

KATEGORIA	SCHORZENIA	OSOBA DOROSŁA	DZIECKO
	Zespół Jervella i Lange-Nielsena (Jarvell and Lange-Nielsen syndrome, JLNS)		✓
	Makrotrombocytopenia (choroby związane z genem MYH9)		✓
	Zespół Mohra-Tranebjaerga (głuchota-dystonia-neuropatia nerwu wzrokowego)		✓
	Głuchota w zespole Nance'a (fenotyp DFNX2)		✓
	Zespół Sticklera typu 3		✓
	Dysplazja uszno-kregowo-wielkonasadowa (otospondy-lomegaepiphyseal dysplasia, OSMED)		✓
	Zespół Pendreda		✓
	Zespół neuropatia obwodowa-miopia-chochryka-utrata sluchu (peripheral neuropathy myopathy hoarseness and hearing loss, PNMHH)		✓
	Nadczynność syntetazy fosforybozylpirofosforanowej (nadczynność PRPP)		✓
	Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobową 4		✓
	Zespół ślepoty korowej i mikrocefalii wywołanej napadami drgawkowymi		✓
	Zespół Ushera typu 2C		✓
	Zespół Ushera typu 1D		✓
	Zespół Ushera typu 1F		✓
	Zespół Ushera typu 1		✓
	Zespół Ushera typu 1/Uszkodzenie nerwu przedsionkowego		✓
	Zespół Ushera typu 1C		✓
	Zespół Ushera typu 2		✓
	Zespół Ushera typu 2D		✓
	Zespół Ushera typu 3		✓
	Izolowana retinopatia barwnikowa		✓
	Zespół Wolframa		✓
Dziedziczna predyspozycja do napadów drgawkowych	Acyduria 3-metyloglutakowa z głuchotą, encefalopatią i zespołem Leigh-podobnym (MEGDEL)	✓	
	Zespół Angelmana	✓	
	Hipokalcemia autosomalna dominująca, izolowana rodzinna nadczynność przytarczyc	✓	
	Zespół Bartha	✓	
	Łagodna rodzinna padaczka typu dziecięcego (benign familial infantile epilepsy, BFIE)	✓	
	Łagodna rodzinna padaczka typu noworodkowego (benign familial neonatal epilepsy, BFIE)	✓	
	Łagodna rodzinna padaczka typu noworodkowego (benign familial neonatal epilepsy, BFIE) do encefalopatii padaczkowej typu noworodkowego zależnej od genu KCNQ2	✓	
	Niedobór translokazy karnitynoacylkarnitynowej (carnitine-acylcarnitine translocase, CACT)	✓	
	Dziecięca padaczka z utratą świadomości	✓	
	Zaburzenia związane z niedoborem kreatyny (niedobór metylotransferazy guanidyno-octanowej [guanidinoacetate methyltransferase, GAMT])	✓	
	Wczesna dziecięca encefalopatia padaczkowa (early infantile epileptic encephalopathy, EIEE) z upośledzeniem umysłowym lub bez	✓	
	Wczesna dziecięca encefalopatia padaczkowa 5	✓	
	Encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku	✓	
	Encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku (zaburzenia związane z genem POLG)/Zespół Alpersa	✓	
	Encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku/Niedobór transportera glukozy 1	✓	
	Padaczka z upośledzeniem umysłowym	✓	
	Padaczka bez zaburzeń poznawczych	✓	
	Encefalopatia padaczkowa, upośledzenie umysłowe	✓	
	Encefalopatia padaczkowa/Rodzinna hiperinsulinemia (familial hyperinsulinemia, FHI)	✓	
	Epizodyczna dyskineza prowokowana ruchem	✓	
	Encefalopatia etylomalonowa (ethylmalonic encephalopathy, EE)	✓	
	Rodzinna migrena z porażeniem połowicznym; naprzemienne dziecięce porażenie połowicze	✓	
	Rodzinne drgawki typu dziecięcego	✓	
	Rodzinna padaczka skroniowa	✓	
	Drgawki gorączkowe/Zespół Dravet	✓	
	Padaczka ogniskowa z zaburzeniami mowy z upośledzeniem umysłowym/bez upośledzenia umysłowego	✓	
	Encefalopatia glicynowa	✓	
	Niedobór heksozaminidazy A/Choroba Taya-Sachsa	✓	
	Niedobór heksozaminidazy B/Choroba Sandhoffa	✓	

KATEGORIA	SCHORZENIA	OSOBA DOROSŁA	DZIECKO
	Hiperekpleksja, potencjalne zaburzenia rozwoju układu nerwowego		✓
	Encefalopatia padaczkowa typu dziecięcego		✓
	Zespół Leigha (związany z mutacją genów jądrowych)		✓
	Zespół Leigha (związany z mutacją genów jądrowych)/Neurologiczno-metaboliczny epizod udaropodobny		✓
	Zespół Leigh-podobny/Przebiegiowa dziecięca niewydolność wątroby		✓
	Niepelnosprawność intelektualna związana z famliowścią FRAXE		✓
	Upośledzenie umysłowe z napadami drgawkowymi		✓
	Niedobór mitochondrialnego kompleksu 1		✓
	Zespół deplekcji mitochondrialnego DNA		✓
	Zaburzenia mitochondrialne		✓
	Zespół Mohra-Tranebjaerga (głuchota-dystonia-neuropatia nerwu wzrokowego)		✓
	Zespół Mowata-Wilsona (choroba Hirschsprunga z upośledzeniem umysłowym)		✓
	Upośledzenie umysłowe i mikrocefalia z hipoplazją mostowo-mózdkową		✓
	Złożony niedobór dehydrogenazy acylo-CoA (MADD)		✓
	Encefalopatia padaczkowa typu noworodkowego/Padaczka zależna od fosforanu pirydoksalu		✓
	Choroba Niemann-Picka typ C (NPC)		✓
	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej/Zespół Leigh-podobny sprzężony z chromosomem X		✓
	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E3/Zespół Leigh-podobny		✓
	Niedobór podjednostki beta dehydrogenazy pirogronianowej/Zespół Leigh-podobny		✓
	Zespół Phelan-McDermid		✓
	Niedobór dehydrogenazy fosfoglicerynianowej		✓
	Niedobór nukleotydylotransferazy polirybonukleotydowej/Zespół Leigh-podobny		✓
	Postępująca padaczka miokloniczna/Choroba Lafory		✓
	Postępująca padaczka miokloniczna/Choroba Unverrichta-Lundborga		✓
	Padaczka pirydoksalozależna		✓
	Niedobór karboksylazy pirogronianowej (pyruvate carboxylase, PC)		✓
	Niedobór fosfatazy dehydrogenazy pirogronianowej		✓
	Zespół Retta		✓
	Sjalidoza (mukolipidoza typu 1)		✓
	Zespół deplekcji mitochondrialnego DNA związany z genem SUCLA2, postać encefalomiopatyczna z łagodną [kwasica] metylomalonową		✓
	Zespół zaburzenia metabolizmu tiaminy 4 (obustronne zwyrodnienie prątkowia i postępujący typ polineuropatii)/Zespół Leigh-podobny		✓
	Niedobór podjednostki C2 kompleksu oksydoreduktazy ubichinon-cytochrom c (ubiquinol-cytochrome c oxidoreductase core 2 subunit, UQCRC2)		✓
	Zespół Wolcotta-Rallisona		✓
	Zespół Wolframa/Utrata sluchu związana z genem WFS1		✓
	Łączna liczba schorzeń	28	271

Jak wykupić badanie PlumCare Doradca DNA?

- dla Twojego nienarodzonego Dziecka - podczas podpisywania umowy z PBKM wystarczy wybrać pakiet „Doradca DNA Solo”. Opłata za pakiet zostanie doliczona do opłaty podstawowej. Może być również rozłożona na raty.
- dla całej Twojej Rodziny- zadzwoń do PBKM - nasz specjalista sprzedaży Usług Medycznych przeprowadzi Cię przez cały proces



Weź odpowiedzialność
za zdrowie swojej rodziny.
Przez całe życie.

Informacje uzupełniające

SCHORZENIA DO KTÓRYCH PREDYSPOZYCJE GENETYCZNE BADA PLUMCARE DORADCA DNA

KATEGORIA	SCHORZENIA	OSOBA DOROSŁA	DZIECKO
Dziedziczna predyspozycja do rozwoju nowotworów	Rodzinna polipowatość gruczolakowata (związana z genem MUTYH)	✓	
	Rodzinna polipowatość gruczolakowata (związana z genem APC)	✓	✓
	Dziedziczny zespół guza chromochłonnego i przyzwojaków	✓	✓
	Polipowatość młodzieńcza	✓	✓
	Zespół Li-Fraumeni	✓	✓
	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1	✓	✓
	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2	✓	✓
	Nerwiakowłóknikowatość typu 2	✓	✓
	Zespół Peutza-Jeghersa	✓	✓
	Zespół guzów hamartomatycznych związany z mutacjami PTEN	✓	✓
	Siatkówek	✓	✓
	Stwardnienie guzowate	✓	✓
	Zespół von Hippel-Lindaua	✓	✓
	Guz Wilmsa związany z mutacją genu WT1	✓	✓
Dziedziczny rak piersi i jajników	✓		
Zespół Lynch	✓		
choroby serca	Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory	✓	✓
	Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy	✓	✓
	Hipercholesterolemia rodzinna	✓	✓
	Kardiomiopatia przerostowa/rozstrzeniowa	✓	✓
Zespół Romano-Warda, zespół długiego QT typu 1, 2 i 3, zespół Brugadów	✓	✓	
Dziedziczne schorzenia tkanki łącznej	Zespół Loeysa-Dietza	✓	✓
	Postać naczyniowa zespołu Ehlersa-Danlosa	✓	✓
Powikłania znieczulenia	Zespół Marfana	✓	✓
	Rodzinne tętniaki/rozwarstwienia aorty piersiowej	✓	✓
Dziedziczne choroby metaboliczne	Podatność na hipertermię złośliwą		✓
	Acyduria 2-hydroksylglutarowa		✓
	Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa		✓
	Niedobór dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA		✓
	Acyduria 3-hydroksy-3-metyloglutarowa		✓
	3-metylokrotonylglicynuria		✓
	Acyduria 3-metyloglutakonowa (typu I - niedobór hydratazy)		✓
	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA kwasów tłuszczowych o bardzo długim łańcuchu		✓
	Niedobór fosforybozylotransferazy adeninowej		✓
	Niedobór deaminazy adenozykowej		✓
	Alkaptonuria		✓
	Acyduria alfa-ketoadypinowa		✓
	Acyduria argininobursztynianowa		✓
	Argininuria		✓
	Zespół Bartha		✓
	Acyduria beta-aminoizomasłowa		✓
	Niedobór deacylazy beta-hydroksyizobutyrylo-CoA		✓
	Niedobór beta-ketotilazy		✓
	Niedobór beta-ureidopropionazy		✓
	Niedobór biotynidazy		✓
	Choroba Canavan		✓
	Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej		✓
	Karnozynuria		✓
	Cytrulinuria typu I (niedobór syntazy argininobursztynianowej)		✓
	Cytrulinuria typu II (niedobór cytrynu)		✓
	Galaktozuria klasyczna		✓
	Cystioninuria		✓
	Niedobór oksydazy cytochromu c		✓
	Zespół Fanconiego-de Toniego-Debrégo		✓
	Acyduria D-glicerynowa		✓
	Acyduria dwukarboksylowa		✓
	Niedobór dehydrogenazy dihidrolipoilowej (E3)		✓
Niedobór dihidropiryimidynazy		✓	
Niedobór dehydrogenazy dihidropiryimidynowej		✓	
Encefalopatia z powodu hydroksykinureninurii		✓	
Sacharozuria endogenna		✓	

KATEGORIA	SCHORZENIA	OSOBA DOROSŁA	DZIECKO
	Encefalopatia etylomalonowa		✓
	Acyduria formiminoglutaminowa		✓
	Niedobór fruktozo-1,6-bisfosfatazy		✓
	Niedobór hydratazy fumaranowej		✓
	Niedobór galaktokinazy		✓
	Niedobór epimerazy galaktozowej		✓
	Niedobór gamma-glutamylotranspeptydazy		✓
	Acydemia glutarowa typu II (związana z mutacją genu ETFB)		✓
	Acyduria glutarowa typu I		✓
	Acyduria glutarowa typu II		✓
	Niedobór syntetazy glutationowej		✓
	Gliceroluria		✓
	Zespół Hartnupów		✓
	Hawkinsynuria		✓
	Ksantynuria dziedziczna		✓
	Histydynuria		✓
	Niedobór syntetazy holokarboksylazowej		✓
	Homocystynuria, niedobór beta-syntazy cystationinowej		✓
	Hiperhydroksypilinuria		✓
	Hiperglycinuria		✓
	Hiperleucynowa izoleucynuria		✓
	Hipermetioninuria (niedobór MAT I/III)		✓
	Zespół hiperamonemia-hiperornitynemia-homocystyninuria (HHH)		✓
	Hiperfenyloalaninuria (nietypową, łagodną)		✓
	Hiperpipekolanuria		✓
	Hiperprolinuria typu I		✓
	Hiperprolinuria typu II		✓
	Aminoacyduria imidazolowa		✓
	Dziecięca choroba Refsuma		✓
	Niedobór dehydrogenazy izobutyrylo-CoA		✓
	Acyduria izowalerianowa		✓
	Zespół Kelleya-Seegmillera		✓
	Nietolerancja laktozy		✓
	Zespół Leigha		✓
	Zespół Lescha-Nyhana		✓
	Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długocząściowych kwasów tłuszczowych		✓
	Lizynuryczna nietolerancja białka		✓
	Acyduria malonowa		✓
	Choroba syropu klonowego		✓
	Niedobór dehydrogenazy L-3-hydroksyacylo-CoA średnio-/krótkocząściowych kwasów tłuszczowych		✓
	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych		✓
	Acyduria metylomalonowa		✓
	Acyduria metylomalonowa (Cbl A i Cbl B)		✓
	Acyduria metylomalonowa (Cbl C i Cbl D)		✓
	Niedobór dehydrogenazy semialdehydu metylomalonowego		✓
	Niedobór kinazy mewalonowej		✓
	Niedobór syntazy N-acetyloglutaminianowej		✓
	Adrenoleukodystrofia noworodkowa		✓
	Cholestaza wewnątrzwątrobową noworodków wywołana niedoborem cytrynu		✓
	Niedobór karbamoilotransferazy ornitynowej	✓	✓
	Acyduria orotowa		✓
	Fenyloketonuria (niedobór hydroksylazy fenylalaninowej)		✓
	Hiperksaluria pierwotna		✓
	Acyduria propionowa		✓
	Niedobór karboksylazy pirogronianowej		✓
	Niedobór dekarboksylazy pirogronianowej		✓
	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej (E1)		✓
	Niedobór fosfatazy dehydrogenazy pirogronianowej		✓
	Sacharopinia		✓
	Sarkozynuria		✓
	Zespół napady drgawkowe-niepelnosprawność intelektualna z powodu hydroksylizynurii		✓
	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA krótkocząściowych kwasów tłuszczowych		✓
	Niedobór dehydrogenazy semialdehydu bursztynowego		✓

KATEGORIA	SCHORZENIA	OSOBA DOROSŁA	DZIECKO
	Zespół tryptofanuria z karłowatością		✓
	Galaktozuria przejściowa		✓
	Tyrozynuria wywołana chorobą wątroby		✓
	Tyrozynuria typu I (tyrozynuria wątrobowo-nerkowa)		✓
	Tyrozynuria typu II (tyrozynemia oczno-skinna)		✓
	Tyrozynuria typu III (niedobór dioksygenazy kwasu 4-hydroksyfenylopirogrognowego)		✓
	Walunuria		✓
	Zespół Zellwegera		✓
	Zespół podobny do zespołu Zellwegera		✓
	Choroba Wilsona	✓	
Niedostuch dziedziczny	Zespół Arsa		✓
	Zespół Barta-Pumphreya/objawy dermatologiczne		✓
	Zespół Barttera typu 4A		✓
	Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (BOR)		✓
	Choroba Charcota-Mariego-Tootha (CMT) typu X5		✓
	Zespół Chudleya-McCullough		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 1		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 10		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 14		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 15		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 22		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 25		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 28		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 36		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 40		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 5		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 73		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 8		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 12		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie dominująco 9		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 12		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 15		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 18		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 2		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 21		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 23		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 25		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 28		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 29		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 3		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 30		✓
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 31		✓
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 35		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 37		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 39		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 42		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 48		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 49		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 59		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 6		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 6 (powiązana z genem TMIE)		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 6 (powiązana z genem WFS1)		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 61		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 63		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 67		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 7		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 79		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 8		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 84		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 9		✓	
Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 91		✓	
Zaburzenia rozwoju zębów		✓	
Dysplazja ektodermalna/Niskorosłość		✓	
Postępująca erytrokeratoderma zmienno postaciowa		✓	
Rodzinna hipercholanemia		✓	
Dystrofia rogówki Fuchsa		✓	
Hydrotyczna dysplazja ektodermalna (hidrotic ectodermal dysplasia, HED) znana także jako zespół Cloustona			✓