG
SLC25A2	rs541208710	AA
SLC25A2	rs147540030	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=159](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=159)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór Cernunnos-XLF

Niedobór Cernunnos-XLF jest rzadką postacią złożonego niedoboru odporności charakteryzującego się małą wagą, opóźnieniem wzrostu i limfopenią limfocytów T i B.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NHEJ1	rs118204453	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169079](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169079)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziecięcy Niedobór oksydazy cytochromu C

Śmiertelny niemowlęcy niedobór oksydazy cytochromu C jest bardzo rzadką chorobą mitochondrialną, charakteryzującą się klinicznie kardioencefalomiopatią prowadzącą do śmierci w okresie niemowlęcym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COX15	rs778412019	CC
COX15	rs397514662	AA
COX15	rs28939711	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1561](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1561)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dyhydrogenazy dihydropirymidynowej

Rzadkie zaburzenie metabolizmu pirymidyn charakteryzujące się zmiennym fenotypem, od braku objawów do ciężkiego zajęcia neurologicznego z opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną i drgawkami. Dodatkowe oznaki i objawy mogą obejmować między innymi hipotonię, małogłowie, nieprawidłowości oczne (takie jak małocze, oczopląs i zez) oraz zachowania autystyczne. Analiza moczu zazwyczaj wykazuje wysoki poziom uracylu i tyminy. Pacjenci są narażeni na ryzyko ciężkiej toksyczności po podaniu środka przeciwnowotworowego 5-fluorouracylu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DPYD	rs72549310	GG
DPYD	rs568132506	GG
DPYD	rs146170505	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1675](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1675)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydrogenazy dimetyloglicyny

Niedobór dehydrogenazy dimetyloglicyny jest niezwykle rzadkim zaburzeniem metabolizmu glicyny dziedziczonym autosomalnie recesywnie, charakteryzującym się klinicznie w pojedynczym dotychczas zgłoszonym przypadku zmęczeniem mięśni i rybim zapachem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DMGDH	rs121908331	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=243343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=243343)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór beta-hydroksylazy dopaminy

Bardzo rzadkie pierwotne zaburzenie syntezy neuroprzekazników monoaminowych z niedoborem noradrenaliny i adrenaliny, które prowadzi do ciężkiego niedociśnienia ortostatycznego o początku w młodym wieku i opadania powiek.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DBH	rs74853476	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=230](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór fruktozo-1,6-difosfatazy

Niedobór fruktozo-1,6-bifosfatazy (FBP) to zaburzenie metabolizmu fruktozy charakteryzujące się nawracającymi epizodami hipoglikemii na czczo z kwasicą mleczanową, które mogą zagrażać życiu noworodków i niemowląt.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FBP1	rs758609113	CC
FBP1	rs121918188	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=348](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=348)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej klasy I

Rzadka konstytucjonalna niedokrwistość hemolityczna charakteryzująca się postaciami objawowymi od łagodnej do ciężkiej przewlekłej hemolizy, która ulega dalszemu zaostrzeniu pod wpływem stresu oksydacyjnego i może prowadzić do przewlekłej niedokrwistości hemolitycznej niesperocytowej o zmiennym nasileniu. Różnice w poziomach dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej odpowiadają za różnice we wrażliwości na utleniacze, przy czym przewlekła hemoliza występuje w związku z bardzo niskim poziomem enzymów, podczas gdy większość dotkniętych osób pozostaje bezobjawowa. Najczęstszymi objawami klinicznymi są żółtaczka noworodków oraz oznaki i objawy ostrej hemolizy (takie jak zmęczenie, ból pleców, niedokrwistość i żółtaczka).

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=466026](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466026)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CASK	rs398122844	TT
G6PD	rs78478128	GG
G6PD	rs78365220	AA
G6PD	rs782322505	TT
G6PD	rs782090947	TT
G6PD	rs76645461	AA
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs5030869	CC
G6PD	rs5030868	GG
G6PD	rs398123546	GG
G6PD	rs137852349	AA
G6PD	rs137852347	AA
G6PD	rs137852346	CC
G6PD	rs137852345	GG
G6PD	rs137852344	GG
G6PD	rs137852343	AA
G6PD	rs137852339	CC
G6PD	rs137852337	CC
G6PD	rs137852336	CC
G6PD	rs137852334	GG
G6PD	rs137852333	GG
G6PD	rs137852332	CC
G6PD	rs137852331	TT
G6PD	rs137852330	GG
G6PD	rs137852329	GG
G6PD	rs137852327	CC
G6PD	rs137852325	CC
G6PD	rs137852324	CC
G6PD	rs137852323	CC
G6PD	rs137852321	CC
G6PD	rs137852320	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydrogenazy glutarylo-CoA

Niedobór dehydrogenazy glutaryl-CoA (GCDH) (GDD) jest autosomalnym recesywnym zaburzeniem neurometabolicznym, klinicznie charakteryzującym się przetłomami encefalopatycznymi skutkującymi uszkodzeniem prążkowie i ciężkim dystonicznym dyskinetycznym zaburzeniem ruchu.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=25](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GCDH	rs794726972	CC
GCDH	rs786205862	GG
GCDH	rs786205861	CC
GCDH	rs777201305	GG
GCDH	rs398123195	GG
GCDH	rs149120354	TT
GCDH	rs142967670	CC
GCDH	rs121434373	GG
GCDH	rs121434370	GG
GCDH	rs121434366	TT
GCDH	rs766518430	CC
SYCE2	rs372983141	GG
SYCE2	rs199999619	AA
SYCE2	rs147611168	GG
SYCE2	rs141437721	AA
SYCE2	rs121434372	GG
SYCE2	rs121434369	CC
SYCE2	rs121434367	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór syntetazy glutationowej

Rzadkie zaburzenie charakteryzujące się niedokrwistością hemolityczną związaną z kwasicą metaboliczną i 5-oksoprolinurią w umiarkowanych postaciach oraz z postępującymi objawami neurologicznymi i nawracającymi infekcjami bakteryjnymi w najcięższych postaciach.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GSS	rs28938472	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=32](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Deficyt metylotransferazy kwasu guanidynoocetowego

Niedobór metylotransferazy kwasu guanidynoocetowego (GAMT) to zespół niedoboru kreatyny charakteryzujący się globalnym opóźnieniem rozwojowym/niepełnosprawnością intelektualną (DD/ID), wyraźnym opóźnieniem mowy, autystycznymi/nadpobudliwymi zaburzeniami zachowania, drgawkami i różnymi typami objawów piramidalnych i/lub pozapiramidowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GAMT	rs80338735	CC
GAMT	rs753198836	CC
GAMT	rs370421531	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=382)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór syntetazy holokarboksylazy

Rzadki, wczesny początek i zagrażający życiu niedobór wielu karboksylaz, który nieleczony charakteryzuje się wymiotami, przyspieszonym oddechem, drażliwością, letargiem, złuszczającym zapaleniem skóry i drgawkami, które mogą pogorszyć się do śpiączki i śmierci.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HLCS	rs753887925	CC
HLCS	rs146448211	GG
HLCS	rs119103231	CC
HLCS	rs119103230	CC
HLCS	rs119103229	GG
HLCS	rs119103227	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79242](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79242)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór LCAT

Niedobór LCAT (acylotransferazy lecytinowo-cholesterolowej) jest rzadkim zaburzeniem metabolizmu lipoprotein, charakteryzującym się klinicznie zmętnieniem rogówki, a czasami niewydolnością nerek i niedokrwistością hemolityczną, a biochemicznie znacznym obniżeniem cholesterolu HDL.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LCAT	rs121908050	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=650](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=650)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej

Rzadka, postępująca metaboliczna choroba wątroby spowodowana znacznym lub całkowitym niedoborem kwaśnej lipazy lizosomalnej, charakteryzująca się dyslipidemią i masowym gromadzeniem lipidów prowadzącymi do hepatomegalii i dysfunkcji wątroby, splenomegalii, przyspieszonej miażdżycy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LIPA	rs797045094	GG
LIPA	rs121965086	AA
LIPA	rs116928232	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=275761](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275761)



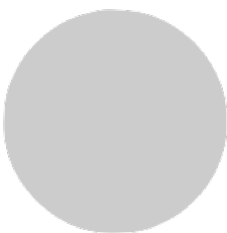
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór transferazy liponowej 1

Niedobór lipoiltransferazy 1 jest bardzo rzadką wrodzoną wadą zaburzenia metabolizmu, charakteryzującą się wysoce zmiennym fenotypem, typowo charakteryzującą się napadami padaczkowymi rozpoczynającymi się od okresu noworodkowego do niemowlęcego, opóźnieniem psychomotorycznym i nieprawidłowym napięciem mięśniowym, które może obejmować hipo- i (lub) hipertonię, powodujące uogólnione osłabienie, ruchy dystoniczne i/lub postępująca niewydolność oddechowa związana z ciężką kwasicą mleczanową i podwyższonym stężeniem mleczanu, ketoglutaranu i 2-oksokwasów w moczu. Dodatkowe objawy mogą obejmować odwodnienie, wymioty, objawy dysfunkcji wątroby, objawy pozapiramidowe, tetraparezę spastyczną, szybki odruch głęboki, zaburzenia mowy, trudności w połykaniu i nadciśnienie płucne.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=401862](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401862)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MITD1	rs137891647	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór metylokobalaminy typu cblG

Homocystynuria bez acydurii metylomalonowej jest wrodzonym zaburzeniem metabolizmu witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzującym się niedokrwistością megaloblastyczną, encefalopatią i czasami opóźnieniem rozwojowym, powiązaniem z homocystynurią i hiperhomocysteinemią. Istnieją trzy rodzaje homocystynurii bez kwasicy metylomalonowej; cblE, cblGi cblD-wariant 1 (cblDv1).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTR	rs121913578	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2170](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2170)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór mieloperoksydazy

Rzadki pierwotny niedobór odporności spowodowany defektem odporności wrodzonej charakteryzujący się wyraźnym spadkiem lub brakiem aktywności mieloperoksydazy w neutrofilach i monocytach. Klinicznie większość pacjentów przebiega bezobjawowo. Sporadycznie mogą wystąpić ciężkie powikłania infekcyjne, zwłaszcza nawracające zakażenia drożdżakami, szczególnie ciężkie w przypadku współistniejącej cukrzycy.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MPO	rs778013714	CC
MPO	rs762526880	TT
MPO	rs119468010	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2587](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2587)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór oksydazy monoaminowej A

Niedobór monoaminooksydazy-A jest bardzo rzadkim recesywnym zaburzeniem metabolizmu amin biogennych sprzężonym z chromosomem X, charakteryzującym się klinicznie łagodnym deficytem intelektualnym, impulsywną agresywnością, a czasami agresywnym zachowaniem i występującym od dzieciństwa.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MAOA	rs796065312	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3057](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3057)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór alfa-N-acetylgalaktozoaminidazy

Bardzo rzadka lizosomalna choroba spichrzeniowa, która jest klinicznie i patologicznie niejednorodna i charakteryzuje się niedoborem aktywności NAGA.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs779423223	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3137](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3137)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór transkarbamyazy ornityny

Rzadkie, genetyczne zaburzenie metabolizmu cyklu mocznikowego i detoksykacji amoniaku, charakteryzujące się albo ciężką chorobą rozpoczynającą się u noworodków, występującą głównie u mężczyzn, albo późniejszą (częściową) postacią choroby. W obu przypadkach występują epizody hiperamonemii, które mogą być śmiertelne i mogą prowadzić do następstw neurologicznych.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=664](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=664)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OTC	rs74518351	AA
OTC	rs72558495	TT
OTC	rs72558478	AA
OTC	rs72558474	GG
OTC	rs72558473	CC
OTC	rs72558470	GG
OTC	rs72558465	GG
OTC	rs72558462	AA
OTC	rs72558454	CC
OTC	rs72558450	GG
OTC	rs72558449	TT
OTC	rs72558417	CC
OTC	rs72558416	GG
OTC	rs72558412	TT
OTC	rs72558411	AA
OTC	rs72558408	CC
OTC	rs72558406	AA
OTC	rs72556301	GG
OTC	rs72556293	AA
OTC	rs72556288	GG
OTC	rs72556287	GG
OTC	rs72556284	CC
OTC	rs72556278	CC
OTC	rs72556277	CC
OTC	rs72556275	GG
OTC	rs72556274	CC
OTC	rs72556271	AA
OTC	rs72556267	GG
OTC	rs72556260	GG
OTC	rs72556257	AA
OTC	rs72554326	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór karboksylazy pirogronianowej, typ łagodny

Łagodny niedobór karboksylazy pirogronianowej (typ C) to rzadka, bardzo łagodna postać niedoboru karboksylazy pirogronianowej charakteryzująca się występowaniem epizodów kwasicy metabolicznej i prawidłowym lub lekko opóźnionym rozwojem neurologicznym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PC	rs796052029	CC
PC	rs113994142	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=353320](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353320)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej

Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej (PDHD) jest rzadkim zaburzeniem neurometabolicznym charakteryzującym się szerokim zakresem objawów klinicznych z komponentami metabolicznymi i neurologicznymi o różnym nasileniu. Objawy wahają się od często śmiertelnej, ciężkiej noworodkowej kwasicy mleczanowej do późniejszych zaburzeń neurologicznych. Rozpoznano sześć podtypów związanych z dotkniętą chorobą podjednostką kompleksu PDH, które w znacznym stopniu pokrywają się klinicznie: PDHD spowodowane niedoborem E1-alfa, E1-beta, E2 i E3, PDHD spowodowane niedoborem białka wiążącego E3 i niedoborem fosfatazy PDH (patrz te warunki).

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=765](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=765)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DLAT	rs797044957	TT



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór prolidazy

Niedobór prolidazy jest dziedzicznym zaburzeniem metabolizmu peptydów charakteryzującym się ciężkimi zmianami skórnymi, nawracającymi infekcjami (dotyczącymi głównie skóry i układu oddechowego), dysmorficznymi rysami twarzy, zmiennymi zaburzeniami funkcji poznawczych i splenomegalią.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PEPD	rs121917723	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=742](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=742)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedobór mitochondrialnego trójfunkcyjnego kompleksu białkowego

Rzadkie zaburzenie utleniania kwasów tłuszczowych charakteryzujące się szerokim spektrum klinicznym, od ciężkich objawów noworodkowych, w tym kardiomiopatii, hipoglikemii, kwasicy metabolicznej, miopatii i neuropatii szkieletowej, chorób wątroby i śmierci, do łagodnego fenotypu z polineuropatią obwodową, epizodyczną rabdomiolizą i retinopatią barwnikową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HADHA	rs781222705	TT
HADHA	rs137852774	AA
HADHA	rs147103714	GG
HADHA	rs137852770	GG
HADHB	rs121913133	GG
HADHB	rs121913132	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=746](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=746)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór dehydratazy

Niedobór dehydratazy lub dehydratazy pteryno-4-alfa-karbinoloaminy (PCD) jest uważany za przejściową i łagodną postać hiperfenyloalaninemii spowodowaną niedoborem tetrahydrobiopteryny (zob. zależne od wieku zaburzenia ruchowe, w tym dystonia i towarzyszące jej wydalanie 7-podstawionych pteryn. Rozwój neurologiczny jest prawidłowy przy kontroli dietetycznej stężenia fenyalaniny we krwi. PCD dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCBD1	rs121913015	GG
PCBD1	rs104894172	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1578](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1578)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór fosforylasy nukleozydów purynowych

Rzadka choroba immunologiczna charakteryzująca się postępującym niedoborem odporności prowadzącym do nawracających i oportunistycznych infekcji, autoimmunizacji i nowotworów złośliwych, a także objawów neurologicznych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PNP	rs104894451	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=760](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=760)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobó hydrolazy S-adenozylhomocysteiny

Rzadka, wieloukładowa, dziedziczna choroba metaboliczna charakteryzująca się klinicznie zmiennym spektrum ciężkości, obejmującym głównie opóźnienie psychomotoryczne, miopatię i dysfunkcję wątroby. Większość pacjentów zgłasza się w okresie niemowlęcym, ale początek choroby może nastąpić już in utero lub w wieku dorosłym. Hipermetioninemia jest częsta, ale często nieobecna w okresie niemowlęcym. Kinaza kreatynowa jest podwyższona u większości pacjentów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AHCY	rs121918608	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=88618](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88618)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór transferazy sukcynylo-CoA:3-ketokwasu CoA

Niedobór transferazy sukcynylo-CoA:3-ketokwasu CoA (SCOTD) polega na defekcie utylizacji ciał ketonowych i charakteryzuje się, ciężkimi, potencjalnie śmiertelnymi, napadowymi epizodami kwasicy ketonowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OXCT1	rs121909301	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=832](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=832)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinny Niedobór glikokortykoidów

Rodzinny niedobór glikokortykoidów (FGD) to grupa pierwotnych niedoczynności kory nadnerczy charakteryzująca się klinicznie hiperpigmentacją noworodków, hipoglikemią, brakiem wzrostu i nawracającymi infekcjami oraz biochemicznie niedoborem glikokortykoidów bez niedoboru mineralokortykoidów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MC2R	rs104894658	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=361](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=361)

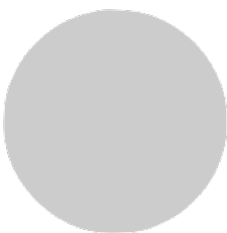
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór wielu dehydrogenazy acylo-CoA

Niedobór wielokrotnego odwodornienia acylo-CoA (MADD) jest zaburzeniem utleniania kwasów tłuszczowych i aminokwasów i jest klinicznie niejednorodnym zaburzeniem, począwszy od ciężkiego stanu noworodkowego z kwasicą metaboliczną, kardiomiopatią i chorobą wątroby, po łagodną chorobę wieku dziecięcego/dorosłego z epizodycznymi epizodami metabolicznymi. dekompensacja, osłabienie mięśni i niewydolność oddechowa.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=394532](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394532)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ETFA	rs199763682	GG
ETFA	rs119458969	AA
ETFDH	rs863224869	TT
ETFDH	rs796051965	AA
ETFDH	rs796051959	GG
ETFDH	rs558005496	GG
ETFDH	rs398124151	GG
ETFDH	rs387907170	TT
ETFDH	rs377686388	TT
ETFDH	rs377656387	CC
ETFDH	rs200920510	CC
ETFDH	rs121964955	GG
ETFDH	rs121964954	GG
ETFDH	rs398124152	CC
FLAD1	rs771466122	CC
FLAD1	rs199979286	CC



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Pierwotny Niedobór karnityny ogólnoustrojowej

Zaburzenie cyklu karnitynowego i transportu karnityny, charakteryzujące się klasycznie kardiomiopatią rozpoczynającą się we wczesnym dzieciństwie, często z osłabieniem i hipotonią, brakiem wzrostu i nawracającymi napadami hipoglikemii i/lub śpiączki.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=158](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR3936	rs72552725	AA
MIR3936	rs267607052	GG
MIR3936	rs202088921	CC
MIR3936	rs11568520	CC
SLC22A5	rs796052039	GG
SLC22A5	rs777004046	AA
SLC22A5	rs72552732	CC
SLC22A5	rs72552727	GG
SLC22A5	rs60376624	CC
SLC22A5	rs386134223	GG
SLC22A5	rs386134212	CC
SLC22A5	rs386134210	GG
SLC22A5	rs386134208	CC
SLC22A5	rs377724489	AA
SLC22A5	rs267607054	CC
SLC22A5	rs185551386	GG
SLC22A5	rs151231558	GG
SLC22A5	rs144547521	CC
SLC22A5	rs121908890	CC
SLC22A5	rs121908889	GG
SLC22A5	rs121908888	AA
SLC22A5	rs121908886	CC
SLC22A5	rs114269482	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Złożone niedobory hormonów przysadki, formy genetyczne

Wrodzona niedoczynność przysadki charakteryzuje się wieloma niedoborami hormonów przysadki, w tym niedoborami somatotropowymi, tyreotropowymi, laktotropowymi, kortykotropowymi lub gonadotropowymi, z powodu mutacji przysadkowych czynników transkrypcyjnych zaangażowanych w ontogenezę przysadki. Wrodzona niedoczynność przysadki jest rzadka w porównaniu z dużą częstością występowania niedoczynności przysadki wywołanej gruczolakiem przysadki, operacją przezklinową lub radioterapią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POU1F1	rs104893765	CC
POU1F1	rs104893764	CC
PROP1	rs140016178	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=95494](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95494)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niemowlęce zwyrodnienie mózdkowo-siatkówkowe

Dziecięce zwyrodnienie mózdkowo-siatkówkowe jest rzadką chorobą neurodegeneracyjną charakteryzującą się wczesnym początkiem hipotonii tułowia, różnymi postaciami napadów padaczkowych, atetozą, poważnym globalnym opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną i różnymi nieprawidłowościami okulistycznymi, w tym zezem, oczopląsem, zanikiem nerwu wzrokowego i zwyrodnieniem siatkówki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POLR3H	rs375761361	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313850](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313850)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Demielinizacja mózgu z powodu niedoboru adenozylotransferazy metioniny

Hipermetioninemia spowodowana niedoborem adenozylotransferazy metioninowej jest bardzo rzadkim zaburzeniem metabolicznym prowadzącym do izolowanej hipermetioninemii wątrobowej, zwykle łagodnej z powodu częściowej inaktywacji aktywności enzymu. Rzadko stwierdzano, że pacjenci mają dziwny zapach lub zaburzenia neurologiczne, takie jak demielinizacja mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MAT1A	rs118204003	GG
MAT1A	rs118204001	AA
MAT1A	rs116659053	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168598](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168598)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Desminopatia

Rzadka genetyczna choroba mięśni szkieletowych charakteryzująca się nieprawidłowymi chimerowymi agregatami desminy i innych białek cytoszkieletowych oraz materiału ziarnisto-włóknistego na poziomie ultrastrukturalnym w biopsjach mięśni oraz zmiennymi klinicznymi cechami miopatologicznymi, wiekiem wystąpienia choroby i szybkością postępu choroby. U pacjentów występuje obustronne osłabienie mięśni szkieletowych, które zaczyna się w dystalnych mięśniach nóg i rozprzestrzenia się proksymalnie, czasami obejmując tułów, zginacze szyi i mięśnie twarzy, a często kardiomiopatię objawiającą się blokami przewodzenia, zaburzeniami rytmu, przewlekłą niewydolnością serca, a czasem tachyarytmią. Słabość ostatecznie prowadzi do uzależnienia od wózka inwalidzkiego. Niewydolność oddechowa może być główną przyczyną niepełnosprawności i śmierci, zaczynając od nocnej hipowentylacji z desaturacją tlenu i prowadząc do niewydolności oddechowej w ciągu dnia.

### Analiza wielowymiarowa

## Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98909](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98909)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DES	rs781590560	CC
DES	rs62635763	CC
DES	rs61726467	GG
DES	rs59308628	TT
DES	rs57694264	GG
DES	rs57639980	TT
DES	rs397516698	GG
DES	rs267607499	AA
DES	rs267607495	CC
DES	rs267607485	AA
DES	rs267607483	AA
DES	rs267607482	AA
DES	rs150974575	CC
DES	rs121913005	CC
DES	rs121913003	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Desmosteroloza

Desmosteroloza jest bardzo rzadkim zaburzeniem biosyntezy steroli, charakteryzującym się licznymi wadami wrodzonymi, brakiem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, z podwyższonym poziomem desmosterolu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DHCR24	rs387906940	CC
DHCR24	rs387906939	CC
DHCR24	rs119475041	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35107](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35107)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Cukrzyca i głuchota dziedziczone od matki

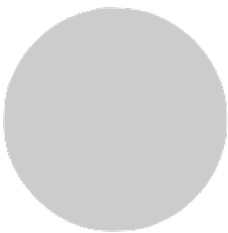
Cukrzyca i głuchota dziedziczona po matce (MIDD) to zaburzenie mitochondrialne charakteryzujące się cukrzycą przenoszoną przez matkę i głuchotą czuciowo-nerwową.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MT TE	rs121434453	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=225](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=225)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Moczówka prosta nefrogenna

Rzadka, genetyczna choroba kanalików nerkowych charakteryzująca się wielomoczem z polidypsją, nawracającymi napadami gorączki, zaparciami i ostrym odwodnieniem hipernatremicznym po urodzeniu, które mogą powodować następstwa neurologiczne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AQP2	rs28931580	AA
AQP5 AS1	rs104894338	GG
AQP5 AS1	rs104894334	GG
AQP5 AS1	rs104894328	CC
AQP5 AS1	rs104894326	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=223](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=223)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona biegunka chlorkowa

Rzadka genetyczna choroba jelit charakteryzująca się uporczywą, potencjalnie zagrażającą życiu, wodnistą biegunką z nadmiernym stężeniem chlorków w stolcu, hipochloremią, hiponatremią, hipokaliemią i zasadowicą metaboliczną, skutkującą przewlekłym odwodnieniem i brakiem prawidłowego rozwoju. Ultrasonografia przedporodowa zwykle ujawnia wielowodzie i znaczne poszerzenie pętli jelitowych płodu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC26A3	rs386833480	GG
SLC26A3	rs386833479	CC
SLC26A3	rs386833471	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53689](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53689)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona biegunka sodowa

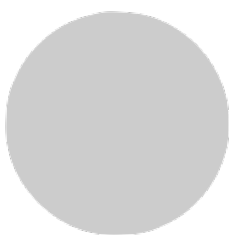
Rzadka, genetyczna, niesyndromiczna wada transportu jelitowego charakteryzująca się wrodzonym początkiem ciężkiej wodnistej biegunki zawierającej wysokie stężenia sodu, hiponatremią i kwasicą metaboliczną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SPINT2	rs121908403	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=103908](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=103908)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Biegunka syndromiczna

Rzadka choroba gastroenterologiczna objawiająca się trudną do opanowania biegunką w pierwszym miesiącu życia z zaburzeniami rozwoju i powiązana z dysmorfia twarży, nieprawidłowościami dotyczącymi włosów oraz, w niektórych przypadkach, zaburzeniami immunologicznymi i wewnątrzmacicznym ograniczeniem wzrostu.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SKIC3	rs534237033	CC
SKIC3	rs200085753	CC
SKIC3	rs140800288	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=84064](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84064)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dihydropirymidynuria

Niedobór dihydropirymidynazy (DPD) jest bardzo rzadkim zaburzeniem metabolizmu pirymidyn o zmiennym obrazie klinicznym obejmującym objawy żołądkowo-jelitowe (problemy z karmieniem, cykliczne wymioty, refluks żołądkowo-przetykowy, zespół złego wchłaniania z atrofią kosmków), hipotonię, upośledzenie umysłowe, drgawki i rzadziej opóźnienie wzrostu, niepowodzenie rozwijać się, małogłowie i autyzm. Odnotowuje się również przypadki bezobjawowe. Niedobór DPD zwiększa ryzyko zatrucia 5-FU.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DPYS	rs61758444	GG
DPYS	rs201280871	GG
DPYS	rs142574766	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=38874](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=38874)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysautonomia rodzinna

Rzadka dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna charakteryzująca się zmniejszonym odczuwaniem bólu i temperatury, brakiem głębokich odruchów ścięgnistych, ataksją proprioceptywną, aferentnym uszkodzeniem baroreceptorów i postępującą neuropatią nerwu wzrokowego.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ELP1	rs28939712	GG
ELP1	rs137853022	CC
ELP1	rs111033171	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1764](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1764)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ciężka niepełnosprawność intelektualna z postępującą paraplegią spastyczną

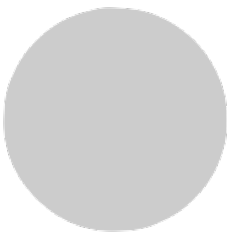
Ciężka niepełnosprawność intelektualna i postępująca paraplegia spastyczna to rzadka złożona paraplegia spastyczna charakteryzująca się wczesną hipotonią, która postępuje do spastyczności, globalnym opóźnieniem rozwojowym, ciężką niepełnosprawnością intelektualną i upośledzeniem mowy, małogłowie, niskim wzrostem i cechami dysmorficznymi. Pacjenci często stają się niezdolni do poruszania się, a u niektórych pojawiają się drgawki i stereotypowy śmiech.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AP4S1	rs200440467	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=280763](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280763)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X z powodu mutacji JARID1C

Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X spowodowana mutacją JARID1C charakteryzuje się łagodnym do ciężkiego deficytem intelektualnym związanym z różnymi objawami klinicznymi, w tym spastycznością, wnetrostwem, niedorozwojem szczęki, tysiieniem plackowatym, padaczką, niskim wzrostem, zaburzeniami mowy i problemami behawioralnymi. Do tej pory został opisany w mniej niż 15 rodzinach. Transmisja jest recesywna sprzężona z chromosomem X, a zespół jest spowodowany mutacjami w genie JARID1C(SMCX kodującym białko domeny JmjC z aktywnością demetylazy histonów.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KDM5C	rs587780372	GG
KDM5C	rs199422235	CC
MIR6895	rs782246658	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85279](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85279)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Cabezasa

Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną (ID) z poważnymi zaburzeniami mowy i niskim wzrostem. Związane są z tym różne dodatkowe cechy kliniczne, w tym zaburzenia zachowania, zaburzenia chodu, drżenie, drgawki, hipogonadyzm, otyłość tułowia, niespecyficzna dysmorfia twarzy oraz małe dłonie i stopy.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CUL4B	rs797044862	CC
CUL4B	rs121434616	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85293](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85293)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Snydera

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Snydera to rzadki zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X charakteryzujący się hipotonią, asteniczną budową ze zmniejszoną masą mięśniową, poważnym uogólnionym opóźnieniem psychomotorycznym, chwiejnym chodem i niepełnosprawnością intelektualną od umiarkowanej do ciężkiej, a także długą, szczupłą, asymetryczną twarzą z wystającą dolną wargą, długimi palcami u rąk i nóg oraz nosową, dyzartryczną lub nieobecną mową. Charakterystyczne są również nieprawidłowości kostne (np. osteoporoza, kifoskolioza, złamania, przykurcze stawów). U niektórych pacjentów obserwowano napady miokloniczne lub miokloniczne i zaburzenia czynności nerek.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3063](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3063)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMS	rs121434610	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Najma

Deficyt intelektualny sprzężony z chromosomem X Najma to rzadki zespół dysgenezy mózdzku, charakteryzujący się różnorodnymi objawami klinicznymi, od łagodnego deficytu intelektualnego z oczopląsem wrodzonym lub bez niego do ciężkich zaburzeń poznawczych związanych z hipoplazją/zanikiem mózdzku i mostu oraz nieprawidłowościami w rozwoju kory mózgowej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CASK	rs863224854	TT
CASK	rs794727270	GG
CASK	rs749742837	GG
CASK	rs587783371	GG
CASK	rs587783369	CC
CASK	rs587783368	CC
CASK	rs587783366	TT
CASK	rs587783364	GG
CASK	rs587783361	GG
CASK	rs587783360	GG
CASK	rs387906705	GG
CASK	rs137852815	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163937](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163937)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna dominująca niesyndromiczna niepełnosprawność intelektualna

Nowo opisany zespół mikrodelecji 2q23.1 obejmuje ciężki deficyt intelektualny z wyraźnym opóźnieniem mowy, nieprawidłowości behawioralne, w tym nadpobudliwość i niewłaściwy śmiech, niski wzrost i drgawki.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MBD5	rs886041003	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178469](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178469)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niepełnosprawność intelektualna, typ Birka i Barela

Niepełnosprawność intelektualna typu Birka-Barela to rzadka, genetyczna, syndromiczna niepełnosprawność intelektualna charakteryzująca się wrodzoną centralną hipotonią, opóźnieniem rozwoju, umiarkowaną do ciężkiej niepełnosprawnością intelektualną oraz subtelnymi cechami dysmorficznymi, które ewoluują w czasie (dolichocefalia, twarz miopatyczna, opadanie powiek, rynienka nosowa krótka i szeroka), cynobrowa warga górna, anomalie podniebienia, łagodna mikro- i/lub retrognatia). Pacjenci wykazują zmniejszoną ruchomość twarzy, letarg, słaby płacz, przejściową hipoglikemię u noworodków, poważne trudności w karmieniu i brak rozwoju. Dodatkowymi cechami są dysfagia, zwłaszcza pokarmów stałych, asteniczna budowa ciała, przykurcze stawów i skolioza.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNK9	rs121908332	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166108](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166108)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna dyskineza i miokymia twarzy

Rodzinna dyskineza i miokymia twarzy to rzadka napadowa choroba ruchowa, rozpoczynająca się w dzieciństwie lub w wieku młodzieńczym, charakteryzująca się napadowymi ruchami płasawicznymi, dystonicznymi i mioklonicznymi obejmującymi kończyny (głównie dystalne kończyny górne), szyję i/lub twarz, które mogą stopniowo narastać w obu częstotliwość i nasilenie, aż staną się prawie stałe. Pacjenci mogą również zgłaszać opóźnione kamienie milowe ruchu, dyskinezy okołoustne i okołoczołowe, dyzartrię, hipotonię i osłabienie.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324588](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324588)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADCY5	rs796065306	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Napadowa dyskineza wywoływana wysiłkiem

Napadowa dyskineza wywołana wysiłkiem (PED) jest formą napadowej dyskinezy, charakteryzującej się bezbolesnymi napadami dystonii kończyn wywołanymi długotrwałym wysiłkiem fizycznym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC2A1	rs267607061	GG
SLC2A1	rs202060209	GG
SLC2A1	rs121909740	CC
SLC2A1	rs121909739	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98811](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98811)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinne rozwarstwienie aorty

Rodzinne rozwarstwienie aorty to termin używany do opisanego pęknięcia ściany aorty na poziomie środka, w wyniku którego powstaje fałszywy kanał i odchylenie części strumienia aorty. Rodzinną predyspozycję do tętniaków aorty piersiowej i rozwarstwień typu A (dotyczących aorty wstępującej i/lub łuku aorty) wykazano u około 19% pacjentów z rozwarstwieniami aorty piersiowej i dotychczas zidentyfikowano kilka loci (16p12.2-p13.13, 3p24-25). Ta predyspozycja jest przekazywana w sposób autosomalny dominujący.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=229](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=229)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACTA2	rs869025352	AA
ACTA2	rs397516685	CC
COL3A1	rs869312034	GG
COL3A1	rs794728057	CC
COL3A1	rs587779685	GG
COL3A1	rs587779458	GG
COL3A1	rs587779433	GG
COL3A1	rs1393544920	CC
FBN1	rs886041482	TT
FBN1	rs886039550	GG
FBN1	rs886039492	AA
FBN1	rs886039196	AA
FBN1	rs886039158	CC
FBN1	rs886039120	CC
FBN1	rs886039092	AA
FBN1	rs886039054	GG
FBN1	rs886039047	CC
FBN1	rs886038996	CC
FBN1	rs886038975	GG
FBN1	rs886038957	AA
FBN1	rs886038956	CC
FBN1	rs886038930	AA
FBN1	rs886038870	GG
FBN1	rs886038802	CC
FBN1	rs886038790	TT
FBN1	rs794728283	GG
FBN1	rs794728281	CC
FBN1	rs794728256	CC
FBN1	rs794728253	AA
FBN1	rs794728247	CC
FBN1	rs794728241	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dysgeneza kory z hipoplazją mostu i mózdzku z powodu mutacji TUBB3

Rzadka, genetyczna, niesyndromiczna wada rozwojowa mózgu spowodowana nieprawidłową chorobą migracji neuronów, charakteryzująca się współwystępowaniem dysplazji kory mózgowej i hipoplazji mostu mózdzku, objawiająca się całkowitym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną od lekkiej do ciężkiej, hipotonią osiową, zezem, oczopląsem i czasami zaburzeniami widzenia hipoplazja nerwów. Obrazowanie mózgu ujawnia różne wady rozwojowe, w tym dominującą mikrozakrętowość przednią, dezorganizację i uproszczenie zakrętów, dysmorficzne i przerostowe zwoje podstawy, dysplazję robaka mózdzku, hipoplazję pnia mózgu/ciała modzelowatego i/lub agenezję opuszek węchowych.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TUBB3	rs747480526	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300570](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300570)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Złożona dysgenesja ciała modzelowatego sprzężona z chromosomem X

Wrodzony, sprzężony z chromosomem X, kliniczny podtyp zespołu L1, charakteryzujący się zmiennym paraplegią spastyczną, niepełnosprawnością intelektualną od lekkiej do umiarkowanej oraz dysplazją, hipoplazją lub aplazją ciała modzelowatego. W tym podtypie nie obserwuje się wodogłowia, przywiedzionych kciuków ani braku mowy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
L1CAM	rs367665974	CC
L1CAM	rs797045673	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1497](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1497)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Pozaosiowa dyzostoza kończynowo-twarzowa

Rzadka dysostozą twarzoczaszki, która charakteryzuje się niedorozwojem żuchwy i policzków, małymi uszami w kształcie miseczek, ektropionem dolnej powieki i symetrycznymi niedoborami kończyn pozaosiowych z brakiem piątych promieni palców i niedorozwojem kości łokciowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DHODH	rs201947120	CC
DHODH	rs201230446	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=246](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=246)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja

Dysplazja akromikryczna jest rzadko występującą dysplazją, charakteryzującą się niskim wzrostem, małymi dłońmi i stopami, umiarkowaną dysmorfią twarzy i charakterystycznymi zmianami w obrazie radiologicznym dłoni.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FBN1	rs387906626	TT
FBN1	rs1131692052	AA
FBN1	rs1064797059	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=969](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=969)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja mózgowo-twarzowo-piersiowa

Dysplazja mózgowo-twarzowo-piersiowa lub zespół Pascuala-Castroviejo typu 1 to rzadki zespół charakteryzujący się dysmorfią twarzy, deficytem intelektualnym i nieprawidłowościami żebrowo-kręgowymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMCO1	rs765824628	GG
TMCO1	rs372701032	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1394](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1394)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja wygiętych kości związana z FGFR2

Dysplazja zgięciowa kości związana z FGFR2 jest rzadką, genetyczną, śmiertelną, pierwotną dysplazją kości, charakteryzującą się dysmorficznymi cechami twarzoczaszki (nisko osadzone, obrócone do tyłu uszy, hiperteloryzm, megalophthalmos, spłaszczona i hipoplastyczna środkowa część twarzy, mikrognacja), hipomineralizacją sklepienia czaszki, kraniosynostozą, hipoplastyczne obojczyki i kości łonowe oraz zniekształcenia kości długich (zwłaszcza kości udowej), spowodowane mutacjami germinalnymi genu FGFR2. Może również towarzyszyć przedwczesne wyrzynanie się zębów płodu, osteopenia, nadmierne owłosienie, powiększenie tarczycy, przerost dziąseł i hepatosplenomegalia z hematopoezą pozaszpikową.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR2	rs387906678	AA

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313855](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313855)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa

Rzadki zespół wad rozwojowych sprzężonych z chromosomem X, charakteryzujący się nieprawidłowościami twarzoczaszki, rowkowanymi paznokciami, niepełnosprawnością intelektualną oraz różnymi nieprawidłowościami szkieletu i tkanek miękkich.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EFNB1	rs104894804	CC
EFNB1	rs104894801	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1520](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1520)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja Kniesta

Dysplazja Kniesta to ciężka kolagenopatia typu II charakteryzująca się krótkim tułowiem i kończynami, wydatnymi stawami i niedorozwojem środkowej części twarzy (okrągła twarz z płaskim nasady nosa).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL2A1	rs121912877	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=485](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=485)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja Singletona i Mertena

Dysplazja Singletona-Mertena charakteryzuje się dysplazją zębów, postępującym zwapnieniem aorty piersiowej ze zwężeniem, osteoporozą i poszerzeniem jam szpikowych w kościach rąk. Dodatkowe objawy obejmowały uogólnione osłabienie i atrofię mięśni oraz przewlekłe tłuszczopodobne wykwity skórne. Zgłoszono to u czterech niespokrewnionych pacjentów (mężczyzn i kobiet) oraz w rodzinie z wieloma dotkniętymi członkami (mężczyźni).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFIH1	rs376048533	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85191](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85191)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kartowatość/Niskorostłość diastroficzna

Rzadkie schorzenie charakteryzujące się niskim wzrostem z krótkimi kończynami (ostateczny wzrost dorosłego człowieka to 120 cm +/- 10 cm) oraz wadami rozwojowymi stawów prowadzącymi do wielu przykurczów stawów (głównie obejmujących barki, łokcie, stawy międzypaliczkowe i biodra).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC26A2	rs386833493	CC
SLC26A2	rs386833492	TT
SLC26A2	rs104893919	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=628](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=628)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja ektodermalna typu hidrotycznego

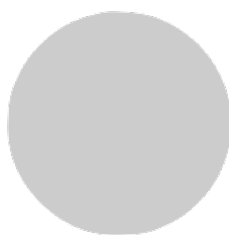
Zespół Cloustona (lub hidrotyczna dysplazja ektodermalna) charakteryzuje się kliniczną triadą dystrofii paznokci, tysiemia i hiperkeratozy dłoniowo-podeszwowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GJB6	rs104894415	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=189](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=189)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna

Rzadki zespół genetycznej dysplazji ektodermalnej charakteryzujący się rzadkimi włosami, nieprawidłowymi lub brakującymi zębami, zmniejszonym lub całkowitym brakiem wodnienia i typowymi rysami twarzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EDAR	rs747806672	CC
EDAR	rs121908453	CC
EDAR	rs121908452	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=238468](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238468)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja wielonasadowa, typ Beightona

Rzadka pierwotna dysplazja kości charakteryzująca się występowaniem wielu dysplazji nasad kości, zaburzeniami widzenia (z postępującą krótkowzrocznością o wczesnym początku, ścieńczeniem siatkówki i zaćmą) oraz przewodzeniową utratą słuchu. Pacjenci są niskiego wzrostu i mają brachydaktylię, deformację kolana koślawego i ból stawów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs121912882	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166011](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166011)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa

Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC) to chondrodysplazja charakteryzująca się nieproporcjonalnym niskim wzrostem, nieprawidłowymi nasadami i spłaszczonymi trzonami kręgów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL2A1	rs864621973	CC
COL2A1	rs121912874	GG
COL2A1	rs121912870	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=94068](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94068)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu pakistańskiego

Dysplazja spondyloepimetaphyseal (SEMD), typ pakistański charakteryzuje się niskim wzrostem, krótkimi i wygiętymi kończynami dolnymi, łagodną brachydaktylią, kifoskoliozą, nieprawidłowym chodem, powiększonymi stawami kolanowymi, przedwczesną osteoartropatią i normalną inteligencją.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PAPSS2	rs201203612	CC
PAPSS2	rs121908952	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93282)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Stanescu

Rzadka dysplazja kręgowo-nasadowa charakteryzująca się postępującymi przykurczami stawów z przedwczesną chorobą zwyrodnieniową stawów, szczególnie w stawach kolanowych, biodrowych i palcowych. Pacjenci są normalnego wzrostu i mają problemy z chodem, bóle stawów i powiększone stawy z ograniczeniem stawów i przykurczami. Cechy radiologiczne obejmują uogólnione płaskostopie, hipoplastyczne biodro, spłaszczenie nasad z przynasadowym rozstawieniem rurkowatych kości oraz szerokie, wydłużone szyjki kości udowej z zaznaczonym koślawym koślawym. Badanie histopatologiczne chrząstki wykazuje PAS-dodatnie cytoplazmatyczne ciałka inkluzyjne w chondrocytach.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL2A1	rs869312907	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=459051](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=459051)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wielokrotnymi przemieszczeniami

Dysplazja kręgowo-nasadowa z licznymi zwichnięciami to rzadka genetyczna pierwotna dysplazja kości, charakteryzująca się niedorozwojem środkowej części twarzy, niskim wzrostem, uogólnioną wiotkością stawów, licznymi zwichnięciami stawów (najczęściej kolan i bioder), nieprawidłowym ustawieniem kończyn (kolano koślawe/szpotawość) i postępującą deformacją kręgosłupa. np. kifoza/skolioza). Radiografia ujawnia między innymi charakterystyczne smukłe kości śródrcza i śródstopia, a także małe, nieregularne nasadki, nieregularności przynasad z pionowymi prążkami, zwężone szyjki kości udowej i łagodne płaskostopie.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIF22	rs193922922	GG
KIF22	rs193922921	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93360](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93360)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Strudwicka

Wrodzona dysplazja nasadowo-nasadowa typu Strudwicka charakteryzuje się nieproporcjonalnym niskim wzrostem od urodzenia (z bardzo krótkim tułowiem i skróconymi kończynami) oraz nieprawidłowościami szkieletu (lordoza, skolioza, spłaszczone kręgi, klatka piersiowa, szpotawa szpotawa, stopa końsko-szpotawa, nieprawidłowe nasady lub przynasady).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL2A1	rs121912880	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93346](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93346)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kończynowa dysplazja czołowo-nosowa

Rzadka dysplazja czołowo-nosowa charakteryzująca się wyraźnymi objawami twarzoczaszki (duże ciemiączko, hiperteloryzm, rozdwojony czubek nosa, rozszczep nosa, brachycefalia, środkowy rozszczep twarzy, usta w kształcie karpia), mózgu (tłuszczak międzypółkulowy, agenezja ciała modzelowatego) i kończyn (niedorozwój kości piszczelowej /aplazja, stopa końsko-szpotawa, symetryczna przedosiowa polidaktylia stóp oraz obustronne pałkowate i pogrubiałe paznokcie halucy) oraz niepełnosprawność intelektualna. Inne czasami zgłaszane objawy to brak opuszek węchowych, niedoczynność przysadki mózgowej i wnetrostwo.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ZSWIM6	rs587777695	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1827](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1827)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja szczękowo-trzonowa

Dysplazja gnathodiaphyseal (GDD) to dysplazja kości charakteryzująca się kruchością kości, częstymi złamaniami kości w młodym wieku, zmianami cementowo-kostnymi kości szczęki, wygięciem kości kanalikowatych (piszczelowej i strzałkowej) oraz stwardnieniem trzonu kości długich związanym z uogólnioną osteopenią. GD podąża za autosomalnym dominującym sposobem przenoszenia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ANO5	rs749645231	CC
ANO5	rs142027093	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53697](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53697)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja immunologiczno-kostna Schimke

Rzadka choroba wielonarządowa, charakteryzująca się dysplazją spondyloepifoidalną i nieproporcjonalnym niskim wzrostem, dysmorfią twarzy, niedoborem odporności limfocytów T i postępującą nefropatią białkomoczną oporną na steroidy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMARCAL	rs864309531	GG
SMARCAL	rs761546902	AA
SMARCAL	rs267607071	GG
SMARCAL	rs119473038	CC
SMARCAL	rs119473037	CC
SMARCAL	rs119473033	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1830](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1830)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja zębowo-paznokciowo-skórna

Rzadki, genetyczny zespół dysplazji ektodermalnej, charakteryzujący się nieprawidłowościami zębowymi (głównie agenezją zębów stałych i mleczych ze stożkowatymi siekaczami i kłami), onychodysplazją, hiperkeratozą dłoniowo-podeszwową, suchością skóry i bardziej zmiennie hipotrychozą oraz dysfunkcją gruczołów potowych (nadmierne - lub hipohydroza).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WNT10A	rs762739726	CC
WNT10A	rs377416834	GG
WNT10A	rs121908118	GG
WNT10A	rs121908121	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2721](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2721)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja uszno - kręgowo-wielkonasadowa

Dysplazja otospondylomegaepiphyseal (OSMED) jest wrodzoną wadą tworzenia kolagenu chrząstki, charakteryzującą się czuciowo-nerwowym niedostuchem, powiększonymi nasadami kości, dysplazją szkieletową z nieproporcjonalnie krótkimi kończynami, anomaliami trzonów kręgów i charakterystyczną twarzą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL11A2	rs121912945	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1427](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1427)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja tanatoforyczna

Dysplazja tanatoforyczna (TD) jest ciężką i uogólnioną letalną dysplazją szkieletową obecną w okresie prenatalnym i charakteryzującą się skróceniem kończyn, wielkogłowie, wąską klatką piersiową i odrębnym wyglądem twarzy. Wyróżnia się typ I (TD1) i typ II (TD2) (zobacz te terminy), które można odróżnić poprzez kształt kości podudzi oraz czaszki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR3	rs121913479	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2655](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2655)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dysplazja śluzakowata zastawkowa sprzężona z chromosomem X związana z FLNA

Rzadka genetyczna wada serca charakteryzująca się postępującym zwyrodnieniem śluzakowatym, głównie zastawki mitralnej (ale nierzadko z zajęciem wielozastawkowym), objawiającym się pogrubieniem i dysfunkcją zastawki ze zmiennym zwężeniem, wypadaniem i/lub niedomykalnością, co może prowadzić do śmiertelnej niewydolności serca. U niektórych pacjentów zgłaszano nadmierną rozciągliwość skóry i nadmierną ruchomość stawów. Samce hemizygotyczne wykazują cięższy fenotyp niż heterozygotyczne samice.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FLNA	rs797045044	CC
FLNA	rs267606815	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=555877](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=555877)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory

Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory (ARVC) jest rodzinną, autosomalnie dominującą postacią ARVC, choroby mięśnia sercowego charakteryzującej się zagrażającymi życiu komorowymi zaburzeniami rytmu z blokiem lewej odnogi pęczka Hisa, które mogą objawiać się kołataniem serca, częstoskurczem komorowym, omdleniem i nagłe śmiertelne ataki, a to z powodu dystrofii i wymiany włóknisto-tłuszczowej mięśnia sercowego prawej komory, co może prowadzić do tętniaków prawej komory.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=217656](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217656)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DSP	rs886039343	CC
DSP	rs886039178	CC
DSP	rs794728124	CC
DSP	rs770873593	CC
DSP	rs767643821	CC
DSP	rs746877365	CC
DSP	rs727504443	GG
DSP	rs397516955	GG
DSP	rs397516943	CC
DSP	rs397516940	CC
DSP	rs397516915	CC
DSP	rs141026028	CC
DSP	rs1060500618	CC
DSP	rs1060500609	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dystonia wrażliwa na lewodopę spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny

Dystonia wrażliwa na lewodopę (DRD; sprawdź ten termin) spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny (SRD) to bardzo rzadkie schorzenie neurometaboliczne charakteryzujące się dystonią z wahaniami dobowymi, hipotonią osiową, napadami przymusowego patrzenia z rotacją gałek ocznych (oculogyric crisis) oraz opóźnieniem rozwoju ruchowego i poznawczego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SPR	rs104893665	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=70594](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70594)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Uogólniona dystonia o wczesnym początku rozpoczynająca się od kończyn

Rzadkie zaburzenie ruchowe charakteryzujące się mimowolnymi, powtarzającymi się, utrzymującymi się skurczami mięśni lub postawami, które zwykle rozpoczynają się od pojedynczej kończyny, a następnie u większości osób postępuje postępujące zajęcie innych kończyn i tułowia, zwykle z oszczędzaniem okolicy czaszki i odcinka szyjnego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TOR1A	rs760768475	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=256](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=256)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystonia-parkinsonizm o początku w wieku dorosłym

Rzadka choroba neurodegeneracyjna, zwykle ujawniająca się przed 30 rokiem życia, charakteryzująca się dystonią, parkinsonizmem reagującym na lewodopę, objawami piramidowymi i szybkim pogorszeniem funkcji poznawczych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BAIAP2L2	rs121908687	GG
BAIAP2L2	rs121908686	CC
PLA2G6	rs199935023	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199351](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199351)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia rogówki Reisa i Bücklersa

Dystrofia rogówki Reisa i Bücklersa (RBCD), znana również jako ziarnista dystrofia rogówki typu III, jest rzadką postacią dystrofii powierzchniowej rogówki, charakteryzującą się obustronnymi symetrycznymi siatkowatymi zmętnieniami w powierzchniowej centralnej części rogówki, z postępującym upośledzeniem wzroku.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGFBI	rs121909211	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98961](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98961)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ziarnista dystrofia rogówki typu II

Dystrofia ziarnista rogówki typu II (GCDII) jest rzadką postacią dystrofii zrębu rogówki charakteryzującą się nieregularnym kształtem dobrze odgraniczonych ziarnistych złogów w powierzchniowej centralnej części zrębu rogówki i postępującym upośledzeniem widzenia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGFBI	rs121909211	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98963](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98963)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ziarnista dystrofia rogówki typu I

Dystrofia ziarnista rogówki typu I (GCDI) jest rzadką postacią dystrofii zrębu rogówki charakteryzującą się licznymi małymi złogami w powierzchniowym centralnym zrębie rogówki i postępującym upośledzeniem widzenia, które czasami może być ciężkie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGFBI	rs121909210	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98962](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98962)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Siateczkowata dystrofia rogówki typu I

Dystrofia kratowa rogówki typu I (LCDI) jest częstą postacią dystrofii zrębu rogówki charakteryzującą się siecią delikatnych, krzyżujących się, rozgałęzionych, nitkowatych zmętnień w rogówce z postępującym upośledzeniem widzenia i bez objawów ogólnoustrojowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGFBI	rs121909210	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98964](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98964)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia krystaliczna Biettiego

Dystrofia krystaliczna Biettiego (BCD) jest rzadką, postępującą, autosomalną recesywną chorobą zwyrodnieniową siatkówki, występującą w trzeciej dekadzie życia, charakteryzującą się obecnością małych błyszczących złogów krystalicznych w tylnej części siatkówki i rąbku rogówki oraz stwardnieniem naczyń naczyniówkowych i objawiającą się ślepotą nocną, pogorszenie wzroku, mroczek przyśrodkowy, a w końcowych stadiach choroby prawna ślepota.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=41751](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=41751)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP4V2	rs369063468	CC
CYP4V2	rs199476204	CC
CYP4V2	rs199476203	GG
CYP4V2	rs199476197	AA
CYP4V2	rs199476189	GG
CYP4V2	rs199476183	AA
CYP4V2	rs119103283	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu II

Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu II (CHED II) jest rzadkim podtypem tylnej dystrofii rogówki, charakteryzującym się rozmytym wyglądem szklistej rogówki oraz znacznym zgrubieniem rogówki od urodzenia z oczopląsem i niewyraźnym widzeniem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC4A11	rs121909392	CC
SLC4A11	rs121909388	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=293603](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293603)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Łagodna koncentryczna pierścieniowa dystrofia plamki

Łagodna koncentryczna pierścieniowa dystrofia plamki żółtej (BCAMD) jest postępującą autosomalną dominującą dystrofią plamki żółtej, charakteryzującą się hipopigmentacją paradołkową, po której następuje fenotyp podobny do barwnikowego siatkówki (nyktalopia i utrata widzenia obwodowego) z konfiguracją oka byka.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCA4	rs61749423	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=251287](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251287)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona dystrofia mięśniowa z udziałem mózdzku

Wrodzona dystrofia mięśniowa z zajęciem mózdzku jest rzadką, wrodzoną dystrofią mięśniową spowodowaną dystroglikanopatią, charakteryzującą się osłabieniem mięśni proksymalnych z tendencją do przerostu i rzekomego przerostu mięśni, zmiennymi zaburzeniami funkcji poznawczych, małogłowie, hipoplazją mózdzku z torbielami lub bez oraz innymi anomaliami strukturalnymi mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FKRP	rs28937903	CC
FKRP	rs104894681	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=370959](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370959)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7

Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7 jest rzadką, genetyczną, wrodzoną dystrofią mięśniową spowodowaną anomalią białek macierzy pozakomórkowej, charakteryzującą się wczesnym opóźnieniem rozwoju motorycznego i osłabieniem mięśni z łagodnym zwiększeniem stężenia kinazy kreatynowej w surowicy, po którym może następować postępujący przebieg choroby z głównie osłabieniem i zanik mięśni proksymalnych, regres rozwoju motorycznego, skolioza i niewydolność oddechowa.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ITGA7	rs17854600	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34520](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34520)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona dystrofia mięśniowa, typ Ullricha

Wrodzona dystrofia mięśniowa Ullricha (UCMD) charakteryzuje się wczesnym początkiem, uogólnionym i powoli postępującym osłabieniem mięśni, licznymi przykurczami proksymalnych stawów, znaczną nadmierną ruchomością dystalnych stawów i prawidłową inteligencją.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL6A3	rs398124128	CC
COL6A3	rs398124126	CC
COL6A3	rs398124119	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75840](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75840)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana mutacją LMNA

Rzadka wrodzona dystrofia mięśniowa charakteryzująca się wyraźną hipotonią osiową, głównie osłabieniem mięśni proksymalnych kończyn górnych i dystalnych kończyn dolnych, przykurczami stawów (początkowo dystalnych, później proksymalnych), sztywnością kręgosłupa i postępującą niewydolnością oddechową, w obecności umiarkowanie podwyższonego stężenia kreatyny w surowicy kinaza. Zgłaszano również zaburzenia rytmu serca i nagłą śmierć.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LMNA	rs60458016	GG
LMNA	rs267607632	GG
LMNA	rs121912496	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157973](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157973)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia mięśniowa Beckera

Rzadka, genetyczna dystrofia mięśni charakteryzująca się postępującym zanikiem i osłabieniem mięśni w wyniku zwyrodnienia mięśni szkieletowych, gładkich i mięśnia sercowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DMD	rs794727666	CC
DMD	rs5030730	GG
DMD	rs398124002	AA
DMD	rs398123935	GG
DMD	rs398122853	CC
DMD	rs373286166	CC
DMD	rs182575709	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98895](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98895)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1A

Rzadki podtyp dystrofii mięśniowej obręczy kończyny dziedziczonej autosomalnie dominująco, charakteryzujący się początkiem osłabienia bliższej części obręczy barkowej i biodrowej u dorosłych (które później postępuje, obejmując osłabienie dystalne), mowy przez nos i dyzartrii. Inne częste objawy obejmują zaciśnięte więzadła piętowe, osłabione odruchy ścięgien głębokich i podwyższone poziomy kinazy kreatynowej w surowicy. Można również zaobserwować niewydolność oddechową, a także łagodne osłabienie twarzy i dysfagię.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYOT	rs121908457	CC
PKD2L2	rs28937597	CC
PKD2L2	rs121908458	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=266](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=266)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1D

Podtyp dziedziczonej autosomalnie dominująco dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, charakteryzujący się wolno postępującym osłabieniem bliższego odcinka miednicy, rozpoczynającym się u dorosłych, bez zajęcia lub z minimalnym zajęciem obręczy barkowej oraz brakiem objawów ze strony serca i układu oddechowego. Często obserwuje się łagodny do umiarkowanego podwyższony poziom kinazy kreatynowej w surowicy i zaburzenia chodu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DNAJB6	rs387907150	TT
DNAJB6	rs149278319	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34516](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34516)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2A

Podtyp dziedzicznej autosomalnie recesywnie dystrofii mięśniowej obręczy kończyny, charakteryzujący się zmiennym wiekiem wystąpienia postępującego, zazwyczaj symetrycznego i selektywnego osłabienia i zaniku proksymalnych mięśni obręczy barkowej i miednicy (pośladków wielkich, przywodzicieli ud i mięśni przedziału tylnego uda). kończyny są najczęściej zajęte) bez zajęcia serca lub twarzy. Objawy kliniczne obejmują nietolerancję wysiłku, kaczkowaty chód, wymachiwanie łopatką i rzekomy przerost tydek.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=267](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=267)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CAPN3	rs863224962	AA
CAPN3	rs863224961	GG
CAPN3	rs863224960	GG
CAPN3	rs863224959	CC
CAPN3	rs863224957	CC
CAPN3	rs863224956	GG
CAPN3	rs80338802	GG
CAPN3	rs794726871	CC
CAPN3	rs778768583	GG
CAPN3	rs776043976	CC
CAPN3	rs774048743	GG
CAPN3	rs761211705	GG
CAPN3	rs727503839	GG
CAPN3	rs587780290	GG
CAPN3	rs557164942	CC
CAPN3	rs374665929	AA
CAPN3	rs369552114	GG
CAPN3	rs201736037	AA
CAPN3	rs200379491	AA
CAPN3	rs199806879	CC
CAPN3	rs149914792	GG
CAPN3	rs149095128	CC
CAPN3	rs147774793	CC
CAPN3	rs141656719	CC
CAPN3	rs121434548	GG
CAPN3	rs121434547	CC
CAPN3	rs121434544	GG
DYSF	rs727503915	GG
LOC1053	rs878854364	CC
LOC1053	rs863224964	GG
LOC1053	rs1801505	GG

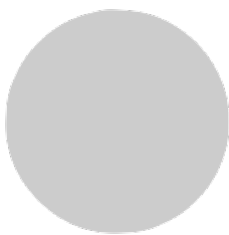
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2J

Postać dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, która zwykle zaczyna się w dzieciństwie (ale może dotyczyć okresu od pierwszej do trzeciej dekady życia) i objawia się poważnym postępującym osłabieniem proksymalnym, ostatecznie obejmującym mięśnie dystalne. Niektórzy pacjenci mogą nadal chodzić, ale większość jest uzależniona od wózka inwalidzkiego 20 lat po wystąpieniu choroby.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=140922](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140922)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TTN	rs397517481	CC
TTN	rs751746401	GG
TTN	rs397517689	GG
TTN AS1	rs886042331	GG
TTN AS1	rs886038916	GG
TTN AS1	rs794729278	GG
TTN AS1	rs794727539	GG
TTN AS1	rs781540455	GG
TTN AS1	rs761807131	CC
TTN AS1	rs751502842	GG
TTN AS1	rs727503586	AA
TTN AS1	rs72677247	AA
TTN AS1	rs72646846	GG
TTN AS1	rs72646837	CC
TTN AS1	rs72646831	GG
TTN AS1	rs574660186	GG
TTN AS1	rs565675340	GG
TTN AS1	rs557312035	GG
TTN AS1	rs543860009	GG
TTN AS1	rs397517735	AA
TTN AS1	rs397517624	CC
TTN AS1	rs397517601	CC
TTN AS1	rs397517589	GG
TTN AS1	rs112188483	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typu 2K

Postać dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych charakteryzująca się początkiem powolnego postępującego osłabienia mięśni proksymalnych w dzieciństwie (ze zmęczeniem i trudnościami w bieganiu i wchodzeniu po schodach) oraz opóźnieniem rozwojowym. U wszystkich pacjentów stwierdza się łagodny deficyt intelektualny i małogłowie, bez wyraźnych nieprawidłowości strukturalnych mózgu. Zgłaszano również łagodny przerost rzekomy i przykurcze stawów skokowych.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POMT1	rs119462982	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=86812](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86812)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2L

Postać dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, najczęściej charakteryzująca się początkiem w wieku dorosłym (ale od 11 do 51 lat) osłabieniem głównie bliższego odcinka kończyn dolnych, z trudnościami w staniu na palcach jako jednym z początkowych objawów. Powszechne jest również osłabienie proksymalnej części kończyny górnej i dystalnej kończyny dolnej, a także zanik mięśnia czworogłowego (najczęściej), mięśnia dwugłowego ramienia i mięśni podudzia. W niektórych przypadkach zgłaszano również przerost łydek. LGMD2L postępuje powoli, a większość pacjentów pozostaje ambulatoryjna do późnej dorosłości.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ANO5	rs566415362	CC
ANO5	rs398124625	GG
ANO5	rs372221490	GG
ANO5	rs137854526	TT
ANO5	rs137854524	CC
ANO5	rs137854523	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=206549](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206549)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2N

Postać dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych charakteryzująca się osłabieniem proksymalnym (objawiającym się spowolnieniem w biegu) występującym w okresie niemowlęcym, wraz z przerostem tydek, łagodną lordozą, skrzydlatymi łopatkami i normalną inteligencją (lub łagodną niepełnosprawnością intelektualną).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POMT2	rs587780423	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=206559](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206559)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2T

Postać dystrofii mięśniowej obręczy kończyn, która może występować od urodzenia do wczesnego dzieciństwa, charakteryzująca się hipotonią, małogłowie, łagodnym osłabieniem mięśni proksymalnych (prowadzącym do opóźnionego chodzenia i trudności z wchodzeniem po schodach), łagodną niepełnosprawnością intelektualną i padaczką. Dodatkowe objawy zgłaszane u niektórych pacjentów obejmują zaćmę, oczopląs, kardiomiopatię i niewydolność oddechową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GMPPB	rs142336618	CC
RNF123	rs199922550	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363623](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363623)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2B

Podtyp dziedziczonej autosomalnie recesywnie dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, charakteryzujący się początkiem w późnym okresie dojrzewania lub wczesnej dorosłości wolno postępującym, proksymalnym osłabieniem i zanikiem mięśni obręczy barkowej i miednicy. Mięśnie sercowe i oddechowe nie są zaangażowane. Często obserwuje się przerost mięśni łydek i bardzo podwyższone poziomy kinazy kreatynowej w surowicy.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=268](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DYSF	rs863225021	CC
DYSF	rs794727851	GG
DYSF	rs794727636	CC
DYSF	rs786205084	GG
DYSF	rs766016391	GG
DYSF	rs756328339	AA
DYSF	rs746873768	CC
DYSF	rs746315830	CC
DYSF	rs727503911	CC
DYSF	rs398123800	GG
DYSF	rs398123794	GG
DYSF	rs398123789	CC
DYSF	rs398123787	GG
DYSF	rs398123768	GG
DYSF	rs398123765	TT
DYSF	rs398123763	GG
DYSF	rs377735262	CC
DYSF	rs373585652	CC
DYSF	rs370874727	AA
DYSF	rs369607332	CC
DYSF	rs202044973	CC
DYSF	rs201869739	GG
DYSF	rs201049092	GG
DYSF	rs199543257	CC
DYSF	rs150877497	GG
DYSF	rs141497053	GG
DYSF	rs140108514	GG
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs121908956	CC
DYSF	rs121908955	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2D

Podtyp dziedziczonej autosomalnie recesywnie dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, charakteryzujący się początkiem w dzieciństwie postępującego osłabienia proksymalnych mięśni obręczy barkowej i miednicy, co skutkuje trudnościami w chodzeniu, skrzydlate łopatki, przerostem łydek i przykurczami ścięgna Achillesa, co prowadzi do chodzenia na palcach. Zajęcie serca i układu oddechowego jest rzadkie.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs768814872	TT
LOC1053	rs758647756	CC
LOC1053	rs371675217	GG
LOC1053	rs28933693	CC
LOC1053	rs138945081	CC
LOC1053	rs137852621	GG
SGCA	rs143570936	GG
SGCA	rs137852623	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=62](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=62)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2E

Podtyp dystrofii mięśniowej obręczy kończyny dziedziczonej autosomalnie recesywnie, charakteryzujący się postępującym osłabieniem mięśni miednicy i obręczy barkowej w okresie od dzieciństwa do wieku młodzieńczego, w szczególności dotyczącym obręczy miednicy (przywodzicieli i zginaczy stawu biodrowego). Zwykle kolana są najwcześniej i najbardziej dotkniętymi mięśniami. W zaawansowanych stadiach obserwuje się zajęcie obręczy barkowej (powodującej skrzywienie szkaplerza) oraz dystalnych grup mięśniowych. Można zaobserwować przerost łydek, kardiomiopatię, zaburzenia oddychania, przykurcze ścięgien, skoliozę i mioglobinurię wywołaną wysiłkiem fizycznym.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SGCB	rs28936383	GG
SGCB	rs150518260	GG
SGCB	rs104893869	CC
SGCB	rs104893868	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=119](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=119)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C

Podtyp dziedziczonej autosomalnie recesywnie dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, charakteryzujący się rozpoczynającym się w dzieciństwie postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni obręczy barkowej i miednicy, często związanym z przerostem łydek, osłabieniem przepony i/lub różnymi nieprawidłowościami serca. Zgłaszano łagodny do umiarkowanego podwyższony poziom kinazy kreatynowej w surowicy i dodatni objaw Gowersa.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs104894423	GG
LOC1079	rs104894422	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=353](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2G

Łagodny podtyp dziedziczonej autosomalnie recesywnie dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, charakteryzujący się różnym początkiem (od niemowlęctwa do okresu dojrzewania) postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni proksymalnych kończyn górnych i dolnych. Obserwuje się również łagodne skrzydlate łopatki, przerost łydek oraz brak zajęcia układu oddechowego i serca.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TCAP	rs104894655	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34514](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34514)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2I

Postać dziedzicznej autosomalnie recesywnie dystrofii mięśniowej obręczy kończyn dolnych, charakteryzująca się bardzo zmiennym wiekiem zachorowania i spektrum fenotypowym, typowo charakteryzująca się powoli postępującym osłabieniem mięśni miednicy i obręczy barkowej (dotyczy głównie kończyn dolnych), często powiązana z kaleczącym chodem, szkaplerzem przerost skrzydeł, przerost łydek i języka, ból mięśni wywołany wysiłkiem fizycznym, osłabienie mięśni brzucha, kardiomiopatia, zajęcie mięśni oddechowych i mioglobinuria i (lub) podwyższone stężenie kinazy kreatynowej w surowicy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FKRP	rs587780334	GG
FKRP	rs28937900	CC
FKRP	rs104894682	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34515](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34515)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia mięśniowa Duchenne'a

Rzadka, genetyczna dystrofia mięśniowa charakteryzująca się szybko postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni w wyniku zwyrodnienia mięśni szkieletowych, gładkich i mięśnia sercowego.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98896](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98896)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DMD	rs868688877	CC
DMD	rs863225013	AA
DMD	rs863225012	CC
DMD	rs863225011	GG
DMD	rs863225010	AA
DMD	rs863225009	CC
DMD	rs863225008	CC
DMD	rs863225004	GG
DMD	rs863225002	CC
DMD	rs863225001	GG
DMD	rs863224999	GG
DMD	rs863224998	CC
DMD	rs863224996	TT
DMD	rs863224995	GG
DMD	rs863224993	GG
DMD	rs863224992	GG
DMD	rs863224989	TT
DMD	rs863224988	GG
DMD	rs863224987	TT
DMD	rs863224986	GG
DMD	rs863224985	CC
DMD	rs863224984	CC
DMD	rs863224983	GG
DMD	rs863224981	CC
DMD	rs863224980	CC
DMD	rs863224979	GG
DMD	rs863224977	CC
DMD	rs863224976	AA
DMD	rs797045526	CC
DMD	rs794727863	GG
DMD	rs794727770	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Piszczelowa dystrofia mięśniowa

Dystrofia mięśniowa piszczeli (TMD) to dystalna miopatia charakteryzująca się osłabieniem mięśni przedziąta przedniego kończyn dolnych, pojawiająca się w czwartej do siódmej dekadzie życia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TTN AS1	rs587780495	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=609](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=609)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia plamki, typ Selcena

Dystrofia mięśniowa typu Selcena charakteryzuje się postępującym osłabieniem mięśni kończyn i mięśni osiowych związanym z kardiomiopatią i ciężką niewydolnością oddechową w okresie dojrzewania. Choroba objawia się w dzieciństwie i szybko postępuje.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BAG3	rs869248137	CC
BAG3	rs397516881	GG
BAG3	rs121918312	CC
BAG3	rs117749531	GG
BAG3	rs1057517945	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199340)

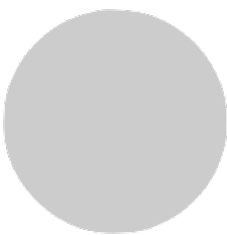
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziecięca dystrofia neuroaksonalna

Dziecięca dystrofia neuroaksonalna/atypowa dystrofia neuroaksonalna (INAD/atypical NAD) to rodzaj neurodegeneracji z akumulacją żelaza w mózgu (NBIA; ) charakteryzujący się opóźnieniem i regresją psychomotoryczną, narastającym zajęciem neurologicznym z symetrycznymi objawami układu piramidowego i tetraplegią spastyczną. INAD może być klasyczny lub nietypowy, a pacjenci mają objawy w dowolnym miejscu na kontinuum między tymi dwoma.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35069](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35069)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PLA2G6	rs794729212	CC
PLA2G6	rs587784363	CC
PLA2G6	rs587784359	GG
PLA2G6	rs587784347	GG
PLA2G6	rs587784339	GG
PLA2G6	rs587784327	CC
PLA2G6	rs200075782	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia barwnikowa w kształcie motyla

Rzadka dystrofia wzorzysta nabłonka barwnikowego siatkówki charakteryzująca się nieprawidłową akumulacją lipofuscyny w kształcie motyla na poziomie nabłonka barwnikowego siatkówki. Pacjenci objawiają się powoli postępującą utratą wzroku, która często staje się widoczna dopiero w starszym wieku.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRPH2	rs121918563	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99001](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99001)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Postępująca dystrofia czopków

Rzadka dystrofia siatkówki charakteryzująca się światłowstrętem, postępującą utratą ostrości wzroku, oczopląsem, zaburzeniami pola widzenia, nieprawidłowym widzeniem kolorów oraz psychofizycznymi i elektrofizjologicznymi objawami nieprawidłowej funkcji czopków. Postępująca dystrofia czopków zwykle pojawia się w dzieciństwie lub we wczesnej dorosłości, a pacjenci mają tendencję do rozwijania dysfunkcji fotoreceptorów pręcików w późniejszym życiu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDE6C	rs762426409	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1871](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1871)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia siatkówki Bothnia

Dystrofia siatkówki botnickiej jest rzadką postacią dystrofii siatkówki, występującą głównie w północnej Szwecji, objawiającą się we wczesnym dzieciństwie ślepotą nocną i postępującą makulopatią ze spadkiem ostrości wzroku, prowadzącą ostatecznie do ślepoty w wieku dorosłym. Odnotowuje się również zwyrodnienie siatkówki bez widocznego tworzenia się drzazg kostnych, któremu towarzyszy zaburzone pole widzenia i typowa obecność punkcikowatego zapalenia siatkówki w tylnym biegunie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RLBP1	rs28933990	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85128](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85128)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia plamki żółtej Besta

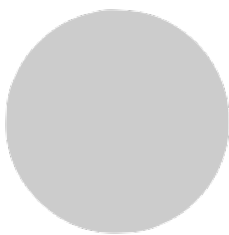
Dystrofia żółtkowata plamki Besta (Best vitelliform macular dystrophy - BVMD) to genetyczna dystrofia plamki charakteryzująca się utratą ostrości widzenia centralnego, metamorfopsją i obniżeniem wskaźnika Ardena, wtórnym do ubytku podobnego do żółtka jaja kurzego o lokalizacji dotkowej lub pozadotkowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs28940570	CC
LOC1079	rs281865239	GG
LOC1079	rs267606677	AA
LOC1079	rs281865238	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1243](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1243)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## DPM1-CDG

Zespoły CDG (Congenital Disorders of Glycosylation) to grupa autosomalnych recesywnych zaburzeń wpływających na syntezę glikoprotein. Zespół CDG typu Ie charakteryzuje się opóźnieniem psychomotorycznym, drgawkami, hipotonią, dysmorfią twarzy i małogłowie. Anomalie oczne są również bardzo częste.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MOCS3	rs139624629	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79322](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79322)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowana ektopia soczewki

Izolowana ektopia lentis (IEL) to rzadka, zmienna klinicznie choroba oczu charakteryzująca się przemieszczeniem soczewki, często powodującym znaczne obniżenie ostrości wzroku.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FBN1	rs137854480	GG
FBN1	rs137854464	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1885](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1885)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Pierwotna kartowatość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu II

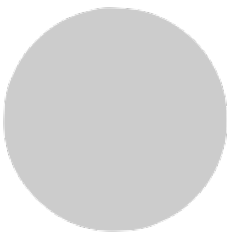
Rzadka choroba kości i postać pierwotnego kartowatości mikrocefalicznej, charakteryzująca się znacznym opóźnieniem wzrostu przed i po urodzeniu, z wyraźnym małogłowieciem proporcjonalnym do wielkości ciała, dysplazją szkieletu, nieprawidłowym uzębieniem, insulinoopornością i zwiększonym ryzykiem chorób naczyń mózgowych.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCNT	rs587784321	CC
PCNT	rs587784308	GG
PCNT	rs369195346	GG
PCNT	rs181690344	CC
PCNT	rs151020551	CC
PCNT	rs119479063	GG
PCNT	rs119479062	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2637](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2637)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół mitochondrialnej encefalomiopatii dotyczącej układu nerwowego, żołądka i jelit

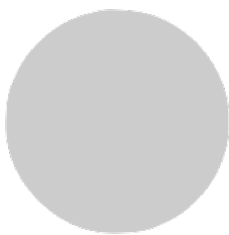
Zespół mitochondrialnej neurożołądkowo-jelitowej encefalomiopatii (MNGIE) charakteryzuje się występowaniem zaburzeń motoryki przewodu pokarmowego, neuropatii obwodowej, przewlekłej postępującej oftalmoplegii zewnętrznej i leukoencefalopatii.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SCO2	rs121913039	CC
TYMP	rs863224255	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=298](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=298)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Encefalopatia padaczkowa zależna od KCNQ2

Encefalopatia padaczkowa związana z KCNQ2 jest ciężką postacią padaczki noworodków, która zwykle objawia się u noworodków w pierwszym tygodniu życia napadami padaczkowymi (dotyczącymi naprzemiennie obu stron ciała), często z towarzyszącymi szarpnięciami klonicznymi lub bardziej złożonymi zachowaniami motorycznymi, a także objawy encefalopatii, takie jak rozlana hipotonia, spastyczność kończyn, brak fiksacji i śledzenia wzroku oraz łagodna do umiarkowanej niepełnosprawność intelektualna. Nasilenie może wahać się od napadów kontrolowanych do trudnych do opanowania oraz łagodnej/umiarkowanej do ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=439218](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439218)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNQ2	rs886041262	CC
KCNQ2	rs864321707	GG
KCNQ2	rs796052643	GG
KCNQ2	rs796052626	GG
KCNQ2	rs796052621	CC
KCNQ2	rs796052620	AA
KCNQ2	rs794727813	CC
KCNQ2	rs794727740	CC
KCNQ2	rs74315392	GG
KCNQ2	rs727503974	GG
KCNQ2	rs587777219	GG
KCNQ2	rs118192200	CC
KCNQ2	rs1057516095	GG
KCNQ2	rs1057516094	GG
KCNQ2	rs796052618	CC
LOC1053	rs796052645	CC
LOC1053	rs796052655	CC
LOC1053	rs796052653	CC
LOC1053	rs796052652	GG
LOC1053	rs118192234	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa

Ciężka postać encefalopatii padaczkowej związanej z wiekiem, charakteryzująca się wystąpieniem skurczów tonicznych w ciągu pierwszych 3 miesięcy życia, które mogą być uogólnione lub lateralizowane, niezależnie od cyklu snu i które mogą wystąpić setki razy dziennie, prowadząc do upośledzenia psychomotorycznego i śmierci.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNAO1	rs797044951	GG
GNAO1	rs797044878	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1934](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1934)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Encefalopatia etylomalonowa

Encefalopatia wywołana kwasem etylomalonowym (EE) jest definiowana jako zwiększone wydalanie kwasu etylomalonowego (EMA) z nawracającymi wybroczynami, akrocytanozą ortostatyczną i przewlekłą biegunką związaną z opóźnieniem rozwoju neurologicznego, regresem psychomotorycznym i hipotonią z nieprawidłowościami w obrazowaniu metodą rezonansu magnetycznego (MRI) mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ETHE1	rs745656120	CC
ETHE1	rs28940289	GG
ETHE1	rs119103249	CC
ETHE1	rs863223954	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51188](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51188)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ciężka encefalopatia noworodkowa z małogłowie

Ciężka encefalopatia noworodkowa z małogłowie jest rzadką jednogenową chorobą przebiegającą z padaczką, charakteryzującą się encefalopatią noworodkową, małogłowie, znacznym opóźnieniem rozwoju lub brakiem rozwoju, zaburzeniami oddychania (w tym hipowentylacją ośrodkową i (lub) niewydolnością mimowolne ruchy. Wczesna śmierć jest normalna.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MECP2	rs61754437	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=209370](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209370)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Encefalopatia spowodowana niedoborem oksydazy siarczynowej

Encefalopatia spowodowana niedoborem oksydazy siarczynowej jest rzadkim zaburzeniem neurometabolicznym charakteryzującym się drgawkami, postępującą encefalopatią i przemieszczeniem soczewki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MOCS1	rs104893970	GG
MOCS1	rs104893969	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=833](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=833)

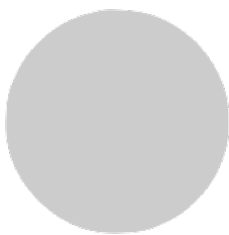
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Encefalopatia glicynowa

Encefalopatia glicynowa (GE) to wrodzona wada metabolizmu glicyny charakteryzująca się gromadzeniem glicyny w płynach ustrojowych i tkankach, w tym w mózgu, co skutkuje objawami neurometabolicznymi o różnym nasileniu.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=407](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=407)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AMT	rs797045082	CC
AMT	rs386833690	CC
AMT	rs121964985	CC
AMT	rs121964984	CC
GLDC	rs772871471	GG
GLDC	rs386833587	GG
GLDC	rs386833585	GG
GLDC	rs386833576	GG
GLDC	rs386833560	GG
GLDC	rs386833555	TT
GLDC	rs386833549	CC
GLDC	rs386833536	TT
GLDC	rs386833517	GG
GLDC	rs191905539	CC
GLDC	rs188269735	AA
GLDC	rs149070244	CC
GLDC	rs121964980	CC
GLDC	rs121964979	GG
GLDC	rs121964976	CC
GLDC	rs121964974	CC
NICN1	rs386833679	GG
PCDH19	rs796052815	GG



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Wieloustrojowa choroba autoimmunologiczna o wczesnym początku zależna od STAT3

Rzadki, genetyczny zespół limfoproliferacyjny charakteryzujący się nawracającymi infekcjami o wczesnym początku, powiększeniem węzłów chłonnych z powiększeniem wątroby i śledziony oraz różnymi chorobami autoimmunologicznymi, w tym niedokrwistością hemolityczną, trombocytopenią, neutropenią, enteropatią, cukrzycą typu I, twardziną skóry, zapaleniem stawów, atopowym zapaleniem skóry i zapalną chorobą płuc. Pacjenci często nie rozwijają się prawidłowo. Zmienne wyniki immunologiczne obejmują zmniejszenie liczby limfocytów T regulatorowych, hipogammaglobulinemię i zmniejszenie liczby komórek B pamięci.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
STAT3	rs869312894	CC
STAT3	rs869312892	GG
STAT3	rs869312889	GG
STAT3	rs869312887	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=438159](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438159)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba central core

Choroba ośrodkowego rdzenia (CCD) jest dziedzicznym zaburzeniem nerwowo-mięśniowym charakteryzującym się centralnymi rdzeniami w biopsji mięśnia i klinicznymi cechami wrodzonej miopatii.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=597](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=597)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs193922884	CC
RYR1	rs1456276440	CC
RYR1	rs118192184	AA
RYR1	rs118192183	GG
RYR1	rs118192180	CC
RYR1	rs118192178	CC
RYR1	rs118192166	AA
RYR1	rs118192156	TT
RYR1	rs118192154	GG
RYR1	rs118192150	CC
RYR1	rs118192147	CC
RYR1	rs118192143	CC
RYR1	rs118192139	AA
RYR1	rs118192138	TT
RYR1	rs118192136	GG
RYR1	rs118192134	CC
RYR1	rs118192133	GG
RYR1	rs118192131	TT
RYR1	rs118192125	GG
RYR1	rs118192124	CC
RYR1	rs118192123	TT
RYR1	rs118192122	GG
RYR1	rs113928116	GG
RYR1	rs113460156	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba CLN3

Młdzieńcze neuronalne ceroidowe lipofuscynozy (JNCL) to genetycznie heterogenna grupa neuronalnych ceroidowych lipofuscynoz (NCL; ) typowo charakteryzująca się początkiem we wczesnym wieku szkolnym z utratą wzroku spowodowaną retinopatią, drgawkami oraz spadkiem zdolności umysłowych i motorycznych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLN3	rs796052335	GG
CLN3	rs386833744	CC
CLN3	rs386833695	CC
CLN3	rs267606737	GG
CLN3	rs386833694	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228346](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228346)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Addisona

Przewlekłe i rzadkie zaburzenie endokrynologiczne spowodowane autoimmunologicznym zniszczeniem kory nadnerczy i skutkujące niedoborem glukokortykoidów i mineralokortykoidów. Właściwie oznacza to autoimmunologiczne zapalenie nadnerczy, ale jest to termin powszechnie używany do opisu dowolnej postaci przewlekłej pierwotnej niewydolności nadnerczy (CPAI).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCD1	rs128624225	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85138](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85138)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Alexandra

Rzadka neurodegeneracyjna choroba astrocytów obejmująca dwie postacie kliniczne: chorobę Alexandra (AxD) typu I i typu II, objawiającą się różnego stopnia makrocefalią, spastycznością, ataksją i drgawkami, prowadzącą do regresji psychomotorycznej i śmierci.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GFAP	rs797044590	GG
GFAP	rs61622935	GG
GFAP	rs59793293	GG
GFAP	rs59565950	CC
GFAP	rs58075601	CC
GFAP	rs58064122	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=58](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=58)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem enzymu odgałęziającego glikogen

Niedobór enzymu rozgałęziającego glikogen (GDE) lub choroba spichrzania glikogenu typu 3 (GSD 3) jest formą choroby spichrzeniowej glikogenu charakteryzującej się poważnym osłabieniem mięśni i hepatopatią.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AGL	rs794729208	TT
AGL	rs775498547	CC
AGL	rs771961377	CC
AGL	rs370792293	AA
AGL	rs369973784	AA
AGL	rs267606640	GG
AGL	rs201201443	GG
AGL	rs199922945	GG
AGL	rs193186112	CC
AGL	rs113994131	CC
AGL	rs113994130	CC
AGL	rs113994129	GG
AGL	rs113994128	CC
AGL	rs113994126	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=366](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=366)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem enzymu rozgałęziającego

Niedobór enzymu rozgałęziającego glikogen (GBE) (choroba Andersena lub amylopektynoza) lub choroba spichrzania glikogenu typu 4 (GSD4) to rzadka i ciężka postać choroby spichrzania glikogenu, która odpowiada za około 3% wszystkich chorób spichrzania glikogenu (zob. ).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GBE1	rs80338673	CC
GBE1	rs80338672	GG
GBE1	rs80338671	TT
GBE1	rs781198373	GG
GBE1	rs766935302	GG
GBE1	rs201958741	CC
GBE1	rs192044702	AA
GBE1	rs137852887	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=367](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=367)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem fosfofruktokinazy mięśniowej

Niedobór fosfofruktokinazy mięśniowej (PFK) (choroba Tarui) lub choroba spichrzania glikogenu typu 7 (GSD7) jest rzadką postacią choroby spichrzania glikogenu charakteryzującej się zmęczeniem wysiłkowym i nietolerancją wysiłku mięśniowego. Występuje w dzieciństwie.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR6505	rs202143236	GG
MIR6505	rs138893744	CC
PFKM	rs770066278	GG
PFKM	rs746348793	GG
PFKM	rs121918193	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=371](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mutazy fosfoglicerynianu

Niedobór mutazy fosfoglicerynianowej mięśni (PGAMD) jest miopatią metaboliczną charakteryzującą się skurczami wywołanymi wysiłkiem fizycznym, mioglobinurią i obecnością agregatów kanalikowych w biopsji mięśnia. Stężenie kinazy kreatynowej (CK) w surowicy wzrasta pomiędzy epizodami mioglobinurii. Do tej pory opisano mniej niż 50 przypadków. Choroba jest spowodowana anomalią w jednym z ostatnich etapów glikolizy. Defekt enzymatyczny w PGAMD jest spowodowany mutacjami w cDNA kodującym izoformę M PGAM. Resztkowa aktywność PGAM w mięśniach pacjentów (2%-6%) wynika z aktywności izoformy B. Transmisja jest autosomalna recesywna. Diagnostyka różnicowa obejmuje niedobór fosforylazy mięśniowej (choroba McArdle'a) i niedobór fosfofruktokinazy (PFKD).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PGAM2	rs104894030	TT
PGAM2	rs10250779	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97234](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97234)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej

Choroba spichrzeniowa glikogenu (GSD) spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy wątrobowej (PhK) jest łagodną wrodzoną wadą metabolizmu glikogenu, charakteryzującą się powiększeniem wątroby, opóźnieniem wzrostu i łagodnym opóźnieniem rozwoju motorycznego w dzieciństwie.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PHKA2	rs797044877	CC
PHKA2	rs137852294	GG
PHKA2	rs137852292	GG
PHKA2	rs137852291	TT
PHKA2	rs137852290	CC
PHKA2	rs137852293	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=264580](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=264580)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej

Łagodna wrodzona wada metabolizmu glikogenu. Jest to najłagodniejsza postać GSD spowodowana niedoborem PhK.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PHKB	rs535749057	AA
PHKB	rs371296953	GG
PHKB	rs34667348	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79240](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79240)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem wątrobowej fosforylazy glikogenu

Niedobór fosforylazy wątrobowej lub choroba spichrzania glikogenu typu 6b (choroba Hersa, GSD 6b) jest łagodną i rzadką postacią choroby spichrzania glikogenu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs150483902	GG
PYGL	rs113993982	CC
PYGL	rs113993981	CC
PYGL	rs113993973	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=369](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mięśniowej fosforylasy glikogenu

Niedobór miofosforylasy (choroba McArdle'a) lub choroba spichrzania glikogenu typu 5 (GSD5) jest ciężką postacią choroby spichrzania glikogenu charakteryzującej się nietolerancją wysiłku.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PYGM	rs771427957	CC
PYGM	rs527236146	GG
PYGM	rs398124209	GG
PYGM	rs398124208	CC
PYGM	rs267606993	TT
PYGM	rs144081869	CC
PYGM	rs119103259	CC
PYGM	rs119103252	TT
PYGM	rs119103251	CC
PYGM	rs116987552	GG
RASGRP2	rs119103258	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=368](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=368)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru wątrobowej syntazy glikogenowej

Genetycznie dziedziczona anomalia metabolizmu glikogenu i postać choroby spichrzeniowej glikogenu (GSD) charakteryzująca się hipoglikemią na czczo. To nie jest glikogenoza, ściśle mówiąc, ponieważ niedobór enzymu zmniejsza rezerwy glikogenu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GYS2	rs372079212	CC
GYS2	rs201157731	GG
GYS2	rs150382575	GG
GYS2	rs146195866	GG
GYS2	rs121918421	CC
GYS2	rs121918419	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2089](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2089)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Caffey'a

Choroba Caffeya to dysplazja osteosklerotyczna charakteryzująca się ostrym stanem zapalnym z masywnym tworzeniem nowej kości podokostnowej, zwykle obejmującym trzony kości długich, a także żebra, żuchwę, łopatki i obojczyki. Choroba jest związana z gorączką, drażliwością, bólem i obrzękiem tkanek miękkich, która zaczyna się w wieku około 2 miesięcy i ustępuje samoistnie w wieku 2 lat. Jednak opisano również początek choroby w okresie prenatalnym.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL1A1	rs72653170	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1310](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1310)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Canavan

Choroba Canavana (CD) jest zaburzeniem neurodegeneracyjnym; jej spektrum waha się od ciężkich postaci z leukodystrofią, makrocefalią i poważnym opóźnieniem rozwojowym do bardzo rzadkiej postaci łagodnej/młodzieńczej charakteryzującej się łagodnym opóźnieniem rozwojowym.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SPATA22	rs28940574	CC
SPATA22	rs28940279	AA
SPATA22	rs104894553	GG
SPATA22	rs104894552	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=141](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=141)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2A2

Podtyp dziedziczonej autosomalnie dominująco choroby Charcota-Mariego-Tootha typu 2, charakteryzujący się początkiem w dzieciństwie dystalnego osłabienia i arefleksji (z wcześniejszym i cięższym zajęciem kończyn dolnych), zmniejszonymi modalnościami czuciowymi (głównie odczuwaniem bólu i temperatury), deformacjami stóp, drżenie posturalne, skolioza i przykurcze. Zgłaszano również atrofię nerwu wzrokowego, porażenie strun głosowych z dysfonią, niedostuch czuciowo-nerwowy, nieprawidłowości rdzenia kręgowego i wodogłowię.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99947](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99947)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MFN2	rs863224970	AA
MFN2	rs863224969	CC
MFN2	rs863224968	CC
MFN2	rs863224967	AA
MFN2	rs863224069	CC
MFN2	rs794729198	CC
MFN2	rs587777875	CC
MFN2	rs387906991	CC
MFN2	rs28940294	GG
MFN2	rs28940293	TT
MFN2	rs28940292	GG
MFN2	rs28940291	GG
MFN2	rs119103268	CC
MFN2	rs119103265	CC
MFN2	rs119103263	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2D

Postać aksonalnej choroby Charcota-Mariego-Tootha, obwodowej neuropatii czuciowo-ruchowej, charakteryzującej się dystalnym osłabieniem występującym głównie i głównie w kończynach górnych oraz brakiem lub osłabieniem odruchów ścięgniastych w ramionach i zmniejszonymi w nogach. Postęp jest powolny.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GARS1	rs137852643	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99938](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99938)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1 sprzężona z chromosomem X

Choroba Charcota-Mariego-Tootha typu 1 związana z chromosomem X to rzadka, genetyczna, obwodowa neuropatia czuciowo-ruchowa, charakteryzująca się dominującym sprzężeniem z chromosomem X i początkiem w dzieciństwie (w pierwszej dekadzie u mężczyzn) postępującej, dystalnej, umiarkowanej do ciężkiej osłabienie i zanik mięśni kończyn dolnych i wewnętrznych mięśni dłoni, wydrążenie stopy, obustronne opadanie stopy, osłabienie lub brak odruchów ścięgnistych, a także łagodne do umiarkowanych upośledzenie czucia kończyn dolnych. Kobiety mają zwykle łagodniejsze objawy lub mogą przebiegać bezobjawowo. Zgłaszano również głuchotę odbiorczą i zajęcie ośrodkowego układu nerwowego.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101075](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101075)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GJB1	rs879254047	GG
GJB1	rs864622215	GG
GJB1	rs863224973	CC
GJB1	rs863224972	GG
GJB1	rs863224971	CC
GJB1	rs863224471	CC
GJB1	rs756928158	GG
GJB1	rs139643362	CC
GJB1	rs116840822	GG
GJB1	rs116840818	GG
GJB1	rs104894824	CC
GJB1	rs104894822	AA
GJB1	rs104894821	GG
GJB1	rs104894819	AA
GJB1	rs104894814	CC
GJB1	rs104894812	GG
GJB1	rs104894811	CC
GJB1	rs104894810	CC
GJB1	rs116840819	CC
GJB1	rs116840815	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 5 sprzężona z chromosomem X

Rzadka postać sprzężonej z chromosomem X choroby Charcota-Mariego-Tootha, obwodowej neuropatii czuciowo-ruchowej, charakteryzująca się rozpoczynającymi się w okresie od niemowlęctwa do dzieciństwa: 1) postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni dystalnych (pojawiająca się najpierw i bardziej widoczna w kończynach dolnych niż w górnej), która zwykle objawia się opadaniem stopy i zaburzeniami chodu, 2) obustronnym, głębokim przedjęzykowym ubytkiem słuchu czuciowo-nerwowego oraz 3) postępującą neuropatią nerwu wzrokowego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRPS1	rs80338732	TT
PRPS1	rs587781263	GG
PRPS1	rs587781262	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99014](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99014)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1B

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1B (CMT1B) to postać CMT1 (sprawdź ten termin) spowodowana mutacjami genu MPZ (1q22), która objawia się neuropatią obwodową (osłabienie i atrofia mięśni dystalnych, zniekształcenie stóp oraz utrata czucia). Fenotyp jest zmienny i zależy od konkretnej mutacji. Opisano dwa różne obrazy kliniczne: (1) początek choroby we wczesnym niemowlęctwie z ciężkim fenotypem z opóźnieniem nauki chodzenia i prędkością przewodzenia nerwów ruchowych (motor nerve conduction velocities - MNCV) inf 10 m/s, często uznawany za zespół Dejerine'a i Sottasa (sprawdź ten termin) lub (2) o dużo późniejszym wieku zachorowania (>40 lat), z prawidłowym lub łagodnie spowolnionym MNCV oraz często występującą utratą słuchu i nieprawidłowościami źrenic. W 15% przypadków CMT1B występuje klasyczny fenotyp CMT.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101082](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101082)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MPZ	rs863225025	CC
MPZ	rs281865128	CC
MPZ	rs121913603	TT
MPZ	rs121913601	GG
MPZ	rs121913594	TT
MPZ	rs121913590	GG
MPZ	rs121913589	CC
MPZ	rs121913588	CC
MPZ	rs121913587	AA
MPZ	rs121913586	CC
MPZ	rs121913585	GG
MPZ	rs121913584	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1D

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1D (CMT1D) to postać CMT1 (sprawdź ten termin) spowodowana mutacjami genu EGR2 (10q21.1) ze zmiennym nasileniem objawów i wiekiem zachorowania (od wieku niemowlęcego po dorosłość), która najczęściej objawia się nieprawidłowościami chodu, postępującym zmęczeniem i osłabieniem dystalnych mięśni kończyn, z możliwym późniejszym udziałem mięśni proksymalnych, zniekształceniem stóp i znacznym zwolnieniem prędkości przewodzenia nerwowego. Do objawów dodatkowych może należeć skolioza, zaburzenia nerwów czaszkowych, takie jak podwójne widzenie oraz obustronne porażenie strun głosowych.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101084](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101084)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EGR2	rs104894161	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru NEFL

Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru NEFL (choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2B5) to rzadka dziedziczna aksonalna neuropatia ruchowo-czuciowa, która charakteryzuje się początkiem w niemowlęctwie i objawia się powoli postępującym zanikiem i osłabieniem mięśni dystalnych (cięższe objawy dotyczą kończyn dolnych, umiarkowane – ramion), z nieznacznie opóźnionym rozwojem ruchowym, hipotonią i dystalnym upośledzeniem wszystkich rodzajów czucia.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NEFL	rs58982919	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228374](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228374)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2N

Łagodna postać aksonalnej choroby Charcota-Mariego-Tootha, obwodowej neuropatii czuciowo-ruchowej, charakteryzująca się utratą czucia w kończynach dolnych i osłabieniem, które może być asymetryczne. Odruchy ścięgniste są osłabione w kolanach i nieobecne w kostkach. Postęp jest powolny.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AARS1	rs267606621	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228174](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228174)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba Charcota, Mariego i Tootha, typu 2T

Rzadka, dziedziczona autosomalnie recesywnie aksonalna, dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa, charakteryzująca się rozpoczynającym się u dorosłych powolnym postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni dystalnych, upośledzeniem czucia oraz osłabieniem lub brakiem odruchów ze ścięgien głębokich, głównie w kończynach dolnych. Pacjenci wykazują zaburzenia chodu, ale pozostają mobilni. Można zaobserwować łagodne zajęcie kończyn górnych.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DNAJB2	rs797045039	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=495274](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495274)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4 związana z SURF1

Podtyp choroby Charcota-Mariego-Tootha typu 4 charakteryzujący się początkiem w dzieciństwie ciężkiej, postępującej, demielinizacyjnej neuropatii czuciowo-ruchowej objawiającej się osłabieniem dystalnych mięśni i zanikiem dłoni i stóp, dystalnym upośledzeniem czucia (wibracje i uktucia) kończyn dolnych, kwasicą mleczanową, arefleksja i znaczne zmniejszenie prędkości przewodzenia nerwów ruchowych (25 m/s lub mniej). Pacjenci mogą również wykazywać kifoskoliozę, oczopląs, utratę słuchu, ataksję mózdkową i/lub nieprawidłowości w obrazie MRI mózgu (zmiany w skorupie i okolicach przewodu pokarmowego).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SURF1	rs782190413	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391351](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391351)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4A

Choroba Charcota-Mariego-Tootha typu 4A (CMT4A) jest podtypem choroby Charcota-Mariego-Tootha typu 4, charakteryzującym się wczesnym początkiem (od niemowlęctwa do wczesnego dzieciństwa) ciężką, szybko postępującą neuropatią demielinizacyjną, aksonalną lub pośrednią neuropatią czuciowo-ruchową, zwykle obejmującą pierwszą i ciężiej dystalnych kończyn dolnych, a później proksymalnych mięśni i kończyn górnych. Prędkości przewodzenia nerwów wahają się od bardzo wolnych do normalnych. Poza typowym fenotypem CMT (ostabienie i zanik mięśni dystalnych, utrata czucia, częsta deformacja stopy wydrążonej stopy) u chorych często stwierdza się opóźniony rozwój motoryczny, niedowład strun głosowych, niewielką utratę czucia, zanik odruchów głębokich ścięgien oraz deformacje szkieletu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GDAP1	rs864622501	GG
GDAP1	rs745663149	CC
GDAP1	rs104894075	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99948](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99948)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Charcota-Marie-Tootha typu 4C

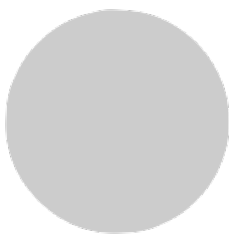
Choroba Charcota-Marie-Tootha typu 4C (CMT4C) to podtyp choroby Charcota-Marie-Tootha typu 4 charakteryzujący się stosunkowo łagodną, demielinizacyjną neuropatią czuciowo-ruchową występującą w dzieciństwie lub w okresie dojrzewania, która kontrastuje z ciężką, szybko postępującą skoliozą o wczesnym początku oraz typowy fenotyp CMT (tj. osłabienie i atrofia mięśni dystalnych, utrata czucia i często deformacja stopy). Obserwuje się szerokie spektrum prędkości przewodzenia nerwowego, opisano także zajęcie nerwów czaszkowych i kifoskoliozę.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR584	rs864309709	TT
SH3TC2	rs80338934	GG
SH3TC2	rs80338933	GG
SH3TC2	rs80338931	GG
SH3TC2	rs80338926	GG
SH3TC2	rs80338925	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99949](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99949)

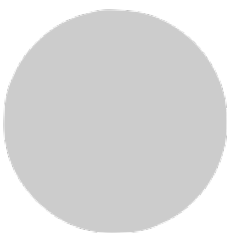
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4F

Choroba Charcota-Mariego-Tootha typu 4F (CMT4F) jest ciężkim, demielinizacyjnym podtypem choroby Charcota-Mariego-Tootha typu 4, charakteryzującym się rozpoczynającym się w dzieciństwie wolno postępującym typowym fenotypem CMT (tj. pes cavus), który charakteryzuje się poważną utratą czucia (często z ataksją czuciową), umiarkowaną do znacznej obniżoną szybkością przewodzenia nerwów ruchowych i prawie niezmiennym brakiem potencjałów czynnościowych nerwów czuciowych oraz opóźnionymi kamieniami milowymi motorycznymi.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99952](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99952)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRX	rs104894714	GG
PRX	rs104894707	AA

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4J

Choroba Charcota-Mariego-Tootha typu 4J jest podtypem choroby Charcota-Mariego-Tootha typu 4 charakteryzującym się rozpoczynającą się od dzieciństwa do dorosłości zmienną ciężką, szybko postępującą aksonalną i demielinizacyjną neuropatią czuciowo-ruchową, zazwyczaj objawiającą się opóźnionym rozwojem motorycznym, proksymalnym i dystalnym asymetryczne osłabienie i zanik mięśni kończyn dolnych i górnych, ciężka dysfunkcja motoryczna z łagodnym upośledzeniem czucia i arefleksja. Prędkości przewodzenia nerwów wahają się od bardzo łagodnego do znacznie zmniejszonego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FIG4	rs377357931	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139515](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139515)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Coatsa

Choroba Coatsa (CD) jest idiopatycznym zaburzeniem charakteryzującym się teleangiektazjami siatkówki z odkładaniem się wysięków śródsiatkówkowych lub podsiatkówkowych, co może prowadzić do odwarstwienia siatkówki i jednostronnej ślepoty. CD jest klasycznie izolowaną i jednostronną chorobą dotykającą skądinąd zdrowe małe dzieci.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRSS23	rs80358284	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=190](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=190)

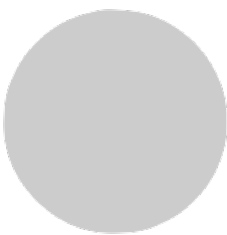
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Creutzfeldta i Jakoba

Rzadka, sporadyczna choroba prionowa u ludzi charakteryzująca się szybko postępującym upośledzeniem funkcji poznawczych w połączeniu ze zmiennymi objawami przedmiotowymi i podmiotowymi neurologicznymi, takimi jak mioklonie, zaburzenia widzenia lub mózdzku, cechy piramidalne lub pozapiramidowe lub mutyzm akinetyczny. Obrazowanie mózgu może wykazywać wysoką intensywność sygnału w jądrze ogoniastym, skorupie i/lub obszarach korowych, aw wielu przypadkach obserwuje się typowy wzór EEG składający się z uogólnionych okresowych kompleksów ostrych fal. Choroba zawsze kończy się śmiercią w ciągu mniej niż dwóch lat. Badanie neuropatologiczne ujawnia odkładanie się nieprawidłowego białka prionowego w tkance mózgowej, jak również zmianę gąbczastą oraz masową utratę neuronów i glejotę.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=204](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=204)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRNP	rs74315412	GG
PRNP	rs74315408	GG



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Crouzona

Choroba Crouzona charakteryzuje się kraniosynostozą i hipoplazją twarzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR2	rs121918501	AA
FGFR2	rs121918497	TT
FGFR2	rs121918494	GG
FGFR2	rs121918493	TT
FGFR2	rs121918491	CC
FGFR2	rs121918490	GG
FGFR2	rs121918489	AA
FGFR2	rs121918488	AA
FGFR2	rs121918487	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=207](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=207)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Denta

Choroba zębów jest rzadką genetyczną chorobą kanalików nerkowych charakteryzującą się objawami dysfunkcji kanalików proksymalnych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLCN5	rs797044813	CC
CLCN5	rs797044810	CC
CLCN5	rs151340621	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1652](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1652)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba spichrzania wolnego kwasu sialowego

Choroba spichrzeniowa wolnego kwasu sialowego (free SASD) to grupa lizosomalnych chorób spichrzeniowych charakteryzujących się spektrum objawów klinicznych obejmujących zaburzenia neurologiczne i rozwojowe o nasileniu od łagodniejszego fenotypu, choroby Salla (SD), do najcięższego fenotypu, infantylnej choroby spichrzeniowej wolnego kwasu sialowego (ISSD).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC17A5	rs201284672	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=834](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=834)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Fabry'ego

Choroba Fabry'ego (FD) jest postępującą, dziedziczną, wieloukładową lizosomalną chorobą spichrzeniową, charakteryzującą się specyficznymi objawami neurologicznymi, skórnymi, nerkowymi, sercowo-naczyniowymi, ślimakowo-przedsiolkowymi i mózgowo-naczyniowymi.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GLA	rs869312142	AA
GLA	rs797044747	GG
RPL36A	rs886044879	GG
RPL36A	rs886044860	AA
RPL36A	rs886044843	GG
RPL36A	rs886044766	CC
RPL36A	rs886041315	CC
RPL36A	rs879254022	CC
RPL36A	rs878853698	GG
RPL36A	rs869312432	TT
RPL36A	rs869312427	CC
RPL36A	rs869312399	GG
RPL36A	rs869312396	TT
RPL36A	rs869312344	CC
RPL36A	rs869312324	CC
RPL36A	rs869312227	CC
RPL36A	rs869312226	CC
RPL36A	rs869312214	CC
RPL36A	rs869312158	AA
RPL36A	rs869312148	AA
RPL36A	rs869312145	CC
RPL36A	rs869312141	AA
RPL36A	rs869312135	AA
RPL36A	rs869312134	GG
RPL36A	rs868923658	CC
RPL36A	rs797044776	GG
RPL36A	rs797044775	TT
RPL36A	rs797044774	CC
RPL36A	rs797044748	TT
RPL36A	rs797044727	TT
RPL36A	rs797044702	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Gauchera

Choroba Gauchera (GD) to lizosomalne zaburzenie spichrzeniowe obejmujące trzy główne postaci (typ 1, 2 i 3), postać płodową i wariant z zajęciem serca (choroba Gauchera – oftalmoplegia – zwapnienie układu sercowo-naczyniowego lub choroba Gauchera podobna).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GBA1	rs80356772	CC
GBA1	rs80356771	GG
GBA1	rs80356769	CC
GBA1	rs76763715	TT
GBA1	rs76539814	GG
GBA1	rs75822236	CC
GBA1	rs409652	CC
GBA1	rs398123528	CC
GBA1	rs398123527	CC
GBA1	rs364897	TT
GBA1	rs121908312	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=355](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=355)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Hirschsprunga

Rzadkie wrodzone zaburzenie motoryki jelit, charakteryzujące się objawami niedrożności jelit spowodowanej obecnością segmentu bezzwojowego o różnej wielkości w końcowej części okrężnicy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RET	rs377767412	GG
RET	rs377767391	TT
RET	rs193922699	AA
RET	rs143795581	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=388](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=388)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Krabbego

Rzadka choroba lizosomalna, która atakuje istotę białą ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego, charakteryzująca się neurodegeneracją o nasileniu zależnym od wieku zachorowania (niemowlęcy, późnoniemowlęcy, młodzieńczy, młodzieńczy i dorosły).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GALC	rs771111145	GG
GALC	rs756690487	CC
GALC	rs756352952	GG
GALC	rs752537626	TT
GALC	rs200960659	GG
GALC	rs200532368	GG
GALC	rs200378205	CC
GALC	rs199847983	CC
GALC	rs1057516453	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=487](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Lafory

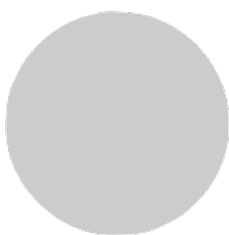
Rzadka, dziedziczna, ciężka, postępująca padaczka miokloniczna charakteryzująca się drgawkami mioklonicznymi i/lub uogólnionymi, omamami wzrokowymi (napadami częściowymi potylicznymi) i postępującym pogorszeniem stanu neurologicznego.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EPM2A	rs104893950	GG
EPM2A	rs187930476	GG
NHLRC1	rs28940576	GG
NHLRC1	rs28940575	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=501](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=501)



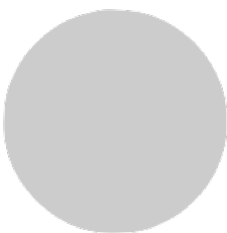
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Lebera 'plus'

Rzadka dziedziczna choroba mitochondrialna charakteryzująca się klinicznymi cechami dziedzicznej neuropatii nerwu wzrokowego Lebera w połączeniu z innymi nieprawidłowościami ogólnoustrojowymi lub neurologicznymi. Te nieprawidłowości obejmują: drżenie posturalne, zaburzenia ruchowe, zespół podobny do stwardnienia rozsianego, chorobę rdzenia kręgowego, zmiany szkieletowe, parkinsonizm z dystonią, anartrię, dystonię, obwodową neuropatię ruchową i czuciową, spastyczność, łagodną encefalopatię i zaburzenia rytmu serca.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99718](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99718)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ND1	rs199476122	GG
ND6	rs199476105	GG

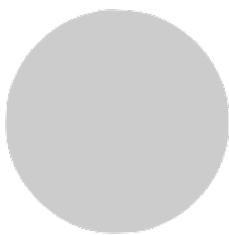
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Menkesa

Rzadkie wrodzone zaburzenie metabolizmu miedzi z ciężkimi wieloukładowymi objawami, które charakteryzują się przede wszystkim postępującą neurodegeneracją i wyraźnymi anomaliami tkanki łącznej. Cechą patognomoniczną są typowe rzadkie, nienormalne stalowe włosy.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=565](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=565)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP7A	rs797045399	CC
ATP7A	rs797045398	GG
ATP7A	rs797045396	CC
ATP7A	rs797045394	GG
ATP7A	rs797045393	GG
ATP7A	rs797045391	GG
ATP7A	rs797045386	GG
ATP7A	rs797045385	AA
ATP7A	rs797045382	GG
ATP7A	rs797045378	CC
ATP7A	rs797045377	GG
ATP7A	rs797045376	GG
ATP7A	rs797045374	GG
ATP7A	rs797045373	CC
ATP7A	rs797045372	TT
ATP7A	rs797045370	TT
ATP7A	rs797045367	GG
ATP7A	rs797045363	GG
ATP7A	rs797045360	CC
ATP7A	rs797045359	GG
ATP7A	rs797045357	TT
ATP7A	rs797045354	TT
ATP7A	rs797045351	GG
ATP7A	rs797045349	AA
ATP7A	rs797045348	GG
ATP7A	rs797045347	GG
ATP7A	rs797045346	TT
ATP7A	rs797045342	GG
ATP7A	rs797045341	GG
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs797045339	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Naxos

Dziedziczny recesywnie stan z arytmogenną dysplazją/kardiomiopatią prawej komory (ARVD/C) i fenotypem skórny, charakteryzujący się osobliwym wnetzonym włosem i rogowacieniem dłoniowo-podeszwowym.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
JUP	rs373761090	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34217](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34217)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Niemann-Picka typu A

Rzadki, autosomalny recesywny niedobór kwaśnej sfingomielinazy, charakteryzujący się klinicznie początkiem w niemowlęctwie lub wczesnym dzieciństwie z brakiem rozwoju, powiększeniem wątroby i śledziony, śródmiąższową chorobą płuc i szybko postępującymi chorobami neurodegeneracyjnymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs769904764	CC
SMPD1	rs727504166	TT
SMPD1	rs398123479	GG
SMPD1	rs398123478	CC
SMPD1	rs398123475	TT
SMPD1	rs398123474	GG
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs120074125	TT
SMPD1	rs120074124	TT
SMPD1	rs120074122	GG
SMPD1	rs120074119	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=77292](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77292)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Niemann-Picka typu B

Rzadki, autosomalny recesywny, przewlekły niedobór kwaśnej sfingomielinazy, charakteryzujący się klinicznie początkiem w dzieciństwie z powiększeniem wątroby i śledziony, opóźnieniem wzrostu, śródmiąższową chorobą płuc i brakiem chorób neurodegeneracyjnych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs120074128	CC
SMPD1	rs120074127	CC
SMPD1	rs120074126	CC
SMPD1	rs120074117	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=77293](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77293)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Niemann-Picka typu C

Rzadka choroba lizosomalnego spichrzenia lipidów charakteryzująca się zmiennymi objawami klinicznymi, zależnymi od wieku zachorowania, takimi jak długotrwała niewyjaśniona żółtaczka noworodkowa lub cholestaza, izolowana niewyjaśniona splenomegalia oraz postępujące, często ciężkie objawy neurologiczne, takie jak pogorszenie funkcji poznawczych, ataksja mózdkowa, pionowe spojrzenie nadjądrowe porażenie dziecięce (VSPG), dyzartria, dysfagia, dystonia, drgawki, katapleksja żelowa i zaburzenia psychiczne.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=646](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=646)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NPC1	rs886042268	TT
NPC1	rs80358259	AA
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs80358253	TT
NPC1	rs80358252	CC
NPC1	rs794727897	CC
NPC1	rs786204455	GG
NPC1	rs786200877	CC
NPC1	rs777286835	GG
NPC1	rs759826138	GG
NPC1	rs758902805	GG
NPC1	rs543206298	GG
NPC1	rs483352886	CC
NPC1	rs372030650	TT
NPC1	rs369368181	GG
NPC1	rs28942108	GG
NPC1	rs28942107	GG
NPC1	rs28942105	TT
NPC1	rs139751448	CC
NPC1	rs120074135	CC
NPC1	rs200444084	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Norrie'go

Rzadka wada rozwojowa podczas embriogenezy charakteryzująca się nieprawidłowym rozwojem siatkówki z wrodzoną ślepotą. Typowe objawy towarzyszące obejmują niedosłuch czuciowo-nerwowy i opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualną i/lub zaburzenia zachowania.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NDP AS1	rs727504031	GG
NDP AS1	rs398123283	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=649](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=649)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Oguchiego

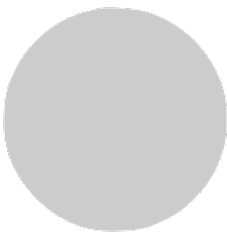
Choroba Oguchiego jest autosomalnym recesywnym zaburzeniem siatkówki charakteryzującym się wrodzoną nieruchomą ślepotą nocną i zjawiskiem Mizuo-Nakamury.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SAG	rs397514681	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75382)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Pelizaeusa i Merzbachera

Choroba Pelizaeusa-Merzbachera (PMD) jest leukodystrofią sprzężoną z chromosomem X, charakteryzującą się opóźnieniem rozwojowym, oczopląsem, hipotonią, spastycznością i zmiennym deficytem intelektualnym. Dzieli się na trzy podformy w zależności od wieku zachorowania i ciężkości: wrodzona, przejściowa i klasyczna PMD .

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAB9B	rs797045064	AA
RAB9B	rs132630279	TT
RAB9B	rs132630278	CC
RAB9B	rs11543022	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=702](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=702)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Refsuma

Choroba metaboliczna charakteryzująca się brakiem wężu, zaćmą, barwnikowym zwyrodnieniem siatkówki o wczesnym początku i możliwymi objawami neurologicznymi, w tym neuropatią obwodową i ataksją mózdkową. Inne cechy mogą obejmować głuchotę, rybią łuskę, nieprawidłowości szkieletowe i zaburzenia rytmu serca. Charakteryzuje się biochemicznie akumulacją kwasu fitanowego w osoczu i tkankach.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PHYH	rs201578674	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=773](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=773)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół chylomikronemii

Choroba retencji chylomikronów (CRD) jest rodzajem rodzinnej hipocholesterolemii charakteryzującej się niedożywieniem, brakiem rozwoju, zaburzeniami wzrostu, niedoborem witaminy E oraz powikłaniami wątrobowymi, neurologicznymi i okulistycznymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SAR1B	rs28942109	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=71](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Sandhoffa

Choroba Sandhoffa jest lizosomalnym zaburzeniem spichrzeniowym z rodziny gangliozydoz GM2 i charakteryzuje się zwyrodnieniem ośrodkowego układu nerwowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HEXB	rs761197472	GG
HEXB	rs398123446	AA
HEXB	rs28942073	CC
HEXB	rs121907986	CC
HEXB	rs121907985	CC
HEXB	rs121907983	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=796)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Stargardta

Rzadkie schorzenie okulistyczne, które zwykle charakteryzuje się postępującą utratą widzenia centralnego, związaną z nieregularnymi żółto-białymi plamkami na dnie plamki żółtej i wokół plamki oraz tak zwaną zanikową centralną zmianą plamki żółtej „zbitego brązu”.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=827](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=827)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCA4	rs886044758	AA
ABCA4	rs779426136	GG
ABCA4	rs766239144	CC
ABCA4	rs765429911	GG
ABCA4	rs760549861	GG
ABCA4	rs759672616	TT
ABCA4	rs756840095	GG
ABCA4	rs62654397	GG
ABCA4	rs62654395	CC
ABCA4	rs62646861	GG
ABCA4	rs62645957	CC
ABCA4	rs62645944	CC
ABCA4	rs62642574	CC
ABCA4	rs62642573	CC
ABCA4	rs62642562	GG
ABCA4	rs61753046	GG
ABCA4	rs61753045	GG
ABCA4	rs61753043	GG
ABCA4	rs61753037	GG
ABCA4	rs61753033	AA
ABCA4	rs61753028	AA
ABCA4	rs61753021	CC
ABCA4	rs61753020	AA
ABCA4	rs61752427	GG
ABCA4	rs61752425	CC
ABCA4	rs61752416	TT
ABCA4	rs61752406	CC
ABCA4	rs61752401	CC
ABCA4	rs61752390	AA
ABCA4	rs61751410	CC
ABCA4	rs61751408	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Tangier

Rzadka, genetyczna choroba neurometaboliczna, charakteryzująca się biochemicznie prawie całkowitym brakiem lipoprotein o dużej gęstości (HDL) w osoczu, a klinicznie powiększeniem wątroby, śledziony, węzłów chłonnych i migdałków wraz z wieloogniskową neuropatią obwodową, rogówki, skóry i paznokci oraz czasami choroba układu krążenia.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCA1	rs28937313	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=31150](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31150)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Taya-Sachsa

Rzadkie zaburzenie charakteryzujące się nagromadzeniem gangliozydów G2 z powodu niedoboru heksozoaminidazy A.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=845](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=845)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HEXA	rs797044432	CC
HEXA	rs786204585	GG
HEXA	rs772180415	CC
HEXA	rs767041069	CC
HEXA	rs762374961	CC
HEXA	rs762060470	CC
HEXA	rs76173977	CC
HEXA	rs587779406	GG
HEXA	rs387906311	CC
HEXA	rs370266293	CC
HEXA	rs28942071	GG
HEXA	rs28941770	CC
HEXA	rs185429231	CC
HEXA	rs150675340	GG
HEXA	rs147324677	CC
HEXA	rs121907980	CC
HEXA	rs121907972	GG
HEXA	rs121907966	GG
HEXA	rs121907959	CC
HEXA	rs121907958	CC
HEXA	rs121907957	CC
HEXA	rs121907956	CC
HEXA	rs121907955	CC
HEXA	rs121907953	GG
HEXA	rs121907952	CC
HEXA AS1	rs786204721	AA

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Thomsena i Beckera

Rzadka, genetyczna kanatopatia mięśni szkieletowych charakteryzująca się powolnym rozluźnieniem mięśni po skurczu (miotonia).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLCN1	rs80356703	GG
CLCN1	rs80356700	GG
CLCN1	rs80356697	TT
CLCN1	rs80356692	GG
CLCN1	rs80356687	CC
CLCN1	rs80356685	CC
CLCN1	rs375596425	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=614](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=614)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba von Hippel-Lindaua

Choroba von Hippel-Lindaua (VHL) to rodzinny zespół predyspozycji do nowotworu związany z różnymi nowotworami złośliwymi i łagodnymi, najczęściej naczyniakiem zarodkowym siatkówki, mózdzku i rdzenia kręgowego, rakiem nerkowokomórkowym (RCC) i guzem chromochłonnym.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=892](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VHL	rs869025667	TT
VHL	rs869025660	CC
VHL	rs869025657	GG
VHL	rs869025655	TT
VHL	rs869025650	GG
VHL	rs869025648	AA
VHL	rs869025642	AA
VHL	rs869025637	AA
VHL	rs869025631	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs869025621	AA
VHL	rs869025619	CC
VHL	rs869025618	TT
VHL	rs869025617	CC
VHL	rs869025616	TT
VHL	rs864622646	CC
VHL	rs864622109	CC
VHL	rs864321642	TT
VHL	rs794726890	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs730882035	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030835	CC
VHL	rs5030833	TT
VHL	rs5030832	AA
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs5030826	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba von Willebranda typu 1

Postać choroby von Willebranda (VWD) charakteryzująca się skazą krwotoczną związaną z częściowym, ilościowym niedoborem w osoczu strukturalnie i czynnościowo normalnego czynnika von Willebranda (VWF).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VWF	rs61751286	GG
VWF	rs41276738	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166078](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166078)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba von Willebranda typu 2A

Podtyp choroby von Willebranda typu 2 charakteryzujący się skazą krwotoczną związaną ze spadkiem powinowactwa czynnika Willebranda (VWF) do płytek krwi i tkanki podściółkowej, spowodowany niedoborem multimerów VWF o dużej masie cząsteczkowej. Choroba objawia się krwawieniem śluzówkowo-skórnym (krwotok miesięczkowy, krwawienie z nosa, krwotok z przewodu pokarmowego itp.).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VWF	rs61750074	GG
VWF	rs61749397	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166084](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166084)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba von Willebranda typu 3

Postać choroby von Willebranda (VWD) charakteryzująca się skazą krwotoczną związaną z całkowitym lub prawie całkowitym brakiem czynnika Willebranda (VWF) w osoczu i kompartmentach komórkowych, co również prowadzi do głębokiego niedoboru osoczowego czynnika VIII (FVIII). Jest to najcięższa postać VWD.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VWF	rs61751296	GG
VWF	rs2363337	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166096](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166096)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Wilsona

Rzadkie zaburzenie genetyczne metabolizmu miedzi objawiające się nieswoistymi objawami wątrobowymi, neurologicznymi, psychiatrycznymi lub okulistycznymi wynikającymi z upośledzonego wydalania miedzi z żółcią i w konsekwencji nadmiernego odkładania się miedzi w organizmie.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=905](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=905)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALG11	rs369488210	TT
ATP7B	rs996419100	GG
ATP7B	rs797045402	CC
ATP7B	rs786204658	GG
ATP7B	rs786204643	CC
ATP7B	rs786204584	TT
ATP7B	rs786204578	GG
ATP7B	rs786204547	CC
ATP7B	rs786204483	CC
ATP7B	rs779323689	CC
ATP7B	rs778675259	GG
ATP7B	rs777629392	GG
ATP7B	rs776848753	GG
ATP7B	rs776280797	CC
ATP7B	rs775541743	AA
ATP7B	rs775055397	GG
ATP7B	rs774221179	GG
ATP7B	rs774028495	GG
ATP7B	rs768671894	GG
ATP7B	rs764131178	CC
ATP7B	rs761632029	CC
ATP7B	rs76151636	GG
ATP7B	rs759749626	AA
ATP7B	rs758355520	GG
ATP7B	rs756029120	CC
ATP7B	rs755584106	GG
ATP7B	rs755554442	GG
ATP7B	rs753594031	CC
ATP7B	rs753250853	AA
ATP7B	rs753236073	GG
ATP7B	rs751710854	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Śmiertelna choroba mitochondrialna spowodowana złożonym deficytem fosforylacji oksydatywnej 3

Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej typu 3 jest niezwykle rzadkim klinicznie heterogennym zaburzeniem opisanym do tej pory u około 5 pacjentów. Objawy kliniczne obejmowały hipotonię, kwasicę mleczanową i niewydolność wątroby z postępującą encefalomiopatią lub kardiomiopatią przerostową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSFM	rs121909485	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168566](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168566)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia z falowaniem mięśni

Falująca choroba mięśni jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem nerwowo-mięśniowym charakteryzującym się nadmierną drażliwością mięśni wywołaną rozciąganiem, opukiwaniem lub ruchem. U pacjentów występują faliste, elektrycznie bezgłośne skurcze mięśni (falowanie), narastanie mięśni, bolesna sztywność mięśni i przerost mięśni, zwykle ze zwiększoną aktywnością kinazy kreatynowej w surowicy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SSUH2	rs116840773	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97238](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97238)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba mięśniowo-oko-mózgowa

Rzadka, wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana dystroglikanopatią, charakteryzująca się wczesną dystrofią mięśni, ciężką hipotonią mięśniową, poważnym upośledzeniem umysłowym oraz typowymi wadami rozwojowymi mózgu i oczu, w tym pachygyrią, polimikrozakrętem, agyrią, anomaliami strukturalnymi pnia mózgu i mózdzku, ciężką krótkowzrocznością, jaskrą, nerwem wzrokowym i hipoplazją siatkówki. U pacjentów mogą występować drgawki, makrocefalia lub małogłowie, małooocze i wrodzone przykurcze. W zależności od ciężkości nabywa się ograniczone funkcje motoryczne. Zgłaszano mniej poważne przypadki.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FKRP	rs121908110	AA
FKRP	rs104894680	CC
FKTN	rs377417974	CC
POMT1	rs794727208	CC
POMT1	rs138902646	CC
POMT1	rs119462987	GG
POMT1	rs149682171	CC
POMT1	rs119462985	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=588](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=588)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba oczu Wysp Alandzkich

Recesywna choroba siatkówki sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się hipopigmentacją dna oka, obniżoną ostrością wzroku, oczopląsem, astygmatyzmem, postępującą krótkowzrocznością osiową, upośledzoną adaptacją do ciemności i protanopią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CACNA1F	rs797044676	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178333](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178333)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem LAMP-2

Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem LAMP-2 (lysosomal-Associated Membrane Protein 2) to lizosomalna choroba spichrzania glikogenu charakteryzująca się ciężką kardiomiopatią i zmiennym stopniem osłabienia mięśni, często związanym z deficytem intelektualnym.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LAMP2	rs730880496	CC
LAMP2	rs730880485	AA
LAMP2	rs730880483	GG
LAMP2	rs727504742	CC
LAMP2	rs727503120	CC
LAMP2	rs727503119	CC
LAMP2	rs727503118	GG
LAMP2	rs397516743	TT
LAMP2	rs397516740	CC
LAMP2	rs104894858	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34587](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34587)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem glukozy-6-fosfatazy

Glikogenoza spowodowana niedoborem glukozy-6-fosfatazy (G6P) lub chorobą spichrzania glikogenu (GSD), typ 1, to grupa dziedzicznych chorób metabolicznych, w tym typów a i b (zobacz te hasła), charakteryzujących się słabą tolerancją na post, opóźnienie wzrostu i powiększenie wątroby wynikające z gromadzenia się glikogenu i tłuszczu w wątrobie.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=364](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=364)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
G6PC1	rs863224023	GG
G6PC1	rs80356487	CC
G6PC1	rs80356485	CC
G6PC1	rs80356484	GG
G6PC1	rs80356483	GG
G6PC1	rs80356482	GG
G6PC1	rs780226142	CC
G6PC1	rs387906505	TT
G6PC1	rs1801176	GG
G6PC1	rs1801175	CC
G6PC1	rs104894567	GG
G6PC1	rs104894566	TT
G6PC1	rs104894565	AA
G6PC1	rs104894563	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Choroba spichrzenia glikogenu spowodowana niedoborem maltazy kwaśnej

Rzadka lizosomalna choroba spichrzeniowa charakteryzująca się lizosomalnym gromadzeniem glikogenu, szczególnie w mięśniach szkieletowych, sercowych i oddechowych, a także w wątrobie i układzie nerwowym, z powodu niedoboru kwaśnej maltazy. Spektrum kliniczne obejmuje chorobę o początku dziecięcym z ciężką kardiomiopatią przerostową, uogólnionym osłabieniem mięśni, nieprawidłowym odżywianiem i brakiem prawidłowego rozwoju oraz niewydolnością oddechową, a także chorobę o późnym początku objawiającą się przed lub po dwunastym miesiącu życia bez kardiomiopatii, z osłabieniem mięśni proksymalnych i zaburzeniami oddychania. niewydolność.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=365](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=365)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GAA	rs779556619	TT
GAA	rs757700700	CC
GAA	rs398123174	TT
GAA	rs398123169	GG
GAA	rs370950728	GG
GAA	rs369532274	CC
GAA	rs28937909	GG
GAA	rs1800312	GG
GAA	rs142752477	GG
GAA	rs140826989	GG
GAA	rs121907943	CC
GAA	rs121907942	CC
GAA	rs121907938	CC
GAA	rs121907937	GG
GAA	rs374143224	GG
GAA	rs138097673	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna wielotorbielowość nerek

Rzadki, genetyczny zespół włóknisto-torbielowaty wątrobowo-nerkowy charakteryzujący się torbielowatym rozszerzeniem i ektazją kanalików zbiorczych nerki oraz wadą rozwojową płytek przewodowej wątroby prowadzącą do wrodzonego zwłóknienia wątroby. Obraz kliniczny, podczas gdy typowo w macicy lub przy urodzeniu, jest zmienny i w najcięższych przypadkach obejmuje sekwencję Pottera, małowodzie, hipoplazję płuc i masowo powiększone echogeniczne nerki.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=731](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=731)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs201082169	GG
LOC1053	rs148617572	GG
PKHD1	rs794727566	AA
PKHD1	rs786204688	GG
PKHD1	rs773136605	CC
PKHD1	rs759851475	CC
PKHD1	rs748365248	CC
PKHD1	rs727504089	GG
PKHD1	rs398124503	GG
PKHD1	rs398124480	GG
PKHD1	rs398124478	GG
PKHD1	rs398124476	CC
PKHD1	rs369925690	TT
PKHD1	rs180675584	CC
PKHD1	rs146649803	CC
PKHD1	rs1240212722	TT

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Pęcherzowe oddzielanie się naskórka uogólnione dystroficzne autosomalne dominująca

Rzadki dystroficzny epidermolysis bullosa (DEB) charakteryzujący się uogólnionymi pęcherzami, tworzeniem prosaków, zanikowymi bliznami i dystroficznymi paznokciami.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL7A1	rs121912836	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231568](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231568)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Pęcherzowe oddzielanie się naskórka dystroficzne odwrócone

Rzadki podtyp dystroficznego oddzielania się naskórka pęcherzowego (DEB), charakteryzujący się powstawaniem pęcherzy i nadżerek, które od okresu dojrzewania lub wczesnej dorosłości ograniczają się głównie do zgięć skóry.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL7A1	rs121912854	GG
COL7A1	rs121912852	GG
COL7A1	rs121912849	GG
COL7A1	rs121912847	GG
COL7A1	rs121912839	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79409](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79409)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Pęcherzowe dystroficzne oddzielanie się naskórka, postać ze świądem

Rzadka dystroficzna postać pęcherzowego oddzielania się naskórka (DEB) charakteryzująca się uogólnionymi lub zlokalizowanymi zmianami skórnymi związanymi z ciężkim, jeśli nie opornym na leczenie, świądem.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL7A1	rs121912855	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89843](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89843)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Pęcherzowe oddzielanie się naskórka graniczne z zarośnięciem odźwiernika

Ciężka postać pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB) charakteryzująca się uogólnionymi pęcherzami przy urodzeniu i wrodzoną atrezią odźwiernika i rzadko innych odcinków przewodu pokarmowego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ITGB4	rs80338755	GG
ITGB4	rs147222357	GG
ITGB4	rs121912467	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79403](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79403)

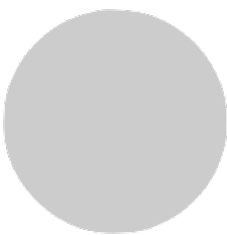
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z kardiomiopatią

Rzadka, dziedziczna postać epidermolizy pęcherzowej charakteryzująca się wrodzoną aplazją naskórka na kończynach, pozostawiająca hipopigmentację i atrofię w postaci wirującego wzoru. Uogólnione pęcherze utrzymują się w dzieciństwie i goją się wraz z zanikiem skóry i mieszków włosowych, linijnymi i gwiazdzistymi bliznami oraz hipopigmentacją. Kruchość skóry zmniejsza się wraz z wiekiem. Dorośli pacjenci wykazują dyspigmentację i atrofię skóry, blizny, zanik mieszków włosowych, rzadkie owłosienie ciała, postępujące rozlane łysienie skóry głowy, rozlane rogowacenie dłoni i stóp oraz zmiany paznokci. Kardiomiopatia rozstrzeniowa z niewydolnością serca komplikuje przebieg choroby w młodym wieku dorosłym lub później i może prowadzić do zgonu. Ultrastrukturalnie rozszczepienie śródnaskórkowe pojawia się na poziomie podstawnych keratynocytów, powyżej półdesmosomów.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=508529](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508529)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KLHL24	rs886037957	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Postać prosta uogólniona pęcherzowego oddzielania się naskórka autosomalna dominująca, forma ciężka

Epidermolysis bullosa simplex, typ Dowling-Meara (EBS-DM) jest podstawowym podtypem epidermolysis bullosa simplex (EBS, ) charakteryzującym się obecnością uogólnionych pęcherzyków i małych pęcherzy w zgrupowanej lub łukowatej konfiguracji.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KRT14	rs61027685	CC
KRT14	rs60399023	GG
KRT14	rs60171927	TT
KRT14	rs58330629	CC
KRT5	rs59115483	CC
KRT5	rs57599352	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79396](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79396)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Postać prosta uogólniona pęcherzowego oddzielania się naskórka autosomalna dominująca, forma pośrednia

Uogólnione epidermolysis bullosa simplex inne niż Dowling-Meara, wcześniej znane jako epidermolysis bullosa simplex, typ Köbner (EBS-K) jest uogólnionym podstawowym podtypem epidermolysis bullosa simplex (EBS, ), charakteryzującym się pęcherzami nieopryszczkowymi i nadżerki powstające w szczególności w miejscach tarcia.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KLHL24	rs886037957	GG
KLHL24	rs886037956	AA
KRT14	rs58380626	AA
KRT5	rs58072617	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79399](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79399)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca padaczka z objawami słuchowymi

Rzadka, genetyczna, rodzinna padaczka częściowa, charakteryzująca się ogniskowymi napadami padaczkowymi z wyraźnymi objawami słuchowymi i/lub afazją receptywną, występująca u dwóch lub więcej członków rodziny i przebiegająca stosunkowo łagodnie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs119488099	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101046](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101046)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Młodzieńcza padaczka miokloniczna

Młodzieńcza padaczka miokloniczna jest najczęstszym dziedzicznym idiopatycznym zespołem uogólnionej padaczki i charakteryzuje się drgawkami mioklonicznymi kończyn górnych po przebudzeniu, uogólnionymi napadami toniczno-klonicznymi pojawiającymi się w okresie dojrzewania i wyzwalanymi przez brak snu, spożycie alkoholu i czynności poznawcze oraz typowe napady nieświadomości (30% przypadków).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EFHC1	rs796052414	CC
GABRA1	rs796052488	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=307](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=307)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Postępująca padaczka miokloniczna typu 6

Rzadkie, genetyczne zaburzenie neurologiczne charakteryzujące się wczesną, postępującą ataksją powiązaną z napadami mioklonicznymi (często związanymi z innymi typami napadów, takimi jak uogólnione napady toniczno-kloniczne, napady nieświadomości i padaczki), skoliozą o różnym nasileniu, arefleksją, podwyższonym stężeniem kinazy kreatynowej w surowicy poziomy i względne zachowanie funkcji poznawczych do późnych etapów choroby.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=280620](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280620)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GOSR2	rs387906881	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Łagodna rodzinna padaczka noworodkowa

Łagodna rodzinna padaczka noworodków (BFNE) jest rzadkim genetycznym zespołem padaczkowym charakteryzującym się występowaniem napadów bezgorączkowych u zdrowych noworodków, rozpoczynających się w pierwszych dniach życia.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1949](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1949)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNQ2	rs118192226	GG
KCNQ2	rs118192216	CC
KCNQ2	rs118192208	CC
KCNQ2	rs1057516121	CC
KCNQ2	rs796052619	GG
KCNQ2	rs864321712	GG
KCNQ2	rs796052615	TT
KCNQ2	rs118192194	GG
KCNQ3	rs796052678	GG
KCNQ3	rs796052675	GG
LOC1053	rs796052650	GG
LOC1053	rs759584387	GG
LOC1053	rs118192235	CC
LOC1053	rs118192234	CC
LOC1053	rs1057516123	TT



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mnogie samowyleczalne nabłoniaki płaskonabłonkowe

Mnogi samoleczący się nabłoniak płaskonabłonkowy (znany również jako choroba Fergusona-Smitha (FSD)) to rzadki dziedziczny zespół raka skóry charakteryzujący się rozwojem wielu miejscowo inwazyjnych guzów skóry, przypominających rogowiaka kolczystokomórkowego twarzy i kończyn, które zwykle goją się samoistnie po kilku miesiącach od opuszczenia blizny potrądzikowe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGFBR1	rs387906697	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=65748](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65748)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Erytrocytoza Czuwaski

Erytrocytoza czuwaski jest rzadką, genetyczną, wrodzoną wtórną czerwienicą, charakteryzującą się podwyższonym stężeniem hemoglobiny, hematokrytu i erytropoetyny w surowicy oraz prawidłowym powinowactwem do tlenu, która zwykle objawia się bólem głowy, zawrotami głowy, dusznością i/lub uczuciem pełności. U pacjentów występuje zwiększone ryzyko krwotoku, zakrzepicy i przedwczesnej śmierci.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030812	AA
VHL	rs28940301	CC
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs1352275281	GG
VHL	rs104893830	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=238557](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238557)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Nadzastawkowe zwężenie aorty

Rzadka wada rozwojowa aorty charakteryzująca się zwężeniem światła aorty (w pobliżu jej początku) towarzyszącym lub niezwiązanym ze zwężeniem innych tętnic (gałęzie tętnic płucnych, tętnice wieńcowe). Zwężenie aorty lub gałęzi płucnych może utrudniać przepływ krwi, powodując szmery w sercu i przerost komór (lewa komora w przypadku zajęcia aorty, prawa komora w przypadku zajęcia tętnicy płucnej).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ELN	rs863223518	TT
ELN	rs727503029	GG
ELN	rs727503027	AA
ELN	rs397516433	CC
ELN	rs200862792	GG
ELN	rs137854452	CC
ELN AS1	rs727503035	GG
ELN AS1	rs727503033	TT
ELN AS1	rs137854453	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3193](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3193)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczna odwodniona stomatocytoza

Odwodniona dziedziczna stomatocytoza (DHS) jest rzadką niedokrwistością hemolityczną charakteryzującą się zmniejszoną kruchością osmotyczną krwinek czerwonych z powodu defektu przepuszczalności kationów, co skutkuje odwodnieniem krwinek czerwonych i łagodną do umiarkowanej wyrównaną hemolizą. Czasami obserwuje się pseudohiperkaliemię (utrata jonów potasu z krwinek czerwonych podczas przechowywania w temperaturze pokojowej).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3202](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3202)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PIEZO1	rs587776989	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Fenyloketonuria

Rzadka wrodzona wada metabolizmu aminokwasów charakteryzująca się podwyższonym stężeniem fenyloalaniny we krwi i niskim poziomem lub brakiem enzymu hydroksylazy fenyloalaniny. Jeśli zaburzenie nie zostanie wcześniej wykryte lub pozostawione bez leczenia, objawia się łagodną lub ciężką niepełnosprawnością umysłową.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=716](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=716)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PAH	rs79931499	CC
PAH	rs78655458	AA
PAH	rs77958223	TT
PAH	rs76687508	GG
PAH	rs765552494	CC
PAH	rs76394784	TT
PAH	rs76296470	GG
PAH	rs76212747	AA
PAH	rs75193786	AA
PAH	rs74603784	CC
PAH	rs74503222	GG
PAH	rs74486803	CC
PAH	rs62644503	CC
PAH	rs62644499	CC
PAH	rs62642939	CC
PAH	rs62642937	GG
PAH	rs62642936	AA
PAH	rs62642935	GG
PAH	rs62642934	TT
PAH	rs62642933	AA
PAH	rs62642929	GG
PAH	rs62642926	GG
PAH	rs62517167	AA
PAH	rs62517166	CC
PAH	rs62516152	CC
PAH	rs62516151	GG
PAH	rs62516147	CC
PAH	rs62516141	TT
PAH	rs62516109	AA
PAH	rs62516101	CC
PAH	rs62516095	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinne migotanie przedsionków

Rodzinne migotanie przedsionków jest rzadką, heterogenną genetycznie chorobą serca, charakteryzującą się nieregularną aktywacją przedsionków z nieregularną odpowiedzią komorową u różnych członków jednej rodziny. Może przebiegać bezobjawowo lub może towarzyszyć kołatanie serca, duszność i zawroty głowy. Często zgłaszane są współistniejące zaburzenia rytmu i kardiomiopatie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNQ1	rs199472705	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=334](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=334)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Idiopatyczne migotanie komór, nie typu Brugada

Rzadka, genetyczna choroba rytmu serca charakteryzująca się migotaniem komór bez jakiegokolwiek strukturalnej lub czynnościowej choroby serca lub znanych nieprawidłowości repolaryzacji. Obecność załamek J wiąże się z większym ryzykiem nocnych epizodów migotania komór i większym ryzykiem nawrotu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CACNA1	rs587782933	GG
SCN5A	rs137854604	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228140](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228140)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych

Rzadkie zaburzenie syndromiczne z zezem, charakteryzujące się wrodzoną, niepostępującą oftalmoplegią dotyczącą jądra/nerwu okoruchowego i/lub bloczkowego oraz ich unerwionych mięśni. Pacjenci zgłaszają się z nieprawidłową pozycją spoczynkową oczu (w większości przypadków infradukcją i egzotropią), ograniczeniem patrzenia w pionie i poziomie, zaburzeniami widzenia obuocznego, niedowidzeniem, jednostronną lub obustronną powieką powiek i kompensacyjną nieprawidłową postawą głowy. Objawy pozagałkowe obejmują między innymi niepełnosprawność intelektualną, neuropatię obwodową i nieprawidłowości szkieletowe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIF21A	rs121912585	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=45358](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45358)



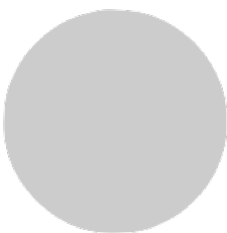
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukowiscydoza

Rzadka, genetyczna choroba płuc charakteryzująca się poceniem, gęstą wydzieliną śluzu powodująca chorobę wielonarządową, przewlekłe infekcje płuc, masywną biegunkę i niski wzrost.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=586](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=586)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CFTR	rs80282562	GG
CFTR	rs80224560	GG
CFTR	rs80055610	GG
CFTR	rs80034486	CC
CFTR	rs79850223	CC
CFTR	rs797045160	GG
CFTR	rs79660178	TT
CFTR	rs79633941	CC
CFTR	rs79031340	GG
CFTR	rs78802634	GG
CFTR	rs78756941	GG
CFTR	rs78655421	GG
CFTR	rs78440224	GG
CFTR	rs78194216	CC
CFTR	rs77932196	GG
CFTR	rs77902683	GG
CFTR	rs77834169	CC
CFTR	rs77409459	CC
CFTR	rs77284892	GG
CFTR	rs77188391	GG
CFTR	rs77010898	GG
CFTR	rs76713772	GG
CFTR	rs76649725	CC
CFTR	rs76554633	CC
CFTR	rs75961395	GG
CFTR	rs75549581	GG
CFTR	rs755416052	AA
CFTR	rs75527207	GG
CFTR	rs75389940	AA
CFTR	rs75115087	AA
CFTR	rs75096551	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Fokomelia, typ Schinzela

Zespół fokomelii Schinzela, zwany także zespołem hipoplazji/aplazji kończyn/miednicy, charakteryzuje się wadami rozwojowymi szkieletu dotyczącymi kości łokciowych, miednicy, strzałek i kości udowych. Ponieważ fenotyp jest podobny do opisanego w zespole wad rozwojowych znanym jako zespół Al-Awadi/Raas-Rothschild, uważa się, że są to te same zaburzenia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WNT7A	rs387907231	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2879](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2879)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Objawowa postać hemochromatozy typu 1

Objawowa postać hemochromatozy typu 1 to rzadka, dziedziczna hemochromatoza, która charakteryzuje się niewłaściwą regulacją wchłaniania żelaza w jelitach, co prowadzi do nadmiernego magazynowania żelaza w różnych narządach i manifestuje się szerokim spektrum objawów, w tym bólami brzucha, osłabieniem, sennością, utratą masy ciała, podwyższonym stężeniem aminotransferaz w surowicy, nadmierną pigmentacją skóry i/lub artropatią stawów śródrečno-paliczkowych. Często towarzyszą inne objawy takie jak: powiększenie wątroby, marskość wątroby, zwłóknienie wątroby, rak wątrobowokomórkowy, kardiomiopatia restrykcyjna i/lub cukrzyca.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=465508](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=465508)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HFE AS1	rs146519482	GG
TFR2	rs786204108	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Fukozydoza

Fukozydoza jest niezwykle rzadką lizosomalną chorobą spichrzeniową, charakteryzującą się wysoce zmiennym fenotypem i częstymi objawami, takimi jak pogorszenie neurologiczne, szorstkie rysy twarzy, opóźnienie wzrostu i nawracające infekcje zatokowo-płucne, a także drgawki, powiększenie trzewne, angiokeratoma i dyzostoza.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FUCA1	rs794727774	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=349](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=349)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dno białoplamiste

Fundus albiglutatus jest rzadką, genetyczną dystrofią siatkówki, charakteryzującą się obecnością licznych małych, okrągłych, żółtawobiałych zmian w siatkówce, które są rozmieszczone w siatkówce, ale oszczędzają dołek. Pacjenci zgłaszają się w dzieciństwie z niepostępującą ślepotą kurzą z wydłużonym czasem adaptacji czopków i pręcików. Plamka żółta może być zajęta lub nie, co może prowadzić do zmniejszenia centralnej ostrości wzroku wraz z wiekiem.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BLOC1S1	rs774122562	GG
BLOC1S1	rs62638193	GG
BLOC1S1	rs62638191	GG
RLBP1	rs137853290	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=227796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227796)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Gangliozydoza GM1

Gangliozydoza GM1 jest rzadką lizosomalną chorobą spichrzeniową, charakteryzującą się biochemicznie niedoborem aktywności beta-galaktozydazy, a klinicznie szerokim zakresem zmiennych cech neurotrzewnych, okulistycznych i dysmorficznych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GLB1	rs794727165	GG
GLB1	rs72555392	CC
GLB1	rs28934274	CC
GLB1	rs192732174	GG
GLB1	rs72555366	GG
LOC1079	rs72555391	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=354](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=354)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## GCS1-CDG

MOGS-CDG jest postacią wrodzonych zaburzeń N-glikozylacji charakteryzujących się uogólnioną hipotonią, dysmorfia twarzoczaszki (wyraźna potylicyca, krótkie szpary powiekowe, długie rzęsy, szeroki nos, wysoko wysklepione podniebienie, retrognacja), niedorozwojem narządów płciowych, drgawkami, trudnościami w karmieniu, hipowentylacja, ciężka hipogammaglobulinemia z uogólnionym obrzękiem i zwiększona odporność na określone infekcje wirusowe (zwłaszcza na wirusy otoczkowe). Choroba jest spowodowana mutacjami powodującymi utratę funkcji w genie MOGS (2p13.1).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MOGS	rs587777323	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79330](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79330)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Jaskra młodzieńcza

Jaskra pierwotna o wczesnym początku, która charakteryzuje się wczesnym początkiem, znacznym wzrostem ciśnienia wewnątrzgałkowego i szybkim postępem, prowadzącym do wycięcia nerwu wzrokowego, a nieleczona do znacznego upośledzenia widzenia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYOC	rs74315334	CC
MYOC	rs74315330	GG
MYOC	rs74315329	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98977](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98977)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hawkinsinuria

Hawkinsinuria to wrodzona wada metabolizmu tyrozyny charakteryzująca się brakiem wzrostu, uporczywą kwasicą metaboliczną, cienkimi i rzadkimi włosami oraz wydalaniem niezwykle cyklicznego metabolitu aminokwasu, hawkinsyny ((2-l-cystein-S-yl, 4-dihydroksycyклоheks- kwas 5-en-1-ylo)octowy) w moczu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TIALD	rs367674632	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2118](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2118)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hemochromatoza typu 2

Hemochromatoza typu 2 (młodzieńcza) to wczesna i najcięższa postać rzadkiej dziedzicznej hemochromatozy (HH; ), grupy chorób charakteryzujących się nadmiernym odkładaniem się żelaza w tkankach o podłożu genetycznym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HJV	rs74315323	GG
HJV	rs28940586	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79230](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79230)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Łagodna hemofilia A

Łagodna hemofilia A jest postacią hemofilii A charakteryzującą się niewielkim niedoborem czynnika VIII, prowadzącym do nieprawidłowego krwawienia w wyniku drobnych urazów, operacji lub ekstrakcji zęba.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
F8	rs28935499	CC
F8	rs137852464	GG
F8	rs137852459	TT
F8	rs137852439	GG
F8	rs137852428	GG
F8	rs137852403	CC
F8	rs137852382	AA
F8	rs137852355	GG
F9	rs137852253	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169808](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169808)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Łagodna hemofilia B

Łagodna hemofilia B jest postacią hemofilii B charakteryzującą się niewielkim niedoborem czynnika IX, prowadzącym do nieprawidłowego krwawienia w wyniku drobnych urazów, operacji lub ekstrakcji zęba.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169799](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169799)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
F8	rs139526001	TT
F9	rs387906481	TT
F9	rs137852275	GG
F9	rs137852272	CC
F9	rs137852271	GG
F9	rs137852268	TT
F9	rs137852261	CC
F9	rs137852259	GG
F9	rs137852258	CC
F9	rs137852257	GG
F9	rs137852254	CC
F9	rs137852250	CC
F9	rs137852249	GG
F9	rs137852248	CC
F9	rs137852247	GG
F9	rs137852241	GG
F9	rs137852240	CC
F9	rs137852238	GG
F9	rs137852237	CC
F9	rs137852233	GG
F9	rs137852232	CC
F9	rs137852228	GG
F9	rs137852227	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hepatoblastoma

Złośliwy nowotwór wątroby, występujący typowo u dzieci i młodzieży, powstający głównie w poza tym zdrowej wątrobie. Najczęstszymi objawami są wzdęcia i guzy w jamie brzusznej. Czasami pacjenci zgłaszają się z anoreksją, utratą masy ciała, zmęczeniem. Większość HBL występuje sporadycznie, ale niektóre przypadki są związane z czynnikami genetycznymi, zwłaszcza zespołami przerostu, takimi jak zespół Beckwitha-Wiedemanna (BWS) lub przerost połowiczny oraz rodzinna polipowatość gruczolakowata (FAP).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=449](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=449)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs587782177	CC
TP53	rs530941076	AA
TP53	rs397516436	GG
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs148924904	TT
TP53	rs138729528	GG
TP53	rs121912656	CC
TP53	rs1057520007	TT
TP53	rs1057519983	AA
TP53	rs1057519975	AA
TP53	rs1057519747	AA

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Encefalopatia wątrobowa z powodu złożonego niedoboru fosforylacji oksydacyjnej typu 1

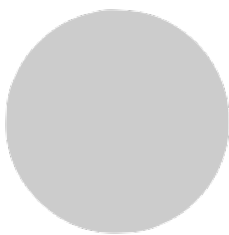
Hepatoencefalopatia spowodowana złożonym niedoborem fosforylacji oksydacyjnej typu 1 jest rzadkim, dziedzicznym zaburzeniem mitochondrialnym spowodowanym defektem syntezy białek mitochondrialnych, charakteryzującym się opóźnieniem wzrostu wewnątrzmacicznego, dekompensacją metaboliczną z nawracającymi wymiotami, utrzymującą się ciężką kwasicą mleczanową, encefalopatią, drgawkami, brakiem ogólne opóźnienie rozwoju, słaby kontakt wzrokowy, ciężka hipotonia mięśniowa lub hipotonia osiowa z hipertonią kończyn, hepatomegalią i/lub dysfunkcją wątroby i/lub niewydolnością wątroby, prowadzące w ciężkich przypadkach do zgonu. Nieprawidłowości neuroobrazowania mogą obejmować ścieńczenie ciała modzelowatego, leukodystrofię, opóźnioną mielinizację i zajęcie zwojów podstawy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GFM1	rs863224032	CC
GFM1	rs863224030	GG
GFM1	rs201408725	CC
GFM1	rs139430866	CC
GFM1	rs119470018	AA
GFM1	rs119470019	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137681](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137681)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza

Wrodzony, sprzężony z chromosomem X, kliniczny podtyp zespołu L1 charakteryzujący się ciężkim wodogłowiem, często występującym w okresie prenatalnym, przywiedzonymi kciukami, spastycznością (objawiającą się głównie szybkimi odruchami ścięgnistymi i reakcjami prostowników podszwowych) oraz umiarkowaną do ciężkiej niepełnosprawnością intelektualną. Ten podtyp reprezentuje ciężki koniec spektrum zespołu L1 i wiąże się ze złym rokowaniem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
L1CAM	rs797044787	GG
L1CAM	rs137852522	GG
L1CAM	rs137852520	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2182](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2182)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hb Barta obrzęk płodu

Ciężka postać alfa-talasemii, która jest przeważnie śmiertelna i wiąże się z poważnymi długoterminowymi skutkami i transfuzjami przez całe życie u osób, które przeżyły. Charakteryzuje się wystąpieniem u płodu uogólnionego obrzęku, wysiękiem opłucnowym i osierdziowym oraz ciężką niedokrwistością niedobarwliwą.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GUSB	rs786205674	TT
GUSB	rs786205673	GG
GUSB	rs786205671	CC
LOC1027	rs786205667	AA
NEB	rs769345284	GG
THSD1	rs9536062	CG
THSD1	rs786205669	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163596](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163596)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Nadczynność syntetazy fosforybozylo-pirofosforanowej

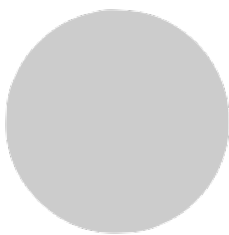
Rzadkie zaburzenie metabolizmu puryn sprzężone z chromosomem X, związane z hiperurykemią i hiperurykozurią, składające się z dwóch postaci: ciężkiej postaci o wczesnym początku, charakteryzującej się dną moczanową, kamicą moczową i anomaliami rozwojowymi układu nerwowego oraz łagodnej postaci o późnym początku, bez zajęcia neurologicznego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRPS1	rs137852540	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3222](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3222)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinny hiperaldosteronizm typu 1

Rzadka dziedziczna, leczona glikokortykosteroidami postać pierwotnego hiperaldosteronizmu (PA), charakteryzująca się wczesnym początkiem nadciśnienia tętniczego, hiperaldosteronizmem, zmienną hipokaliemią, małą aktywnością reninową osocza (PRA) i nieprawidłową produkcją 18-oksokortyzolu i 18-hydroksykortyzolu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP11B1	rs193922538	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=403](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=403)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Przejęciowa rodzinna hiperbilirubinemia noworodków

Rzadka genetyczna choroba wątroby charakteryzująca się bardzo wysokim poziomem bilirubiny w surowicy u noworodka, klinicznie objawiająca się żółtaczką w pierwszych dniach życia. Stan ten zwykle ustępuje samoistnie, chociaż w niektórych przypadkach może prowadzić do zapalenia jądra rdzeniowego z towarzyszącymi objawami (między innymi letarg, piskliwy płacz, hipotonia, brak odruchów, wymioty lub napady padaczkowe), co może prowadzić do przewlekłej niepełnosprawności i nawet śmierci.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MROH2A	rs34993780	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2312](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2312)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem DNAJC12

Rzadka wrodzona wada metabolizmu charakteryzująca się zwiększonym stężeniem fenyloalaniny w surowicy, związana z różnymi objawami neurologicznymi, od łagodnych cech autystycznych lub nadpobudliwości do ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, dystonii i parkinsonizmu. Analizy laboratoryjne wykazują prawidłowy metabolizm tetrahydrobiopteryny (BH4) i niski poziom monoaminowych metabolitów neuroprzekazników w płynie mózgowo-rdzeniowym, kwas homowanilinowy i kwas 5-hydroksyindoloocetowy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DNAJC12	rs370032864	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=508523](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508523)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hiperimmunoglobulinemia D z gorączką okresową

Rzadka choroba autozapalna i postać niedoboru kinazy mewalonianu (MKD), charakteryzująca się okresowymi napadami gorączki i ogólnoustrojową reakcją zapalną (powiększenie węzłów chłonnych szyjnych, ból brzucha, wymioty, biegunka, bóle stawów i objawy skórne).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MVK	rs104895382	TT
MVK	rs104895366	AA
MVK	rs104895360	CC
MVK	rs104895332	TT
MVK	rs104895311	GG
MVK	rs104895304	TT
MVK	rs104895300	CC
MVK	rs104895298	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=343)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalny dominujący hiperinsulinizm z powodu niedoboru SUR1

Postać rozlanego hiperinsulinizmu wrażliwego na diazoksyd (DHI) charakteryzująca się epizodami hipoglikemii, które są zwykle łagodne, unikając wykrycia w okresie niemowlęcym i zwykle wykazują dobrą odpowiedź kliniczną na diazoksyd. Autosomalny dominujący hiperinsulinizm spowodowany niedoborem SUR1 ma zazwyczaj łagodniejszy fenotyp w porównaniu z recesywnymi mutacjami K-ATP (recesywne formy hiperinsulinizmu opornego na diazoksyd).

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=276575](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276575)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCC8	rs797045213	TT
ABCC8	rs797045211	CC
ABCC8	rs797045208	AA
ABCC8	rs797045207	CC
ABCC8	rs797045206	AA
ABCC8	rs773306994	CC
ABCC8	rs761749884	CC
ABCC8	rs570388861	GG
ABCC8	rs541269678	GG
ABCC8	rs28938469	GG
ABCC8	rs28936370	CC
ABCC8	rs193922405	CC
ABCC8	rs193922402	GG
ABCC8	rs139328569	GG
ABCC8	rs137852672	AA
ABCC8	rs137852671	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hiperinsulinizm z powodu niedoboru INSR

Hipoglikemia hiperinsulinemiczna spowodowana niedoborem INSR jest bardzo rzadką, autosomalną dominującą postacią rodzinnego hiperinsulinizmu, charakteryzującą się klinicznie w jednej zgłoszonej rodzinie hipoglikemią poposiłkową, hiperinsulinemią na czczo i podwyższonym stosunkiem insuliny do peptydu C w surowicy oraz zmiennym wiekiem zachorowania.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
INSR	rs797045624	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263458](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263458)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca osteosklerozą typu Wortha

Autosomalna dominująca osteosklerozą typu Wortha to stwardniająca choroba kości charakteryzująca się uogólnionym zagęszczeniem szkieletu, zwłaszcza sklepienia czaszki i rurkowatych kości długich, co nie wiąże się ze zwiększonym ryzykiem złamań.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LRP5	rs121908670	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2790](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2790)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Pierwotna hiperoksaluria

Zaburzenie metabolizmu glioksyłanu charakteryzujące się nadmiarem szczawianu powodującym kamienie nerkowe, nefrokalcynozę i ostatecznie niewydolność nerek i ogólnoustrojową oksalozę. Istnieją 3 typy PH, typy 1-3, wszystkie spowodowane defektami enzymów wątrobowych.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=416](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=416)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AGXT	rs796052064	GG
AGXT	rs34116584	CC
AGXT	rs180177298	GG
AGXT	rs180177259	GG
AGXT	rs180177253	CC
AGXT	rs180177239	GG
AGXT	rs180177238	CC
AGXT	rs180177227	GG
AGXT	rs180177225	CC
AGXT	rs180177207	GG
AGXT	rs180177197	TT
AGXT	rs180177195	TT
AGXT	rs180177168	GG
AGXT	rs180177157	CC
AGXT	rs180177156	GG
AGXT	rs121908530	GG
AGXT	rs121908529	GG
AGXT	rs121908527	GG
AGXT	rs121908526	CC
AGXT	rs121908525	TT
AGXT	rs121908524	TT
AGXT	rs121908523	GG
AGXT	rs121908522	GG
AGXT	rs121908521	CC
AGXT	rs121908520	TT
AGXT	rs180177267	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna izolowana nadczynność przytarczyc

Rzadka, dziedziczna, rodzinna pierwotna nadczynność przytarczyc charakteryzująca się pierwotną nadczynnością przytarczyc spowodowaną pojedynczym lub mnogim guzem przytarczyc u co najmniej dwóch krewnych pierwszego stopnia przy braku innych zaburzeń endokrynologicznych, guzów i/lub objawów ogólnoustrojowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GCM2	rs104893960	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99879](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99879)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczne tętnicze nadciśnienie płucne

Dziedziczne tętnicze nadciśnienie płucne (HPAH) jest postacią tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP, ), występującą z powodu mutacji w genach predysponujących do TNP lub w kontekście rodzinnym. HPAH charakteryzuje się podwyższonym oporem w tętnicach płucnych prowadzącym do prawokomorowej niewydolności serca. HPAH jest postępująca i potencjalnie śmiertelna.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMAD9	rs397514716	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=275777](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275777)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipertermia złośliwa przy znieczuleniu

Hipertermia złośliwa (MH) jest zaburzeniem farmakogenetycznym mięśni szkieletowych, które objawia się hipermetaboliczną odpowiedzią na silne lotne gazy znieczulające, takie jak halotan, sewofluran, desfluran i depolaryzujący środek zwiotczający mięśnie, sukcylocholinę, a rzadko na stres, taki jak intensywne ćwiczenia fizyczne i ciepło.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=423](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RYR1	rs377178986	CC
RYR1	rs28933397	CC
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs193922878	CC
RYR1	rs193922876	CC
RYR1	rs193922843	GG
RYR1	rs193922839	GG
RYR1	rs193922832	GG
RYR1	rs193922818	GG
RYR1	rs193922816	CC
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs193922807	GG
RYR1	rs193922802	GG
RYR1	rs193922801	AA
RYR1	rs193922781	CC
RYR1	rs193922772	GG
RYR1	rs193922770	CC
RYR1	rs193922768	CC
RYR1	rs193922766	GG
RYR1	rs193922757	CC
RYR1	rs193922753	GG
RYR1	rs193922747	TT
RYR1	rs1801086	GG
RYR1	rs148399313	GG
RYR1	rs121918595	CC
RYR1	rs121918594	GG
RYR1	rs121918592	GG
RYR1	rs118192175	CC
RYR1	rs118192163	GG
RYR1	rs118192162	AA
RYR1	rs118192161	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinny hipoaldosteronizm

Rzadki genetyczny hipoaldosteronizm, który zazwyczaj objawia się w okresie niemowlęcym (rodzinny hipoaldosteronizm o wczesnym początku) jako zagrażające życiu zaburzenie równowagi elektrolitowej (brak wzrostu, nawracające wymioty i ciężkie odwodnienie). Może również wystąpić gorączka, biegunka, letarg, słaby przyrost masy ciała, złe karmienie od urodzenia. Osoby w podeszłym wieku (rodzinny hipoaldosteronizm o późnym początku) są mniej dotknięte chorobą lub bezobjawowe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP11B2	rs104894072	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=427](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=427)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipochondroplazja

Pierwotna dysplazja kości z mikromelią charakteryzująca się nieproporcjonalnym niskim wzrostem, łagodną lordozą lędźwiową i ograniczonym wyprostem w stawach łokciowych.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR3	rs77722678	AA
FGFR3	rs121913115	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=429](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=429)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipofosfatazja

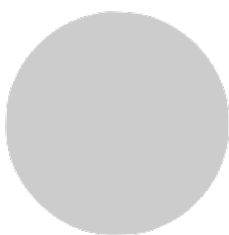
Rzadkie, genetyczne zaburzenie metaboliczne charakteryzujące się zmniejszoną aktywnością niefrakcjonowanej fosfatazy alkalicznej (ALP) w surowicy i różnymi objawami, od zagrażających życiu, poważnie upośledzonych mineralizacji po urodzeniu po bóle mięśniowo-szkieletowe w wieku dorosłym.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALPL	rs121918008	AA
ALPL	rs121918007	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=436](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH) jest dziedzicznym zaburzeniem wyniszczającym fosforany w nerkach, charakteryzującym się hipofosfatemią, krzywicą i/lub osteomalacją oraz zmniejszonym wzrostem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PHEX	rs193922459	GG
PHEX	rs193922458	GG
PHEX	rs193922455	GG
PHEX	rs193922454	TT
PTCHD1	rs875989883	GG
PTCHD1	rs193922457	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89936](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89936)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipomagnezemia pierwotna z wtórną hipokalcemią

Pierwotna hipomagnezemia z wtórną hipokalcemią (PHSH) jest formą rodzinnej pierwotnej hipomagnezemii (FPH, ), charakteryzującej się ciężką hipomagnezemią i wtórną hipokalcemią związaną z objawami neurologicznymi, w tym uogólnionymi drgawkami, tężyczką i skurczami mięśni. PHSH może być śmiertelne lub może powodować przewlekłe nieodwracalne powikłania neurologiczne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRPM6	rs869025214	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=30924](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=30924)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalciurią i nefrokalcynozą z ciężkim zajęciem narządu wzroku

Rodzinna pierwotna hipomagnezemia z hiperkalciurią i nefrokalcynozą z ciężkim zajęciem oczu (FHHNCOI) jest formą rodzinnej pierwotnej hipomagnezemii (FPH, ), charakteryzującą się nadmiernym wyniszczeniem nerek z magnezu i wapnia, obustronną wapnicą nerek, postępującą niewydolnością nerek i ciężkimi zaburzeniami narządu wzroku.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLDN19	rs118203979	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2196](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2196)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipoplazja skórna ogniskowa

Rzadkie mnogie wady wrodzone/zespół dysmorficzny charakteryzujący się nieprawidłowościami w tkankach pochodzenia ektodermalnego i mezodermalnego, klasycznie objawiający się nieprawidłowościami skórnymi, wadami kończyn, deformacjami oczu i łagodną dysmorfia twarzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PORCN	rs267606973	GG
PORCN	rs137852218	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2092](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2092)

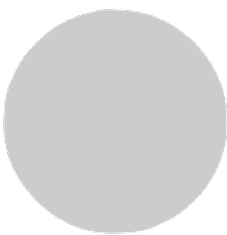
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 10

Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 10 jest rzadkim, genetycznym podtypem hipoplazji mostowo-mózdkowej charakteryzującym się znacznym opóźnieniem rozwoju psychomotorycznego, postępującą małogłowie, postępującą spastycznością, drgawkami i nieprawidłowościami mózgu obejmującymi łagodny zanik mózdku, mostu i ciała modzelowatego oraz zanik kory mózgowej z opóźnioną mielinizacją. Pacjenci mogą prezentować dysmorficzne rysy twarzy (wysokie łukowate brwi, wyłupiaste oczy, długie szpary powiekowe i rzęsy, szeroki korzeń nosa i niedorozwój alae nasi) oraz aksonalną neuropatię czuciowo-ruchową.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=411493](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411493)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLP1	rs587777616	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipoplazja mostu i mózdzku typu 2

Rzadka, genetyczna postać hipoplazji mostu mózdzku, charakteryzująca się hipoplazją mostu mózdzku i postępującym zanikiem kory nowej, która objawia się klinicznie nieskoordynowanym ssaniem i połykaniem oraz uogólnionym klonusem u noworodka. We wczesnym dzieciństwie rozwijają się spastyczność, płasawica/dyskineza, drgawki i postępująca małogłowie. Brakuje dobrowolnego rozwoju motorycznego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSEN54	rs113994152	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2524](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2524)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 6

Rzadka, genetyczna postać hipoplazji mostu mózdku (PCH), charakteryzująca się zanikiem kory nowej i ciężkim zanikiem kory mózgowej związanym z hipoplazją mostu mózdku, z równorzędnym zajęciem mostu i mózdku. Klinicznie zaburzenie objawia się po urodzeniu hipotonią, klonusem, padaczką, zaburzeniami potykania, a od niemowlęctwa postępującym małogłowie, spastycznością i kwasicą mleczanową.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RARS2	rs772887102	AA
RARS2	rs199835443	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166073](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166073)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 8

Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 8 (PCH8) to nowa, bardzo rzadka postać hipoplazji mostkowo-mózdkowej charakteryzująca się klinicznie postępującą mikromózgowiem, trudnościami w karmieniu, znacznym opóźnieniem w rozwoju, chociaż można osiągnąć chodzenie, hipotonią często związaną ze zwiększonym napięciem mięśniowym kończyn dolnych i głębokich odruchów ścięgniastych, deformacje stawów kończyn dolnych, a czasami napady złożone. PCH8 jest spowodowany mutacją powodującą utratę funkcji w genie CHMP1A. MRI wykazuje hipoplazję mostowo-mózdkową z równą zmianą robaka i półkuli oraz łagodną do poważnie zmniejszoną objętość istoty białej mózgu z całkowicie uformowanym, bardzo cienkim ciałem modzelowatym.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324569](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324569)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CHMP1A	rs397515426	GG

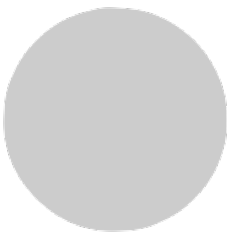
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X

Rzadka genetyczna choroba nadnerczy charakteryzująca się pierwotną niewydolnością nadnerczy (AI) i/lub hipogonadyzmem hipogonadotropowym (HH). U pacjentów płci męskiej AI zwykle objawia się ostrym początkiem w niemowlęctwie lub podstępny początek w dzieciństwie. Objawy kliniczne AI obejmują przebarwienia, wymioty, nieprawidłowe odżywianie, brak prawidłowego rozwoju, drgawki, zapaść naczyniową, a czasami nagłą śmierć. HH objawia się później jako opóźnione lub zatrzymane dojrzewanie. W rzadkich przypadkach objawy AI o opóźnionym początku, częściowy HH i/lub niepłodność pojawiają się u pacjentów we wczesnej dorosłości. Histologicznie nadnercza nie mają stałej strefy korowej u dorosłych. Pozostałe komórki są większe niż komórki nadnerczy płodu („cytomegaliczne”) i zawierają charakterystyczne wtrącenia jądrowe.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=95702](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95702)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NR0B1	rs386134263	GG
NR0B1	rs386134262	AA
NR0B1	rs132630327	CC
NR0B1	rs104894894	GG
NR0B1	rs104894892	GG



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowana hipoplazja nerwu wzrokowego

Rzadka choroba genetyczna nerwu wzrokowego charakteryzująca się upośledzeniem wzroku lub ślepotą wynikającą z różnego stopnia niedorozwoju nerwu wzrokowego lub nawet całkowitego braku nerwu wzrokowego, komórek zwojowych i centralnych naczyń siatkówki. Może być jednostronny, zwykle z prawidłowym rozwojem mózgu lub obustronny z towarzyszącymi ciężkimi i rozległymi wrodzonymi wadami rozwojowymi ośrodkowego układu nerwowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PAX6	rs121907924	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137902](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137902)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedoczynność tarczycy spowodowana mutacjami receptora TSH

Rodzaj pierwotnej wrodzonej niedoczynności tarczycy, trwały niedobór hormonów tarczycy, który występuje od urodzenia z powodu oporności tarczycy na TSH.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CEP128	rs121908869	GG
LOC1019	rs121908871	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90673](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90673)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipotonia z kwasicą mleczanową i hiperamonemią

Zespół ten charakteryzuje się ciężką hipotonią, acidemią mleczanową i wrodzoną hiperamonemią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MRPS22	rs119478059	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137908](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137908)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczna hipourykemia nerkowa

Genetyczna choroba kanalików nerkowych charakteryzująca się zanikiem moczanów w moczu, która zazwyczaj prowadzi do bezobjawowej hipourykemii i predysponuje do kamicy moczowej i ostrej niewydolności nerek wywołanej wysiłkiem fizycznym (EIARF).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC22A1	rs121907892	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=94088](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94088)

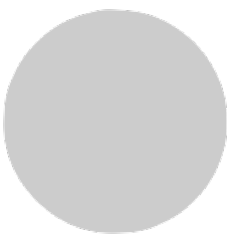
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Homocystynuria klasyczna

Klasyczna homocystynuria spowodowana niedoborem beta-syntazy cystationiny (CbS) charakteryzuje się wielorakim zajęciem oka, szkieletu, ośrodkowego układu nerwowego i układu naczyniowego.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=394](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CBS	rs863223435	CC
CBS	rs863223432	CC
CBS	rs781567152	AA
CBS	rs781444670	CC
CBS	rs778220779	AA
CBS	rs775992753	GG
CBS	rs771298943	CC
CBS	rs770095972	CC
CBS	rs763036586	CC
CBS	rs762065361	CC
CBS	rs398123151	GG
CBS	rs375846341	TT
CBS	rs372010465	CC
CBS	rs28934891	CC
CBS	rs149119723	GG
CBS	rs148865119	GG
CBS	rs121964972	GG
CBS	rs121964969	CC
CBS	rs121964964	GG
CBS	rs121964962	CC
CBS	rs863223433	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Homocystynuria spowodowana niedoborem reduktazy metylenotetrahydrofolianu

Homocystynuria spowodowana niedoborem reduktazy metylenotetrahydrofolianowej (MTHFR) jest zaburzeniem metabolicznym charakteryzującym się objawami neurologicznymi.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTHFR	rs200137991	CC
MTHFR	rs121434295	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=395](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=395)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rybia łuska arlekinowa

Rybia łuska arlekinowa (HI) to najpoważniejsza odmiana wrodzonej rybiej łuski dziedziczonej autosomalnie recesywnie (ARCI; ). Charakteryzuje się po urodzeniu obecnością dużych, grubych, przypominających płytki łusek na całym ciele, związanych z ciężkim ektropionem, ektlabium i spłaszczonymi uszami, które później rozwijają się w ciężką łuszczącą się erytrodermię.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SNHG31	rs137853289	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Nadmierne rogowacenie epidermiolityczne

Rybia łuska naskórkowa (EI) to rzadka rybia łuska rogowaciejąca (KPI; ), która charakteryzuje się pęcherzowym fenotypem po urodzeniu, który stopniowo staje się hiperkeratotyczny.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KRT10	rs58901407	AA
KRT10	rs58852768	GG
KRT10	rs58075662	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=312](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=312)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rybia łuska złuszczająca

Złuszczająca rybia łuska to dziedziczna, niesyndromiczna, wrodzona choroba rybiej łuski, charakteryzująca się rozpoczynającym się w niemowlęctwie łuszczeniem się skóry dłoni i stóp (nasilonym przez ekspozycję na wodę i okluzję) w połączeniu z suchą, łuszczącą się skórą na większości ciała. Świąd i hipohydroza mogą być również związane. Dobrze odgraniczone obszary obnażonej skóry pojawiają się w wilgotnych i uszkodzonych obszarach, a biopsje skóry ujawniają zmniejszoną adhezję komórek w warstwie podstawnej i nadpodstawnej, wyraźny obrzęk międzykomórkowy, liczne skupiska włókien keratynowych w podstawnych keratynocytach, osłabione zrogowacie otoczki komórkowe i barierę naskórkową osłabienie.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289586](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289586)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CSTA	rs149474339	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rybia łuska blaszkowata

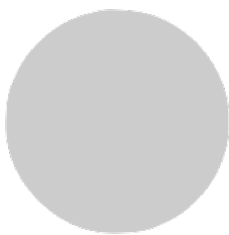
Rybia łuska blaszkowata (LI) to zaburzenie keratynizacji charakteryzujące się obecnością dużych łusek na całym ciele bez znaczącej erytrodermii.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGM1	rs143473912	CC
TGM1	rs142634031	TT
TGM1	rs140000324	GG
TGM1	rs139208806	TT
TGM1	rs121918732	CC
TGM1	rs121918731	GG
TGM1	rs121918727	CC
TGM1	rs121918725	CC
TGM1	rs121918723	CC
TGM1	rs121918721	CC
TGM1	rs121918718	CC
TGM1	rs121918717	CC
TGM1	rs121918716	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Recesywna rybia łuska sprzężona z chromosomem X

Recesywna rybia łuska sprzężona z chromosomem X (RXLI) to genodermatoza należąca do mendlowskich zaburzeń rogowacenia (MeDOC) i charakteryzująca się uogólnionym hiperkeratozą i łuszczeniem się skóry.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
STS	rs137853167	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=461](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=461)

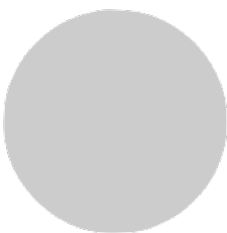
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Nietrzymanie barwnika

Syndromiczna muti-układowa dysplazja ektodermalna sprzężona z chromosomem X, objawiająca się noworodkowo u kobiet z pęcherzową wysypką wzdłuż linii Blaschko (BL), po której następują brodawkowate blaszki i przebarwione, wirujące wzory. Ponadto charakteryzuje się nieprawidłowościami w uzębieniu, łysieniem, dystrofią paznokci i może wpływać na układ mikrokrążenia siatkówki i ośrodkowego układu nerwowego (OUN). Może mieć inne aspekty dysplazji ektodermalnej, takie jak nieprawidłowości gruczołów potowych. Warianty patogenne linii zarodkowej u samców powodują śmiertelność embrionów.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=464](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IKBKG	rs137853323	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Male infertility associated with large-headed multiflagellar polyploid spermatozoa

Niepłodność męska spowodowana wielogłowicowymi polipowatymi plemnikami jest niepłodnością męską spowodowaną zaburzeniem nasienia charakteryzującym się obecnością w plemnikach bardzo dużego odsetka plemników z powiększoną główką, nieregularnym kształtem główki, mnogimi wiciami oraz nieprawidłową wstawką i akrosomem. Na ogół wiąże się to z ciężką oligoastenozoospermią i wysokim odsetkiem nieprawidłowości chromosomalnych plemników (poliploidalność, aneuploidia).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AURKC	rs55658999	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137893](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137893)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Złożony Niedobór odporności z ziarniniakami skóry

Rzadka, genetyczna, nieciężka, złożona choroba niedoboru odporności, charakteryzująca się niedoborem odporności (objawiającym się nawracającymi i (lub) ciężkimi infekcjami bakteryjnymi i wirusowymi), destrukcyjnymi, niezakaźnymi ziarniniakami obejmującymi skórę, błony śluzowe i narządy wewnętrzne oraz różnymi objawami autoimmunologicznymi (w tym cytopenią, bielactwem, łuszczycą), myasthenia gravis, enteropatia). Immunofenotypowo obserwuje się limfopenię limfocytów T i limfocytów B, hipogammaglobulinemię, nieprawidłowe wytwarzanie swoistych przeciwciał i upośledzoną funkcję limfocytów T.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFTAP	rs193922574	GG
IFTAP	rs121917894	CC
RAG1	rs193922464	CC
RAG1	rs193922461	GG
RAG1	rs121918570	CC
RAG1	rs121918569	GG

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157949](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157949)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru deaminazy adenozyne

Ciężki złożony niedobór odporności (SCID) spowodowany niedoborem deaminazy adenozyne (ADA) jest postacią SCID charakteryzującą się głęboką limfopenią i bardzo niskimi poziomami immunoglobulin wszystkich izotypów, co skutkuje ciężkimi i nawracającymi zakażeniami oportunistycznymi.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADA	rs749484894	CC
ADA	rs199422327	AA
ADA	rs121908739	AA
ADA	rs121908735	GG
ADA	rs121908725	GG
ADA	rs121908723	CC
ADA	rs121908715	GG
ADA	rs121908716	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=277](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=277)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru DCLRE1C

Ciężki złożony niedobór odporności (SCID) spowodowany niedoborem DCLRE1C to rodzaj SCID charakteryzujący się ciężkimi i nawracającymi infekcjami, biegunką, brakiem wzrostu i wrażliwością komórek na promieniowanie jonizujące.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DCLRE1C	rs121908157	GG
DCLRE1C	rs121908156	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=275](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ciężki złożony Niedobór odporności T-B spowodowany niedoborem łańcuchów gamma

Ciężki złożony niedobór odporności (SCID) spowodowany niedoborem łańcucha gamma, zwany także SCID-X1, jest formą SCID charakteryzującą się ciężkimi i nawracającymi infekcjami, związanymi z biegunką i brakiem wzrostu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CXorf65	rs137852508	GG
CXorf65	rs111033617	CC
IL2RG	rs869320660	CC
IL2RG	rs869320659	GG
IL2RG	rs869320658	GG
IL2RG	rs193922350	CC
IL2RG	rs193922348	AA
IL2RG	rs193922347	TT
IL2RG	rs193922346	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=276](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Złożony niedobór odporności z powodu częściowego niedoboru RAG1

Złożony niedobór odporności spowodowany częściowym niedoborem RAG1 jest formą złożonego niedoboru odporności limfocytów T i B (CID; ) charakteryzującego się ciężkim i przetrwałym zakażeniem wirusem cytomegalii (CMV) oraz autoimmunologiczną cytopenią.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAG1	rs141524540	AA
RAG1	rs104894287	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231154](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231154)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niedobór odporności z powodu deficytu późnych składników układu dopełniacza

Niedobór odporności spowodowany późną składową niedoborą dopełniacza jest pierwotnym niedoborem odporności spowodowanym anomalią w składnikach dopełniacza C5, C6, C7, C8 lub C9 i zazwyczaj charakteryzuje się zapaleniem opon mózgowych spowodowanym często nawracającymi zakażeniami meningokokowymi. Prognozy są na ogół korzystne.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
C7	rs531103546	GG
C7	rs121964921	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169150](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169150)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 1

Rzadki, autosomalny recesywny pierwotny niedobór odporności, charakteryzujący się znacznym zmniejszeniem powierzchniowej ekspresji cząsteczek HLA klasy I, zwykle skutkujący rozpoczynającymi się w dzieciństwie przewlekłymi infekcjami bakteryjnymi dróg oddechowych, prowadzącymi do rozległego rozstrzeni oskrzeli i niewydolności oddechowej. U niektórych pacjentów można zaobserwować jałowe, martwicze, ziarniniakowate zmiany skórne obejmujące głównie kończyny i środkową część twarzy. Ciężkie infekcje wirusowe nie występują jako część tego stanu. Zgłaszano nietypowe warianty bez objawów oddechowych lub skórnych, a także osoby bezobjawowe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TAP1	rs143800384	GG
TAP2	rs765335850	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34592](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34592)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ostra dziecięca niewydolność wątroby z powodu defektu syntezy białek kodowanych przez mtDNA

Bardzo rzadki niedobór mitochondrialnego łańcucha oddechowego charakteryzujący się klinicznie przejściową, ale zagrażającą życiu niewydolnością wątroby z podwyższoną aktywnością enzymów wątrobowych, żółtaczką, wymiotami, koagulopatią, hiperbilirubinemią i kwasicą mleczanową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRMU	rs766314948	TT
TRMU	rs387907022	GG
TRMU	rs367683258	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=217371](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217371)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowany rozszczep wargi

Izolowany rozszczep wargi to embriopatia typu szczelinowego rozciągająca się od górnej wargi do podstawy nosa.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP63	rs121908840	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199302](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199302)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Leprechaunizm

Leprechaunizm jest wrodzoną postacią skrajnej insulinooporności (grupa zespołów, która obejmuje również zespół Rabsona-Mensenhalla, zespół insulinooporności typu A i zespół nabytej insulinooporności typu B; sprawdź te hasła) charakteryzującą się wewnątrzmacicznym i głównie postnatalnym znacznym wzrostem opóźnienie.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
INSR	rs121913145	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=508](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ostra białaczka limfoblastyczna

Rzadka choroba charakteryzująca się złośliwą proliferacją komórek limfoidalnych zablokowaną na wczesnym etapie różnicowania i stanowiąca 75% wszystkich przypadków białaczki wieku dziecięcego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
JAK1	rs869312953	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=513](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=513)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Przewlekła białaczka limfocytarna B-komórkowa

Przewlekła białaczka limfocytowa z komórek B (PBL) to rodzaj chłoniaka nieziarnicznego z komórek B i najczęstsza postać białaczki w krajach zachodnich, dotykająca osoby starsze (średnia wieku 67 i 72 lata ) z nieznaczną przewagą mężczyzn (1,7:1) i charakteryzuje się bardzo zmiennym obrazem klinicznym, który może obejmować chorobę bezobjawową lub niespecyficzne objawy typu B, takie jak niezamierzona utrata masy ciała, silne zmęczenie, gorączka (bez objawów zakażenia) oraz nocne poty, a także powiększenie węzłów chłonnych szyjnych, splenomegalię i częste infekcje. U niektórych pacjentów mogą również wystąpić powikłania autoimmunologiczne, takie jak autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna lub małopłytkowość immunologiczna . Przebieg kliniczny jest niezwykle niejednorodny, a przeżycie waha się od kilku miesięcy do kilkudziesięciu lat.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRAF	rs121913348	CC
LRRC56	rs104894226	CC
PTPN11	rs121918453	GG
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs587781525	TT
TP53	rs121913343	GG
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs1057519990	CC
TP53	rs1057519981	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=67038](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67038)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ostra białaczka szpikowa

Grupa nowotworów wywodzących się z komórek prekursorowych zaangażowanych w różnicowanie linii komórek szpikowych. Wszystkie charakteryzują się klonalną ekspansją blastów mieloidalnych. Objawiają się gorączką, błądzą, anemią, krwotokami i nawracającymi infekcjami.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NRAS	rs121913250	CC
TERT	rs797046041	GG
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs587782082	TT
TP53	rs587780070	GG
TP53	rs1057519747	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=167714](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167714)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Białaczka mielomonocytoza wieku dziecięcego

Rzadki nowotwór mielodysplastyczny/mieloproliferacyjny charakteryzujący się proliferacją głównie linii granulocytarnych i monocytowych z naciekiem między innymi wątroby i śledziony. Blasty i promonocyty stanowią mniej niż 20% białych krwinek we krwi obwodowej i szpiku kostnym. Często występują nieprawidłowości erytroidalne i megakariocytarne. Fuzja BCR-ABL1 jest nieobecna, natomiast można stwierdzić mutacje somatyczne w genach szlaku RAS lub monosomii 7. Stan ten może również wystąpić w kontekście nerwiakowłókniałości typu 1 lub zaburzenia podobnego do zespołu Noonana. Chorują głównie dzieci w wieku poniżej trzech lat, z wyraźną przewagą mężczyzn. Większość pacjentów zgłasza się z objawami ogólnoustrojowymi, objawami zakażenia i hepatosplenomegalią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NRAS	rs121434596	CC
PTPN11	rs397507550	GG
PTPN11	rs397507520	GG
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs121918465	AA
PTPN11	rs121918458	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=86834](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86834)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizująca zależna od RARS

Rzadka, genetyczna leukodystrofia charakteryzująca się opóźnieniem rozwojowym, zwiększonym napięciem mięśniowym prowadzącym później do spastyczności, łagodną ataksją, oczopląsem, dyzartrią, celowym drżeniem i łagodną niepełnosprawnością intelektualną. Obrazowanie mózgu ujawnia hipomielinizację nadnamiotową i podnamiotową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RARS1	rs672601375	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=438114](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438114)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Leukoencefalopatia z łagodną ataksją mózdkową i obrzękiem istoty białej

Rzadka choroba neurologiczna charakteryzująca się specyficznym wzorcem nieprawidłowości istoty białej w badaniach obrazowych mózgu (rezonans magnetyczny, MRI), a także łagodną ataksją, bólami głowy, łagodnymi zaburzeniami widzenia, trudnościami w uczeniu się i przypadkami niepłodności męskiej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLCN2	rs201330912	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363540](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363540)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dziedziczna rozlana leukoencefalopatia ze sferoidami aksonalnymi i pigmentacją gleju

Dziedziczna rozlana leukoencefalopatia ze sferoidami aksonalnymi i glejem barwnikowym jest rzadką autosomalną dominującą chorobą charakteryzującą się złożonym fenotypem obejmującym postępujące otępienie, apraksję, apatię, zaburzenia równowagi, parkinsonizm, spastyczność i padaczkę.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CSF1R	rs587777247	GG
CSF1R	rs281860274	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313808](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313808)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Limfangioleiomiomatoza

Limfangioleiomiomatoza (LAM) jest mnogą torbielowatą chorobą płuc charakteryzującą się postępującym torbielowatym zniszczeniem płuc i nieprawidłowościami limfatycznymi, często związanymi z naczyniakomięśniakottuszczakami nerek (AML). LAM występuje sporadycznie lub jako przejaw zespołu stwardnienia guzowatego (TSC).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSC1	rs118203387	CC
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs1131691965	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=538](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=538)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna lipodystrofia częściowa typu Dunnigana

Rzadka, genetyczna lipodystrofia charakteryzująca się utratą podskórnej tkanki tłuszczowej z tułowia, pośladków i kończyn; nagromadzenie tłuszczu w okolicy szyi, twarzy, pach i miednicy; przerost mięśni; i zwykle wiąże się z powikłaniami metabolicznymi, takimi jak insulinooporność, cukrzyca, dyslipidemia i stłuszczenie wątroby.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LMNA	rs60864230	GG
LMNA	rs59981161	GG
LMNA	rs57920071	CC
LMNA	rs57629361	CC
LMNA	rs56793579	CC
LMNA	rs267607555	CC
LMNA	rs267607543	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2348](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2348)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Późnodzięcięca ceroidlipofuscynoza neuronalna

Późnoniemowlęce neuronalne ceroidowe lipofuscynozy (LINCL) to genetycznie heterogenna grupa neuronalnych ceroidowych lipofuscynoz (NCL; ) typowo charakteryzująca się początkiem w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie ze spadkiem zdolności umysłowych i motorycznych, padaczką i utratą wzroku w wyniku zwyrodnienia siatkówki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FBXL3	rs386833980	GG
FBXL3	rs121908292	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168491](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168491)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Parkinsonizm z powodu niedoboru ATP13A2

Rzadkie zaburzenie neuronalnej lipofiscynozy ceroidowej, charakteryzujące się młodzieńczym początkiem postępującej ataksji rdzeniowo-mózdkowej, zespołem opuszkowym (objawiającym się dyzartrią, dysfagią i dysfonią), zajęciem piramidowym i pozapiramidowym (w tym mioklonie, zanik mięśni, chwiejny chód, akinezja, sztywność, dyzartryczna mowa) i zaburzeniami intelektualnymi. pogorszenie. Biopsja mięśnia wykazała ciała autofluorescencyjne i złogi lipofuscyny w mózgu i czasami w siatkówce podczas sekcji zwłok.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP13A2	rs758014228	AA
ATP13A2	rs150519745	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314632](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314632)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi

Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi (XLAG) jest rzadką, genetyczną wadą rozwojową ośrodkowego układu nerwowego, charakteryzującą się u mężczyzn lizencefalia (z przewagą tylnej części i umiarkowanie pogrubioną korą mózgową), całkowitym brakiem ciała modzelowatego, początkiem w okresie noworodkowym (głównie w okresie okołoporodowym) nieuleczalne drgawki, małogłowie poporodowe, ciężka hipotonia, słaba reaktywność i hipogonadyzm (mikropenis, spodziectwo, wnętrostwo, mały woreczek mosznowy). Dodatkowo można zaobserwować wadliwą regulację temperatury i przewlekłą biegunkę.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARX	rs587783189	GG
ARX	rs587783184	GG
ARX	rs587783183	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=452](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=452)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Lissencefalia spowodowana mutacją LIS1

Lissencefalia spowodowana mutacją LIS1 to wada rozwojowa mózgu przebiegająca z padaczką, charakteryzująca się głównie tylną izolowaną lissencefalią z opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną i padaczką, która zwykle rozwija się od zespołu Westa do zespołu Lennox-Gastauta. Dodatkowe objawy obejmują hipotonię mięśni, nabytą małogłowie, brak prawidłowego rozwoju i słabą kontrolę dróg oddechowych prowadzące do zachtystowego zapalenia płuc.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=95232](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95232)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DCX	rs587783592	GG
DCX	rs104894784	CC
PAFAH1B	rs587784294	TT
PAFAH1B	rs587784293	CC
PAFAH1B	rs587784291	GG
PAFAH1B	rs587784290	GG
PAFAH1B	rs587784289	GG
PAFAH1B	rs587784288	TT
PAFAH1B	rs587784287	AA
PAFAH1B	rs587784286	CC
PAFAH1B	rs587784282	CC
PAFAH1B	rs587784281	GG
PAFAH1B	rs587784280	GG
PAFAH1B	rs587784276	GG
PAFAH1B	rs587784273	CC
PAFAH1B	rs587784269	CC
PAFAH1B	rs587784267	CC
PAFAH1B	rs587784265	GG
PAFAH1B	rs587784263	AA
PAFAH1B	rs587784262	CC
PAFAH1B	rs587784261	TT
PAFAH1B	rs587784260	CC
PAFAH1B	rs587784258	CC
PAFAH1B	rs587784257	GG
PAFAH1B	rs587784251	AA
PAFAH1B	rs587784250	GG
PAFAH1B	rs587784249	GG
PAFAH1B	rs587784248	GG
PAFAH1B	rs587784247	GG
PAFAH1B	rs587784245	CC
PAFAH1B	rs587784244	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Lizencefalia z powodu mutacji TUBA1A

Lissencephaly (LIS) spowodowane mutacją TUBA1A jest wrodzoną anomalią rozwoju kory mózgowej spowodowaną nieprawidłową migracją neuronów obejmującą blaszkę kory nowej i hipokampa, cięto modzelowate, mózdzek i pień mózgu. Można zaobserwować szerokie spektrum kliniczne, od dzieci z ciężką padaczką i deficytem intelektualnym i motorycznym do przypadków z ciężką dysgenezą mózgu w okresie przedporodowym, prowadzącą do przerwania ciąży ze względu na ciężkość rokowania.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=171680](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171680)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TUBA1A	rs863224938	CC
TUBA1A	rs797046073	CC
TUBA1A	rs797046072	TT
TUBA1A	rs797046071	CC
TUBA1A	rs587784497	AA
TUBA1A	rs587784495	TT
TUBA1A	rs587784494	CC
TUBA1A	rs587784492	TT
TUBA1A	rs587784491	CC
TUBA1A	rs587784488	AA
TUBA1A	rs587784482	GG
TUBA1A	rs587784481	TT
TUBA1A	rs137853050	CC
TUBA1A	rs137853049	GG
TUBA1A	rs137853044	CC
TUBA1A	rs137853043	GG
TUBA1A	rs1057517843	CC
TUBA1A	rs587784485	GG
TUBA1A	rs587784483	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Lizencefalia typu 1 spowodowana mutacją genu doublecortin

Lissencephaly typu 1 z powodu mutacji genu doublecortin (DCX) jest częściowo dominującą chorobą sprzężoną z chromosomem X, charakteryzującą się upośledzeniem umysłowym i napadami padaczkowymi, które są cięższe u mężczyzn.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DCX	rs797045512	TT
DCX	rs587783590	GG
DCX	rs587783589	CC
DCX	rs587783568	GG
DCX	rs587783534	GG
DCX	rs56030372	CC
DCX	rs104894782	GG
DCX	rs104894780	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2148](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2148)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Lizynuryczna nietolerancja białka

Nietolerancja białka lizynurowego (LPI) jest bardzo rzadką dziedziczną chorobą wieloukładową spowodowaną zaburzeniami metabolizmu aminokwasów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC7A7	rs386833823	GG
SLC7A7	rs146582474	TT
SLC7A7	rs121908679	CC
SLC7A7	rs121908678	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=470](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=470)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Malaria

Zagrażająca życiu choroba pasożytnicza wywoływana przez pasożyty Plasmodium (P.), które są przenoszone na ludzi przez ukąszenia komarów Anophlesi. Zazwyczaj charakteryzuje się klinicznie: napady gorączki, bólu głowy, dreszczy i wymiotów.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
G6PD	rs72554664	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=673](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=673)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## MELAS

Rzadka neurometaboliczna choroba genetyczna, postępująca i wieloukładowa spowodowana dysfunkcją mitochondriów, charakteryzująca się encefalomiopatią, kwasicą mleczanową i epizodami udaropodobnymi.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=550](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=550)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MT TA	rs121434458	GG
MT TF	rs118203885	GG
MT TG	rs121434475	TT
MT TH	rs121434474	GG
MT TL1	rs199474663	AA
MT TL1	rs199474662	AA
MT TL1	rs199474661	AA
MT TL1	rs199474660	CC
MT TL1	rs199474658	TT
MT TL1	rs199474657	AA
MT TL2	rs121434462	GG
MT TP	rs199474701	GG
MT TS2	rs118203889	GG
MT TW	rs199474674	GG
MT TW	rs199474673	GG
ND1	rs199476123	GG
ND5	rs267606898	GG
ND5	rs267606897	GG
ND6	rs199476107	GG
NDUFS1	rs786205666	AA

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Metachondromatoza

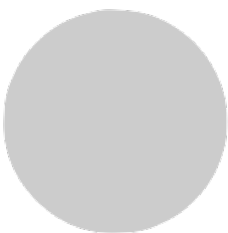
Metachondromatoza (MC) jest rzadką chorobą charakteryzującą się obecnością zarówno licznych enchondromów, jak i zmian przypominających osteochondroma.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTPN11	rs267606989	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2499](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2499)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mikrolizencefalia

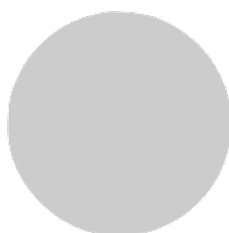
Mikrolizencefalia opisuje heterogenną grupę rzadkich wad rozwojowych kory, charakteryzujących się lizencefalią w połączeniu z ciężką wrodzoną małogłowie, objawiającą się spastycznością, poważnym opóźnieniem rozwojowym i napadami padaczkowymi oraz czasem przeżycia wahającym się od dni do lat.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NDE1	rs576928842	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1083](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1083)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dziecięca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru MRPL44

Dziecięca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru MRPL44 jest rzadkim schorzeniem mitochondrialnym, w którym dochodzi do zaburzeń fosforylacji oksydacyjnej z niedoborem kompleksów I i IV; charakteryzuje się kardiomiopatią przerostową, stłuszczeniem wątroby z podwyższonymi stężeniami transaminaz wątrobowych, nietolerancją wysiłku i osłabieniem mięśni. W późniejszym okresie życia mogą wystąpić objawy neurologiczne i ze strony narządu wzroku (migrena hemiplegiczna, zmiany w MRI mózgu podobne jak w chorobie Leigha, retinopatia barwnikowa).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MRPL44	rs143697995	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352563](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352563)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Przerostowa kardiomiopatia mitochondrialna z kwasicą mleczanową z powodu niedoboru MTO1

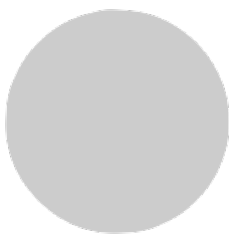
Rzadkie mitochondrialne zaburzenie fosforylacji oksydacyjnej z niedoborem kompleksu I i IV, charakteryzujące się kwasicą mleczanową, hipotonią, kardiomiopatią przerostową i globalnym opóźnieniem rozwojowym. Inne cechy kliniczne obejmują trudności w karmieniu, brak wzrostu, drgawki, zanik nerwu wzrokowego i ataksję.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTO1	rs775623164	CC
MTO1	rs201544686	GG
MTO1	rs200583827	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314637](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314637)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna izolowana kardiomiopatia restrykcyjna

Rzadka genetyczna choroba serca charakteryzująca się restrykcyjnym napętnianiem komórek z powodu dużej sztywności komórek, co skutkuje ciężką dysfunkcją rozkurczową przy braku rozstrzeni lub przerostu komórek.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TNNI3	rs727503504	GG
TNNI3	rs104894730	TT
TNNI3	rs104894729	CC
TNNI3	rs104894724	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75249](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75249)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miofibromatoza noworodków

Miofibromatoza noworodków (Infantile myofibromatosis – IM) to rzadki łagodny nowotwór tkanek miękkich charakteryzujący się rozwojem guzków w skórze, mięśniach prążkowanych, kościach i w wyjątkowych przypadkach w narządach trzewnych dający szerokie spektrum objawów klinicznych. IM zawiera miofibroblasty.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDGFRB	rs367543286	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2591](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2591)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca miopatia centronuklearna

Rzadka, dziedziczona autosomalnie dominująco miopatia wrodzona charakteryzująca się licznymi, centralnie położonymi jądrami w biopsji mięśni i cechami klinicznymi miopatii wrodzonej (hipotonia, osłabienie mięśni dystalnych/bliższych, deformacje klatki piersiowej (czasami związane z niewydolnością oddechową), opadanie powiek, niedowład oczu i osłabienie mięśni mięśnie wyrazu twarzy z dysmorficznymi rysami twarzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DNM2	rs587783598	CC
DNM2	rs587783597	TT
DNM2	rs587783595	GG
DNM2	rs587783594	TT
DNM2	rs121909092	GG
DNM2	rs121909091	CC
DNM2	rs121909090	CC
DNM2	rs121909089	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169189](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169189)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia centronuklearna sprzężona z chromosomem X

Rzadka wrodzona miopatia sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się licznymi, centralnie umieszczonymi jądrami w biopsji mięśni, która objawia się po urodzeniu znacznym osłabieniem, hipotonią i niewydolnością oddechową.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=596](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=596)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DNM2	rs121909095	CC
MTM1	rs587783863	TT
MTM1	rs587783858	GG
MTM1	rs587783857	CC
MTM1	rs587783856	TT
MTM1	rs587783855	AA
MTM1	rs587783854	CC
MTM1	rs587783853	GG
MTM1	rs587783851	TT
MTM1	rs587783850	GG
MTM1	rs587783849	GG
MTM1	rs587783848	CC
MTM1	rs587783847	CC
MTM1	rs587783846	GG
MTM1	rs587783845	CC
MTM1	rs587783844	AA
MTM1	rs587783841	CC
MTM1	rs587783840	TT
MTM1	rs587783838	AA
MTM1	rs587783836	CC
MTM1	rs587783835	AA
MTM1	rs587783834	GG
MTM1	rs587783832	CC
MTM1	rs587783831	AA
MTM1	rs587783830	GG
MTM1	rs587783828	GG
MTM1	rs587783825	CC
MTM1	rs587783823	GG
MTM1	rs587783820	AA
MTM1	rs587783817	TT
MTM1	rs587783816	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia sprzężona z chromosomem X ze wzmożoną autofagią

Miopatia sprzężona z chromosomem X z nadmierną autofagią jest miopatią sprzężoną z chromosomem X o początku w dzieciństwie, charakteryzującą się powolnym postępem osłabienia mięśni i unikalnymi wynikami histopatologicznymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VMA21	rs797044909	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=25980](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25980)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia ciałek poliglukozanowych typu 2

Rzadka choroba spichrzeniowa glikogenu charakteryzująca się wolno postępującą miopatią z magazynowaniem poliglukozanu we włóknach mięśniowych. Wiek zachorowania waha się od dzieciństwa do późnej dorosłości. Pacjenci wykazują proksymalne lub proksymodystalne osłabienie głównie mięśni obręczy kończyny. Zmienne cechy obejmują nietolerancję wysiłku lub bóle mięśni. Kinaza kreatynowa w surowicy jest normalna lub lekko podwyższona. Zwykle nie ma jawnego zajęcia serca.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=456369](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=456369)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GYG1	rs370652040	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia z ciałkami redukującymi

Miopatia redukująca ciała (RBM) jest rzadką chorobą mięśni charakteryzującą się postępującym osłabieniem mięśni i obecnością charakterystycznych ciałek inkluzyjnych w zajętych włóknach mięśniowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FHL1	rs122459146	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97239](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97239)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia pod postacią wrodzonej dysproporcji rodzajów włókien

Rzadka genetyczna, wrodzona, niezwiązana z dystrofią miopatia charakteryzująca się hipotonią występującą u noworodków lub niemowląt oraz uogólnionym osłabieniem mięśni o nasileniu od łagodnego do ciężkiego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYH7	rs1060505018	CC
RYR1	rs772494345	GG
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs142929172	GG
RYR1	rs1057518940	GG
TPM3	rs121964854	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2020](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2020)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia Bethlema

Miopatia Bethlema jest łagodną, autosomalną dominującą postacią wolno postępującej dystrofii mięśniowej.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=610](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=610)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL6A1	rs797045477	AA
COL6A1	rs794727060	TT
COL6A1	rs398123644	GG
COL6A1	rs398123643	GG
COL6A1	rs398123640	GG
COL6A1	rs398123639	AA
COL6A1	rs398123631	GG
COL6A1	rs121912939	GG
COL6A1	rs121912938	GG
COL6A1	rs121912936	AA
COL6A2	rs794727855	GG
COL6A2	rs794727788	GG
COL6A2	rs794727715	GG
COL6A2	rs770842374	TT
COL6A2	rs727502828	GG
COL6A2	rs727502827	GG
COL6A2	rs397515333	GG
COL6A2	rs387906609	CC
COL6A2	rs267606750	GG
COL6A2	rs138948335	GG
COL6A3	rs794727188	CC
COL6A3	rs121434553	CC
COL6A3	rs886043737	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia Miyoshi

Recesywna dystalna miopatia charakteryzująca się osłabieniem dystalnego tylnego przedziału kończyny dolnej (mięśnia brzuchatego łydki i płaszczkowatego) i związana z trudnościami w staniu na palcach.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DYSF	rs758180890	CC
DYSF	rs398123792	AA
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs121908958	GG
DYSF	rs121908953	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=45448](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45448)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Miopatia dystalna o początku w mięśniu piszczelowym przednim

Dystalna miopatia rozpoczynająca się w przednim odcinku kości piszczelowej jest rzadką, genetyczną chorobą nerwowo-mięśniową, charakteryzującą się postępującym osłabieniem mięśni zaczynającym się w przednich mięśniach piszczelowych, następnie obejmującym mięśnie kończyn dolnych i górnych, związanym ze zwiększonym stężeniem kinazy kreatynowej w surowicy i brakiem dysferliny w biopsji mięśnia. Pacjenci stają się uzależnieni od wózka inwalidzkiego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DYSF	rs398123773	CC
DYSF	rs121908959	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178400](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178400)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia dystalna Lainga o wczesnym początku

Miopatia dystalna Lainga, zwana także miopatią dystalną typu 1 (MPD1), charakteryzuje się wczesnym początkiem selektywnego osłabienia zginaczy grzbietowych dużego palca i kostki oraz bardzo wolno postępującym przebiegiem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MHRT	rs397516254	CC
MHRT	rs397516248	CC
MHRT	rs121913647	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=59135](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59135)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Postępująca łopatkowo-ramienna dystalna miopatia strzałkowa

Rzadka genetyczna dystrofia mięśniowa, charakteryzująca się postępującym osłabieniem mięśni w odcinku łopatkowo-ramiennym, strzałkowym i dystalnym, obejmująca osłabienie prostowników nadgarstka, opadanie palca i stopy, skrzydlate łopatki, łagodne osłabienie mięśni twarzy, przykurcze ścięgna Achillesa, łokcia i barku oraz osłabione lub brak głębokich odruchów ścięgnistych. U niektórych pacjentów zgłaszano skłonność do kończyn górnych. Mięśnie oddechowe są oszczędzane aż do późnej fazy choroby. Wiek zachorowania, progresja i ciężkość choroby różnią się znacznie u poszczególnych osób. Biopsja mięśnia pokazuje grupy zanikowych włókien typu I i zwiększone jądra wewnętrzne.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=447977](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447977)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACTA1	rs869312739	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia dystalna typu Nonaka

Miopatia GNE jest rzadką autosomalną recesywną miopatią dystalną, charakteryzującą się rozpoczynającym się wczesnym wiekiem dorosłym, powoli do umiarkowanie postępującym osłabieniem mięśni dystalnych, które preferencyjnie wpływa na mięsień piszczelowy przedni i zwykle oszczędza mięsień czworogłowy uda. Biopsja mięśnia ujawnia obecność wakuoli z obwódką.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNE	rs779694939	AA
GNE	rs773729410	GG
GNE	rs748949603	AA
GNE	rs745517517	GG
GNE	rs62541771	GG
GNE	rs28937594	AA
GNE	rs139425890	TT
GNE	rs121908632	CC
GNE	rs121908629	CC
GNE	rs1209266607	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=602](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=602)

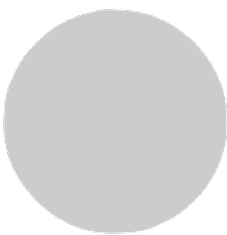
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczna miopatia z wczesną niewydolnością oddechową

Rzadka genetyczna choroba nerwowo-mięśniowa, charakteryzująca się rozpoczynającym się u dorosłych powolnym postępującym osłabieniem mięśni dystalnych i/lub proksymalnych kończyn górnych i dolnych oraz wczesnym zajęciem mięśni oddechowych prowadzącym do niewydolności oddechowej. Dodatkowe cechy to osłabienie zginaczy szyi, osłabienie prostowników stopy oraz, w rzadkich przypadkach, łagodne upośledzenie czynności serca. Biopsja mięśnia wykazuje eozynofilowe wtręty miofibrylarne określane jako ciątka cytoplazmatyczne, a także zmienność wielkości włókien, zwiększone jądra wewnętrzne i tkankę łączną, rozszczepienie włókien i otoczone wakuole.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178464](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178464)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TTN AS1	rs869320740	AA
TTN AS1	rs753334568	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem oksydazy cytochromu c

Rzadkie, genetyczne, mitochondrialne zaburzenie fosforylacji oksydacyjnej charakteryzujące się potencjalnie zagrażającą życiu, ciężką miopatią, objawiającą się w okresie noworodkowym do wczesnego dzieciństwa, po której następuje wyraźna samoistna poprawa funkcji mięśni we wczesnym dzieciństwie. Powiązane wyniki badań biochemicznych obejmują kwasinę mleczanową i przejściowy, wyraźny spadek aktywności łańcucha oddechowego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYTB	rs207460002	AA
CYTB	rs207459998	GG
CYTB	rs207459997	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254864](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254864)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miopatia typu multiminicore

Rzadka dziedziczna choroba nerwowo-mięśniowa charakteryzująca się licznymi rdzeniami w biopsji mięśnia i cechami klinicznymi wrodzonej miopatii.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RYR1	rs878854365	CC
RYR1	rs200563280	CC
RYR1	rs193922809	GG
RYR1	rs193922803	CC
RYR1	rs1432807966	CC
RYR1	rs1346257891	AA
RYR1	rs118192174	TT
RYR1	rs118192173	CC
RYR1	rs111436401	GG
RYR1	rs1057524858	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=598](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=598)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ciężka wrodzona miopatia nemalinowa

Ciężka wrodzona miopatia nemalinowa jest ciężką postacią miopatii nemalinowej (NM; ) charakteryzującą się ciężką hipotonią z niewielkimi spontanicznymi ruchami u noworodków.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KLHL40	rs397509420	GG
KLHL40	rs397509419	GG
KLHL40	rs367579275	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=171430](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171430)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Miopatia z ciałkami wtrętowymi z chorobą Pageta i demencjączołowo-skroniową

Miopatia z ciałkami wtrętowymi z chorobą Pageta kości i otępieniemczołowo-skroniowym (IBMPFD) jest wieloukładową degeneracyjną chorobą genetyczną, charakteryzującą się osłabieniem mięśni proksymalnych i dystalnych u dorosłych (klinicznie przypominającą dystrofię mięśniową obręczy kończyn dolnych; ); choroba Pageta kości o wczesnym początku , objawiająca się bólem kości, deformacją i powiększeniem kości długich; oraz przedwczesne otępienieczołowo-skroniowe , objawiające się najpierw dysnomią, dyskalkulią i zaburzeniami rozumienia, a następnie postępującą afazją, aleksją i agrafią. W miarę postępu choroby osłabienie mięśni zaczyna wpływać na inne kończyny i mięśnie oddechowe, co ostatecznie prowadzi do niewydolności oddechowej lub serca.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VCP	rs121909335	CC
VCP	rs121909330	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52430](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52430)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Miotonia potasozależna

Kanałopatia mięśniowa objawiająca się czystą miotonią, dramatycznie pogarszającą się po spożyciu potasu, ze zmienną wrażliwością na zimno i bez epizodycznego osłabienia. Ta grupa obejmuje trzy formy: miotonia fluctuans, miotonia permanens i miotonia reagująca na acetazolamid.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs121908552	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=612](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=612)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## MODY

MODY (dojrzała cukrzyca młodych) to rzadka, rodzinna, niejednorodna klinicznie i genetycznie postać cukrzycy, charakteryzująca się młodym wiekiem zachorowania (na ogół 10-45 lat) z zachowaną endogenną produkcją insuliny, brakiem beta- autoimmunizacja komórek, brak otyłości i insulinooporności oraz objawy pozatrzustkowe w niektórych podtypach.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HNF4A	rs193922470	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=552](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=552)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## MPI-CDG

MPI-CDG jest postacią wrodzonych zaburzeń N-glikozylacji, charakteryzujących się cyklicznymi wymiotami, głęboką hipoglikemią, brakiem wzrastania, zwłóknieniem wątroby, powikłaniami żołądkowo-jelitowymi (enteropatia z utratą białka z hipoalbuminemią, zagrażające życiu krwawienia jelitowe pochodzenia rozlanego), i zdarzenia zakrzepowe (niedobór białka C i S, niski poziom antytrombiny III), podczas gdy rozwój neurologiczny i zdolności poznawcze są zwykle prawidłowe. Przebieg kliniczny jest zmienny, nawet w obrębie rodzin. Choroba jest spowodowana utratą funkcji genu MPI(15q24.1).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79319](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79319)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MPI	rs863225087	GG
MPI	rs863225086	AA
MPI	rs28928906	GG
MPI	rs104894489	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukolipidoza typu III

Rzadka choroba lizosomalna charakteryzująca się cechami dysmorficznymi i zmianami szkieletu, ograniczoną ruchomością stawów, niskim wzrostem i deformacjami dłoni (takimi jak pazury, sztywność rąk, zespół cieśni nadgarstka, niezdolność do zaciskania pięści). Większość pacjentów ma normalną zdolność intelektualną, a postęp kliniczny jest wolniejszy niż w przypadku mukolipidozy typu II (MLII).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNPTAB	rs281864980	CC
GNPTAB	rs281864969	GG
GNPTAB	rs137852897	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=577](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=577)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukopolisacharydoza typu 1

Mukopolisacharydoza typu 1 (MPS 1) jest rzadką lizosomalną chorobą spichrzeniową należącą do grupy mukopolisacharydoz. Istnieją trzy warianty, różniące się znacznie pod względem nasilenia, przy czym zespół Hurlera jest najpoważniejszy, zespół Scheiego najłagodniejszy, a zespół Hurlera-Scheiego daje fenotyp pośredni.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IDUA	rs794727701	GG
IDUA	rs777295041	AA
IDUA	rs398123256	GG
IDUA	rs199801029	GG
IDUA	rs121965021	CC
SLC26A1	rs398123259	GG
SLC26A1	rs121965020	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=579](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=579)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukopolisacharydoza typu 2

Lizosomalna choroba spichrzeniowa obejmująca wiele układów, prowadząca do znacznego nagromadzenia glikozaminoglikanów i szerokiej gamy objawów, w tym charakterystycznych grubych rysów twarzy, niskiego wzrostu, zajęcia układu sercowo-oddechowego i nieprawidłowości szkieletowych. Przejawia się jako kontinuum zmieniające się od ciężkiej postaci z neurodegeneracją do postaci atenuowanej bez zajęcia neuronów.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=580](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=580)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IDS	rs864622779	CC
IDS	rs864622778	CC
IDS	rs864622777	CC
IDS	rs864622773	TT
IDS	rs864622771	AA
IDS	rs781997631	AA
IDS	rs199422231	GG
IDS	rs199422227	GG
IDS	rs193302912	CC
IDS	rs193302910	CC
IDS	rs193302908	GG
IDS	rs193302907	CC
IDS	rs193302904	CC
IDS	rs113993955	AA
IDS	rs113993953	TT
IDS	rs113993948	GG
IDS	rs113993947	CC
IDS	rs113993946	CC
IDS	rs113993945	GG
IDS	rs104894853	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukopolisacharydoza typu 3

Mukopolisacharydoza typu III (MPS III) jest lizosomalną chorobą spichrzeniową należącą do grupy mukopolisacharydoz, charakteryzującą się ciężkim i szybkim pogorszeniem stanu psychicznego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SGSH	rs104894635	CC
SGSH	rs143947056	GG
SGSH	rs138504221	AA
SGSH	rs104894641	CC
SGSH	rs104894640	CC
SGSH	rs104894639	CC
SGSH	rs104894638	CC
SGSH	rs104894637	GG
SGSH	rs104894636	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=581](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=581)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukopolisacharydoza typu 4

Rzadka lizosomalna choroba spichrzeniowa charakteryzująca się łagodną do ciężkiej dysplazją kręgosłupa, nasad i przynasad, objawiającą się nieproporcjonalnym niskim wzrostem (krótka szyja i tułów), wiotkością stawów, klatce piersiowej carinatum, kolanem koślawym, nieprawidłowym chodem, zwężeniem tchawicy, nieprawidłowościami kręgosłupa (kifoza i skolioza), zaburzenia oddychania i wady zastawkowe serca.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GALNS	rs746756997	AA
GALNS	rs398123440	GG
GALNS	rs398123438	CC
GALNS	rs372893383	CC
GALNS	rs118204444	GG
GALNS	rs118204443	CC
GALNS	rs118204438	TT
LOC1079	rs398123430	GG
LOC1079	rs398123429	TT
LOC1079	rs118204437	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=582](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=582)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukopolisacharydoza typu 6

Mukopolisacharydoza typu 6 (MPS 6) jest lizosomalną chorobą spichrzeniową z postępującym zajęciem wielu układów, związaną z niedoborem arylosulfatazy B (ASB), prowadzącą do gromadzenia się siarczanu dermatanu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARSB	rs727503809	CC
ARSB	rs431905495	CC
ARSB	rs398123125	CC
ARSB	rs397514441	AA
ARSB	rs118203943	TT
ARSB	rs118203942	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=583](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=583)

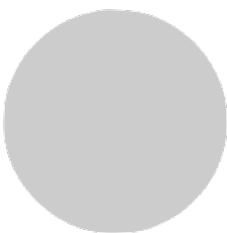
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mukopolisacharydoza typu 7

Rzadka, genetyczna lizosomalna choroba spichrzeniowa charakteryzująca się gromadzeniem glikozaminoglikanów w tkance łącznej, co powoduje postępujące zajęcie wielu układów i nasilenie od łagodnego do ciężkiego. Najbardziej spójne cechy obejmują zajęcie układu mięśniowo-szkieletowego (szczególnie dysostozę mnogą, ograniczenie stawów, nieprawidłowości w klatce piersiowej i niski wzrost), ograniczone słownictwo, niepełnosprawność intelektualną, szorstką twarz z krótką szyją, zajęcie płuc (głównie zmniejszoną czynność płuc), zmętnienie rogówki i zaburzenia rytmu serca. choroba zastawkowa.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=584](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=584)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GUSB	rs121918185	GG
GUSB	rs121918181	GG
GUSB	rs121918173	GG
GUSB	rs121918172	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2

Rzadki zespół mnogiej neoplazji wewnątrzwydzielniczej (MEN), charakteryzujący się głównie współwystępowaniem raka rdzeniastego tarczycy (MTC) z innymi guzami endokrynnymi. Wariant MEN 2A definiuje RRT związany z guzem chromochłonnym i/lub pierwotną nadczynnością przytarczyc (MEN2A); wariant MEN 2B definiuje się jako agresywną postać RRT w połączeniu z guzem chromochłonnym, ale bez pierwotnej nadczynności przytarczyc.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RET	rs78014899	GG
RET	rs74799832	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=653](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=653)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Neurodegeneracja związana z białkiem błony mitochondrialnej

Rzadkie zaburzenie neurodegeneracyjne charakteryzujące się gromadzeniem żelaza w określonych obszarach mózgu, zwykle w zwojach podstawy mózgu, i związane z wolno postępującymi objawami piramidowymi (spastyczność) i pozapiramidowymi (dystonia), ruchową neuropatią aksonalną, zanikiem nerwu wzrokowego, pogorszeniem funkcji poznawczych i zaburzeniami neuropsychiatrycznymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
C19orf12	rs752450983	CC
C19orf12	rs515726205	CC
C19orf12	rs397514477	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289560](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289560)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Neurofibromatoza typu 6

Nerwiakowłóknikowatość typu 6 (NF6), określana również jako zespół plamek cafe-au-lait, jest chorobą skórną charakteryzującą się obecnością kilku plamek typu cafe-au-lait (CAL) bez żadnych innych objawów nerwiakowłóknikowatości ani innych zaburzenie systemowe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NF1	rs1057518904	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2678](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2678)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Neurofibromatoza - zespół Noonan

Nerwiakowłóknikowatość-zespół Noonana (NFNS) to RASopatia i odmiana nerwiakowłóknikowatości typu 1 (NF1) charakteryzująca się połączeniem cech NF1, takich jak plamki cafe-au-lait, guzki Lisch'a tęczówki, piegi pachowe i pachwinowe, glejak nerwów i mnogie nerwiakowłókniaki oraz zespół Noonana (NS), takie jak niski wzrost, typowe rysy twarzy (hiperteloryzm, opadanie powiek, opadające szpary powiekowe, nisko osadzone, zrotowane do tyłu uszy z pogrubionym helisą i szerokim czołem), wrodzone wady serca i niezwykła deformacja klatki piersiowej. Ponieważ te trzy jednostki w znacznym stopniu pokrywają się fenotypowo, do postawienia prawidłowej diagnozy często konieczne są badania genetyki molekularnej (na przykład w przypadku obecności plamek cafe-au-lait u pacjentów, u których zdiagnozowano NS).

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=638](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=638)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NF1	rs199474789	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Neurohepatopatia Navajo

Rzadka, zagrażająca życiu choroba zespołu deplecji mitochondrialnego DNA charakteryzująca się ciężką, postępującą neuropatią czuciowo-ruchową związaną z owrzodzeniem rogówki, bliznowaceniem lub znieczuleniem, okaleczeniem kości ramiennej, zaburzeniami metabolicznymi i immunologicznymi oraz hepatopatią (która może objawiać się piorunującą niewydolnością wątroby, objawem Reye- jak zespół lub powolna progresja do marskości wątroby, w zależności od postaci klinicznej), występujące w populacji rdzennych Amerykanów Navajo. Obraz kliniczny obejmuje brak rozwoju, dystalne osłabienie kończyn z ograniczeniem czucia, przykurcze kończyn z utratą funkcji, arefleksję, nawracającą kwasicę metaboliczną ze współistniejącymi chorobami, anomalie immunologiczne objawiające się ciężkimi infekcjami ogólnoustrojowymi i infantylnizm seksualny.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=255229](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255229)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MPV17	rs267607258	GG
MPV17	rs121909721	CC
MPV17	rs121909723	GG

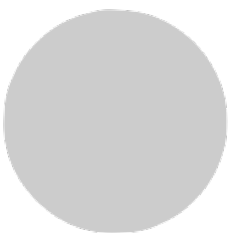
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna neuropatia aksonalna z neuromiotonią

Rzadka neuropatia obwodowa charakteryzująca się wolno postępującą polineuropatią aksonalną, ruchową większą niż czuciowa, połączoną z neuromytonią (w tym spontaniczną aktywnością mięśni w spoczynku (miokymia), upośledzoną relaksacją mięśni (pseudomiotonia) oraz przykurczami rąk i stóp) oraz wyładowaniami neuromiotonicznymi lub miokymicznymi igła EMG. Objawia się osłabieniem dystalnych kończyn dolnych z zaburzeniami chodu, sztywnością mięśni, drgawkami pęczkowymi i skurczami rąk i nóg nasilonymi przez zimno, osłabieniem lub całkowitym brakiem odruchów ścięgnistych, wrodzonym zanikiem mięśni dłoni i, zmiennie, łagodnymi zaburzeniami czucia dystalnego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324442](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324442)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HINT1	rs149782619	CC



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera

Rzadka dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego charakteryzująca się nagłym początkiem, bezbolesną utratą widzenia centralnego, utratą komórek zwojowych siatkówki i zanikiem nerwu wzrokowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ND1	rs397515507	GG
ND6	rs397515506	CC
ND6	rs199476106	AA
ND6	rs199476104	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=104](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=104)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru CSF3R

Dziedziczona autosomalnie recesywnie ciężka wrodzona neutropenia spowodowana niedoborem CSF3R jest rzadkim, genetycznym, pierwotnym niedoborem odporności charakteryzującym się predyspozycją do nawracających, zagrażających życiu zakażeń bakteryjnych związanych ze zmniejszoną liczbą granulocytów obojętnochłonnych obwodowych (bezwzględna liczba granulocytów obojętnochłonnych poniżej 500 komórek/mikrolitr), wynikającą z recesywnego odziedziczone mutacje powodujące utratę funkcji w genie CSF3R. Pełne dojrzewanie wszystkich trzech linii w szpiku kostnym i oporność na leczenie in vivo rhG-CSF są powiązane.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CSF3R	rs138156467	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=420702](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420702)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru JAGN1

Dziedziczna autosomalnie recesywnie ciężka wrodzona neutropenia spowodowana niedoborem JAGN1 jest rzadkim, genetycznym, pierwotnym niedoborem odporności, charakteryzującym się wczesnym początkiem, nawracającymi, ciężkimi zakażeniami bakteryjnymi, zatrzymaniem dojrzewania granulopoezy na etapie promielocytów/mielocytów i znacznie zmniejszoną bezwzględną liczbą neutrofilów, wynikającą z mutacji w genie JAGN1. Mogą być również związane z łagodną dysmorfia twarzą (tj. trójkątną twarzą), niskim wzrostem, niedoczynnością tarczycy, opóźnieniem rozwoju, niewydolnością trzustki i zwężeniem aorty, a także nieprawidłowościami kości i układu moczowo-płciowego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
JAGN1	rs587777730	AA
JAGN1	rs587777728	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=423384](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423384)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Znamię z włosami wełnistymi

Woolly hair nevus (WHN) to rzadka nierodzinna anomalia włosów, charakteryzująca się skręconymi, ciasno zwiniętymi i odbarwionymi cienkimi włosami o średniej średnicy 0,5 cm, obserwowana od urodzenia lub w ciągu pierwszych dwóch lat życia w zlokalizowanym, ograniczonym rozprzeczaniu na skórze głowy. Czasami WHN rośnie w obszarach obserwowanych jako łysienie w okresie noworodkowym. WHN może być związany z cechami, takimi jak wady wzroku (przetrwała błona żrenic, wady siatkówki), przedwczesne dojrzewanie płciowe i znamiona naskórkowe.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79414](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79414)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NRAS	rs121913237	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Otyłość z powodu niedoboru genu receptora dla leptyny

Rzadka, genetyczna, niesyndromiczna choroba otyłości charakteryzująca się ciężką otyłością o wczesnym początku, związaną z dużymi zaburzeniami połykania i endokrynologicznymi, wynikającymi z niedoboru receptora leptyny.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LEPR	rs144159890	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=179494](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=179494)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Otyłość spowodowana niedoborem receptora melanokortyny 4

Niedobór receptora melanokortyny 4 (MC4R) jest najczęstszą zidentyfikowaną do tej pory postacią otyłości monogenowej. Niedobór MC4R charakteryzuje się ciężką otyłością, wzrostem beztuszczowej masy ciała i gęstości mineralnej kości, zwiększonym wzrostem liniowym we wczesnym dzieciństwie, hiperfagią rozpoczynającą się w pierwszym roku życia i ciężką hiperinsulinemią, przy zachowanych funkcjach rozrodczych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MC4R	rs52804924	GG
MC4R	rs121913564	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=71529](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71529)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna postępująca oftalmoplegia zewnętrzna

Rzadka genetyczna choroba neurookulistyczna charakteryzująca się postępującym osłabieniem zewnętrznych mięśni gałki ocznej, prowadzącym do obustronnego opadania powiek i rozlanego, symetrycznego niedowładu oczu. Dodatkowe objawy mogą obejmować uogólnione osłabienie mięśni szkieletowych, zanik mięśni, czuciową neuropatię aksonalną, ataksję, kardiomiopatię i objawy psychiatryczne. Zwykle jest cięższy niż forma autosomalna dominująca.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR6766	rs113994095	CC
POLG	rs121918054	CC
POLG	rs113994098	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254886](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254886)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Osteochondrodysplazja hipertrichotyczna typu Cantu

Zespół Cantu jest rzadkim zaburzeniem charakteryzującym się wrodzonym nadmiernym owłosieniem, osteochondrodysplazją, kardiomegalią i dysmorfizmem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCC9	rs387907209	CC
ABCC9	rs387907208	GG
ABCC9	rs387907227	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1517](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1517)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Mnogie kostniakochrzęstniaki

Pierwotna choroba kości charakteryzująca się rozwojem dwóch lub więcej wyrostków kostnych pokrytych chrząstką (kostniakochrzęstniakami) na powierzchni kości.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EXT1	rs119103290	GG
EXT1	rs119103287	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=321](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=321)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Osteopetroza z kwasicą kanalików nerkowych

Osteopetroza z nerkową kwasicą kanalikową jest rzadkim zaburzeniem charakteryzującym się osteopetrozą, nerkową kwasicą kanalikową (RTA) i zaburzeniami neurologicznymi związanymi ze zwapnieniami w mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CA3 AS1	rs573750741	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2785](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2785)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Albersa i Schönberga

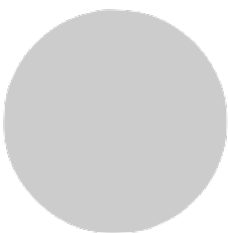
Schorzenie stwardniające szkieletu charakteryzujące się zwiększoną gęstością kości, które klasycznie wykazuje radiograficzny objaw „kręgów kanapkowych” (gęste pasma stwardnienia rozsianego równoległe do blaszek końcowych kręgów).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLCN7	rs387907576	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kostniakomięsak

Kostniakomięsak jest pierwotnym nowotworem złośliwym szkieletu charakteryzującym się bezpośrednim tworzeniem przez komórki nowotworowe niedojrzałej tkanki kostnej lub osteoidalnej.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP53	rs28934573	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=668](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=668)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczne przewlekłe zapalenie trzustki

Rzadka choroba gastroenterologiczna charakteryzująca się nawracającym ostrym zapaleniem trzustki i/lub przewlekłym zapaleniem trzustki u co najmniej 2 krewnych pierwszego stopnia lub 3 lub więcej krewnych drugiego stopnia w 2 lub więcej pokoleniach, dla której nie zidentyfikowano czynników predysponujących. Ta rzadka dziedziczna postać zapalenia trzustki prowadzi do nieodwracalnego uszkodzenia zarówno zewnątrzwydzielniczych, jak i wewnątrzwydzielniczych składników trzustki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CTRC	rs121909294	GG
PRSS1	rs111033568	CC
PRSS1	rs111033567	AA
PRSS1	rs111033565	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=676](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=676)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wielohormonalna niedoczynność przysadki

Rzadka genetyczna choroba przysadki charakteryzująca się zmiennym niedoborem wszystkich hormonów wytwarzanych w przednim płacie przysadki. Objawy kliniczne obejmują niedoczynność tarczycy, hipogonadyzm, opóźnienie wzrostu i niski wzrost oraz wtórną niedoczynność kory nadnerczy. Wiek zachorowania jest zmienny. Oznaki i objawy zwykle rozwijają się stopniowo, a utrata różnych hormonów często następuje sekwencyjnie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PROP1	rs121917845	CC
PROP1	rs121917843	GG
PROP1	rs121917840	AA
PROP1	rs121917839	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90695](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90695)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Touraine'a, Solente i Gole'a

Pachydermoperiostoza (PDP) jest formą pierwotnej osteoartropatii przerostowej, rzadkim zaburzeniem dziedzicznym, charakteryzującym się pachydermią palców, pachydermią i tworzeniem się nowej kości podokostnowej z towarzyszącym bólem, zapaleniem wielostawowym, cutis verticis gyrata łojotok i nadmierna potliwość. Opisano trzy postaci: postać kompletna z pachydermią i zapaleniem okostnej, postać niekompletna z objawami nieprawidłowości kostnych, ale bez gruboskórności oraz forme frustaz wyraźną pachydermią i minimalnymi lub nieobecnyymi zmianami szkieletowymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLCO2A1	rs776813259	GG
SLCO2A1	rs765249238	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2796)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzone zgrubienie paznokci

Pachyonychia congenita (PC) to rzadka genodermatoza charakteryzująca się głównie bolesnym rogowaceniem dłoniowo-podeszwowym, pogrubionymi paznokciami, cystami i białawą błoną śluzową jamy ustnej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KRT16	rs60944949	AA
KRT16	rs59856285	GG
KRT16	rs59328451	TT
KRT16	rs58608173	TT
KRT16	rs58293603	AA
KRT16	rs28928894	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2309](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2309)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Okresowe porażenie hipokaliemiczne

Rzadka genetyczna kanałopatia mięśniowa, charakteryzująca się nawracającymi, epizodycznymi napadami uogólnionego osłabienia mięśni związanego ze spadkiem stężenia potasu we krwi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CACNA1S	rs80338777	CC
CACNA1S	rs797045031	TT
CACNA1S	rs770073633	GG
CACNA1S	rs28930069	GG
CACNA1S	rs28930068	CC
CACNA1S	rs267606698	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=681](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=681)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Paramiotonia wrodzona Von Eulenburga

Paramyotonia congenita von Eulenburga charakteryzuje się miotonią i osłabieniem mięśni wywołanym wysiłkiem fizycznym lub zimnem. Częstość występowania jest nieznana. Zespół nie ma charakteru progresywnego i jest przekazywany jako cecha autosomalna dominująca. Jest to spowodowane mutacjami w genie kodującym podjednostkę alfa kanału sodowego bramkowanego napięciem typu IV (SCN4A; 17q23.3).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs80338956	AA
SCN4A	rs121908547	GG
SCN4A	rs121908544	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=684](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=684)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 10

Rzadka, dziedziczna paraplegia spastyczna, która może występować jako czysty lub złożony fenotyp. Czysta postać charakteryzuje się spastycznością kończyn dolnych, hiperrefleksją i reakcjami prostowników podszwowych, występującymi w dzieciństwie lub w okresie dojrzewania. Postać złożona charakteryzuje się występowaniem dodatkowych objawów obejmujących neuropatię obwodową z zanikiem mięśni kończyn górnych, umiarkowaną niepełnosprawność intelektualną i parkinsonizm. Zgłaszano również głuchotę i barwnikowe zwyrodnienie siatkówki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIF5A	rs387907287	GG
KIF5A	rs387907285	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100991](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100991)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 17

Złożona dziedziczna paraplegia spastyczna charakteryzująca się postępującą spastyczną paraplegią, zanikiem mięśni kończyn górnych i dolnych, hiperrefleksją, reakcjami prostowników podszwowych, wydrążeniem stopy i czasami upośledzonym odczuwaniem wibracji. Związek z typowym zanikiem mięśni dłoni.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HNRNPU	rs137852973	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100998](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100998)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 31

Rzadki typ dziedzicznej paraplegii spastycznej, zwykle charakteryzujący się czystym fenotypem osłabienia bliższej części kończyn dolnych ze spastycznym chodem i szybkimi odruchami, z dwumodalnym wiekiem początku albo dzieciństwa, albo dorosłości (>30 lat). W niektórych przypadkach może prezentować się jako złożony fenotyp z dodatkowymi towarzyszącymi objawami, takimi jak neuropatia obwodowa, porażenie opuszkowe (z dyzartrią i dysfagią), dystalny zanik mięśni i upośledzenie czucia wibracji dystalnych.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101011](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101011)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
REEP1	rs786204081	TT
REEP1	rs121918262	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 8

Rzadka, czysta lub złożona postać dziedzicznej paraplegii spastycznej charakteryzująca się początkiem wolno postępującej spastyczności kończyn dolnych we wczesnej dorosłości, skutkującej zaburzeniami chodu, hiperrefleksją i reakcjami prostowników podszwowych, parciem nagłym i/lub nietrzymaniem moczu, osłabieniem mięśni, zmniejszonym czuciem wibracji i łagodnym zanikiem mięśni w kończynach dolnych. Może to być związane z komplikującymi objawami, takimi jak neuropatia czuciowa, ataksja (tj. łagodna dysmetria, nieskoordynowane ruchy gałek ocznych) i łagodna dysfagia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WASHC5	rs80338867	CC
WASHC5	rs80338866	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100989](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100989)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna spastyczna paraplegia typu 15

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 15 jest złożoną postacią dziedzicznej paraplegii spastycznej charakteryzującej się początkiem wolno postępującej spastyczności kończyn dolnych w okresie od dzieciństwa do dorosłości (powodującej zaburzenia chodu, reakcje prostowników podeszwowych i zmniejszenie czucia wibracji) związanej z łagodną niepełnosprawnością intelektualną, łagodną ataksją mózdkową, neuropatia obwodowa (z zanikiem dystalnej części kończyny górnej) i zwyrodnienie siatkówki. Cienkie ciało modzelowate jest częstym odkryciem obrazowym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ZFYVE26	rs769329153	TT
ZFYVE26	rs370828455	CC
ZFYVE26	rs118204049	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100996](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100996)

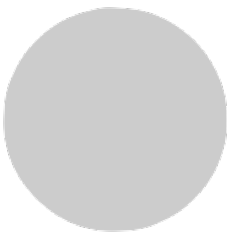
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 35

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 35 jest rzadką postacią dziedzicznej paraplegii spastycznej charakteryzującej się początkiem złożonego fenotypu w dzieciństwie (wyjątkowo w wieku młodzieńczym), objawiającym się spastycznością kończyny dolnej (a następnie kończyny górnej) z hiperrefleksją i reakcjami prostowników podeszwowych, z dodatkowymi objawami, w tym postępującą dyzartrią, dystonią, łagodnie pogorszenie funkcji poznawczych, objawy pozapiramidowe, zanik nerwu wzrokowego i drgawki. W obrazowaniu metodą rezonansu magnetycznego mózgu obserwowano również nieprawidłowości istoty białej i gromadzenie się żelaza w mózgu.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=171629](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171629)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FA2H	rs863224870	GG



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 54

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 54 (SPG54) jest rzadką, złożoną postacią dziedzicznej paraplegii spastycznej, charakteryzującą się wystąpieniem we wczesnym dzieciństwie postępującej paraplegii spastycznej związanej z objawami mózdzku, niskim wzrostem, opóźnionym rozwojem psychomotorycznym, niepełnosprawnością intelektualną i rzadziej stopą przykurcze, dyzartria, dysfagia, zez i niedorozwój nerwu wzrokowego. SPG54 jest spowodowane mutacjami w genie DDHD2(8p11.23) kodującym fosfolipazę DDHD2.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DDHD2	rs755267771	CC
DDHD2	rs375168720	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=320380](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320380)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 56

Rzadka postać dziedzicznej spastycznej paraplegii charakteryzująca się opóźnionym chodzeniem, chodzeniem na palcach, niestabilnym i spastycznym chodem, hiperrefleksją kończyn dolnych i reakcjami prostowników podeszwowych. Powiązано również spastyczność i dystonię kończyn górnych, subkliniczną neuropatię aksonalną, upośledzenie funkcji poznawczych i niepełnosprawność intelektualną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs397514513	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=320411](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320411)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 5A

Autosomalny recesywny paraplegia spastyczna typu 5A jest postacią dziedzicznej paraplegii spastycznej charakteryzującej się albo czystym fenotypem wolno postępującej paraplegii spastycznej kończyn dolnych z dysfunkcją pęcherza moczowego i pes cavus, albo złożoną prezentacją z dodatkowymi objawami, takimi jak objawy mózdkowe, oczopląs, dystalny lub uogólniony zanik mięśni i upośledzenie funkcji poznawczych. Wiek zachorowania jest bardzo zróżnicowany, od wczesnego dzieciństwa do dorosłości. U niektórych pacjentów w obrazowaniu metodą rezonansu magnetycznego mózgu można zauważyć hiperintensywność istoty białej oraz zanik mózdku i rdzenia kręgowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP7B1	rs587777222	TT
CYP7B1	rs121908613	AA
CYP7B1	rs121908611	CC
CYP7B1	rs116171274	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100986](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100986)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Paraplegia spastyczna typu 2

Rzadka leukodystrofia sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się przede wszystkim spastycznym chodem i dysfunkcją układu autonomicznego. Gdy występują dodatkowe objawy ze strony ośrodkowego układu nerwowego (OUN), takie jak deficyt intelektualny, ataksja lub objawy pozapiramidowe, zespół określa się jako powikłany SPG.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAB9B	rs864622194	TT
RAB9B	rs398123467	GG
RAB9B	rs132630294	CC
RAB9B	rs132630292	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99015](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99015)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 7

Postać dziedzicznego paraplegii spastycznej charakteryzująca się początkiem zwykle w wieku dorosłym (ale w wieku od 10 do 72 lat) postępującym obustronnym osłabieniem i spastycznością kończyn dolnych, dysfunkcją zwieraczy, zmniejszonym czuciem wibracyjnym w kostkach oraz dodatkowymi objawami, takimi jak neuropatia nerwu wzrokowego, oczopląs, zez, pogorszenie słuchu, skolioza, pes cavus, neuropatia ruchowa i czuciowa, amiotrofia, blepharoptoza i oftalmoplegia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SPG7	rs864622094	TT
SPG7	rs779055639	CC
SPG7	rs752623413	TT
SPG7	rs748555510	CC
SPG7	rs748309520	GG
SPG7	rs72547551	CC
SPG7	rs369227537	AA
SPG7	rs141644720	GG
SPG7	rs121918358	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99013](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99013)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Pyknodyzostoza

Pyknodyzostoza jest genetyczną chorobą lizosomalną charakteryzującą się osteosklerozą szkieletu, niskim wzrostem i łamliwością kości.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CTSK	rs74315304	GG
CTSK	rs74315303	GG
CTSK	rs29001685	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=763](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=763)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Rodzinna stopa końsko-szpotawa z lub bez towarzyszących wad kończyny dolnej

Rodzinna stopa końsko-szpotawa z towarzyszącymi anomaliaми kończyn dolnych lub bez nich jest rzadkim zespołem wrodzonych wad rozwojowych kończyn, charakteryzującym się nieprawidłowym ustawieniem kości i stawów stopy i kostki, z obecnością przywodzenia przodostopia i śródstopia, szpotawością tyłostopia i końskimi stawami skokowymi, objawiającymi się sztywnym skrętem do wewnątrz stopy w kierunku linii środkowej u różnych członków jednej rodziny. Hipoplazja mięśni podudzi jest często występującym objawem. Pacjenci mogą zgłaszać się z innymi wadami rozwojowymi kończyn dolnych, takimi jak hipoplazja rzepki, skośna kość skokowa, hemimelia kości piszczelowej i polidaktylia.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BLTP1	rs775292946	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199315](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199315)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## PMM2-CDG

PMM2-CDG jest najczęstszą postacią wrodzonego zaburzenia N-glikozylacji i charakteryzuje się dysfunkcją mózdzku, nieprawidłową dystrybucją tkanki tłuszczowej, wklęsłymi sutkami, zezem i hipotonią. Można wyróżnić 3 formy PMM2-CDG: wielonarządowy typ niemowlęcy, późny niemowlęcy i dziecięcy typ ataksji-niepełnosprawności intelektualnej (3-10 lat) oraz typ stabilnej niepełnosprawności dorosłych. U niemowląt zwykle rozwija się ataksja, opóźnienie psychoruchowe i objawy pozaneurologiczne, w tym brak rozwoju, enteropatia, dysfunkcja wątroby, zaburzenia krzepnięcia oraz zajęcie serca i nerek. Fenotyp jest jednak bardzo zmienny i obejmuje zarówno niemowlęta, które umierają w pierwszym roku życia, jak i osoby dorosłe z łagodnym przebiegiem choroby.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79318](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79318)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1001	rs80338709	GG
LOC1001	rs80338708	CC
LOC1001	rs80338707	GG
LOC1001	rs78290141	AA
PMM2	rs80338704	AA
PMM2	rs80338702	TT
PMM2	rs80338701	CC
PMM2	rs80338700	CC
PMM2	rs764353860	CC
PMM2	rs398123309	GG
PMM2	rs28936415	GG
PMM2	rs200503569	CC
PMM2	rs190521996	TT
PMM2	rs150719105	TT
PMM2	rs148032587	GG
PMM2	rs139716296	TT
PMM2	rs104894534	TT
PMM2	rs104894526	CC
PMM2	rs80338703	GG
TMEM186	rs104894532	GG



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Obustronna polimikrozakręć

Obustronna polimikrozakręć jest rzadką wadą rozwojową mózgu wynikającą z nieprawidłowej migracji neuronów, definiowanej jako kora mózgowa z wieloma nadmiernie małymi zwojami. Objawia się opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, drgawkami i różnymi zaburzeniami neurologicznymi i może być izolowana lub stanowić kliniczną cechę wielu zespołów genetycznych. Może być również związane z okołoporodowym zakażeniem wirusem cytomegalii.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=268940](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268940)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADGRG1	rs786204777	CC
ADGRG1	rs587783660	GG
ADGRG1	rs587783658	CC
ADGRG1	rs587783657	GG
ADGRG1	rs587783656	GG
ADGRG1	rs587783655	TT
ADGRG1	rs587783654	TT
ADGRG1	rs587783652	CC
ADGRG1	rs587776623	GG
ADGRG1	rs532188689	GG
ADGRG1	rs146278035	CC
ADGRG1	rs121908465	GG
ADGRG1	rs121908464	CC
ADGRG1	rs121908462	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Polimikrogyria z powodu mutacji TUBB3

Rzadka, genetyczna, złożona wada rozwojowa kory mózgowej charakteryzująca się uogólnioną lub ogniskową dysgyrią (zwaną także dysplazją korową podobną do polimikrogyri) lub alternatywnie mikrolissencephaly z dysmorficznymi zwojami podstawnymi i dysgenezą ciała modzelowatego. Objawy kliniczne są różne i obejmują małogłowie, napady padaczkowe, hipotonię, opóźnienie rozwoju, znaczne opóźnienie psychoruchowe, ataksję, spastyczne porażenie dwukończynowe lub tetraplegię oraz nieprawidłowości narządu wzroku (zez, opadanie powiek lub zanik nerwu wzrokowego).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300573](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300573)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TUBB2B	rs797046075	CC
TUBB2B	rs587784502	GG
TUBB2B	rs587784498	CC
TUBB2B	rs397514569	AA

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna recesywna ataksja spastyczna Charlevoix i Saguenay

Autosomalna recesywna ataksja spastyczna Charlevoix-Saguenay (ARSACS) jest zaburzeniem neurodegeneracyjnym charakteryzującym się wczesną ataksją mózdkową ze spastycznością, zespołem piramidalnym i neuropatią obwodową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SACS	rs780247476	GG
SACS	rs752059006	GG
SACS	rs281865120	GG
SACS	rs281865118	GG
SACS	rs202199411	GG
SACS	rs145766983	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Synpolidaktylia typu 1

Rzadki niesyndromiczny syndaktylia charakteryzujący się charakterystyczną kombinacją syndaktylii i polidaktylii, na ogół dotykający 3 i 4 palca oraz 4 i 5 palca u nogi, obustronnie, z częściową lub całkowitą redukcją promienia cyfrowego w sieci syndyktylowej. Dodatkowe cechy to klinodaktylia, kamptodaktylia i/lub brachydaktylia palca piątego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=295195](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=295195)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HOXD13	rs200750564	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Porencefalia

Rzadka, genetyczna lub nabyta wada rozwojowa mózgu charakteryzująca się torbielą lub jamą wypełnioną płynem śródmózgowym z lub bez połączenia między komorą a przestrzenią podpajęczynówkową. Objawy kliniczne zależą od lokalizacji i ciężkości i mogą obejmować niedowład potowiczy, drgawki, niepełnosprawność intelektualną i dystonię.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL4A1	rs797045034	CC
COL4A1	rs797044867	CC
COL4A1	rs587780588	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2940](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2940)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

---

## Ostra porfiria przerywana

Rzadka, ciężka postać ostrej porfirii wątrobowej charakteryzująca się występowaniem napadów nerwowo-trzewnych bez objawów skórnych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HMBS	rs118204120	CC
HMBS	rs118204109	CC
HMBS	rs118204101	CC
HMBS	rs118204095	GG

### Analiza wielowymiarowa

---

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79276](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79276)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna porfiria skórna późna

Porfiria wątrobowo-erytropoetyczna (HEP) jest bardzo rzadką postacią przewlekłej porfirii wątrobowej, charakteryzującą się pęcherzowym zapaleniem skóry.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UROD	rs121918065	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=443062](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=443062)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona porfiria erytropoetyczna

Wrodzona porfiria erytropoetyczna lub choroba Günthera jest formą porfirii erytropoetycznej charakteryzującą się bardzo ciężką i okaleczającą fotodermatozą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UROS	rs373864821	CC
UROS	rs121908020	CC
UROS	rs121908015	GG
UROS	rs121908014	GG
UROS	rs121908012	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79277](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79277)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Proteinoza lipidowa

Proteinoza lipidowa (LP) jest rzadką genodermatozą, charakteryzującą się klinicznie zmianami śluzówkowo-skórnymi, chrypką rozwijającą się we wczesnym dzieciństwie, a czasami powikłaniami neurologicznymi.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ECM1	rs121909116	TT
ECM1	rs121909115	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=530](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=530)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna protoporfiria erytropoetyczna

Protoporfiria erytropoetyczna (EPP) jest dziedzicznym zaburzeniem szlaku metabolicznego hemu, charakteryzującym się gromadzeniem protoporfiryny we krwi, erytrocytach i tkankach oraz skórnymi objawami nadwrażliwości na światło.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FECH	rs150146721	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79278](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79278)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rzekoma niedoczynność tarczycy typu 1C

Rzekoma niedoczynność przytarczyc typu 1c (PHP1c) jest rzadkim rodzajem rzekomej niedoczynności przytarczyc (PHP; ) charakteryzującej się opornością na parathormon (PTH) i inne hormony, która objawia się hipokalcemią, hiperfosfatemią i podwyższonym stężeniem PTH. Dziedziczna osteodystrofia Albrighta (AHO; ), ale normalna aktywność stymulującego białka G (Gs alfa).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNAS	rs397514456	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79444](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79444)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rzekoma niedoczynność tarczycy

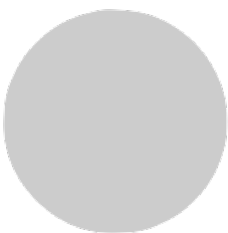
Rzekoma niedoczynność przytarczyc (pseudo-PHP) to choroba charakteryzująca się konstelacją cech klinicznych określanych zbiorczo jako dziedziczna osteodystrofia Albrighta (AHO; ), ale bez dowodów na oporność na hormon przytarczyc (PTH), którą obserwuje się w innych postaciach rzekomej niedoczynności przytarczyc (PHP ; zobacz ten termin).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNAS	rs797045046	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79445](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79445)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinne męskie przedwczesne dojrzewanie płciowe

Rodzinne przedwczesne dojrzewanie męskie ograniczone (FMPP) to niezależna od gonadotropin rodzinna postać przedwczesnego dojrzewania męskiego, zazwyczaj objawiająca się między 2 a 5 rokiem życia jako przyspieszony wzrost, wczesny rozwój drugorzędowych cech płciowych i obniżony wzrost w wieku dorosłym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
STON1	rs121912532	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3000](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3000)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zakrzepowa plamica małopłytkowa

Agresywna i zagrażająca życiu postać mikroangiopatii zakrzepowej (TMA), charakteryzująca się głęboką trombocytopenią obwodową, mikroangiopatyczną niedokrwistością hemolityczną (MAHA) i niewydolnością narządową o różnym nasileniu, składająca się z postaci wrodzonej (cTTP) i nabytej, o podłożu immunologicznym (iTTP).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADAMTS1	rs121908470	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=54057](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=54057)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Pasmowaty rogowiec dłoni i stóp

Rogowacenie dłoniowo-podeszwowe prążkowane to izolowane, ogniskowe, dziedziczne rogowacenie dłoniowo-podeszwowe charakteryzujące się liniowym hiperkeratozą wzdłuż części zginaczy palców i dłoni, a także ogniskową hiperkeratozą skóry podeszwowej. Pacjenci zgłaszają się z bolesnym zgrubieniem skóry na dłoniach i podeszwach, ze sporadycznymi pęknięciami, pęcherzami i nadmierną potliwością. Rzadko można zaobserwować hiperkeratozę na innych obszarach (kolana, grzbietowe strony palców). Histopatologicznie obserwuje się poszerzone przestrzenie międzykomórkowe między keratynocytami.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=50942](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=50942)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DSP	rs121912991	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalna dominująca ogniskowa nie epidermolityczna keratoderma dłoni i stóp z pęcherzami stóp

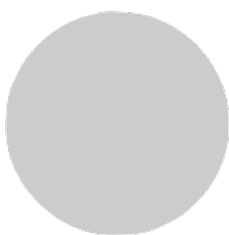
Rzadka, genetyczna, izolowana, ogniskowa rogowacenie skóry dłoni i stóp, charakteryzująca się ogniskowym zgrubieniem skóry podeszew stóp i często dłoni, z minimalnym zajęciem paznokci lub bez zajęcia paznokci. Pacjenci często zgłaszają nieepidermolityczne bolesne pęcherze na podeszwach, a czasami subtelne leukokeratozę w jamie ustnej lub nadmierną potliwość podeszwy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KRT6C	rs587777292	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=402003](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=402003)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ogniskowy rogowiec dłoni i stóp - odmiana nieepidermolityczna

Rzadka dziedziczna rogowacenie dłoniowo-podeszwowe charakteryzujące się ogniskowymi zmianami hiperkeratocytycznymi na dłoniach i podeszwach. Badanie histopatologiczne ujawnia wyraźne hiperkeratozę, pogrubioną warstwę kolczystą ze zmniejszoną warstwą ziarnistą, deadhezję komórek w warstwach nadpodstawnych, wydłużenie grzbietów rete i rzadkie naciski limfocytarne w skórze właściwej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KRT16	rs60723330	TT
KRT16	rs59856285	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=448264](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=448264)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Rogowiec dłoniowo - podeszwowy z tendencją do transgrediencji i progrediencji

Rzadkie, izolowane, rozlane rogowacenie skóry dłoni i stóp, charakteryzujące się czerwono-żółtą, umiarkowaną do ciężkiej hiperkeratozą dłoni i podeszew, rozciągającą się na grzbietową stronę dłoni, stóp i (lub) nadgarstków i obejmującą skórę nad ścięgnem Achillesa (transgrediens), stopniowo nasilające się wraz z wiekiem (progrediens), obejmując niejednolite hiperkeratozę na goleniach, kolanach, łokciach i czasami zgięciach skóry. Nadmierna potliwość jest zwykle związana. Histologicznie można zaobserwować zmiany epidermolityczne lub nieepidermolityczne.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs148182439	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=495](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Kolczyste rogowacenie mieszkowe wyłysiające

Kolczyste rogowacenie mieszkowe wyłysiające jest rzadką genodermatozą, ujawniającą się w niemowlęctwie lub dzieciństwie, z reguły u chłopców i charakteryzującą się rozsianym rogowaceniem mieszkowym związanym z postępującym bliznowaciejącym łysieniem w obrębie skóry głowy, brwi oraz rzęs. Ponadto może występować fotofobia, dystrofia rogówki, rumień twarzy i(lub) keratodermia dłoni i stóp.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MBTPS2	rs587776867	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2340)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipokalcemiczna krzywica zależna od witaminy D

Wrodzone dziedziczne zaburzenie metabolizmu witaminy D o wczesnym początku charakteryzujące się ciężką hipokalcemią prowadzącą do osteomalacji i skrzywiczych deformacji kości oraz umiarkowaną hipofosfatemią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP27B1	rs28934604	CC
CYP27B1	rs118204009	CC
CYP27B1	rs118204008	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289157](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289157)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalna dominująca krzywica hipofosfatemiczna

Rzadka dziedziczna choroba powodująca utratę fosforanów w nerkach, charakteryzująca się hipofosfatemią, krzywicą i (lub) osteomalacją.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGF23	rs28937882	GG
FGF23	rs193922702	CC
FGF23	rs193922701	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89937](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89937)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczna krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią

Dziedziczna krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią (HHRH) jest dziedzicznym zaburzeniem wyniszczającym fosforany w nerkach, charakteryzującym się hipofosfatemią i hiperkalciurią związaną z krzywicą i/lub osteomalacją.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC34A3	rs201293634	TT
SLC34A3	rs150841256	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157215](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157215)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Selektywna oporność przysadki na hormony tarczycy

Rzadka genetyczna nadczynność tarczycy charakteryzująca się podwyższonym poziomem krążących wolnych hormonów tarczycy, prawidłowym lub podwyższonym stężeniem hormonu tyreotropowego, zmniejszoną odpowiedzią tkanek obwodowych na działanie jodotyroniny oraz wysoce zmiennym fenotypem klinicznym, który najczęściej obejmuje wole, tachykardię spoczynkową, osteoporozę, niski wzrost, i zespół deficytu uwagi. Niektórzy pacjenci mogą być całkowicie bezobjawowi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
THRB	rs121918695	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=165994](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=165994)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Retinoblastoma

Rzadka choroba nowotworowa oka, będąca najczęstszym nowotworem wewnątrzgałkowym u dzieci. Jest to nowotwór zagrażający życiu, ale potencjalnie uleczalny i może być dziedziczny lub niedziedziczny, jednostronny lub obustronny.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=790](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RB1	rs9535023	AA
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs376886420	AA
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs1461382798	GG
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs1258442224	AA
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs121913300	CC



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X

Rzadkie zaburzenie obejmujące wiele struktur oka, charakteryzujące się zmniejszoną ostrością wzroku u mężczyzn z powodu młodzieńczego zwyrodnienia plamki żółtej. Cechy kliniczne, takie jak krwotok do ciała szklanego, odwarstwienie siatkówki i jaskra neowaskularna, można zaobserwować w zaawansowanych stadiach.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDKL5	rs104894928	CC
CDKL5	rs61752159	CC
CDKL5	rs61752147	CC
CDKL5	rs61752068	CC
CDKL5	rs61752067	GG
CDKL5	rs61752060	TT
CDKL5	rs281865365	GG
CDKL5	rs281865357	GG
CDKL5	rs281865348	CC
CDKL5	rs104894934	CC
CDKL5	rs104894933	CC
CDKL5	rs104894930	GG
CDKL5	rs104894929	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=792](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=792)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Torbielowatość gruczołów łojowych

Sebocystomatosis charakteryzuje się licznymi (100 do 2000) bezobjawowymi torbielami skórnymi, które zwykle występują w okolicy mostka, górnej części pleców, pachach i proksymalnych częściach kończyn.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KRT17	rs58730926	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=841](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=841)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół 3M

Rzadkie pierwotne zaburzenie wzrostu charakteryzujące się niską masą urodzeniową, zmniejszoną długością urodzeniową, poważnym ograniczeniem wzrostu poporodowego, dużym rozmiarem głowy, spektrum drobnych anomalii (w tym dysmorfii twarzy) i normalną inteligencją.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CUL7	rs121918229	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2616](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2616)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół kończyny-ciało modzelowate

Rzadki zespół polimalformacyjny charakteryzujący się agenezją ciała modzelowatego (CC), dystalnymi anomaliami kończyn, niewielkimi anomaliami twarzoczaszki i niepełnosprawnością intelektualną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIF7	rs794727316	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=36](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=36)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół ANDP

Zespół ADNP jest rzadkim zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną o różnym stopniu nasileniu, hipotonią, całościowym opóźnieniem rozwoju, znacznym opóźnieniem mowy, zaburzeniami zachowania, niewrażliwością na ból, problemami ze snem, drgawkami, strukturalnymi wadami mózgu, cechami dysmorfii, problemami ze wzrokiem i autyzmem.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADNP	rs886041116	GG
ADNP	rs587777526	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404448](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404448)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół ADULT

Rzadki zespół dysplazji ektodermalnej charakteryzujący się ektrodaktylią, syndaktylią, niedorozwojem sutka i nadmiernym piegowaniem, a także innymi typowymi wadami ektodermy, takimi jak hipodoncja, anomalie dróg łzowych, hipotrychoza i onychodysplazja.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP63	rs113993967	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=978](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=978)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół uszny i kłykciowy

Rzadka, genetyczna dysostozą z dominującym zajęciem twarzoczaszki, charakteryzująca się obustronnymi wadami rozwojowymi ucha zewnętrznego, hipoplazją kłykcia żuchwy, mikrostromią, mikrognacją, mikroglosją i asymetrią twarzy. Dodatkowe objawy obejmują hipotonię, opadanie powiek, rozszczep podniebienia, pełne policzki, opóźnienie rozwoju, upośledzenie słuchu i niewydolność oddechową. Donoszono o znaczących wewnątrz- i międzyrodzinnych różnicach fenotypowych.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNAI3	rs387907178	GG
PLCB4	rs387907179	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137888](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137888)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Autosomalny dominujący zespół niepełnosprawności intelektualnej, wad twarzoczaszki oraz wad serca

Rzadkie genetyczne zaburzenie neurorozwojowe charakteryzujące się globalnym opóźnieniem rozwojowym (DD) i różnymi stopniami niepełnosprawności intelektualnej (ID) z opóźnionym lub ograniczonym/nieobecnym rozwojem mowy związanym z hipotonią u noworodków, trudnościami w karmieniu, anomaliami serca i dysmorfia rysów twarzy, przeważnie szerokim czubkiem nosa i cienką, wypukłą górną wargą. Opisywano również małogłowie, częste infekcje, zaburzenia żołądkowo-jelitowe i/lub narządu wzroku.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KAT6A	rs786200960	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457193](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457193)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy

Zespół Branchiootorenal (BOR) charakteryzuje się anomaliaми łuku skrzelowego (rozszcypy gałęzi, przetoki, torbiele), upośledzeniem słuchu (wady małżowiny usznej z zagłębieniami przedusznymi, upośledzenie słuchu przewodzeniowego lub czuciowo-nerwowego) oraz wadami rozwojowymi nerek (malformacja drzewa moczowego, niedorozwój nerek lub agenezja, dysplazja nerek, torbiele nerkowe).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EYA1	rs606231357	CC
EYA1	rs121909196	CC
EYA1	rs121909195	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=107](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=107)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół skrzelowo-oczno-twarzowy

Rzadki, dziedziczony w sposób dominujący zespół mnogich wad wrodzonych, charakteryzujący się wysoce zmiennym fenotypem klinicznym obejmującym trzy główne układy dotknięte chorobą: wady skrzelowe (skórne), wady rozwojowe oczu i anomalie twarzy. Mogą występować dodatkowe funkcje.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TFAP2A	rs793888541	AA
TFAP2A	rs793888540	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1297](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1297)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół skrzelowo-uszny

Zespół Branchiootoc jest rzadkim, genetycznym zespołem wielu wad wrodzonych, charakteryzującym się anomaliami drugiego łuku skrzelowego (torbiele i przetoki gałęzi), wadami rozwojowymi ucha zewnętrznego, środkowego i wewnętrznego związanymi z czuciowo-nerwowym, mieszanym lub przewodzeniowym ubytkiem słuchu oraz brakiem nieprawidłowości nerek. Typowe objawy ucha obejmują zniekształcone małżowiny uszne (np. małżowiny uszne lub małżowiny uszne), zagłębienia przeduszne i/lub kolczyki oraz dysplazje ucha środkowego i/lub wewnętrznego (w tym niedorozwój ślimaka, przedsionka i kanału półkolistego, zniekształcenie kosteczek słuchowych i przestrzeni ucha środkowego).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52429](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52429)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EYA1	rs397517917	CC
LOC1053	rs397517920	AA

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół CACH

Na podstawie kryteriów klinicznych i MRI zidentyfikowano nową leukoencefalopatię, zespół CACH (ataksja dziecięca z hipomielinizacją ośrodkowego układu nerwowego) lub VWM (zanikająca materia biała). Klasycznie choroba ta charakteryzuje się (1) początkiem między 2 a 5 rokiem życia, z zespołem mózdkowo-spastycznym, zaostrzanym przez epizody gorączki lub uraz głowy prowadzący do śmierci po 5 do 10 latach rozwoju choroby, (2) rozsiane zajęcie istoty białej w MRI mózgu z intensywnością sygnału podobną do płynu mózgowo-rdzeniowego (kawitacja), (3) recesywny autosomalny sposób dziedziczenia, (4) zmiany neuropatologiczne zgodne z kawitacyjną ortochromatyczną leukodystrofią ze zwiększoną liczbą oligodendrocytów, czasami „” piankowy aspekt.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157716](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157716)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EIF2B2	rs113994012	GG
EIF2B2	rs104894426	TT
EIF2B2	rs104894425	AA
EIF2B5	rs113994054	GG
EIF2B5	rs113994053	CC
EIF2B5	rs113994049	GG
EIF2B5	rs113994048	AA

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół sercowo-twarzowo-skróny

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się dysmorfologią twarzoczaszki, wrodzoną wadą serca, nieprawidłowościami dermatologicznymi (najczęściej hiperkeratotyczna skóra i rzadkie, kręcone włosy), objawami neurologicznymi (hipotonia, drgawki), brakiem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1340)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRAF	rs869025606	AA
BRAF	rs794729219	AA
BRAF	rs397516904	TT
BRAF	rs397516903	AA
BRAF	rs397516895	AA
BRAF	rs397516894	GG
BRAF	rs397516893	AA
BRAF	rs397516892	GG
BRAF	rs397507484	TT
BRAF	rs397507483	CC
BRAF	rs397507481	GG
BRAF	rs397507480	AA
BRAF	rs397507479	CC
BRAF	rs397507476	TT
BRAF	rs397507475	AA
BRAF	rs397507474	TT
BRAF	rs397507473	AA
BRAF	rs397507469	GG
BRAF	rs397507466	TT
BRAF	rs397507465	TT
BRAF	rs387906661	TT
BRAF	rs180177042	AA
BRAF	rs180177040	TT
BRAF	rs180177039	TT
BRAF	rs180177038	CC
BRAF	rs180177037	TT
BRAF	rs180177036	CC
BRAF	rs180177035	TT
BRAF	rs180177034	CC
BRAF	rs121913375	GG
BRAF	rs121913364	TT

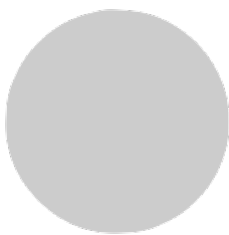
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół CHARGE

Zespół CHARGE to zespół wielu wad wrodzonych charakteryzujący się zmienną kombinacją wielu anomalii, głównie Coloboma; Atrezja/zwężenie nozdrzy tylnych; Dysfunkcja nerwów czaszkowych; Charakterystyczne anomalie ucha (znane jako główne 4 C).

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=138](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=138)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CHD7	rs886040995	CC
CHD7	rs886040991	CC
CHD7	rs886040983	CC
CHD7	rs864622523	AA
CHD7	rs797045467	CC
CHD7	rs794727569	GG
CHD7	rs794727423	GG
CHD7	rs794727293	CC
CHD7	rs768184220	AA
CHD7	rs757160222	CC
CHD7	rs587783459	GG
CHD7	rs587783458	CC
CHD7	rs587783457	CC
CHD7	rs587783454	CC
CHD7	rs587783451	AA
CHD7	rs587783450	CC
CHD7	rs587783448	AA
CHD7	rs587783447	GG
CHD7	rs587783446	CC
CHD7	rs587783445	TT
CHD7	rs587783442	CC
CHD7	rs587783441	AA
CHD7	rs587783440	CC
CHD7	rs587783434	GG
CHD7	rs587783433	TT
CHD7	rs587783432	GG
CHD7	rs587783429	CC
CHD7	rs587783428	GG
CHD7	rs398124321	GG
CHD7	rs121434338	AA
CHD7	rs267606724	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół CHILD

Zespół CHILD (Congenital Hemidysplasia with Ichthyosiform nevus and Limb Defects, CS) to genodermatoza dominująca sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się jednostronnymi zapalnymi i łuszczącymi się zmianami skórnymi z anomaliami trzewnymi i kończyn po tej samej stronie.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NSDHL	rs587784226	CC
NSDHL	rs141571609	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Klasyczny zespół niedoboru transportera glukozy typu 1

Zespół niedoboru transportera glukozy typu 1 (GLUT1) charakteryzuje się encefalopatią charakteryzującą się oporną na leczenie padaczką dziecięcą, spowolnieniem wzrostu czaszki prowadzącym do małogłowa, opóźnieniem psychomotorycznym, spastycznością, ataksją, dyzartrią i innymi napadowymi zjawiskami neurologicznymi często występującymi przed posiłkami. Objawy pojawiają się w wieku od 1 do 4 miesięcy, po prawidłowym porodzie i ciąży.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC2A1	rs80359825	GG
SLC2A1	rs80359823	GG
SLC2A1	rs80359819	CC
SLC2A1	rs80359818	GG
SLC2A1	rs80359816	CC
SLC2A1	rs796053253	GG
SLC2A1	rs794729221	GG
SLC2A1	rs794727642	CC
SLC2A1	rs587784397	GG
SLC2A1	rs587784396	GG
SLC2A1	rs587784390	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=71277](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71277)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół wrodzonych wad kręgosłupa-serca-nerek

Rzadka genetyczna mnoga wada wrodzona/zespół dysmorficzny charakteryzujący się defektami segmentacji kręgów związanymi z wadami serca (drożny przewód tętniczy, ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej, niedorozwój lewego serca) i nerek (niedorozwój nerek, przewlekła choroba nerek). Dodatkowe zgłaszane cechy obejmują między innymi wady kończyn, niski wzrost, globalne opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualną i odbiorczy ubytek słuchu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NADSYN1	rs368115694	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=521438](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=521438)

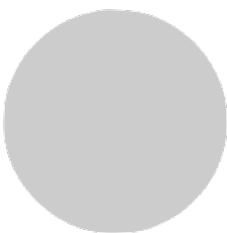
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Constitutional mismatch repair deficiency syndrome

Zespół niedoboru naprawy konstytucyjnych niedopasowań jest rzadkim, dziedzicznym zespołem predysponującym do raka, charakteryzującym się rozwojem szerokiego spektrum nowotworów złośliwych w dzieciństwie, w tym głównie raka mózgu, raka układu krwiotwórczego i przewodu pokarmowego, chociaż sporadycznie zgłaszano również nowotwory zarodkowe i inne. Cechy nienowotworowe, w szczególności objawy przypominające nerwiakowtórniakowatość typu 1 (np. piegi, nerwiakowtórniaki), jak również zmiany przednowotworowe i niezłośliwe (takie jak gruczolaki/polpyps) są często obecne przed rozwój nowotworu.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=252202](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=252202)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PMS2	rs758304323	TT
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs587779347	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół serce-ręka, typ słoweński

Zespół serce-ręka typu słoweńskiego jest rzadką, autosomalnie dominującą postacią zespołu serce-ręka, po raz pierwszy opisaną u członków rodziny słoweńskiej, charakteryzującą się początkiem w wieku dorosłym, postępującą chorobą przewodzenia w sercu, tachyarytmiami, które mogą prowadzić do nagła śmierć, kardiomiopatia rozstrzeniowa i brachydaktylia, przy czym ręce są mniej dotknięte niż stopy. W niektórych przypadkach obserwowano osłabienie mięśni i (lub) miopatyczne zmiany elektromiograficzne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LMNA	rs386134243	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168796)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Aarskoga-Scotta

Rzadkie zaburzenie rozwojowe charakteryzujące się cechami twarzy, kończyn i narządów płciowych oraz nieproporcjonalnym niskim wzrostem akromelicznym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGD1	rs28935497	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=915](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=915)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Adamsa i Olivera

Rzadkie zaburzenie charakteryzujące się połączeniem wrodzonych wad kończyn i wad skóry głowy, którym często towarzyszą wady kostnienia czaszki.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DLL4	rs796065350	GG
DLL4	rs796065348	CC
DLL4	rs796065347	TT
DLL4	rs796065346	GG
DLL4	rs796065345	CC
DLL4	rs61750844	CC
DOCK6	rs372751467	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=974](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=974)

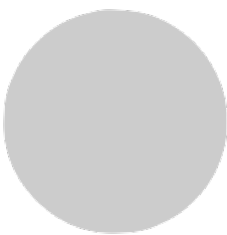
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Agnezja ciała modzelowatego - neuropatia

Zespół agnezji i neuropatii ciała modzelowatego jest zaburzeniem neurodegeneracyjnym charakteryzującym się ciężką postępującą neuropatią czuciowo-ruchową rozpoczynającą się w okresie niemowlęcym z wynikającą z tego hipotonią, arefleksją, amiotrofią i różnym stopniem dysgenezji ciała modzelowatego. Dodatkowe cechy obejmują łagodne do poważnych opóźnienia intelektualne i rozwojowe oraz objawy psychiatryczne, które obejmują urojenia paranoidalne, depresję, halucynacje i cechy „podobne do autyzmu”. Osoby dotknięte chorobą są zwykle ograniczone do wózka inwalidzkiego w drugiej dekadzie życia i umierają w trzeciej dekadzie życia. Choroba jest dziedziczona jako cecha autosomalna recesywna.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1496](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1496)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC12A6	rs751184319	GG
SLC12A6	rs35583475	GG
SLC12A6	rs199747285	CC
SLC12A6	rs121908429	GG
SLC12A6	rs121908427	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Aicardiego i Goutièresa

Dziedziczna, podostra encefalopatia charakteryzująca się zwapnieniem zwojów podstawy mózgu, leukodystrofią i limfocytosą płynu mózgowo-rdzeniowego (CSF).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TREX1	rs78218009	CC
TREX1	rs121908117	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Alagille'a

Rzadki zespół różnie charakteryzujący się przewlekłą cholestazą spowodowaną niedoborem wewnątrzwątrobowych dróg żółciowych, zwężeniem obwodowej tętnicy płucnej, anomaliami segmentacji kręgow, charakterystycznymi rysami twarzy, nieprawidłowościami tylnego embriotoksonu/przedniego odcinka, retinopatią barwnikową i dysplastyką nerek.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
JAG1	rs886043603	GG
JAG1	rs876660980	GG
JAG1	rs863223655	GG
JAG1	rs863223649	GG
JAG1	rs863223648	CC
JAG1	rs1801138	GG
JAG1	rs121918351	CC
MIR6870	rs863223650	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Alazamiego

Rzadka postać kartowatości pierwotnej, często małogłowie, charakteryzująca się niskim wzrostem, globalnym opóźnieniem rozwoju, zmienną niepełnosprawnością intelektualną i rozpoznawalnymi dysmorficznymi rysami twarzy (trójkątna twarz, wydatne czoło, głęboko osadzone oczy, nisko osadzone uszy, szeroki nos, niedorozwój szczęki, szerokie usta, grube wargi i szeroko rozstawione zęby).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319671](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319671)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR302C	rs775430086	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Allana-Herndona-Dudleya

Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X z zajęciem nerwowo-mięśniowym, charakteryzujący się hipotonią dziecięcą, hipoplazją mięśni, niedowładem spastycznym z ruchami dystonicznymi/atetoicznymi i ciężkimi zaburzeniami funkcji poznawczych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs587784386	CC
SLC16A2	rs766773277	CC
SLC16A2	rs587784384	CC
SLC16A2	rs587784383	GG
SLC16A2	rs587784382	CC
SLC16A2	rs122455132	TT
SLC16A2	rs104894936	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=59](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Alpersa i Huttenlochera

Cerebrohepatopatia i rzadka i ciężka postać zespołu wyczerpania mitochondrialnego DNA (mtDNA), charakteryzująca się triadą postępującej regresji rozwojowej, nieuleczalnych napadów padaczkowych i niewydolności wątroby.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=726](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=726)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FANCI	rs139562274	GG
POLG	rs796052906	GG
POLG	rs796052888	CC
POLG	rs796052887	CC
POLG	rs769410130	GG
POLG	rs753160398	GG
POLG	rs56047213	CC
POLG	rs548076633	TT
POLG	rs201732356	GG
POLG	rs142347031	AA
POLG	rs140079523	CC
POLG	rs139590686	TT
POLG	rs121918049	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Okresowy paraliż wrażliwy na potas z arytmią serca

Rzadkie schorzenie charakteryzujące się okresowym porażeniem mięśni, wydłużeniem odstępu QT z różnymi komorowymi zaburzeniami rytmu (prowadzącymi do predyspozycji do nagłej śmierci sercowej) oraz charakterystycznymi cechami fizycznymi: niskim wzrostem, skoliozą, nisko osadzonymi uszami, hiperteloryzmem, szeroką nasadą nosa, mikrognatia, klinodaktylia, brachydaktylia i syndaktylia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNJ2	rs786205820	GG
KCNJ2	rs786205817	AA
KCNJ2	rs199473384	GG
KCNJ2	rs199473381	GG
KCNJ2	rs199473373	CC
KCNJ2	rs104894585	CC
KCNJ2	rs104894580	CC
KCNJ2	rs104894579	GG
KCNJ2	rs104894578	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=37553](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=37553)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół niedokrwistości megaloblastycznej wrażliwej na tiaminę

Niedokrwistość megaloblastyczna reagująca na tiaminę (TRMA) charakteryzuje się triadą niedokrwistości megaloblastycznej, cukrzycy typu I i głuchoty czuciowo-nerwowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC19A2	rs28937595	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=49827](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49827)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół tętniaka i zapalenia kości i stawów

Rzadka, genetyczna, ogólnoustrojowa choroba charakteryzująca się obecnością tętniaków, krętości i rozwarstwienia w całym drzewie tętniczym, związana z wczesną chorobą zwyrodnieniową stawów (obejmującą głównie kręgosłup, ręce i/lub nadgarstki oraz kolana) i łagodną dysmorfia twarzoczaszki (w tym pociągła twarz, wysokie czoło, płaskie bruzdy nadoczodołowe, hiperteloryzm, hipoplazja jarzmowa i szew, szeroki lub rozdwojony języczek), a także łagodne anomalie szkieletowe i skórne. Często towarzyszą nieprawidłowości stawów, takie jak rozwarstwiające się zapalenie kości i chrząstki oraz zwyrodnienie krążka międzykręgowego. Dodatkowe anomalie sercowo-naczyniowe mogą obejmować wady zastawki mitralnej, wrodzone wady rozwojowe serca, przerost komór i migotanie przedsionków.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284984](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284984)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMAD3	rs387906853	GG
SMAD3	rs387906850	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Angelmana

Zaburzenie neurogenetyczne charakteryzujące się poważnym deficytem intelektualnym i wyraźnymi cechami dysmorfii twarzy.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=72](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=72)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MECP2	rs61754453	GG
MECP2	rs61748396	GG
SNHG14	rs587784533	CC
SNHG14	rs587784526	AA
SNHG14	rs587784518	TT
SNHG14	rs587784516	CC
SNHG14	rs587784515	AA
SNHG14	rs587784514	CC
SNHG14	rs587784508	CC
SNHG14	rs587783097	GG
SNHG14	rs587782919	TT
SNHG14	rs587781241	GG
SNHG14	rs587781220	CC
SNHG14	rs587781208	CC
SNHG14	rs587780577	AA
SNHG14	rs111033595	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Anoftalmia/mikroftalmia - zarośnięcie przetyku

Zespół, który należy do grupy syndromicznych mikroftalmii i charakteryzuje się współwystępowaniem jedno- lub obustronnego braku lub małoftalmii oraz atrezji przetyku z lub bez przetoki tchawiczo-przetykowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SOX2 OT	rs55683010	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=77298](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77298)



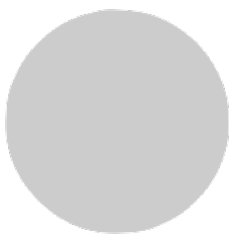
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół wad podniebienia, szeroko rozstawionych zębów, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju

Zespół wad podniebienia, szeroko rozstawionych zębów, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad/zespół dysmorficzny, który charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, hipotonią osiową, wadami podniebienia (np. rozszczep podniebienia i/lub podniebienie wysokie i wąskie), cechami dysmorfii twarzy (np. wydatne czoło, hiperteloryzm, szpary powiekowe ustawione skośnie w dół, szeroki grzbiet nosa, wąskie usta i szeroko rozstawione zęby) oraz niskim wzrostem. Wśród dodatkowych objawów mogą wystąpić: wady palców (w tym brachydaktylia (krótkie palce), klinodaktylia (zakrzywione palce) i hipoplastyczne (słabo rozwinięte) paznokcie u stóp), pojedyncza bruzda dłoni, wzmożone napięcie mięśniowe w kończynach dolnych, nadmierna ruchomość stawów, a także wady oczu i układu moczowo-płciowego.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=477993](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477993)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KDM1A	rs864309715	GG
KDM1A	rs864309716	AA

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Antleya i Bixlera

Rzadka syndromiczna kraniosynostoza charakteryzująca się kraniosynostozą z hipoplazją środkowej części twarzy, synostozą kości promieniowo-ramiennej, wygięciem kości udowej i przykurczami stawów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR2	rs121918502	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=83](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Aperta

Zespół Aperta (AS) jest częstą postacią akrocefalosyndaktylii, dziedzicznych zaburzeń wrodzonych wad rozwojowych, charakteryzujących się kraniosynostozą, hipoplazją środkowej części twarzy oraz anomaliami i(lub) syndaktylią palców u rąk i nóg.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR2	rs79184941	GG
FGFR2	rs77543610	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=87](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=87)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ropne zapalenie stawów - piodermia zgorzelinowa - trądzik

Zespół ropnego zapalenia stawów, piodermii zgorzelinowej i trądziku jest rzadką, plejotropową chorobą autozapalną wieku dziecięcego, obejmującą głównie stawy i skórę.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PSTPIP1	rs28939089	GG
PSTPIP1	rs121908130	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=69126](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69126)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół progeroidalny i marfanoidalny-lipodystrofia

Zespół progeroidalny i marfanoidalny-lipodystrofia jest rzadką chorobą ogólnoustrojową, która charakteryzuje się starczym wyglądem noworodka (bez innych objawów przedwczesnego starzenia) oraz dysmorfią twarzy (tj. wielkogłowie albo zatrzymane wodogłowie, wytrzeszcz, skośno-dolne ustawienie szpar powiekowych, cofnięta żuchwa), uogólnionym ciężkim, wrodzonym brakiem podskórnej tkanki tłuszczowej (z wyjątkiem piersi i okolicy biodrowej) oraz niepełnymi objawami zespołu Marfana (głównie ciężka krótkowzroczność, nadmierna ruchomość/rozciągliwość stawów i arachnodaktylia - długie, pająkowate palce). Nie występują zaburzenia metaboliczne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FBN1	rs794728325	CC
FBN1	rs398122833	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300382)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Ataksja mózdkowa - arefleksja - stopa wydrążona - atrofia nerwu wzrokowego - czuciowo-nerwowa utrata słuchu

Ataksja mózdkowa - arefleksja - pes cavus - zanik nerwu wzrokowego - niedosłuch czuciowo-nerwowy (zespół CAPOS) to rzadkie autosomalne dominujące zaburzenie neurologiczne charakteryzujące się wczesną ataksją mózdku, związaną z arefleksją, postępującym zanikiem nerwu wzrokowego, głuchotą czuciowo-nerwową, deformacją pes cavus i nieprawidłowym ruchy oczu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP1A3	rs863224847	CC
ATP1A3	rs587777771	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1171](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1171)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół autosomalna recesywna ataksja mózdkowa, padaczka i niepełnosprawność intelektualna z powodu niedoboru WWOX

Rzadki autosomalny recesywny zespół ataksja-padaczka-mózdkowa-niepełnosprawność intelektualna, charakteryzujący się ataksją mózdkową występującą we wczesnym dzieciństwie, związaną z uogólnioną padaczką toniczno-kloniczną i opóźnieniem rozwoju psychomotorycznego, dyzartrią, oczopląsem wywołanym wzrokiem i trudnościami w uczeniu się. Inne cechy u niektórych pacjentów obejmują objawy górnego neuronu ruchowego ze spastycznością nóg i reakcjami prostowników podeszwowych oraz łagodny zanik mózdku widoczny w badaniu MRI mózgu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WWOX	rs756762196	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284282)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół ataksja spastyczna o wczesnym początku-neuropatia

Zespół ataksji spastycznej o wczesnym początku, padaczki mioklonicznej i neuropatii jest rzadkim dziedzicznym zaburzeniem ataksji spastycznej charakteryzującym się początkiem w dzieciństwie powolnego postępującego niedowładu spastycznego kończyn dolnych i ataksji mózdkowej (z dyzartrią, trudnościami w potykaniu, zwyrodnieniem motorycznym), związanej z neuropatią czuciowo-ruchową (w tym osłabienie i dystalny zanik kończyn dolnych) oraz postępująca padaczka miokloniczna. Towarzyszyć mogą również objawy oczne (opadanie powiek, apraksja okoruchowa), dysmetria, dysdiadochokineza, ruchy dystoniczne i mioklonie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs387906889	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313772](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313772)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół ataksja-niepełnosprawność intelektualna-apraksja okoruchowa-torbiele mózdzku

Rzadka choroba neuro-okulistyczna charakteryzująca się niepostępującą ataksją mózdkową, opóźnionym rozwojem motorycznym i językowym oraz niepełnosprawnością intelektualną, oprócz nieprawidłowości okulistycznych (np. apraksja okoruchowa, zez, niedowidzenie, dystrofia siatkówki i krótkowzroczność). Charakterystyczne dla choroby są również torbiele mózdzku, dysplazja mózdzku i hipoplazja robaka mózdzku widoczne w rezonansie magnetycznym.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LAMA1	rs797045184	CC
LAMA1	rs587777681	AA
LAMA1	rs587777677	AA
LAMA1	rs141914419	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=370022](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370022)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczny mioklonus - postępująca atrofia mięśni dystalnych

Zespół rdzeniowego zaniku mięśni i postępującej padaczki mioklonicznej charakteryzuje się dziedzicznymi miokloniami i postępującym zanikiem mięśni dystalnych. Zgłoszono mniej niż 10 przypadków. Leczenie klonazepamem skutkuje całkowitą i trwałą poprawą mioklonii.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ASAH1	rs145873635	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2590](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2590)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus

Rzadka choroba neuro-okulistyczna łącząca typowy zanik nerwu wzrokowego z innymi objawami pozagałkowymi, takimi jak głuchota czuciowo-nerwowa, miopia, przewlekła postępująca oftalmoplegia zewnętrzna, ataksja i neuropatia obwodowa. Rzadziej inne objawy były związane z tym stanem, takie jak spastyczne porażenie kończyn dolnych lub choroba podobna do stwardnienia rozsianego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1027	rs398124298	CC
OPA1	rs80356529	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1215](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1215)

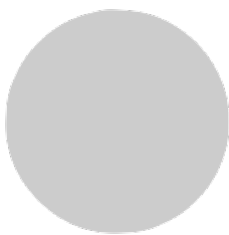
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół atrofia nerwu wzrokowego-niepełnosprawność intelektualna

Zespół atrofia nerwu wzrokowego i niepełnosprawność intelektualna jest rzadkim, dziedzicznym zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną i znacznym upośledzeniem widzenia z powodu zaniku lub niedorozwoju nerwu wzrokowego lub o charakterze ośrodkowym. Inne częste objawy kliniczne to obniżenie napięcia mięśniowego, dysfunkcja ruchowa mięśni jamy ustnej, drgawki, zaburzenia ze spektrum autyzmu i obsesyjne powtarzanie niektórych zachowań. Dysmorficzne cechy twarzy są zmienne i niespecyficzne.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=401777](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401777)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NR2F1	rs863224903	TT
NR2F1	rs587777277	GG
NR2F1	rs587777276	TT
NR2F1	rs587777275	CC
NR2F1	rs587777274	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Bartha

Zespół Bartha (BTHS) jest wrodzonym zaburzeniem metabolizmu fosfolipidów charakteryzującym się kardiomiopatią rozstrzeniową (DCM), miopatią szkieletową, neutropenią, opóźnieniem wzrostu i kwasicą organiczną.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TFAZZIN	rs727504431	GG
TFAZZIN	rs727504327	GG
TFAZZIN	rs397515747	GG
TFAZZIN	rs397515746	GG
TFAZZIN	rs397515741	TT
TFAZZIN	rs397515740	TT
TFAZZIN	rs397515739	TT
TFAZZIN	rs397515738	CC
TFAZZIN	rs387907218	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=111](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=111)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Barttera

Zespół Barttera to grupa rzadkich chorób kanalików nerkowych charakteryzujących się upośledzoną reabsorpcją soli w grubym ramieniu wstępującym pętli Henlego i klinicznie współistniejącym zasadowicą hipokaliemiczną, hiperkalciurią/kalcynozą nerkową, zwiększonym poziomem reniny i aldosteronu w osoczu, niskim ciśnieniem krwi i oporem naczyniowym na angiotensynę II.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNJ1	rs746509804	GG
KCNJ1	rs377205432	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=112](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=112)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Beta-talasemia - trombocytopenia sprzężona z chromosomem X

Talasemia beta — małopłytkowość sprzężona z chromosomem X jest formą talasemii beta charakteryzującą się powiększeniem śledziony i wybroczynami, umiarkowaną trombocytopenią, wydłużonym czasem krwawienia z powodu dysfunkcji płytek krwi, retikulocytozą i łagodną beta-talasemią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GATA1	rs104894809	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231393](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231393)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Björnstada

Zespół Björnstad charakteryzuje się wrodzoną niedostuchem czuciowo-nerwowym i pili torti.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BCS1L	rs121908577	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=123](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=123)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Blaua

Zespół Blaua (BS) jest rzadką ogólnoustrojową chorobą zapalną charakteryzującą się wczesnym początkiem ziarniniakowego zapalenia stawów, zapaleniem błony naczyniowej oka i wysypką skórą. BS odnosi się teraz zarówno do rodzinnej, jak i sporadycznej (dawniej sarkoidozy o wczesnym początku) postaci tej samej choroby. Proponowany termin pediatryczne ziarniniakowe zapalenie stawów jest obecnie kwestionowany, ponieważ nie odzwierciedla ogólnoustrojowego charakteru choroby.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NOD2	rs104895461	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90340)

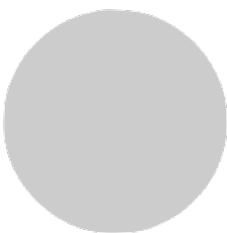
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Bohringa i Opitza

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się wewnątrzmacicznym opóźnieniem wzrostu (IUGR), poporodowym brakiem rozwoju, poważnymi trudnościami w karmieniu, małogłowieм/trygonocefalią, dysmorfią twarzy, rozpoznawalną postawą kończyn górnych i poważnym opóźnieniem rozwojowym. Na postawę kończyny górnej składa się rotacja wewnętrzna barków, zgięcie łokci, zgięcie łokciowe nadgarstków i/lub stawów śródrečno-paliczkowych.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97297](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97297)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ASXL1	rs397515401	CC
ASXL1	rs373145711	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Borjesona, Forssmana i Lehmana

Zespół Borjesona-Forssmana-Lehmana (BFLS) jest rzadkim zespołem otyłości sprzężonej z chromosomem X, charakteryzującym się deficytem intelektualnym, otyłością tułowia, charakterystycznymi rysami twarzy, hipogonadyzmem, zwiężającymi się palcami rąk i nóg.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PHF6	rs864309532	GG
PHF6	rs132630297	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=127](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=127)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Bosley'a, Saliha i Alorainy'a

Zespół Bosleya-Saliha-Alorainy'ego (BSAS) charakteryzuje się zmienną poziomą dysfunkcją wzroku, głęboką i obustronną głuchotą czuciowo-nerwową, często związaną z poważnymi wadami rozwojowymi ucha wewnętrznego, anomaliami naczyniowo-mózgowymi (od jednostronnej hipoplazji tętnicy szyjnej wewnętrznej do obustronnej agenezji), wadami rozwojowymi serca, opóźnieniem rozwojowym i sporadycznie autyzm. Zespół jest spowodowany mutacjami homozygotycznymi w genie HOXA1(7p15.2) i jest przekazywany w sposób autosomalny recesywny. Zespół ten pokrywa się klinicznie i genetycznie z zespołem dysfunkcji mózgu Atabaskan (ABDS,). Jednak w przeciwieństwie do ABDS, BSAS nie objawia się ośrodkową hipowentylacją.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=69737](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69737)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HOTAIRM	rs104894018	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Brucka

Zespół Brucka charakteryzuje się współwystępowaniem łamliwości kości i wrodzonych przykurczów stawów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL1A2	rs794727669	GG
FKBP10	rs387906960	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2771](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2771)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Brugadów

Zaburzenie serca charakteryzujące się w elektrokardiogramie (EKG) uniesieniem odcinka ST z zapadliskiem na prawych odprowadzeniach przedsercowych oraz kliniczną podatnością na tachyarytmię komorową i nagłą śmierć występującą przy braku jawnych nieprawidłowości w mięśniu sercowym.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=130](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=130)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FBN1 DT	rs886039072	CC
SCN5A	rs869025520	GG
SCN5A	rs863225273	CC
SCN5A	rs863224532	GG
SCN5A	rs794728880	AA
SCN5A	rs794728879	CC
SCN5A	rs794728865	GG
SCN5A	rs794728849	GG
SCN5A	rs794728846	CC
SCN5A	rs794728843	CC
SCN5A	rs786204839	AA
SCN5A	rs777689378	TT
SCN5A	rs761505217	GG
SCN5A	rs759924541	CC
SCN5A	rs483353016	CC
SCN5A	rs28937318	CC
SCN5A	rs199473613	TT
SCN5A	rs199473598	CC
SCN5A	rs199473579	CC
SCN5A	rs199473565	CC
SCN5A	rs199473556	GG
SCN5A	rs199473554	CC
SCN5A	rs199473305	CC
SCN5A	rs199473282	GG
SCN5A	rs199473249	CC
SCN5A	rs199473225	GG
SCN5A	rs199473220	CC
SCN5A	rs199473172	CC
SCN5A	rs199473168	GG
SCN5A	rs199473161	GG
SCN5A	rs199473153	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Carneya i Stratakisa

Zespół Carneya-Stratakisa to niedawno opisany zespół rodzinny charakteryzujący się guzami podścieliska przewodu pokarmowego (GIST) i przyzwojakami, często w wielu miejscach.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHB	rs587782703	CC
SDHC	rs587776653	GG
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1050032491	TT
TIMM8B	rs80338842	GG
TIMM8B	rs587782210	CC
TIMM8B	rs587776644	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97286](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97286)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół włosy wnetuste-rogowiec dłoni i stóp-kardiomiopatia rozstrzeniowa

Zespół, który charakteryzuje się wnetustymi włosami, rogowaceniem dłoniowo-podeszwowym i kardiomiopatią rozstrzeniową, która obejmuje głównie lewą komorę.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=65282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65282)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DSP	rs876657638	CC
DSP	rs869025395	CC
DSP	rs794728118	CC
DSP	rs794728106	GG
DSP	rs778178956	CC
DSP	rs777573018	CC
DSP	rs774514264	TT
DSP	rs730880081	GG
DSP	rs397516946	CC
DSP	rs28763965	CC
DSP	rs149701627	CC
DSP	rs140474226	CC
DSP	rs1304410089	GG
DSP	rs1267435790	CC
DSP	rs121912997	CC
DSP	rs1194358112	GG
DSP	rs113726158	AA
DSP	rs1057517903	GG
DSP	rs1236464864	TT
DSP AS1	rs1057523045	CC



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zaćma wrodzona - postępująca hipotonia mięśni - utrata słuchu - opóźnienie rozwoju

Zespół wrodzonej zaćmy, postępującej hipotonii mięśniowej, utraty słuchu i opóźnienia rozwoju jest rzadką, genetyczną miopatią mitochondrialną, charakteryzującą się wrodzoną zaćmą, postępującą hipotonią mięśniową, która dotyczy zwłaszcza kończyn dolnych, osłabieniem odruchów głębokich ścięgien, niedostuchem czuciowo-nerwowym, ogólnym opóźnieniem rozwoju i kwasica mleczanowa. Biopsja mięśnia ujawnia zmniejszoną aktywność łańcucha oddechowego kompleksu I, II i IV.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GFER	rs771809901	CC
GFER	rs121908192	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=330054](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=330054)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zaćma wrodzona - kardiomiopatia przerostowa - miopatia mitochondrialna

Zaćma wrodzona – kardiomiopatia przerostowa – miopatia mitochondrialna (CCM) to choroba mitochondrialna charakteryzująca się zaćmą, kardiomiopatią przerostową, osłabieniem mięśni i kwasicą mleczanową po wysiłku fizycznym.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AGK	rs863223895	GG
AGK	rs746709222	CC
AGK	rs387907025	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1369](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1369)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Chédiaka i Higashiego

Zespół Chédiaka-Higashiego (CHS) to rzadka, ciężka choroba genetyczna charakteryzująca się na ogół częściowym albinizmem oczno-skrórnym (OCA, ), ciężkim niedoborem odporności, łagodnym krwawieniem, dysfunkcją neurologiczną i zaburzeniem limfoproliferacyjnym. Opisano klasyczną postać o wczesnym początku i postać atenuowaną o późniejszym początku (nietypowy CHS; ).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LYST	rs80338652	GG
LYST	rs80338651	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=167](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Christiansona

Rzadka wada rozwojowa podczas embriogenezy charakteryzująca się deficytem intelektualnym, ataksją, małogłowieciem poporodowym i hiperkinezą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC9A6	rs797044508	GG
SLC9A6	rs587784399	TT
SLC9A6	rs398124224	CC
SLC9A6	rs122461162	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85278](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85278)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Chudley'a i McCullougha

Zespół Chudley'a i McCullougha jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym niedostuchem syndromicznym, który charakteryzuje się ciężkim, lub głębokim obustronnym niedostuchem zmysłowo-nerwowym (wrodzonym lub szybko postępującym w okresie niemowlęcym), związanym ze złożoną wadą mózgu, na którą składa się wodogłowie, różnego stopnia agenezja ciała modzelowatego, kolpocefalia (poszerzenie rogów komór bocznych), dysplazja kory mózgowej i mózdzku (obustronna polimikrogiria czołowa przyśrodkowa, obustronna heteropia czołowa podkorowa) oraz, w niektórych przypadkach, torbiele pajęczynówki. Zwykle nie występują poważne nieprawidłowości fizyczne lub opóźnienie psychoruchowe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GPSM2	rs370907055	CC
GPSM2	rs145191476	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314597](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314597)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Cockayne

Zespół Cockayne'a (Cockayne syndrome – CS) to choroba wieloukładowa charakteryzująca się niskim wzrostem, charakterystycznym wyglądem twarzy, przedwczesnym starzeniem, wrażliwością na światło, postępującą dysfunkcją neurologiczną i niepełnosprawnością intelektualną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ERCC6	rs786205174	GG
ERCC6	rs751838040	GG
ERCC6	rs373227647	TT
ERCC6	rs371739894	CC
ERCC6	rs368728467	AA
ERCC6	rs202080674	GG
ERCC6	rs151242354	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=191](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=191)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Coffina i Lowry'ego

Rzadka niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się globalnym opóźnieniem rozwoju, poporodowym opóźnieniem wzrostu prowadzącym do niskiego wzrostu, dysmorfia twarzy, krótkimi dłońmi ze zwężającymi się palcami i postępującymi nieprawidłowościami szkieletu, w tym kifoskoliozą i klatką piersiową carinatum/excavatum. Niepełnosprawność intelektualna waha się od lekkiej do ciężkiej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RPS6KA3	rs398124177	CC
RPS6KA3	rs28935171	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=192](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=192)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Wada przegrody międzyprzedsionkowej - zaburzenia przewodzenia przedsionkowo-komorowe

Niezwykle rzadka wrodzona choroba serca charakteryzująca się występowaniem ubytku w przegrodzie międzyprzedsionkowej, najczęściej typu ostium secundum, któremu towarzyszą zaburzenia przewodzenia, takie jak blok przedsionkowo-komorowy, migotanie przedsionków czy blok prawej odnogi pęczka Hisa.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NKX2 5	rs72554028	CC
NKX2 5	rs104893901	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1479](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1479)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Letalny zespół wrodzonych przykurczów stawowych typu 1

Zespół letalnego wrodzonego przykurczu typu 1 jest rzadkim, genetycznym zespołem artrogrypozy, charakteryzującym się całkowitą akinezą płodu (wykrywalną od 13 tygodnia ciąży) z towarzyszącym obrzękiem, mikrognacją, niedorozwojem płuc, skrzydlikami i przykurczami mnogimi stawów (zwykle przykurczami zginaczy w łokciach i wyprostach). w kolanach), prowadząc niezmiennie do śmierci przed 32. tygodniem ciąży. Brak neuronów ruchowych rogów przednich, znaczny zanik rdzenia kręgowego brzuszno i ciężka hipoplazja mięśni szkieletowych to charakterystyczne objawy neuropatologiczne, bez cech budowy innych narządów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1019	rs121434407	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1486](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1486)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalnie recesywna chorioretinopatia - małogłowie

Rzadka choroba neuro-okulistyczna charakteryzująca się ciężką mikrocefalią o początku prenatalnym (ze znikomym ciemniakiem przednim i prążkami szwów), opóźnieniem wzrostu, całkowitym opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną (od lekkiej do głębokiej), cechami dysmorficznymi (pochyłe czoło, mikro/retrognathia, odstające uszy) i zaburzenia widzenia (w tym małoftalmia do anoftalmii, uogólniona retinopatia lub liczne uszkodzenia siatkówki, fałdy siatkówki z odwarstwieniem, niedorozwój nerwu wzrokowego, zez, oczopląs). MRI mózgu może wykazywać zmniejszony rozmiar kory mózgowej, póżki mózgowe, ciało modzelowate, pachygyrię, uproszczone fałdowanie zakrętów lub prawidłowy wzór. Inne powiązane cechy obejmują padaczkę i deficyty neurologiczne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TUBGCP	rs192919234	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2518](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2518)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Cornellii de Lange

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się dysmorfią twarzy, nadmiernym owłosieniem, niepełnosprawnością intelektualną od łagodnej do głębokiej, wewnątrzmacicznym ograniczeniem wzrostu (IUGR) i/lub ograniczeniem wzrostu po urodzeniu, trudnościami w karmieniu, nieprawidłowościami rąk i stóp (od poważnych nieprawidłowości redukcyjnych kończyn, oligodaktylią), do brachymetakarpii pierwszego śródreźcza). Mogą występować różne wady rozwojowe narządów wewnętrznych.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CPLANE1	rs587784053	GG
CPLANE1	rs398124474	CC
HDAC8	rs886041936	GG
NIPBL	rs80358384	AA
NIPBL	rs80358375	GG
NIPBL	rs80358373	AA
NIPBL	rs80358370	CC
NIPBL	rs80358369	TT
NIPBL	rs80358367	CC
NIPBL	rs80358366	GG
NIPBL	rs80358363	GG
NIPBL	rs80358362	CC
NIPBL	rs80358360	CC
NIPBL	rs80358356	GG
NIPBL	rs797045779	TT
NIPBL	rs797045775	TT
NIPBL	rs797045769	CC
NIPBL	rs797045760	CC
NIPBL	rs797045752	CC
NIPBL	rs797045747	AA
NIPBL	rs77632238	CC
NIPBL	rs727503769	GG
NIPBL	rs62654864	CC
NIPBL	rs587784065	CC
NIPBL	rs587784062	CC
NIPBL	rs587784059	GG
NIPBL	rs587784050	CC
NIPBL	rs587784049	GG
NIPBL	rs587784048	GG
NIPBL	rs587784042	AA
NIPBL	rs587784039	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Costello

Rzadki zespół niepełnosprawności intelektualnej, charakteryzujący się brakiem rozwoju, niskim wzrostem, wiotkością stawów, miękką skórą i charakterystycznymi rysami twarzy. Często występują zmiany kardiologiczne i neurologiczne, a ryzyko wystąpienia niektórych nowotworów w ciągu całego życia jest zwiększone. Zespół Costello należy do RASopatii, grupy schorzeń wynikających z mutacji punktowych pochodzących z linii zarodkowej wpływających na szlak kinazy białkowej aktywowanej mitogenami RAS.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LRR56	rs730880460	CC
LRR56	rs727503093	CC
LRR56	rs121917759	GG
LRR56	rs121917758	GG
LRR56	rs121917757	GG
LRR56	rs121917756	CC
LRR56	rs104894230	CC
LRR56	rs104894229	CC
LRR56	rs104894228	CC
LRR56	rs104894227	TT
LRR56	rs104894226	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3071](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3071)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół nawracającego przetłomu metabolicznego o charakterze encefalomiopatii, rabdomiolizy, arytmii serca i

Zespół nawracających kryzysów encefalomiopatii metabolicznej, rabdomiolizy, zaburzeń rytmu serca i niepełnosprawności intelektualnej jest rzadką, genetyczną chorobą neurodegeneracyjną, charakteryzującą się epizodycznymi kryzysami metabolicznymi encefalomiopatii (o zmiennej częstości i nasileniu, które często są wywoływane przez ostrą chorobę), objawiającymi się głębokim osłabieniem mięśni, ataksją drgawki, zaburzenia rytmu serca, rabdomioliza z mioglobinurią, zwiększona aktywność kinazy kreatynowej w osoczu, hipoglikemia, kwasica mleczanowa, zwiększone stężenie acylokarnityny oraz stan dezorientacji lub śpiączki. Globalne opóźnienie rozwojowe, niepełnosprawność intelektualna oraz objawy korowe, piramidowe i mózdkowe rozwijają się wraz z postępującą neurodegeneracją, powodując utratę ekspresji językowej i różne stopnie zaniku mózgu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TANGO2	rs372949028	GG
TANGO2	rs199801224	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=480864](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=480864)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne

Zespół Crouzona z rogowaceniami czarnymi (CAN) to bardzo rzadka, klinicznie niejednorodna postać faciokraniostenozy z cechami podobnymi do Crouzona i przedwczesnym zrośnięciem szwów czaszkowych (choroba Crouzona, ), związana z rogowaceniami czarnymi (AN; ).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR3	rs28931615	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93262](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93262)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół de Barsy'ego

Zespół De Barsy'ego (DBS) charakteryzuje się dysmorfia twarzą (opadające szpary powiekowe, szeroka płaska nasada nosa i małe usta) o progeroidalnym wyglądem, duże i późno zamykające się ciemiączko, cutis laxa (CL), nadmierna wiotkość stawów, atetoid ruchy i hiperrefleksja, opóźnienie wzrostu przed i po urodzeniu, deficyt intelektualny i opóźnienie rozwoju oraz zmętnienie rogówki i zaćma.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALDH18A	rs556267618	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2962](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2962)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół DEND

Zespół DEND to bardzo rzadka, na ogół ciężka postać cukrzycy noworodkowej (NDM, sprawdź to hasło), charakteryzująca się triadą obejmującą opóźnienie rozwoju, padaczkę i cukrzycę noworodkową.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCC8	rs1048095	AA
INS IGF2	rs80356669	GG
INS IGF2	rs80356663	GG
INS IGF2	rs797045623	CC
INS IGF2	rs80356664	CC
KCNJ11	rs80356611	CC
KCNJ11	rs193929356	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79134](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79134)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Denysa i Drasha

Rzadka genetyczna, syndromiczna choroba kłębuszków nerkowych, charakteryzująca się występowaniem nefropatii objawiającej się uporczywym białkomoczem lub jawnym zespołem nerczycowym, guzem Wilmsa i defektami strukturalnymi układu moczowo-płciowego. Ponadto u osób z kariotypem 46,XY często występują zaburzenia rozwoju jąder.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs1423753702	GG
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907900	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=220](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna

Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna (mózgowo-mięśniowa) należy do schorzeń związanych z mutacjami mitochondrialnego DNA, które typowo charakteryzują się objawami nerwowo-mięśniowymi z hipotonią o początku w wieku niemowlęcym, kwasicą mleczanową, opóźnieniem psychoruchowym, postępującymi zaburzeniami ruchowymi o typie hiperkinezji-dystonii, oftalmoplegią zewnętrzną, niedosłuchem zmysłowo-nerwowym, uogólnionymi napadami drgawkowymi i zróżnicowaną dysfunkcją kanalików nerkowych. Mogą wystąpić liczne inne objawy kliniczne.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RRM2B	rs776184830	GG
RRM2B	rs515726196	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254803](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254803)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, forma z encefalomiopatią i kwasicą metylomalonową

Rzadki zespół wyczerpania mitochondrialnego DNA, charakteryzujący się globalnym opóźnieniem rozwojowym u noworodków lub niemowląt, hipotonią, brakiem prawidłowego rozwoju, postępującym osłabieniem neurologicznym, głuchotą czuciowo-nerwową i zaburzeniami ruchowymi. Zgłaszano również drgawki, zewnętrzne oftalmoplegie, polineuropatię, kardiomiopatię i dysfunkcję kanalików nerkowych. Obrazowanie mózgu może wykazać hiperintensywność T2-zależną w zwojach podstawy mózgu, a badanie laboratoryjne może ujawnić kwasicę mleczanową i łagodną kwasicę metylomalonową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SUCLA2	rs121908538	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1933](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1933)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowa z powodu niedoboru DGUOK

Rzadka choroba immunologiczna charakteryzująca się znacznie obniżoną zawartością mitochondrialnego DNA z powodu niedoboru DGUOK, zwykle objawiającą się wczesną dysfunkcją wątroby, opóźnieniem psychoruchowym, hipotonią, oczopląsem obrotowym, który rozwija się w opsoklonie, kwasicą mleczanową i hipoglikemią.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DGUOK	rs748597500	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=279934](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=279934)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zlokalizowany zespół złuszczenia się skóry

Rzadki zespół złuszczenia się skóry, charakteryzujący się powierzchownym złuszczeniem się skóry, obejmującym głównie grzbiet dłoni i stóp.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGM5	rs115677373	AA
TGM5	rs112292549	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263534](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263534)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół niewyrównania

Zespół niewyrównania (Dysequilibrium syndrome-DES) to niepostępujące zaburzenie mózdku charakteryzujące się ataksją z towarzyszącą niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem chodu i hipoplazją mózdku.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VLDLR	rs770269674	GG
VLDLR	rs797046092	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1766](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1766)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół zaburzeń poznawczych, grubych rysów twarzy, otyłości, zaburzeń płucnych, niskiego wzrostu i dysplazji szkieletowej

Rzadkie genetyczne mnogie wady wrodzone/zespół dysmorficzny charakteryzujący się całkowitym opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną, niskim wzrostem, nieprawidłowościami szkieletu (takimi jak brachydaktylia i anomalie kręgów), otyłością, anomaliami serca, układu oddechowego i układu moczowo-płciowego oraz dysmorfia rysów twarzy (w tym gruboziarnistą twarzą, grube brwi, synofrys, hiperteloryzm, krótki zadarty nos i długa rynienka podnosowa). Dodatkowe zgłaszane objawy to małogłowie, upośledzenie słuchu, zaćma i refluks żołądkowo-przetykowy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AFF4	rs786205680	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=444077](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444077)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół niepełnosprawności intelektualnej związany z TBCK

Zespół niepełnosprawności intelektualnej związany z TBCK to rzadka, genetyczna, syndromiczna niepełnosprawność intelektualna charakteryzująca się zwykle głęboką niepełnosprawnością intelektualną z brakiem mowy, ciężką hipotonią dziecięcą z osłabionymi lub całkowitymi brakami odruchów, znacznie spowolnionym rozwojem motorycznym (bez postępu poza zdolnością do samodzielnego siedzenia), padaczka o wczesnym początku, zez i poporodowy postępujący zanik mózgu (w tym utrata objętości mózgu, komorowa komora ex vacuo, dysgeneza ciała modzelowatego, nieprawidłowości istoty białej, począwszy od zmian niespecyficznych do leukodystrofii). Dodatkowymi cechami klinicznymi mogą być trudności z potykaniem, niewydolność oddechowa, osteoporoza i zmienne dysmorfizmy twarzoczaszki (m.in.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TBCK	rs575822089	GG
TBCK	rs376699648	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=488632](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488632)



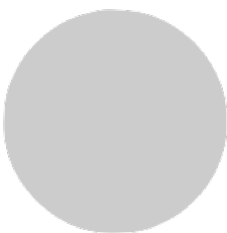
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-postępująca diplegia spastyczna

Ciężka niepełnosprawność intelektualna - postępująca spastyczna diplegia to rzadkie, genetyczne, syndromiczne zaburzenie upośledzenia umysłowego charakteryzujące się niepełnosprawnością intelektualną, znacznym opóźnieniem motorycznym, poważnymi zaburzeniami mowy, wczesną hipotonią tułowia z postępującą dystalną hipertonią/spastycznością, małogłowiem i anomaliami behawioralnymi (autystyczne cechy charakterystyczne, agresja lub zachowanie autoagresywne, zaburzenia snu). Zmienna dysmorfia twarzy obejmuje szeroki czubek nosa z małymi alae nasi, długą i/lub płaską rynienkę podnosową, cienką górną wargę w kolorze cynobru. Zaburzenia widzenia (zez, nadwzroczność, krótkowzroczność) są często związane.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404473](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404473)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CTNNB1	rs863224864	TT
CTNNB1	rs797044875	GG
CTNNB1	rs775104326	CC
CTNNB1	rs397514554	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem - hipoplazja mózdzku

Hipoplazja mózdzku sprzężona z chromosomem X, znana również jako zespół OPHN1, jest rzadką syndromiczną postacią dysgenезji mózdzku charakteryzującą się umiarkowanym do ciężkiego deficytem intelektualnym i nieprawidłowościami mózdzku.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OPHN1	rs587784234	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137831](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137831)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii i zaburzeń ruchu sprzężony z chromosomem X

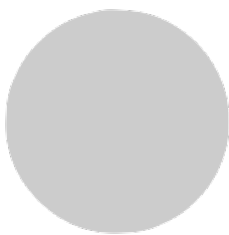
Rzadka, genetyczna, syndromiczna niepełnosprawność intelektualna charakteryzująca się łagodną do ciężkiej niepełnosprawnością intelektualną związaną z różnymi cechami, w tym hipotonią, dyskinezami, spastycznością, szerokim chodem, małogłowiem, padaczką i problemami behawioralnymi. Obrazowanie MRI może wykazać hipoplazję ciała modzelowatego lub powiększenie komór. Zgłaszano również inne zmienne cechy, takie jak nadmierna wiotkość stawów, zaburzenia pigmentacji skóry i zaburzenia widzenia.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DDX3X	rs796052235	GG
DDX3X	rs796052232	TT
DDX3X	rs796052231	CC
DDX3X	rs796052226	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457260](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457260)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - malformacja Dandy'ego i Walkera - choroba zwojów

Malformacja Dandy'ego-Walkera sprzężona z chromosomem X z niepełnosprawnością intelektualną, chorobą zwojów podstawy mózgu i drgawkami (XDIBS) lub zespół Pettigrew to wada rozwojowa ośrodkowego układu nerwowego charakteryzująca się poważnym deficytem intelektualnym, wczesną hipotonią z postępową spastycznością i przykurczów, choreoatetozą, drgawkami, dysmorfia twarzy (podłużna twarz z wydatnym czołem) oraz nieprawidłowości obrazowania mózgu, takie jak malformacja Dandy'ego-Walkera i odkładanie się żelaza.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AP1S2	rs587777542	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1568](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1568)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - psychoza - makroorchadyzm

Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się opóźnieniem rozwojowym, zmiennym stopniem niepełnosprawności intelektualnej, opóźnieniem mowy lub jej brakiem, objawami piramidowymi, drżeniem, makroorchadyzmem oraz zmiennym nastrojem i problemami z zachowaniem, w tym psychozą i zachowaniem autystycznym. Mężczyźni są dotknięci głównie, niektóre kobiety wykazują niższe zdolności poznawcze.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MECP2	rs63094662	CC
MECP2	rs61751444	GG
MECP2	rs28934908	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3077](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3077)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół niepełnosprawności intelektualnej, afazji ekspresyjnej i dysmorfii twarzy

Rzadka genetyczna niepełnosprawność intelektualna charakteryzująca się umiarkowanym lub ciężkim upośledzeniem intelektualnym, deficytem językowym (całkowity brak lub znaczne upośledzenie mowy) i charakterystyczną dysmorfia twarzy (wydłużona twarz, proste brwi i rzadziej nisko osadzone uszy i plamy au-lait). Dodatkowe, zmiennie obserwowane cechy obejmują opóźnienia motoryczne, trudności behawioralne i drgawki.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SETBP1	rs606231273	CC
SETBP1	rs606231272	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=436151](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436151)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepełnosprawność intelektualna - zaćma- zwapnienie małżowiny usznej - miopatia

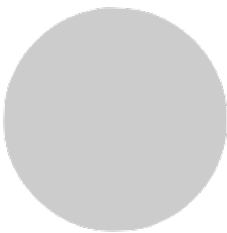
Zespół niepełnosprawności intelektualnej, zaćmy i zwapniałych małżowin usznych jest rzadkim, genetycznym zespołem upośledzenia umysłowego charakteryzującym się makrocefalią, hipotonią, dysmorfia twarży (szerokie czoło, opadanie powiek, opadające szpary powiekowe, powiększone i zwapnione uszy zewnętrzne, duża szczęka), rzadkim owłosieniem na ciele, wysoki wzrost i niepełnosprawność intelektualna. W wieku dorosłym zgłaszano również utratę słuchu, cukrzycę insulinooporną i postępujący zanik mięśni dystalnych (prowadzący do przykurczów stawów). Rzadkie objawy obejmują nieprawidłowości behawioralne (agresja i niepokój), niedoczynność tarczycy, zwapnienie mózgu, ataksję i neuropatię obwodową.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ZBTB20	rs483353069	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3042](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3042)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół niepełnosprawności intelektualnej-drgawek-hipofosfatazji-wad oka i układu szkieletowego

Zespół niepełnosprawności intelektualnej, drgawek, hipotonii, anomalii okulistycznych i szkieletowych to rzadkie wrodzone zaburzenie glikozylacji. Objawia się hipotonią noworodkową, opóźnieniem rozwoju i znaczną niepełnosprawnością intelektualną. U niemowląt występują drgawki, początkowo w czasie gorączki, które następnie przekształcają się w drgawki niesprowokowane. Na wzrok wpływa ezotropia i oczopląs. Zanik mózgu postępuje wraz z problemami szkieletowymi, takimi jak brachycefalia, skolioza i osteopenia. Cechy dysmorficzne obejmują wyraźną twarz z wysokim czołem, krótkim nosem i hipotonią twarzy. Mogą również wystąpić zaburzenia serca i układu moczowo-płciowego, a także niski poziom fosfatazy zasadowej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs200790673	AA
PIGT	rs201317502	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=369837](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369837)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół niepełnosprawności intelektualnej, wielkogłowie, hipotonii i zaburzeń zachowania

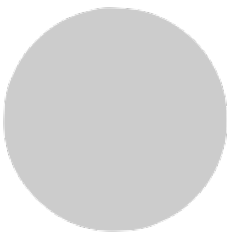
Rzadka, syndromiczna niepełnosprawność intelektualna charakteryzująca się hipotonią, globalnym opóźnieniem rozwoju, ograniczoną lub nieobecną mową, niepełnosprawnością intelektualną, makrocefalią, łagodnymi cechami dysmorfii, drgawkami i zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Zgłaszano towarzyszące nieprawidłowości okulistyczne, serca, szkieletu i ośrodkowego układu nerwowego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PPP2R5D	rs863225081	GG
PPP2R5D	rs863225080	GG
PPP2R5D	rs863225079	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457279](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457279)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół niepełnosprawność intelektualna-znaczne opóźnienie mowy-łagodny dysmorfizm

Zespół upośledzenia umysłowego, znacznego opóźnienia mowy i łagodnej dysmorfii jest rzadkim, genetycznym, syndromicznym zaburzeniem upośledzenia umysłowego o wysoce zmiennym fenotypie, zazwyczaj charakteryzującym się opóźnieniem rozwoju ogólnego od łagodnego do ciężkiego, poważnym upośledzeniem mowy i języka, niepełnosprawnością intelektualną od lekkiego do ciężkiego, dysfagią, hipotonią w stosunku do prawdziwej makrocefalii i problemy behawioralne, które mogą obejmować cechy autystyczne, nadpobudliwość i chwiejność nastroju. Gestalt twarzy zazwyczaj charakteryzuje się szerokim, wydatnym czołem, hiperteloryzmem, skośnymi szparami powiekowymi, opadaniem powiek, krótkim bulwiastym nosem z szerokim czubkiem, grubą cynobrową obwódka, szerokimi i otwartymi ustami z zagiętymi kącikami. Mogą być związane wady rozwojowe mózgu, serca, układu moczowo-płciowego i oczu.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391372](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391372)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FOXP1	rs869025203	GG
FOXP1	rs869025202	TT
FOXP1	rs797045586	CC
FOXP1	rs797045584	GG
FOXP1	rs794727155	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Śmiertelny zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych typu 4

Rzadka, ciężka, genetyczna choroba neurometaboliczna charakteryzująca się postępującym regresem rozwoju neurologicznego o początku w wieku niemowlęcym, zanikiem nerwu wzrokowego z oczopląsem i rozlaną chorobą istoty białej. Osoby dotknięte chorobą zwykle mają centralną hipotonię, która postępuje do spastyczności kończyn i hiperrefleksji, ostatecznie prowadząc do stanu wegetatywnego. Często towarzyszą nawracające infekcje klatki piersiowej, a sporadycznie można zaobserwować napady padaczkowe (zwykle uogólnione toniczno-kloniczne). Rezonans magnetyczny mózgu wykazuje rozsiane obustronne symetryczne nieprawidłowości w okotokomorowej istocie białej mózgu, ze zmiennymi zmianami w innych obszarach, ale oszczędzając zwoje podstawy mózgu.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457406](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457406)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ISCA2	rs730882246	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja kory mózgowej z padaczką ogniskową

Dysplazja kory mózgowej z padaczką ogniskową jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną padaczką, która charakteryzuje się stosunkowo dużym obwodem głowy lub makrocefalią, osłabieniem lub brakiem głębokich odruchów ścięgnistych i łagodnym opóźnieniem ruchowym w okresie niemowlęcym, w przebiegu której pojawiają się następnie odporne na leczenie, ogniskowe napady padaczkowe z regresją mowy, zaburzeniami zachowania (nadpobudliwość, zaburzenia koncentracji, zachowania agresywne/autoagresja, cechy autystyczne) i niepełnosprawnością intelektualną w późniejszym życiu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CNTNAP	rs752550849	CC
CNTNAP	rs730880276	GG
CNTNAP	rs398124268	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163681](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163681)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dysplazja kręgowo-obwodowa - krótka kość łokciowa

Zespół dysplazji kręgowo-obwodowej-krótkiej kości łokciowej jest rzadką, genetyczną, pierwotną dysplazją kości o bardzo zmiennym fenotypie, zazwyczaj charakteryzującą się platyspondylią, brachydaktylią typu E (krótkie kości śródrezcza i śródstopia, krótkie dystalne paliczki dłoni i stóp), obustronnymi krótkimi kośćmi łokciowymi i łagodnymi niski wzrost. Inne zgłaszane cechy obejmują dodatkowe cechy szkieletu (np. niedorozwój środkowej części twarzy, zmiany zwyrodnieniowe bliższej części kości udowej, ograniczony wyprost łokcia, obustronną sakralizację L5, końsko-szpotawe stopy), a także krótkowzroczność, utratę słuchu i niepełnosprawność intelektualną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL2A1	rs121912880	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1856](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1856)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dysplazja kręgowo-przynasadowa - dystrofia czopków i pręcików

Zespół dysplazji kręgowo-przynasadowej-dystrofii stożkowo-pręcikowej charakteryzuje się współwystępowaniem dysplazji kręgowo-przynasadowej (objawiającej się płaskostopiem, skróceniem rurkowatych kości oraz postępującą nieregularnością i bańkami przynasadowymi) z poporodowym opóźnieniem wzrostu i postępującym upośledzeniem wzroku z powodu dystrofii stożkowo-pręcikowej. Do tej pory opisano go u ośmiu osobników. Transmisja wydaje się być autosomalna recesywna.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCYT1A	rs587777195	AA
PCYT1A	rs587777194	CC
PCYT1A	rs587777192	GG
PCYT1A	rs587777191	CC
PCYT1A	rs587777190	GG
PCYT1A	rs587777189	GG
PCYT1A	rs540053239	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85167](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85167)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół dyskeratozy wewnątrznałtkowej rogówki z hiperkeratozą dłoniowo-podeszwową i dyskeratozą gardła

Zespół śródnałtkowej dyskeratozy rogówki-hiperkeratozy dłoniowo-podeszwowej-dyskeratozy krtani jest rzadką, genetyczną dystrofią rogówki, charakteryzującą się zmętnieniem i dyskeratozą rogówki (która może powodować zaburzenia widzenia), związaną z objawami ogólnoustrojowymi, takimi jak hiperkeratoza dłoni i stóp, dyskeratoza krtani, swędzące hiperkeratotyczne blizny, przewlekły nieżyt nosa, dyshidrosis i (lub) pogrubienie paznokci.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NLRP1	rs1057519493	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352662](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352662)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dystrofia rogówki - głuchota odbiorcza

Dystrofia percepcyjna rogówki (CDPD) lub zespół Harboyana to choroba zwyrodnieniowa rogówki charakteryzująca się współwystępowaniem wrodzonej dziedzicznej dystrofii śródbłonka (CHED; ) z postępującą postjęzykową utratą słuchu czuciowo-nerwowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC4A11	rs759540763	CC
SLC4A11	rs121909394	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1490](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1490)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Donnai i Barrowa

Zespół Donnai i Barrowa (DBS) to rzadki, często ciężki, złożony zespół wad wrodzonych z typową dysmorfią twarzy, objawami ocznymi, utratą słuchu, agenezją ciała modzelowatego i niepełnosprawnością intelektualną o różnym nasileniu. Często występuje wrodzona przepuklina przepony (CDH) i(lub) przepuklina pępowinowa.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LRP2	rs80338747	AA
LRP2	rs752197557	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2143](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2143)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Dravet

Rzadka, genetyczna, rozwojowa i epileptyczna encefalopatia charakteryzująca się niemowlęcymi napadami padaczkowymi, które często przebiegają z gorączką i są związane z upośledzeniem funkcji poznawczych i ruchowych.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=33069](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33069)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1027	rs863225037	CC
LOC1027	rs863225036	TT
LOC1027	rs863225035	AA
LOC1027	rs863225033	CC
LOC1027	rs863225032	GG
LOC1027	rs796053036	CC
LOC1027	rs796053014	TT
LOC1027	rs796053004	GG
LOC1027	rs796053001	AA
LOC1027	rs794726853	CC
LOC1027	rs794726852	TT
LOC1027	rs794726851	CC
LOC1027	rs794726845	GG
LOC1027	rs794726841	GG
LOC1027	rs794726836	CC
LOC1027	rs794726835	TT
LOC1027	rs794726822	CC
LOC1027	rs794726817	CC
LOC1027	rs794726816	TT
LOC1027	rs794726809	GG
LOC1027	rs794726804	AA
LOC1027	rs794726801	GG
LOC1027	rs794726800	CC
LOC1027	rs794726789	GG
LOC1027	rs794726784	CC
LOC1027	rs794726781	GG
LOC1027	rs794726780	CC
LOC1027	rs794726779	GG
LOC1027	rs794726770	CC
LOC1027	rs794726769	CC
LOC1027	rs794726763	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Dubina-Johnsona

Zespół Dubina-Johnsona (DJS) to łagodna, dziedziczna choroba wątroby, charakteryzująca się klinicznie przewlekłą, głównie sprzężoną hiperbilirubinemią, a histopatologicznie czarno-brązowym odkładaniem się barwnika w miąższowych komórkach wątroby.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCC2	rs72558199	CC
ABCC2	rs56199535	CC
ABCC2	rs34937870	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=234](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=234)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Dyggve, Melchiora i Clausena

Rzadka, genetyczna pierwotna dysplazja kości z grupy dysplazji spondylo-przynasadowej (SEMD), charakteryzująca się postępującym kartowatością krótko tułowiową, wystającym mostkiem, małogłowie, upośledzeniem umysłowym i patognomicznymi objawami radiologicznymi (uogólnione płaskostopie z podwójnymi garbami, nieregularnie skostniałe głowy kości udowych, hipoplastyczne odontoidy i koronkowaty wygląd grzebieni biodrowych)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DYM	rs775414124	TT
DYM	rs768509996	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=239](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=239)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zastawek serca

Rzadka postać zespołu Ehlersa-Danlosa (EDS) charakteryzująca się miękką skórą, nadmierną rozciągliwością skóry, łatwą podatnością na powstawanie siniaków, zanikowym powstawaniem blizn, nadmierną ruchomością stawów i ciężkimi, postępującymi wadami zastawek serca obejmującymi niedomykalność zastawki mitralnej i/lub aortalnej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL1A2	rs67162110	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=230851](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230851)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Ehlersa i Danlosa z nadmierną ruchomością stawów

Zespół Ehlersa-Danlosa typu hipermobilności (HT-EDS) to najczęstsza postać EDS, grupa dziedzicznych chorób tkanki łącznej, charakteryzująca się nadmierną wiotkością stawów, łagodną nadmierną rozciągliwością skóry, kruchością tkanek i pozamięśniowo-szkieletowymi manifestacjami.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL3A1	rs863224860	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=285](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=285)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Ehlersa Danlosa mięśniowo-przykurczowy

Rzadka choroba ogólnoustrojowa charakteryzująca się wrodzonymi mnogimi przykurczami, charakterystycznymi cechami twarzoczaszki (takimi jak duże ciemiączko, hiperteloryzm, opadające szpary powiekowe, niebieska twardówka, deformacje ucha, podniebienie wysokie) widocznymi przy urodzeniu lub we wczesnym niemowlęctwie oraz charakterystycznymi cechami skóry, takimi jak nadmierna rozciągliwość skóry, kruchość z zanikowymi bliznami, łatwym powstawaniem siniaków i zwiększonym zmarszczkami dłoni. Dodatkowe cechy obejmują między innymi nawracające/przewlekłe zwichnięcia, deformacje klatki piersiowej i kręgosłupa, osobliwie ukształtowane palce, uchyłki okrężnicy, odmě optucnową oraz nieprawidłowości układu moczowo-płciowego i okulistyczne. Badania molekularne są obowiązkowe w celu potwierdzenia diagnozy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CHST14	rs121908258	AA
CHST14	rs121908257	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2953](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2953)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zapalenia przyzębia

Rzadki typ zespołu Ehlersa-Danlosa charakteryzujący się wystąpieniem w dzieciństwie lub w okresie dojrzewania ciężkiego, nieuleczalnego zapalenia przyzębia, brakiem przyczepionego dziąsła i obecnością płytek przedgoleniowych. Dodatkowe objawy to łatwe powstawanie siniaków, nadmierna ruchomość głównie dystalnych stawów, nadmierna rozciągliwość i kruchość skóry, nieprawidłowe bliznowacenie, nawracające infekcje, przepukliny, marfanoidalne rysy twarzy, akrogeria i wydatne unaczynienie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
C1S	rs886040975	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75392](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75392)



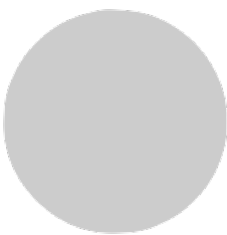
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Ehlersa i Danlosa naczyniowy

Rzadka genetyczna choroba tkanki łącznej charakteryzująca się zwykle nieoczekiwaną kruchością narządów (pęknięcie tętnicy/jelita/macicy) z niestałymi cechami fizycznymi, takimi jak cienka, przezroczysta skóra, łatwe powstawanie siniaków i cechy akrogeryczne.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=286](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=286)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL3A1	rs878853651	GG
COL3A1	rs794728060	CC
COL3A1	rs794728040	GG
COL3A1	rs587779723	GG
COL3A1	rs587779716	GG
COL3A1	rs587779715	GG
COL3A1	rs587779706	GG
COL3A1	rs587779705	GG
COL3A1	rs587779704	GG
COL3A1	rs587779703	GG
COL3A1	rs587779696	GG
COL3A1	rs587779695	GG
COL3A1	rs587779691	GG
COL3A1	rs587779687	GG
COL3A1	rs587779682	AA
COL3A1	rs587779673	GG
COL3A1	rs587779672	GG
COL3A1	rs587779671	GG
COL3A1	rs587779664	GG
COL3A1	rs587779650	GG
COL3A1	rs587779644	GG
COL3A1	rs587779641	GG
COL3A1	rs587779639	GG
COL3A1	rs587779638	GG
COL3A1	rs587779634	GG
COL3A1	rs587779627	GG
COL3A1	rs587779623	GG
COL3A1	rs587779620	GG
COL3A1	rs587779609	GG
COL3A1	rs587779607	CC
COL3A1	rs587779606	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół encefalopatii noworodków, kardiomiopatii i niewydolności oddechowej

Rzadka choroba mitochondrialna charakteryzująca się pojawieniem się u noworodków ciężkich objawów przedmiotowych i podmiotowych ze strony serca i (lub) neurologicznych, w większości związanych ze skutkiem śmiertelnym w okresie noworodkowym lub niemowlęcym, chociaż zgłaszano również łagodniejszy fenotyp z późniejszym początkiem i powoli postępującym pogorszeniem stanu neurologicznego. Objawy kliniczne są różne i obejmują niewydolność oddechową, hipotonię, kardiomiopatię i drgawki. W większości przypadków stężenie mleczanów w surowicy jest podwyższone. Obrazowanie mózgu może wykazać zanik lub hipoplazję mózdzku.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457185](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457185)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COQ4	rs143441644	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół pęcherzowego oddzielania się naskórka, śródmiąższowej choroby płuc i zespołu nerczycowego

Wrodzony zespół nerczycowy – śródmiąższowa choroba płuc – pęcherzowe oddzielanie się naskórka jest zagrażającą życiu chorobą wielonarządową, która rozwija się w pierwszych miesiącach życia, objawiając się zaburzeniami oddychania i białkomoczem w zakresie nerczycowym i prowadząc do ciężkiej śródmiąższowej choroby płuc i niewydolności nerek. Niektórzy pacjenci dodatkowo wykazują zmiany skórne, od pęcherzy i nadżerek skórnych do fenotypu przypominającego pęcherzowe oddzielanie się naskórka, z dystrofią paznokci stóp i rzadkimi włosami.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=306504](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306504)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ITGA3	rs797045048	GG
ITGA3	rs540704248	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Postępująca padaczka - niepełnosprawność intelektualna, typ fiński

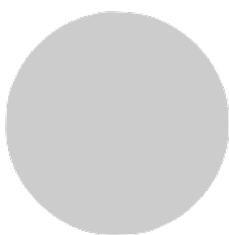
Padaczka postępująca z deficytem intelektualnym typu fińskiego (znana również jako padaczka północna) jest podtypem neuronalnej lipofuscynozy ceroidowej (NCL; ) charakteryzującej się napadami padaczkowymi, postępującym spadkiem zdolności intelektualnych i zmienną utratą wzroku.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLN8	rs104894064	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1947](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1947)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - padaczka

Kobieca padaczka ograniczona z niepełnosprawnością intelektualną jest rzadkim zespołem padaczki sprzężonym z chromosomem X, charakteryzującym się napadami gorączkowymi lub bezgorączkowymi (głównie toniczno-klonicznymi, ale także nieświadomości, mioklonicznymi i atonicznymi) rozpoczynającymi się w pierwszych latach życia i, w większości przypadków, opóźnieniem rozwojowym i niepełnosprawnością intelektualną o różnym stopniu nasilenia. Często występują również zaburzenia zachowania (np. cechy autystyczne, nadpobudliwość i agresywność). Choroba ta dotyczy wyłącznie kobiety, a nosiciele płci męskiej pozostają nienaruszeni, pomimo dziedziczenia sprzężonego z chromosomem X.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCDH19	rs797045873	GG
PCDH19	rs796052839	TT
PCDH19	rs796052837	GG
PCDH19	rs796052813	CC
PCDH19	rs796052812	GG
PCDH19	rs796052802	GG
PCDH19	rs796052800	CC
PCDH19	rs796052799	GG
PCDH19	rs587784299	TT
PCDH19	rs398123603	TT
PCDH19	rs267606933	GG
PCDH19	rs1060502176	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2076](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2076)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół włókniakowatości dziąseł i hipertrichozy

Rzadkie autosomalne dominujące zaburzenie charakteryzujące się uogólnionym powiększeniem dziąseł występującym przy urodzeniu lub w dzieciństwie, które jest związane z uogólnionym nadmiernym owłosieniem rozwijającym się przy urodzeniu, w pierwszych latach życia lub w okresie dojrzewania i obejmujące głównie twarz, kończyny górne i środkową część pleców.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCA5	rs199753304	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2026](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2026)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Floating i Harbour

Mnogie wady wrodzone/zespół dysmorficzny – niepełnosprawność intelektualna charakteryzująca się dysmorfią twarzy, niskim wzrostem z opóźnionym wiekiem kostnym i opóźnieniem ekspresji językowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SRCAP	rs587784444	CC
SRCAP	rs199469465	CC
SRCAP	rs199469464	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2044](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2044)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Syndrom Zespół Blooma

Zespół Blooma jest rzadką chorobą związaną z niedoborem wzrostu przed i po urodzeniu, teleangiektatyczną rumieniową wysypką na twarzy i innych obszarach narażonych na działanie słońca, insulinoopornością oraz predyspozycją do wczesnego pojawiania się i nawrotów nowotworów wielu narządów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs200389141	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=125](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=125)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Frasiera

Rzadka genetyczna, syndromiczna choroba kłębuszków nerkowych charakteryzująca się współwystępowaniem postępującej nefropatii kłębuszkowej i całkowitej dysgenезji gonad 46,XY z wysokim ryzykiem rozwoju gonadoblastoma.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WT1	rs587776577	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=347](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=347)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Gerstmana, Strausslera i Scheinkera

Rzadka dziedziczna ludzka choroba prionowa, charakteryzująca się początkiem wolno postępującej ataksji mózdkowej u dorosłych, z otępieniem rozwijającym się stosunkowo późno w przebiegu choroby (klasyczny fenotyp ataktyczny). Pacjenci mogą zgłaszać się z zaburzeniami chodu i częstymi upadkami, dyzartrią, dysfagią, oczopląsem, dysmetrią, a ostatecznie zespołem trzustkowym, miokloniami, spastycznością, ciężką demencją i mutyzmem. Choroba jest niezmiennie śmiertelna średnio po pięciu latach. Cechą neuropatologiczną jest obecność licznych wielośrodkowych blaszek białka prionowego w korze mózgowej i mózdku.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=356](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=356)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRNP	rs11538758	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Gitelmana

Rzadki zespół charakteryzujący się hipokaliemiczną zasadowicą metaboliczną w połączeniu ze znaczną hipomagnezemią i niskim wydalaniem wapnia z moczem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR6863	rs199974259	GG
SLC12A3	rs749098014	GG
SLC12A3	rs568513106	TT
SLC12A3	rs374163823	GG
SLC12A3	rs267607050	CC
SLC12A3	rs140012781	CC
SLC12A3	rs121909382	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=358](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=358)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Hermansky'ego i Pudlaka z włóknieniem płuc

Zespół Hermansky'ego-Pudlaka ze zwtóknieniem płuc jako powikłaniem obejmuje dwa typy (HPS-1 i HPS-4) zespołu Hermansky'ego-Pudlaka (zob. w niektórych przypadkach zwtóknienie płuc lub ziarniniakowe zapalenie jelita grubego).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HPS1	rs121908385	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231500](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231500)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół Hermansky'ego-Pudlaka spowodowany niedoborem BLOC-2

Zespół Hermansky'ego-Pudlaka bez zwłóknienia płuc jako powikłania obejmuje trzy stosunkowo łagodne typy (HPS-3, HPS-5 i HPS-6) zespołu Hermansky'ego-Pudlaka (HPS; sprawdź to hasło), zaburzenie wielonarządowe charakteryzujące się zmianami w oku lub bielactwo oczno-skinne, skaza krwotoczna i, w niektórych przypadkach, ziarniniakowe zapalenie jelita grubego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HPS3	rs201227603	GG
HPS3	rs121908316	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231512](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231512)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół obrzęku-kwasicy mleczanowej-anemii syderoblastycznej-niewydolności wielonarządowej

Rzadka choroba mitochondrialna charakteryzująca się powikłaniami prenatalnymi, w tym małowodziem, ograniczeniem wzrostu płodu, obrzękiem i niedokrwistością, a następnie ciężką kwasicą mleczanową, chorobą błony szklistej, nadciśnieniem płucnym, wadami serca, zaburzeniami czynności wątroby, nieprawidłowościami układu moczowo-płciowego i postępującą chorobą nerek, drgawkami, trombocytopenią, oraz niedokrwistość syderoblastyczna powodująca niewydolność wielonarządową i śmierć wkrótce po urodzeniu. Zgłaszano przypadki mniej poważnie chorych pacjentów, którzy przeżyli okres noworodkowy i wykazywali niedostuch czuciowo-nerwowy oraz opóźnienie w rozwoju.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LARS2	rs786205560	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=528091](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=528091)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół hiper-IgM z podatnością na zakażenia oportunistyczne

Zespół hiper-IgM z podatnością na zakażenia oportunistyczne jest rzadkim, genetycznym, nieciężkim, złożonym niedoborem odporności, charakteryzującym się prawidłowym lub podwyższonym poziomem IgM w surowicy z niskim lub całkowitym brakiem stężenia IgG, IgA i IgE w surowicy, który objawia się nawracającymi lub ciężkimi zakażeniami bakteryjnymi i zwiększona podatność na infekcje oportunistyczne (w szczególności zapalenie płuc wywołane *P. jiroveci*, ale także przewlekłe infekcje kryptosporydowe, kryptokokowe, cytomegalowirusowe i toksoplazmowe). Często współwystępują zaburzenia hematologiczne (neutropenia, niedokrwistość, małopłytkowość). Odkrycia immunologiczne ujawniają zmniejszoną liczbę komórek B pamięci CD27 + i brak tworzenia centrów rozmnażania.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CD40LG	rs193922136	CC
CD40LG	rs193922135	CC
CD40LG	rs104894778	CC
CD40LG	rs104894777	TT
CD40LG	rs104894774	TT
CD40LG	rs104894769	TT

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=183663](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=183663)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalnie dominujący zespół hiper-IgE

Bardzo rzadki pierwotny niedobór odporności charakteryzujący się triadą kliniczną wysokiego stężenia IgE w surowicy (>2000 j.m./ml), nawracającymi ropniami skóry gronkowcowymi i nawracającym zapaleniem płuc z powstawaniem odmy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
STAT3	rs193922722	AA
STAT3	rs193922720	CC
STAT3	rs193922719	TT
STAT3	rs193922717	CC
STAT3	rs193922716	GG
STAT3	rs113994139	CC
STAT3	rs113994135	GG
STAT3	rs193922721	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2314](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2314)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół hipofosfatazji-niepełnosprawności intelektualnej

Rzadkie, wrodzone zaburzenie związane z glikozylacją kości, charakteryzujące się hipotonią, znacznym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, drgawkami, zwiększoną aktywnością fosfatazy alkalicznej w surowicy, krótkimi dalszymi paliczkami z hipoplastycznymi paznokciami i dysmorfią rysów twarzy. W niektórych przypadkach zgłaszano rozszczep podniebienia, rozszerzenie okrężnicy, wady rozwojowe odbytu i wrodzone wady serca.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PIGV	rs139073416	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247262](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247262)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół hiperinsulinizm-hiperammonemia

Zespół hiperinsulinizmu-hiperammonemii (HIHA) jest częstą postacią rozlanego hiperinsulinizmu wrażliwego na działanie diazoksydu, charakteryzującego się nadmiernym/niekontrolowanym wydzielaniem insuliny (nieodpowiednim do poziomu glikemii), bezobjawową hiperamonemią i nawracającymi epizodami głębokiej hipoglikemii wywołanej przez posiłki na czczo i bogate w białko, wymagające szybkiego i intensywnego leczenia w celu zapobieżenia następstwom neurologicznym. Może również wystąpić padaczka i zaburzenia funkcji poznawczych niezwiązane z hipoglikemią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GLUD1	rs797045597	CC
GLUD1	rs121909734	CC
GLUD1	rs121909731	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35878](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35878)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół hipohydroza-hipoplazja szkliwa-rogowiec dłoniowo-podeszwowy-niepełnosprawność intelektualna

Hipohydroza-hipoplazja szkliwa-rogowacenie dłoniowo-podeszwowe-niepełnosprawność intelektualna jest rzadkim, genetycznym, syndromicznym zaburzeniem upośledzenia umysłowego charakteryzującym się znaczną niepełnosprawnością intelektualną ze znacznym upośledzeniem mowy i języka, hipohydrozą (często prowadzącą do hipertermii) z normalnym wyglądem gruczołów potowych, hipoplazją szkliwa zębów, hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa i wysoka częstość nabytej mikrocefalii. Można również zaobserwować łagodną dysmorfie twarzy, w tym boczne zmarszczenie brwi, szeroki czubek nosa i gruba cynobrowa obwódka.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COG6	rs730882236	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363523](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363523)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół hipoplastyczna trzustka-atrezja jelit-hipoplastyczny pęcherzyk żółciowy

Zespół niedorozwoju trzustki, atrezji jelit i niedorozwoju pęcherzyka żółciowego jest rzadkim, potencjalnie śmiertelnym, genetycznym zespołem wad rozwojowych trzewnych, charakteryzującym się cukrzycą noworodków, niedorozwojem lub obrączkowaną trzustką, atrezją dwunastnicy i jelita czczego, a także aplazją lub hipoplazją pęcherzyka żółciowego. U pacjentek zazwyczaj stwierdza się wewnątrzmaciczne ograniczenie wzrostu, brak rozwoju, niedożywienie, nieprawidłową rotację jelit, zespół złego wchłaniania, hiperbilirubinemię sprzężoną, acholię i infekcje. Mogą być również związane anomalie serca.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RFX6	rs587780440	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=293864](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293864)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Hipoplazja trzustki - cukrzyca - wrodzona choroba serca

Rzadka, syndromiczna cukrzyca charakteryzująca się częściową agenezją trzustki, cukrzycą i wadami serca (w tym przełożeniem wielkich naczyń, ubytkami w przegrodzie międzykomorowej lub międzyprzedsionkowej, zwężeniem płuc lub przetrwałym przewodem tętniczym).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GATA6	rs797045593	CC
GATA6	rs387906818	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2255](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2255)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół hipotonii, upośledzenia mowy i ciężkiego opóźnienia rozwoju poznawczego

Hipotonia – zespół upośledzenia mowy – ciężkiego opóźnienia poznawczego jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem neurodegeneracyjnym charakteryzującym się ciężką, uporczywą hipotonią (występującą przy urodzeniu lub we wczesnym lub chodząc), głęboka niepełnosprawność intelektualna i brak rozwoju. Dodatkowe objawy obejmują małogłowie, postępującą spastyczność obwodową, obustronny zez i oczopląs, zaparcia i zmienne dysmorficzne rysy twarzy (w tym plagiocefalię, szerokie czoło, mały nos, nisko osadzone uszy, mikrognację i otwarte usta z zaciśniętą górną wargą).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UNC80	rs869025319	TT
UNC80	rs869025317	GG
UNC80	rs864321623	GG
UNC80	rs200659479	CC
UNC80	rs864321622	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=371364](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371364)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Holt i Orama

Zespół genetyczny z wadami redukcji kończyn, charakteryzujący się nieprawidłowościami szkieletowymi kończyn górnych oraz łagodnymi do ciężkich wrodzonymi wadami serca.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TBX5	rs863223776	CC
TBX5	rs104894382	GG
TBX5	rs104894378	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=392](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=392)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół progerii Hutchinsona i Gilforda

Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda to rzadka, śmiertelna, dziedziczona autosomalnie dominująco i przedwczesna choroba starzeniowa, rozpoczynająca się w dzieciństwie i charakteryzująca się zahamowaniem wzrostu, brakiem rozwoju, typowym wyglądem twarzy (wydatne czoło, wypukłe oczy, cienki nos z dziobatym czubkiem, chude usta, mikrognacja i odstające uszy) oraz wyraźne cechy dermatologiczne (uogólnione łysienie, postarzała skóra, sklerotyczna i z wgłębieniami skóra na brzuchu i kończynach, wydatne unaczynienie skóry, dyspigmentacja, hipoplazja paznokci i utrata podskórnej tkanki tłuszczowej).

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=740](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=740)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LMNA	rs58596362	CC
LMNA	rs267607547	TT



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rybia łuska mieszkowa - łysienie - światłowstręt

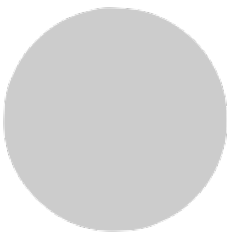
Ichthyosis follicularis - łysienie - światłowstręt (IFAP) to rzadka choroba genetyczna charakteryzująca się triadą rybiej łuski, łysienia i światłowstrętu od urodzenia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MBTPS2	rs122468178	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2273](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2273)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół rybiej łuski wcześniaków

Zespół wcześniactwa rybiej łuski to rzadka, syndromiczna wrodzona rybia łuska, charakteryzująca się przedwczesnym porodem (zwykle w 30-32 tygodniu ciąży) oprócz grubego, łuszczącego się naskórka, zamartwicy oddechowej u noworodków i uporczywej eozynofilii. Po okresie okołoporodowym obserwuje się samoistną poprawę stanu zdrowia pacjentek dotkniętych chorobą, a cechy skóry (łuska przypominająca vernix caseosa) przekształcają się w łagodną postać płaskiego hiperkeratozy mieszkowej z atopią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC27A4	rs137853134	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=88621](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88621)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Choroba Gräsbecka i Imerslunda

Zespół Imerslunda-Grasbecka (IGS) lub selektywne złe wchłanianie witaminy B12 (kobalaminy) z białkomoczem jest rzadkim zaburzeniem autosomalnym recesywnym charakteryzującym się niedoborem witaminy B12, często skutkującym niedokrwistością megaloblastyczną, która reaguje na pozajelitową terapię witaminą B12 i pojawia się w dzieciństwie.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CUBN	rs386833778	GG
CUBN	rs374417889	GG
CUBN	rs143944436	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35858](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35858)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół napadów padaczkowych o wczesnym początku, wad dystalnych odcinków kończyn, dysmorfii twarzy i całościowego

Rzadka genetyczna mnoga wada wrodzona/zespół dysmorficzny charakteryzujący się zmiennym opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną, napadami padaczkowymi o wczesnym początku i dysmorfia twarzy (w tym łukowate brwi, długie szpary powiekowe, wydatny grzbiet nosa, duże uszy, cienka górna warga i wysoko wysklepione podniebienie). Inne zgłaszane cechy to małogłowie, hipotonia, opóźnienie wzrostu, wrodzone wady serca i wady rozwojowe palców rąk i nóg, a także dodatkowe objawy neurologiczne (takie jak ataksja lub spastyczne porażenie czterokończynowe). Obrazowanie mózgu może wykazać niedorozwój ciała modzelowatego, nieprawidłowości istoty białej lub zanik kory mózgowej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OTUD6B	rs368313959	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=505237](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505237)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny

Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny (CAIS) jest formą zespołu niewrażliwości na androgeny (AIS; ), zaburzeniem rozwoju płci (DSD), charakteryzującym się obecnością żeńskich zewnętrznych narządów płciowych u osobnika 46,XY z prawidłowym rozwojem jąder, ale niezstąpione jądra i brak reakcji na odpowiedni dla wieku poziom androgenów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AR	rs9332970	TT
AR	rs754201976	GG
AR	rs137852594	CC
AR	rs137852572	GG
AR	rs137852565	GG
AR	rs137852564	GG
AR	rs137852562	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99429](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99429)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół częściowej niewrażliwości na androgeny

Zaburzenie rozwoju płci (DSD) różniące się od całkowitego AIS (CAIS), charakteryzujące się obecnością nieprawidłowego rozwoju genitaliów u osobnika 46,XY z prawidłowym rozwojem jąder i częściową reakcją na odpowiednie dla wieku poziomy androgenów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AR	rs9332971	GG
AR	rs137852577	CC
AR	rs137852569	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90797](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90797)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół ostra dziecięca niewydolność wątroby-zaburzenia wieloukładowe

Rzadka, genetyczna, mięszoowa choroba wątroby, charakteryzująca się ostrą niewydolnością wątroby występującą w pierwszym roku życia, objawiającą się brakiem wzrostu, hipotonią, umiarkowanym globalnym opóźnieniem rozwoju, drgawkami, nieprawidłowymi wynikami testów czynnościowych wątroby, niedokrwistością mikrocytarną i podwyższonym stężeniem mleczanów w surowicy. Inne powiązane cechy obejmują stłuszczenie wątroby i zwłóknienie, nieprawidłową morfologię mózgu i zaburzenia czynności kanalików nerkowych. Drobną chorobą nasila pogorszenie niewydolności wątroby.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NBAS	rs761330483	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=370088](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370088)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Jacksona i Weissa

Zespół Jacksona-Weissa (JWS) to rzadka choroba genetyczna charakteryzująca się wadami rozwojowymi stopy (zrosty stępu i śródstopia; krótkie, szerokie, przyśrodkowo odchylone paluchy) oraz u niektórych pacjentów kraniosynostozą z anomaliami twarzy. Ręce są normalne u pacjentów dotkniętych chorobą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR1	rs121909627	GG
FGFR2	rs121918487	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1540](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1540)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Jeune'a

Zespół Jeune'a, zwany także duszącą dystrofią klatki piersiowej, jest dysplazją krótkich żeber charakteryzującą się wąską klatką piersiową, krótkimi kończynami i radiologicznymi nieprawidłowościami szkieletu, w tym trójzębnym aspektem panewki i zmianami przynasadowymi.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DYNC2LI	rs769975073	GG
DYNC2LI	rs745930390	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=474](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=474)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Johansona i Blizzarda

Zespół Johansona-Blizzarda (JBS) to mnoga wada wrodzona charakteryzująca się zewnątrzwydzielniczą niewydolnością trzustki, niedorozwojem/aplazją skrzydełek nosa, hipodoncją, niedosłuchem czuciowo-nerwowym, opóźnieniem wzrostu, wadami rozwojowymi odbytu i układu moczowo-płciowego oraz zmienną niepełnosprawnością intelektualną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UBR1	rs797045112	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2315](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2315)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Joubert z wadą wątroby

Zespół Jouberta z wadą wątroby jest bardzo rzadkim podtypem zespołu Jouberta i zaburzeń pokrewnych (JSRD, ), charakteryzującym się neurologicznymi cechami MS związanymi z wrodzonym włóknieniem wątroby (CHF).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM67	rs758948621	AA
TMEM67	rs267607119	TT
TMEM67	rs267607115	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1454](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1454)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Jouberta z wadą wzroku

Zespół Jouberta z wadą wzroku jest, obok czystego JS, najczęstszym podtypem zespołu Jouberta i zaburzeń pokrewnych (JSRD, sprawdź te hasła), charakteryzującym się neurologicznymi cechami JS związanymi z dystrofią siatkówki.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AHI1	rs863225147	TT
AHI1	rs797045224	TT
AHI1	rs797045223	CC
AHI1	rs777668842	GG
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs372659908	GG
AHI1	rs201391050	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=220493](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220493)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół Joubert z wadą narządu wzroku i nerek

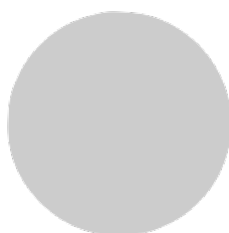
Rzadki podtyp zespołu Jouberta (JS) i zaburzeń pokrewnych (JSRD), charakteryzujący się neurologicznymi cechami MS związanymi zarówno z chorobami nerek, jak i oczu.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM216	rs755459875	TT
TMEM216	rs201108965	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2318](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2318)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Kabuki

Rzadkie liczne wady wrodzone/zaburzenie neurorozwojowe charakteryzujące się pięcioma głównymi cechami: niepełnosprawnością intelektualną (zwykle łagodną do umiarkowanej), wadami trzewnymi (często wrodzonymi wadami serca), utrzymywaniem się opuszek palców u płodu, niskim wzrostem poporodowym, anomaliami szkieletowymi (brachymesophalangia, brachydaktylia) V, nieprawidłowości kręgosłupa i klinodaktylia piątego palca) oraz specyficzne cechy twarzy (łukowate i szerokie brwi, długie szpary powiekowe, wywinięcie dolnej powieki, duże wystające, zapadnięte uszy, zapadnięty czubek nosa i krótka kolumna). Często obserwuje się różne dodatkowe funkcje.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2322](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2322)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KMT2D	rs863224890	GG
KMT2D	rs797045659	GG
KMT2D	rs794727688	GG
KMT2D	rs794727420	GG
KMT2D	rs727503987	GG
KMT2D	rs727503983	GG
KMT2D	rs727503979	GG
KMT2D	rs587783729	GG
KMT2D	rs587783727	GG
KMT2D	rs587783714	CC
KMT2D	rs587783712	GG
KMT2D	rs587783711	GG
KMT2D	rs587783705	CC
KMT2D	rs587783700	TT
KMT2D	rs587783699	GG
KMT2D	rs587783698	GG
KMT2D	rs587783697	CC
KMT2D	rs587783696	CC
KMT2D	rs587783695	GG
KMT2D	rs587783692	GG
KMT2D	rs587783690	GG
KMT2D	rs587783688	GG
KMT2D	rs587783685	GG
KMT2D	rs587783682	GG
KMT2D	rs587783681	GG
KMT2D	rs556669370	GG
KMT2D	rs398123729	CC
KMT2D	rs398123721	GG
KMT2D	rs398123708	GG
KMT2D	rs398123704	GG
KMT2D	rs267607237	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Kelley'a i Seegmiller'a

Zespół Kelley'a-Seegmiller'a (KSS) jest najłagodniejszą postacią niedoboru fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej (HPRT), dziedzicznego zaburzenia metabolizmu puryn, związanego z nadprodukcją kwasu moczowego (UAO) prowadzącą do kamicy moczowej i wczesnej początek dny moczanowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HPRT1	rs398123241	GG
HPRT1	rs369065223	CC
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs137852484	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79233](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79233)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół sztywnej skóry

Zespół sztywnej skóry to rzadka, wolno postępująca choroba skóry charakteryzująca się twardą jak skąta skórą mocno przylegającą do leżących poniżej tkanek (głównie na ramionach, dolnej części pleców, pośladków i ud), łagodnym nadmiernym owłosieniem i przebarwieniami pokrywającymi dotknięte obszary skóry, a także jako ograniczona ruchomość stawów (głównie dużych stawów) z przykurczami zgięciowymi. Mogą towarzyszyć guzki skórne, zajmujące głównie dystalne stawy międzypaliczkowe, a także objawy pozaskórne, w tym rozlana neuropatia uwięzieniowa, skolioza, chód na palcach i wąska klatka piersiowa. Zgłaszano również zmiany restrykcyjne w płucach, osłabienie mięśni, niski wzrost i opóźnienie wzrostu. Nie opisano nadreaktywności naczyń, nieprawidłowości immunologicznych ani zajęcia narządów trzewnych, mięśniowych lub kostnych.

### Analiza wielowymiarowa

## Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2833](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2833)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FBN1	rs267606798	CC



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Leigha

Postępująca choroba neurologiczna charakteryzująca się specyficznymi cechami neuropatologicznymi związanymi ze zmianami w pniu mózgu i zwojach podstawy mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP6	rs199476138	TT
CYTB	rs207459999	GG
MIR3944	rs587776498	GG
MT TK	rs118192098	AA
MT TV	rs199476144	CC
ND6	rs199476109	TT
SURF1	rs782682492	TT
SURF1	rs782623477	GG
SURF1	rs781948238	CC
SURF2	rs863224926	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=506](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=506)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Leigha z zespołem nerczycowym

Rzadka, genetyczna choroba neurometaboliczna charakteryzująca się encefalomiopatią (w tym opóźnieniem rozwoju, oczopląsem, postępującą ataksją, dystonią, amiotrofią, utratą wzroku, głuchotą czuciowo-nerwową, drgawkami) oraz obustronnymi, symetrycznymi zmianami w zwojach podstawy lub pniu mózgu w badaniach obrazowych, związaną z zespołem nerczycowym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COQ2	rs121918233	CC
COQ2	rs121918231	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=255249](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255249)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Lescha i Nyhana

Zespół Lescha-Nyhana (LNS) jest najcięższą postacią niedoboru fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej (HPRT), dziedzicznego zaburzenia metabolizmu puryn, związanego z nadprodukcją kwasu moczowego (UAO), problemami neurologicznymi i zaburzeniami zachowania. problemy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HPRT1	rs387906725	GG
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs137852489	CC
HPRT1	rs137852488	GG
HPRT1	rs137852487	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=510](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=510)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Leukoencefalopatia z zaangażowaniem pnia mózgu i rdzenia kręgowego - podwyższony poziom mleczanu

Choroba ta charakteryzuje się postępującą ataksją mózdkową z dysfunkcją piramidy i rdzenia kręgowego, powiązaną z charakterystycznymi anomaliami MRI i zwiększonym stężeniem mleczanów w nieprawidłowej istocie białej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DARS2	rs182811621	GG
DARS2	rs121918210	GG
DARS2	rs121918208	GG
DARS2	rs121918207	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137898](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137898)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół leukoencefalopatii, wad podwzgórza i pnia mózgu i wysokiego poziomu mleczanów

Zespół leukoencefalopatii-anomalii wzgórza i pnia mózgu-wysokiego mleczanu (LTBL) jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem neurologicznym, charakteryzującym się wczesnym początkiem objawów neurologicznych, dwufazowym przebiegiem klinicznym, unikalnymi cechami rezonansu magnetycznego (w tym rozległymi, symetrycznymi, głębokimi nieprawidłowościami istoty białej) oraz zwiększone stężenie mleczanów w płynach ustrojowych. Ciężka postać charakteryzuje się opóźnionym rozwojem psychomotorycznym, drgawkami, wczesną hipotonią i utrzymującym się podwyższonym poziomem mleczanów. Łagodna postać zwykle objawia się drażliwością, regresem psychomotorycznym po 6 miesiącu życia i przejściowym wysokim poziomem mleczanu, z ogólną poprawą kliniczną od drugiego roku życia.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EARS2	rs376103091	GG
EARS2	rs201842633	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314051](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314051)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Leukoencefalopatia- dystonia - neuropatia ruchowa

Zespół leukoencefalopatii, dystonii i neuropatii ruchowej jest peroksysomalnym zaburzeniem neurodegeneracyjnym charakteryzującym się kurczowym kręciem szyi, dystonicznym drżeniem głowy, drżeniem zamiarowym, oczopląsem, hiposmią i hipogonadyzmem hipergonadotropowym z azoospermią. Odnotowuje się również nieznaczne objawy mózdkowe (lewostronne drżenie zamiarowe, zaburzenia równowagi i chodu). Obrazowanie metodą rezonansu magnetycznego (MRI) wykazuje obustronne sygnały hiperintensywne we wzgórzu, zmiany przypominające motyle w moście i zmiany w okolicy potylicznej, podczas gdy badania przewodnictwa nerwowego kończyn dolnych wykazują głównie neuropatię ruchową i niewielką neuropatię czuciową.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SCP2	rs144132787	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163684](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163684)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół lizencefalii typu Normana-Robertsza

Zespół lissencephaly typu Normana-Robertsza charakteryzuje się współwystępowaniem lissencephaly typu I z anomaliami twarzoczaszki (poważne małogłowie, nisko pochylone czoło, szeroka i wydatna nasada nosa i szeroko rozstawione oczy) oraz poporodowym opóźnieniem wzrostu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RELN	rs797045915	GG
RELN	rs587780437	CC
RELN	rs587780435	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89844](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89844)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Loeysa i Dietza

Zespół Loeysa-Dietza to rzadka genetyczna choroba tkanki łącznej, charakteryzująca się szerokim spektrum objawów twarzoczaszki, naczyń i szkieletu, z czterema opisanymi podtypami genetycznymi, które tworzą kontinuum kliniczne.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=60030](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60030)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMAD3	rs730880214	GG
SMAD3	rs587782977	GG
TGFBR1	rs886038919	AA
TGFBR1	rs760079636	GG
TGFBR1	rs727503470	GG
TGFBR1	rs113605875	GG
TGFBR1	rs111854391	CC
TGFBR1	rs111426349	CC
TGFBR2	rs886039551	GG
TGFBR2	rs869025537	GG
TGFBR2	rs727504421	GG
TGFBR2	rs727504292	GG
TGFBR2	rs727503475	GG
TGFBR2	rs587782979	GG
TGFBR2	rs397516840	GG
TGFBR2	rs193922664	TT



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół wielkogłowie-autyzm

Rzadka, genetyczna choroba neurologiczna, charakteryzująca się występowaniem makrocefalii, dysmorficznych rysów twarzy i opóźnienia psychoruchowego, prowadząca do niepełnosprawności intelektualnej i zaburzeń ze spektrum autyzmu. Dysmorfizm twarzy może obejmować wypukłość czołową, hiperteloryzm, hipoplazję środkowej części twarzy, obniżony grzbiet nosa, krótki nos i długą rynienę nosową.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs387907053	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=210548](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=210548)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół wielkogłowia, niepełnosprawności intelektualnej i niescalenia mięśnia lewej komory

Zespół makrocefalii – niepełnosprawności intelektualnej i braku zagęszczenia lewej komory jest rzadką, genetyczną, syndromiczną niepełnosprawnością intelektualną, charakteryzującą się opóźnieniem rozwoju motorycznego i poznawczego z zaburzeniami mowy, makrocefalią, hipotonią, dysmorficznymi rysami twarzy (w tym pociągłą twarzą, skośnymi szparami powiekowymi i wydatnym, spłaszczonym nosem) i kardiomiopatia z niezagęszczeniem lewej komory. U pacjentów występują również nieprawidłowości szkieletowe (np. skolioza, klinodaktylia palców, płaskostopie), smukła budowa ciała i nieśmiałość. Może być związany zez i różne objawy neurologiczne (w tym ataksja, drżenie i hiperrefleksja), jak również padaczka, autyzm i wyniki MRI wykazujące mały mózdzek i nieprawidłowości ciała modzelowatego. Zgłoszono wariant fenotypowy bez zajęcia serca.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=466791](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466791)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NONO	rs869025343	GG

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół makrotrombocytopenii, obrzęku limfatycznego, opóźnienia rozwoju, dysmorfii twarzy I przykurczów palców

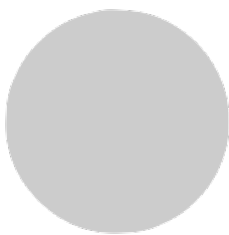
Rzadka mnoga wada wrodzona/zespół dysmorficzny z niepełnosprawnością intelektualną charakteryzująca się całkowitym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, makrotrombocytopenią, obrzękiem limfatycznym i dysmorficznymi rysami twarzy (takimi jak synofrys, opadanie powieki, wywinięcie bocznej części dolnej powieki i cienka górna warga, m.in. inni). Dodatkowe zgłaszane objawy obejmują anomalie serca i układu moczowo-płciowego, niedostuch czuciowo-nerwowy, nieprawidłowości okulistyczne, anomalie szkieletowe i niedobór odporności. Obrazowanie mózgu może wykazywać powiększone komory, zanik mózdzku lub zmiany w istocie białej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDC42	rs797044916	AA
CDC42	rs797044870	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=487796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487796)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Śmiertelny zespół malformacji mózgu, atrezji dwunastnicy i obustronnej hipoplazji nerek

Rzadka genetyczna śmiertelna mnoga wrodzona anomalia/zespół dysmorficzny charakteryzująca się śmiertelnością w połowie ciąży i cechami ciliopatii. Objawy kliniczne obejmują wodogłowie, hipoplazję robaka mózdzku, agenezję ciała modzelowatego, atrezję dwunastnicy, malrotację przewodu pokarmowego, obustronną hipoplazję nerek i dysmorfie twarzoczaszki (takie jak małogłowie, hiperteloryzm, nisko osadzone uszy, wydatny nos, krótki słupek, rozszczep podniebienia, małognację, i szerokie usta).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CENPF	rs779120472	GG
CENPF	rs375014198	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=444069](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444069)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Malpuecha

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się spektrum wad rozwojowych, w tym rozszczepem wargi i/lub podniebienia, kraniosynostozą, niepełnosprawnością intelektualną i/lub trudnościami w uczeniu się, synostozą promieniowo-tokciową, wadami narządów płciowych i pęcherzowo-nerwowych. Obserwowana dysmorfia twarzy obejmuje hiperteloryzm, powieki powiek, powieki powiek, wysoko łukowate brwi. Rzadziej zgłaszane cechy obejmują wady komory przedniej, anomalie serca (np. ubytek przegrody międzykomorowej; ), przydatki ogonowe, przepuklinę pępkową/przepuklinę pępkową i rozejście mięśnia prostego prostego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2453](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2453)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1019	rs149010496	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Marfana

Zespół Marfana jest ogólnoustrojową chorobą tkanki łącznej charakteryzującą się zmiennym połączeniem objawów sercowo-naczyniowych, mięśniowo-szkieletowych, okulistycznych i płucnych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGFBR2	rs886038794	GG
TGFBR2	rs863224935	TT
TGFBR2	rs104893819	CC
TGFBR2	rs104893816	GG
TGFBR2	rs104893815	GG
TGFBR2	rs104893811	CC
TGFBR2	rs104893810	CC
TGFBR2	rs104893809	CC
TGFBR2	rs121918715	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=558](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=558)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Marinesco i Sjögrena

Marinesco-Sjögren-Syndromn (MSS) belongs to the group of autosomal recessive cerebellar ataxias. The main features of MSS are cerebellar ataxia, congenital cataracts, and delayed psychomotor development.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SIL1	rs119456966	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=559](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=559)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Marshalla

Zespół wad rozwojowych charakteryzujący się dysmorfia twarzą, ciężką hipoplazją kości nosowych i zatok czołowych, zajęciem oczu, wczesną utratą słuchu, anomaliami szkieletu i bezwodnej ektodermy oraz niskim wzrostem z dysplazją kręgowo-nasadową i chorobą zwyrodnieniową stawów o wczesnym początku.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL11A1	rs398122828	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=560](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=560)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół McCune i Albrighta

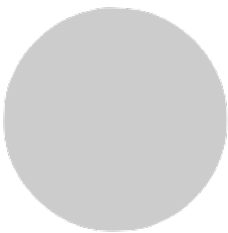
Zespół McCune'a-Albrighta (MAS) jest klasycznie definiowany jako kliniczna triada dysplazji włóknistej (FD) i przedwczesnego dojrzewania (PP).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNAS	rs121913495	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=562](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=562)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół McKusicka i Kaufmana

Rzadki zespół mnogich wrodzonych anomalii genetycznych charakteryzujący się wadami rozwojowymi układu moczowo-płciowego (wodniak kolczysty u kobiet i mężczyzn, spodziectwo gruczołowe i wydatny szew mosznowy), polidaktylia pozaosiowa, która może dotyczyć tylko jednej lub kilku kończyn oraz, w mniejszym stopniu, wady serca. Hydrometrocolpos jest spowodowany wrodzoną niedrożnością, nieperforowaną błoną dziewiczą lub atrezią pochwy i powoduje wyczuwalną masę i prawdopodobnie wodonercze. Inne sporadycznie zgłaszane nieprawidłowości obejmują atrezię nozdrzy tylnych, dysplazję przysadki, atrezię przetyku i dystalną przetokę tchawiczo-przetykową, chorobę Hirschsprunga, wady kręgow i obrzęk płodu. Zaburzenie jest alleliczne z Bardetem-Biedlem, a ponieważ zaobserwowano pewne nakładanie się fenotypów, pacjentów należy ponownie ocenić w późniejszym dzieciństwie pod kątem barwnikowego siatkówki i innych objawów zespołu Bardeta-Biedla.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2473](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2473)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MKKS	rs74315396	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Meachama

Zespół Meachama to zespół wielu wad rozwojowych charakteryzujący się wrodzonymi nieprawidłowościami przepony, wadami narządów płciowych i wadami rozwojowymi serca.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WT1	rs121907910	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3097](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3097)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół okrężnicy olbrzymiej Goldberga i Shprintzena

Rzadka mnoga wada wrodzona/zespół dysmorficzny charakteryzujący się chorobą Hirschsprunga, dysmorfia twarzy (skośne czoło, wysoko łukowate brwi, długie rzęsy, telekantus/hiperteloryzm, opadanie powiek, odstające uszy, grube płatki uszu, wydatny grzbiet nosa, gruba rynienka podnosowa, wywinięta dolna warga w kolorze cynobru i szpiczasty podbródek), globalne opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualna i różne nieprawidłowości mózgowo (ogniskowa lub uogólniona polimikrogyria lub niedorozwój ciała modzelowatego).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIFBP	rs730882150	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=66629](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=66629)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół mózgu olbrzymiego, ciężkiej kifoskoliozy i przerostu

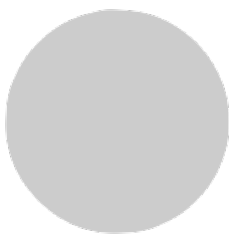
Rzadka genetyczna mnoga wrodzona anomalia/zespół dysmorficzny charakteryzujący się przerostem i makrocefalią z megalencefalią widoczną przy urodzeniu, globalnym opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną i dysmorficznymi rysami twarzy (w tym wypukłości czołowe, pociągła twarz, rzadkie brwi, hiperteloryzm, skośne szpary powiekowe i prognatyzm). Pacjenci mogą wykazywać wysoki wzrost z dolichostenomią, arachnodaktylią, kifoskoliozą i wiotkością stawów, a także objawami neurologicznymi, takimi jak hipotonia, ataksja chodu lub drgawki. Obrazowanie mózgu może wykazać zwiększoną objętość istoty białej, grube ciało modzelowate lub mały mózdzek.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HERC1	rs797045141	TT
HERC1	rs753780877	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457359](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457359)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół mózg olbrzymi-malformacje kapilarne-polimikrogyria

Rzadka wada rozwojowa w okresie embriogenezy, charakteryzująca się dysregulacją wzrostu z przerostem mózgu i mnogich tkanek somatycznych, z malformacjami naczyń włosowatych skóry, megalencephaly (MEG) lub hemimegalencefalia (HMEG), nieprawidłowościami kory mózgowej (w szczególności polimikrogyrią), typowymi dysmorfizmami twarzy, nieprawidłowości wzrostu somatycznego z asymetrią ciała i mózgu, opóźnieniem rozwojowym i anomaliami palców.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PIK3CA	rs587776932	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=60040](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60040)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Mózg olbrzymi - polimikrogyria - polidaktylia zaosiowa - wodogłowie

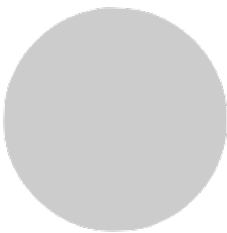
Rzadki zespół, w którym głównym objawem są wady rozwojowe ośrodkowego układu nerwowego, charakteryzujące się makrocefalią, megalencefalią, obustronną polimikrozakrętem okołozakrętowym, komorowo-komorowym/wodogłowie różnego stopnia, opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, dysfunkcjami oromotorycznymi, hipotonią, drgawkami i dysmorfia twarzy (np. wypukłość czołowa, nisko osadzone uszy, płaski grzbiet nosa i wysoko wysklepione podniebienie). Powszechna jest również polidaktylia pozaosiowa jednej lub więcej kończyn.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CCND2	rs587777620	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=83473](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83473)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinny zespół znamion dysplastycznych związanych z czerniakiem

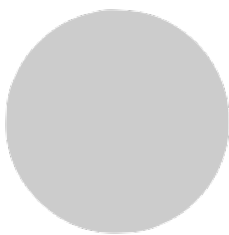
Zespół rodzinnego atypowego czerniaka mnogiego (FAMMM) to dziedziczna genodermatoza charakteryzująca się obecnością wielu znamion melanocytowych (często >50) i czerniakiem w wywiadzie rodzinnym, a także, u części pacjentów, zwiększonym ryzykiem rozwoju raka trzustki i inne nowotwory złośliwe.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs1800586	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404560](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404560)



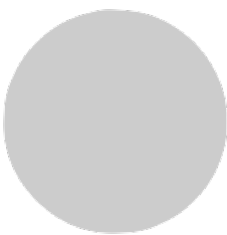
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół wrodzone małogłowie-ciężka encefalopatia- postępujący zanik mózgu

Zespół wrodzonej mikrocefalii – ciężkiej encefalopatii – postępującego zaniku mózgu jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem neurometabolicznym charakteryzującym się ciężką, postępującą mikrocefalią, znacznym lub głębokim opóźnieniem rozwoju ogólnego, niepełnosprawnością intelektualną, drgawkami (zazwyczaj tonicznymi i/lub mioklonicznymi i często opornymi na leczenie), hiperekpleksją, hipotonia osiowa ze spastycznością wyrostków robaczkowych, jak również hiperrefleksja, dyskinezyjne porażenie czterokończynowe i nieprawidłowa morfologia mózgu (atrofia mózgu z różnymi dodatkowymi cechami, takimi jak glazura komorowa, hipoplazja mostu i/lub mózdzku, uproszczony wzór zakrętów i opóźniona mielinizacja). Może również towarzyszyć ślepotą korową, trudności w karmieniu i niewydolność oddechowa.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391376](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391376)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CZ1P	rs754043007	GG
CZ1P	rs398122975	GG
CZ1P	rs398122974	GG
CZ1P	rs148111963	AA

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół mikrocefalii postnatalnej, hipotonii niemowlęcej, diplegii spastycznej, dyzartrii i niepełnosprawności intelektualnej

Rzadkie genetyczne zaburzenie neurologiczne charakteryzujące się małogłowieciem poporodowym, hipotonią w okresie niemowlęcym, po której w większości przypadków następuje postępująca spastyczność dotykająca głównie kończyn dolnych, spastyczne porażenie kończyn dolnych lub porażenie kończyn dolnych, niepełnosprawność intelektualna, opóźniona lub nieobecna mowa oraz dyzartria. U niektórych pacjentów opisywano napady padaczkowe i cechy łagodnej dysmorfii.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GPT2	rs115352435	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=477673](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477673)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół wielkogłowia, niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń rozwojowych układu nerwowego i małej klatki

Rzadkie mnogie wady wrodzone/zespół dysmorficzny z niepełnosprawnością intelektualną, charakteryzujący się makrocefalią, niepełnosprawnością intelektualną, drgawkami, dysmorficznymi rysami twarzy (w tym wysokim czołem, opadającymi szparami powiekowymi, hiperteloryzmem, obniżonym grzbietem nosa i makrostomią), megalencefalią i małą klatką piersiową. Inne zgłaszane cechy to między innymi przepuklina pępkowa, hipotonia mięśniowa, globalne opóźnienie rozwojowe, zachowania autystyczne i plamki cafe-au-lait.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTOR	rs878855328	CC
MTOR	rs863225264	CC
MTOR	rs786205165	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457485](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457485)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół małogłowia, hipoplazji ciała modzelowatego, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii twarzy

Rzadka genetyczna mnoga wada wrodzona/zespół dysmorficzny charakteryzujący się różnym stopniem opóźnienia rozwojowego i niepełnosprawnością intelektualną ze słabą lub nieobecną mową, hipotonią, niedorozwojem lub brakiem ciała modzelowatego oraz dysmorfia twarzy (taką jak wydłużona twarz, wypukłość czołowa, hiperteloryzm, skośne szpary powiekowe) i zaciśnięta górna warga). Dodatkowe zgłaszane cechy obejmują między innymi małogłowie, drgawki, ataksję chodu, skoliozę i syndaktylia palców.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PPP2R1A	rs863225094	GG
PPP2R1A	rs786205228	CC
PPP2R1A	rs786205227	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457284](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457284)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół małogłowia, obrzęku limfatycznego i chorioretinopatii

Mikrocefalia z lub bez chorioretinopatii, obrzęku limfatycznego lub niepełnosprawności intelektualnej (MCLID) jest rzadkim schorzeniem dziedziczonym autosomalnie dominująco, charakteryzującym się zmienną ekspresją mikrocefalii, zaburzeniami narządu wzroku, w tym chorioretinopatią, wrodzonym obrzękiem limfatycznym kończyn dolnych oraz niepełnosprawnością intelektualną od lekkiej do umiarkowanej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIF11	rs797045650	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2526](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2526)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół małogłowie-malformacje naczyń włosowatych

Zespół mikrocefalii i malformacji naczyń włosowatych jest rzadką, genetyczną anomalią naczyniową, charakteryzującą się ciężką wrodzoną małogłowie, słabym wzrostem somatycznym, rozszanymi licznymi malformacjami naczyń włosowatych na skórze, oporną na leczenie padaczką, głębokim globalnym opóźnieniem rozwoju, spastycznym niedowładem czterokończynowym i niedorozwojem dystalnych paliczków.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs143739249	CC
STAMBP	rs797046015	TT
STAMBP	rs397509390	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=294016](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=294016)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół mikrodelecji 5q14.3

Nowo opisany zespół mikrodelecji 5q14.3 obejmuje ciężki deficyt intelektualny bez mowy, stereotypowe ruchy i padaczkę.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MEF2C	rs797045053	TT
MEF2C	rs796052733	GG
MEF2C	rs587783747	GG
MEF2C	rs545185248	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228384](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228384)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół małego oka ze szczeliną gałki ocznej i dysplazji ryzomelicznej

Zespół kolobomatoidalnej mikroocze-dysplazja kłączowa jest rzadką, genetyczną wadą rozwojową występującą w okresie embriogenezy, charakteryzującą się szeregiem wad rozwojowych oka (m.in. brak oczu, mikroftalmia, coloboma, mikrorogówka, korektopia, zaćma) oraz symetrycznymi kłączami kończyn z niskim wzrostem i przykurczami dużych stawów. Może również występować niepełnosprawność intelektualna z cechami autystycznymi, makrocefalią, cechami dysmorficznymi, anomaliami układu moczowo-płciowego (spodziectwo, wnetrostwo), syndykcią skórną i przedwczesnym dojrzewaniem płciowym.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MAB21L2	rs587777514	GG
MAB21L2	rs587777513	GG
MAB21L2	rs587777512	CC
MAB21L2	rs587777511	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=424099](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=424099)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół mioklonii prowokowanych ruchem i niewydolności nerek

Zespół mioklonii prowokowanych ruchem i niewydolności nerek jest rzadkim zespołem padaczkowym, w którym występuje postępująca padaczka miokloniczna z towarzyszącą pierwotną chorobą kłębuszków nerkowych. U pacjentów z objawami neurologicznymi (takimi jak: drżenia, mioklonie prowokowane ruchem, drgawki toniczno-kloniczne, w późniejszym okresie ataksja i dyzartria) mogą wystąpić objawy ze strony nerek, w tym białkomocz, przechodzący w zespół nerczycowy i schyłkową niewydolność nerek, które mogą poprzedzać objawy neurologiczne, występować jednocześnie lub później. U niektórych pacjentów może wystąpić obwodowa neuropatia czuciowo-ruchowa, niedostuch zmysłowo-nerwowy i oraz kardiomiopatia rozstrzeniowa.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SCARB2	rs200053119	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163696](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163696)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół miopatii, arefleksji, zaburzeń oddychania i dysfagii o wczesnym początku

Rzadka wrodzona miopatia charakteryzująca się wczesnym początkiem ciężkiego osłabienia mięśni, niewydolnością oddechową spowodowaną porażeniem przepony, dysfagią i arefleksją, przykurczami stawów i skoliozą. U niektórych osób obserwuje się zmniejszone ruchy płodu. Biopsja mięśnia może wykazywać połączenie cech dystroficznych i miopatycznych. Przebieg kliniczny jest zmienny, niektórzy pacjenci stają się zależni od respiratora i nigdy nie są w stanie chodzić.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MEGF10	rs387907072	TT
MEGF10	rs387907071	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=439212](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439212)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Mohra i Tranebjaerga

Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się objawami klinicznymi rozpoczynającymi się utratą słuchu we wczesnym dzieciństwie, po której następuje postępująca dystonia lub ataksja u młodzieży, upośledzenie wzroku od wczesnej dorosłości i otępienie od 4. dekady życia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TIMM8A	rs80356560	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52368](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52368)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Mowata i Wilsona

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się wyraźnym fenotypem twarzy, niepełnosprawnością intelektualną, padaczką, chorobą Hirschsprunga (HSCR) i różnymi wrodzonymi wadami rozwojowymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ZEB2	rs886041338	GG
ZEB2	rs797046122	GG
ZEB2	rs797046121	GG
ZEB2	rs786204815	GG
ZEB2	rs727504224	CC
ZEB2	rs587784571	GG
ZEB2	rs587784570	GG
ZEB2	rs587784566	GG
ZEB2	rs587784563	GG
ZEB2	rs398124282	AA
ZEB2	rs398124274	GG
ZEB2	rs137852981	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2152](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2152)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Muckle'a i Wellsa

Zespół Muckle-Wellsa (MWS) jest pośrednią postacią zespołu okresowego związanego z kriopiryną (CAPS; ) i charakteryzuje się nawracającą gorączką (z złym samopoczuciem i dreszczami), nawracającą wysypką skórą przypominającą pokrzywkę, głuchotą czuciowo-nerwową, ogólnymi objawami stany zapalne (zaczerwienienie oczu, bóle głowy, bóle stawów/bóle mięśni) i potencjalnie zagrażającą życiu amyloidozę wtórną (typu AA).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NLRP3	rs121908153	GG
NLRP3	rs121908150	CC
NLRP3	rs121908149	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=575](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=575)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Muira i Torrego

Postać dziedzicznego raka okrężnicy niezwiązanego z polipowatością, charakteryzująca się rozwojem skórnej neoplazji łojowej i co najmniej jednym nowotworem złośliwym narządów wewnętrznych, najczęściej rakiem przewodu pokarmowego. Nowotwory złośliwe są zwykle mnogie, pojawiają się we wczesnym wieku, ale mają tendencję do niskiego stopnia złośliwości i stosunkowo niską częstość występowania przerzutów. Guzy łojowe są zwykle liczne, przy czym najczęściej występują gruczolaki łojowe. Jako cechę zgłaszano liczne rogowiaki kolczystokomórkowe, zwykle zlokalizowane na twarzy lub tułowi. Guzy skórne mogą poprzedzać lub następować po pierwszym wystąpieniu nowotworu wewnętrznego, który zwykle dotyczy przewodu pokarmowego, piersi lub układu moczowo-płciowego.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=587](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=587)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MLH1	rs63749900	GG
MLH1	rs587778983	AA
MLH1	rs587778913	CC
MLH1	rs267607795	GG
MLH1	rs267607745	GG
MSH2	rs63750047	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niskorostłość

Niskorostłość MULIBREY (MUL) to prenatalne zaburzenie wzrostu, które dotyczy wielu narządów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRIM37	rs386834008	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2576](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2576)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Myhre

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się niskim wzrostem, charakterystyczną dysmorfią twarzy, brachydaktylią, sztywną i grubą skórą, rzekomym przerostem mięśni, ograniczoną ruchomością stawów, utratą słuchu i zmienną niepełnosprawnością intelektualną. Często są zajęte układy sercowo-naczyniowego i oddechowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs281875321	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2588](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2588)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Nagera

Zespół wrodzonych wad rozwojowych charakteryzujący się dystrofią twarzoczaszki (niedorozwój szczęki, mikrognacja, wady rozwojowe ucha zewnętrznego) i różnymi wadami kończyn przedosiowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SF3B4	rs797045955	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=245](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=245)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Nance'a i Horana

Zespół Nance'a-Horana (NHS) charakteryzuje się występowaniem u pacjentów płci męskiej wrodzonej zaćmy z mikrorogówką, anomaliami zębowymi i dysmorfią twarzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NHS	rs132630322	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=627](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=627)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Nethertona

Zespół Nethertona (NS) to choroba skóry charakteryzująca się wrodzoną erythrodermią ichtiopodobną (CIE), charakterystycznym defektem trzonu włosa (trichorrexis invaginata; TI) i objawami atopowymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SPINK5	rs368134354	GG
SPINK5	rs199757347	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=634](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=634)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół neuropatia obwodowa-miopatia-chrypka-niedostuch

Zespół neuropatia obwodowa-miopatia-chrypka-niedostuch jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niedostuchem, który charakteryzuje się współwystępowaniem osłabienia mięśni, przewlekłych objawów neuropatycznych i miopatycznych, chrypki i niedostuchu zmysłowo-nerwowego. Opisywano występowanie zróżnicowanego początku i nasilenia objawów choroby, nawet w obrębie tej samej rodziny.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYH14	rs113993956	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=397744](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=397744)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Noonana z mnogimi plamami soczewicowatymi

Rzadka wieloukładowa choroba genetyczna charakteryzująca się skórnymi soczewicami, kardiomiopatią przerostową, niskim wzrostem, deformacją klatki piersiowej i dysmorfią twarzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTPN11	rs397507549	CC
PTPN11	rs397507548	AA
PTPN11	rs397507542	GG
PTPN11	rs397507541	CC
PTPN11	rs397507537	AA
PTPN11	rs397507529	AA
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs121918470	AA
PTPN11	rs121918469	GG
PTPN11	rs121918468	GG
PTPN11	rs121918457	CC
PTPN11	rs121918456	AA
RAF1	rs80338799	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=500](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=500)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Omenna

Zespół Omenna (OS) to stan zapalny charakteryzujący się erytrodermią, złuszczeniem naskórka, łysieniem, przewlekłą biegunką, brakiem wzrostu, powiększeniem węzłów chłonnych i powiększeniem wątroby i śledziony, związanym z ciężkim złożonym niedoborem odporności (SCID; ).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFTAP	rs36001797	CC
RAG1	rs121918571	GG
RAG1	rs104894291	GG
RAG1	rs104894286	GG
RAG1	rs104894285	CC
RAG1	rs104894284	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=39041](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=39041)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Opitza GBBB

Rzadki zespół wrodzonych wad rozwojowych linii środkowej sprzężony z chromosomem X, charakteryzujący się hiperteloryzmem, wadami krtaniowo-tchawiczo-przetykowymi i spodziectwem.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MID1	rs398123341	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2745](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2745)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół ucho - rzepka - niski wzrost

Zespół niskiego wzrostu rzepki ucha jest zespołem wad rozwojowych obejmujących obustronną mikrotię (poważna hipoplazja małżowin usznych), brak rzepek, niski wzrost, słaby przyrost masy ciała i charakterystyczne cechy twarzy, takie jak wysokie czoło, mikrognatyzm z pełnymi ustami i małymi ustami, i zaakcentowane fałdy nosowo-wargowe (zmarszczki uśmiechu łączące nozdrza ze spoidłem wargowym).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GMNN	rs864309488	AA
GMNN	rs864309486	AA
ORC1	rs387906828	CC
ORC1	rs143141689	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2554](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2554)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Osteopathia striata - stwardnienie czaszki

Osteopathia striata with cranial sclerosis (OS-CS) to dysplazja kości charakteryzująca się podłużnymi prążkami przynasad kości długich, stwardnieniem kości twarzoczaszki, makrocefalią, rozszczepem podniebienia i utratą słuchu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AMER1	rs137852217	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2780](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2780)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Osteoporoza - pseudoglioma

Osteoporoza pseudoglejak to bardzo rzadkie autosomalne recesywne zaburzenie charakteryzujące się wrodzoną lub rozpoczynającą się w okresie niemowlęcym ślepotą oraz ciężką młodzieńczą osteoporozą i spontanicznymi złamaniami.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LRP5	rs121908664	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2788](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2788)

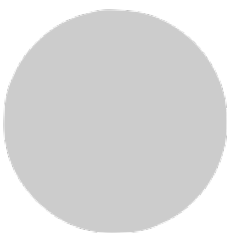
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół pancytopenia-opóźnienie rozwoju

Zespół pancytopenii-opóźnienia w rozwoju jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem hematologicznym charakteryzującym się postępującą trójliniową niewydolnością szpiku kostnego (z hipokomórkowością), opóźnieniem rozwojowym z trudnościami w uczeniu się i małogłowie. Zgłaszano również łagodną dysmorfie twarzy i hipotonię.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=401764](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401764)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ERCC6L2	rs147948835	CC

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Parkinsonizm o wczesnym początku - niepełnosprawność intelektualna

Rzadka niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, charakteryzująca się niepostępującym deficytem intelektualnym o początku wczesnodziecięcym (z opóźnieniem rozwoju psychomotorycznego, zaburzeniami funkcji poznawczych i makrocefalią) oraz parkinsonizmem o wczesnym początku (przed 45 rokiem życia) u mężczyzn.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAB39B	rs864309527	CC
RAB39B	rs587777874	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2379](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2379)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Pendreda

Syndromiczna genetyczna głuchota, zmienna klinicznie, charakteryzująca się obustronnym niedostuchem czuciowo-nerwowym i wolem w stanie eutyreozy.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=705](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=705)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC26A4	rs876657722	GG
SLC26A4	rs80338849	GG
SLC26A4	rs80338848	TT
SLC26A4	rs727503431	CC
SLC26A4	rs727503430	GG
SLC26A4	rs542620119	GG
SLC26A4	rs397516432	TT
SLC26A4	rs397516424	AA
SLC26A4	rs397516418	TT
SLC26A4	rs397516416	CC
SLC26A4	rs397516414	GG
SLC26A4	rs147952620	CC
SLC26A4	rs146281367	GG
SLC26A4	rs121908363	CC
SLC26A4	rs111033454	GG
SLC26A4	rs111033348	CC
SLC26A4	rs111033318	TT
SLC26A4	rs111033316	AA
SLC26A4	rs111033312	GG
SLC26A4	rs111033311	GG
SLC26A4	rs111033307	TT
SLC26A4	rs111033305	GG
SLC26A4	rs111033257	GG
SLC26A4	rs111033256	TT
SLC26A4	rs111033254	TT
SLC26A4	rs111033245	GG
SLC26A4	rs111033244	AA
SLC26A4	rs111033199	GG
SLC26A4	rs759792660	GG
SLC26A4	rs397516430	CC
SLC26A4	rs111033302	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Perry'ego

Rzadka dziedziczna choroba neurodegeneracyjna charakteryzująca się szybko postępującym parkinsonizmem o wczesnym początku, centralną hipowentylacją, utratą masy ciała, bezsennością i depresją.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DCTN1	rs72466487	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178509](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178509)

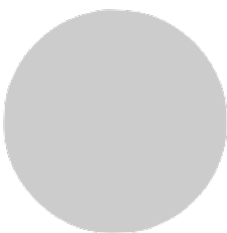
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Petersa-plus

Zespół Peters-plus to wady rozwojowe oka, dziedziczone w sposób autosomalny recesywny, charakteryzujące się zmiennym fenotypem, w tym anomalią Petersa oraz innymi anomaliami przedniej komory oka, krótkimi kończynami i nieprawidłową ich budową (tzn. rizomelią i brachydaktylią), charakterystycznymi rysami twarzy (górną wargę w kształcie łuku Kupidyna, krótkie szpary powiekowe), rozszczepem wargi/podniebienia oraz łagodnym do ciężkiego opóźnieniem w rozwoju/ niepełnosprawnością intelektualną. Inne nieprawidłowości opisywane u niektórych pacjentów obejmują wrodzone wady serca (tzn. niedorozwój lewego serca, brak żyły płucnej prawej, dwupłatkową zastawkę pnia płucnego), anomalie układu moczowo-płciowego (wodonercze, niedorozwój nerek, zdwojenie nerek i moczowodów, dysplazja wielotorbielowata nerek, torbielowatość kłębuszków nerkowych) oraz wrodzoną niedoczynność tarczycy.

### Analiza wielowymiarowa

## Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=709](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=709)

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
B3GLCT	rs80338851	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Peutza i Jeghersa

Zespół genetycznej polipowatości jelit charakteryzujący się rozwojem charakterystycznych hamartomatycznych polipów w całym przewodzie pokarmowym (GI) oraz pigmentacją śluzówkowo-skórną. Zaburzenie to niesie ze sobą znacznie zwiększone ryzyko nowotworów przewodu pokarmowego i poza nim.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2869](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2869)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690945	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690920	GG
STK11	rs1057520039	CC
STK11	rs1057517830	GG



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Pfeiffera

Akrocefalosyndaktylia związana z kraniosynostozą, hipoplazją środkowej części twarzy, wadami rozwojowymi dłoni i stóp z szerokim zakresem ekspresji klinicznej i ciężkości. Większość dotkniętych pacjentów wykazuje różne inne powiązane objawy.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR2	rs776587763	CC
FGFR2	rs121918510	TT
FGFR2	rs121918506	TT
FGFR2	rs121918505	AA
FGFR2	rs121918499	CC
FGFR2	rs121918495	TT
FGFR2	rs121918488	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=710](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=710)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Piersona

Rzadka pierwotna choroba kłębuszków nerkowych charakteryzująca się współwystępowaniem wrodzonego zespołu nerczycowego, wczesnej niewydolności nerek i wad narządu wzroku z mikrokorią i ciężkimi zaburzeniami rozwoju neurologicznego.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LAMB2	rs121912488	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2670](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2670)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Pitta-Hopkinsa

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się powiązaniem deficytu intelektualnego, charakterystycznej morfologii twarzy oraz problemów z nieprawidłowym i nieregularnym oddychaniem.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2896](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2896)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TCF4	rs863224934	TT
TCF4	rs797046034	TT
TCF4	rs797046033	GG
TCF4	rs797045072	CC
TCF4	rs796053418	GG
TCF4	rs727504175	GG
TCF4	rs587784469	CC
TCF4	rs587784466	CC
TCF4	rs587784462	CC
TCF4	rs587784460	CC
TCF4	rs587784459	CC
TCF4	rs587784458	CC
TCF4	rs398123560	CC
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs121909122	GG
TCF4	rs121909121	CC
TCF4	rs121909120	GG
TCF4	rs587784464	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu Majewskiego

Rzadka ciliopatia z dużym zajęciem szkieletu, charakteryzująca się niedorozwojem klatki piersiowej z krótkimi żebrami i wypukłym brzuchem, mikromelią ze szczególnie krótkimi piszczelami o owalnym kształcie, polidaktylią przed- i zaosiową, brachydaktylią, niedorozwojem lub aplazją paznokci oraz dysmorfia twarzą czaszki (taką jak wydatne czoło, nisko osadzone i zniekształcone uszy, krótki i płaski nos, płatkowaty język, mikrognacja i rozszczep wargi/podniebienia). Dodatkowe zgłaszane objawy obejmują między innymi wady rozwojowe układu moczowo-płciowego, żołądkowo-jelitowego, sercowo-naczyniowego i mózgowego. Stan jest śmiertelny w okresie noworodkowym.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93269](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93269)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EVC2	rs769864196	GG
NEK1	rs794727285	CC
NEK1	rs794727032	CC
NEK1	rs199947197	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół polipowatości hiperplastycznej

Rzadka, genetyczna choroba jelit charakteryzująca się obecnością wielu (zwykle dużych) hiperplastycznych/ząbkowanych polipów jelita grubego, zwykle o rozmieszczeniu w okrężnicy. Histologia ujawnia hiperplastyczne polipy, siedzące gruczolaki ząbkowane (najczęściej), tradycyjne gruczolaki ząbkowane lub polipy mieszane. Wiąże się to ze zwiększonym osobistym i rodzinnym (krewnym pierwszego stopnia) ryzykiem zachorowania na raka jelita grubego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RNF43	rs786205215	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157798](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157798)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalny recesywny zespół mnogich płetwistości

Rzadka genetyczna mnoga wrodzona anomalia/zespół dysmorficzny charakteryzujący się wrodzoną skrzydliką (pętnicą) dotykającą głównie szyi i dużych stawów, artrogrypozą mnogą, niskim wzrostem i dysmorfią twarzoczaszki (w tym opadanie powieki, skośne szpary powiekowe, wysokie wysklepienie podniebienia i retrognacja). Dodatkowymi objawami są między innymi zmniejszona ruchomość, osłabienie twarzy, niewydolność oddechowa, anomalie kręgow, skolioza, anomalie palców i wnątrostwo. Choroba jest nieśmiercionośną odmianą zespołu mnogiego skrzydlika.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CHRNA	rs121912672	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2990](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2990)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalny dominujący zespół skrzydełek podkolanowych

Rzadki genetyczny zespół mnogich wad wrodzonych, charakteryzujący się rozszczepem wargi z rozszczepem podniebienia lub bez, dotkami w dolnej wardze, przykurczami kończyn dolnych, nieprawidłowymi zewnętrznymi narządami płciowymi, zespołem palców rąk i (lub) stóp oraz piramidalnym fałdem skórnym na paznokieć palucha.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IRF6	rs121434226	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1300](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1300)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinny zespół skróconego odstępu QT

Rzadka, genetyczna choroba rytmu serca charakteryzująca się krótkim odstępem QTc w powierzchniowym elektrokardiogramie (EKG) z wysokim ryzykiem omdlenia lub nagłej śmierci z powodu złośliwych komorowych zaburzeń rytmu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNH2	rs794728382	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51083](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51083)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rogowiec dłoni i stóp z głuchotą

Zespół rogowacenia dłoniowo-podeszwowo-głuchoty jest zaburzeniem rogowacenia charakteryzującym się ogniskowym lub rozlanym rogowaceniem dłoniowo-podeszwowym. Obserwuje się niejednorodny rozkład z akcentami na kłębach, hipotenarach i łukach stóp. Choroba staje się widoczna w okresie niemowlęcym i jest związana z odbiorczym ubytkiem słuchu, który wykazuje różny wiek zachorowania. Ze względu na podobieństwa genetyczne i kliniczne zaproponowano, że zespół rogowacenia dłoniowo-podeszwowego-głuchota, opuszki kostek-leukonychia-głuchota czuciowo-nerwowa-hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa i keratoderma hereditarium mutilans mogą reprezentować warianty jednego szerokiego zaburzenia syndromicznej głuchoty o heterogennym fenotypie. Choroba jest przenoszona w sposób autosomalny dominujący z niepełną penetracją.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GJB2	rs28931593	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2202](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2202)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół oporności na hormon tyreotropowy

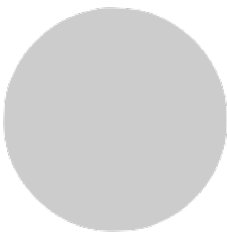
Zespół oporności na hormon uwalniający tyreotropinę (TRH) to rodzaj ośrodkowej wrodzonej niedoczynności tarczycy charakteryzujący się niskim poziomem hormonów tarczycy z powodu niewystarczającego uwalniania hormonu tyreotropowego (TSH) spowodowanego opornością przysadki na TRH. Może, ale nie musi, być obserwowany od urodzenia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRHR	rs121917847	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99832](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99832)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół oporności na insulinę typu A

Zespół insulinooporności typu A należy do grupy skrajnych zespołów insulinooporności (obejmującej leprechaunizm, lipodystrofię, zespół Rabsona-Mendenhalla i zespół insulinooporności typu B; sprawdź te hasła) i charakteryzuje się triadą hiperinsulinemii, acanthosis nigricans (zmiany skórne związane z insulinoopornością) oraz objawy hiperandrogenizmu u kobiet bez lipodystrofii i bez nadwagi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
INSR	rs121913156	CC
INSR	rs121913148	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2297](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2297)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, zaćmy młodzieńczej, niskiego wzrostu i niepełnosprawności

Rzadka, genetyczna, syndromiczna dystrofia pręcikowo-stożkowa, charakteryzująca się opóźnieniem rozwoju psychomotorycznego od wczesnego dzieciństwa, niepełnosprawnością intelektualną, niskim wzrostem, łagodną dysmorfia twarzą (np. wady zgryzu, zaćma młodzieńcza i objawy okulistyczne atypowego barwnikowego zapalenia siatkówki (tj. retinopatia typu „sól i pieprz”, osłabione tętniczki siatkówki, uogólniona dysfunkcja pręcika, plamka cętkowana, oszczędzone okotobrodawkowo nabłonka barwnikowego siatkówki).

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RDH11	rs606231424	GG
RDH11	rs606231423	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=436245](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436245)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół opóźnienie wzrostu i rozwoju-hipotonia-upośledzenie wzroku-kwasica mleczanowa

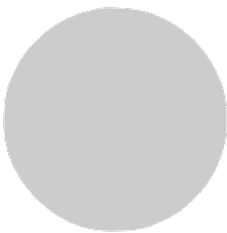
Zespół opóźnienia wzrostu i rozwoju - hipotonia - upośledzenie wzroku - kwasica mleczanowa to rzadkie, genetyczne mitochondrialne zaburzenie fosforylacji oksydacyjnej charakteryzujące się opóźnieniem wzrostu wewnątrzmacicznego, małogłowie, hipotonią, zaburzeniami widzenia, opóźnieniem mowy i języka oraz kwasicą mleczanową ze zmniejszoną aktywnością łańcucha oddechowego (zazwyczaj kompleks I). Dodatkowe cechy mogą obejmować niedokrwistość makrocytową, drżenie, zanik mięśni, dysmetrię i łagodną niepełnosprawność intelektualną.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SFXN4	rs756173225	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391348](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391348)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół całościowego zaburzenia rozwoju, wad neuro-ocnych, drgawek oraz niepełnosprawności intelektualnej

Rzadkie zaburzenie neurologiczne o podłożu genetycznym charakteryzujące się ogólnym opóźnieniem rozwoju od okresu niemowlęcego do dzieciństwa, hipotonią, drgawkami, opóźnieniem wzrostu i niepełnosprawnością intelektualną. Dodatkowe zmienne cechy obejmują między innymi zezą, korowe zaburzenia widzenia, oczopląs, zaburzenia ruchowe (takie jak dystonia, ataksja lub płasawica) lub łagodne cechy dysmorficzne.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNB1	rs869312825	TT
GNB1	rs752746786	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=488613](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488613)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Retta

Rzadkie, ciężkie zaburzenie neurorozwojowe sprzężone z chromosomem X, charakteryzujące się szybkim regresem rozwojowym w okresie niemowlęcym, częściową lub całkowitą utratą celowych ruchów rąk, utratą mowy, zaburzeniami chodu i stereotypowymi ruchami rąk, często związanymi ze spowolnieniem wzrostu głowy, ciężką niepełnosprawnością intelektualną, drgawki i zaburzenia oddychania. Zaburzenie ma postępujący przebieg kliniczny i może wiązać się z różnymi chorobami współistniejącymi, w tym chorobami przewodu pokarmowego, skoliozą i zaburzeniami zachowania.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=778](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=778)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MECP2	rs61755763	CC
MECP2	rs61754457	CC
MECP2	rs61754455	CC
MECP2	rs61754452	GG
MECP2	rs61754437	GG
MECP2	rs61754425	GG
MECP2	rs61753979	GG
MECP2	rs61753965	GG
MECP2	rs61752372	GG
MECP2	rs61751443	CC
MECP2	rs61751440	TT
MECP2	rs61751367	GG
MECP2	rs61751362	GG
MECP2	rs61750240	GG
MECP2	rs61749747	GG
MECP2	rs61749739	GG
MECP2	rs61749729	GG
MECP2	rs61749724	GG
MECP2	rs61749723	GG
MECP2	rs61749721	GG
MECP2	rs61749715	GG
MECP2	rs61748427	GG
MECP2	rs61748425	GG
MECP2	rs61748421	GG
MECP2	rs61748411	TT
MECP2	rs61748408	GG
MECP2	rs61748407	TT
MECP2	rs61748404	GG
MECP2	rs61748395	TT
MECP2	rs61748391	TT
MECP2	rs61748390	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Autosomalny dominujący zespół Robinowa

Bardziej powszechny typ zespołu Robinowa (RS), charakteryzujący się łagodnym lub umiarkowanym skróceniem kończyn oraz nieprawidłowościami głowy, twarzy i zewnętrznych narządów płciowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DVL3	rs869025217	GG
DVL3	rs869025216	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3107](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3107)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Rothmunda i Thomsona

Zespół Rothmunda-Thomsona (RTS) to genodermatoza objawiająca się charakterystyczną wysypką na twarzy (poikiloderma) związaną z niskim wzrostem spowodowanym opóźnieniem wzrostu przed i po urodzeniu, rzadkimi włosami na głowie, rzadkimi lub nieobecnymi rzęsami i/lub brwiami, młodzieńczą zaćmą, nieprawidłowościami szkieletowymi, wady promieni promieniowych, przedwczesne starzenie się i predyspozycje do niektórych nowotworów.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2909](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2909)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Rotor

Łagodne, dziedziczne schorzenie wątroby charakteryzujące się przewlekłą, przeważnie sprzężoną, niehemolityczną hiperbilirubinemią z prawidłową histologią wątroby.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLCO1B1	rs183501729	CC
SLCO1B3	rs201833947	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3111](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3111)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Rubinsteina-Taybiego

Rzadki zespół wad genetycznych charakteryzujący się wadami wrodzonymi (małogłowie, specyficzne cechy twarzy, szerokie kciuki i haluksy), niskim wzrostem, niepełnosprawnością intelektualną i cechami behawioralnymi.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=783](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=783)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREBBP	rs797045496	GG
CREBBP	rs797045495	CC
CREBBP	rs797045494	CC
CREBBP	rs797045492	CC
CREBBP	rs797045489	GG
CREBBP	rs797045487	AA
CREBBP	rs797045037	TT
CREBBP	rs587783516	GG
CREBBP	rs587783515	TT
CREBBP	rs587783510	GG
CREBBP	rs587783505	GG
CREBBP	rs587783503	AA
CREBBP	rs587783497	TT
CREBBP	rs587783496	TT
CREBBP	rs587783494	TT
CREBBP	rs587783493	GG
CREBBP	rs587783491	CC
CREBBP	rs587783490	GG
CREBBP	rs587783489	GG
CREBBP	rs587783488	CC
CREBBP	rs587783486	TT
CREBBP	rs587783484	TT
CREBBP	rs587783483	CC
CREBBP	rs587783482	CC
CREBBP	rs587783480	CC
CREBBP	rs587783479	GG
CREBBP	rs587783478	GG
CREBBP	rs587783476	GG
CREBBP	rs587783475	GG
CREBBP	rs587783471	GG
CREBBP	rs587783464	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Schinzela i Giediona

Zespół Schinzela-Giediona (SGS) to zespół dysplazji ektodermalnej charakteryzujący się głównie charakterystyczną dysmorfią twarzy, wodonerczem, znacznym opóźnieniem rozwojowym, typowymi wadami układu kostnego oraz wadami narządów płciowych i serca.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SETBP1	rs267607042	GG
SETBP1	rs267607040	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=798](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=798)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Scotta

Zespół Scotta jest niezwykle rzadką wrodzoną chorobą krwotoczną charakteryzującą się epizodami krwotocznymi z powodu upośledzonej aktywności krzepnięcia płytek krwi.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs374664255	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=806](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=806)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Seniora i Boichisa

Rzadka ciliopatia charakteryzująca się współwystępowaniem nefronoftyzy i zwłóknienia wątroby. Objawy ze strony nerek obejmują przewlekłą niewydolność nerek, wielomocz, nadmierne pragnienie, niedokrwistość, a także podwyższoną echogeniczność w badaniu ultrasonograficznym nerek oraz zwłóknienie śródmiąższowe i poszerzenie kanalików w biopsji. Zajęcie wątroby objawia się hepatosplenomegalią z rozległym zwłóknieniem, zniszczeniem dróg żółciowych i cholestazą. U niektórych pacjentów zgłaszano łagodne opóźnienie psychoruchowe i objawy oczne, takie jak zez, oczopląs, zwyrodnienie siatkówki i anizokoria.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DCDC2	rs760040426	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=84081](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84081)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Sheldona i Hall

Zespół Sheldona-Halla (SHS) to rzadki zespół wielu wrodzonych przykurczów charakteryzujący się przykurczami dystalnych stawów kończyn, trójkątną twarzą, opadającymi szparami powiekowymi, małymi ustami i wysokim wysklepieniem podniebienia.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NALCN	rs786203988	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1147](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1147)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Shwachmana i Diamonda

Zespół Shwachmana-Diamonda (SDS) to rzadki wieloukładowy zespół charakteryzujący się przewlekłą i zwykle łagodną neutropenią, zewnątrzwydzielniczą niewydolnością trzustki związaną z biegunką tłuszczową i zaburzeniami wzrostu, dysplazją szkieletu z niskim wzrostem oraz zwiększonym ryzykiem aplazji szpiku kostnego lub transformacji białaczkowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SBDS	rs113993992	CC
TYW1	rs373730800	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=811](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=811)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela

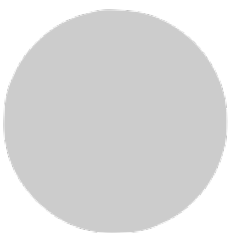
Rzadki zespół wielu wad wrodzonych sprzężonych z chromosomem X, charakteryzujący się przerostem przed- i poporodowym, charakterystycznymi cechami twarzoczaszki, zmiennymi wadami wrodzonymi, powiększeniem narządów i zwiększonym ryzykiem nowotworu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GPC3	rs122453121	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=373](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=373)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Sjögrena i Larssona

Rzadka choroba nerwowo-skórna spowodowana wrodzonym zaburzeniem metabolizmu lipidów, charakteryzująca się wrodzoną rybią łuską, upośledzeniem umysłowym i spastycznością.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALDH3A2	rs72547575	AA
ALDH3A2	rs72547571	CC
ALDH3A2	rs72547569	GG
ALDH3A2	rs72547562	CC
ALDH3A2	rs72547561	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=816](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=816)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Smitha, Lemliego i Opitza

Zespół Smitha, Lemliego i Opitza (SLOS) charakteryzuje się mnogimi wadami wrodzonymi, niepełnosprawnością intelektualną oraz problemami behawioralnymi.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=818](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=818)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DHCR7	rs80338864	CC
DHCR7	rs80338862	CC
DHCR7	rs80338860	GG
DHCR7	rs80338858	GG
DHCR7	rs80338857	CC
DHCR7	rs80338856	GG
DHCR7	rs80338853	GG
DHCR7	rs779709646	CC
DHCR7	rs753960624	AA
DHCR7	rs751604696	CC
DHCR7	rs61757582	GG
DHCR7	rs398123607	CC
DHCR7	rs28938174	TT
DHCR7	rs143312232	GG
DHCR7	rs121912195	AA
DHCR7	rs121909768	CC
DHCR7	rs121909767	CC
DHCR7	rs121909765	GG
DHCR7	rs121909764	CC
DHCR7	rs11555217	CC
DHCR7	rs104886039	GG
DHCR7	rs104886035	GG
DHCR7	rs104886033	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Steela

Rzadka choroba genetyczna kości charakteryzująca się niskim wzrostem, obustronnym wrodzonym zwichnięciem stawu biodrowego, zwichnięciem głowy kości promieniowej, koalicją nadgarstka, skoliozą, wydrążeniem stopy i podwichnięciem szczytowo-obrotowym. Dymorficzne rysy twarzy obejmują szerokie czoło, szeroki grzbiet nosa, hiperteloryzm i łagodną hipoplazję środkowej części twarzy. Opisano również związek z obustronną niedostuchem czuciowo-nerwowym.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL27A1	rs140950220	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=438117](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438117)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Sticklera

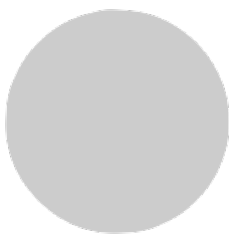
Rzadka grupa genetycznych zaburzeń tkanki łącznej charakteryzująca się objawami ocznymi, słuchowymi, ustno-twarzowymi i stawowymi. Dwie główne formy kliniczne różnią się klinicznie na podstawie fenotypu ciała szklistego; Stickler typu 1 przez szczątkowy żel ciała szklistego w bezpośredniej przestrzeni pozasoczewkowej, otoczony wyraźną pofałdowaną błoną, a Stickler typu 2 przez rzadkie i nieregularnie pogrubione wiązki 64257;ber w całej jamie ciała szklistego.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL2A1	rs748459670	GG
COL2A1	rs121912893	GG
COL2A1	rs121912884	GG
LOC1053	rs121912866	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=828](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=828)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół niskiego wzrostu, brachydaktylii, otyłości i opóźnienia rozwoju

Rzadki genetyczny zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się niskim wzrostem, brachydaktylią dłoni z niedorozwojem dystalnych paliczków, globalnym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną i bardziej zmiennymi drgawkami, otyłością i dysmorfia twarzoczaszki, która obejmuje małogłowie, wysokie czoło, płaską twarz, hiperteloryzm, głębokie osadzone oczy, płaska nasada nosa, odwrócone nozdrza, długa rynienka podnosowa, wąska cynobrowa warga i krótka szyja.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRMT7	rs201824659	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=464288](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464288)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niski wzrost - wady mózdzku i przysadki - małe siodło tureckie

Niski wzrost - wady przysadki i mózdzku - zespół małego siodła tureckiego charakteryzuje się niskim wzrostem, niedoborem hormonu przedniego płata przysadki mózgowej, małym siodłem tureckim i hipoplastyczną przednią przysadką mózgową związaną ze spiczastymi migdałkami mózdzku. Został opisany w trzech pokoleniach dużej rodziny francuskiej. U niektórych pacjentów obserwowano ektopię tylnej przysadki. Zespół jest przenoszony jako cecha dziedziczona w sposób dominujący i jest spowodowany mutacją linii zarodkowej w genie LIM-homeobox czynnika transkrypcyjnego LHX4(1q25).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LHX4 AS1	rs786204780	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85442](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85442)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół wysoki wzrost-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy

Rzadki zespół mnogich wad wrodzonych charakteryzujący się większym wzrostem, niepełnosprawnością intelektualną od lekkiej do umiarkowanej i charakterystycznym wyglądem twarzy, takim jak okrągła twarz, gęste, poziome brwi i wąskie szpary powiekowe.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DNMT3A	rs779626155	GG
DNMT3A	rs778270132	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404443](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404443)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół tetraplegii spastycznej, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej

Rzadkie zaburzenie neurometaboliczne spowodowane niedoborem seryny, charakteryzujące się globalnym opóźnieniem rozwoju w okresie noworodkowym lub niemowlęcym, poporodową mikrocefalią i niepełnosprawnością intelektualną, które mogą być związane z wolno postępującą spastyczną tetraplegią dotykającą głównie kończyn dolnych, napadami drgawkowymi i wynikami rezonansu magnetycznego mózgu, w tym cienkiego ciała modzelowatego, opóźniona mielinizacja i zanik mózgu. Dodatkowe objawy obejmują szybkie głębokie odruchy ścięgniste, reakcje prostowników podeszwowych, nieprawidłowości behawioralne (takie jak drażliwość, nadpobudliwość, zaburzenia snu), nieprawidłowe ruchy rąk i stereotypy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs761533681	CC
LOC1053	rs201278558	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=447997](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447997)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Toriello, Lacassie i Droste

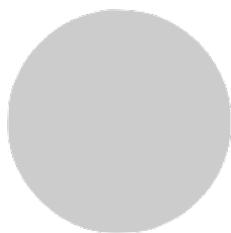
Zespół oczno-ektodermalny (OES) charakteryzuje się współwystępowaniem dermoidów nabłonkowych i wrodzonej aplazji skóry.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLUAP1	rs751218423	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3339](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3339)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół krętości tętnic

Rzadka choroba tkanki łącznej dziedziczona autosomalnie recesywnie, charakteryzująca się krętością i wydłużeniem dużych i średnich tętnic oraz skłonnością do powstawania tętniaków, rozwarstwienia naczyń i zwężenia tętnic płucnych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC2A10	rs761721442	TT
SLC2A10	rs756457861	CC
SLC2A10	rs121908172	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3342](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3342)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół zaburzeń neurorozwojowych-dysmorfii twarzoczaszki-wady serca-anomalii szkieletowych

Rzadka genetyczna mnoga wada wrodzona/zespół dysmorficzny charakteryzujący się całkowitym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, hipotonią, dysmorfią twarzoczaszki (taką jak prążkowane szwy metopowe, długie szpary powiekowe, szeroka nasada nosa, niedorozwój skrzydełek nosa, nisko osadzone, odstające uszy, wydatna linia środkowa rowek językowy i opadające usta), wrodzone wady serca i różne nieprawidłowości szkieletu, w tym dysplazja stawu biodrowego, wady kręgosłupa i skolioza. Dodatkowe zgłaszane objawy obejmują wysoką tolerancję na ból i anomalie układu moczowo-płciowego. Obrazowanie mózgu może wykazać cienkie ciało modzelowate lub nieprawidłowości istoty białej.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HNRNPK	rs863223403	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=453499](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453499)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi

Zespół związany z Noonanem, charakteryzujący się anomaliaми twarzy sugerującymi zespół Noonana, luźnymi włosami anagenowymi, częstymi wrodzonymi wadami serca, charakterystycznymi cechami skóry (ciemno pigmentowana skóra, rogowacenie mieszkowe, egzema lub rybia łuska) oraz niskim wzrostem, który często wiąże się ze wzrostem niedobór hormonów. Często obserwuje się opóźnienie psychomotoryczne z zespołem nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SHOC2	rs267607048	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2701](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2701)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Trombocytopenia - brak kości promieniowej

Trombocytopenia-brak kości promieniowej (TAR) jest bardzo rzadką wrodzoną wadą rozwojową charakteryzującą się obustronną aplazją kości promieniowej i trombocytopenią.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LIX1L AS1	rs201779890	GG
LIX1L AS1	rs139428292	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3320](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3320)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół tubulopatii nerkowej, encefalopatii i niewydolności wątroby

Tubulopatia nerkowa – encefalopatia – niewydolność wątroby to spektrum fenotypów o objawach podobnych, ale łagodniejszych niż te obserwowane w zespole GRACILE, które mogą być powiązane z encefalopatią i zaburzeniami psychicznymi.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BCS1L	rs121908575	CC
ZNF142	rs121908576	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254902](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254902)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Viciego

Zespół Vici jest bardzo rzadką i ciężką wrodzoną chorobą wieloukładową charakteryzującą się przede wszystkim agenezją ciała modzelowatego, zaćmą, hipopigmentacją oczno-skórną, kardiomiopatią i złożonym niedoborem odporności.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EPG5	rs587776942	GG
EPG5	rs201757275	TT
EPG5	rs183478189	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1493](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1493)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Wiedemanna i Rautenstraucha

Rzadka mnoga wrodzona anomalia/zespół dysmorficzny charakteryzujący się wyraźnym prenatalnym i postnatalnym opóźnieniem wzrostu, zmniejszoną ilością podskórnej tkanki tłuszczowej, hipotrychozą, względną makrocefalią i niezwyczajną twarzą. Powszechna jest niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim do umiarkowanego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POLR3A	rs148932047	GG
POLR3A	rs141659018	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3455](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3455)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Wiedemanna i Steinera

Rzadka, mnoga wrodzona anomalia genetyczna/zespół dysmorficzny charakteryzujący się niskim wzrostem, nadmiernym owłosieniem (najczęściej w okolicy pleców lub łokci), dysmorfią twarzy, problemami behawioralnymi, opóźnieniem rozwojowym i najczęściej łagodną do umiarkowanej niepełnosprawnością intelektualną.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KMT2A	rs886041856	CC
KMT2A	rs863224889	GG
KMT2A	rs797045051	CC
KMT2A	rs587783680	CC
KMT2A	rs587783679	GG
KMT2A	rs587783678	CC
TTC36	rs782477344	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319182](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319182)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Wiskotta i Aldricha

Pierwotny niedobór odporności charakteryzujący się mikrotrombocytopenią, egzemą, infekcjami i zwiększonym ryzykiem wystąpienia objawów autoimmunologicznych i nowotworów złośliwych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WAS	rs193922414	CC
WAS	rs132630268	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=906](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=906)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Wolcotta i Rallisona

Zespół Wolcotta-Rallisona (WRS) jest bardzo rzadką chorobą genetyczną, charakteryzującą się utrwaloną cukrzycą noworodków (PNDM) z mnogą dysplazją nasad kości i innymi objawami klinicznymi, w tym nawracającymi epizodami ostrej niewydolności wątroby.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EIF2AK3	rs864621972	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1667](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1667)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Wolframa

Zespół Wolframa, znany także jako DIDMOAD to zaburzenie neurodegeneracyjne charakteryzujące się cukrzycą typu 1 (diabetes mellitus-DM), moczówką prostą (diabetes insipidus-DI), głuchotą czuciowo-nerwową (deafness-D), obustronnym zanikiem nerwów wzrokowych (optical atrophy-OA) oraz objawami neurologicznymi. Do innych pokrewnych problemów należy atonia układu moczowego, ataksja, neuropatia obwodowa, zaburzenia psychiczne i(lub) drgawki. Można wyróżnić 2 typy WS: typ 1 i typ 2 (WS1 i WS2).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WFS1	rs797045075	TT
WFS1	rs777580652	CC
WFS1	rs387906930	CC
WFS1	rs28937892	CC
WFS1	rs71530923	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3463](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3463)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół kompleks Carney'a-szczękościsk-kamptodaktylia rzekoma

Zespół Carneya-trismus-pseudocamptodactyly jest rzadkim genetycznym zespołem serce-ręka charakteryzującym się typowymi objawami zespołu Carneya (plamiste przebarwienia skóry, rodzinne śluzaki serca i skóry oraz endokrynopatia) związanymi ze szczękościskiem i artrogypozą dystalną (objawiającą się mimowolnymi skurczami dystalne i bliższe stawy międzypaliczkowe rąk widoczne tylko przy zgięciu grzbietowym nadgarstka i podobne przykurcze kończyn dolnych powodujące deformacje stóp).

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319340)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYHAS	rs121434590	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Izolowany zespół czaszki w kształcie trójlistnej koniczyny

Forma kraniosynostozy obejmująca liczne szwy (koronowy, lambdoidalny, strzałkowy i metopowy) charakteryzująca się trójpłatkową czaszką o różnym nasileniu (czołowa góra i wypukłość, wybrzuszenie skroniowe i płaska tylna czaszka), cechami dysmorficznymi (opadające szpary powiekowe, niedorozwój środkowej części twarzy i skrajny wytrzeszcz) i który jest powikłany wodogłowiem, mózgowym nadciśnieniem żylnym, opóźnieniem rozwojowym/niepełnosprawnością intelektualną i przepukliną tylnej części mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ERF	rs587777008	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2343)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół rogu potylicznego

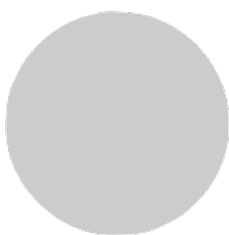
Rzadkie wrodzone zaburzenie metabolizmu miedzi, które charakteryzuje się głównie wyrostami kostnymi (w tym patognomicznymi rogami potylicznymi) oraz objawami tkanki łącznej z rozstępami naskórka i uchytkami pęcherza moczowego. Z zajęcie ośrodkowego układu nerwowego jest zmienne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs151340631	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=198](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=198)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół bocznej przepukliny oponowej

Rzadkie zaburzenie neurologiczne o podłożu genetycznym charakteryzujące się mnogimi bocznymi przepuklinami oponowo-rdzeniowymi, charakterystyczną dysmorfią twarzy (między innymi hiperteloryzmem, opadającymi szparami powiekowymi, obróconymi do tyłu uszami, mikrognacją oraz wysokim i wąskim podniebieniem) oraz nieprawidłowościami szkieletu (np. wzrost i skolioza). Może występować wiele dodatkowych cech, takich jak przewodzeniowe upośledzenie słuchu, hipotonia oraz nieprawidłowości tkanki łącznej i układu moczowo-płciowego. Poznanie jest zwykle normalne.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2789](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2789)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NOTCH3	rs869312911	GG
NOTCH3	rs869312910	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół linijnego znamienia łojowego

Rzadki zespół znamion charakteryzujący się współwystępowaniem znamion łojowych z szerokim spektrum nieprawidłowości, które dotyczą wielu układów narządów, najczęściej oka, szkieletu i ośrodkowego układu nerwowego.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LRRC56	rs121913233	TT
LRRC56	rs104894228	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2612](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2612)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół EEC

Zespół EEC to genetyczne zaburzenie rozwojowe charakteryzujące się ektrodaktylią, dysplazją ektodermalną i rozszczepami ustno-twarzowymi (rozszczep wargi/podniebienia).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP63	rs864621968	AA
TP63	rs797044484	CC
TP63	rs121908849	GG
TP63	rs121908844	AA
TP63	rs121908841	GG
TP63	rs121908835	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1896](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1896)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Neurogeny zespół łopatkowo-strzałkowy, typ Kaesera

Rzadka, genetyczna choroba nerwowo-mięśniowa charakteryzująca się osłabieniem i atrofią mięśni w obrębie kości łopatkowo-strzałkowej, występującym u dorosłych, łagodnym zajęciem mięśni twarzy, dysfagią i ginekomastią. Podwyższone poziomy CK w surowicy i mieszane nieprawidłowości miopatyczne i neurogenne są powiązanymi objawami klinicznymi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DES	rs57965306	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85146](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85146)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół wrodzonego niedorozwóju szkliwa i nefrokalcynozy

Niezwykle rzadki zespół genetycznych wad rozwojowych charakteryzujący się niedorozwojową amelogenезą imperfecta (niedorozwój szkliwa zębów) i wapnicą nerek (wytrącanie się soli wapnia w tkance nerkowej). Objawy w jamie ustnej obejmują żółte i zniekształcone zęby, opóźnione wyrzynanie się zębów i zwapnienia wewnątrz miazgi. Nefrokalcynoza często przebiega bezobjawowo, ale w późnym dzieciństwie lub wczesnej dorosłości może rozwinąć się do upośledzonej czynności nerek, nawracających infekcji dróg moczowych, kwasicy kanalików nerkowych i rzadko do schyłkowej niewydolności nerek.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FAM20A	rs144411158	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1031](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1031)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna kalcynoza guzowata

Rodzinna kalcynoza nowotworowa (FTC) odnosi się do rzadkiej choroby autosomalnej recesywnej, charakteryzującej się występowaniem skórnych i podskórnych zwapnień, zwykle w sąsiedztwie dużych stawów, takich jak biodra, barki i łokcie. FTC może wystąpić w warunkach hiperfosfatemii lub normofosfatemii, w zależności od rodzaju mutacji genu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GALNT3	rs137853086	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=306661](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306661)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół H

Rzadka choroba skóry i ogólnoustrojowa dziedziczna histiocytoza charakteryzująca się głównie przebarwieniami, nadmiernym owłosieniem, powiększeniem wątroby i śledziony, wadami serca, utratą słuchu, hipogonadyzmem, niskim wzrostem i czasami hiperglikemią/cukrzycą. Ze względu na nakładające się objawy kliniczne obecnie uważa się, że obejmuje ono nadmierne owłosienie barwnikowe z zespołem cukrzycy insulinozależnej (PHID), histiocytozę Faisalabad (FHC) i rodzinną histiocytozę zatokową z masywną limfadenopatią (FSHML). Niektóre przypadki dysosteoklerozy mogą również reprezentować ten zespół.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC29A3	rs587780463	GG
SLC29A3	rs587780462	CC
SLC29A3	rs387907067	CC
SLC29A3	rs387907066	GG
SLC29A3	rs267607056	GG
SLC29A3	rs121912584	GG
SLC29A3	rs121912583	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168569](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168569)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy

Rzadka, genetyczna mikroangiopatia zakrzepowa spowodowana dysregulacją alternatywnego szlaku dopełniacza i charakteryzująca się triadą niedokrwistości hemolitycznej, małopłytkowości i ostrej dysfunkcji nerek.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DGKE	rs138924661	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2134](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2134)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół Hydrolethalus

Hydrolethalus (HLS) to ciężki zespół wad rozwojowych płodu charakteryzujący się cechami dysmorfii twarzoczaszki, nieprawidłowościami ośrodkowego układu nerwowego, serca, układu oddechowego i kończyn.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HYLS1	rs104894232	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2189](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2189)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół KID

Rzadka wrodzona choroba ektodermalna charakteryzująca się unaczynionym zapaleniem rogówki, hiperkeratocytycznymi zmianami skórnymi i utratą słuchu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GJB2	rs72561723	CC
GJB2	rs28931594	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=477](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół łzowo-uszno-zębowo-palcowy

Rzadka, genetyczna, mnoga wrodzona anomalia/zespół dysmorficzny charakteryzujący się niedorozwojem, aplazją lub atrezią układu łzowego, anomaliami uszu z niedosłuchem czuciowo-nerwowym lub mieszanym, hipoplazją, aplazją lub atrezią gruczołów ślinowych, anomaliami zębowymi i malformacjami palców. Pacjenci zgłaszają niedrożność nosowych dróg łzowych, która może prowadzić do łzawienia oraz przewlekłego zapalenia spojówek z powodu alacrimii. Aplazja lub hipoplazja gruczołów ślinowych prowadzi do suchości w jamie ustnej i wczesnego wystąpienia ciężkiej próchnicy. Cechy dentystryczne obejmują późne wyrzynanie się zębów, małe siekacze boczne szczęki w kształcie kołków oraz łagodną dysplazję szkliwa. Cechy cyfrowe są zmienne i obejmują klinodaktylię piątego palca, powielenie dystalnej paliczka kciuka, kciuk trójpalczkowy i/lub syndaktylia. Jednostronna aplazja promieniowa i synostoza promieniowo-łokciowa były również zgłaszane w związku.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2363](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2363)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGFR2	rs121918509	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół MASA

Powiązany z X kliniczny podtyp zespołu L1, charakteryzujący się łagodną do umiarkowanej niepełnosprawnością intelektualną, opóźnionym rozwojem mowy, hipotonią przechodzącą w spastyczność lub spastyczne porażenie kończyn dolnych, przywiedzonymi kciukami i łagodnym do umiarkowanego rozdęciem komórek mózgowych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FA2H	rs765086319	GG
L1CAM	rs137852524	CC
SPG7	rs562890289	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2466](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2466)

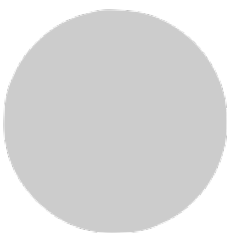
# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół MEGDEL

Zespół MEGDEL jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem neurometabolicznym charakteryzującym się hipoglikemią u noworodków, objawami posocznicy niezwiązanymi z infekcją, rozwojem problemów z karmieniem, brakiem wzrostu, przejściowymi dysfunkcjami wątroby i hipotonią tułowia, po której następuje dystonia i spastyczność, co skutkuje zaburzeniami psychomotorycznymi. zatrzymanie rozwoju i/lub regres. Powiązana jest również postępująca głuchota czuciowo-nerwowa, niepełnosprawność intelektualna i brak mowy. Badania laboratoryjne wykazują acydurię 3-metyloglutakonową oraz przejściowe podwyższenie poziomu mleczanów i aminotransferaz w surowicy.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352328](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352328)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SERAC1	rs387907236	GG
SERAC1	rs199632531	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół micro

Mikrozespół jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie, charakteryzującą się wadami narządu wzroku i układu nerwowego oraz mikrogenitaliami. Objawia się ciężką niepełnosprawnością intelektualną, małogłowie, wrodzoną zaćmą, mikrorogówką, mikroftalmią, agenezją/hipoplazją ciała modzelowatego i hipogenitalizmem.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAB3GAP	rs532964185	CC
ZRANB3	rs797045905	TT

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2510](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2510)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół wieloukładowej dysfunkcji mięśni gładkich ze spowolnieniem perystaltyki jelit

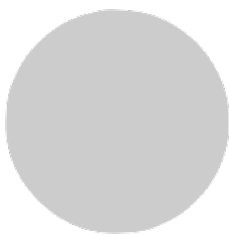
Zespół wieloukładowej dysfunkcji mięśni gładkich ze spowolnieniem perystaltyki jelit jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą naczyń, która charakteryzuje się wrodzoną dysfunkcją mięśni gładkich w całym organizmie. Objawia się chorobą naczyń mózgowych, wadami aorty, osłabieniem perystaltyki jelit, dysfunkcją pęcherza moczowego i nadciśnieniem płucnym. Cechą charakterystyczną tej choroby jest wrodzone, umiarkowane rozszerzenie źrenic, które nie reagują na światło oraz olbrzymi przetrwały przewód tętniczy.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACTA2	rs387906592	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404463](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404463)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół nerczycowy z nieprawidłową antydiurezą

Nefrogenny zespół niewłaściwej antydiurezy (NSIAD) jest rzadkim genetycznym zaburzeniem równowagi wodnej, bardzo przypominającym znacznie częściej występujący zespół niewłaściwego wydzielania antydiuretycznego (SIAD), charakteryzującym się euwolemiczną hipotoniczną hiponatremią z powodu upośledzenia wydalania wolnej wody i niewykrywalnego lub niskiego poziomu argininy w osoczu poziom wazopresyny (AVP).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AVPR2	rs104894761	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93606](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93606)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzony zespół nerczycowy typu fińskiego

Rzadki wrodzony zespół nerczycowy charakteryzujący się masywną utratą białka i znacznym obrzękiem objawiającym się w macicy lub w ciągu pierwszych 3 miesięcy życia.

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=839](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=839)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIRREL2	rs386833955	TT
NPHS1	rs749341977	GG
NPHS1	rs386833920	GG
NPHS1	rs386833915	GG
NPHS1	rs386833909	GG
NPHS1	rs386833895	CC
NPHS1	rs386833889	CC
NPHS1	rs386833874	GG
NPHS1	rs386833871	GG
NPHS1	rs386833865	GG
NPHS1	rs267606919	GG
NPHS1	rs142883811	CC
NPHS1	rs140018064	GG
NPHS1	rs137853042	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół neurologiczny związany z PRUNE1

Rzadka genetyczna niepełnosprawność intelektualna, charakteryzująca się początkowym opóźnieniem rozwoju globalnego i głęboką niepełnosprawnością intelektualną w połączeniu z niejednorodnym spektrum objawów, takich jak cechy choroby dolnego neuronu ruchowego, hipotonia, spastyczność, przykurcze, drgawki, niewydolność oddechowa i zanik nerwu wzrokowego, pośród innych. Dymorficzne cechy twarzoczaszki obejmują małogłowie, wysokie czoło, zwężenie dwuskroniowe, płaski grzbiet nosa, nisko osadzone uszy i wysoko wysklepione podniebienie. Obrazowanie mózgu może wykazywać atrofię mózgu i mózdzku, opóźnioną mielinizację i cienkie ciało modzelowate.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=544469](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=544469)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRUNE1	rs767769359	GG
PRUNE1	rs1057521927	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół oczno-mózgowo-twarzowy typu Kaufmana

Rzadka, genetyczna, syndromiczna niepełnosprawność intelektualna charakteryzująca się ciężką niepełnosprawnością intelektualną, charakterystycznymi cechami twarzoczaszki i różnymi licznymi wadami wrodzonymi, w tym nieprawidłowościami narządu wzroku, mózgu, układu moczowo-płciowego i szkieletu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UBE3B	rs539407162	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2707](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2707)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a

Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a (Oculocerebrorenal syndrome of Lowe – OCRL) to zaburzenie wieloukładowe charakteryzujące się zaćmą wrodzoną, jaskrą, niepełnosprawnością intelektualną, postnatalnym opóźnieniem wzrostu oraz dysfunkcją kanalików nerkowych z przewlekłą niewydolnością nerek.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OCRL	rs794727333	CC
OCRL	rs794727182	GG
OCRL	rs398123287	CC
OCRL	rs387906484	CC
OCRL	rs137853858	CC
OCRL	rs137853831	CC
OCRL	rs137853260	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=534](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=534)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 14

Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 14 jest rzadkim podtypem zespołu ustno-twarzowo-palcowego, dziedziczonym autosomalnie recesywnie i z mutacjami C2CD3, charakteryzującym się ciężką małogłównością, trygonocefalią, poważną niepełnosprawnością intelektualną i mikropenisem, oprócz wad rozwojowych jamy ustnej, twarzy i palców ( wędzidełka dziąseł, hamartoma języka, rozszczep/zrazikowaty język, rozszczep podniebienia, telekantus, skośne szpary powiekowe, mikroretrognathia, pozaosiowa polidaktylia dłoni i powielanie palucha). Powiązane są również agenezja ciała modzelowatego i hipoplazja robaka z objawem zębów trzonowych w obrazowaniu mózgu.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
C2CD3	rs587777653	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=434179](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=434179)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 4

Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 4 charakteryzuje się hamartoma języka, pozaosiową polisyndaktylią dłoni i stóp oraz mezomicznym skróceniem nóg z odwróconymi stopami końskimi.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TCTN3	rs764091969	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2753](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2753)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 5

Rzadki zespół ustno-twarzowo-palcowy charakteryzujący się środkowym rozszczepem górnej wargi, pozaosiową polidaktylią dłoni i stóp oraz objawami w jamie ustnej (podwojone wędzidełko).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DDX59	rs587777067	AA

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2919](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2919)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół uszno-podniebieno-palcowy typu 2

Ciężka postać zaburzenia ze spektrum zespołu otopalatopalcowego, charakteryzująca się dysmorfia twarzą, ciężką dysplazją szkieletu wpływającą na szkielet osiowy i wyrostka robaczkowego, anomaliami pozaszkieletowymi (w tym wadami rozwojowymi mózgu, serca, układu moczowo-płciowego i jelit) oraz słabym przeżyciem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FLNA	rs28935470	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90652](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90652)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zespół okresowy związany z receptorem 1 czynnika martwicy nowotworów

Okresowy zespół związany z receptorem czynnika martwicy nowotworu 1 (TRAPS) to zespół okresowej gorączki, charakteryzujący się nawracającą gorączką, bólami stawów, bólami mięśni i tkliwymi zmianami skórnymi trwającymi od 1 do 3 tygodni, związanymi z zapaleniem skóry, stawów, oczu i błon surowiczych, powikłany wtórnym amyloidoza .

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TNFRSF1	rs104895228	AA
TNFRSF1	rs104895223	CC
TNFRSF1	rs104895220	CC
TNFRSF1	rs104895219	GG
TNFRSF1	rs104895217	AA

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=32960](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32960)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół RAPADILINO

Rzadki zespół, dla którego akronim określa główne objawy: RA – ubytek promienia promieniowego, PA – hipoplazja lub aplazja rzepki oraz rozszczep lub wysokie wysklepienie podniebienia, DI – biegunka i zwichnięcia stawów, LI – małe rozmiary i wady rozwojowe kończyn, NO – długie, smukły nos i normalna inteligencja.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs386833844	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3021](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3021)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół SHORT

Rzadka choroba charakteryzująca się licznymi wadami wrodzonymi. Nazwa jest pamięcią dla wspólnych cech obserwowanych w zespole SHORT, które obejmują; niski wzrost, nadmierna rozciągliwość stawów, depresja gałki ocznej, anomalia Riegera i opóźnienie ząbkowania. Inne częste objawy zespołu SHORT to łagodne ograniczenie wzrostu wewnątrzmacicznego, częściowa lipodystrofia, opóźniony wiek kostny, przepukliny i rozpoznawalny gestalt twarzy.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PIK3R1	rs797045063	TT
PIK3R1	rs587784325	CC
PIK3R1	rs397515453	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3163](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3163)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Wrodzony zespół podobny do wewnątrzmacicznego zakażenia płodu

Wrodzony zespół przypominający infekcję wewnątrzmaciczną charakteryzuje się obecnością mikrocefalii i zwapnień wewnątrzczaszkowych przy urodzeniu z towarzyszącym opóźnieniem neurologicznym, drgawkami i przebiegiem klinicznym zbliżonym do obserwowanego u pacjentek po wewnątrzmacicznym zakażeniu *Toxoplasma gondii*, różyczką, wirusem cytomegalii, wirusem opryszczki pospolitej (tzw. zwany zespołem TORCH) lub innymi czynnikami, pomimo powtarzanych testów wykazujących brak jakiegokolwiek znanego czynnika zakaźnego.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OCLN	rs797045840	GG
OCLN	rs373915080	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1229](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1229)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół podobny do zespołu Meckela związany z NPHP3

Zespół podobny do NPHP3 związany z zespołem Meckela jest rzadką, genetyczną, syndromiczną wadą rozwojową nerek, charakteryzującą się torbielowatą dysplazją nerek z lub bez prenatalnego małowódzia, nieprawidłowościami ośrodkowego układu nerwowego (zwykle wadą rozwojową Dandy'ego-Walkera), wrodzonym zwłóknieniem wątroby i brakiem polidaktylii.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NPHP3	rs119456962	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3032](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3032)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół podobny do zespołu Wolframa

Zespół podobny do Wolframa jest rzadką chorobą endokrynologiczną charakteryzującą się triadą cukrzycy rozpoczynającej się w wieku dorosłym, postępującej utraty słuchu (zwykle objawiającej się w pierwszej dekadzie życia i głównie o częstotliwościach od niskich do umiarkowanych) i/lub młodzieńczego zaniku nerwu wzrokowego. W rzadkich przypadkach zgłaszano zaburzenia psychiczne (tj. lęk, depresja, omamy) i zaburzenia snu, jedyne zaburzenia neurologiczne obserwowane w tej chorobie. W przeciwieństwie do zespołu Wolframa, pacjenci z zespołem podobnym do Wolframa nie zgłaszają zmian endokrynologicznych ani kardiologicznych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1079	rs74315205	GG
WFS1	rs71539673	GG
WFS1	rs201239579	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=411590](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411590)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół podobny do zespołu Larsena, typ B3GAT3

Zespół podobny do Larsena typu B3GAT3 to rzadka, genetyczna, pierwotna dysplazja kości charakteryzująca się wiotkością, zwichnięciami i przykurczami stawów, niskim wzrostem, deformacjami stóp (np. stopa końsko-szpotawa), szerokimi końcami palców rąk i nóg, krótką szyją, dysmorfia rysów twarzy (hiperteloryzm, skośne szpary powiekowe, zadarty nos z przodoodwróconymi nozdrzami, wysoko wysklepione podniebienie) i różne wady rozwojowe serca. Ciężka choroba wiąże się z licznymi złamaniami, osteopenią, pajączakiem i niebieską twardówką. Zgłaszane jest również szerokie spektrum dodatkowych cech, w tym skolioza, synostoza promieniowo-łokciowa, łagodne opóźnienie rozwojowe i różne zaburzenia oczu (jaskra, niedowidzenie, nadwzroczność, astygmatyzm, opadanie powiek).

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
B3GAT3	rs387906937	CC
B4GALT7	rs28937869	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284139](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284139)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zespół potrójnego A

Zespół potrójnego A jest bardzo rzadką chorobą wielonarządową, charakteryzującą się niedoczynnością kory nadnerczy z izolowanym niedoborem glikokortykosteroidów, achalazją, alacrimą, dysfunkcją układu autonomicznego i neurodegeneracją.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AAAS	rs754637718	CC
AAAS	rs150511103	CC
AAAS	rs121918550	AA
AAAS	rs121918549	GG
AAAS	rs121918548	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=869](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=869)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Synostoza kręgowo-nadgarstkowo-skokowa

Dysplazja spondylodysplastyczna klinicznie charakteryzująca się postnatalnymi postępującymi zespoleniami kręgów, często objawiającymi się kręgami blokowymi, przyczyniającymi się do skrócenia tułowia, a tym samym do nieproporcjonalnego niskiego wzrostu, skoliozy, lordozy, synostozy nadgarstka i stępu oraz rzadko stóp końsko-szpotałych.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FLNB	rs80356520	CC
FLNB	rs80356517	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3275](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3275)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Sitosterolemia

Sitosterolemia to rzadka autosomalna recesywna sterolowa choroba spichrzeniowa, charakteryzująca się gromadzeniem fitosteroli we krwi i tkankach. Objawy kliniczne obejmują żółtaki, bóle stawów i przedwczesną miażdżycę tętnic. Objawy hematologiczne obejmują niedokrwistość hemolityczną ze stomatocytosą i makrotrombocytopenię. Choroba jest spowodowana homozygotycznymi lub złożonymi mutacjami heterozygotycznymi w genach ABCG5 (2p21) i ABCG8(2p21).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCG5	rs199689137	GG
ABCG8	rs137852991	CC
ABCG8	rs137852987	GG
ABCG8	rs137852988	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2882](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2882)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Głuchota z aplazją tętnicy błędnika, mikrocią i mikrodoncją

Głuchota z aplazją labiryntową, mikrocią i mikrodoncją (LAMM) to genetyczny zespół głuchoty transmisyjnej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGF3	rs281860303	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90024](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90024)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niski wzrost z powodu niedoboru GHSR

Niski wzrost związany z niedoborem GHSR jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, endokrynologicznym zaburzeniem wzrastania, związanym z defektem/brakiem receptora dla substancji pobudzających wydzielanie hormonu wzrostu (GHSR), charakteryzującym się opóźnieniem wzrastania po urodzeniu, co w konsekwencji powoduje niski wzrost (poniżej  $-2$  SD). W przysadce mózgowej zwykle nie ma zmian morfologicznych, chociaż opisywano jej hipoplazję.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GHSR	rs121917883	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314811](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314811)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Niskorostłość mikrocefaliczna spowodowana niedoborem RTTN

Rzadkie, genetyczne zaburzenie neurorozwojowe z pierwotną małogłowieciem charakteryzujące się pierwotną małogłowieciem, umiarkowaną do ciężkiej niepełnosprawnością intelektualną oraz globalnym opóźnieniem rozwojowym. Powszechne są zmienne wady rozwojowe mózgu, od uproszczonej rotacji do wad rozwojowych kory, takich jak pachygyria, polimikrogyria, zmniejszone ssanie i defekty linii środkowej. Dysmorfia twarzoczaszki (np. opadające czoło, wysoka i szeroka nasada nosa) jest związana z pierwotną małogłowieciem. Często obserwuje się niski wzrost, który może być poważny.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RTTN	rs864321621	TT
RTTN	rs864321620	TT
RTTN	rs775277800	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=468631](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468631)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy

Rzadka, ciężka genetyczna choroba arytmogenna strukturalnie prawidłowego serca, charakteryzująca się częstoskurczem komorowym (VT) wywołanym przez katecholaminy, objawiającym się omdleniem i nagłą śmiercią u młodych osób.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3286](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3286)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CASQ2	rs786205791	CC
CASQ2	rs139228801	GG
RYR2	rs886037908	CC
RYR2	rs886037907	CC
RYR2	rs794728832	AA
RYR2	rs794728811	GG
RYR2	rs794728810	TT
RYR2	rs794728804	GG
RYR2	rs794728802	AA
RYR2	rs794728787	AA
RYR2	rs794728786	GG
RYR2	rs794728782	CC
RYR2	rs794728779	AA
RYR2	rs794728777	GG
RYR2	rs794728756	GG
RYR2	rs794728754	CC
RYR2	rs794728753	GG
RYR2	rs794728746	GG
RYR2	rs794728740	GG
RYR2	rs794728721	GG
RYR2	rs794728708	GG
RYR2	rs771994461	CC
RYR2	rs730880196	AA
RYR2	rs397516539	GG
RYR2	rs397516508	GG
RYR2	rs1415931588	AA
RYR2	rs1401116572	GG
RYR2	rs121918605	AA
RYR2	rs121918603	CC
RYR2	rs121918600	CC
RYR2	rs121918597	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Dziedziczna krwotoczna telangiektazja

Dziedziczne zaburzenie angiogenezy charakteryzujące się teleangiektazami śluzówkowo-skórnymi i trzewnymi malformacjami tętniczo-żylnymi.

### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=774](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=774)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACVRL1	rs863223414	GG
ACVRL1	rs863223413	GG
ACVRL1	rs863223412	GG
ACVRL1	rs863223410	GG
ACVRL1	rs863223409	GG
ACVRL1	rs863223408	GG
ACVRL1	rs863223407	GG
ACVRL1	rs863223406	GG
ACVRL1	rs758683062	CC
ACVRL1	rs28936688	GG
ACVRL1	rs28936401	CC
ACVRL1	rs28936399	TT
ACVRL1	rs267606632	GG
ACVRL1	rs121909288	CC
ACVRL1	rs121909287	CC
ACVRL1	rs121909284	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Tyrozynemia typu 1

Tyrozynemia typu 1 (HTI) jest wrodzonym błędem katabolizmu tyrozyny spowodowanym wadliwą aktywnością hydrolazy fumaryloacetooctanu (FAH) i charakteryzuje się postępującą chorobą wątroby, dysfunkcją kanalików nerkowych, przetomami podobnymi do porfirii i radykalną poprawą rokowania po leczeniu nityzynonem.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FAH	rs80338901	GG
FAH	rs80338900	GG
FAH	rs80338899	GG
FAH	rs80338898	CC
FAH	rs80338895	GG
FAH	rs80338894	GG
FAH	rs370686447	GG
FAH	rs149052294	GG
FAH	rs121965076	GG
FAH	rs121965075	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=882](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=882)



## Choroby dziedziczne (genetyka)

### 46,XY zaburzenie rozwoju płciowego spowodowane niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej 3

Niedobór izozymu 3 dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej (17betaHSD III) jest rzadką chorobą prowadzącą do męskiego pseudohermafrodytyzmu (MPH), stanu charakteryzującego się niepełnym zróżnicowaniem męskich narządów płciowych u mężczyzn 46X,Y.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HSD17B3	rs119481079	TT
HSD17B3	rs119481077	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=752](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=752)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zaburzenie neurorozwojowe z niepełnosprawnością intelektualną związane z TELO2

Rzadka genetyczna mnoga wrodzona anomalia/zespół dysmorficzny charakteryzujący się całkowitym opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, dziecięcą hipotonią, małogłowie, zaburzeniami ruchowymi i zaburzeniami równowagi. Bardziej zmiennymi objawami są między innymi utrata słuchu, korowe upośledzenie wzroku, nieprawidłowości palców rąk i nóg, wrodzone wady serca, kifoskolioza, dysmorficzne rysy twarzy, nieprawidłowy wzorzec snu i drgawki.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TELO2	rs754162070	GG

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=488642](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488642)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zaburzenie nadżerkowe akantolityczne letalne

Śmiertelne akantolityczne pęcherzowe oddzielanie się naskórka jest nadpodstawnym podtypem epidermolysis bullosa simplex (EBS, ) charakteryzującym się uogólnionymi sączącymi się nadżerkami, zwykle bez pęcherzy.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DSP	rs121912996	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=158687](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158687)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Encefalopatia związana z ITPA

Rzadka, genetyczna choroba neurometaboliczna, charakteryzująca się wczesną encefalopatią z postępującą małogłowiec, poważnym opóźnieniem rozwoju ogólnego, drgawkami, hipotonią, trudnościami w karmieniu, różnymi nieprawidłowościami serca i zaćmą. MRI mózgu wykazuje wyraźny wzór z wysokim sygnałem T2 i ograniczoną dyfuzją w tylnej kończynie torebki wewnętrznej w połączeniu z opóźnioną mielinizacją i postępującym zanikiem mózgu. Choroba jest zazwyczaj śmiertelna.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ITPA	rs200086262	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457375](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457375)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinny postępujący blok serca

Genetyczna choroba rytmu serca, która może prowadzić do całkowitego bloku przedsionkowo-komorowego (AV). Choroba przebiega bezobjawowo lub objawia się dusznością, zawrotami głowy, omdleniami, bólami brzucha, niewydolnością serca lub nagłą śmiercią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DSP	rs1135401735	AA
SCN5A	rs397514447	AA
SCN5A	rs137854607	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=871](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=871)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Zaburzenie podobne do zespołu Noonana z młodzieńczą białaczką mielomonocytową

Rzadki, genetyczny zespół polimalformacyjny charakteryzujący się fenotypem podobnym do Noonana, związanym ze zwiększonym ryzykiem rozwoju młodzieńczej białaczki mielomonocytowej (JMML). Fenotyp podobny do Noonana (NS) obejmuje dysmorficzne cechy twarzy (tj. wysokie czoło, hiperteloryzm, opadające szpary powiekowe, opadanie powiek, nisko osadzone uszy, wydatną rynienkę podnosową i krótką szyję ze skrzydlikiem okrężnym lub bez), opóźnienie rozwoju, hipotonię i mały obwód głowy. Może być związana z wrodzonymi wadami serca lub kardiomiopatią, anomaliami ektodermalnymi i niskim wzrostem. Fenotyp NS jest subtelny lub nawet niewidoczny u dużej części pacjentów, ale czasami może być poważny. Białaczka może być jedyną manifestacją kliniczną tego zespołu.

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363972](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363972)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CBL	rs397507489	TT
CBL	rs267606706	TT

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen

Zaburzenie podobne do zespołu złamania Nijmegen to rzadkie, genetyczne, liczne wady wrodzone/zespół dysmorficzny charakteryzujący się opóźnieniem wzrostu, niskim wzrostem, opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną, dysmorfia twarzoczaszki (tj. przegroda, fałdy nakątne), spontaniczna niestabilność chromosomów, nadwrażliwość komórkowa na promieniowanie jonizujące i synteza DNA oporna na promieniowanie, bez ciężkich infekcji, niedoborów odporności czy predyspozycji do nowotworów. Dodatkowe zgłaszane cechy obejmują łagodną spastyczność, niewielką i niepostępującą ataksję, nadwzroczność, liczne znamiona barwnikowe, szeroko rozstawione brodawki sutkowe i klinodaktylię.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAD50	rs587782090	GG
RAD50	rs587782078	GG
RAD50	rs587781904	CC
RAD50	rs587781742	GG
RAD50	rs587780150	CC
RAD50	rs377260382	GG
RAD50	rs149201802	CC
TH2LCRR	rs750586158	CC
TH2LCRR	rs745797941	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=240760](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=240760)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Traida Carney'a

Rzadka niedziedziczna choroba charakteryzująca się występowaniem guzów podścieliskowych przewodu pokarmowego (GIST, śródścienne mezenchymalne nowotwory przewodu pokarmowego wywodzących się z neuronów lub komórek grzebienia nerwowego), chrząstniaków płucnych i pozanadnerczowych przyzwojaków.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHB	rs786201095	AA

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139411](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139411)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ciężka pierwotna trimetylaminuria

Rzadki wrodzony błąd metabolizmu charakteryzujący się obecnością dużych ilości trimetyloaminy w moczu, pocie i oddechu, co powoduje rybi zapach ciała u osób dotkniętych chorobą. Chociaż nie ma dodatkowych oznak i objawów, stan ten może mieć głębokie konsekwencje psychospołeczne.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FMO3	rs72549326	CC
FMO3	rs61753344	GG
LOC1053	rs72549334	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=468726](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468726)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Trombastenia Glanzmanna

Trombastenia Glanzmanna (GT) to zespół krwotoczny charakteryzujący się samoistnymi krwawieniami śluzówkowo-skórnymi i przesadną reakcją na uraz z powodu małopłytkowości konstytucyjnej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ITGB3	rs121918452	TT
ITGB3	rs121918446	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=849](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=849)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Wrodzona małopłytkowość amegakariocytowa

Izolowana małopłytkowość konstytucyjna charakteryzująca się izolowanym i znacznym zmniejszeniem liczby płytek krwi i megakariocytów w pierwszych latach życia, która w późniejszym dzieciństwie rozwija się w niewydolność szpiku kostnego z pancytopenią.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MPL	rs28928907	GG
MPL	rs148434485	CC
MPL	rs146249964	TT
MPL	rs121913611	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3319](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3319)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Trombocytopenia Paris i Trousseau

Trombocytopenia Parisa-Trousseau (TCPT) to zespół sąsiadujących genów charakteryzujący się łagodną tendencją do krwawień, zmienną trombocytopenią (THC), dysmorficzną facją, nieprawidłowymi olbrzymimi ziarnistościami alfa w płytkach krwi i dysmegakariopoezą.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FLI1	rs773148506	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=851](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=851)

## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dziedziczna trombofilia z powodu wrodzonego niedoboru białka C

Wrodzony niedobór białka C jest dziedzicznym zaburzeniem krzepnięcia charakteryzującym się objawami zakrzepicy żył głębokich z powodu zmniejszonej syntezy i/lub poziomu aktywności białka C.

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs121918150	GG
LOC1053	rs121918143	CC

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=745](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=745)

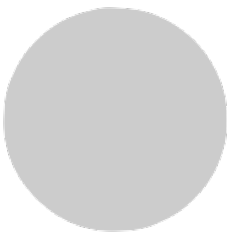
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Dziedziczna trombofilia spowodowana wrodzonym niedoborem antytrombiny

Dziedziczna trombofilia spowodowana wrodzonym niedoborem antytrombiny jest rzadką, genetyczną chorobą hematologiczną, charakteryzującą się obniżonym poziomem aktywności antytrombiny w osoczu, co powoduje upośledzoną inaktywację trombiny i czynnika Xa. U pacjentów występuje zwiększone ryzyko żylnej choroby zakrzepowo-zatorowej, zwykle w żyłach głębokich ramion, nóg i układu płucnego, a czasami w innych obszarach żylnych (np. żyłach mózgowych lub zatokach, kręgowych, wrotnych, wątrobowych, nerkowych i/lub żyłach siatkówkowych).

#### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=82](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=82)

#### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SERPINC1	rs28929469	GG
SERPINC1	rs121909569	AA
SERPINC1	rs121909567	GG
SERPINC1	rs121909554	GG
SERPINC1	rs121909551	GG

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Guz desmoidalny

Guz desmoidalny (DT) jest łagodnym, miejscowo inwazyjnym nowotworem tkanek miękkich, charakteryzującym się wysokim odsetkiem nawrotów, ale bez potencjału przerzutowego.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APC	rs876660765	GG
APC	rs62619935	CC

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=873](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=873)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Nasieniak

Nasieniowaty guz zarodkowy jądra jest rzadkim nowotworem zarodkowym jądra, najczęściej objawiającym się bezbolesną masą w mosznie, z bardzo wysokim odsetkiem wyleczeń, jeśli zostanie wykryty we wczesnym stadium.

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KIT	rs121913506	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=842](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=842)



# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Rodzinna pokrzywka wywołana zimnem

Rodzinna pokrzywka z zimna (ang. familial cold urticaria, FCAS) jest najłagodniejszą postacią zespołu okresowego związanego z kriopiryną (CAPS; ) i charakteryzuje się nawracającymi epizodami wysypki skórnej przypominającej pokrzywkę, wywołanej ekspozycją na zimno, związanej z niską gorączką, ogólnym złym samopoczuciem, zaczerwienienie oczu i bóle stawów/bóle mięśni.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NLRP3	rs28937896	TT
NLRP3	rs180177484	GG
NLRP3	rs180177452	AA
NLRP3	rs180177445	AA
NLRP3	rs180177431	TT
NLRP3	rs151344629	CC
NLRP3	rs121908148	AA
NLRP3	rs121908146	CC

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=47045](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47045)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2

Zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, ogólnoustrojową chorobą reumatologiczną, spowodowaną mutacjami inaktywującymi deaminazę adenozyliny 2, która charakteryzuje się kombinacją różnych cech zapalenia autoimmunologicznego, zapalenia naczyń i łagodnego niedoboru odporności. Zmienny obraz kliniczny obejmuje przewlekły lub nawracający ogólnoustrojowy stan zapalny z gorączką, siność siatkowatą (livedo reticularis) lub groniastą (livedo racemosa), udar niedokrwienny lub krwotoczny o wczesnym początku, neuropatię obwodową, bóle brzucha, powiększenie wątroby i śledziona, nadciśnienie wrotne, skórne guzkowe zapalenie tętnic, zmienną cytopenię i niedobór immunoglobulin.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADA2	rs200930463	CC
ADA2	rs139750129	TT

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404553](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404553)

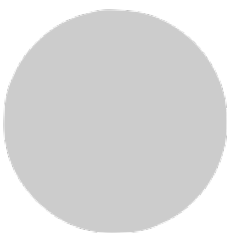
## Choroby dziedziczne (genetyka)

### Waskulopatia zależna od STING o początku w wieku niemowlęcym

Waskulopatia związana z STING, rozpoczynająca się w niemowlęctwie (SAVI) jest rzadkim, genetycznym zaburzeniem autozapalnym, interferonopatią typu I spowodowaną konstytutywną aktywacją STING (stymulatora genów interferonu), charakteryzującą się ogólnoustrojowym stanem zapalnym rozpoczynającym się u noworodków lub niemowląt oraz waskulopatią małych naczyń prowadzącą do ciężkich zmian skórnych, zmiany płucne i stawowe. Pacjenci zgłaszają się z okresowymi stanami podgorączkowymi, nawracającym kaszlem i brakiem wzrostu w połączeniu z postępującą śródmiąższową chorobą płuc, zapaleniem wielostawowym i fioletowawymi łuszczącymi się zmianami na palcach rąk i nóg, nosie, policzkach i uszach (które nasilają się pod wpływem zimna), które często postępują do przewlekłego owrzodzenia kości krzyżowej, martwicy i autoamputacji.

#### Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=425120](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=425120)

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
STING1	rs587777610	CC

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ksantynuria dziedziczna

Rzadkie zaburzenie metabolizmu puryn spowodowane wrodzonym niedoborem enzymu dehydrogenazy/oksydazy ksantynowej, charakteryzujące się bardzo niskim (lub niewykrywalnym) stężeniem kwasu moczowego we krwi i moczu oraz bardzo wysokim stężeniem ksantyny w moczu, co prowadzi do kamicy moczowej.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
XDH	rs119460972	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3467](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3467)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Ksantomatoza mózgowo-ścięgnista

Ksantomatoza mózgowo-ścięgnista (CTX) jest anomalią syntezy kwasów żółciowych charakteryzującą się cholestazą noworodków, zaćmą występującą w dzieciństwie, żóttakami ścięgien pojawiającymi się w wieku młodzieńczym i młodym dorosłym oraz żóttakami mózgu z dysfunkcjami neurologicznymi rozpoczynającymi się w wieku dorosłym.

### Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP27A1	rs72551314	CC
CYP27A1	rs533885672	CC
CYP27A1	rs397515355	GG
CYP27A1	rs397515353	GG
CYP27A1	rs188850202	CC
CYP27A1	rs121908102	CC
CYP27A1	rs121908099	GG
CYP27A1	rs121908098	CC
CYP27A1	rs121908097	GG

### Analiza wielowymiarowa

#### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

#### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=909](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=909)

# Choroby dziedziczne (genetyka)

## Skóra pergaminowa

Xeroderma pigmentosum (XP) to rzadka genodermatoza charakteryzująca się wyjątkową wrażliwością na zmiany w skórze i oczach wywołane promieniowaniem ultrafioletowym (UV) oraz liczne nowotwory skóry. Jest on podzielony na 8 grup komplementacji, w zależności od dotkniętego genu: klasyczny XP (XPA do XPG) i wariant XP (XPV) (sprawdź te hasła).

## Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
XPA	rs104894132	GG

## Analiza wielowymiarowa

### Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale ponieważ analizujemy tylko część genu, możesz mieć patogenną mutację w nieanalizowanych regionach genetycznych.

### Więcej informacji:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=910](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=910)

# 24Genetics



24Genetics Europe HQ  
Paseo de la Castellana, 95  
Planta 28  
Madrid 28046  
Spain  
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ  
100 Cambridge St.  
14th Floor  
Boston MA 02114  
Massachusetts - US  
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge  
+44 1223 931143

24Genetics México  
Torre Magenta  
Paseo de la Reforma, 284  
Planta 17  
Colonia Juárez  
Ciudad de México 06600  
México  
+52 (55) 9171 2060

[24Genetics.com](https://www.24Genetics.com)