lab repromeda

PANDA COMPLETE · SCREENING PŘENAŠEČSTVÍ A GENETIKA NEPLODNOSTI

Seznam **onemocnění a genů spojených s reprodukcí,**

které v **REPROMEDA**lab vyšetřujeme

Část 1 · PANDA carrier
110 nejčastějších monogenních recesivních onemocnění se senzitivitou testu a prevalencí přenašečů.

Část 2 · ILGA
Geny spojené s ženskou a mužskou neplodností, FMR1 a mikrodelece AZF.

Reziduální riziko
Zbytkové riziko přenašečství a narození postiženého potomka při negativním výsledku partnera.

ČÁST 1

PANDA carrier

Seznam 110 nejčastějších monogenních recesivních onemocnění

Vyšetřovaná onemocnění

Řazeno abecedně podle genu. Údaje o reziduálním riziku platí v případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera.

ABCA3

Kongenitální deficit surfaktantu typu 3

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:30 (Střední Evropa)

Kongenitální deficit surfaktantu typu 3 je onemocnění plic způsobené mutacemi v genu ABCA3, kódující protein ABCA3. ABCA3 je protein vyskytující se v membránách lamelárních tělísek, což jsou buněčné struktury, ve kterých se z fosfolipidů a proteinů tvoří povrchově aktivní surfaktant. Kvůli deficitu surfaktantu v plicích způsobeném mutacemi v genu ABCA3 jsou plicní sklípky po výdechu přilepeny k sobě, což vede k jejich kolapsu. Onemocnění je charakteristické potížemi s dýcháním a nedostatkem kyslíku.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:600 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:2400.

ABCA4

Stargadtova choroba typu 1

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:50 (Střední Evropa)

Stargadtova choroba typu 1 je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu ABCA4, který kóduje protein ABCA4. Tento protein transportuje potenciálně toxické látky z fotoreceptorových buněk sítnice. Mutace v genu ABCA4 naruší funkci proteinu, což vede k nahromadění toxických látek ve fotoreceptorech a následné buněčné smrti. Ztráta buněk sítnice způsobí progresivní ztrátu zraku. Další příznaky onemocnění jsou problémy s nočním a barevným viděním.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:4000.

ABCC6

Pseudoxanthoma elasticum

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:112 (Střední Evropa)

Pseudoxanthoma elasticum je onemocnění charakteristické progresivní mineralizací a fragmentací elastických vláknech v kůži, sítnici a cévách. Je způsobeno mutacemi v genu ABCC6, který kóduje MRP6 protein. Přesný mechanismus vzniku onemocnění není znám. Příznaky jsou papuly ve flexorových oblastech, změny v pigmentaci sítnice, krvácení a zjizvení sítnice, arterioskleróza, a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1120 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:4480.

ABCC8

Permanentní novorozenecký diabetes mellitus
Hyperinzulinemická hypoglykémie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:112 (Střední Evropa)
1:52 (Ashkenázy)

Gen ABCC8 kóduje sulfonylureový receptor 1 (SUR1), který tvoří jednu podjednotku draslíkového kanálu beta buněk slinivky. Tento kanál kontroluje sekreci insulinu z beta buněk do krve, čímž reguluje hladinu cukru v krvi. Mutace v genu ABCC8 mohou vést k permanentnímu novorozeneckému diabetu mellitus (pokud je sekrece inzulinu redukována), nebo k hyperinzulinemické hypoglykemii (pokud je sekrece inzulinu nadměrná).

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2240 (Střední Evropa, 1:1040 pro Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8960 (1:4160 pro Aškenái).

ACADM

Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:65 (Střední Evropa)

Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem je onemocnění způsobené mutacemi v genu ACADM. Tento gen kóduje enzym, který je nezbytný k metabolizaci mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem. Mutace v genu ACADM vedou k nedostatku enzymu a mastné kyseliny nejsou přeměněny na energii. To může způsobovat únavu, ospalost a nízkou hladinu cukru v krvi.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1300 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:5200.

ACADS

Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s krátkým řetězcem

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:110 (Střední Evropa)

Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s krátkým řetězcem je onemocnění způsobené mutacemi v genu ACADS. Tento gen kóduje enzym, který je nezbytný k metabolizaci mastných kyselin s krátkým řetězcem. Mutace v genu ACADS vedou k nedostatku enzymu a mastné kyseliny nejsou přeměněny na energii. To může způsobovat únavu, ospalost a nízkou hladinu cukru v krvi.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2200 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8800.

ACADVL

Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:100 (Střední Evropa)

Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem je onemocnění způsobené mutacemi v genu ACADVL. Tento gen kóduje enzym, který je nezbytný k metabolizaci mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem. Mutace v genu ACADS vedou k nedostatku enzymu a mastné kyseliny nejsou přeměněny na energii. To může způsobovat únavu, ospalost a nízkou hladinu cukru v krvi.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8000.

AGL

Glykogenóza typu III

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:70 (Střední Evropa)

Glykogenóza typu III (také známá jako Corriho choroba) je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu AGL. Gen AGL kóduje enzym rozkládající glykogen. Kvůli mutacím v genu AGL není glykogen efektivně rozkládán, ale hromadí se v buňkách. Tato akumulace je pro buňky toxická a poškozuje orgány a tkáně, obzvlášť svaly a játra. Příznaky onemocnění jsou zvětšená játra, cirhóza, adenomy jater, myopatie, a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1400 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:5600.

AGXT

Primární hyperoxalurie typu I

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:140 (Střední Evropa)

Primární hyperoxalurie typu I je vzácné onemocnění způsobené mutacemi v genu AGXT, který kóduje enzym serin- pyruvát amonotransferázu rozkládající glyoxylát v peroxisomech. V důsledku mutací v genu AGXT je glyoxylát namísto rozkladu přeměněn na oxalát. Nadměrné množství oxalátu vede k tvorbě ledvinových a močových kamenů a dalším zdravotním problémům.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2800 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:11200.

ALDOB

Hereditární fruktózová intolerance

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:70 (Střední Evropa)

Hereditární fruktózová intolerance je onemocnění způsobené mutacemi v genu ALDOB, který produkuje enzym aldolázu B. Mutace v genu ALDOB snižují schopnost enzymu metabolizovat fruktózu. Lidé s hereditární fruktózovou intolerancí trpí po požití fruktózy nevolností a trávícími obtížemi.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1400 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:5600.

ALPL

Hypofosfatázie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:270 (Střední Evropa)
1:150 (Kanada)

Hypofosfatázie je onemocnění ovlivňující vývoj kostí a zubů. Je způsobeno mutacemi v genu ALPL, který kóduje enzym alkalickou fosfatázu. Tento enzym se účastní procesu mineralizace kostí a zubů. Nedostatek funkčního enzymu naruší proces mineralizace a způsobí hromadění produktů, které jsou normálně tímto enzymem metabolizovány. Příznaky onemocnění jsou kosterní abnormality, předčasná ztráta mléčných zubů, hyperkalcémie a problémy s ledvinami.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12000.

AR

Syndrom androgenní insenzitivity

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:5000 (Střední Evropa) žen přenašeček

Syndrom androgenní insenzitivity je onemocnění ovlivňující sexuální vývoj. Je způsobeno mutacemi v genu AR, který kóduje androgenní receptor. Mutace vedou ke snížení nebo úplné ztrátě citlivosti buněk na androgení hormony. Přestože jsou postižení z genetického pohledu muži (s pohlavními chromozomy XY), snížená citlivost buněk na androgenní hormony vede k vývoji ženských pohlavních orgánů. Nemocní jedinci se tak na pohled jeví jako ženy, ale nemají dělohu, nemenstruují a jsou neplodní.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:100000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:400000.

ARSA

Metachromatická leukodystrofie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:100 (Střední Evropa)

Metachromatická leukodystrofie je nemoc způsobena mutacemi v genu ARSA, které způsobují snížení aktivity enzymu arylsulfatáza A. Tento enzym, který se účastní metabolismu sulfatidů a jeho deficit vede k hromadění toxického množství sulfatidů v nervovém systému, obzvlášť v buňkách produkujících myelin. Poškození bílé hmoty mozkové vede k progresivní ztrátě intelektuálních funkcí a motorických dovedností, záchvatům, paralýze, ztrátě řeči, sluchu a vidění.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8000.

ASL

Argininosukcinátová acidurie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:130 (Střední Evropa)

Argininosukcinátová acidurie je onemocnění vznikající v důsledku mutací v genu ASL pro enzym argininosukcinát- lyázu, který se účastní močovinového cyklu. Pokud je enzym argininosukcinát-lyáza deformovaný nebo chybí, nemůže plnit svoji roli v močovinovém cyklu. Přebytečný dusík není přeměněn na močovinu a v těle se hromadí amoniak. Akumulace amoniaku poškozuje mozek a další tkáně a způsobuje neurologické problémy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2600 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:10400.

ASPA

Nemoc Canavanové

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:158 (celosvětově)
1:40 (Ashkenazi)

Nemoc Canavanové je vzácné dědičné způsobené mutacemi v genu ASPA, který kóduje enzym aspartoacylázu. Tento enzym štěpí N-acetyl-L-asparagovou kyselinu (NAA), která se nachází především v neuronech v mozku. Mutace genu snižují aktivitu enzymu, což vede k nahromadění NAA v nervových buňkách. Postižení jedinci nemají dostatečně vyvinuté motorické schopnosti, trpí hypotonií a makrocefálií.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3160 (worldwide, 1:800 pro Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12640 (1:3200 pro Aškenázi).

ASS1

Citrulinémie typu 1

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:110 (Střední Evropa)

Citrulinémie typu 1 je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu ASS1, který kóduje enzym argininosukcinátsyntetázu 1. Tento enzym je důležitý v močovinovém cyklu. Mutace v genu ASS1 snižují jeho aktivitu, což naruší močovinový cyklus a dojde k hromadění amoniaku a dalších vedlejších produktů v krvi. Amoniak je toxický pro nervový systém. Příznaky citrulinémie typu 1 jsou letargie, zvracení, záchvaty a ztráta vědomí.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2200 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8800.

ATM

Ataxia-telangiectasia

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:100 (Střední Evropa)

Ataxia-telangiectasia je vzácné dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu ATM, který kóduje protein ATM. Tento protein kontroluje buněčné dělení a účastní se reparace DNA. Bez ATM proteinu se buňky stanou nestabilními a odumřou (obzvlášť buňky mozečku, který se podílí na koordinaci pohybů). Mutace v genu ATM navíc brání správné opravě zlomů DNA, což může vést k jejich akumulaci a vzniku tumorů, především leukemie a lymfomu. Ataxia-telangiectasia je charakteristická zhoršujícími se problémy s koordinací pohybu, choreou a neuropatií.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8000.

ATP7B

Wilsonova choroba

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:90 (Střední Evropa)

Wilsonova choroba je dědičné metabolické onemocnění způsobené mutacemi v genu ATP7B. Tento gen kóduje protein, který transportuje měď z jater do dalších částí těla. Mutace v genu ATP7B a následné snížení hladiny enzymu má za následek akumulaci mědi, která je ve větším množství toxická pro tkáně a orgány, především pro játra a mozek. Akumulace mědi může způsobit problémy s játry, neurologické a psychické problémy a Kayser-Fleischerův prstenec na okraji rohovky.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1800 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:7200.

BCKDHA

Nemoc javorového sirupu typu Ia (Leucinóza)

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:320?

Nemoc javorového sirupu typu Ia (leucinóza) je dědičné metabolické onemocnění způsobené mutacemi v genu BCKDHA. Tento gen kóduje alfa podjednotku enzymatického komplex BCKD. Mutace v BCKDHA snižují aktivitu komplexu, což vede k nedostatečnému rozkladu leucinu, isoleucinu a valinu. Tyto aminokyseliny a jejich meziprodukty se poté v toxickém množství hromadí v těle. Leucinóza dostala své jméno po výrazném a sladkém zápachu moči postižených novorozenců. Dále je charakteristické odmítání potravy, zvracení, letargie, abnormální pohyby a opožděný vývoj.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:6400 a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:25600.

BCKDHB

Nemoc javorového sirupu typu Ib (Leucinóza)

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:360?

Nemoc javorového sirupu typu Ib (leucinóza) je dědičné metabolické onemocnění způsobené mutacemi v genu BCKDHB. Tento gen kóduje beta podjednotku enzymatického komplex BCKD. Mutace v BCKDHB snižují aktivitu komplexu, což vede k nedostatečnému rozkladu leucinu, isoleucinu a valinu. Tyto aminokyseliny a jejich meziprodukty se poté v toxickém množství hromadí v těle. Leucinóza dostala své jméno po výrazném a sladkém zápachu moči postižených novorozenců. Dále je charakteristické odmítání potravy, zvracení, letargie, abnormální pohyby a opožděný vývoj.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:7200 a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:28800.

BCS1L

Deficit mitochondriálního komplexu typu III, GRACILE syndrom, Björnstadův syndrom

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:112 (Střední Evropa)

Gen BCS1L kóduje protein, který působí v mitochondriích. Protein BCS1L je kritickou součástí skupiny proteinů, která se nazývá komplex III. Tento komplex se účastní oxidativní fosforylace, při které jsou kyslík a jednoduché cukry využity k tvorbě adenosin trifosfátu (ATP), což je hlavní zdroj energie pro buňky. Mutace v genu BCS1L jsou spojeny s několika nemocemi: Deficit mitochondriálního komplexu typu III, GRACILE syndrom a Björnstadův syndrom. Symptomy těchto nemocí jsou spojeny s abnormální funkcí mitochondrií.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2240 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8960.

BLM

Bloomův syndrom

SENZITIVITA TESTU
>93%
Ashkenazi

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:110 (Ashkenazi)

Bloomův syndrom je onemocnění způsobené mutacemi v genu BLM, který kóduje protein z rodiny RecQ helikáz. BLM protein brání nadměrné sesterské chromatidové výměně a také pomáhá udržet stabilitu DNA při replikaci. Mutace vedou k absenci funkčního BLM proteinu a sesterská výměna chromatid a chromozomové zlomy se poté objevují častěji než u zdravých lidí. Buňky jsou navíc citlivé k poškození DNA způsobeným ultrafialovým zářením. Příznaky onemocnění jsou zčervenalá kůže, vyrážky, hypo – nebo naopak hyperpigmentace a zvýšené riziko vzniku nádoru.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1571 (Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:6284.

BTD

Deficit biotinidázy

SENZITIVITA TESTU	PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
>95%	1:120 (Střední Evropa)

Deficit biotinidázy je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu BTD, který kóduje enzym biotinidázu. Tento enzym recykluje biotin a mutace v genu BTD tuto schopnost snižují nebo úplně eliminují. Volný biotin je nezbytný pro metabolismus tuků, cukrů i bílkovin a jeho nedostatek vede k hromadění potenciálně toxických sloučenin v těle. Deficience biotinidázy může způsobovat záchvaty, hypotonii, problémy s dýcháním, ztrátu sluchu a zraku, ataxii, vyrážky, alopecii a kandidózu.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2400 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:9600.

CAPN3

Pletencová svalová dystrofie typu 2A

SENZITIVITA TESTU	PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
>95%	1:100 (sever Itálie) 1:120 (Střední Evropa)

Pletencová svalová dystrofie typu 2A, známá také jako kalpainopatie, je forma dystrofie způsobená mutacemi v genu CAPN3. Tento gen kóduje protein kalpain-3, který se nachází v sarkomerách. Mutace v genu CAPN3 naruší funkce údržby a opravy svalů. Nejvíce postižené jsou svaly ramene, horních končetin, pánevní oblasti a stehen.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2400 (Střední Evropa, 1:2000 pro Severní Itálii) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:9600 (1:8000 pro Severní Itálii).

CFTR

Cystická fibróza

SENZITIVITA TESTU	PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
>97%	1:25 (Střední Evropa)

Cystická fibróza je onemocnění spojené s mutacemi v genu CFTR, které ovlivňují tvorbu, strukturu a stabilitu iontových kanálů. Tyto změny způsobují poruchu transportu chloridových iontů, což má za následek špatnou distribuci vody na povrchu buněk žláz. Ve výsledku jsou nevíce postiženy orgány jako plíce nebo slinivka břišní. Obstrukce dýchacích cest způsobená vysokou viskozitou hlenu v plicích vede k typickým příznakům cystické fibrózy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:750 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:3000.

CLN3 1 breakpoint

Neuronální ceroidlipofuscinóza typu 3

SENZITIVITA TESTU	PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
>97%	1:180 (Střední Evropa)

Neuronální ceroidlipofuscinóza typu 3 je onemocnění způsobené mutacemi v genu CLN3, který kóduje protein CLN3. Přesná funkce a způsob jakým mutace vedou k neuronální ceroidlipofuscinóze je nejasný. Onemocnění je charakteristické akumulací proteinů a jiných látek v lysosomech, což může být toxické pro nervové buňky. Smrt nervových buněk způsobuje neurologické příznaky jako jsou narušené vidění, mentální retardace, problémy s pohybem a řečí a záchvaty.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:6000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:24000.

CNGB3

Achromatopsie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:112 (Střední Evropa)

Achromatopsie je dědičné onemocnění sítnice, které je způsobeno mutacemi v genu CNGB3. Tento gen kóduje beta podjednotku iontového kanálku čípku, což je světločivná buňka v sítnici. Čípky zajišťují vidění za dobrých světelných podmínek, tzv. fotopické vidění, a navíc vnímají barvy. Kvůli mutacím v genu CNGB3 nejsou čípky schopné správně reagovat na světlo, což vede k částečné nebo úplné ztrátě barevného vidění.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2240 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8960.

COL4A3

Alportův syndrom

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:270 (Střední Evropa)

Alportův syndrom typu 2 je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu COL4A3, který kóduje alpha3(IV) řetězec kolagenu IV. Tento protein hraje důležitou roli v ledvinách, vnitřním uchu a v oku. Mutace v genu COL4A3 vedou k vážnému nedostatku kolagenu IV. Typickým projevem Alportova syndromu je progresivní ztráta funkce ledvin (výskyt hematurie a proteinurie). Častá je také nedoslýchavost a poruchy vidění. Tyto symptomy jsou běžnější u mužů s Alportovým syndromem než u stejně postižených žen.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:5400 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:21600.

COL4A5

Alportův syndrom

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:30000 u žen (Střední Evropa)

Alportův syndrom je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu COL4A5, který kóduje alpha5(IV) řetězec kolagenu IV. Tento protein je důležitý v ledvinách, vnitřním uchu a v oku. Mutace v genu COL4A5 vedou k vážnému nedostatku kolagenu IV. Typickým projevem Alportova syndromu je progresivní ztráta funkce ledvin (výskyt hematurie a proteinurie). Častá je také nedoslýchavost a poruchy vidění. Tyto symptomy jsou běžnější u mužů s Alportovým syndromem, než u stejně postižených žen.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:300000 (Střední evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:1200000.

COL7A1

Dystrofická epidermolysis bullosa

SENZITIVITA TESTU
>30%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:370 (Česko)

Dystrofická epidermolysis bullosa je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu COL7A1, který kóduje alpha1(VII) řetězec kolagenu VII. Tento protein je důležitý je zodpovědný za udržení integrity kožního povrchu. Mutace v genu COL7A1 vedou k vážnému nedostatku kolagenu VII, jehož absence má za následek narušení spojení mezi epidermis a dermis, což vede k výrazné křehkosti kůže a výskytu puchýřů na kůži a sliznicích s následným jizvení, poruchou příjmu potravy a opoždění růstu.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:530 (Česko) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:2120.

CPT2

Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:40 (Ashkenazi)
1:160 (celosvětově)

Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II je onemocnění, při kterém není tělo schopné využívat některé tuky jako zdroje energie. Onemocnění je způsobeno mutacemi v genu CPT2, který kóduje enzym karnitinpalmitoyltransferázu. Tento enzym se účastní oxidace mastných kyselin a jeho deficit může vést k bolesti a slabosti svalů, arytmii, hypoglykemii a hypoketóze.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (celosvětově, 1:800 pro Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800 (1:3200 pro Aškenázi).

CTNS

Cystinóza

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:150 (Střední Evropa)
1:80 (Bretaň)

Cystinóza je onemocnění charakteristické nahromaděním aminokyseliny cystinu v buňkách. Je způsobeno mutacemi v genu CTNS, který kóduje transportní protein cystinosin. Tento protein normálně transportuje cystin z lysosomů, v případě mutace v genu CTNS se však cystin hromadí a tvoří krystalky v lysosomech. Nahromaděný cystin poškozuje buňky ledvin a očí a může negativně ovlivnit i další orgány.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3000 (Střední Evropa, 1:1600 pro Bretaň) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:1200 (1:6400 pro Bretaň).

CYP21A2

Kongenitální adrenální hyperplázie

SENZITIVITA TESTU
>75%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:45 (Střední Evropa)

Kongenitální adrenální hyperplázie je dědičné onemocnění nadledvin způsobené mutacemi v genu CYP21A2, který kóduje enzym 21-hydroxylázu. Tento enzym se účastní produkce hormonů kortisolu a aldosteronu. Při jeho deficitu dochází k hromadění meziproduktů v nadledvinách, kde jsou přeměněny v androgeny. Nadměrná produkce androgenů poté vede abnormálnímu sexuálnímu vývoji.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:180 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:720.

CYP27A1

Cerebrotendinózní xantomatóza

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:110 (Střední Evropa)

Cerebrotendinózní xanthomatóza je neurologické onemocnění způsobené mutacemi v genu CYP27A1, který kóduje enzym sterol 27-hydroxylázu. Tento enzym se nachází v mitochondriích, kde se účastní metabolizace cholesterolu. Lidé s cerebrotendinózní xanthomatózou nejsou schopni efektivně odbourávat cholesterol, který se pak hromadí v těle ve forme xanthomů. Xanthomy se nejčastěji nacházejí v mozku, což je příčinou neurologických problémů typických pro toto onemocnění.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2200 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8800.

DHCR7

Smith-Lemli-Opitzův syndrom

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:50 (Střední Evropa)

Smith-Lemli-Opitz syndrom je vývojová porucha způsobená mutacemi v genu DHCR7, který kóduje enzym 7- dehydrocholesterol reduktázu. Tento enzym je zodpovědný za finální krok v produkci cholesterolu a mutace v genu DHCR7 vedou ke snížení aktivity tohoto enzymu. Buňky nejsou schopny produkovat dostatek cholesterolu a dochází k hromadění toxických meziproduktů v těle, což vede k výskytu vrozených vad, poruše růstu a vývoje.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:4000.

DLD

Deficit dihydrolipoamid dehydrogenázy

SENZITIVITA TESTU
>95%
Ashkenazi

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:100 (Ashkenazi)

Deficit dihydrolipoamid dehydrogenázy je onemocnění způsobené mutacemi v genu DLD. Gen DLD kóduje část enzymatického komplexu, který rozkládá leucin, izoleucin a valin. Mutace v genu DLD naruší funkci DLD enzymu. Molekuly, které jsou normálně rozloženy, se společně s jejich meziprodukty hromadí v těle. Akumulace poškozuje tkáně a orgány a vede k laktátové acidóze a chemické nerovnováze. Zasaženy jsou především játra a mozek. Neurologické problémy jsou charakteristické pro toto onemocnění.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2000 (Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8000.

DMD

Duchennova a Beckerova svalová dystrofie

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:3000 u žen (Střední Evropa)

Duchennova a Beckerova svalová dystrofie jsou onemocnění s podobnými příznaky, způsobené různými mutacemi v genu DMD. Tento gen kóduje protein dystrofin, který se nachází především v kosterní a srdeční svalovině. Obě formy svalové dystrofie jsou spojeny se ztrátou svalové hmoty a kardiomyopatií. Liší se svou závažností, věkem při nástupu a mírou progrese. Objevují se téměř výhradně u mužů.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:30000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:120000.

ELP1

Familiární dysautonomie

SENZITIVITA TESTU
>95%
Ashkenazi

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:30 (Ashkenazi)

Familiární dysautonomie je onemocnění způsobené mutacemi v genu ELP1. Tento gen kóduje protein, který se nachází v buňkách mozku a účastní se transkripce genů důležitých pro cytoskelet a buněčnou motilitu. Cytoskelet hraje roli v růstu nervových buněk a motilita je nezbytná pro migraci nervových buněk do jejich místa určení v mozku. Mutace v genu ELP1 tyto procesy znemožní. Postižené jsou jak buňky autonomní nervové soustavy, které kontrolují trávení, dýchání a regulaci tlaku a teploty, tak buňky senzorické, které kontrolují chuť, vnímání bolesti, tepla a chladu.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:600 (Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:2400.

F11

Deficit faktoru XI

SENZITIVITA TESTU
>98%
Ashkenazi

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
až 1:15 (Ashkenazi)

Deficit faktoru XI je onemocnění srážlivosti krve způsobeé mutacemi v genu F11, který kóduje faktor XI. Mutace mohou vést k žádné nebo nedostatečné produkci faktoru XI, který je důležitý v procesu srážení krve. Mezi běžné příznaky deficitu faktoru XI patří těžce zastavitelné krvácení po zranění nebo operaci, obzvlášť v ústech, nose a močovém ústrojí. Další symptomy jsou časté krvácení z nosu, modřiny, podkožní krvácení a krvácení dásní.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:750 (Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:3000.

F8

Hemofílie A

SENZITIVITA TESTU
>50%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:5000 u žen (Střední Evropa)

Hemofilie A je vzácná vrozená porucha srážlivosti krve způsobená mutacemi v genu F8, který kóduje koagulační faktor VIII. Mutace mohou vést k žádné nebo nedostatečné produkci koagulačního faktoru VIII, který je důležitý v procesu srážení krve. Bez něj dochází ke krvácení, i samovolnému, které není snadné zastavit. Typické je krvácení do kůže, svalů a kloubů, krvácení do moči, gastrointestinálního traktu, ev. mozku.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:10000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:40000.

F9

Hemofílie B

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:20000 u žen (Střední Evropa)

Hemofilie B je vzácná vrozená porucha srážlivosti krve způsobená mutacemi v genu F9, který kóduje koagulační faktor IX. Mutace mohou vést k žádné nebo nedostatečné produkci koagulačního faktoru IX, který je důležitý v procesu srážení krve. Bez něj dochází ke krvácení, i samovolnému, které není snadné zastavit. Typické je krvácení do moči, gastrointestinálního traktu, mozku, nebo krvácení do svalů a kloubů.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:400000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:1600000.

FAH

Tyrosinémie typu 1

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:150 (Střední Evropa)

Tyrosinémie typu 1 je metabolické onemocnění způsobené mutacemi v genu FAH. Gen FAH kóduje enzym fumarylacetoacetát hydrolázu, který se účastní rozkladu tyrozinu. Mutace v genu FAH vedou ke snížené aktivitě enzymu a k akumulaci toxického množství tyrozinu a jeho meziproduktů. Tyto látky mají škodlivý účinek na buňky jater, ledvin, nervového systému a dalších orgánů.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:120000.

FANCA

Fanconiho anémie typu A

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:250 (celosvětově)

Fanconiho anémie typu A je onemocnění způsobené mutacemi v jednom ze tří hlavních genů (FANCA, FANCC, FANCG). Proteiny kódované těmito geny jsou zapojeny do procesu, který se účastní oprav cross-linků protilehlých řetězců DNA. Mutace v kterémkoli z genů tento proces naruší, což vede k nahromadění cross-linků v DNA. Lidé s Fanconiho anémií trpí problémy s kostní dření (včetně selhání), abnormalitami kostí, malým vzrůstem, poruchou pigmentace kůže a zvýšeným rizikem určitých typů nádorových onemocnění.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2500 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:10000.

FANCC

Fanconiho anémie typu C

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:200 (celosvětově)

Fanconiho anémie je onemocnění způsobené mutacemi v jednom ze tří hlavních genů (FANCA, FANCC, FANCG). Proteiny kódované těmito geny jsou zapojeny do procesu, který se účastní oprav cross-linků protilehlých řetězců DNA. Mutace v kterémkoli z genů tento proces naruší, což vede k nahromadění cross-linků v DNA. Lidé s Fanconiho anémií trpí problémy s kostní dření (včetně selhání), abnormalitami kostí, malým vzrůstem, poruchou pigmentace kůže a zvýšeným rizikem určitých typů nádorových onemocnění.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:400 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:1600.

FMR1

Syndrom Fragilního X

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:4000 u žen (celosvětově)

Syndrom Fragilního X je onemocnění způsobené mutacemi v genu FMR1, který kóduje protein FMRP. Tento protein hraje důležitou roli v tvorbě synapsí, což jsou spojení mezi nervovými buňkami. Synapse jsou kritické pro přenos nervového vzruchu. Expanze tripletu CGG vedou k umlčení FMR1 genu, který poté neprodukuje protein FMRP. Deficience proteinu naruší funkce nervového systému a vede k typickým příznakům syndromu fragilního X. Těmi jsou mentální retardace, hyperaktivita, poruchy chování a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:80000 (celosvětově, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:320000.

G6PC

Glykogen střádající choroba Ia (von Gierkeho nemoc)

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:158 (celosvětově)

Glykogen střádající choroba Ia (známá také jako von Gierkeho nemoc), je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu G6PC. Proteiny produkované tímto genem rozkládají glukózu- 6-fosfát na glukózu. Kvůli mutacím v G6PC genu není glukóza- 6-fosfát rozložena na glukózu, ale přeměněna na glykogen a tuk, který může být skladován. Jejich hromadění v buňkách může poškodit tkáně a orgány, obzvlášť pak játra a ledviny.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3160 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12640.

GAA

Pompeho choroba (glykogenóza typu II)

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:120 (Střední Evropa)

Glykogenóza typu II (také známá jako Pompeho choroba) je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu GAA. Gen GAA kóduje enzym kyselou alfa-glukosidázu, který rozkládá glykogen na glukózu. Kvůli mutacím v genu GAA není glykogen efektivně rozkládán, ale hromadí se v lysosomech. Tato akumulace je pro buňky toxická a poškozuje orgány a tkáně, obzvlášť svaly.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2400 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:9600.

GALC

Krabbeho choroba

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:150 (Střední Evropa)

Krabbeho choroba je závažné neurologické onemocnění způsobené mutacemi v genu GALC. Gen GALC kóduje enzym galaktosylceramidázu, která rozkládá galaktolipidy. Některé z těchto lipidů jsou důležitou součástí myelinu. Kvůli mutacím v genu GALC, a z toho plynoucí snížené aktivitě galaktosylceramidázy, se nadbytečné galaktolipidy hromadí v buňkách. Akumulace poškozuje především myelin produkující buňky, což vede k postupné demyelinizaci v nervovém systému. Příznaky onemocnění jsou svalová slabost a ztuhlost, zástava vývoje, potíže s chůzí a rovnováhou a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12000.

GALT

Galaktosémie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:100 (Střední Evropa)

Galaktosémie je metabolické onemocnění způsobené mutacemi v genu GALT. Gen GALT kóduje enzym galaktóza-1- fosfáturidylyltransferázu, která je nezbytná pro přeměnu galaktózy na glukózu. Kvůli mutacím v genu GALT, a z toho plynoucí snížené aktivitě galaktóza-1-fosfáturidylyltransferázy, se nadbytečná galaktóza hromadí v krvi a buňkách. Akumulace galaktózy poškozuje tkáně a orgány. Příznaky galatosémie jsou problémy s příjmáním potravy, letargie, žloutnutí kůže a bělma, poškození jater a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8000.

GBA

Gaucherova choroba

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:110 (Střední Evropa)

Gaucherova choroba je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu GBA. Gen GBA kóduje enzym glukocerebrosidázu, která je nezbytná pro přeměnu glucocerebrosidů na glukózu a ceramid. Kvůli mutacím v genu GBA, a z toho plynoucí snížené aktivitě glukocerebrosidázy, se nadbytečné glucocerebrosidy hromadí v krvi a buňkách. Akumulace glucocerebrosidů poškozuje tkáně a orgány. Příznaky Gaucherovy choroby jsou zvětšená játra a slezina, anémie, častý vznik modřin, problémy s plícemi a abnormality kostí.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1100 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:4400.

GCDH

Glutarová acidure typu 1

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:90 (Střední Evropa)

Glutarová acidurie typu 1 je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu GCDH, který kóduje enzym glutaryl-CoA dehydrogenázu. Tento enzym metabolizuje aminokyseliny lysin, hydroxylisin a tryptofan. Nedostatek enzymu vede k akumulaci toxického množství těchto aminokyselin a jejich meziproduktů, což může způsobit poškození mozku, obzvláště pak bazálních ganglií.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1800 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:7200.

GJB2

Vrozená nesyndromová ztráta sluchu typu 1A

SENZITIVITA TESTU
>97%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:20 (Střední Evropa)

Vrozená nesyndromová ztráta sluchu s autozomálně recesivní dědičností je onemocnění charakteristické úplnou nebo částečnou ztrátou sluchu. Je způsobené mutacemi v genu GJB2, které mění protein konexin 26. Jeho změna může ovlivnit strukturu gap junctions, což má vliv na funkci a přežití buněk důležitých pro sluch.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:670 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:2680.

GLA

Fabryho choroba

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:50000 u žen (Střední Evropa)

Fabryho choroba je dědičné metabolické onemocnění způsobené mutacemi v genu GLA, který kóduje enzym alfa- galaktozidázu A. Mutace v genu GLA mění strukturu a funkci tohoto enzymu, což vede k akumulaci globotrialosylceramidu v buňkách celého těla, obzvláště pak v buňkách cév, ledvin, srdce a nervového systému.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1000000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:4000000.

GLB1

GM1-gangliosidóza

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:160 (Střední Evropa)
1:50 (romské etnikum)

GM1-gangliosidóza je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu GLB1, který kóduje enzym beta- galaktozidázu. Beta-galaktosidáza běžně metabolizuje sloučeninu GM1 gangliosid. Mutace v genu GLB1 redukují nebo zcela eliminují funkčnost tohoto enzymu, což vede k hromadění GM1 galaktosidu v mnoha orgánech a tkáních, obzvláště v mozku, kde dochází k destrukci neuronů.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (Střední Evropa, 1:1000 pro romské etnikum) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800 (1:4000 pro romské etnikum).

GNPTAB

Mukolipidóza typu II a III

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:160 (Střední Evropa)
1:30 (Quebec)

Mukolipidóza typu II a III jsou onemocnění způsobená mutacemi v genu GNPTAB, který kóduje enzym GlcNAc-1- phosphotransferáza. Tento enzym se účastní značení specifických trávících enzymů značkou manóza-6-fosfát. Mutace v genu GNPTAB znemožní označení enzymů a jejich transportu do lysosomů. Právě nedostatek trávících enzymů v lysosomech způsobuje příznaky mukolipidózy typu II a III jako jsou abnormality kostí a srdečních chlopní a poškození hlasivek.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (Střední Evropa, 1:600 pro Quebec) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800 (1:2400 pro Quebec).

HADHA

Deficit 3-hydroxyl-CoA dehydrogenázy s dlouhým řetězcem

SENZITIVITA TESTU
>87%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:110 (Střední Evropa)

Deficit 3-hydroxyl-CoA dehydrogenázy s dlouhým řetězcem je onemocnění způsobené mutacemi v genu HADHA. Tento gen kóduje část enzymatického komplexu, který v mitochondriích oxiduje mastné kyseliny. Mutace v genu HADHA vedou k nedostatku enzymatickému komplexu a mastné kyseliny s dlouhým řetězcem nejsou přeměněny na energii. To může způsobovat únavu, ospalost a nízkou hladinu cukru v krvi.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:850 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:3400.

HBA1/HBA2

Alfa-talasémie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:30 (Afroamerická) 1:40 (středomořská) 1:20 (jihovýchodní Asie)

Alfa-taalasémie je onemocnění způsobené delecemi v genech HBA1 a HBA2. Oba geny kódují protein alfa-globin, komponent hemoglobinu. Nedostatek tohoto proteinu brání buňkách v tvorbě normálního hemoglobinu. Místo toho jsou produkovány abnormální formy Bart (Hb Bart), nebo hemoglobin H (HbH). Tyto abnormální formy nejsou schopny efektivně roznášet kyslík po těle, což způsobuje anémii.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:600 (Afroameričané, 1:800 pro Středomoří, 1:400 pro jihovýchodní Asii) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:2400 (Afroameričané, 1:3600 pro Středomoří, 1:1600 pro jihovýchodní Asii).

HBB

Srpkovitá anémie, Beta- talasémie

SENZITIVITA TESTU
>99%
Srpkovitá anémie
, >95% beta thalasemie

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
až 1:10 (Střední Afrika, srpkovitá anémie) 1:100 (Evropa, beta thalasemie)

Gen HBB kóduje protein beta-globin, který je součástí hemoglobinu. Kvůli mutacím v genu HBB dochází k produkci sníženého množství nebo abnormálního typu hemoglobinu, což naruší vývoj červených krvinek a způsobí anémii. Onemocnění způsobené abnormální strukturou hemoglobinu, známou jako hemoglobin S (HbS), se nazývá Srpkovitá anémie. Onemocnění způsobené nedostatečným množstvím hemoglobinu se nazává Beta-talasémie (β+ talassémie pokud je produkováno snížené množství hemoglobinu, β0 pokud není hemoglobin produkován vůbec).

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1000 (Afričané, Srpkovitá anémie; 1:200 Evropa, Beta-talasémie) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:4000 (Afričané, Srpkovitá anémie; 1:8000 Evropa, Beta-talasémie).

HEXA

Tay-Sachsova choroba

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:30 (Ashkenazi) 1:270 (Střední Evropa)

Tay-Sachsova choroba je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu HEXA. Tento gen kóduje část enzymu beta- hexosamidázy A, která se účastní rozkladu GM2 gangliosidu. Kvůli mutacím v genu HEXA k rozkladu nedochází a namísto toho se GM2 gangliosidy hromadí v neuronech mozku a míchy, což vede k jejich desktrukci. Progresivní ztráta neuronů vede k záchvatům, ztrátě sluchu a vidění, mentální retardaci a paralýze.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:5400 (Střední Evropa, 1:600 pro Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:21600 (1:2400 pro Aškenázi).

IDUA

Mukopolysacharidóza typu I

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
:158?

Mukopolysacharidóza typu I je onemocnění způsobené mutacemi v genu IDUA. Tento gen kóduje enzym alpha-L- iduronidázu, který se účastní rozkladu glykosaminoglykanů. Mutace v genu IDUA snižují nebo úplně eliminují funkci ezymu, což vede k akumulaci glykosaminoglykanů v lysosomech. Jejich akumulace vede ke zvětšení lysosomů, a tedy ke zvětšení tkáním a orgánům. Další projevy tohoto onemocnění jsou makrocefálie, hydrocefalus, abnormality srdečních chlopní, zvětšený jazyk a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3160 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12640.

IL2RG

X-vázaná těžká kombinovaná imunodeficience

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:25000 u žen (Střední Evropa)

X-vázaná těžká kombinovaná imunodeficience je onemocnění imunitního systému způsobené mutacemi v genu IL2RG, který kóduje protein nazývaný "společný gamařetězec". Tento protein je důležitý pro tvobu a dozrávání lymfocytů a mutace v genu IL2RG vedou k jejich nedostatečné tvorbě. Bez funkčních lymfocytů není tělo schopné bojovat s infekcemi. Dalšími příznaky jsou chronický průjem, časté infekce, kožní vyrážky a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:250000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:1000000.

LAMB3

Epidermolysis bullosa junkční

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:250 (Střední Evropa)

Junkční epidermolysis bullosa je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu LAMB3. Tento gen kóduje jednu z podjednotek proteinu laminin 332, který udržuje sílu a stabilitu kůže propojením epidermis s dalšími vrstvami. Mutace v genu LAMB3 vedou k produkci defektní nebo nefunkční formy tohoto proteinu. Bez něj je kůže křehká, náchylná k poškození a velmi často se tvoří puchýře.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:5000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:20000.

MCCC1

Deficit 3-methylkrotonyl- CoA karboxylázy typu 1

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:80 (Střední Evropa)

Deficit 3-methylkrotonyl-CoA karboxylázy typu 1 je onemocnění způsobené mutacemi v genu MCCC1, který kóduje jednu z podjednotek enzymu 3-methylcrotonyl- koenzym A karboxyláza (3-MMC). Tento enzym je důležitý pro metabolizaci leucinu a jeho nedostatek způsobený mutacemi v genu MCCC1 vede k ukládání toxických meziproduktů v těle. Akumulace může poškodit mozek a vést k některým z projevů tohoto onemocnění, jako například opakované epizody zvracení a průjmů, letargie, hypotonie a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1600 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:6400.

MCCC2

Deficit 3-methylkrotonyl- CoA karboxylázy typu 2

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:80 (Střední Evropa)

Deficit 3-methylkrotonyl-CoA karboxylázy typu 2 je onemocnění způsobené mutacemi v genu MCCC2, který kóduje jednu z podjednotek enzymu 3-methylcrotonyl- koenzym A karboxyláza (3-MMC). Tento enzym je důležitý pro metabolizaci leucinu a jeho nedostatek způsobený mutacemi v genu MCCC2 vede k ukládání toxických meziproduktů v těle. Akumulace může poškodit mozek a vést k některým z projevů tohoto onemocnění, jako například opakované epizody zvracení a průjmů, letargie, hypotonie a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1600 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:6400.

MCOLN1

Mukolipidóza typu IV

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:100 (Evropa), Aškenázy vyšší

Mukolipidóza typu IV je onemocnění způsobené mutacemi v genu MCOLN1, který kóduje enzym mucolipin-1. Tento enzym transportuje lipidy a proteiny z lysosomů do endosomů. Mutace v genu MCOLN1 vedou k nedostatečné nebo žádné produkci tohoto enzymu a netransportované lipidy a proteiny se hromadí v lysosomech. Příznaky tohoto onemocnění jsou opožděný vývoj mentálních a motorických schopností, problémy s viděním, achlorhydrie a anémie.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2000 (Střední Evropa, u Aškenázi zvýšené) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8000.

MEFV

Familiární středomořská horečka

SENZITIVITA TESTU
>97%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:16 (Evropa)

Familiární středomořská horečka je onemocnění způsobené mutacemi v genu MEFV, který kóduje protein pyrin. Pyrin pravděpodobně pomáhá kontrolovat proces infekce a mutace v genu MEFV vedoucí k nedostatku pyrinu tuto kontrolu naruší. Příznaky familiární středomořské horečky jsou infekce v břichu, hrudi a kloubech, často doprovázené horečkami, případně i vyrážkami a bolestmi hlavy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:540 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:2160.

MMACHC

Methylmalonová acidurie s homocystinurií

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:140 (celosvětově)

Methylmalonová acidurie s homocystinurií je onemocnění způsobené mutacemi v genu MMACHC. Gen MMACHC kóduje protein, který konvertuje vitamín B12 na adenosylcobalamin (AdoCbl). AdoCbl je nebytný pro normální funkci enzymu, který rozkládá některé aminokyseliny, lipidy a cholesterol. Mutace v genu MMACHC narušují zpracování vitamínu B12 a způsobují tak nedostatek AdoCbl. Bez něj nejsou látky rozloženy, ale hromadí se v tkáních a orgánech. Projevy onemocnění jsou pomalý růst, bledost, hypotonie, záchvaty, mikrocefálie a opožděný vývoj.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2800 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:11200.

MTM1

X-linked myotubular myopathy

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:25000 u žen (Střední Evropa)

X-vázaná myotubulární myopatie je onemocnění způsobené mutacemi v genu MTM1, který kóduje enzym myotubularin. Tento enzym je pravděpodobně zapojený ve vývoji a údržování svalových buněk. Mutace v MTM1 genu tuto funkci myotubularinu naruší, což vede k oslabení svalů. Dalšími projevy X-vázané myotubulární myopatie jsou hypotonie, narušený vývoj motorických schopností, problémy s dýcháním, křehké kosti, skolióza a deformace kloubů v kolenech a kyčlích.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:250000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:1000000.

MUT

Metylmalonová acidurie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:151 (celosvětově)

Metylmalonová acidurie je onemocnění způsobené mutacemi v genu MUT, který kóduje enzym methylmalonyl CoA mutázu. Tento enzym společně s vitamínem B12 rozkládá aminokyseliny, některé lipidy a cholsterol. Mutace v genu MUT mění strukturu enzymu, případně redukují jeho množství, a zmíněné sloučeniny se místo rozkladu akumulují v tkáních a orgánech. Příznaky tohoto onemocnění jsou opožděný vývoj, letargie, hepatomegalie, problémy s ledvinami a záněty slinivky.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3020 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12080.

MVK

Mevalonová acidurie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:224 (celosvětově)
1:65 Holanďani

Mevalonová acidurie je onemocnění způsobené mutacemi v genu MVK. Mutace vedou k deficitu enzymu mevalonát kinázy, což naruší proces biosyntézy cholesterolu a isoprenoidů. Kyselina mevalonová, prekurzor cholesterolu, je namísto syntézy cholesterolu a isoprenoidů akumulována v buňkách. Příznaky onemocnění jsou opožděný vývoj, ataxie, epilepsie, progresivní ztráta zraku, a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:4480 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:17920.

MYO7A

Usherův syndrom typu Ib

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:140 (Evropa)

Usherův syndrom typu Ib je onemocnění způsobené mutacemi v genu MYO7A, který kóduje protein myozin VIIA. Tento protein je tvořen ve vnitřním uchu a v sítnici. Mutace zodpovědné za vznik Usherova syndromu vedou ke ztrátě vláskových buněk vnitřního ucha a k progresivní ztrátě tyčinek a čípků sítnice. Degenerace těchto senzorických buněk způsobuje ztrátu sluchu a vidění a problémy s rovnováhou.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2800 (Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:11200.

NAGLU

Mukopolysaccharidóza typu IIIB

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:132 (celosvětově)

Mukopolysacharidóza typu IIIB je progresivní onemocnění způsobené mutacemi v genu NAGLU, který kóduje enzym alfa- N-acetylglukosaminidáza. Tento enzym se účastní rozkladu heparan sulfátu. Mutace v genu NAGLU redukují nebo zcela eliminují funkci enzymu, což vede k hromadění částečně rozloženého heparan sulfátu v lysosomech. Toxická akumulace má negativní vliv na mozek a míchu a je příčinou neurodegenerace.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2640 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:10560.

NBN

Nijmegen breakage syndrom

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:150 (Slovanská populace)

Nijmegen breakage syndrom je onemocnění způsobené mutacemi v genu NBN, který kóduje protein nibrin. Nibrin se účastní reparace DNA a regulace buněčného cyklu a proliferace. Mutace v genu NBN vedou k produkci abnormálně krátké formy nibrinu, která není schopná reagovat na poškození DNA. Postižení jedinci jsou zvláště náchylní ke vzniku zlomů v DNA. Hromadění zlomů zvyšuje riziko vzniku nádorů, obzvláště pak non-Hodgkinova lymfomu. Další projevy onemocnění jsou typické obličejové rysy a imunodeficience.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3000 (Slovanská populace) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12000.

NPC1

Niemann-Pickova choroba typu C1, D

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:230 (Evropa)

Niemann-Pickova choroba typu C1 a D je onemocnění způsobené mutacemi v genu NPC1. Tento gen kóduje protein, který se účastní transportu lipidů mezi buňkami. Mutace v genu NPC1 vedou k nedostatku funkčního proteinu a cholesterol a další lipidy jsou namísto transportu ukládány v buňkách. Akumulace poškozuje tkáně a orgány. Příznaky onemocnění jsou ataxie, dystonie, neschopnost vertikálního pohybu očí, problémy s řečí a polykáním, onemocnění jater a plic.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:4600 (Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:18400.

NPHS2

Kongenitální nefrotický syndrom typ 2

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:50 (Finsko)
1:160 (Střední Evropa)

Kongenitální nefrotický syndrom typu 2 je onemocnění způsobené mutacemi v genu NPHS2, který kóduje protein podocin. Podocin se nachází v podocytech, v buňkách lokalizovaných v glomerulech. Bez funkčního podocinu je narušena filtrační schopnost ledvin a některé molekuly, včetně proteinů a krve, jsou vyloučeny močí. Příznaky tohoto onemocnění jsou proteinurie, chypercholesterolemie, hromadění tekutin a otoky břišní dutiny, anémie.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (Střední Evropa, 1:1000 pro Finsko) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800 (1:4000 pro Finsko).

OTC

Deficit ornitin transkarbamylázy

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:20000 u žen (Střední Evropa)

Deficit ornitin transkarbamylázy je onemocnění způsobené mutacemi v genu OTC, který kóduje enzym ornitin transkarbamylázu. Tento enzym se účastní močovinového cyklu a pokud je ho nedostatek, přebytečný dusík není vyloučen v moči, ale dochází k hromadění amoniaku v těle. Amoniak je obzvlášť toxický pro nervový systém. Příznaky tohoto onemocnění jsou letargie, záchvaty, koma, opožděný vývoj a mentální retardace.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:20000 (Střední Evropa, pro ženy) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:80000.

PAH

Fenylketonurie

SENZITIVITA TESTU
>97%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:40 (Střední Evropa)

Fenylketonurie je dědičné metabolické onemocnění způsobené mutacemi v genu PAH, který kóduje enzym fenylalanin hydroxylázu. Tento enzym konvertuje fenylalanin na další důležité sloučeniny. Mutace v genu PAH způsobí, že fenylalanin přijatý potravou není efektivně rozložen a namísto toho se hromadí v krvi a tkáních. Obzvláště citlivé na akumulaci fenylalaninu jsou nervové buňky. U neléčených dětí s fenylketonurií se může vyvinout mentální retardace, záchvaty, opožděný vývoj, problémy s chováním a psychologické nemoci.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1330 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:5320.

PCDH15

Usherův syndrom typu 1D

SENZITIVITA TESTU
>40%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:450 (Střední Evropa)

Usherův syndrom typu 1D je onemocnění způsobené mutacemi v genu PCDH15. Mutace v tomto genu negativně ovlivňují senzorické buňky vnitřního ucha a sítnice. Degenerace těchto buněk způsobuje ztrátu sluchu, vidění a problémy s rovnováhou a koordinací.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:750 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:3000.

PEX1

Zellwegerův syndrom 1 A

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:140 (Střední Evropa)

Zellwegerův syndrom typu 1A je onemocnění způsobené mutacemi v genu PEX1. Gen PEX1 kóduje faktor 1 peroxizomální biogeneze ze skupiny proteinů peroxinů, které jsou nezbytné pro funkci peroxizomů. Peroxizomy obsahují enzymy, které jsou důležité pro rozklad různých sloučenin. Mutace v genu PEX1 vedou k abnormální funkci peroxizomů. Příznaky onemocnění jsou hypotonie, ztráta sluchu a vidění a záchvaty. Tyto příznaky jsou způsobené rozkladem myelinu. Dašími symtomy jsou problémy s játry, srdcem a ledvinami, kosterní abnormality a charakteristické obličejové rysy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2800 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:11200

PEX12

Zellwegerův syndrom typu 3A

SENZITIVITA TESTU
>83%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:350 (Střední Evropa)

Zellwegerův syndrom typu 3A je onemocnění způsobené mutacemi v genu PEX12. Gen PEX12 kóduje peroxizomový stavební protein 12 ze skupiny proteinů peroxinů, které jsou nezbytné pro funkci peroxizomů. Peroxizomy obsahují enzymy, které jsou důležité pro rozklad různých sloučenin. Mutace v genu PEX12 vedou k abnormální funkci peroxizomů. Příznaky onemocnění jsou hypotonie, ztráta sluchu a vidění a záchvaty. Tyto příznaky jsou způsobené rozkladem myelinu. Dašími symtomy jsou problémy s játry, srdcem a ledvinami, kosterní abnormality a charakteristické obličejové rysy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:8000

PEX6

Zellwegerův syndrom typu 4A

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:280 (Střední Evropa)

Zellwegerův syndrom typu 4A je onemocnění způsobené mutacemi v genu PEX6. Gen PEX6 kóduje faktor 6 peroxizomální biogeneze ze skupiny proteinů peroxinů, které jsou nezbytné pro funkci peroxizomů. Peroxizomy obsahují enzymy, které jsou důležité pro rozklad různých sloučenin. Mutace v genu PEX6 vedou k abnormální funkci peroxizomů. Příznaky onemocnění jsou hypotonie, ztráta sluchu a vidění a záchvaty. Tyto příznaky jsou způsobené rozkladem myelinu. Dašími symtomy jsou problémy s játry, srdcem a ledvinami, kosterní abnormality a charakteristické obličejové rysy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:5600 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:22400

PEX7

Rhizomelická chondrodysplasia punctata typ 1

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:160 (Střední Evropa)

Rhizomelická chondrodysplasia punctata typu 1 je onemocnění způsobené mutacemi v genu PEX7. Gen PEX7 kóduje faktor 7 peroxizomální biogeneze ze skupiny proteinů peroxinů, které jsou nezbytné pro funkci peroxizomů. Proteiny produkované genem PEX7 hrají roli v syntéze plazmogenů. Mutace tuto syntézu poškozují, což je pravděpodobně příčinou onemocnění. Příznaky jsou kosterní abnormality, charakteristické obličejové rysy, mentální retardace a problémy s dýcháním.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800

PKHD1

Polycystická choroba ledvin typu 4

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:70 (Střední Evropa)

Polycystická choroba ledvin typu 4 je onemocnění způsobené mutacemi v genu PKHD1, který kóduje protein fibrocystin, jehož přesná funkce není známá. Mutace v genu PKHD1 vedou k tvorbě cyst, které jsou pro polycystickou chorobu ledvin charakteristické. Růst cyst způsobuje zvětšení ledvin, jejich neschopnost filtrovat odpadní látky a může vést až k selhání ledvin. Další příznaky jsou hypertenze, hematurie, ledvinové kameny, opakované infekce močového ústrojí a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1400 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:5600

PMM2

Vrozená porucha glykosylace typu Ia

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:70 (Střední Evropa)

Vrozená porucha glykosylace typu Ia je onemocnění způsobené mutacemi v genu PMM2, který kóduje enzym fosfomanomutázu 2. Tento protein se účastní glykosylace, tedy procesu modifikace proteinů připojením oligosacharidů. Mutace v genu PMM2 vedou k produkci abnormálního enzymu, který není schopen správně modifikovat proteiny. Příznaky onemocnění jsou vpáčené bradavky, abnormální rozložení tuku, nevyvinutý mozeček, opožděný vývoj, a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1400 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:5600

POLG

Progresivní externí oftalmoplegie, Mitochondriální DNA depleční syndrom typu 4A a 4B , Mitochondriální syndrom s ataxií

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:113 (Střední Evropa)

Gen POLG kóduje afa podjednotku DNA polymerázy gamma (Pol γ). Pol γ se nachází v mitochondriích a účastní se replikace genetického materiálu a oprav DNA. Mutace v genu POLG jsou spojeny s několika nemocemi: progresivní externí oftalmoplegie, mitochondriální DNA depleční syndrom typu 4A a 4B a mitochondriální syndrom s ataxií. Symptomy těchto onemocnění jsou spojeny s abnormální funkcí Pol γ a s chybami vznikajícími při replikaci a reparaci DNA.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:2260 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:9040.

PPT1

Neuronální ceroidlipofuscinóza typu 1

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:60 (Skandinávie)
1:90 (Střední Evropa)

Neuronální ceroid lipofuscinóza typu 1 je onemocnění způsobené mutacemi v genu PPT1, který kóduje enzym palmitoyl-protein thioesterázu 1 nacházejícíc se v lysosomech. Tento enzym rozkládá specifické proteiny a mutace v genu PPT1 tuto jeho funkci narušují. Částečně rozložené proteiny se pak hromadí v lysosomech, čímž poškozují nervové buňky. Projevy tohoto onemocnění jsou opožděný vývoj, ztráta mozkové hmoty, mikrocefálie, epilepsie a mentální retardace.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1800 (Střední Evropa, 1:1200 pro Skandinávii) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:7200 (1:4800 pro Skandinávii).

PROP1

Vrozený hypopituitarismus

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:45 (celosvětově)

Vrozený hypopituitarismus je onemocnění způsobené mutacemi v genu PROP1. Tento gen kóduje proteiny zvané transkripční faktory, které ovlivňují vývoj hypofýzy. Mutace v PROP1 genu vedou k abnormální diferenciaci buněk hypofýzy a brání produkci některých hormonů, například kortisolu. Projevy vrozeného hypopituitarismu jsou opožděný nástup puberty, neplodnost a neaktivní štítná žláza.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:900 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:3600.

RNASEH2B

Syndrom Aicardi-Goutieres

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:160 (celosvětově)

Syndrom Aicardi-Goutières je onemocnění způsobené mutacemi v genu RNASEH2B, který kóduje část komplexu RNázy H2. Komplex RNáza H2 je ribonukleáza, což znamená, že rozkládá molekuly RNA. Genové mutace vedou k absenci nebo abnormální funkci tohoto proteinu. Nadbytečná RNA může být chybně rozpoznána jako cizorodá, což podnítí reakci imunitního systému. Příznaky syndromu jsou encefalopatie, kožní léze a další zdravotní problémy spojené s abnormální aktivací imunitního systému.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1600 (celosvětově) a riziko postiženého potomka nejvýše 1:6400.

SBDS

Shwachman-Diamondův syndrom

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:135 (celosvětově)

Shwachman-Diamondův syndrom je onemocnění způsobené mutacemi v genu SBDS, který kóduje protein důležitý pro tvorbu ribozomů. Mutace v genu SBDS narušují sestavování ribozomů, což snižuje produkci dalších proteinů. Ovlivněné jsou především kostní dřeň, slinivka a kosti. Příznaky Shwachman-Diamondova syndromu jsou poruchy krvetvorby, anémie a infekce plic, uší a kůže. Častá je také akutní myeloidní leukémie.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1350 (celosvětově) a riziko postiženého potomka nejvýše 1:5400.

SERPINA1

Deficit alfa-1-antitrypsinu

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:40 (Střední Evropa)

Deficit alfa-1-antitrypsinu je onemocnění způsobené mutacemi v genu SERPINA1. SERPINA1 kóduje protein alfa-1 antitrypsin, který chrání tělo před poškozením enzymem elastázou. Elastáza je produkována bílýma krvinkama při boji s infekcí dýchacích cest, ovšem pokud není kontrolována alfa-1 antitrypsinem, může napadat i zdravé tkáně. Mutace v genu SERPINA1 vedou k nedostatku alfa-1 antitrypsinu, což vede k poškozování plicních sklípků elastázou a k nemocem plic.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:800 (Střední Evropa) a riziko postiženého potomka nejvýše 1:3200.

SGSH

Mukopolysaccharidóza typ IIIA

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:150 (Střední Evropa)

Mukopolysacharidóza typu IIIA je progresivní onemocnění způsobené mutacemi v genu SGSH, který kóduje enzym sulfamidázu. Tento enzym se účastní rozkladu heparan sulfátu. Mutace v genu SGSH redukují nebo zcela eliminují funkci enzymu, což vede k hromadění částečně rozloženého heparan sulfátu v lysosomech. Toxická akumulace má negativní vliv na mozek a míchu a je příčinou neurodegenerace.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12000.

SLC26A2

Achondrogenesis typu Ib, Atelosteogenesis typu II, Diastrofická dysplazie, Mnohočetná epifyzeální dysplazie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:150 (Střední Evropa)

Gen SLC26A2 kóduje protein, který transportuje ionty přes buněčné membrány. Tento protein je aktivní v různých tkáních těla, včetně vyvíjejících se chrupavek. Chrupavky jsou pevné, flexibilní struktury a většina z nich je v průběhu vývoje přeměněna v kosti. Mutace v genu SLC26A2 vedou k nedostatečné produkci transportního proteinu, jehož nedostatek se projeví narušenou strukturou chrupavek a defekty ve vývoji a stavbě kostí. Mutace jsou spojeny s několika různými nemocemi, které jsou charakteristické narušeným vývojem kostí: achondrogenesis typu Ib, atelosteogenesis typu II, diastrofická dysplazie a mnohočetná epifyzeální dysplazie.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12000.

SLC26A4

Pendredův syndrom, Dědičná porucha sluchu typu 4

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:80 (Střední Evropa)

Gen SLC26A4 kóduje protein pendrin, který transportuje kationty přes buněčné membrány. Pendrin je produkován v různých tkáních těla, obzvláště ve vnitřním uchu a štítné žláze. Mutace v genu SLC26A4 jsou spojovány s Pendredovým syndromem a dědičnou poruchou sluchu typu 4. Mutace snižují aktivitu pendrinu, a tím narušují transport iontů. Ve vnitřním uchu je ovlivněn vývoj hlemýždě a vestibulárního kanálku a změny v rovnováze iontů mohou vést ke ztrátě senzorických buněk nezbytných pro sluch. Štítná žláza není kvůli nedostatku jodidových iontů schopná produkovat hormony v potřebném množství. Ve snaze tuto produkci kompenzovat dochází ke zvětšení žlázy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1600 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:6400.

SLC37A4

Glykogenóza typu Ib, Ic

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:160 (Střední Evropa)

Glykogen střádající choroba Ib a Ic je dědičné onemocnění způsobené mutacemi v genu SLC37A4. Proteiny produkované tímto genem rozkládají glukózu-6-fosfát na glukózu. Kvůli mutacím v SLC37A4 genu není glukóza-6-fosfát rozložena na glukózu, ale je přeměněna na glykogen a tuk, který může být skladován. Jejich hromadění v buňkách může poškodit tkáně a orgány, obzvlášť pak játra a ledviny. Příznaky onemocnění jsou zvětšená játra a ledviny, xanthomy, osteoporóza, artritida, a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800.

SMN1

Spinální muskulární atrofie

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:50 (Střední Evropa)

Spinální muskulární atrofie je onemocnění způsobené mutacemi v genu SMN1. Tento gen kóduje protein SMN, který je důležitý pro motorické neurony v míše a mozkovém kmeni. Motorické neurony přenášejí signál ke kontrakci z mozku a míchy ke kosterní svalovině, což umožní pohyb těla. Mutace v genu SMN1 vedou k nedostatku SMN proteinu a smrti motorických neuronů. Svaly se bez signálu mozku nemohou smršťovat a mnoho svalů zeslábne nebo atrofuje.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1000 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:4000.

SMPD1

Niemann-Pickova choroba

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:240 (Střední Evropa)

Niemann-Pickova choroba je onemocnění způsobené mutacemi v genu SMPD1, který kóduje enzym sfingomyelinázu. Sfingomyelináza konvertuje lipid sfingomyelin na ceramid. Mutace v genu SMPD1 vedou k nedostatku enzymu a akumulaci nerozloženého sfingomyelinu v buňkách. Akumulace vede ke smrti buněk, což ovlivní tkáně a orgány jako je mozek, plíce, slezinu a játra. Příznaky onemocnění jsou zvětšená játra a slezina, ztráta pohybových a mentálních schopností, infekce plic, abnormality očí, a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:4800 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:19200.

TGM1

Vrozená ichtyóza

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:155 (Střední Evropa)

Vrozená ichtyóza je onemocnění způsobené mutacemi v genu TGM1, který kóduje enzym transglutaminázu-1. Tento enzym je důležitý pro tvorbu zrohovatělého ochranného pouzdra pokožky. Mutace v genu TGM1 vedou k nedostatku enzymu, bez kterého nedojde k vytvoření ochraného pouzdra. Příznaky onemocnění jsou odlupování kůže po celém těle, hypohidróza, palmoplantární hyperkeratóza, dystrofické nehty, kloubní kontraktury, a další.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3100 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12400.

TMEM216

Joubertův syndrom typu 2
Meckelův syndrom typu 2

SENZITIVITA TESTU
>95%
Ashkenazi

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:92 (Ashkenazi)

Joubertův a Meckelův syndrom typu 2 jsou onemocnění způsobená mutacemi v genu TMEM216. Mutace vedou k abnormální struktuře a narušené funkci primárních cilií. Cilie jsou mikroskopické buněčné struktury nezbytné k přijímání chemických a mechanických informací z prostředí. Defekty cilií naruší buněčnou signalizaci během vývoje. Příznaky Joubertova a Meckelova syndromu jsou abnormality mozku a míchy, polydaktilie, problémy s vývojem očí a dalších obličejových rysů, srdce, kostí, vylučovací soustavy a genitálií.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1840 (Aškenázi) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:7360.

TPP1

Neuronální ceroidlipofuscinóza typu 2 Spinocerebelární ataxie typu 7

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:160 (Střední Evropa)

Gen TPP1 kóduje enzym tripeptyl peptidázu 1, která metabolizuje peptidy na aminokyseliny. Mutace v genu TPP1 naruší rozklad aminokyselin, což je charakteristické pro onemocnění neuronální ceroidlipofuscinóza typu 2 a spinocerebelární ataxie typu 7. Obě neurodegenerativní poruchy jsou provázeny záchvaty, demencí, ztrátou vidění nebo abnormalitami očí a dalšími nerologickými příznaky.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800.

TSHR

Kongenitální hypothyreóza

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
TSHR

Kongenitální hypothyreóza je onemocnění způsobené mutacemi v genu TSHR. Mutace TSHR genu vedou k přerušení komunikace mezi hormonem stimulujícím štítnou žlázu a příslušným receptorem. Produkce hormonu štítné žlázy (TSH) je tak snížená, a to již od narození. Další příznaky onemocnění jsou snížená aktivita novorozenců, problémy s příjmem potravy, zácpy a v případě neléčení mentální postižení a zpomalený růst.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800.

TYR

Okulokutánní albinismus typu 1A a 1B

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:71 (celosvětově)

Okulokutánní albinismus typu 1A a 1B je onemocnění způsobené mutacemi v genu TYR, který kóduje enzym tyrosinázu nacházející se v melanocytech. Tyrosináza katalyzuje některé kroky přeměny tyrosinu na melanin. Mutace v TYR genu snižují nebo eliminují produkci enzymu a melanocyty tak nemohou produkovat melanin. Příznaky onemocnění jsou hypopigmentace kůže, vlasů a očí, snížená ostrost zraku, nystagmus, strabismus a foveální hypoplázie.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:1420 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:5680.

USH2A

Usherův syndrom typu 2A

SENZITIVITA TESTU
>90%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:80 (Střední Evropa)

Usherův syndrom typu 2A je onemocnění způsobené mutacemi v genu USH2A, který kóduje protein usherin. Usherin se nachází v bazální membráně buněk vnitřního ucha a sítnice. Mutace zodpovědné za vznik Usherova syndromu vedou ke ztrátě vláskových buněk vnitřního ucha a k progresivní ztrátě tyčinek a čípků sítnice. Degenerace těchto senzorických buněk způsobuje ztrátu sluchu a vidění a problémy s koordinací a rovnováhou.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:800 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:3200.

USH1C

Usherův syndrom typ 1C

SENZITIVITA TESTU
>50%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:350 (Střední Evropa)

Usherův syndrom typu 1C je onemocnění způsobené mutacemi v genu USH1C, který kóduje protein důležitý pro tvorbu proteinového komplexu usher. Tento proteinový komplex plní funkce ve vnitřním uchu a sítnici. Mutace zodpovědné za vznik Usherova syndromu vedou ke ztrátě vláskových buněk vnitřního ucha a k progresivní ztrátě tyčinek a čípků sítnice. Degenerace těchto senzorických buněk způsobuje ztrátu sluchu a vidění a problémy s koordinací a rovnováhou.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:700 (Střední Evropa) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:2800.

XPC

Xeroderma pigmentosum

SENZITIVITA TESTU
>95%

PREVALENCE PŘENAŠEČŮ
1:160 (celosvětově)

Xeroderma pigmentosum je onemocnění způsbené mutacemi v genu XPC. Tento gen kóduje protein účastnící se procesu nukleotidové excizní reparace, jednoho ze způsobů oprav DNA. DNA může být poškozena UV paprsky a buňky s mutacemi v genu XPC nejsou schopny toto poškození opravit. Neopravená DNA se pak hromadí v buňkách. Xeroderma pigmentosum je charakteristické extrémní senzitivitou na ultrafialové záření a obzvlášť náchylné jsou oči a slunci vystavené části kůže. Poškození DNA v genech kontrolujících buněčný cyklus a růst buněk může vést až k vývoji nádorů. U některých jedinců se mohou objevit i neurologické problémy.

V případě negativního výsledku při použití stejného testu u partnera je reziduální riziko přenašečství nejvýše 1:3200 (celosvětově) a riziko narození postiženého potomka nejvýše 1:12800.

ČÁST 2

ILGA

Geny spojené s ženskou a mužskou neplodností

Vyšetřované geny

Řazeno abecedně podle genu. Panel udává, zda je gen součástí vyšetření u žen, u mužů, nebo u obou.

ACTL7A

Selhání oplození, defekty akrozomu

PANEL: Muž

OBLAST: Oplození

Gen ACTL7A kóduje protein podobný aktinu, nezbytný pro správné uspořádání akrozomu spermie. Mutace vedou k defektům akrozomu a k selhání oplození, i při použití ICSI.

ACTL9

Selhání oplození

PANEL: Muž

OBLAST: Oplození

Gen ACTL9 kóduje protein podobný aktinu, který spolupracuje s ACTL7A při tvorbě akrozomu. Mutace vedou k poruše aktivace vajíčka a selhání oplození po ICSI.

ADGRG2

Obstrukční azoospermie (vrozená absence chámovodů)

PANEL: Muž

OBLAST: Obstrukce vývodných cest

Gen ADGRG2 na chromozomu X kóduje receptor exprimovaný ve vývodných cestách varlete. Mutace způsobují vrozenou absenci chámovodů a obstrukční azoospermii u mužů bez mutací v genu CFTR.

AMHR2

Syndrom perzistujících Müllerových struktur

PANEL: Žena i muž

OBLAST: Vývoj pohlaví a gonád

Gen AMHR2 kóduje receptor typu II pro anti-Müllerův hormon (AMH), který u mužského plodu zajišťuje zánik zárodků dělohy a vejcovodů. Mutace u mužů vedou k perzistenci těchto struktur, často spojené s nesestouplými varlaty a poruchou plodnosti. U žen se varianty genu sledují v souvislosti s regulací vývoje ovariálních folikulů.

ANOS1

Kallmannův syndrom vázaný na X

PANEL: Muž

OBLAST: Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen ANOS1 na chromozomu X kóduje anosmin-1, protein řídící migraci GnRH a čichových neuronů. Mutace způsobují Kallmannův syndrom s hypogonadotropním hypogonadismem a poruchou čichu.

ANXA5

Opakované potraty (haplotyp M2)

PANEL
Žena

OBLAST
Opakované potraty

Gen ANXA5 kóduje anexin A5, protein s antikoagulačním účinkem, který se vyskytuje ve velkém množství v placentě. Varianty v regulační oblasti genu (tzv. haplotyp M2) snižují jeho tvorbu a jsou spojovány se zvýšeným rizikem opakovaných potratů a dalších těhotenských komplikací souvisejících s placentou.

AR

Porucha spermatogeneze, syndrom androgenní insenzitivity

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen AR kóduje androgenní receptor, přes který působí testosteron. Závažné mutace způsobují syndrom androgenní insenzitivity, mírnější změny se mohou projevit pouze sníženou tvorbou spermií až azoospermií. U žen jsou nosičky mutací obvykle bez příznaků, ale mohou je předat potomkům.

AURKC

Makrozoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen AURKC kóduje kinázu regulující meiotické dělení spermatocytů. Mutace vedou k makrozoospermii, kdy spermie mají zvětšenou hlavičku, více bičíků a abnormální počet chromozomů.

BMP15

Předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen BMP15 na chromozomu X kóduje růstový faktor tvořený vajíčkem, který řídí růst a zrání folikulů. Mutace narušují folikulogenezi a jsou spojeny s primární amenoreou nebo předčasným ovariálním selháním (POI).

BMPR1A

Porucha funkce ovarií

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen BMPR1A kóduje receptor pro kostní morfogenetické proteiny (BMP), které v ovariu regulují vývoj folikulů a funkci granulózových buněk. Varianty v genu jsou studovány v souvislosti s poruchami folikulogeneze a předčasným ovariálním selháním.

BMPR1B

Porucha funkce ovarií

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen BMPR1B kóduje receptor typu I pro BMP faktory, včetně BMP15 a GDF9 tvořených vajíčkem. Mutace mohou narušit komunikaci mezi vajíčkem a okolními buňkami folikulu a jsou spojovány s poruchou ovariální funkce a primární amenoreou.

BMPR2

Porucha funkce ovarií

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen BMPR2 kóduje receptor typu II pro BMP faktory, který se podílí na přenosu signálů regulujících růst ovariálních folikulů. Varianty v genu byly popsány u žen s předčasným ovariálním selháním.

BNC1

Předčasné ovariální selhání, porucha spermatogeneze

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen BNC1 kóduje transkripční faktor bazonuklin 1, který je aktivní v zárodečných buňkách a reguluje jejich vývoj. Mutace jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním u žen a mohou narušit i tvorbu spermií u mužů.

CAPN10

Inzulinová rezistence, syndrom polycystických ovarií

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen CAPN10 kóduje kalpain-10, proteázu zapojenou do metabolismu glukózy a sekrece inzulinu. Některé varianty jsou spojovány s inzulinovou rezistencí, diabetem 2. typu a vyšším rizikem syndromu polycystických ovarií (PCOS).

CATSPER1

Astenozoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen CATSPER1 kóduje součást vápníkového kanálu spermie, nezbytného pro hyperaktivovaný pohyb. Mutace vedou ke snížené pohyblivosti spermií a neschopnosti oplodit vajíčko.

CATSPER2

Astenozoospermie, syndrom hluchoty a neplodnosti

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen CATSPER2 kóduje podjednotku vápníkového kanálu spermie. Delece genu, často zahrnující i sousední gen pro sluch, způsobují poruchu pohyblivosti spermií a syndrom hluchoty a mužské neplodnosti.

CDC20

Zástava zrání oocytů, zástava vývoje embrya

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen CDC20 kóduje regulační protein buněčného dělení, který je nezbytný pro správný průběh meiózy vajíčka. Mutace vedou k zástavě zrání oocytů nebo k zástavě vývoje embrya v časných stadiích, a tím k opakovanému selhání IVF.

CFAP43

Mnohočetné morfologické abnormality bičíku

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen CFAP43 kóduje protein bičíku spermie. Mutace vedou k mnohočetným morfologickým abnormalitám bičíku (MMAF), kdy jsou bičíky krátké, zalomené nebo chybí, a spermie jsou nepohyblivé.

CFAP44

Mnohočetné morfologické abnormality bičíku

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen CFAP44 kóduje strukturní protein bičíku spermie. Mutace způsobují MMAF s astenoteratozoospermií.

CFAP69

Mnohočetné morfologické abnormality bičíku

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen CFAP69 kóduje protein nezbytný pro sestavení bičíku spermie. Mutace vedou k MMAF a astenoteratozoospermii.

CFTR

Vrozená bilaterální absence chámovodů

PANEL
Muž

OBLAST
Obstrukce vývodných cest

Gen CFTR kóduje chloridový kanál. Kromě cystické fibrózy způsobují mutace v genu CFTR, včetně mírnějších variant, vrozenou oboustrannou absenci chámovodů (CBAVD), která je častou příčinou obstrukční azoospermie.

CLPP

Perraultův syndrom typu 3

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen CLPP kóduje mitochondriální proteázu, která odbourává poškozené proteiny v mitochondriích. Mutace způsobují Perraultův syndrom, charakterizovaný poruchou sluchu a poruchou funkce gonád; u žen předčasným ovariálním selháním, u mužů poruchou spermatogeneze.

CYP11A1

Porucha steroidogeneze

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen CYP11A1 kóduje enzym, který katalyzuje první krok tvorby všech steroidních hormonů z cholesterolu. Závažné mutace vedou k nedostatečnosti nadledvin a poruše pohlavního vývoje, varianty genu jsou také studovány v souvislosti se syndromem polycystických ovarií.

CYP17A1

Deficit 17α-hydroxylázy

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen CYP17A1 kóduje enzym nezbytný pro tvorbu pohlavních hormonů a kortizolu. Deficit enzymu vede k nedostatku estrogenů a androgenů, chybějící nebo opožděné pubertě, primární amenoree a k hypertenzi.

CYP19A1

Deficit aromatázy

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen CYP19A1 kóduje aromatázu, enzym přeměňující androgeny na estrogeny. Deficit aromatázy u žen způsobuje nedostatek estrogenů, poruchu puberty, cysty na ovariích a projevy nadbytku androgenů.

DNAH1

Mnohočetné morfologické abnormality bičíku

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen DNAH1 kóduje těžký řetězec dyneinu, motorového proteinu bičíku. Mutace vedou k MMAF a nepohyblivým spermiím.

DPY19L2

Globozoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen DPY19L2 kóduje protein ukotvující akrozom k jádru spermie. Delece a mutace genu jsou nejčastější příčinou globozoospermie, kdy spermie mají kulatou hlavičku bez akrozomu a nejsou schopny oplodit vajíčko.

EIF2B2

Ovarioleukodystrofie

PANEL
Žena

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen EIF2B2 kóduje podjednotku translačního faktoru eIF2B, který řídí tvorbu proteinů v buňkách. Mutace způsobují leukoencefalopatii s mizející bílou hmotou; u žen může být onemocnění doprovázeno předčasným ovariálním selháním (ovarioleukodystrofie).

EIF2B4

Ovarioleukodystrofie

PANEL
Žena

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen EIF2B4 kóduje podjednotku translačního faktoru eIF2B. Mutace vedou k leukoencefalopatii s mizející bílou hmotou, která se u žen může projevit i předčasným selháním funkce ovarií.

EIF2B5

Ovarioleukodystrofie

PANEL
Žena

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen EIF2B5 kóduje podjednotku translačního faktoru eIF2B. Mutace způsobují leukoencefalopatii s mizející bílou hmotou a u žen mohou být spojeny s předčasným ovariálním selháním.

ERAP1

Imunitně podmíněné reprodukční komplikace

PANEL
Žena

OBLAST
Opakované potraty

Gen ERAP1 kóduje aminopeptidázu endoplazmatického retikula, která se podílí na předkládání antigenů imunitnímu systému. Varianty genu jsou studovány v souvislosti s imunitně podmíněnými komplikacemi těhotenství, například s preeklampsií.

ERCC2

Porucha opravy DNA

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen ERCC2 kóduje helikázu XPD, součást mechanismu nukleotidové excizní opravy DNA. Mutace způsobují xeroderma pigmentosum a trichothiodystrofii; poruchy opravy DNA jsou také studovány jako příčina předčasného vyčerpání ovariální rezervy.

ESR1

Rezistence na estrogeny

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen ESR1 kóduje estrogenový receptor alfa, přes který estrogeny působí v cílových tkáních. Mutace vedou k rezistenci na estrogeny, která se u žen projevuje chybějícím pubertálním vývojem, cystickými ovarii a vysokou hladinou estrogenů v krvi.

FANCM

Předčasné ovariální selhání, neobstrukční azoospermie

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen FANCM kóduje protein zapojený do opravy poškozené DNA a do meiotické rekombinace. Bialelické mutace jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním u žen a s neobstrukční azoospermií u mužů.

FGF17

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen FGF17 kóduje fibroblastový růstový faktor podílející se na vývoji mozku. Varianty mohou narušit vývoj neuronů produkujících GnRH, což vede k nedostatečné tvorbě gonadotropinů, opožděné nebo chybějící pubertě a neplodnosti.

FGF8

Kallmannův syndrom, hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen FGF8 kóduje fibroblastový růstový faktor 8, klíčový pro vývoj a migraci neuronů produkujících GnRH. Mutace způsobují hypogonadotropní hypogonadismus, případně s poruchou čichu (Kallmannův syndrom).

FGFR1

Kallmannův syndrom, hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen FGFR1 kóduje receptor pro fibroblastové růstové faktory. Mutace narušují vývoj GnRH neuronů a jsou jednou z častých příčin Kallmannova syndromu a kongenitálního hypogonadotropního hypogonadismu u obou pohlaví.

FIGLA

Předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen FIGLA kóduje transkripční faktor specifický pro vajíčka, který je nezbytný pro tvorbu primordiálních folikulů a zona pellucida. Mutace jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním.

FOXL2

Syndrom BPES, předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen FOXL2 kóduje transkripční faktor nezbytný pro vývoj a udržení funkce granulózových buněk ovaria. Mutace způsobují syndrom blefarofimózy, ptózy a epikantu (BPES), který může být spojen s předčasným ovariálním selháním.

FSHB

Izolovaný deficit FSH

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen FSHB kóduje beta podjednotku folikuly stimulujícího hormonu (FSH). Mutace vedou k izolovanému nedostatku FSH, který se u žen projevuje poruchou puberty a primární amenoreou, u mužů sníženou tvorbou spermií až azoospermií.

FSHR

Ovariální dysgeneze, porucha spermatogeneze

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen FSHR kóduje receptor pro FSH. Inaktivující mutace způsobují rezistenci ovarií na FSH, ovariální dysgenezi a primární amenoreu; u mužů vedou k různě závažné poruše spermatogeneze. Některé varianty ovlivňují odpověď ovarií na hormonální stimulaci.

GALT

Galaktosémie, předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen GALT kóduje enzym nezbytný pro přeměnu galaktózy na glukózu. Galaktosémie vede k hromadění toxických metabolitů, které u žen poškozují ovaria; předčasné ovariální selhání je častou komplikací i při léčbě dietou.

GATA4

Porucha vývoje gonád

PANEL
Žena

OBLAST
Vývoj pohlaví a gonád

Gen GATA4 kóduje transkripční faktor důležitý pro vývoj gonád a srdce. Mutace jsou spojeny s poruchami pohlavního vývoje a vrozenými srdečními vadami a mohou ovlivnit funkci gonád.

GDF9

Předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen GDF9 kóduje růstový faktor tvořený vajíčkem, který je nezbytný pro růst folikulů. Mutace narušují vývoj folikulů a jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním.

GNRH1

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen GNRH1 kóduje gonadoliberin (GnRH), hormon hypotalamu, který spouští tvorbu LH a FSH. Mutace vedou k nedostatku gonadotropinů, chybějící pubertě a neplodnosti u obou pohlaví.

GNRHR

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen GNRHR kóduje receptor pro GnRH v hypofýze. Mutace patří k nejčastějším příčinám normosmického hypogonadotropního hypogonadismu a projevují se poruchou puberty a neplodností.

HARS2

Perraultův syndrom typu 2

PANEL
Žena

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen HARS2 kóduje mitochondriální histidyl-tRNA syntetázu, nezbytnou pro tvorbu mitochondriálních proteinů. Mutace způsobují Perraultův syndrom, spojující poruchu sluchu s předčasným ovariálním selháním.

HFM1

Předčasné ovariální selhání, neobstrukční azoospermie

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen HFM1 kóduje helikázu nezbytnou pro meiotickou rekombinaci a párování chromozomů. Mutace narušují meiózu a jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním u žen a s neobstrukční azoospermií u mužů.

HS6ST1

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen HS6ST1 kóduje enzym modifikující heparan sulfát, který ovlivňuje signalizaci přes FGFR1. Varianty mohou narušit vývoj GnRH neuronů a vést k hypogonadotropnímu hypogonadismu nebo Kallmannovu syndromu.

HSD17B4

Perraultův syndrom typu 1

PANEL
Žena

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen HSD17B4 kóduje D-bifunkční protein, enzym peroxizomální oxidace mastných kyselin. Mutace způsobují deficit tohoto enzymu nebo Perraultův syndrom s poruchou sluchu a předčasným ovariálním selháním.

INSL3

Kryptorchismus

PANEL
Muž

OBLAST
Vývoj pohlaví a gonád

Gen INSL3 kóduje hormon tvořený Leydigovými buňkami, který řídí sestup varlat. Mutace jsou spojeny s kryptorchismem (nesestouplými varlaty) a následnou poruchou spermatogeneze.

IQCN

Selhání oplození

PANEL
Muž

OBLAST
Oplození

Gen IQCN kóduje protein potřebný pro správnou tvorbu akrozomu a hlavičky spermie. Mutace vedou k selhání oplození, i při použití ICSI.

IRS1

Inzulinová rezistence, syndrom polycystických ovarií

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen IRS1 kóduje substrát inzulinového receptoru 1, klíčový přenašeč inzulinového signálu. Varianty jsou spojovány s inzulinovou rezistencí, diabetem 2. typu a syndromem polycystických ovarií.

KHDC3L

Opakovaná mola hydatidosa, zástava vývoje embrya

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen KHDC3L kóduje součást subkortikálního mateřského komplexu vajíčka, který je nezbytný pro první vývojová stadia embrya. Mutace u žen vedou k opakovaným molám hydatidosa, ztrátám těhotenství a zástavě vývoje embryí.

KISS1

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen KISS1 kóduje kisspeptin, hlavní stimulátor uvolňování GnRH. Mutace vedou k nedostatečné aktivaci osy hypotalamus–hypofýza–gonády, chybějící pubertě a neplodnosti.

KISS1R

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen KISS1R kóduje receptor pro kisspeptin na GnRH neuronech. Inaktivující mutace způsobují hypogonadotropní hypogonadismus s poruchou puberty a neplodností.

KLHL10

Oligozoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen KLHL10 kóduje protein podílející se na pozdních fázích vývoje spermií. Mutace jsou spojeny s oligozoospermií, tedy sníženým počtem spermií.

LARS2

Perraultův syndrom typu 4

PANEL
Žena

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen LARS2 kóduje mitochondriální leucyl-tRNA syntetázu. Mutace narušují tvorbu mitochondriálních proteinů a způsobují Perraultův syndrom s poruchou sluchu a předčasným ovariálním selháním.

LHB

Izolovaný deficit LH

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen LHB kóduje beta podjednotku luteinizačního hormonu (LH). Mutace vedou k nedostatku biologicky aktivního LH, což se u žen projevuje poruchou ovulace a u mužů nedostatečnou tvorbou testosteronu a opožděnou pubertou.

LHCGR

Rezistence na LH/hCG

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen LHCGR kóduje receptor pro LH a hCG. Inaktivující mutace u žen způsobují poruchu ovulace, amenoreu a syndrom prázdných folikulů, u mužů hypoplazii Leydigových buněk a poruchu pohlavního vývoje.

LHX3

Kombinovaný deficit hormonů hypofýzy

PANEL
Žena

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen LHX3 kóduje transkripční faktor nezbytný pro vývoj hypofýzy. Mutace vedou k nedostatku několika hypofyzárních hormonů včetně gonadotropinů, a tím k poruše puberty a neplodnosti.

LHX4

Kombinovaný deficit hormonů hypofýzy

PANEL
Žena

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen LHX4 kóduje transkripční faktor regulující vývoj hypofýzy. Mutace způsobují kombinovaný deficit hormonů hypofýzy, který může zahrnovat i nedostatek LH a FSH.

LMNA

Lipodystrofie, porucha funkce ovarií

PANEL
Žena

OBLAST
Hormonální a metabolické

Gen LMNA kóduje laminy A/C, strukturní proteiny buněčného jádra. Některé mutace způsobují familiární parciální lipodystrofii s inzulinovou rezistencí, která se u žen může projevit poruchou ovulace a obrazem podobným syndromu polycystických ovarií.

M1AP

Zástava meiózy, neobstrukční azoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen M1AP kóduje protein nezbytný pro průběh meiózy u mužů. Mutace vedou k zástavě spermatogeneze v meióze a k neobstrukční azoospermii.

MCM8

Předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen MCM8 kóduje helikázu zapojenou do opravy DNA homologní rekombinací. Mutace narušují meiózu a udržení zásoby folikulů a jsou spojeny s primární amenoreou a předčasným ovariálním selháním.

MCM9

Předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen MCM9 kóduje helikázu spolupracující s MCM8 při opravě DNA. Mutace vedou k poruše meiotické rekombinace, předčasnému ovariálnímu selhání a malému vzrůstu.

NANOS1

Oligozoospermie, azoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen NANOS1 kóduje protein regulující vývoj zárodečných buněk. Mutace jsou spojeny s oligozoospermií až azoospermií včetně syndromu pouze Sertoliho buněk.

NLRP5

Zástava vývoje embrya

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen NLRP5 kóduje součást subkortikálního mateřského komplexu vajíčka. Mutace u žen vedou k zástavě vývoje embryí v časných stadiích, opakovaným ztrátám těhotenství a mohou narušit genomický imprinting u potomků.

NOBOX

Předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen NOBOX kóduje transkripční faktor specifický pro vajíčko, který řídí přechod z primordiálních do primárních folikulů. Mutace jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním.

NR5A1

Porucha vývoje a funkce gonád

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Vývoj pohlaví a gonád

Gen NR5A1 kóduje steroidogenní faktor 1 (SF-1), klíčový regulátor vývoje gonád a nadledvin a tvorby steroidních hormonů. Mutace jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním u žen a s poruchou spermatogeneze nebo pohlavního vývoje u mužů.

NUP107

Ovariální dysgeneze

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen NUP107 kóduje součást komplexu jaderných pórů. Mutace byly popsány u žen s ovariální dysgenezí a primární amenoreou; jiné mutace v genu způsobují onemocnění ledvin.

PADI6

Zástava vývoje embrya

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen PADI6 kóduje enzym tvořící součást subkortikálního mateřského komplexu vajíčka. Mutace u žen vedou k zástavě vývoje embryí v časných stadiích, k opakovaným molám hydatidosa a ztrátám těhotenství.

PANX1

Odumírání oocytů, zástava vývoje embrya

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen PANX1 kóduje pannexin 1, membránový kanál regulující výměnu malých molekul. Mutace narušují funkci kanálu ve vajíčku, což vede k odumírání oocytů a k zástavě vývoje embryí.

PATL2

Zástava zrání oocytů

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen PATL2 kóduje protein regulující překlad mateřské mRNA ve vajíčku. Mutace vedou k zástavě zrání oocytů ve stadiu zárodečného váčku nebo k abnormálnímu vývoji embrya.

PLCZ1

Selhání aktivace oocytu

PANEL
Muž

OBLAST
Oplození

Gen PLCZ1 kóduje fosfolipázu C zeta, faktor spermie spouštějící aktivaci vajíčka po oplození. Mutace vedou k selhání oplození po ICSI.

PMFBP1

Akefalické spermie

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen PMFBP1 kóduje protein spojující hlavičku a bičík spermie. Mutace vedou k akefalickým spermiím, u kterých se hlavička oddělí od bičíku.

POF1B

Předčasné ovariální selhání

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen POF1B na chromozomu X kóduje protein vázající aktin. Mutace v genu jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním.

POLG

Mitochondriální onemocnění s poruchou plodnosti

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Mitochondriální / syndromové

Gen POLG kóduje katalytickou podjednotku mitochondriální DNA polymerázy gamma. Mutace způsobují mitochondriální onemocnění, například progresivní externí oftalmoplegii, která u žen může být spojena s předčasným ovariálním selháním. U mužů jsou varianty sledovány v souvislosti s kvalitou spermií.

PROK2

Kallmannův syndrom

PANEL
Muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen PROK2 kóduje prokineticin 2, který se podílí na vývoji čichového bulbu a migraci GnRH neuronů. Mutace vedou ke Kallmannovu syndromu nebo k hypogonadotropnímu hypogonadismu.

PROKR2

Kallmannův syndrom

PANEL
Muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen PROKR2 kóduje receptor pro prokineticin 2. Mutace narušují vývoj GnRH neuronů a jsou spojeny s Kallmannovým syndromem a hypogonadotropním hypogonadismem.

PSMC3IP

Ovariální dysgeneze

PANEL
Žena

OBLAST
Ovariální funkce / POI

Gen PSMC3IP kóduje protein nezbytný pro meiotickou rekombinaci. Mutace vedou k poruše meiózy, ovariální dysgenezi a primární amenoree.

REC114

Zástava vývoje embrya

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen REC114 kóduje protein zapojený do vzniku dvouřetězcových zlomů DNA na začátku meiózy. Mutace u žen jsou spojeny se vznikem embryí s abnormálním počtem prvojader a se zástavou vývoje embryí.

SEMA3A

Kallmannův syndrom

PANEL
Žena

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen SEMA3A kóduje semaforin 3A, protein řídící migraci neuronů. Varianty mohou narušit přesun GnRH neuronů do hypotalamu a přispět ke vzniku Kallmannova syndromu.

SLC26A8

Astenozoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen SLC26A8 kóduje aniontový transportér spermie, který spolupracuje s CFTR. Mutace vedou ke snížené pohyblivosti spermií a poruše jejich kapacitace.

SOHLH1

Předčasné ovariální selhání, neobstrukční azoospermie

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen SOHLH1 kóduje transkripční faktor zárodečných buněk, nezbytný pro časný vývoj vajíček a spermií. Mutace jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním u žen a s neobstrukční azoospermií u mužů.

SOX3

Hypopituitarismus, porucha pohlavního vývoje

PANEL
Muž

OBLAST
Vývoj pohlaví a gonád

Gen SOX3 na chromozomu X kóduje transkripční faktor podílející se na vývoji hypofýzy. Mutace mohou způsobit hypopituitarismus; duplikace genu jsou příčinou vzácné poruchy pohlavního vývoje 46,XX u mužů.

SOX8

Porucha funkce gonád

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Vývoj pohlaví a gonád

Gen SOX8 kóduje transkripční faktor podílející se na vývoji a udržení funkce gonád. Varianty jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním u žen a s poruchou spermatogeneze nebo pohlavního vývoje u mužů.

SPATA16

Globozoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen SPATA16 kóduje protein tvořený ve varlatech, potřebný pro tvorbu akrozomu. Mutace vedou ke globozoospermii a neschopnosti spermií oplodit vajíčko.

SRY

Porucha pohlavního vývoje

PANEL
Muž

OBLAST
Vývoj pohlaví a gonád

Gen SRY na chromozomu Y spouští vývoj varlat. Jeho mutace nebo ztráta vedou k poruše vývoje gonád u jedinců 46,XY, přenos genu na chromozom X způsobuje mužský fenotyp s karyotypem 46,XX a azoospermii.

STAG3

Předčasné ovariální selhání, neobstrukční azoospermie

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen STAG3 kóduje meiotickou podjednotku kohezinu, která drží chromozomy pohromadě během meiózy. Mutace vedou k zástavě meiózy, předčasnému ovariálnímu selhání u žen a neobstrukční azoospermii u mužů.

SUN5

Akefalické spermie

PANEL
Muž

OBLAST
Morfologie a pohyblivost spermií

Gen SUN5 kóduje protein ukotvující bičík k hlavičce spermie. Mutace jsou nejčastější příčinou akefalických spermií.

SYCE1

Předčasné ovariální selhání, neobstrukční azoospermie

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen SYCE1 kóduje součást synaptonemálního komplexu, struktury spojující homologní chromozomy v meióze. Mutace vedou k poruše meiózy s předčasným ovariálním selháním nebo neobstrukční azoospermií.

SYCP3

Neobstrukční azoospermie, opakované potraty

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen SYCP3 kóduje strukturní protein synaptonemálního komplexu. Mutace u mužů vedou k zástavě meiózy a azoospermii, u žen mohou zvyšovat riziko chromozomálně abnormálních embryí a opakovaných potratů.

TAC3

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen TAC3 kóduje neurokinin B, neuropeptid regulující pulzní uvolňování GnRH. Mutace vedou k hypogonadotropnímu hypogonadismu s chybějící pubertou.

TACR3

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen TACR3 kóduje receptor pro neurokinin B. Mutace narušují stimulaci GnRH neuronů a jsou častou příčinou normosmického hypogonadotropního hypogonadismu.

TAF4B

Porucha funkce ovarií, porucha spermatogeneze

PANEL
Žena i muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen TAF4B kóduje podjednotku transkripčního faktoru TFIID specifickou pro gonády. Mutace jsou spojeny s předčasným ovariálním selháním u žen a s oligozoospermií až azoospermií u mužů.

TEX11

Zástava meiózy, neobstrukční azoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen TEX11 na chromozomu X kóduje protein nezbytný pro meiotickou rekombinaci. Mutace jsou častou příčinou zástavy meiózy a neobstrukční azoospermie.

TEX14

Zástava meiózy, neobstrukční azoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen TEX14 kóduje protein potřebný pro tvorbu mezibuněčných můstků mezi vyvíjejícími se spermiemi. Mutace vedou k zástavě spermatogeneze a neobstrukční azoospermii.

TEX15

Zástava meiózy, neobstrukční azoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen TEX15 kóduje protein zapojený do opravy DNA v meióze. Mutace vedou k zástavě spermatogeneze a neobstrukční azoospermii nebo těžké oligozoospermii.

TLE6

Zástava vývoje embrya

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen TLE6 kóduje součást subkortikálního mateřského komplexu vajíčka. Mutace u žen vedou k selhání prvních dělení embrya a ke zástavě jeho vývoje.

TRIP13

Zástava zrání oocytů

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen TRIP13 kóduje protein kontrolující správný průběh meiotického dělení. Mutace vedou k zástavě zrání oocytů v metafázi I a k selhání oplození.

TUBB8

Zástava zrání oocytů

PANEL
Žena

OBLAST
Zrání oocytů a vývoj embrya

Gen TUBB8 kóduje beta-tubulin specifický pro vajíčko, nezbytný pro sestavení dělicího vřeténka. Mutace vedou k zástavě zrání oocytů, selhání oplození nebo zástavě vývoje embrya.

USP26

Porucha spermatogeneze

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen USP26 na chromozomu X kóduje deubikvitinační enzym exprimovaný ve varlatech. Varianty genu jsou studovány v souvislosti s poruchou spermatogeneze a hormonální regulace varlat.

USP9Y

Porucha spermatogeneze (oblast AZFa)

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen USP9Y leží v oblasti AZFa chromozomu Y a kóduje deubikvitinační enzym. Delece a mutace genu jsou spojeny s oligozoospermií až azoospermií.

WDR11

Kongenitální hypogonadotropní hypogonadismus

PANEL
Muž

OBLAST
Hypogonadotropní hypogonadismus

Gen WDR11 kóduje protein podílející se na vývoji mozku. Varianty jsou spojeny s hypogonadotropním hypogonadismem a Kallmannovým syndromem.

WEE2

Selhání oplození

PANEL
Žena

OBLAST
Oplození

Gen WEE2 kóduje kinázu, která po oplození umožňuje vajíčku dokončit meiózu. Mutace vedou k selhání tvorby prvojader a tím k selhání oplození, a to i při ICSI.

ZMYND15

Neobstrukční azoospermie

PANEL
Muž

OBLAST
Spermatogeneze

Gen ZMYND15 kóduje regulátor genové exprese během pozdní spermatogeneze. Mutace vedou k zástavě vývoje spermií a azoospermii nebo těžké oligozoospermii.

ZP1

Abnormální zona pellucida

PANEL
Žena

OBLAST
Oplození

Gen ZP1 kóduje glykoprotein obalu vajíčka (zona pellucida). Mutace vedou k chybějící nebo abnormální zona pellucida, syndromu prázdných folikulů nebo k selhání oplození.

ZP2

Abnormální zona pellucida

PANEL
Žena

OBLAST
Oplození

Gen ZP2 kóduje glykoprotein zona pellucida, který slouží k rozpoznání spermie. Mutace vedou k tenké nebo chybějící zona pellucida a k selhání oplození.

ZP3

Abnormální zona pellucida

PANEL
Žena

OBLAST
Oplození

Gen ZP3 kóduje glykoprotein zona pellucida, na který se váže spermie. Mutace vedou k chybějící zona pellucida, degeneraci oocytů a selhání oplození.

Doplňková vyšetření

FMR1

Počet tripletových repetic $(CGG)_n$

PANEL
Žena

TYP VYŠETŘENÍ
Repetice

Gen FMR1 obsahuje úsek opakujících se trojic nukleotidů CGG. U žen s tzv. premutací (55–200 opakování) je zvýšené riziko předčasného ovariálního selhání (FXPOI). Premutace se navíc může u potomků rozšířit na plnou mutaci, která způsobuje syndrom fragilního X.

chrY

Mikrodelece AZF a, b, c

PANEL
Muž

TYP VYŠETŘENÍ
Mikrodelece

Oblasti AZFa, AZFb a AZFc na dlouhém raménku chromozomu Y obsahují geny nezbytné pro tvorbu spermií. Úplné delece AZFa nebo AZFb obvykle vedou k azoospermii s velmi malou šancí na získání spermií z varlat, delece AZFc se projevuje oligozoospermií až azoospermií. Delece se přenáší na syny.

lab repromeda