

Raport Wpływ: Użyteczność Kliniczna Zidentyfikowanych Korelacji Genotypowo-Fenotypowych (2022-2025)

2 grudnia 2025

Niniejszy raport przedstawia kliniczny wpływ korelacji genotypowo-fenotypowych zidentyfikowanych przez Tomasza Gambina i współpracowników. W okresie ewaluacji 2022-2025 koreacje te były szeroko wykorzystywane w diagnostyce klinicznej na całym świecie, przyczyniając się bezpośrednio do diagnozy setek pacjentów.

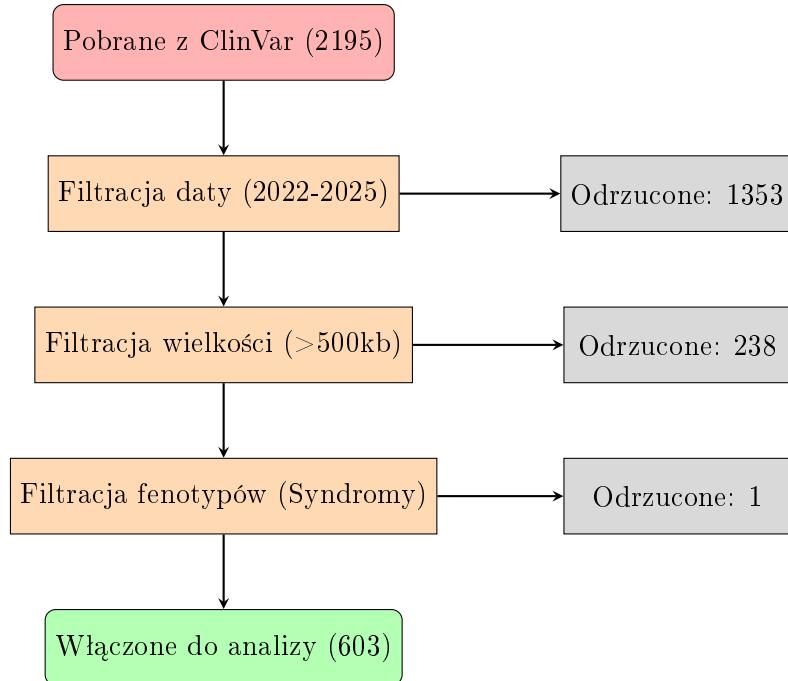
Spis treści

| | |
|--|----------|
| 1 Metodologia | 2 |
| 2 Dlaczego odkrycia były możliwe - wkład PW | 3 |
| 3 Szczegółowy opis genów i publikacji | 3 |
| 3.1 Nowe Geny Chorobowe | 3 |
| 3.2 Poszerzenie Fenotypu | 5 |
| 3.3 Rozwój płuc i sekwencje niekodujące | 5 |
| 4 Statystyki Zgłoszeń i Wpływ Klinicznego | 6 |
| 4.1 Zgłoszenia w czasie | 6 |
| 4.2 Zgłoszenia wg genów | 6 |
| 4.3 Ośrodki zgłaszające | 7 |
| 4.4 Statystyki krajowe | 11 |

1 Metodologia

Dane do niniejszego raportu zostały pobrane z bazy [ClinVar](#) (National Center for Biotechnology Information). ClinVar to publicznie dostępne archiwum raportów dotyczących związków między zmiennością genetyczną a fenotypami. Baza ta gromadzi zgłoszenia od laboratoriów diagnostycznych, badaczy i innych podmiotów z całego świata.

Proces filtracji wariantów przedstawiono na Ryc. 1.



Rycina 1: Schemat procesu filtracji wariantów

Należy podkreślić, że dane w ClinVar stanowią jedynie dolne oszacowanie rzeczywistej liczby diagnoz, ponieważ:

- Nie wszystkie laboratoria diagnostyczne regularnie zgłaszają swoje wyniki do ClinVar.
- Zgłasiane są głównie nowe, unikalne warianty; powtarzające się warianty mogą nie być ponownie raportowane przez ten sam ośrodek.

Proces automatycznego pobierania i filtrowania danych obejmował następujące kroki:

1. **Pobieranie danych:** Przy użyciu narzędzi NCBI Entrez E-utilities, dla zdefiniowanej listy genów wyszukano zgłoszenia (submissions) spełniające kryteria:
 - Status kliniczny: *Pathogenic* lub *Likely Pathogenic*.
 - Data zgłoszenia: 1 stycznia 2022 – obecnie (2025).
2. **Filtrowanie:** Z surowych danych wykluczono:
 - Duże zmiany strukturalne (CNV) o wielkości powyżej 500 kpz (500,000 par zasad). Celem tego filtra było wyeliminowanie dużych delekcji/duplikacji chromosomalnych (np. zespoły mikrodelekcji), które obejmują wiele genów i nie są specyficznym wynikiem dla analizowanego genu (np. delekcje 22q11.21, które obejmują gen *TANGO2*, ale są osobną jednostką chorobową).

- Zgłoszenia, których opis fenotypu sugerował znane zespoły mikrodelekcji (np. "22q11.2 deletion syndrome").
3. **Analiza:** Pozostałe zgłoszenia zostały zliczone i przypisane do odpowiednich genów oraz ośrodków zgłaszających. Tabela z ośrodkami została wygenerowana na podstawie pola *Submitter*. Przypisanie kraju do ośrodka wykonano na podstawie mapowania nazw ośrodków.

Kod źródłowy użyty do wygenerowania tego raportu (pobieranie danych, filtrowanie, generacja wykresów i tabel) jest dostępny w repozytorium: <https://github.com/tgambin/eval-WUT-2025>.

2 Dlaczego odkrycia były możliwe - wkład PW

Odkrycia opisane w niniejszym raporcie były możliwe dzięki zastosowaniu nowatorskich metod obliczeniowych i algorytmicznych, opracowanych lub współtworzonych przez Tomasza Gambina. Kluczowe elementy to:

- **Potoki do analizy wariantów i integracja danych:** Wdrożenie zintegrowanych systemów analizy danych NGS (WES/WGS) pozwalających na efektywne łączenie informacji o wariantach SNV i CNV.
 - Gambin T. et al. (2015). Secondary findings and carrier test frequencies in a large multiethnic sample. *Genome Medicine*. DOI: [10.1186/s13073-015-0171-1](https://doi.org/10.1186/s13073-015-0171-1)
- **Reanalizy danych:** Systematyczne reanalizy "negatywnych" przypadków, które doprowadziły do nowych odkryć, np. w pracach:
 - Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. *Genome Medicine*. DOI: [10.1186/s13073-017-0472-7](https://doi.org/10.1186/s13073-017-0472-7)
 - Yamamoto S. et al. (2014). A Drosophila Genetic Resource of Mutants to Study Mechanisms Underlying Human Genetic Diseases. *Cell*. DOI: [10.1016/j.cell.2014.09.002](https://doi.org/10.1016/j.cell.2014.09.002)
- **Narzędzia do detekcji CNV (HMZDelFinder):** Autorskie narzędzie pozwalające na detekcję homo/hemi-zygotycznych CNV w danych eksomowych, co było kluczowe np. dla genu *TANGO2*.
 - Gambin T. et al. (2016). Homozygous and hemizygous CNV detection from exome sequencing data in a Mendelian disease cohort. *Nucleic Acids Research*. DOI: [10.1093/nar/gkw1237](https://doi.org/10.1093/nar/gkw1237)
- **Konstrukcje mikromacierzy:** Projektowanie dedykowanych mikromacierzy (w tym z pokryciem eksonowym, np. V8), które do 2017 roku zostały użyte w badaniu ponad 46,000 przypadków (kluczowe np. dla *FOXF1*).
 - Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. *Genome Medicine*. DOI: [10.1186/s13073-017-0472-7](https://doi.org/10.1186/s13073-017-0472-7)

3 Szczegółowy opis genów i publikacji

3.1 Nowe Geny Chorobowe

Poniższa tabela przedstawia listę nowych genów chorobowych zidentyfikowanych przy udziale Tomasza Gambina. Są to geny, dla których po raz pierwszy opisano związek z chorobą u ludzi.

| Gen | OMIM | Publikacje |
|----------------|------------------------|---|
| <i>TANGO2</i> | 616878 | Lalani S. et al. (2016). Recurrent Muscle Weakness with Rhabdomyolysis, Metabolic Crises, and Cardiac Arrhythmia Due to Bi-allelic TANGO2 Mutations. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2015.12.008 Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. <i>Genome Medicine</i> . DOI: 10.1186/s13073-017-0472-7 |
| <i>PSMD12</i> | 617516 | Küry S. et al. (2017). De Novo Disruption of the Proteasome Regulatory Subunit PSMD12 Causes a Syndromic Neurodevelopmental Disorder. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2017.03.003 Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. <i>Genome Medicine</i> . DOI: 10.1186/s13073-017-0472-7 |
| <i>TRIP12</i> | 604506 | Zhang J. et al. (2017). Haploinsufficiency of the E3 ubiquitin-protein ligase gene TRIP12 causes intellectual disability with or without autism spectrum disorders, speech delay, and dysmorphic features. <i>Human Genetics</i> . DOI: 10.1007/s00439-017-1763-1 Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. <i>Genome Medicine</i> . DOI: 10.1186/s13073-017-0472-7 |
| <i>ANKLE2</i> | 616062 | Yamamoto S. et al. (2014). A Drosophila Genetic Resource of Mutants to Study Mechanisms Underlying Human Genetic Diseases. <i>Cell</i> . DOI: 10.1016/j.cell.2014.09.002 |
| <i>TUBGCP2</i> | 617817 | Mitani T. et al. (2019). Bi-allelic Pathogenic Variants in TUBGCP2 Cause Microcephaly and Lissencephaly Spectrum Disorders. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2019.09.017 |
| <i>COPA</i> | 616414 | Watkin L. et al. (2015). COPA mutations impair ER-Golgi transport and cause hereditary autoimmune-mediated lung disease and arthritis. <i>Nature Genetics</i> . DOI: 10.1038/ng.3279 |
| <i>DVL1</i> | 616331 | White J. et al. (2015). DVL1 Frameshift Mutations Clustering in the Penultimate Exon Cause Autosomal-Dominant Robinow Syndrome. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2015.02.015 |
| <i>SOHLH1</i> | 610224 | Bayram Y. et al. (2015). Homozygous Loss-of-function Mutations in <i>SOHLH1</i> in Patients With Nonsyndromic Hypogonadotropic Hypogonadism. <i>The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism</i> . DOI: 10.1210/jc.2015-1150 |
| <i>MIPEP</i> | 602241 | Eldomery M. et al. (2016). MIPEP recessive variants cause a syndrome of left ventricular non-compaction, hypotonia, and infantile death. <i>Genome Medicine</i> . DOI: 10.1186/s13073-016-0360-6 |
| <i>PRUNE1</i> | 617413 | Karaca E. et al. (2015). Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neuroplogic Disease. <i>Neuron</i> . DOI: 10.1016/j.neuron.2015.09.048 |

| Gen | OMIM | Publikacje |
|--------------|------------------------|---|
| <i>VARS1</i> | 617802 | Karaca E. et al. (2015). Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neurologic Disease. <i>Neuron</i> . DOI: 10.1016/j.neuron.2015.09.048 |
| <i>DHX37</i> | 617362 | Karaca E. et al. (2015). Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neurologic Disease. <i>Neuron</i> . DOI: 10.1016/j.neuron.2015.09.048 |
| <i>RDH11</i> | 607849 | Xie Y. et al. (2014). New syndrome with retinitis pigmentosa is caused by nonsense mutations in retinol dehydrogenase RDH11. <i>Human Molecular Genetics</i> . DOI: 10.1093/hmg/ddu291 |

3.2 Poszerzenie Fenotypu

W tej sekcji przedstawiono geny, dla których badania Tomasza Gambina przyczyniły się do istotnego poszerzenia spektrum fenotypowego lub lepszego zrozumienia mechanizmu choroby.

| Gen | OMIM | Publikacje |
|---------------|------------------------|--|
| <i>ACTG2</i> | 619431 | Wangler M. et al. (2014). Heterozygous De Novo and Inherited Mutations in the Smooth Muscle Actin (ACTG2) Gene Underlie Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome. <i>PLoS Genetics</i> . DOI: 10.1371/journal.pgen.1004258 |
| <i>PGM3</i> | 172100 | Stray-Pedersen A. et al. (2014). PGM3 Mutations Cause a Congenital Disorder of Glycosylation with Severe Immunodeficiency and Skeletal Dysplasia. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2014.05.007 |
| <i>CORO1A</i> | 605000 | Stray-Pedersen A. et al. (2014). Compound Heterozygous CORO1A Mutations in Siblings with a Mucocutaneous-Immunodeficiency Syndrome of Epidermolytic Verruciformis-HPV, Molluscum Contagiosum and Granulomatous Tuberculoid Leprosy. <i>Journal of Clinical Immunology</i> . DOI: 10.1007/s10875-014-0074-8 |

3.3 Rozwój płuc i sekwencje niekodujące

Poniższa tabela zawiera geny kluczowe dla rozwoju płuc, w przypadku których badania koncentrowały się na roli sekwencji regulatorowych i niekodujących (CNV, SNV w regionach niekodujących).

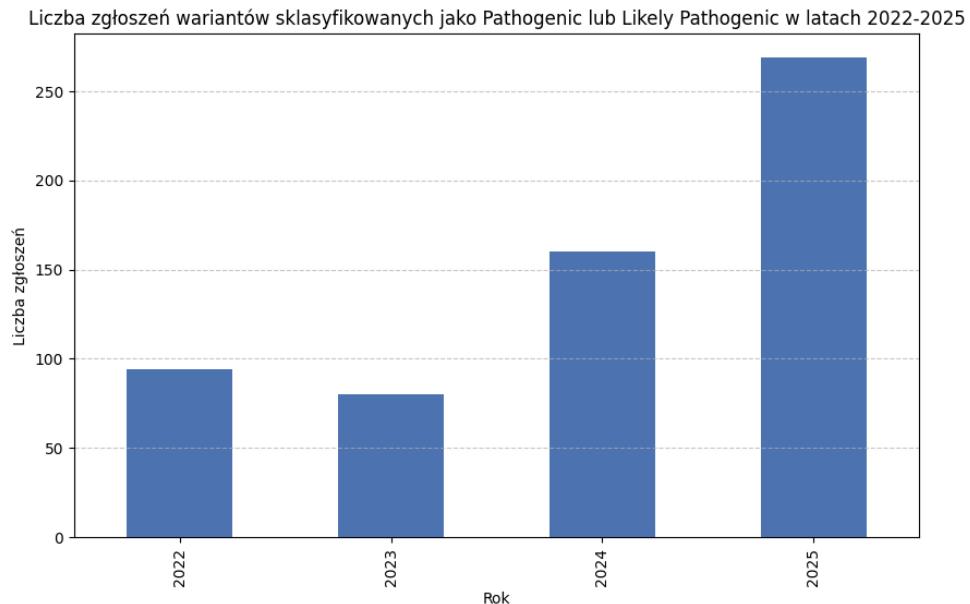
| Gen | OMIM | Publikacje |
|--------------|------------------------|--|
| <i>FOXF1</i> | 601089 | Szafranski P. et al. (2021). Lung-specific distant enhancer cis regulates expression of <i>FOXF1</i> and lncRNA <i>FENDRR</i> . <i>Human Mutation</i> . DOI: 10.1002/humu.24198 |
| <i>TBX4</i> | 601719 | Karolak J. et al. (2019). Complex Compound Inheritance of Lethal Lung Developmental Disorders Due to Disruption of the TBX-FGF Pathway. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2018.12.010 |
| <i>FGF10</i> | 602115 | Karolak J. et al. (2019). Complex Compound Inheritance of Lethal Lung Developmental Disorders Due to Disruption of the TBX-FGF Pathway. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2018.12.010 |

4 Statystyki Zgłoszeń i Wpływ Klinicznego

Poniższa sekcja przedstawia szczegółowe statystyki dotyczące zgłoszeń wariantów w latach 2022-2025.

4.1 Zgłoszenia w czasie

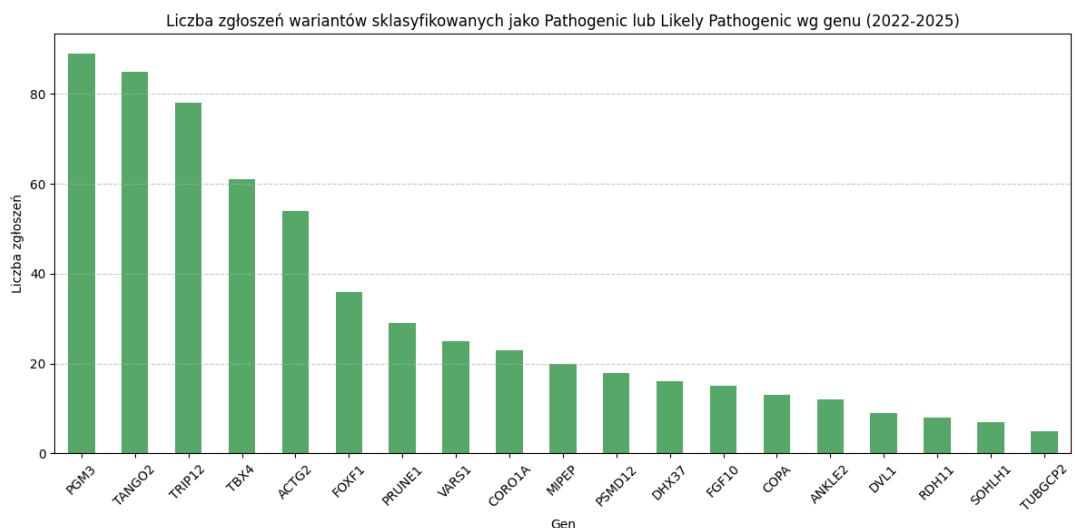
Rycina 2 przedstawia liczbę zgłoszeń w czasie.



Rycina 2: Liczba zgłoszeń wariantów sklasyfikowanych jako Pathogenic lub Likely Pathogenic w latach 2022-2025

4.2 Zgłoszenia wg genów

Rycina 3 oraz Tabela 4 przedstawiają rozkład zgłoszeń na poszczególne geny.



Rycina 3: Liczba zgłoszeń wariantów sklasyfikowanych jako Pathogenic lub Likely Pathogenic wg genu

Tabela 4: Liczba wariantów sklasyfikowanych jako Pathogenic lub Likely Pathogenic w bazie ClinVar (2022-2025)

| Lp. | Gen | Liczba zgłoszeń P/LP (2022-2025) |
|-------------|----------------|----------------------------------|
| 1 | <i>PGM3</i> | 89 |
| 2 | <i>TANGO2</i> | 85 |
| 3 | <i>TRIP12</i> | 78 |
| 4 | <i>TBX4</i> | 61 |
| 5 | <i>ACTG2</i> | 54 |
| 6 | <i>FOXF1</i> | 36 |
| 7 | <i>PRUNE1</i> | 29 |
| 8 | <i>VARS1</i> | 25 |
| 9 | <i>CORO1A</i> | 23 |
| 10 | <i>MIPEP</i> | 20 |
| 11 | <i>PSMD12</i> | 18 |
| 12 | <i>DHX37</i> | 16 |
| 13 | <i>FGF10</i> | 15 |
| 14 | <i>COPA</i> | 13 |
| 15 | <i>ANKLE2</i> | 12 |
| 16 | <i>DVL1</i> | 9 |
| 17 | <i>RDH11</i> | 8 |
| 18 | <i>SOHLH1</i> | 7 |
| 19 | <i>TUBGCP2</i> | 5 |
| SUMA | | 603 |

4.3 Ośrodki zgłaszające

Poniższa tabela przedstawia listę ośrodków, które zgłosiły warianty patogenne lub prawdopodobnie patogenne dla analizowanych genów w latach 2022-2025.

Tabela 5 prezentuje listę ośrodków diagnostycznych.

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne (2022-2025)

| Lp. | Ośrodek (Submitter) | Kraj | Liczba |
|-----|--|-------------|--------|
| 1 | Labcorp Genetics (formerly Invitae), Labcorp | USA | 157 |
| 2 | GeneDx | USA | 64 |
| 3 | Victorian Clinical Genetics Services, Murdoch Childrens Research Institute | Australia | 26 |
| 4 | Women's Health and Genetics/Laboratory Corporation of America, LabCorp | USA | 24 |
| 5 | Wendy Chung Laboratory, Boston Children's Hospital | USA | 24 |
| 6 | 3billion | South Korea | 19 |
| 7 | CeGaT Center for Human Genetics Tuebingen | Germany | 19 |
| 8 | OMIM | USA | 16 |
| 9 | PreventionGenetics, part of Exact Sciences | USA | 15 |
| 10 | Fulgent Genetics, Fulgent Genetics | USA | 14 |
| 11 | Revvity Omics, Revvity | USA | 13 |

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne (2022-2025) (cd.)

| Lp. | Ośrodek (Submitter) | Kraj | Liczba |
|-----|--|--------------|--------|
| 12 | Genomic Medicine Center of Excellence, King Faisal Specialist Hospital and Research Centre | Saudi Arabia | 10 |
| 13 | Seattle Children's Hospital Molecular Genetics Laboratory, Seattle Children's Hospital | USA | 9 |
| 14 | Juno Genomics, Hangzhou Juno Genomics, Inc | China | 8 |
| 15 | Rady Children's Institute for Genomic Medicine, Rady Children's Hospital San Diego | USA | 8 |
| 16 | Laboratorio de Genetica e Diagnostico Molecular, Hospital Israelita Albert Einstein | Brazil | 8 |
| 17 | Broad Center for Mendelian Genomics, Broad Institute of MIT and Harvard | USA | 8 |
| 18 | Ambry Genetics | USA | 8 |
| 19 | MVZ Martinsried, Medicover Genetics | Germany | 7 |
| 20 | Neuberg Centre For Genomic Medicine, NCGM | India | 7 |
| 21 | Laboratory of Genetics, Children's Clinical University Hospital Latvia | Latvia | 6 |
| 22 | New York Genome Center | USA | 6 |
| 23 | Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University Hospital Tübingen | Germany | 5 |
| 24 | MGZ Medical Genetics Center | Germany | 5 |
| 25 | ARUP Laboratories, Cytogenetics and Genomic Microarray, ARUP Laboratories | USA | 5 |
| 26 | Baylor Genetics | USA | 4 |
| 27 | Laboratory of Medical Genetics, National & Kapodistrian University of Athens | Greece | 4 |
| 28 | Al Jalila Children's Genomics Center, Al Jalila Childrens Speciality Hospital | UAE | 4 |
| 29 | Laan Lab, Human Genetics Research Group, University of Tartu | Estonia | 4 |
| 30 | Institute of Human Genetics, Clinical Exome/Genome Diagnostics Group, University Hospital Bonn | Germany | 4 |
| 31 | Illumina Laboratory Services, Illumina | USA | 4 |
| 32 | Greenwood Genetic Center Diagnostic Laboratories, Greenwood Genetic Center | USA | 4 |
| 33 | Clinical Genetics Laboratory, Skane University Hospital Lund | Sweden | 3 |
| 34 | Molecular Genetics laboratory, Necker Hospital | France | 3 |
| 35 | Institute of Human Genetics, University Hospital Muenster | Germany | 3 |
| 36 | NHS Central & South Genomic Laboratory Hub | UK | 3 |
| 37 | Genetic Services Laboratory, University of Chicago | USA | 3 |
| 38 | Department of Pathology and Laboratory Medicine, Sinai Health System | Canada | 3 |
| 39 | Pediatrics, Sichuan Provincial Hospital For Women And Children | China | 2 |

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne (2022-2025) (cd.)

| Lp. | Ośrodek (Submitter) | Kraj | Liczba |
|-----|---|--------------|--------|
| 40 | Medical Genetics Center, Maternal and Child Health Hospital of Hubei Province | China | 2 |
| 41 | Daryl Scott Lab, Baylor College of Medicine | USA | 2 |
| 42 | Institute of Human Genetics, University of Leipzig Medical Center | Germany | 2 |
| 43 | MVZ Medizinische Genetik Mainz | Germany | 2 |
| 44 | Foundation for Research in Genetics and Endocrinology, FRIGE's Institute of Human Genetics | India | 2 |
| 45 | Mendelics | Brazil | 2 |
| 46 | Equipe Genetique des Anomalies du Developpement, Université de Bourgogne | France | 2 |
| 47 | Cambridge Genomics Laboratory, East Genomic Laboratory Hub, NHS Genomic Medicine Service | UK | 2 |
| 48 | Undiagnosed Diseases Network, NIH | USA | 1 |
| 49 | Molecular Genetics Lab, CHRU Brest | France | 1 |
| 50 | Pediatric/Medical Genetics, Ministry of Health, Qatif Central Hospital | Saudi Arabia | 1 |
| 51 | Pittsburgh Clinical Genomics Laboratory, University of Pittsburgh Medical Center | USA | 1 |
| 52 | Suzhou Clinical Center for Rare Diseases in Children, Children's Hospital of Soochow University | China | 1 |
| 53 | Liquid Biopsy and Cancer Interception Group, Pfizer-University of Granada-Junta de Andalucía Centre for Genomics and Oncological Research | Spain | 1 |
| 54 | Service de Génétique Médicale, Centre Hospitalier Universitaire de Nice-Université Côte d'Azur | France | 1 |
| 55 | Provincial Medical Genetics Program of British Columbia, University of British Columbia | Canada | 1 |
| 56 | Quest Diagnostics Nichols Institute San Juan Capistrano | USA | 1 |
| 57 | Suma Genomics | India | 1 |
| 58 | Laboratory of Molecular Genetics (Pr. Bezieau's lab), CHU de Nantes | France | 1 |
| 59 | Stankiewicz Research Laboratory, Baylor College of Medicine | USA | 1 |
| 60 | Neurogenetics Laboratory, American University of Beirut | Lebanon | 1 |
| 61 | Institute of Human Genetics, Univ. Regensburg, Univ. Regensburg | Germany | 1 |
| 62 | Laboratory for Molecular Medicine, Mass General Brigham Personalized Medicine | USA | 1 |
| 63 | Clinical Biomedical Laboratory, Shriners Hospital For Children - Canada | Canada | 1 |
| 64 | Department of Clinical Genetics, Copenhagen University Hospital, Rigshospitalet | Denmark | 1 |
| 65 | DASA | Brazil | 1 |

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne (2022-2025) (cd.)

| Lp. | Ośrodek (Submitter) | Kraj | Liczba |
|-----|---|--------------|--------|
| 66 | Clinical Neuroscience, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta | Italy | 1 |
| 67 | Clinical Laboratory Sciences Program (CLSP), King Saud bin Abdulaziz University for Health Sciences (KSAU-HS) | Saudi Arabia | 1 |
| 68 | Clinical Genomics Laboratory, Washington University in St. Louis | USA | 1 |
| 69 | Clinical Genetics Laboratory, University Hospital Schleswig-Holstein | Germany | 1 |
| 70 | Centre de Biologie Pathologie Génétique, Centre Hospitalier Universitaire de Lille | France | 1 |
| 71 | Laboratoire de Génétique Moléculaire, CHU Bordeaux | France | 1 |
| 72 | Center of Human Genetics, Hôpital Erasme | Belgium | 1 |
| 73 | Center for Personalized Medicine, Children's Hospital Los Angeles | USA | 1 |
| 74 | Center for Genomic Medicine, Rigshospitalet, Copenhagen University Hospital | Denmark | 1 |
| 75 | Altamedica, Artemisia | Italy | 1 |
| 76 | AiLife Diagnostics, AiLife Diagnostics | USA | 1 |
| 77 | ARUP Laboratories, Molecular Genetics and Genomics, ARUP Laboratories | USA | 1 |
| 78 | Department of Genetics, Rouen University Hospital, Normandy Center for Genomic and Personalized Medicine | France | 1 |
| 79 | Department of Legal Medicine, University of Toyama | Japan | 1 |
| 80 | Department of Medical Genetics, Tarbiat Modares University | Iran | 1 |
| 81 | Department of Rehabilitation Medicine, Incheon St. Mary's Hospital, College of Medicine, The Catholic University of Korea | South Korea | 1 |
| 82 | Genetic Lab, Reproductive Biomedicine Research Center, Royan Institute for Reproductive Biomedicine, Royan Institute | Iran | 1 |
| 83 | Genetics Laboratory, UDIAT-Centre Diagnòstic, Hospital Universitari Parc Taulí | Spain | 1 |
| 84 | Genetics and Molecular Pathology, SA Pathology | Australia | 1 |
| 85 | Genomics Facility, Ludwig-Maximilians-Universität München | Germany | 1 |
| 86 | Gharavi Laboratory, Columbia University | USA | 1 |
| 87 | Grupo de Genetica Humana, Facultad de Medicina - Universidad de La Sabana | Colombia | 1 |
| 88 | Hadassah Hebrew University Medical Center | Israel | 1 |
| 89 | Institute for Clinical Genetics, University Hospital TU Dresden, University Hospital TU Dresden | Germany | 1 |
| 90 | Institute of Human Genetics, FAU Erlangen, Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg | Germany | 1 |
| 91 | Institute of Human Genetics, University of Goettingen | Germany | 1 |

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne (2022-2025) (cd.)

| Lp. | Ośrodek (Submitter) | Kraj | Liczba |
|-------------|---|---------|------------|
| 92 | Institute of Human Genetics, University of Ulm | Germany | 1 |
| 93 | Institute of Immunology and Genetics Kaiserslautern | Germany | 1 |
| 94 | Laboratoire Génétique Moléculaire, CHRU TOURS | France | 1 |
| 95 | Zotz-Klimas Genetics Lab, MVZ Zotz Klimas | Germany | 1 |
| SUMA | | | 603 |

4.4 Statystyki krajowe

Poniższa tabela przedstawia liczbę zgłoszeń pogrupowaną według kraju pochodzenia ośrodka diagnostycznego.

Tabela 6 przedstawia statystyki wg kraju.

Tabela 6: Liczba zgłoszeń wg kraju pochodzenia ośrodka

| Lp. | Kraj | Liczba zgłoszeń |
|-----|--------------|-----------------|
| 1 | USA | 398 |
| 2 | Germany | 56 |
| 3 | Australia | 27 |
| 4 | South Korea | 20 |
| 5 | China | 13 |
| 6 | Saudi Arabia | 12 |
| 7 | France | 12 |
| 8 | Brazil | 11 |
| 9 | India | 10 |
| 10 | Latvia | 6 |
| 11 | Canada | 5 |
| 12 | UK | 5 |
| 13 | UAE | 4 |
| 14 | Estonia | 4 |
| 15 | Greece | 4 |
| 16 | Sweden | 3 |
| 17 | Spain | 2 |
| 18 | Italy | 2 |
| 19 | Denmark | 2 |
| 20 | Iran | 2 |
| 21 | Lebanon | 1 |
| 22 | Japan | 1 |
| 23 | Israel | 1 |
| 24 | Belgium | 1 |
| 25 | Colombia | 1 |