

Informace v tomto dokumentu se vztahují k nové verzi testu CarrierTest, kterou provádí laboratoř GNTlabs by GENNET od 1. prosince 2025.

Limitace testu, metodika a aspekty ke zvážení

Jako jakýkoli laboratorní test, i CarrierTest má určitá omezení. Ačkoliv jde o spolehlivou screeningovou metodu, která poskytuje cenné informace o genetickém přenašečství, nemůže zaručit stoprocentní jistotu. Při interpretaci výsledků je třeba vzít v úvahu následující aspekty.

Obecné aspekty a možné zdroje nejistoty

Výsledek testu je platný za předpokladu, že vzorek patří testované osobě. CarrierTest se provádí za přísných laboratorních standardů kvality; avšak stejně jako u jakéhokoli lékařského testu nelze nikdy zcela vyloučit velmi vzácnou možnost záměny vzorků nebo technické chyby během odběru, označení nebo zpracování.

Dodatečné informace o reziduálním riziku

CarrierTest je určen pro zdravé jedince, kteří nevykazují známky genetické poruchy. Cílem testu je snížit riziko nosičství, nikoliv ho zcela eliminovat. Zbývající (reziduální) riziko nosičství po negativním výsledku CarrierTestu je závislé na struktuře určitého genu, na použité laboratorní metodě a frekvenci nosičů v evropské populaci, která se může být odlišná u jedinců s jiným etnickým původem (reziduální rizika viz Tabulka 2).

Při průkazu nosičství mutace u jednoho partnera slouží reziduální riziko nosičství druhého partnera k výpočtu rizika postižení potomků.

Riziko, že oba partneři jsou nosiči mutace stejného genu, je po negativním výsledku testu CarrierTest velmi nízké. Pro takový pár je tedy riziko narození dítěte s autozomálně recesivní poruchou velmi nízké.

Rizika chorob vzniklých na základě nových mutací v zárodečných buňkách nebo mutací ve více genech, nemusí být tímto testem odhalena.

Technické a analytické aspekty

CarrierTest využívá sekvenování celého exomu (WES), které analyzuje virtuální panel (převážně) kódujících oblastí vybraných lidských DNA genů (viz Tabulka 2) s přesahy do intronů až do 50 bp. Tento test je založen na technologii masivního paralelního sekvenování s krátkými čteními (sekvenování SBS, Illumina), která je primárně vhodná pro analýzu variant SNP a malých InDel. Sekvenční data pro každý vzorek podléhají kontrole kvality, která zajišťuje, že všechny vyhodnotitelné vzorky budou mít po odstranění optických a PCR duplikátů minimálně 55M párových čtení (klastřů). Technické parametry této metody nezaručují 100% pokrytí všech cílových oblastí.

Detekce určitých variant nebo částí genů nemusí být možná kvůli lokálním charakteristikám sekvence, vysoké/nízké genomové složitosti nebo přítomnosti blízké příbuzných pseudogenů. Varianty v promotorových nebo hlubokých intronových oblastech (pokud není uvedeno jinak), repetitivní expanze (trinukleotidové, hexanukleotidové nebo jiné), strukturní varianty jako inverze a genové konverze a varianty s nízkou úrovní mozaiky nemusí být touto technologií detekovány.

S výjimkou specifikovaných genů nebo oblastí (viz Tabulka 1) CarrierTest neanalyzuje změny v počtu kopií genů nebo jejich částí (CNV). Test je zaměřen na zárodečné mutace (mutace v zárodečných buňkách). Somatické mutace nejsou vyšetřovány. Test analyzuje DNA, a proto nevyšetřuje možné interakce mezi různými geny nebo epigenetické faktory.

U vzorků s nižší kvalitou (např. krev od pacientů s hematologickými poruchami nebo vysoce degradovaná DNA) může být kvalita dat NGS snížena, což může snížit citlivost metody pro detekci variant.

Klasifikace variant a patogenita

CarrierTest je screeningová metoda, která detekuje pouze vybrané patogenní varianty tříd 4/5 (patogenní/pravděpodobně patogenní). Patogenita variant je hodnocena na základě aktuálních vědeckých a klinických znalostí (databáze ClinVar/ClinSign) a může se v průběhu času měnit. Pokud by se klasifikace detekované varianty změnila, laboratoř o tom bude informovat a nabídně aktualizovanou interpretaci. Test nemůže vyloučit mutace v jiných (nepokrytých, neanalyzovaných nebo nevyhodnocených) genech. Laboratoř dle vlastního uvážení a v souladu se svým závazkem k nejvyšší kvalitě výsledků ověřuje zjištění NGS pomocí doplňkových metod, jako je Sangerovo sekvenování, long-range PCR, fragmentační analýza nebo metody MLPA a StripAssay.

Závěr

CarrierTest je interně vyvinutý a validovaný diagnostický nástroj akreditovaný podle normy ČSN EN ISO 15189:2013. Navzdory splnění nejvyšších vědeckých a analytických standardů nelze vyloučit zbytkové riziko. Lze proto doporučit konzultaci a interpretaci výsledků kvalifikovaným genetikem, který zváží výše uvedená omezení, stejně jako rodinnou anamnézu, klinický obraz a všechny dostupné informace.



Doporučení

Výsledky testu CarrierTest by měly být posouzeny klinickým genetikem, který může pro pacienta interpretovat výsledky a navrhnout možnou léčbu, monitoring a preventivní opatření pro pacienta a jeho rodinu.

Tabulka 1: Specifika vyšetření vybraných genů

Gen	Poznámky
AR	Současná testovací metoda nehodnotí expanze CAG trinukleotidových repetit v tomto genu.
CFTR	Analýza polymorfni oblasti intronu 8 (např. alela IVS8-5T) je prováděna pouze v případech, že je detekována mutace p.Arg117His (R117H). Analýza delecí/duplikací jednotlivých exonů je omezena na delece dříve hlášených exonů: 1, 2, 3, 11, 19, 20, 21.
CYP21A2	CarrierTest je pouze screeningovou metodou detekující časté varianty genu CYP21A2: c.293-13C>G; p.Arg357Trp a p.Val282Leu, která je asociována s mírnějším fenotypem. Z důvodu výskytu vysoce homologního pseudogenu a genových přestaveb v příslušné genomické oblasti tato metoda nedetekuje výskyt chimerního genu (vyskytuje se u 30 % pacientů), změny v počtu kopií částí CYP21A2 či celého genu, frekventní mutaci p.Ile173Asn (11% pacientů) a další patogenní mutace genu CYP21A2.
DMD	Analýza delecí/duplikací jednotlivých exonů je omezena na oblasti opakovaně publikované v databázi UMD (http://www.umd.be/DMD/W_DMD/).
GBA	Současná testovací metoda nemusí být schopna spolehlivě detekovat určité patogenní varianty v genu GBA z důvodu homologní rekombinace mezi pseudogenem (GBAP1) a funkčním genem. Podezření na nálezy jsou ověřovány pomocí doplňkové metody long-range PCR.
HBB	Test je optimalizován pro detekci malých variant (bodových mutací - SNV a malých inzerci/delecí - indel) v kódujících oblastech a přilehlých hranicích intronů a exonů. Velké delece/duplikace nemusí být touto metodou spolehlivě detekovány z důvodu vysoké sekvenční homologie a přítomnosti segmentálních duplikací. Pro tyto typy variant se doporučuje komplementární testování pomocí metody MLPA.
HFE	Běžné varianty p.Cys282Tyr a p.His63Asp jsou spojeny s nízkou penetrancí a nejsou hlášeny.
SERPINA1	Carrier test se zaměřuje na mutaci Glu366Lys (PI*Z mutace) (rs28929474). Homozygoti mutace Glu366Lys (genotyp ZZ) tvoří 95% pacientů s deficitem AAT se snížením tvorby AAT na 15% normálních hodnot. Jiné mutace SERPINA1 genu mají většinou význam pouze v kombinaci s mutací "Z" (složený heterozygot). U složených heterozygotů je tvorba AAT snížena na 30%-50% normálních hodnot.
SMN1	Současná testovací metoda detekuje sekvenční varianty v exonu 7 a variace v počtu kopií v exonech 7-8 genu SMN1 (NM_022874.2). Sekvenování a analýza delecí/duplikací se neprovádí na žádné jiné oblasti v tomto genu. Přibližně 5 % až 8 % populace má dvě kopie SMN1 na jednom chromozomu a delecí na druhém chromozomu, což je známo jako [2+0] konfigurace (PubMed: 20301526). Současná testovací metoda nemůže přímo detekovat přenašeče s konfigurací SMN1 [2+0], ale může detekovat vazbu mezi tichou přenašečskou alelou a určitými populací specifickými změnami jednotlivých nukleotidů. V důsledku toho negativní výsledek přenašečského testu výrazně snižuje, ale neeliminuje šanci, že je daná osoba přenašečem.
TYR	Z důvodu interference vysoce homologních oblastí má naše současná testovací metoda sníženou citlivost pro detekci variant v exonech 4-5 genu TYR (NM_000372.5).

Tabulka 2: Seznam analyzovaných genů v rámci testu CarrierTest, přidružená onemocnění a reziduální rizika

Gen (RefSeq)	Onemocnění / syndrom	Etnicita / Etnikum	Senzitivita testu	Frekvence přenašečů	Reziduální riziko přenašečství
ABCA3	Deficience ABCA3 (porucha metabolismu plicního surfaktantu související s ABCA3)	Evropané	99%	1 z 100	1 z 10 000
		Finové	99%	1 z 500	1 z 50 000
		Aškenázové	>95%	< 1 z 500	< 1 z 10 000
ABCC8	Vrozený hyperinzulinismus (související s genem ABCC8)	Evropané	99%	1 z 300	1 z 30 000
		Finové	99%	1 z 220	1 z 22 000
		Aškenázové	99%	1 z 75	1 z 7500
ABCD1	Adrenoleukodystrofie (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	99%	~1 z 20000	N/A
ACADM	Deficience acyl-koenzym A	Evropané	99%	1 z 75	1 z 7 500



	dehydrogenázy se středně dlouhým řetězcem (MCAD)	Finové	99%	1 z 400	1 z 40 000
		Aškenázové	99%	1 z 100	1 z 10 000
ACADS	Deficience acyl-koenzym A dehydrogenázy s krátkým řetězcem (SCAD)	Evropané	99%	1 z 110	1 z 11 000
		Finové	99%	<1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 20	1 z 2000
ACADVL	Deficience acyl-koenzym A dehydrogenázy s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)	Evropané	99%	1 z 120	1 z 12 000
		Finové	99%	1 z 260	1 z 26 000
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
ACAT1	Deficience beta-ketothiolázy	Obecná populace	99%	<1 z 500	< 1 z 50 000
		Aškenázové	97%	<1 z 500	<1 z 17 000
ADGRV1	Usherův syndrom typ 2C	Evropané	98%	1 z 170	1 z 8 500
		Finové	98%	1 z 400	1 z 20 000
		Aškenázové	98%	1 z 300	1 z 15 000
AGA	Aspartylglukosaminurie	Obecná populace	98%	< 1 z 500	1 z 25 000
		Finové	99%	1 z 36	1 z 3 500
AGL	Glykogenóza typu III	Evropané	99%	1 z 160	1 z 16 000
		Finové	99%	<1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	98%	<1 z 500	<1 z 25 000
AGXT	Primární hyperoxalurie typu 1	Evropané	97%	1 z 250	1 z 8 300
		Finové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
AHI1	Joubertův syndrom typ 3	Evropané	99%	1 z 300	1 z 30 000
		Finové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
AIRE	Autoimunitní polyendokrinopatie s kandidózou a ektodermální dysplazií (APECED)	Evropané	99%	1 z 150	1 z 15 000
		Finové	98%	1 z 90	1 z 4 500
		Aškenázové	98%	<1 z 500	<1 z 25 000
ALDOB	Nesnášenlivost fruktózy (dědičná)	Obecná populace	99%	1 z 100	1 z 10 000
ALPL	Hypofošfatázie	Evropané	99%	1 z 150	1 z 15 000
		Finové	99%	1 z 30	1 z 3 000
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
ANO10	Spinální cerebelární ataxie typu 10 (SCAR10)	Obecná populace	>95%	< 1 z 500	1 z 9981
ANXA5	Není k dispozici (N/A)	Obecná populace	N/A	N/A	N/A
AR	Syndrom necitlivosti na androgeny (vázaný na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	70%	1 z 5000	N/A
ARSA	Metachromatická leukodystrofie	Obecná populace	99%	1 z 100	1 z 10 000
ASL	Deficience argininsukcinát lyázy	Obecná populace	99%	1 z 130	1 z 13 000
ASPA	Canavanova choroba	Obecná populace	99%	1 z 150	1 z 15 000
		Aškenázové	99%	1 z 55	1 z 5 000



ASS1	Citrulinémie	Obecná populace	99%	1 z 120	1 z 12 000
ATM	Ataxie-telangiektazie	Obecná populace	>95%	1 z 166	1 z 3301
ATP7B	Wilsonova choroba	Obecná populace	99%	1 z 90	1 z 9 000
		Finové	99%	1 z 200	1 z 20 000
		Aškenázové	99%	1 z 67	1 z 6 700
BBS1	Bardet-Biedlův syndrom typ 1	Evropané	99%	1 z 150	1 z 15 000
		Finové	99%	1 z 300	1 z 30 000
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
BBS2	Bardet-Biedlův syndrom typ 2	Obecná populace	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 130	1 z 13 000
BCKDHB	Nemoc s javorovým sirupem v moči typu 1B	Obecná populace	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Finové	99%	1 z 175	1 z 17 500
		Aškenázové	99%	1 z 75	1 z 7 500
BLM	Bloomův syndrom	Evropané	99%	1 z 330	1 z 33 000
		Finové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Aškenázové	98%	1 z 100	1 z 5 000
BTB	Deficience biotinidázy	Obecná populace	99%	1 z 120	1 z 12 000
CBS	Homocystinurie	Evropané	99%	1 z 150	1 z 15 000
		Finové	99%	1 z 500	1 z 50 000
		Aškenázové		1 z 330	1 z 33 000
CC2D2A	Joubertův syndrom typ 9	Obecná populace	98%	1 z 200	1 z 10 000
CCDC88C	Vrozený hydrocefalus 1	Evropané	98%	<1 z 500	< 1 z 25,000
CDH23	Usherův syndrom typ 1D	Evropané	99%	1 z 250	1 z 4981
		Finové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
CEP290	Joubertův syndrom typ 10 / Leberova kongenitální amauroza (LCA)	Obecná populace	99%	1 z 166	1 z 16 000
CFTR	Cystická fibróza	Obecná populace	98%	1 z 24	1 z 1 150
CLCN1	Vrozená myotonie	Evropané	99%	1 z 140	1 z 14 000
		Finové	99%	1 z 25	1 z 2 500
		Aškenázové	99%	1 z 130	1 z 13 000
CLRN1	Usherův syndrom typ 3A	Evropané	98%	1 z 460	1 z 23 000
		Finové	99%	1 z 70	1 z 7 000
		Aškenázové	99%	1 z 95	1 z 9 500
CNGB3	Achromatopsie (související s genem CNGB3)	Evropané	97%	1 z 120	1 z 4 000
		Finové	97%	1 z 170	1 z 5 600
		Aškenázové	99%	1 z 270	1 z 27 000
COL4A5	Alportův syndrom (vázaný na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	99%	1 z 5000	N/A



COL7A1	Epidermolysis bullosa (recesivní dystrofická forma)	Obecná populace	99%	1 z 160	1 z 16 000
CPT2	Deficience karnitin palmitoyltransferázy II	Evropané	99%	1 z 180	1 z 18 000
		Finové	99%	1 z 240	1 z 24 000
		Aškenázové	99%	1 z 40	1 z 4000
CRB1	Leberova kongenitální amauroza (související s CRB1)	Obecná populace	99%	1 z 320	1 z 32 000
CTNS	Cystinóza	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
CYP11A1	Vrozená lipidní hyperplazie nadledvin	N/A	99%	< 1 z 500	< 1 z 50,000
CYP21A2	Vrozená hyperplazie nadledvin (související s CYP21A2)	Evropané	88%	1 z 70	1 z 580
		Aškenázové	90%	1 z 40	1 z 390
CYP27A1	Cerebrotendinózní xantomatóza (CTX)	Obecná populace	99%	1 z 300	1 z 30 000
CYP27B1	Křivice závislá na vitamínu D typu 1A	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
DHCR7	Smith-Lemli-Opitzův syndrom	Evropané	99%	1 z 50	1 z 5 000
		Finové	99%	1 z 181	1 z 18 000
		Aškenázové	99%	1 z 40	1 z 4 000
DHDDS	Retinitis pigmentosa 59	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 120	1 z 12 000
DLD	Deficience dihydrolipoamid dehydrogenázy	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 60	1 z 6 000
DMD	Duchenneova a Beckerova svalová dystrofie (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	90%	1 z 3000	1 z 30000
DNAJC30	Leberova hereditární optická neuropatie (související s DNAJC30)	Obecná populace	N/A	N/A	N/A
DYNC2H1	Syndrom krátkých žeber s polydaktylií typu III	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
ELP1	Familiární dysautonomie	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 37	1 z 3 700
ERCC2	Xeroderma pigmentosum	Evropané	99%	1 z 200	1 z 20 000
		Finové	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 100	1 z 10 000
EVC2	Ellis-van Creveldův syndrom	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
F2	Trombofilie prothrombinu (související s F2)	Obecná populace	99%	1 z 150	1 z 14900
F5	Trombofilie způsobená faktorem V Leiden (související s F5)	Obecná populace	N/A	N/A	N/A
F9	Hemofilie B (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	99%	~1 z 20000	N/A
FAH	Tyrosinémie typu I	Obecná populace	99%	1 z 200	1 z 3981
FANCA	Fanconiho anémie typu A	Obecná populace	99%	1 z 200	1 z 20 000
FANCC	Fanconiho anémie typu C	Obecná populace	98%	< 1 z 500	1 z 25 000
		Aškenázové	99%	1 z 89	1 z 9 000
FKRP	Pletencová svalová dystrofie typu 2I	Obecná populace	99%	1 z 250	1 z 25 000



FKTN	Walker-Warburgův syndrom (související s FKTN)	Obecná populace	98%	< 1 z 500	1 z 25 000
		Aškenázové	97%	1 z 80	1 z 2 600
FMO3	Trimethylaminurie	Obecná populace	99%	1 z 204	1 z 20 000
G6PC	Glykogenóza typu 1A	Obecná populace	99%	1 z 150	1 z 15 000
		Aškenázové	99%	1 z 70	1 z 7 000
GAA	Pompeho choroba	Obecná populace	99%	1 z 100	1 z 10 000
GALT	Galaktosémie	Obecná populace	99%	1 z 84	1 z 8 400
GBA	Gaucherova choroba	Obecná populace	>95%	1 z 137	<1 z 2 700
		Aškenázové	>95%	1 z 15	<1 z 280
GBE1	Glykogenóza typu IV	Obecná populace	99%	1 z 300	1 z 30 000
		Aškenázové	99%	1 z 70	1 z 7 000
GCDH	Glutarová acidémie typu 1	Obecná populace	99%	1 z 150	1 z 15 000
GJB2	Nesyndromová ztráta sluchu/hluchota (související s GJB2)	Obecná populace	99%	1 z 30	1 z 3 000
		Aškenázové	99%	1 z 13	1 z 1 2100
GLA	Fabryho choroba (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	99%	< 1 z 500	N/A
GLB1	GM1 gangliosidóza	Obecná populace	99%	1 z 220	1 z 22 000
GLDC	Glycinová encefalopatie (neketotická hyperglycinémie)	Obecná populace	99%	1 z 333	1 z 33 000
GNPTAB	Mukolipidóza typu II/III	Obecná populace	98%	1 z 250	1 z 12 500
GRIP1	Fraserův syndrom	Evropané	99%	< 1 z 500	< 1 z 50,000
HADHA	Deficience 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy s dlouhým řetězcem (LCHAD)	Obecná populace	99%	1 z 200	1 z 20 000
		Finové	99%	1 z 120	1 z 12000
HBB	Beta talasémie/drepanocytóza (srpkovitá anémie)	Obecná populace	99%	1 z 132	1 z 13 000
		Středomořská populace	>95%	1 z 28	1 z 13 000
HEXA	Tay-Sachsova choroba	Obecná populace	99%	1 z 200	1 z 20 000
		Aškenázové	97%	1 z 30	1 z 581
HFE	Hemochromatóza (typ I)	Obecná populace	100%	1 z 32	N/A
HPS1	Hermansky-Pudlákův syndrom typ 1	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
HPS3	Hermansky-Pudlákův syndrom typ 3	Obecná populace	98%	< 1 z 500	1 z 25 000
		Aškenázové	99%	1 z 250	1 z 25 000
HSD17B4	Deficience peroxizomálního multifunkčního proteinu 2	Obecná populace	98%	< 1 z 500	1 z 25 000
CHRNE	Vrozený myastenický syndrom (související s CHRNE)	Obecná populace	>95%	< 1 z 500	<1 z 10 000
CHST6	Makulární korneální dystrofie	Obecná populace	>95%	< 1 z 500	<1 z 10 000
IDUA	Mukopolysacharidóza typu I (Hurlerův/Scheieův syndrom)	Obecná populace	99%	1 z 100	1 z 10 000
IL2RG	Těžká kombinovaná imunodeficience (SCID) vázaná na chromozom X	Obecná populace (ženy)	99	1 z 25000	N/A
KERA	Cornea plana 2 (Plochá rohovka 2)	Finové	90%	1 z 122	1 z 1210
L1CAM	L1 syndrom (vázaný na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	>95%	N/A	N/A



LRP2	Donnai-Barrowův syndrom	Evropané	98%	< 1 z 500	< 1 z 25,000
MCCC1	Deficience 3-methylkrotonyl-CoA karboxylázy 1	Obecná populace	99%	1 z 120	1 z 12 000
MCCC2	Deficience 3-methylkrotonyl-CoA karboxylázy 2	Obecná populace	99%	1 z 120	1 z 12 000
MCOLN1	Mukolipidóza typu IV	Obecná populace	97%	< 1 z 500	< 1 z 16 500
		Aškenázové	97%	1 z 96	1 z 3 200
MCPH1	Mikrocefalie (primární)	Evropané	99%	1 z 416	1 z 42,000
MEFV	Familiární středomořská horečka	Obecná populace	99%	1 z 250	1 z 25 000
		Středomořská populace	99%	1 z 10	1 z 1 000
		Aškenázové	99%	1 z 10	1 z 1 000
MID1	Opitzův G/BBB syndrom (vázaný na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	90%	N/A	N/A
MLC1	Megalencefalická leukoencefalopatie se subkortikálními cystami	Obecná populace	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 200	1 z 20 000
MMACHC	Methylmalonová acidémie a homocystinurie (typ CblC)	Obecná populace	98%	1 z 170	1 z 8 500
MMUT	Methylmalonová acidémie (související s Mut)	Obecná populace	99%	1 z 330	1 z 33 000
MTM1	Myotubulární myopatie (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	99%	1 z 25000	N/A
MVK	Deficience mevalonát kinázy	Obecná populace	99%	1 z 250	1 z 25 000
MYO7A	Usherův syndrom typ 1B	Obecná populace	99%	1 z 147	1 z 14 700
NAGA	Deficience alfa-N-acetylgalaktosaminidázy (Schindlerova choroba)	Evropané	99%	1 z 115	1 z 11 500
		Finové	99%	1 z 350	1 z 35 000
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
NBN	Nijmegenský syndrom lámavosti	Obecná populace	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
		Easter Europeans	99%	1 z 120	1 z 12 000
NPC1	Niemann-Pickova choroba typu C1	Obecná populace	99%	1 z 200	1 z 20 000
NPC2	Niemann-Pickova choroba typu C2	Obecná populace	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
NPHS1	Vrozený nefrotický syndrom (související s NPHS1)	Obecná populace	99%	1 z 300	1 z 30 000
		Finové	97%	1 z 38	1 z 1234
		Aškenázové	99%	< 1 z 500	< 1 z 50 000
OCA2	Okulokutánní albinismus typu 2	Obecná populace	>95%	< 1 z 500	1 z 9981
OTC	Deficience ornitin transkarbamyázy (OTC) (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	99%	1 z 20000	N/A
PAH	Fenylketonurie (PKU)	Evropané	99%	1 z 40	1 z 981
		Finové	99%	1 z 170	1 z 17 000
		Aškenázové	99%	1 z 17	1 z 1 700
PCDH15	Usherův syndrom typ 1F	Obecná populace	98%	1 z 400	1 z 20 000
		Aškenázové	99%	1 z 116	1 z 11 600
PEX1	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX1)	Obecná populace	98%	1 z 200	1 z 10 000



PEX10	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX10)	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
PEX12	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX12)	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
PEX13	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX13)	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
PEX14	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX14)	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
PEX16	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX16)	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
PEX2	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX2)	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
PEX6	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX6)	Obecná populace	>95%	< 1 z 500	1 z 10 000
PEX7	Spektrum Zellwegerova syndromu (související s PEX7)	Obecná populace	>95%	< 1 z 500	1 z 10 000
PKHD1	Autozomálně recesivní polycystická choroba ledvin (ARPKD)	Obecná populace	99%	1 z 70	1 z 7 000
		Finové	99%	1 z 38	1 z 3 700
PLA2G6	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku (související s PLA2G6)	Obecná populace	>95%	< 1 z 500	<1 z 10 000
PMM2	Vrozená porucha glykosylace typu Ia (CDG-Ia)	Obecná populace	99%	1 z 60	1 z 6 000
POLG	Progresivní externí oftalmoplegie (související s POLG)	Obecná populace	>95%	1 z 200	1 z 4 000
PRF1	Hemofagocytující lymfohistiocytóza typu 2	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
RARS2	Pontocerebelární hypoplasie typ 6	Evropané	98%	1 z 364	1 z 18,000
RNASEH2B	Aicardi-Goutièresův syndrom (související s RNASEH2B)	Evropané	99%	1 z 195	1 z 19,000
RS1	Retinoschíza (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	>95%	< 1 z 500	1 z 9981
SCO2	Deficience cytochrom c oxidázy (související se SCO2)	Evropané	98%	< 1 z 500	< 1 z 25,000
SERPINA1	Deficience alfa-1 antitrypsinu	Obecná populace	100%	1 z 32	N/A
SGSH	Mukopolysacharidóza typu IIIA (Sanfilippův syndrom A)	Obecná populace	99%	1 z 230	1 z 23 000
SLC19A3	Onemocnění bazálních ganglií reagující na biotin	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
SLC26A2	Diastrofická dysplazie	Obecná populace	99%	1 z 140	1 z 14 000
		Finové	99%	1 z 75	1 z 7 500
SLC26A4	Pendredův syndrom / Nesyndromová hluchota (DFNB4)	Obecná populace	99%	1 z 75	1 z 7 500
SLC37A4	Glykogenóza typu Ib	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
SLC4A11	Vrozená hereditární endotelová dystrofie (CHED)	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
SLC6A8	Deficience kreatinového transportéru (vázaná na chromozom X)	Obecná populace (ženy)	99%	~1 z 5000	N/A
SMN1/SMN2	Spinální svalová atrofie (SMA)	Obecná populace	100%	1 z 40	N/A



SMPD1	Niemann-Pickova choroba typu A/B	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 80	1 z 8 000
TF	Atransferinémie	Evropané	98%	< 1 z 500	< 1 z 25,000
TGM1	Vrozená ichtyóza (související s TGM1)	Obecná populace	99%	1 z 300	1 z 30 000
TMEM216	Joubertův syndrom typ 2	Obecná populace	99%	< 1 z 500	<1 z 50 000
		Aškenázové	99%	1 z 110	1 z 11 000
TPP1	Neuronální ceroidní lipofuscinóza typu 2 (CLN2)	Obecná populace	99%	1 z 180	1 z 18 000
TYR	Okulokutánní albinismus typu 1	Obecná populace	99%	1 z 200	1 z 20 000
		Aškenázové	99%	1 z 21	1 z 2 100
UNC13D	Hemofagocytující lymfohistiocytóza typu 3	Evropané	98%	1 z 293	1 z 15,000
USH1C	Usherův syndrom typ 1C	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000
		Aškenázové	97%	1 z 235	1 z 7 800
USH2A	Usherův syndrom typ 2A	Obecná populace	99%	1 z 55	1 z 5 500
XPC	Xeroderma Pigmentosum skupina C	Obecná populace	98%	< 1 z 500	<1 z 25 000

