

Tab. 1. Vybrané DMP s manifestáciou v dospelom období. Uvedený je názov ochorenia, číslo, pod ktorým je syndróm podľa fenotypu zaradený v databáze OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man, <https://omim.org/>), forma dedičnosti

Dedičná metabolická porucha	OMIM fenotyp	Gén	Dedičnosť	Lokalizácia génu
Poruchy v metabolizme sacharidov				
Deficit glukózového transportéra (GLUT1)	#138140	SLC2A1	AD	1p34.2
Poruchy mitochondriálneho energetického metabolizmu				
Laktátová acidémia – deficiencia pyruvátdehydrogenázového komplexu	#312170	PDHA1	XL	Xp22.12
Leberova hereditárna optická neuropatia (LHON)	# 535000	MT-ND4 MT-ND6 MT-ND1	Mito	mtDNA
Deficit dehydrogenázy karboxylových kyselín pre dlhé reťazce (LCHAD)	#609016	HADHA	AR	2p23.3
Deficit dehydrogenázy karboxylových kyselín pre stredne dlhé reťazce (MCAD)	#201450	ACADM	AR	1p31.1
Glutárová acidúria typ II (MADD)	#231680	ETFA ETFB ETFDH	AR	15q24.2 19q13.41 4q32.1
Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) syndróm 1 – deficit riboflavínového transportéra	#211530	SLC52A3	AR	20p13
Poruchy v metabolizme aminokyselín				
Fenylketonúria	#261600	PAH	AR	12q23.2
Deficit ornitíntranskarnbamoylázy (OTC)	#300461	OTC	XL	Xp11.4
HHH syndróm – hyperornitinémia-hyperamonémia-homocitrulinémia	#238970	SLC25A15	AR	13q14.11
Homocystinúria – deficit cystationinbetasyntázy	#236200	CBS	AR	21q22.3
Glutárová acidúria typ I	#231670	GCDH	AR	19p13.13
Lysinurická proteínová intolerancia	#222700	SLC7A7	AR	14q11.2
Hartnupova choroba	#234500	SLC6A19	AR	5p15.33
Poruchy v metabolizme vitamínov				
Deficit biotinidázy	#253260	BTD	AR	3p25.1
Metylmalónová acidúria		MCEE, MMAA, MMAB, MMADHC, MMUT	AR	
Homocystinúria – deficit metyléntetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)	#236250	MTHFR	AR	1p36.22
Porucha metabolizmu tiamínu (choroba bazálnych ganglií)	#607483	SLC19A3	AR	2q36.3
Poruchy neurotransmiterov				
DOPA-responzívna dystónia	#128230	GCH1	AD, AR	14q22.2
Dislipidémie				
Tangierova choroba	#205400	ABCA1	AR	9q31.1
Abetalipoproteinémia	#200100	MTTP	AR	4q23
Poruchy v syntéze žľových kyselín				
Cerebrotendomatózna xantomatóza (CTX)	#213700	CYP27A1	AR	2q35
Porfýrie				
Akútna intermitentná porfýria	#176000	HMBS	AD	11q23.3
Poruchy v metabolizme minerálov a metaloproteínov				
Wilsonova choroba (WD)	#277900	ATP7B	AR	13q14.3
Aceruloplazminémia	#604290	CP	AR	3q24-q25.1
Hypermanganezémia s dystóniou – SLC30A10 deficiencia	#613280	SLC30A10	AR	1q41
Lysozómové ochorenia				
Fabryho choroba	#301500	GLA	XL	Xq22.1
Gaucherova choroba	#231000	GBA	AR	1q22
Krabbeho choroba	#245200	GALC	AR	14q31.3
Metachromatická leukodystrofia (ARSA deficiencia)	#250100	ARSA	AR	22q13.33
Niemannova-Pickova choroba typu C	#257220 #607625	NPC1 NPC2	AR	18q11.2 14q24.3
Pompeho choroba	#232300	GAA	AR	17q25.3
Tayova-Sachsova choroba	#272800	HEXA	AR	15q23
Peroxisómové ochorenia				
X-viazaná adrenoleukodystrofia a adrenomyeloneuropatia	#300100	ABCD1	XL	Xq28
Refsumova choroba	#266500	PHYH	AR	10p13
Deficit 2-methylacyl-CoA racemázy (AMACR)	#614307	AMACR	AR	5p13.2

AR – autozómovo recesívny typ; AD – autozómovo dominantný typ; XL – dedičnosť viazaná na chromozóm X; Mito – mitochondriálny typ dedičnosti) a lokalizácia génu na chromozóme