



Weź odpowiedzialność za zdrowie swojej rodziny. Przez całe życie.

Lista chorób, do których predyspozycje
wykrywa Doradca DNA Solo

KATEGORIA	SCHORZENIA
Dziedziczna predyspozycja do rozwoju nowotworów 	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
	Siatkówczak
	Stwardnienie guzowate
	Zespół von Hippel-Lindaua
	Guz Wilmsa związany z mutacją genu WT1
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 Brugada
	Miopatia miofibrylarna 1, 5, 6
Dziedziczne schorzenia tkanki łącznej 	Zespół Loeysa-Dietza
	Postać naczyniowa zespołu Ehlersa-Danlosa
	Zespół Marfana
	Rodzinne tętniaki/rozwarstwienia aorty piersiowej

KATEGORIA	SCHORZENIA
Powikłania znieczulenia 	Podatność na hipertermię złośliwą
Dziedziczne choroby metaboliczne 	Acyduria 2-hydroksyglutarowa Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa Niedobór dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA Acyduria 3-hydroksy-3-metyloglutarowa 3-metylokrotonyloglicynuria 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-ketotiolazy Niedobór beta-ureidopropionazy Niedobór biotynidazy Choroba Canavan Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej Karnozynuria Cytrulinuria typu I (niedobór syntazy argininobursztynianowej) Cytrulinuria typu II (niedobór cytrynu) Galaktozuria klasyczna Cystationinuria Niedobór oksydazy cytochromu c Zespół Fanconiego-de Toniego-Debrego Acyduria D-glicerynowa Acyduria dwukarboksylowa Niedobór dehydrogenazy dihydrolipoilowej (E3) Niedobór dihydropirymidynazy Niedobór dehydrogenazy dihydropirymidynowej Encefalopatia z powodu hydroksykinureninurii Sacharozuria endogenna Encefalopatia etylomalonowa Acyduria formiminoglutaminowa Niedobór fruktozo-1,6-bisfosfatazy

KATEGORIA

SCHORZENIA

Dziedziczne
choroby
metaboliczne



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 Hartnupow
Hawkinsynuria
Ksantynuria dziedziczna
Histydynuria
Niedobór syntetazy holokarboksylazowej
Homocystynuria, niedobór beta-syntazy cystationinowej
Hiperhydroksyprolinuria
Hiperglicynuria
Hiperleucynowa izoleucynuria
Hipermetyoninuria (niedobór MAT I/III)
Zespół hiperamonemia-hiperornitynemii-homocytrulinuria (HHH)
Hiperfenyloalaninuria (nietykowa, łagodna)
Hiperpipekolanuria
Hiperprolinuria typu I
Hiperprolinuria typu II
Aminoacyduria imidazolowa
Dziecięca choroba Refsuma
Niedobór dehydrogenazy izobutyrylo-CoA
Acyduria izowalerianowa
Zespół Kelleya-Seegmiller
Nietolerancja laktozy
Zespół Leigha
Zespół Lescha-Nyhana
Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych
Lizynuryczna nietolerancja białka
Acyduria malonowa
Choroba syropu klonowego
Niedobór dehydrogenazy L-3-hydroksyacylo-CoA średnio-/ krótkołańcuchowych 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)

KATEGORIA	SCHORZENIA
Dziedziczne choroby metaboliczne 	Niedobór dehydrogenazy semialdehydu metylomalonowego
	Niedobór kinazy mewalonowej
	Niedobór syntazy N-acetyloglutaminianowej
	Adrenoleukodystrofia noworodkowa
	Cholestaza wewnątrzwątrobowa noworodków wywołana niedoborem cytrynu
	Niedobór karbamoilotransferazy ornitynowej
	Acyduria orotowa
	Fenylketonuria (niedobór hydroksylazy fenylalaninowej)
	Hiperoksaluria pierwotna
	Acyduria propionowa
	Niedobór karboksylazy pirogronianowej
	Niedobór dekarboksylazy pirogronianowej
	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej (E1)
	Niedobór fosfatazy dehydrogenazy pirogronianowej
	Sacharopinuria
	Sarkozynuria
	Zespół napady drgawkowe-niepełnosprawność intelektualna z powodu hydroksylizynurii
	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych
	Niedobór dehydrogenazy semialdehydu bursztynowego
	Zespół tryptofanuria z karłowatością
	Galaktozuria przejściowa
	Tyrozynuria wywołana chorobą wątroby
	Tyrozynuria typu I (tyrozynuria wątrobowo-nerkowa)
	Tyrozynuria typu II (tyrozinemia oczno-skorna)
	Tyrozynuria typu III (niedobór dioksygenazy kwasu 4-hydroksyfenylopirogronowego)
	Walinuria
	Zespół Zellwegera
	Zespół podobny do zespołu Zellwegera
	Choroba Wilsona
	Dziedziczna hemochromatoza
	Dziedziczna teleangiektazja krwotoczna (HHT)
	Dziedziczna amyloidoza transtyretynowa
	Cukrzyca typu MODY
	Choroba Pompego
	Retinopatia związana z mutacją genu RPE65

KATEGORIA	SCHORZENIA
Niedosluch dziedziczny 	Zespół Artsa
	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 (powiązana z genem TMIE)
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 6 (powiązana z genem WFS1)
	Głuchota dziedziczna autosomalnie recesywnie 61

KATEGORIA	SCHORZENIA
Niedosłuch dziedziczny 	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 erytrokeratodermia zmiennopostaciowa
	Rodzinna hipercholanemia
	Dystrofia rogówki Fuchsa
	Hydrotyczna dysplazja ektodermalna (hidrotic ectodermal dysplasia, HED)
	znana także jako zespół Cloustona
	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-kręgowo-wielkonasadowa (otospondylomegapiphyseal dysplasia, OSMED)
	Zespół Pendreda
	Zespół neuropatia obwodowa-miopatia-chrypka-utrata słuchu (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

KATEGORIA	SCHORZENIA
Dziedziczna predyspozycja do napadów drgawkowych 	Acyduria 3-metyloglutakonowa 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 karnitynoacylokarnitynowej (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 etylmalonowa (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 heksozoaminidazy A/Choroba Taya-Sachsa
	Niedobór heksozoaminidazy B/Choroba Sandhoffa
	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

KATEGORIA	SCHORZENIA
Dziedziczna predyspozycja do napadów drgawkowych 	Zespół Leigh-podobny/Przejściowa dziecięca niewydolność wątroby
	Niepełnosprawność intelektualna związana z łamliwością FRAXE
	Upośledzenie umysłowe z napadami drgawkowymi
	Niedobór mitochondrialnego kompleksu 1
	Zespół deplecji 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 E/Zespół Leigh-podobny
	Niedobór podjednostki beta dehydrogenazy pirogronianowej/ Zespół Leigh-podobny
	Zespół Phelan-McDermid
	Niedobór dehydrogenazy fosfoglicerynianowej
	Niedobór nukleotydylotransferazy poliribonukleotydowej/ Zespół Leigh-podobny
	Postępująca padaczka miokloniczna/Choroba Lafory
	Postępująca padaczka miokloniczna/ Choroba Unverrichta- Lundborga
	Padaczka pirydoksynozależna
	Niedobór karboksylazy pirogronianowej (pyruvate carboxylase, PC)
	Niedobór fosfatazy dehydrogenazy pirogronianowej
	Zespół Retta
	Sjalidoza (mukolipidoza typu 1)
	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA związany z genem SUCLA2, postać encefalomiopatyczna z łagodną [kwasicą] metylomalonową
	Zespół zaburzenia metabolizmu tiaminy 4 (obustronne zwyrodnienie prążkowie 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 słuchu związana z genem WFS1

Łączna liczba schorzeń: 279

Jak wykupić badanie PlumCare Doradca DNA Solo?

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.

Zadzwoń do Polskiego Banku Komórek Macierzystych

797 450 000