

Wykaz analizowanych genów za pomocą testu CGT-Essential

Nazwa genu	Nazwa choroby
ACADM	Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych
AGXT	Hiperoksaluria, pierwotna, typ 1
ARSA	Leukodystrofia metachromatyczna
BTBD	Niedobór biotynidazy
CBS	Homocystynuria spowodowana beta-syntazą cystationinową
CFTR	Mukowiscydoza
DHCR7	Zespół Smitha-Lemliego-Opitza
EMD	Dystrofia mięśniowa Emery'ego-Dreifussa, typ 1, związana z chromosomem X
FMR1	Zespół łamliwego chromosomu X
GAA	Choroba spichrzeniowa glikogenu, typ 2
GALT	Galaktozemia
GLA	Choroba Fabry'ego
HADHA	Niedobór LCHAD
HBB	Hemoglobinopatia związana z genem HBB
MMACHC	Kwasica metylomalonowa i homocystynuria, typ cblC
PAH	Fenyloketonuria
PMM2	Wrodzone zaburzenia glikozylacji, typ 1A
SLC26A2	Achondrogeneza, typ 1B (dysplazja diastroficzna)
SMN1	Rdzeniowy zanik mięśni