

# Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji

## Raport Wpływ (2022-2025)

### Podsumowanie

Niniejszy raport przedstawia kliniczny wpływ korelacji genotypowo-fenotypowych zidentyfikowanych przez Tomasza Gambina i współpracowników (Centers for Mendelian Genomics, 2013-2014+). W okresie ewaluacji 2022-2025 korelacje te były szeroko wykorzystywane w diagnostyce klinicznej na całym świecie, przyczyniając się bezpośrednio do diagnozy setek pacjentów.

### Metodologia

Dane zostały pobrane z bazy ClinVar, publicznego archiwum raportów o związkach między zmiennościami ludzkimi a fenotypami.

- Analizowane geny: ANKLE2, TANGO2, PGM3, COPA, CORO1A, DVL1, ACTG2, TUBGCP2, MIPEP, RDH11, PRUNE1, VARS1, DHX37, SOHLH1.
- Okres: 2022 - 2025.
- Kryteria: Zgłoszenia sklasyfikowane jako "Pathogenic" lub "Likely Pathogenic".

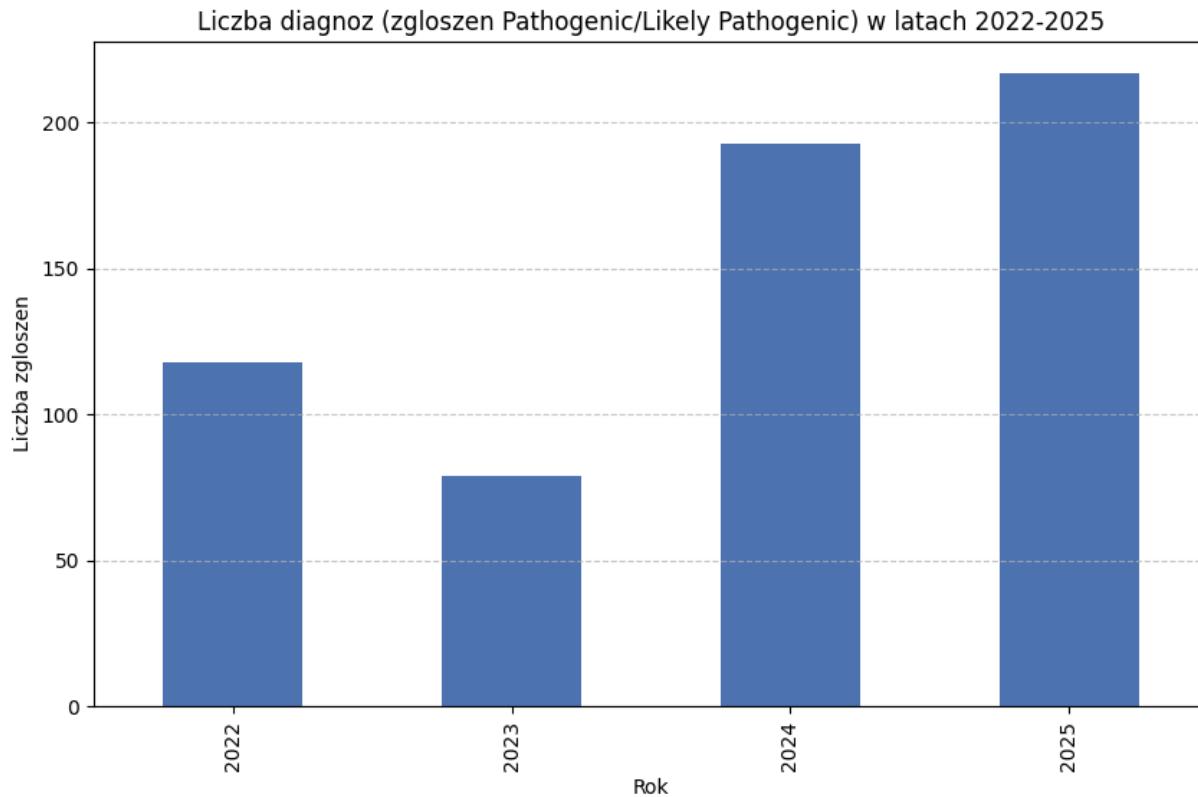
### Kluczowe Wyniki

- Całkowita liczba diagnoz (zgłoszeń): 607
- Zasięg globalny: Diagnozy zgłasiane przez ośrodki w ponad 15 krajach, w tym USA, Niemcy, Finlandia, Korea Południowa, Brazylia i Łotwa.

# Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji

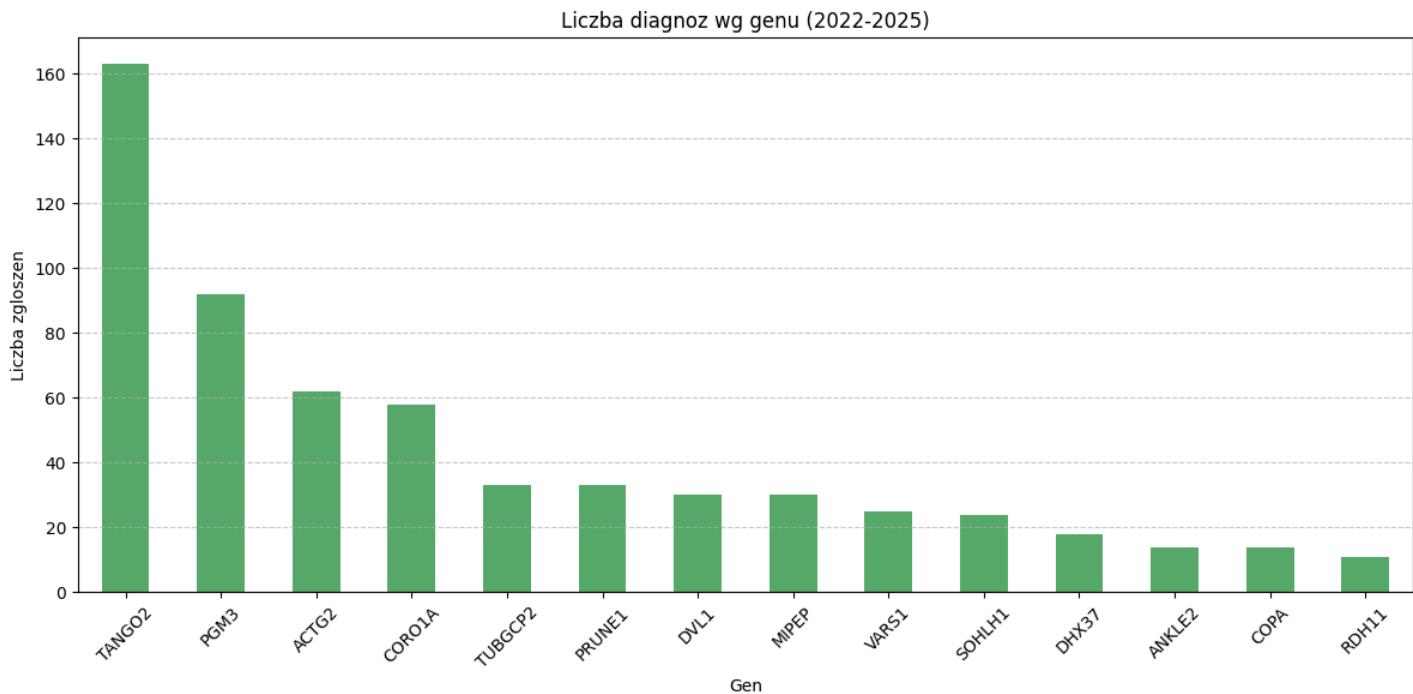
## Dowody Wizualne

1. Utrzymująca się użyteczność diagnostyczna (Liczba diagnoz w czasie)



# Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji

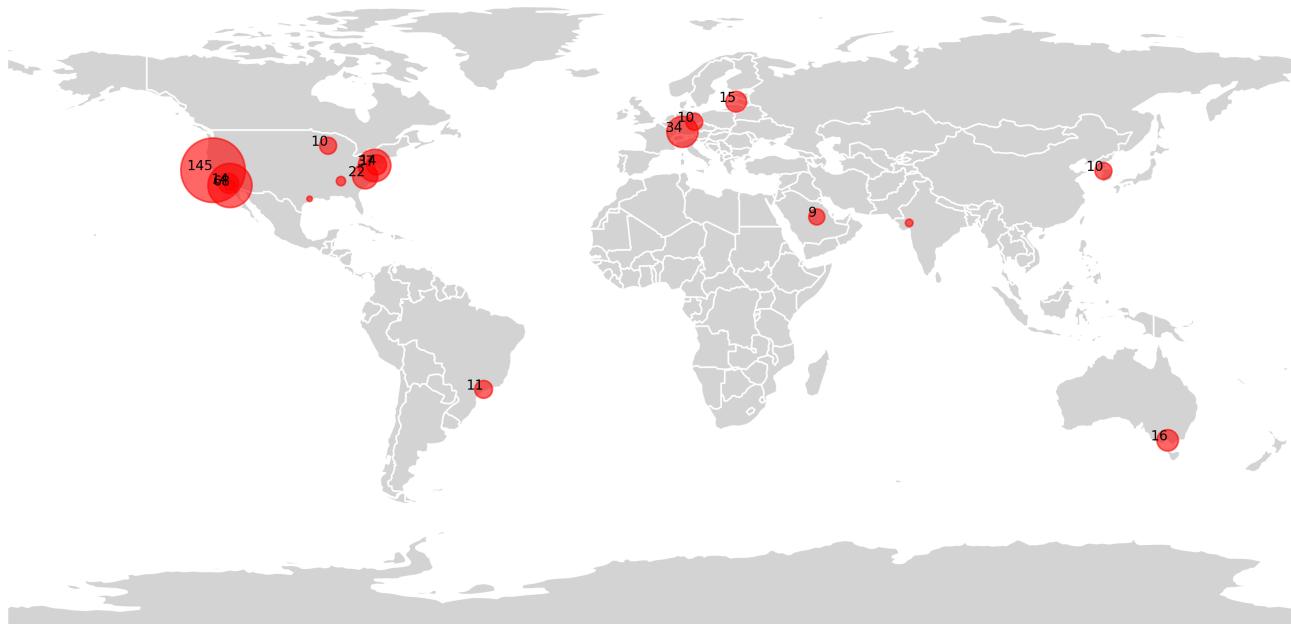
## 2. Wpływ specyficzny dla genu (Liczba diagnoz wg genu)



# Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji

## 3. Globalna adopcja kliniczna (Mapa ośrodków)

Globalny zasięg: Ośrodki diagnozujące (2022-2025)



Mapa ilustruje globalne rozmieszczenie ośrodków diagnostycznych zgłaszających warianty patogenne w tych genach. Widoczna jest szeroka adopcja tej wiedzy w Europie, Ameryce Północnej, Azji i Australii.

# Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji

## Zidentyfikowane Koreacje Genotypowo-Fenotypowe

Poniżej przedstawiono listę analizowanych genów wraz z przypisanymi jednostkami chorobowymi, częstością ich występowania (wg Orphanet) oraz odnośnikami do publikacji źródłowych.

### **ANKLE2:**

Microcephaly 16, primary, autosomal recessive (MCPH16)

Częstość występowania: Nieznana (rzadka)

Publikacja źródłowa

[Źródło danych o częstości \(Orphanet\)](#)

### **TANGO2:**

Metabolic encephalomyopathy, recurrent, with rhabdomyolysis, cardiac arrhythmias, and neurodegeneration

Częstość występowania: <1 / 1 000 000

Publikacja źródłowa

[Źródło danych o częstości \(Orphanet\)](#)

### **PGM3:**

Immunodeficiency-vasculitis-myoclonus syndrome (PGM3-CDG)

Częstość występowania: <1 / 1 000 000

Publikacja źródłowa

[Źródło danych o częstości \(Orphanet\)](#)

### **COPA:**

COPA syndrome (Autoimmune interstitial lung, joint, and kidney disease)

Częstość występowania: <1 / 1 000 000

Publikacja źródłowa

[Źródło danych o częstości \(Orphanet\)](#)

### **CORO1A:**

Immunodeficiency 8, T-cell negative, B-cell positive, NK-cell negative

Częstość występowania: <1 / 1 000 000

Publikacja źródłowa

[Źródło danych o częstości \(Orphanet\)](#)

### **DVL1:**

Robinow syndrome, autosomal dominant 2

Częstość występowania: <1 / 1 000 000

Publikacja źródłowa

[Źródło danych o częstości \(Orphanet\)](#)

### **ACTG2:**

Visceral myopathy (Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome)

Częstość występowania: <1 / 1 000 000

Publikacja źródłowa

[Źródło danych o częstości \(Orphanet\)](#)

### **TUBGCP2:**

Microcephaly and lissencephaly spectrum

# Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji

Częstość występowania: Nieznana (<10 przypadków)

Publikacja źródłowa

Źródło danych o częstości (Orphanet)

## **MIPEP:**

Left ventricular non-compaction 10, syndromic

Częstość występowania: Nieznana (rzadka)

Publikacja źródłowa

Źródło danych o częstości (Orphanet)

## **RDH11:**

Retinitis pigmentosa 87 (with or without syndromic features)

Częstość występowania: Nieznana (rzadka)

Publikacja źródłowa

Źródło danych o częstości (Orphanet)

## **PRUNE1:**

Microcephaly, seizures, and developmental delay (NMIHBA)

Częstość występowania: <1 / 1 000 000

Publikacja źródłowa

Źródło danych o częstości (Orphanet)

## **VARS1:**

Neurodevelopmental disorder with microcephaly, seizures, and cortical atrophy

Częstość występowania: Nieznana (rzadka)

Publikacja źródłowa

Źródło danych o częstości (Orphanet)

## **DHX37:**

46,XY gonadal dysgenesis (Testicular regression syndrome)

Częstość występowania: Nieznana (10-15% przypadków 46,XY GD)

Publikacja źródłowa

Źródło danych o częstości (Orphanet)

## **SOHLH1:**

Ovarian dysgenesis 2 (46,XX gonadal dysgenesis)

Częstość występowania: Nieznana (rzadka)

Publikacja źródłowa

Źródło danych o częstości (Orphanet)

# Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji

## Wnioski

Badania prowadzone przez Tomasza Gambina przełożyły się na wymierne narzędzia kliniczne. Zidentyfikowane koreacje genotypowo-fenotypowe są obecnie rutynowo badane w diagnostyce genetycznej, dostarczając odpowiedzi pacjentom z chorobami rzadkimi na całym świecie. Dane te stanowią silny dowód na spełnienie kryterium "Wpływ" w ewaluacji.