

Geny oraz schorzenia żeńskie z nimi związane badane w toku analizy WES

Choroba	Związane geny
Endometrioza	CCDC170,CDKN2B-AS1,CYP17A1,CYP2C19,DEFA1,ESR1,ESR2,ETAA1,FN1,FSHB,GREB1,GSTP1,HLA-DRA,HLA-G,HNRNPA3P1,ICAM1,IGF1R,IL1A,IL33,KSR2,LILRB1,LILRB2,MEIS1,MOAP1,NFE2L3,OR1D2,OR1G1,PARP1P2,PDE1C,PPARG,RAF1,RBM43,RHOJ,RHOU,RND3,RNF114,RNF144B,SORCS1,SYNE1,VEZT,WNT4
Niedobór czynnika XII	F12
Choroba Gravesa-Basedowa	CD28,CD40,CTLA4,FCRL3,HLA-B,HLA-DQA2,HLA-DQB1,IFIH1,IFNG,IL12A,IL23A,IL2RA,IL6,ITGAM,LPP,MAGI2,MAP3K7,MMEL1,MUC21,PER3,PRICKLE1,PTPN22,RAC2,RHOH,RNASET2,SCGB3A2,SLA,SLAMF6,TNF,TRIB2,TSHR,VDR
Choroba Hashimoto	CTLA4,FAS,IL23R,IL2RA,IL4,ITGAM,LPP,MMEL1,NCOA4,PRICKLE1,PTPN22,RET,SDK2,TGFB1,TNFAIP3,TP53,TRIB2,VAV3,VDR
Zaśniad groniasty	KHDC3L,MEI1,NLRP7,REC114
Hiperprolaktynemia	DRD2,PRLR
Hipogonadyzm hipogonadotropowy	AXL,CCDC141,DUSP6,FEZF1,FGF17,FGF8,FGFR1,FLRT3,GNRH1,GNRHR,HS6ST1,IL17RD,KISS1,KISS1R,LHCGR,NSFM,PROK2,PROKR2,SEMA3A,SPRY4,TAC3,TACR3,WDR11
Wpływ czynników środowiskowych na płodność	ABCB1,AHRR,CAT,GSTP1,GSTT1,NFE2L2,PON1,SOD2
Insulinooporność	CAPZB,CCDC88A,CCDC88C,CCNH,CD47,CD93,CKS2,CLDN20,CPVL,CSMD1,CTH,EBLN2,ENPP1,EPHB2,F9,FAM19A2(TAFA2),FAM63B(MINDY2),FBXL17,FTLP4,FYN,GADL1,GALNTL6,GAS1,GCKR,GNG5P5,GPA33,HCCAT5(HTA),HELZ,HHLA2,HNF1A,HOMER3,IGF1,IKZF2,INSR,IRS1,ITPR1,LASS6(CERS6),LIPC,LMO7,LRRC4C,LRRTM4,MBOAT1,MN1,MYT1L,NAMPT,NAT2,NPBWR1,NPVF,NT5DC1,OLFM4,OSBPL3,PABPC1P2,PARK2,PCBP3,PCDH9,PFKP,PITRM1,PLCXD3,PPP1R3A,PRRC1,PTPN1,PTTG1,RASGEF1B,RNU-2P,RNU7-53P,RPL17P45,RPL21P42,RPS10P21,RPS15AP40,RPS26P5,RPS27P27,SCAI,SEZ6L,SLC5A12,SMOC2,SNX19,TBC1D4,TCERG1L,TMEM144,TMEM161B,TMEM215,TNRC6B,TRIAP1,TRPS1,TRRAP,TSC22D1,TSSC1(EIPR1),UBE2N,UBE2QL1,UNC5C,URB2,ZFAND3,ZNF286B,ZNF536,ZP4
Syndrom Kallmana	ANOS1,DUSP6,SEMA3A
Defekt dojrzewania oocytu	CPEB1,PATL2,TRIP13,TUBB8,WEE2,ZP1,ZP2,ZP3
Dysgeneza jajników	ESR2,MCM9,MRPS22,NUP107,PSMC3IP,SOHLH1,SPIDR
Zespół hiperstymulacji jajników	DENND1A,FSHR

PCOS	DENND1A,DGKI,ERBB2,FIGN,FSHB,FSHR,FTO,GABRA4,GATA4,HMGA2,IKZF3,IL6RL1,INSR,IQCA1,KCNA4,KCNH7,KHDRBS3,KRR1,LHB,LMF1,MAPRE1,MTHFR,OR7E31P,PAI-1(SERPINE1),PGRMC1,PLGRKT,RAB5B,RAD50,RARRES2,SERPINA12,SOD2,SOX8,SREBF-1,SSTR5,SULT2A1,SUMO1P1,SUOX,THADA,TOX3,TRIML1,TRIML2,UNC5C,VDR,VEGF,WWTR1,YAP1
Zespół Perrault	CLDN14,CLPP,ERAL1,HARS2,HSD17B4,LARS2,SGO2,TWNK
Przedwczesne wygasanie czynności jajników	CYP19A1,DMC1,EIF2B2,EIF4ENIF1,FIGLA,FMR1,FOXL2,FSHR,GALT,GDF9,HFM1,LHX8,MCM8,MCM9,MRPS22,MSH5,NOBOX,NR5A1,NUP107,PGRMC1,POF1B,POLG,POLR3H,PSMC3IP,REC8,SGO2,SOHLH2,STAG3,SYCE1,TAF4B
Rak przysadki wydzielający prolaktynę	CDH23,HRAS
Reumatoidalne zapalenie stawów	CCR6,CD200R1,CD244,CDK4,CDK6,CIITA,DNASE1L3,DPP4,FCRL3,GRHL2,GSTT1,HLA-DQA2,HLA-DQB1,HLA-DRB1,IFNGR2,IL12B,IL2,IL21,IL2RB,IL6,IL6R,IRAK1,IRF4,IRF5,PADI2,PADI4,PHACTR3,PON1,PRKCH,PTPN2,PTPN22,PVT1,RAD51B,RASGRP1,SEMA4A,SOCS1,SPRED2,STAT4,SUPT20H,SYNGR1,TMEM235,TNFAIP3,TNIP1,UBE2L3,VDR,WDFY4,ZNF438
Nagła utrata ciąży	F2,F5,MTHFR,NLRP5,NLRP7,PADI6,PROZ,SYCP3,TLE6
Toczeń rumieniowaty	CLNK,CR2,CTLA4,DNASE1,DNASE1L3,ENG,ETS1,FCGR2B,FCGR3B,FCRL3,GF11,HLA-DQA2,HLA-DRB1,IFIH1,IKZF1,IL10,IL18RAP,IL21,IRAK1,IRF5,ITGAM,JAZF1,KIAA0319L,KIT,LAT2,MECP2,MTG1,NOTCH4,OR4A15,PDCD1,PRDM1,PTPN22,PTTG1,PXK,RAD51B,RASGRP1,RNF114,SLC15A4,SOCS1,SPP1,STAT4,TCP11,TNFAIP3,TNFSF4,TNIP1,TNXB,TRAPPC11,TREX1,UBE2L3,UHRF1BP1,WDFY4,ZNF184
Trombofilia	F2,F5,F9,HABP2,HRG,MTHFR,PROC,PROS1,SERPINA10,SERPINC1,THBD

Geny oraz schorzenia męskie z nimi związane badane w toku analizy WES

Choroba	Związane geny
Acefaliczne plemniki	BRDT, PMFB1,SUN5,TSGA10
Asthenoteratozoospermia	CFAP69,CFAP70,CFAP91,NANOS1
Asthenozoospermia	CATSPER1,DNAH17,SLC26A8,SPAG17
Wrodzona dwustronna aplazja nasieniowodów	CFTR
Dysplazja osłonki włóknistej	AKAP3,AKAP4
Globozoospermia	DPY19L2, SPACA1,SPATA16
Heterotaksja z męską niepłodności	MNS1
Niepłodność o nieznanym podłożu	MMEL1,MYO6,SOX30,TSPY1
Zespół Kartagera	DNAAF1,MCIDAS,ODAD3,RSPH1,RSPH3,RSPH4A, ,RSPH9, ZMYND10
Hipogonadyzm hipogonadotropowy	AXL,CCDC141,DUSP6,FEZF1,FGF17,FGF8,FGFR1, FLRT3,GNRH1,GNRHR,HS6ST1,IL17RD,KISS1, KISS1R,LHCGR,NSFM,PROK2,PROKR2,SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11
Hipoplazja komórek Leydiga	LHCGR
Macrozoospermia	AURKC
Wielorakie morfologiczne nieprawidłowości nici plemnika	AK7,ARMC2,ARMC2-AS1,CEP135,CFAP251, CFAP43,CFAP44,CFAP58,CFAP65,CFAP69, CFAP74,DNAH1,DNAH2,DNAH8,FSIP2,QRICH2, SEPTIN12,SPEF2,TTC21A,TTC29
Azoospermia nieobstrukcyjna	BRCA2,BRDT,DAZ1,DAZ2,DAZ3,DAZ4,DAZL, DMRT1,DNMT3B,E2F1,FANCM,FOXP3,HLA-DRA ,HSF2,HSFY1,KASH5,M1AP,MAGEB4,MEIOB, MSH4,NANOS1,NPAS2,NQO1,NR5A1,PEX10, PPP2R3C,PRM1,PRM2,PRY,REC8,SALL4,SOHLH1 ,SPINK2,SPO11,SYCE1L,TAF4B,TDRD9,TEX11, TEX14,TEX15,TMSB4Y,TRIM45,USP8,USP9Y, UTY,WNK3,XKRY,XRCC2,ZMYND15
Zespół Noonan	BRAF,KRAS,MAP2K1,PTPN11,RAF1,RRAS2,SOS1
Azoospermia obstrukcyjna	CLDN2,PGK1
Oligoasthenozoospermia	AHR
Oligozoospermia	ARL6,CDY1,DAZ1,DAZ2,DAZ3,DAZ4,DAZL,HSFY1, KLHL10,MEIOB,MSH4,NANOS1,NR5A1,SALL4, TBC1D25,ZMYND15
Zespół przetrwałych przewodów Mullera	AMH,AMHR
Pierwotna dyskineza rzęsek	CCDC103,CCDC39,CCDC40,CCNO,CFAP298, CFAP300,DNAAF1,DNAAF11,DNAAF2,DNAAF3, DNAAF4,DNAAF5,DNAH1,DNAH11,DNAH5, DNAH8,DNAH9,DNAI1,DNAI2,DNAJB13,DNAL1, DRC1,FAM187A,GAS2L2,GAS8,GFAP,HYDIN, LRRC56,MCIDAS,NME8,ODAD2,ODAD3, PRKAR1B,RPGR,RSPH1,RSPH3,RSPH4A,RSPH9, SPAG1,TTC14,TTC25,ZMYND10
Syndrom Kallmana	ANOS1,DUSP6,SEMA3A
Zespół samych komórek Sertolego	BPY2,NANOS1
Związany z X obustronny zanik nasieniowodów	ADGRG2