

### Lista afecțiunilor analizate de testul Linea Vita

Nr. Crt.	Afecțiune	OMIM Afecțiune	Gena	OMIM gena
1	Acidemie glutarică, tipul 1	231670	<i>GCDH</i>	608801
2	Acidemie isovalerică	243500	<i>IVD</i>	607036
3	Acidemie propionică	606054	<i>PCCA, PCCB</i>	232000, 232050
4	Acidurie alfa-metilacetoacetică	203750	<i>ACAT1</i>	607809
5	Acidurie argininsuccinică	207900	<i>ASL</i>	608310
6	Acidurie metilmalonică (mut0)	251000	<i>MMUT</i>	609058
7	Acidurie metilmalonică responsivă la vitamina B12, tipul cblA	251100	<i>MMAA</i>	607481
8	Acidurie metilmalonică responsivă la vitamina B12, tipul cblB	251110	<i>MMAB</i>	607568
9	Acidurie metilmalonică și homocisteinurie, tipul cblC	277400	<i>MMACHC</i>	609831
10	Acondrogeneză, tipul IA	200600	<i>TRIP11</i>	604505
11	Acondrogeneză, tipul IB	600972	<i>SLC26A2</i>	606718
12	Acromatopsie, tipul 2	216900	<i>CNGA3</i>	600053
13	Acromatopsie, tipul 3	262300	<i>CNGB3</i>	605080
14	Adrenoleucodistrofie	300100	<i>ABCD1</i>	300371
15	Ageneză parțială a corpului calos	304100	<i>LICAM</i>	304100
16	Albinism oculo-cutanat, tipul IA	203100	<i>TYR</i>	606933
17	Albinism oculo-cutanat, tipul IB	606952	<i>TYR</i>	606933
18	Albinism oculo-cutanat, tipul II	203200	<i>OCA2</i>	611409
19	Albinism oculo-cutanat, tipul IV	606574	<i>SLC45A2</i>	606202
20	Amauroză congenitală Leber, tipul 1	204000	<i>GUCY2D</i>	600179
21	Amauroză congenitală Leber, tipul 10	611755	<i>CEP290/BBS14</i>	610142
22	Amauroză congenitală Leber, tipul 13	612712	<i>RDH12</i>	608830
23	Amauroză congenitală Leber, tipul 2	204100	<i>RPE65</i>	180069
24	Amauroză congenitală Leber, tipul 6	613826	<i>RPGRIP1</i>	605446
25	Amauroză congenitală Leber, tipul 8	613835	<i>CRB1</i>	604210
26	Anemie falciformă / Siclemie	603903	<i>HBB</i>	141900
27	Anemie hemolitică datorită deficitului de G6PD	300908	<i>G6PD</i>	305900
28	Argininemie	207800	<i>ARG1</i>	608313
29	Aspartilglucozaminurie	208400	<i>AGA</i>	613228
30	Ataxia-telangiectasia	208900	<i>ATM</i>	607585
31	Atelosteogeneză, tipul II/Displazie De la Chapelle	256050	<i>SLC26A2</i>	606718
32	Atrofie musculară spinală, tipul 1	253300	<i>SMN1</i>	600354
33	Atrofie musculară spinală, tipul 2	253550	<i>SMN1</i>	600354
34	Atrofie musculară spinală, tipul 3	253400	<i>SMN1</i>	600354
35	Atrofie musculară spinală, tipul 4	271150	<i>SMN1</i>	600354
36	Beta-Talasemie	613985	<i>HBB</i>	141900
37	Boala Batten - lipofuscinoză ceroidă neuronală de tip 2	204500	<i>TPP1</i>	607998
38	Boala Batten - lipofuscinoză ceroidă neuronală de tip 3	204200	<i>CLN3</i>	607042
39	Boala Canavan	271900	<i>ASPA</i>	608034
40	Boala de stocare a glicogenului (Glicogenoză), tipul 1A	232200	<i>G6PC</i>	613742
41	Boala de stocare a glicogenului (Glicogenoză), tipul 1B	232220	<i>SLC37A4</i>	602671
42	Boala de stocare a glicogenului (Glicogenoză), tipul 1C	232240	<i>SLC37A4</i>	602671
43	Boala de stocare a glicogenului (Glicogenoză), tipul II (Pompe)	232300	<i>GAA</i>	606800
44	Boala de stocare a glicogenului (Glicogenoză), tipul IV	232500	<i>GBE1</i>	607839
45	Boala Fabry	301500	<i>GLA</i>	300644
46	Boala Gaucher, formă letală perinatal	608013	<i>GBA</i>	606463
47	Boala Gaucher, tipul I	230800	<i>GBA</i>	606463
48	Boala Gaucher, tipul II	230900	<i>GBA</i>	606463
49	Boala Gaucher, tipul III	231000	<i>GBA</i>	606463

50	Boala Gaucher, tipul IIIC	231005	<i>GBA</i>	606463
51	Boala Menkes	309400	<i>ATP7A</i>	300011
52	Boala Niemann-Pick, tipul A	257200	<i>SMPD1</i>	607608
53	Boala Niemann-Pick, tipul B	607616	<i>SMPD1</i>	607608
54	Boala Niemann-Pick, tipul C1 + tipul D	257220	<i>NPC1</i>	607623
55	Boala Niemann-Pick, tipul C2	607625	<i>NPC2</i>	601015
56	Boală peroxizomală, tipul 1A (Zellweger)	214100	<i>PEX1</i>	602136
57	Boală peroxizomală, tipul 1B (NALD/IRD)	601539	<i>PEX1</i>	602136
58	Boală peroxizomală, tipul 4A (Zellweger)	614862	<i>PEX6</i>	601498
59	Boală peroxizomală, tipul 4B	614863	<i>PEX6</i>	601498
60	Boală polichistică renală, tipul 4	263200	<i>PKHD1</i>	606702
61	Boala Sandhoff	268800	<i>HEXB</i>	606873
62	Boala Stargardt, tipul 1 Distrofie retiniană severă cu debut precoce Fundus flavimaculatus	248200	<i>ABCA4</i>	601691
63	Boala Tay-Sachs	272800	<i>HEXA</i>	606869
64	Boala urinii cu miros de sirop de arțar, tipul 1b	248600	<i>BCKDHB</i>	248611
65	Boala urinii cu miros de sirop de arțar, tipul II	248600	<i>DBT</i>	248610
66	Boala urinii cu miros de sirop de arțar, tipul 1a	248600	<i>BCKDHA</i>	608348
67	Boala Wilson	277900	<i>ATP7B</i>	606882
68	Citruulinemie	215700	<i>ASS1</i>	603470
69	Deficit de 3-metilcrotonil-CoA-carboxilazei	210200	<i>MCCC1</i>	609010
70	Deficit de 3-metilcrotonil-CoA-carboxilazei	210210	<i>MCCC2</i>	609014
71	Deficit de acil-CoA dehidrogenază cu lanț mediu	201450	<i>ACADM</i>	607008
72	Deficit de acil-CoA dehidrogenază cu lanț scurt	201470	<i>ACADS</i>	606885
73	Deficit de biotinidază	253260	<i>BTD</i>	609019
74	Deficit de carnitin palmito-transferază II, forma infantilă	600649	<i>CPT2</i>	600650
75	Deficit de carnitin palmito-transferază II, forma letală neonatală	608836	<i>CPT2</i>	600650
76	Deficit de carnitin palmito-transferază II, forma miopatică indusă de stres	255110	<i>CPT2</i>	600650
77	Deficit de carnitină	212140	<i>SLC22A5</i>	603377
78	Deficit de holocarboxilaz-sintetază	253270	<i>HLCS</i>	609018
79	Deficit de LCHAD	609016	<i>HADHA</i>	600890
80	Deficit de ornitin-transcarbamilază	311250	<i>OTC</i>	300461
81	Deficit de piruvat-carboxilază	266150	<i>PC</i>	608786
82	Deficit de proteină D-bifuncțională	261515	<i>HSD17B4</i>	601860
83	Deficit de proteină trifuncțională mitocondrială	609015	<i>HADHA</i>	600890
84	Deficit de VLCAD	201475	<i>ACADVL</i>	609575
85	Diabet zaharat neonatal, tipul 3	618857	<i>ABCC8</i>	600509
86	Displazie diastrofică	222600	<i>SLC26A2</i>	606718
87	Displazie ectodermală hipohidrotică cu anomalii dentare și foliculare, tipul 10B, autozomal recesivă	224900	<i>EDAR</i>	604095
88	Displazie ectodermală, X-linkată	305100	<i>EDA</i>	300451
89	Displazie epifizară multiplă, tipul 4	226900	<i>SLC26A2</i>	606718
90	Distrofia celulelor cu conuri și bastonașe retiniene, tipul 13	608194	<i>RPGRIP1</i>	605446
91	Distrofia celulelor cu conuri și bastonașe retiniene, tipul 2	604116	<i>ABCA4</i>	601691
92	Distrofie musculară Becker	300376	<i>DMD</i>	300377
93	Distrofie musculară Duchenne	310200	<i>DMD</i>	300377
94	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul A3	253280	<i>POMGNT1</i>	606822
95	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul A4	253800	<i>FKTN</i>	607440
96	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul A5	613153	<i>FKRP</i>	606596
97	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul B3	613151	<i>POMGNT1</i>	606822
98	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul B4	613152	<i>FKTN</i>	607440
99	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul B5	606612	<i>FKRP</i>	606596
100	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul C3	613157	<i>POMGNT1</i>	606822
101	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul C4	611588	<i>FKTN</i>	607440
102	Distrofie-distroglicanopatie musculară, tipul C5	607155	<i>FKRP</i>	606596
103	Epidermoliză buloasă distrofică	226600	<i>COL7A1</i>	120120
104	Epidermoliză buloasă simplă, tipul 1D	601001	<i>KRT14</i>	148066
105	Epidermoliză buloasă simplă, tipul 2D	619599	<i>KRT5</i>	148040
106	Epidermoliză buloasă, joncțională, tipul Herlitz	226700	<i>LAMB3, LAMC2</i>	150310, 226700

107	Epidermoliză buloasă, joncțională, tipul non-Herlitz	226650	<i>LAMB3, LAMC2, COL7A1</i>	150310, 226700, 113811
108	Febră Mediteraneană familială, autozomal recesivă	249100	<i>MEFV</i>	608107
109	Fenilcetonurie	261600	<i>PAH</i>	612349
110	Fibroză chistică	219700	<i>CFTR</i>	602421
111	Galactozemie	230400	<i>GALT</i>	606999
112	Gangliozidoză-GM1, tipul I	230500	<i>GLB1</i>	611458
113	Gangliozidoză-GM1, tipul II	230600	<i>GLB1</i>	611458
114	Gangliozidoză-GM1, tipul III	230650	<i>GLB1</i>	611458
115	Hemocromatoză	235200	<i>HFE</i>	613609
116	Hemofilie A	306700	<i>F8</i>	300841
117	Hemofilie B	306900	<i>F9</i>	300746
118	Hidrocefalie datorată stenozei apeductulare Hidrocefalie asociată cu boala Hirschsprung Hidrocefalie asociată cu pseudoobstrucție intestinală congenitală idiopatică	307000	<i>LICAM</i>	304100
119	Hiperfenilalaninemie cu deficit de BH4, tipul A	261640	<i>PTS</i>	612719
120	Hiperplazie adrenală congenitală, produsă de deficitul de 11-beta-hidroxilază	202010	<i>CYP11B1</i>	610613
121	Hipofosfatazie, forma infantilă	241500	<i>ALPL</i>	171760
122	Hipoglicemie hiperinsulinemică familială, tipul I	256450	<i>ABCC8</i>	600509
123	Hipoplazie adrenală congenitală	300200	<i>NROB1</i>	300473
124	Homocisteinurie, tipul responsiv și non-responsiv la terapia B6	236200	<i>CBS</i>	613381
125	Ihtioză congenitală, tipul 1, autozomal recesivă	242300	<i>TGM1</i>	190195
126	Imunodeficiență combinată moderată, X-linkată	312863	<i>IL2RG</i>	308380
127	Imunodeficiență severă combinată, X-linkată	300400	<i>IL2RG</i>	308380
128	Insuficiență adrenală congenitală, cu inversie de sex 46XY, parțială sau completă	613743	<i>CYP11A1</i>	118485
129	Intoleranță ereditară la fructoză	229600	<i>ALDOB</i>	612724
130	Leucodistrofie metacromatică	250100	<i>ARSA</i>	607574
131	Miopatie miotubulară, X-linkată	310400	<i>MTM1</i>	300415
132	Miopatie Nonaka	605820	<i>GNE</i>	603824
133	Miotonie congenitală, autozomal recesivă	255700	<i>CLCN1</i>	118425
134	Mucopolidoză, tipul alfa/beta	252600	<i>GNPTAB</i>	607840
135	Mucopolidoză, tipul II alfa/beta	252500	<i>GNPTAB</i>	607840
136	Mucopolidoză, tipul IV	252650	<i>MCOLN1</i>	605248
137	Mucopolizaharidoză, tipul Ih	607014	<i>IDUA</i>	252800
138	Mucopolizaharidoză, tipul Ih/s	607015	<i>IDUA</i>	252800
139	Mucopolizaharidoză, tipul II (82% seq)	309900	<i>IDS</i>	300823
140	Mucopolizaharidoză, tipul IIIA	252900	<i>SGSH</i>	605270
141	Mucopolizaharidoză, tipul IIIB	252920	<i>NAGLU</i>	609701
142	Mucopolizaharidoză, tipul Is	607016	<i>IDUA</i>	252800
143	Mucopolizaharidoză, tipul IVB (Morquio)	253010	<i>GLB1</i>	611458
144	Odontocondrodisplazie, tipul 1	184260	<i>TRIP11</i>	604505
145	Oftalmoplegie externă progresivă, tipul 1, autozomal recesivă	258450	<i>POLG</i>	174763
146	Rahitism dependent de vitamina D, tipul I	264700	<i>CYP27B1</i>	264700
147	Retinită pigmentară, tipul 12	600105	<i>CRB1</i>	604210
148	Retinită pigmentară, tipul 19	601718	<i>ABCA4</i>	601691
149	Retinită pigmentară, tipul 2	312600	<i>RP2</i>	300757
150	Retinită pigmentară, tipul 20	613794	<i>RPE65</i>	180069
151	Retinită pigmentară, tipul 25	602772	<i>EYS</i>	612424
152	Retinită pigmentară, tipul 39	613809	<i>USH2A</i>	608400
153	Retinită pigmentară, tipul 43	613810	<i>PDE6A</i>	180071
154	Retinită pigmentară, tipul 61	614180	<i>CLRN1</i>	606397
155	Retinită pigmentară, tipul 74	616562	<i>BBS2</i>	606151
156	Retinită pigmentară, tipul 76	617123	<i>POMGNT1</i>	606822
157	Retinoschiză, X-linkată	312700	<i>RS1</i>	300839
158	Sidrom oro-faciodigital, tipul VI	277170	<i>CPLANE1</i>	614571
159	Sidrom Smith-Lemli-Opitz	270400	<i>DHCR7</i>	602858
160	Sidrom Usher, tipul 1b	276900	<i>MYO7A</i>	276903
161	Sidrom Usher, tipul 1C	276904	<i>USH1C</i>	605242

162	Sidrom Usher, tipul 1d	601067	<i>CDH23, PCDH15</i>	605516, 605514
163	Sidrom Usher, tipul 1F	602083	<i>PCDH15</i>	605514
164	Sidrom Usher, tipul 2a	276901	<i>USH2A</i>	608400
165	Sidrom Usher, tipul 2C	605472	<i>ADGRV1</i>	602851
166	Sidrom Usher, tipul 3A	276902	<i>CLRN1</i>	606397
167	Sindrom Alport, X-linkat	301050	<i>COL4A5</i>	303630
168	Sindrom Bardet-Biedl, tipul 1	209900	<i>BBS1</i>	209901
169	Sindrom Bardet-Biedl, tipul 10	615987	<i>BBS10</i>	610148
170	Sindrom Bardet-Biedl, tipul 12	615989	<i>BBS12</i>	610683
171	Sindrom Bardet-Biedl, tipul 13	615990	<i>MKS1</i>	609883
172	Sindrom Bardet-Biedl, tipul 14	615991	<i>CEP290/bbs14</i>	610142
173	Sindrom Bardet-Biedl, tipul 2	615981	<i>BBS2</i>	606151
174	Sindrom Bardet-Biedl, tipul 6	605231	<i>BBS6/MKKS</i>	604896
175	Sindrom Bloom	210900	<i>RECQL3</i>	604610
176	Sindrom COACH, tipul 1	216360	<i>TMEM67</i>	609884
177	Sindrom COACH, tipul 2	619111	<i>CC2D2A</i>	612013
178	Sindrom CRASH/MASA	303350	<i>LICAM</i>	304100
179	Sindrom Heimler, tipul 1	234580	<i>PEX1</i>	602136
180	Sindrom Heimler, tipul 2	616617	<i>PEX6</i>	601498
181	Sindrom Joubert, tipul 2	608091	<i>TMEM216</i>	613277
182	Sindrom Joubert, tipul 28	617121	<i>MKS1</i>	609883
183	Sindrom Joubert, tipul 3	608629	<i>AHI1</i>	608894
184	Sindrom Joubert, tipul 5	610188	<i>CEP290/bbs14</i>	610142
185	Sindrom Joubert, tipul 6	610688	<i>TMEM67</i>	609884
186	Sindrom Joubert, tipul 9	612285	<i>CC2D2A</i>	612013
187	Sindrom Joubert, tipul 17	614615	<i>CPLANE1</i>	614571
188	Sindrom Meckel, tipul 1	249000	<i>MKS1</i>	609883
189	Sindrom Meckel, tipul 2	603194	<i>TMEM216</i>	613277
190	Sindrom Meckel, tipul 3	607361	<i>TMEM67</i>	609884
191	Sindrom Meckel, tipul 4	611134	<i>CEP290/bbs14</i>	610142
192	Sindrom Meckel, tipul 6	612284	<i>CC2D2A</i>	612013
193	Sindrom Naxos/Carvajal	601214	<i>JUP</i>	173325
194	Sindrom Nijmegen	251260	<i>NBN</i>	602667
195	Sindrom Pendred	274600	<i>SLC26A4</i>	605646
196	Sindrom Senior-Loken, tipul 6	610189	<i>CEP290/bbs14</i>	610142
197	Sindrom X-Fragil	300624	<i>FMRI</i>	309550
198	Sindromul ataxiei mitocondriale, recesiv (include SANDO și SCAE)	607459	<i>POLG</i>	174763
199	Sindromul deficienței cerebrale de creatină, tipul 1	300352	<i>SLC6A8</i>	300036
200	Sindromul deficienței cerebrale de creatină, tipul 2	612736	<i>GAMT</i>	601240
201	Sindromul depleției de ADN mitocondrial, tipul 4A (Alpers)	203700	<i>POLG</i>	174763
202	Sindromul depleției de ADN mitocondrial, tipul 4B (MNGIE)	613662	<i>POLG</i>	174763
203	Surditate, autozomal recesivă, tipul 12	601386	<i>CDH23</i>	605516
204	Surditate, autozomal recesivă, tipul 18A	602092	<i>USH1C</i>	605242
205	Surditate, autozomal recesivă, tipul 1A	220290	<i>GJB2</i>	121011
206	Surditate, autozomal recesivă, tipul 1A	220290	<i>GJB3</i>	603324
207	Surditate, autozomal recesivă, tipul 1B	612645	<i>GJB6</i>	604418
208	Surditate, autozomal recesivă, tipul 2	600060	<i>MYO7A</i>	276903
209	Surditate, autozomal recesivă, tipul 23	609533	<i>PCDH15</i>	605514
210	Surditate, autozomal recesivă, tipul 4	600791	<i>SLC26A4</i>	605646
211	Surditate, digenică GJB2/GJB6	220290	<i>GJB6</i>	604418
212	Tirozinemie, tipul I	276700	<i>FAH</i>	613871
213	Trimetilaminurie	602079	<i>FMO3</i>	136132
214	Tulburare congenitală de glicozilare, tipul 1a	212065	<i>PMM2</i>	601785
215	Tulburare congenitală de glicozilare, tipul 1b	602579	<i>MPI</i>	154550
216	Tulburare congenitală de glicozilare, tipul 1c	603147	<i>ALG6</i>	604566
217	Xantomatoză cerebrotendinoasă	213700	<i>CYP27A1</i>	606530