

NOVA – Списък със заболявания и списък с лекарства

Таблица 1: Списък с 87 заболявания

Категория на състоянието	№	Наименование на състоянието	Ген	Тип на унаследяване
Състояния, свързани с метаболизма на аминокиселините	1	Фенилкетонурия	<i>PAH</i>	AR
	2	Болест на урината като кленов сироп	<i>BCKDHA</i>	AR
			<i>BCKDHB</i>	AR
			<i>DBT</i>	AR
			<i>DLD</i>	AR
	3	Аргининосукцинова ацидурия	<i>ASL</i>	AR
	4	Цитрулинемия тип I	<i>ASS1</i>	AR
	5	Цитринов дефицит	<i>SLC25A13</i>	AR
	6	Аргиназен дефицит	<i>ARG1</i>	AR
	7	Дефицит на карбамоилфосфат синтетаза I	<i>CPS1</i>	AR
	8	Дефицит на N-ацетилглутамат синтаза	<i>NAGS</i>	AR
	9	Дефицит на орнитин транскарбамилаза	<i>OTC</i>	XL
	10	Тирозинемия тип I	<i>FAH</i>	AR
	11	Тирозинемия тип II	<i>TAT</i>	AR
	12	Тирозинемия тип III	<i>HPD</i>	AR
	13	Дефицит на тетрахидробиоптерин	<i>PTS</i>	AR
			<i>QDPR</i>	AR
			<i>GCH1</i>	AR
			<i>PCBD1</i>	AR
	14	Хомоцистинурия	<i>CBS</i>	AR
<i>MTHFR</i>			AR	
<i>MTR</i>			AR	
15	Хиперметионинемия	<i>MTRR</i>	AR	
		<i>MMADHC</i>	AR	
		<i>MAT1A</i>	AR	
		<i>GNMT</i>	AD/AR	
16	Синдром на хиперорнитинемия-хиперамониемия-хомоцитрулинурия (ННН)	<i>AHCY</i>	AR	
		<i>ADK</i>	AR	
17	Синдром на хиперорнитинемия-хиперамониемия-хомоцитрулинурия (ННН)	<i>SLC25A15</i>	AR	
		<i>ADK</i>	AR	
18	Некетотична хиперглицинемия	<i>OAT</i>	AR	
		<i>GLDC</i>	AR	
		<i>AMT</i>	AR	
19	Хистидинемия (“синдром на синята пелена”)	<i>GCSH</i>	AR	
		<i>HAL</i>	AR	
20	Хипервалинемия	<i>BCAT1</i>	AR	

			<i>BCAT2</i>	AR
--	--	--	--------------	----

Състояния, свързани с окислението на мастни киселини	21	Глутарова ацидурия тип II	<i>ETFA</i>	AR
			<i>ETFB</i>	AR
			<i>ETFDH</i>	AR
	22	Първичен системен дефицит на карнитин	<i>SLC22A5</i>	AR
	23	Дефицит на дълговерижна 3-хидроксиацил-КоА дехидрогеназа	<i>HADHA</i>	AR
	24	Дефицит на средноверижна ацил-КоА дехидрогеназа	<i>ACADM</i>	AR
	25	Дефицит на митохондриален трифункционален протеин	<i>HADHA</i>	AR
			<i>HADHB</i>	AR
	26	Дефицит на многодълговерижна ацил-КоА дехидрогеназа	<i>ACADVL</i>	AR
	27	Дефицит на карнитин палмитоилтрансфераза II	<i>CPT2</i>	AR
	28	Дефицит на карнитин палмитоилтрансфераза IA	<i>CPT1A</i>	AR
	29	Дефицит на късоверижна ацил-КоА дехидрогеназа	<i>ACADS</i>	AR
	30	Дефицит на малонил-КоА-декарбоксилаза	<i>MLYCD</i>	AR
	31	Етилмаленова енцефалопатия	<i>ETHE1</i>	AR
	32	Дефицит на карнитин-ацилкарнитин транслоказа	<i>SLC25A20</i>	AR
	33	Дефицит на 3-хидроксиацил-КоА дехидрогеназа	<i>HADH</i>	AR
	34	Дефицит на изобутирил-КоА дехидрогеназа	<i>ACAD8</i>	AR
	35	Дефицит на средноверижна 3-кетоацил-КоА тиолаза	<i>ACAA1</i>	AR
<i>ACAA2</i>			AR	
36	Дефицит на 2,4-дненоил-КоА редуктаза	<i>NADK2</i>	AR	
Нарушения на органичните киселини	37	Пропионова ацидемия	<i>PCCA</i>	AR
			<i>PCCB</i>	AR
	38	Изовалерианова ацидемия	<i>IVD</i>	AR
	39	Дефицит на 3-метилкротонил-КоА карбоксилаза	<i>MCCC1</i>	AR
			<i>MCCC2</i>	AR
	40	Глутарна ацидемия Тип I Глутарова ацидурия тип I	<i>GCDH</i>	AR
	41	Дефицит на бета-кетотиолаза	<i>ACAT1</i>	AR
	42	Множествен карбоксилазен дефицит	<i>BTD</i>	AR
			<i>HLCS</i>	AR
	43	Метилмаленова ацидемия	<i>MUT</i>	AR
			<i>MMAA</i>	AR
			<i>MMAB</i>	AR
			<i>MCEE</i>	AR
			<i>MMADHC</i>	AR
	44	Комбинирана метилмаленова ацидемия и хомоцистинурия	<i>MMACHC</i>	AR
			<i>LMBRD1</i>	AR
			<i>MMADHC</i>	AR
			<i>ABCD4</i>	AR
45	Комбинирана маленова и метилмаленова ацидурия	<i>ACSF3</i>	AR	
46	Дефицит на 2-метилбутирил-КоА дехидрогеназа	<i>ACADSB</i>	AR	

			<i>AUH</i>	AR
--	--	--	------------	----

Нарушения на органичните киселини	47	3-Метилглутаконова ацидурия	<i>DNAJC19</i>	AR
			<i>OPA3</i>	AR
			<i>TAZ</i>	XL
			<i>SERAC1</i>	AR
			<i>TMEM70</i>	AR
			<i>ATP5E</i>	AR
			<i>ATPAF2</i>	AR
			<i>SUCLA2</i>	AR
	48	Дефицит на 2-метил-3-хидроксипутирил-КоА дехидрогеназа	<i>HSD17B10</i>	XL
	49	Дефицит на 3-хидрокси-3-метилглутарил-КоА лиаза	<i>HMGCL</i>	AR
Заболявания, свързани с метаболизма на въглехидрати	50	Дефицит на глюкозо-6-фосфат дехидрогеназа	<i>G6PD</i>	XL
	51	Наследствена фруктозна непоносимост	<i>ALDOB</i>	AR
	52	Галактоземия	<i>GALT</i>	AR
			<i>GALE</i>	AR
Заболявания, свързани с метаболизма на креатин	53	Синдроми на креатинов дефицит	<i>GATM</i>	AR
			<i>GAMT</i>	AR
			<i>SLC6A8</i>	XL
Заболявания на лизозомното съхранение	54	Болест на Фабри	<i>GLA</i>	XR
	55	Гликогеноза тип Ia	<i>G6PC</i>	AR
	56	Гликогеноза тип Ib	<i>SLC37A4</i>	AR
	57	Гликогеноза тип II (Болест на Помпе)	<i>GAA</i>	AR
	58	Мукополизахаридоза тип I	<i>IDUA</i>	AR
	59	Мукополизахаридоза тип II	<i>IDS</i>	XR
	60	Мукополизахаридоза тип IV	<i>GLB1</i>	AR
			<i>GALNS</i>	AR
	61	Мукополизахаридоза тип VI	<i>ARSB</i>	AR
	62	Болест на Krabbe	<i>GALC</i>	AR
	63	Болест на Niemann-Pick	<i>SMPD1</i>	AR
<i>NPC1</i>			AR	
<i>NPC2</i>			AR	
Заболявания, свързани с метаболизма на медта	64	Болест на Wilson	<i>ATP7B</i>	AR
	65	Болест на Menkes	<i>ATP7A</i>	XR

	66	Тежък комбиниран имунодефицит	<i>ADA</i>	AR
			<i>AK2</i>	AR
			<i>CD247</i>	AR
			<i>CD3D</i>	AR
			<i>CD3E</i>	AR
			<i>CORO1A</i>	AR
			<i>DCLRE1C</i>	AR
			<i>IL2RG</i>	XR
			<i>IL7R</i>	AR
			<i>JAK3</i>	AR

Първичен имунологичен дефицит			<i>LIG4</i>	AR
			<i>NHEJ1</i>	AR
			<i>PRKDC</i>	AR
			<i>PTPRC</i>	AR
			<i>RAG1</i>	AR
			<i>RAG2</i>	AR
			<i>TNFRSF4</i>	AR
			<i>ZAP70</i>	AR
			<i>PNP</i>	AR
	67	Атаксия телеангиектазия	<i>ATM</i>	AR
	68	Синдром на хромозомна нестабилност на Nijmegen	<i>NBN</i>	AR
	69	Хипоплазия на хрущял-коса	<i>RMRP</i>	AR
	70	Х-свързана агамаглобулинемия	<i>BTK</i>	XR
	71	Фамилна хемофагоцитна лимфохистиоцитоза	<i>PRF1</i>	AR
			<i>UNC13D</i>	AR
			<i>STX11</i>	AR
			<i>STXBP2</i>	AR
	72	Автозомно-доминантен хипер-IgE синдром	<i>STAT3</i>	AD
	73	Синдром на Wiskott-Aldrich	<i>WAS</i>	XR
	74	Хипер-IgM синдром	<i>CD40LG</i>	XR
<i>AICDA</i>			AR	
<i>CD40</i>			AR	
75	Синдром на Chediak-Higashi	<i>LYST</i>	AR	
76	Синдром на Hermansky-Pudlak тип 2	<i>AP3B1</i>	AR	
77	Синдром на Griscelli тип 2	<i>RAB27A</i>	AR	
78	Х-свързана лимфопролиферативна болест	<i>SH2D1A</i>	XR	
		<i>XIAP</i>	XR	
79	Неутропения поради дефекти в гена <i>ELANE</i> (тежка вродена / циклична)	<i>ELANE</i>	AD	

Отклонения в кръвните липиди	80	Фамилна хиперхолестеролемия	<i>LDLR</i>	AD
			<i>PCSK9</i>	AD
			<i>APOB</i>	AD
			<i>LDLRAP1</i>	AR
	81	Хиперглицеридемия	<i>LPL</i>	AD/AR
			<i>APOC2</i>	AR
			<i>APOA5</i>	AD/AR
			<i>GPIIIBP1</i>	AR
			<i>LMF1</i>	AR
	82	Ситостеролемия	<i>ABCG5</i>	AR
<i>ABCG8</i>			AR	
Други генетични	83	Злокачествена хипертермия	<i>RYR1</i>	AD
			<i>CACNA1S</i>	AD
	84	Муковисцидоза (Цистична фиброза)	<i>CFTR</i>	AR
85	Синдром на Dravet (Тежка миоклонична епилепсия в детска възраст)	<i>SCN1A</i>	AD	

състояния	86	Комплекс туберозна склероза	<i>TSC1</i>	AD
			<i>TSC2</i>	AD
	87	Безсиндромна загуба на слуха и глухота	<i>GJB2</i>	AD/AR
			<i>GJB3</i>	AD/AR
			<i>SLC26A4</i>	AR
			<i>MT-RNR1</i>	наследствено от страна на майката

**Таблица 2: Списък с лекарства**

Терапевтична област	№.	Наименование	Ген	
Неврология	1	Carbamazepine	<i>HLA-B</i>	
	2	Phenytoin	<i>HLA-B</i> <i>CYP2C9</i>	
	3	Diazepam	<i>CYP2C19</i>	
	4	Valproic acid (Sodium valproate)	<i>POLG</i>	
			<i>ASL</i>	
			<i>ASS1</i>	
			<i>ARG1</i>	
			<i>CPS1</i>	
			<i>NAGS</i>	
		5	Paroxetine	<i>CYP2D6</i> <i>CYP2C19</i>
		6	Gentamicin	<i>CYP2D6</i>
		7	Imipramine	<i>CYP2D6</i> <i>CYP2C19</i>
		8	Nortriptyline	<i>CYP2D6</i>
		9	Aripiprazole	<i>CYP2D6</i>
	10	Citalopram	<i>CYP2C19</i>	
	11	Clomipramine	<i>CYP2D6</i>	
Инфекциозни заболявания	12	Gentamicin	<i>MT-RNR1</i>	
	13	Streptomycin	<i>MT-RNR1</i>	
	14	Amikacin	<i>MT-RNR1</i>	
	15	Kanamycin	<i>MT-RNR1</i>	
	16	Dapsone	<i>G6PD</i>	
	17	Chloroquine	<i>G6PD</i>	
	18	Primaquine	<i>G6PD</i>	

	19	Sulfadiazine	<i>G6PD</i>
	20	Isoniazid	<i>NAT2</i>
	21	Abacavir	<i>HLA-B</i>
<b>Ревматизъм</b>	22	Azathioprine	<i>TPMT</i>
<b>Онкология</b>	23	Mercaptopurine	<i>TPMT</i>
	24	Thioguanine	<i>TPMT</i>
<b>Сърдечно-съдови заболявания</b>	25	Warfarin	<i>CYP2C9</i>
			<i>VKORC1</i>
			<i>CYP4F2</i>
	26	Metoprolol	<i>CYP2D6</i>
	27	Propafenone	<i>CYP2D6</i>
<b>Гастроентерология</b>	28	Omeprazole	<i>CYP2C19</i>
	29	Lansoprazole	<i>CYP2C19</i>
	30	Pantoprazole	<i>CYP2C19</i>
<b>Други</b>	31	Celecoxib	<i>CYP2C9</i>
	32	Clobazam	<i>CYP2C19</i>