



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI



AUTHORISED  
PARTNER

## myNewborn Tiriamų ligų sąrašas

LIGA (skliausteliuose – susiję genai)	LIGOS KATEGORIJA	GYDymo BŪDAS
17-beta-hidroksisteroidų dehidrogenazės stoka, susijusi su X chromosoma ( <i>HSD17B10</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
3-beta-hidroksisteroidų dehidrogenazės stoka, II tipo ( <i>HSD3B2</i> )	Endokrininė	PV
3-hidroksiacil-KoA dehidrogenazės stoka (M/SCHAD) ( <i>HADH</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
3-metilkratonil-KoA karboksilazės stoka ( <i>MCCC1, MCCC2</i> )	Medžiagų apykaitos	DM
3-metilglutakoniinė acidurija, I tipo ( <i>AUH</i> )	Medžiagų apykaitos	KT
3-fosfoglicerato dehidrogenazės stoka ( <i>PHGDH</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
46XY kariotipo lyties vystymosi sutrikimas, 1 tipo ( <i>SRY</i> )	Endokrininė	AG
Abetalipoproteinemija ( <i>MTTP</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Achromatopsija ( <i>CNGA3, CNGB3</i> )	Neurologinė	KT
Enteropatinis akrodermatitas ( <i>SLC39A4</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Vaikų ūminis kepenų funkcijos nepakankamumas ( <i>TRMU</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Vidutinio ilgio grandinių acil-KoA dehidrogenazės stoka ( <i>ACADM</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Įgimta antinksčių hiperplazija dėl 11-beta-hidroksilazės stokos ( <i>CYP11B1</i> )	Endokrininė	PV
Adrenokortikotropinio hormono stoka ( <i>TBX19</i> )	Endokrininė	PV
Adrenoleukodistrofija ( <i>ABCD1</i> )	Neurologinė	AG
Alaželio (Alagille) sindromas ( <i>JAG1, NOTCH2</i> )	Sindrominė	AG
Alfa-metilacetoacetinė acidurija/β-ketotiolazės stoka ( <i>ACAT1</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Alporto (Alport) sindromas ( <i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i> )	Neurologinė	AG
Alstromo (Alström) sindromas ( <i>ALMS1</i> )	Sindrominė	PV
Andermann sindromas / Paveldėtoji motorinė ir sensorinė neuropatija ir didžiosios smegenų jungties (corpus callosum) agenezė (nesusiformavimas) ( <i>SLC12A6</i> )	Neurologinė	AG
Anemija, esant ar nesant neutropenijos ir/ar trombocitopatija ( <i>GATA1</i> )	Hematologinė	AG
Akivaizdus mineralokortikoidų perteklius ( <i>HSD11B2</i> )	Endokrininė	PV
Argininemija ( <i>ARG1</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Arginino sukcininė acidurija ( <i>ASL</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Aritmija (Brugada sindromas 3, Timothy sindromas) ( <i>CACNA1C</i> )	Širdies-kraujagyslių	AG
Aritmogeninė dešiniojo skilvelio kardiomiopatija (ARVC) ir susiję fenotipai ( <i>DSP</i> )	Širdies-kraujagyslių	AG
Aspartilgliukozaminurija ( <i>AGA</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Ataksija su vitamino E trūkumu ( <i>TTPA</i> )	Neurologinė	GM
Atopinė ir eozinofilinė liga, hiperimunoglobulino E (IgE) sindromas su pasikartojančiomis infekcijomis ( <i>STAT3</i> )	Imunologinė	PV
Autoimuninė poliendokrinopatija+kandidozė+ektoderminė displazija (APECED sindromas) ( <i>AIRE</i> )	Imunologinė	AG
Autosominė recesyvinė policistinė inkstų liga ( <i>PKHD1</i> )	Urogenitalinės sist.	AG
Autosominė recesyvinė spazminė ataksija (Charlevoix-Saguenay liga) ( <i>SACS</i> )	Neurologinė	AG
Bartho (Barth) sindromas ( <i>TAZ</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Barterio (Bartter) sindromas, 4A tipo (recesyvinis) ( <i>BSND</i> )	Urogenitalinės sist.	PV
Bernaro-Soljė (Bernard-Soulier) sindromas ( <i>GP1BB, GP9</i> )	Hematologinė	PV



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI



**AUTHORISED  
PARTNER**

## myNewborn Tiriamų ligų sąrašas

LIGA (skliausteliuose – susiję genai)	LIGOS KATEGORIJA	GYDYMO BŪDAS
Biotinidazės stoka ( <i>BTD</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Su trombocitais susijusi kraujavimo liga ( <i>GP6, P2RY12</i> )	Hematologinė	PV
Bloomo (Bloom) sindromas ( <i>BLM</i> )	Sindrominė	AG
Branchiootorenalinės displazijos sindromas ( <i>BORS</i> ) ( <i>EYA1, SIX1</i> )	Sindrominė	PV
Brugada sindromas ( <i>SCN5A</i> )	Širdies-kraujagyslių	PV
Butirilcholinesterazės stoka ( <i>BCHE</i> )	Medžiagų apykaitos	KT
Canavan liga ( <i>ASPA</i> )	Neurologinė	AG/palaikomoji priežiūra
Cantu sindromas ( <i>ABCC9</i> )	Raumenų-skeleto	AG
Karbamoilfosfato sintetazės stoka ( <i>CPS1</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Sisteminė pirminė karnitino stoka (Karnitino nešiklio stoka) ( <i>SLC22A5</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Karnitino-acilkarnitino translokazės stoka ( <i>SLC25A20</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Karpenterio (Carpenter) sindromas ( <i>RAB23</i> )	Raumenų-skeleto	AG
Katecholaminerginė polimorfine skilvelių tachikardija ( <i>CPVT</i> ) ( <i>CASQ2</i> )	Širdies-kraujagyslių	PV
Įgimtas glikozilino sutrikimas, 1b tipo ( <i>CDG1b</i> ) ( <i>MPL</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Antrinė (centrinė) hipotirozė ir sėklidžių padidėjimas ( <i>CHTE</i> ) ( <i>IGSF1</i> )	Endokrininė	PV
Kreatino stokos smegenyse sindromas ( <i>CCDS</i> ) ( <i>GAMT, GATM</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Cerebrotendinė ksantomatozė ( <i>CYP27A1</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Choreoatetozė, hipotirozė ir naujagimių respiracinis distresas (brain-lung-thyroid syndrome) ( <i>NKX2-1</i> )	Endokrininė	PV
Lėtinė granulominė liga ( <i>CGD</i> ) ( <i>CYBA, CYBB</i> )	Imunologinė	KT
Chudley-McCullough sindromas ( <i>GPSM2</i> )	Neurologinė	PV
Pirminė ciliarinė diskinezija ( <i>PCD</i> ) ( <i>ARMC4, C21ORF59, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAJB13, DRCT, DYX1C1, GAS8, LRRC6, MCIDAS, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, TTC25, ZMYND10</i> )	Plaučių	AG
Citrulinemija ( <i>ASS1, SLC25A13</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Cockayne sindromas / Pigmentinė kseroderma (DeSanctis-Cacchione sindromas) ( <i>ERCC6</i> )	Sindrominė	AG
Kombinuota malono ir metilmalono acidurija ( <i>ACSF3</i> )	Medžiagų apykaitos	KT
Kombinuotas oksidacinio fosforilimo sutrikimas, 3 tipo ( <i>COXPD3</i> ) ( <i>TSMF</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Įgimta amegakariocitinė trombocitopenija ( <i>CAMT</i> ) ( <i>MPL</i> )	Hematologinė	AG
Įgimtas tulžies rūgščių sintezės sutrikimas ( <i>AKR1D1, HSD3B7</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Įgimtas nefrozinis sindromas ( <i>NPHS1, NPHS2</i> )	Urogenitalinės sist.	AG
Įgimta neutropenija ( <i>ELANE, HAX1</i> )	Hematologinė	AG
Kortikosterono metiloksidazės stoka (aldosterono sintazės stoka) ( <i>CYP11B2</i> )	Endokrininė	PV
Karnitino palmitoiltransferazės I stoka kepenyse, IA tipo ( <i>CPT-1A</i> ) ( <i>CPT1A</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Kriglerio-Najaro (Crigler-Najjar) sindromas, 1 ir 2 tipo / Žilberto (Gilbert) sindromas ( <i>UGT1A1</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Laisva oda ( <i>cutis laxa</i> ), autosominis dominantinis 1 tipas / Viršvožtuvinė aortos stenozė ( <i>SVAS</i> ) ( <i>ELN</i> )	Širdies-kraujagyslių	AG
Cistinė fibrozė ( <i>CFTR</i> )	Sindrominė	AG



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI



AUTHORISED  
PARTNER

## myNewborn Tiriamų ligų sąrašas

LIGA (skliausteliuose – susiję genai)	LIGOS KATEGORIJA	GYDYMO BŪDAS
Cistinozė (CTNS)	Medžiagų apykaitos	AG
Kurtumas (ACTG1, CDH23, CLDN14, ESRRB, FGF3, GIPC3, GJB2, GJB6, ILDR1, KCNQ4, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MYO15A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, POU3F4, PTPRQ, PJKV, S1PR2, SLITRK6, SMPX, STRC, TBC1D24,TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP)	Neurologinė	PV
Naujagimio cukrinis diabetas (PNDM) (GCK, INS)	Endokrininė	PV
Blekfano-Daimondo (Blackfan-Diamond) anemija (RPL11, RPL5, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29)	Hematologinė	AG
Distalinių inkstų kanalėlių acidozė ir kitos su SLC4A1 susijusios ligos (SLC4A1)	Urogenitalinės sist.	AG
Distonija (DYT9), autosominis recesyvinis gliukozės pernašos baltymo GLUT1 stokos sindromas (1 ir 2 tipo) (SLC2A1)	Neurologinė	GM
Levodopai jautri distonija, atsiradusi dėl sepiapterino reduktazės stokos (SPR)	Medžiagų apykaitos	PV
Ankstyvoji vaikų epilepsinė encefalopatija (SCN2A, SCN8A, KCNQ2)	Neurologinė	AG
Elerso-Danloso (Ehlers-Danlos) sindromas, IV (vaskuliarinio) tipo (COL3A1)	Raumenų-skeleto	PV
Etimalono encefalopatija (ETHE1)	Medžiagų apykaitos	AG
Fabri (Fabry) liga (GLA)	Medžiagų apykaitos	PV
Paveldėtoji V krešėjimo veiksnio (labilaus) stoka (F5)	Hematologinė	PV
Paveldėtoji VII krešėjimo veiksnio (antihemofilinio globulino) stoka (F7)	Hematologinė	PV
Paveldėtoji X krešėjimo veiksnio (Stiuarto-Prauerio) stoka (F10)	Hematologinė	PV
Paveldėtoji XI krešėjimo veiksnio (plazmos tromboplastino pirmtakas) stoka, autosominė recesyvinė (F11)	Hematologinė	PV
Paveldėtoji XIII krešėjimo veiksnio (fibriną stabilizuojantis faktorius A) stoka (F13A1)	Hematologinė	AG
Paveldėtoji XIII krešėjimo veiksnio (fibriną stabilizuojantis faktorius B) stoka (F13B)	Hematologinė	AG
Šeiminė adenominė polipozė (APC)	Vėžys	PV
Šeiminė disalbumineminė hipertiroksinemija (FDH) (ALB)	Medžiagų apykaitos	PV
Šeiminė disautonomija (Raili-Dei (Riley-Day) sindromas) (ELP1)	Neurologinė	AG
Šeiminė hipercholesterolemija APOB, LDLR)	Medžiagų apykaitos	PV
Šeiminis vaiko konvusijų su paroksizmine choreoatetoze sindromas (ICCA) (PRRT2)	Neurologinė	AG
Šeiminė Viduržemio jūros karštligė (FMF), autosominė dominantinė/autosominė recesyvinė (MEFV)	Imunologinė	PV
Fankoni (Fanconi) anemija (FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI)	Hematologinė	AG
Paveldimas folatų įsisavinimo sutrikimas (HFM) (SLC46A1)	Medžiagų apykaitos	GM
Fruktozės-1,6-bifosfazės stoka (FBP1)	Medžiagų apykaitos	GM
Paveldėtas fruktozės netoleravimas (ALDOB)	Medžiagų apykaitos	GM
Įgimta Fukuyama raumenų distrofija / Galūnių-juosmens raumenų distrofija (LGMD), 2M tipo / Valkerio-Valburgo (Walker-Warburg) sindromas / Dilatacinės kardiomiopatijos fenotipas (pasireiškiantis vaikystėje) (FKTN)	Raumenų-skeleto	AG
Galaktokinazės stoka, pasireiškiant kataraktai (GALK1)	Medžiagų apykaitos	GM
Galaktozės epimerazės stoka (GALE)	Medžiagų apykaitos	GM
Galaktozemija (GALT)	Medžiagų apykaitos	GM
Gošė (Gaucher) liga, I tipo (GBA)	Medžiagų apykaitos	PV
Generalizuotas atsparumas tirotropiną atpalaiduojančiam hormonui (TRH) (TRHR)	Endokrininė	PV
Gitelmano (Gitelman) sindromas (SLC12A3)	Urogenitalinės sist.	PV



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI



AUTHORISED  
PARTNER

## myNewborn Tiriamų ligų sąrašas

LIGA (skliausteliuose – susiję genai)	LIGOS KATEGORIJA	GYDYMO BŪDAS
Glancmano (Glanzmann) trombastenija ( <i>ITGA2B, ITGB3</i> )	Hematologinė	PV
Glutaro acidemija, II tipo ( <i>ETFA, ETFB, ETFDH</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Glutaro rūgšties acidurija, I tipo ( <i>GCDH</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Glutatio sintezės stoka ( <i>GSS</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Glikogeno kaupimo ligos ( <i>AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PHKA2, PHKB, PYGL, SLC37A4</i> )	Medžiagų apykaitos	GM / AG
Augimo hormono trūkumas, izoliuotas IA tipo (recesyvinis) ( <i>GH1</i> )	Endokrininė	AG
Vagotoji gyslainės ir tinklainės atrofija ( <i>OAT</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Hb-SS liga (pjautuvo pavidalo ląstelių anemija, HbSC), įskaitant beta talasemiją ir pjautuvinę anemiją ( <i>HBB</i> )	Hematologinė	PV
Hemolizinė anemija dėl gliukozės-6-fosfatdehidrogenazės ( <i>G6PD</i> ) stokos ( <i>G6PD</i> )	Hematologinė	PV
Šeiminė hemofagocitinė limfohistiocitozė, 3 tipo ( <i>UNC13D</i> )	Imunologinė	PV
Hemofilija ( <i>F8, F9</i> )	Hematologinė	PV
Paveldimoji paraganglioma ir feochromocitoma (PGL/PCC sindromas), 4 tipo ( <i>SDHB</i> )	Vėžys	PV
Paveldimoji spazminė paraplegija, 11 tipo ( <i>SPG11</i> )	Neurologinė	AG
Hermanski-Pudlako (Hermansky-Pudlak) sindromas ( <i>HPS1, HPS3, HPS4</i> )	Sindrominė	AG
Heksozaminidazės A stoka, įskaitant Tajaus-Sachso (Tay-Sachs) ligą ( <i>HEXA</i> )	Medžiagų apykaitos	KT
HMG-KoA liazės stoka / 3-hidroksi-3-metilglutaro acidurija ( <i>HMGCL</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
HMG-KoA sintazės-2 stoka ( <i>HMGCS2</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Holokarboksilazės sintezės stoka ( <i>HLCS</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Homocistinurija ( <i>CBS, MTRR, MTR</i> )	Medžiagų apykaitos	GM / PV
Šeiminis hiperaldosteronizmas, III tipo ( <i>KCNJ5</i> )	Endokrininė	PV
Hiperimunoglobulino E (IgE) sindromas su pasikartojančiomis infekcijomis, autosominis recesyvinis ( <i>DOCK8</i> )	Sindrominė	PV
Hiperinsulineminė hipoglikemija ( <i>ABCC8, KCNJ11</i> )	Endokrininė	PV
Hiperinsulinizmo-hiperamonemijos sindromas ( <i>GLUD1</i> )	Endokrininė	GM
Hipermetioninemija dėl adenzino kinazės stokos ( <i>ADK</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Hiperornitinemijos-hiperamonemijos-homocitrulinemijos sindromas ( <i>SLC25A15</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Hiperparatirozė ( <i>CASR, CDC73</i> )	Endokrininė	PV
Hiperfenilalaninemija dėl tetrahidrobiopterino (BH4) stokos ( <i>GCH1, PCBD1, PTS, QDPR</i> )	Medžiagų apykaitos	PV / GM
Hipofosfatazija ( <i>ALPL</i> )	Raumenų-skeleto	KT
Hipotirozė ( <i>PAX8, THRA, TSHB, TSHR</i> )	Endokrininė	PV
Inkstų kilmės hipourikemija, 2 tipo ( <i>SLC2A9</i> )	Urogenitalinės sist.	AG
Imunodeficitas ( <i>CARD11, CD3D, CD3E, CD40LG, CORO1A, DNMT3B, GATA2, NFKB2, PIK3CD</i> )	Imunologinė	PV
Interleukino-2 receptoriaus alfa grandinės stoka ( <i>IL2RA</i> )	Imunologinė	PV
Vidinio Kastlio faktoriaus stoka ( <i>GIF</i> )	Hematologinė	PV
Izovalerijono rūgšties acidemija ( <i>IVD</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Jervell ir Lange-Nielsen sindromas (JLNS) ( <i>KCNQ1</i> )	Širdies-kraujagyslių	PV



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI



AUTHORISED  
PARTNER

## myNewborn Tiriamų ligų sąrašas

LIGA (skliausteliuose – susiję genai)	LIGOS KATEGORIJA	GYDymo BŪDAS
Joubert sindromas / Meckel-Gruber sindromas / Bardet-Biedl sindromas (BBS13) ( <i>MKS1</i> )	Sindrominė	AG
Jaunatvinė (juvenilinė) polipozė / Paveldima hemoraginė telangiektazija (HHT) ( <i>SMAD4</i> )	Vėžys	AG
Įgimta raumenų distrofija, susijusi su LAMA2 genu ( <i>LAMA2</i> )	Raumenų-skeleto	AG
Ilgų grandinių acil-KoA dehidrogenazės stoka ( <i>LCHAD</i> ) ( <i>HADHA</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Leigh sindromas, prancūzų-kanadiečių tipo ( <i>LSFC</i> ) ( <i>LRPPRC</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Li-Fraumenio sindromas ( <i>TP53</i> )	Vėžys	AG
Lipoamidų dehidrogenazės stoka / Klevų sirupo šlapime liga, III tipo ( <i>DLD</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Įgimta lipoidinė antinksčių hiperplazija ( <i>STAR</i> )	Endokrininė	PV
Lipoproteinų lipazės stoka ( <i>LPL</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Kepenų fosforilazės kinazės stoka / Glikogeno kaupimo liga, IXC tipo ( <i>GSD9C</i> ) ( <i>PHKG2</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Loeys-Dietz sindromas, 5 tipo ( <i>TGFB3</i> )	Raumenų-skeleto	AG
Ilgą QT sindromas ( <i>CALM1</i> , <i>CALM2</i> , <i>KCNH2</i> )	Širdies-kraujagyslių	PV
Limfoproliferacinė liga, 1 tipo ( <i>ITK</i> )	Imunologinė	AG
Lizinurinis nepakantumas baltymams ( <i>SLC7A7</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Polinkis į piktybinę hipertermiją ( <i>CACNA1S</i> , <i>RYR1</i> )	Neurologinė	PV
Malonil-KoA dekarboksilazės stoka ( <i>MLYCD</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Klevų sirupo šlapime liga ( <i>BCKDHA</i> , <i>BCKDHB</i> , <i>DBT</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Marfano (Marfan) sindromas ( <i>FBN1</i> )	Raumenų-skeleto	AG
Makardlio (McArdle) liga (V tipo glikogenozė) ( <i>PYGM</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Menkeso (Menkes) liga (trapių plaukų liga) ( <i>ATP7A</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Metachrominė leukodistrofija ( <i>ARSA</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Metionino adenoziltransferazės I/III ( <i>MAT I/III</i> ) stoka ( <i>MAT1A</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Metilmalono acidurija ( <i>LMBRD1</i> , <i>MMAA</i> , <i>MMAB</i> , <i>MMACHC</i> , <i>MMADHC</i> , <i>MUT</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Metilmalonil-KoA epimerazės stoka ( <i>MCEE</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Mitochondrijų kvėpavimo grandinės I komplekso stoka ( <i>NDUFS6</i> )	Medžiagų apykaitos	KT
Cukrinis diabetas, išsivystęs brendimo laikotarpiu (jauname amžiuje) ( <i>MODY</i> ) ( <i>HNFA1</i> , <i>HNFA4</i> )	Endokrininė	PV
Muckle'o-Wellso sindromas (Muckle-Wells Syndrome, MWS) / Naujagimių polisteminė uždegiminė liga ( <i>CINCA</i> ) / Šeiminių šalčio sukeltas autouždegiminis sindromas ( <i>FCAS</i> ), 1 tipo ( <i>CIAS1</i> / <i>NLRP3</i> )	Imunologinė	PV
Mukolipidozė IV ( <i>MCOLN1</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Mukopolisacharidozė ( <i>ARSB</i> , <i>GALNS</i> , <i>IDS</i> , <i>IDUA</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Muenke sindromas ( <i>FGFR3</i> )	Raumenų-skeleto	AG
Daugybines endokrinines neoplazijos sindromas (MEN), 1 tipo ( <i>MEN1</i> )	Vėžys	PV
Daugybines endokrinines neoplazijos sindromas (MEN), 2 tipo ( <i>RET</i> )	Vėžys	PV
Su geno <i>MYH9</i> mutacijomis susijusi trombocitopenija ( <i>MYH9RD</i> ) ( <i>MYH9</i> )	Hematologinė	AG
Įgimta miopatija dėl karnitino palmitoiltransferazės II ( <i>CPTII</i> ) stokos ( <i>CPT2</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
N-acetilglutamato sintazės stoka ( <i>NAGSD</i> ) ( <i>NAGS</i> )	Medžiagų apykaitos	GM



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI



**AUTHORISED  
PARTNER**

## myNewborn Tiriamų ligų sąrašas

LIGA (skliausteliuose – susiję genai)	LIGOS KATEGORIJA	GYDYMO BŪDAS
Nefrogeninis necukrinis diabetas, II tipo ( <i>AQP2</i> )	Urogenitalinės sist.	PV
Sutrikusios antidiurezinio hormono sekrecijos sindromas, susijęs su X chromosoma ( <i>AVPR2</i> )	Endokrininė	PV
Neurodegeneracija dėl sutrikusios folatų pernašos smegenyse ( <i>FOLR1</i> )	Neurologinė	PV
Neurofibromatozė (nepiktybinė), 1 tipo ( <i>NF1</i> )	Sindrominė	AG
Neuronų vaškinė (ceroidinė) lipofuscinozė, 1 tipo ( <i>PPT1</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Nimano-Piko (Niemann-Pick) sfingolipidozė ( <i>NPC1, NPC2, SMPD1</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Nunano (Noonan) sindromas ( <i>PTPN11, RIT1</i> )	Sindrominė	AG
Nebaigtinė osteogenezė ( <i>COL1A1, COL1A2</i> )	Raumenų-skeleto	PV
Osteopetrozė, 1 tipo ( <i>TCIRG1</i> )	Raumenų-skeleto	PV
Ornitino transkarbamilazės (OTC) stoka ( <i>OTC</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Kasos agenezė, 1 tipo ( <i>PDX1</i> )	Sindrominė	PV
Pendredo (Pendred) sindromas ( <i>SLC26A4</i> )	Sindrominė	PV
Bendras arterinis kamienas (truncus arteriosus) / Kitos įgimtos skilvelių ydos ( <i>NKX2-6</i> )	Širdies-kraujagyslių	AG
Poitso-Jegerso (Peutz-Jeghers) sindromas ( <i>STK11</i> )	Vėžys	PV
Fenilketonurija ( <i>PAH</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Polinkis į feochromocitomą ( <i>MAX</i> )	Vėžys	PV
Hipofizės adenoma, sekretuojanti augimo hormoną / Hipofizės adenoma, sekretuojanti hipofizės adrenokortikotropinį hormoną (AKTH) / Hipofizės adenoma, sekretuojanti prolaktiną ( <i>AIP</i> )	Vėžys	PV
Hipofizės hipofunkcija (hipofizės hormonų sekrecijos sutrikimas) ( <i>LHX3, POU1F1, PROPT</i> )	Endokrininė	PV
Įgimtas fosfomano mutazės-2 ( <i>PMM2</i> ) glikozilinimo sutrikimas ( <i>PMM2</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Jaunatvinė (juvenilinė) žarnyno polipozė ( <i>BMPR1A</i> )	Vėžys	PV
Pirminė įgimta glaukoma ( <i>CYP1B1</i> )	Neurologinė	PV
Pirminė hiperoksalurija ( <i>AGXT, GRHPR, HOGA1</i> )	Medžiagų apykaitos	PV / GM
Propiono rūgšties acidemija ( <i>PCCA, PCCB</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Įgimta protrombino stoka ( <i>F2</i> )	Hematologinė	AG
Pseudohipoaldosteronizmas (PHA) ( <i>SCNN1A, SCNN1B</i> )	Endokrininė	PV
Su PTEN genu susijęs hamartomos navikų sindromas ( <i>PTEN</i> )	Vėžys	PV
Piridoksamino 5-fosfato oksidazės stoka ( <i>PNPO</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Epilepsija, susijusi su piridoksino apykaita ( <i>ALDH7A1</i> )	Neurologinė	GM
Quebec trombocitų liga (QPD) ( <i>PLAU</i> )	Hematologinė	PV
Inkstų kanalėlių acidozė su įgimtu kurtumu ( <i>ATP6V1B1</i> )	Urogenitalinės sist.	PV
Retikulinė disgenozė ( <i>AK2</i> )	Imunologinė	PV
Retinoblastoma ( <i>RB1</i> )	Vėžys	PV
Sunkus kombinuotas imunodeficitas (SKID) su mažu T ir normaliu B ląstelių kiekiu, autosom. recesyvinis ( <i>JAK3</i> )	Imunologinė	PV
Segawa liga (šeiminė levodopai jautri distonija), recesyvinė ( <i>TH</i> )	Neurologinė	PV
Selektyvus T-ląstelių defektas ( <i>ZAP70</i> )	Imunologinė	PV



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI



AUTHORISED  
PARTNER

## myNewborn Tiriamų ligų sąrašas

LIGA (skliausteliuose – susiję genai)	LIGOS KATEGORIJA	GYDYMO BŪDAS
SeSAME sindromas ( <i>KCNJ10</i> )	Sindrominė	AG
Sunkus kombinuotas imunodeficitas (SKID) ( <i>ADA, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, PTPRC, RAG1, RAG2</i> )	Imunologinė	PV
Sialo rūgšties kaupimo liga ( <i>SLC17A5</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Sitosterolemija ( <i>ABCG5</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Su genu <i>SLC26A2</i> susiję sutrikimai (ankstesnis pavadinimas: diastrofinė displazija, DTD) ( <i>SLC26A2</i> )	Raumenų-skeleto	AG
Smito-Lemli-Opitco (Smith-Lemli-Opitz) sindromas ( <i>DHCR7</i> )	Sindrominė	AG
Paveldėtoji sferocitozė ( <i>ANK1, EPB42</i> )	Hematologinė	KT
Stiklerio (Stickler) sindromas ( <i>COL2A1, COL9A1, COL11A1</i> )	Sindrominė	PV
Tiamino apykaitos sutrikimas, 2 tipo (biotinui ar tiaminui jautri encefalopatija, 2 tipo) ( <i>SLC19A3</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Tiaminui jautri megaloblastinė anemija ( <i>SLC19A2</i> )	Medžiagų apykaitos	AG
Trombofilija ( <i>PROC, PROS1</i> )	Hematologinė	PV
Šeiminė dishormonogenetinė struma (gūžys) ( <i>DUOX2, DUOX2A2, IYD, SLC5A5, TG, TPO</i> )	Endokrininė	PV
Transkobalamino II stoka ( <i>TCN2</i> )	Hematologinė	PV
Tričerio Kolinso (Treacher Collins) sindromas ( <i>POLR1D, TCOF1</i> )	Sindrominė	PV
Mitochondrijų trifunkcinio baltymo (TFP) stoka ( <i>HADHB</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Tuberozinė sklerozė ( <i>TSC1, TSC2</i> )	Sindrominė	AG
Tirozinemija ( <i>FAH, HPD, TAT</i> )	Medžiagų apykaitos	AG / GM
Ašerio (Usher) sindromas ( <i>ADGRV1, CIB2, CLRN1, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN</i> )	Sindrominė	PV
Vitaminui D atsparus rachitas, I tipo ( <i>CYP27B1</i> )	Medžiagų apykaitos	PV
Nuo vitamino K priklausančių krešėjimo veiksnių stoka (VKCFD) ( <i>GGCX</i> )	Hematologinė	PV
Labai ilgų grandinių acil-KoA dehidrogenazės stoka (VLCAD) ( <i>ACADVL</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Fon Hipelio-Lindau (Von Hippel-Lindau) sindromas ( <i>VHL</i> )	Vėžys	PV
Vardenburgo (Waardenburg) sindromas ( <i>MITF, SNAI2, PAX3, EDN3, SOX10</i> )	Sindrominė	PV
Vilmsio (Wilms) navikas (nefroblastoma) ( <i>WT1</i> )	Vėžys	PV
Vilsono (Wilson) liga ( <i>ATP7B</i> )	Medžiagų apykaitos	GM
Volmano (Wolman) liga (vaikystėje prasidedantis lipidų kaupimosi sutrikimas) ( <i>LIPA</i> )	Medžiagų apykaitos	PV

AUTHORISED PARTNER



AUDINIŲ BANKAS  
**PLACENTA**  
GENETINIAI TYRIMAI

Genetinių tyrimų įmonė „PLACENTA“  
Santariškių 5 (Inovatyvios medicinos centras)  
08406 Vilnius, Lietuva

+370 616 00300 | [tyrimai@placenta.lt](mailto:tyrimai@placenta.lt) | [www.placenta.lt](http://www.placenta.lt)