

- Синдром на Даун (тризомия 21), синдром на Едуардс (тризомия 18) и синдром на Патау (тризомия 13)
- Тризомии 9, 16 и 22
- Анеуплоидии на половите хромозоми (ХО, ХХХ, ХХУ, ХУУ)
- 92 синдрома на делеция/дупликация (за пълен списък вижте по-долу)
- Всички други автозомни анеуплоидии и делеции/дупликации*
- 218 едногенни заболявания (за пълен списък вижте по-долу)
- Информация за пола

*В случай че пациентът избере инцидентни находки (делеции и дупликации, по-големи от 5 милиона базови двойки).

92 синдрома на делеция/дупликация (PRO)

Синдром на Алажил 1, синдром на Ангелман, дупликация на хромозома 10p, синдром на делеция на хромозома 10p12-p11, синдром на делеция на хромозома 10q22.3-q23.2, синдром на делеция на хромозома 10q26, синдром на делеция на хромозома 11p11.2 (синдром на Потоки-Шафер), синдром на делеция на хромозома 11p13 (синдром WAGR), синдром на делеция на хромозома 11q23, дупликация на хромозома 12p, синдром на микроделеция на хромозома 12p12.1, синдром на микроделеция на хромозома 12q14, синдром на делеция на хромозома 13q14, дупликация на хромозома 14q, синдром на делеция на хромозома 14q11-q22, синдром на делеция на хромозома 14q22 (синдром на Фриас), синдром на делеция на хромозома 15q14, синдром на микроделеция на хромозома 15q24, синдром на свръхрастеж на хромозома 15q26, синдром на делеция на хромозома 15q26-qter, синдром на делеция на хромозома 16p12.2-p11.2, синдром на дупликация на хромозома 16p12.2-p11.2, синдром на делеция на хромозома 16p13.3, синдром на дупликация на хромозома 16p13.3, синдром на дупликация на хромозома 17p, синдром на делеция на хромозома 17p13.3, синдром на дупликация на хромозома 17p13.3, синдром на делеция на хромозома 18p, синдром на делеция на хромозома 1p32-p31, синдром на делеция на хромозома 1p36, синдром на делеция на хромозома 1q41-q42, синдром, дупликация на хромозома 20p, делеция на хромозома 21q22, синдром на делеция на хромозома 22q11.2 (синдром на Ди Джордж), синдром на делеция на хромозома 2p16.1-p15, дупликация на хромозома 2q, синдром на дупликация на хромозома 2q31.1, синдром на микроделеция на хромозома 2q31.1, синдром на делеция на хромозома 2q33.1 (синдром на Glass), синдром на делеция на хромозома 2q37, синдром на делеция на хромозома 3pter-p25, дупликация на хромозома 3q, синдром на делеция на хромозома 3q13.31, дупликация на хромозома 4p, синдром на делеция на хромозома 4p16.3 (синдром на Волф-Хиршхорн), синдром на делеция на хромозома 4q21, дупликация на хромозома 5p, синдром на дупликация на хромозома 5p13, синдром на делеция на хромозома 5q12, синдром на делеция на хромозома 5q14.3, делеция на хромозома 6p, синдром на делеция на хромозома 6pter-p24, синдром на делеция на хромозома 6q11-q14, синдром на делеция на хромозома 6q15-q23, синдром, синдром на делеция на хромозома 6q24-q25, синдром на делеция на хромозома 6q25-qter, синдром на делеция на хромозома 6q26-q27, делеция на хромозома 7q, синдром на делеция на хромозома 7q11.23, делеция на хромозома 7q21-q32, делеция на хромозома 7q 31-q32, дупликация на хромозома 8p, синдром на делеция на хромозома 8p23.1, синдром на дупликация на хромозома 8p23.1, дупликация на хромозома 8q, синдром на делеция на хромозома 8q22.1, синдром на дупликация на хромозома 8q22.1, синдром на делеция на хромозома 9p, дупликация на хромозома 9p, синдром на дупликация на хромозома Xp11.23-p11.22, синдром на делеция на хромозома Xp21, синдром на дупликация на хромозома Xq21, синдром на делеция на хромозома Xq22.3, синдром на дупликация на хромозома Xq27.3-q28, синдром на Кри дю ша, синдром на Денди-Уокър, синдром на Ди Джордж 2, дистална делеция в/на хромозома 13q, дистална делеция в/на хромозома 15q, синдром на дистална делеция в/на хромозома 18q, дистална дупликация в/на хромозома 3p, дистална делеция в/на хромозома 4q, дистална дупликация в/на хромозома 4q, синдром на Якобсен, синдром на Лангер-Гидион, синдром на Леви-Шанске, синдром на Потоцки-Лупски, синдром на Прадери-Вили, проксимална делеция в/на хромозома 14q, проксимална дупликация в/на хромозома 16q, синдром на Смит-Магенис, синдром на Юан-Харел-Лупски

218 едногенни заболявания (MONO)

ГЕН	ЕДНОГЕННИ ЗАБОЛЯВАНИЯ	MONOGENIC CONDITION
ACTB	Синдром на Барайтсер-Уинтер 1	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Синдром на Барайтсер-Уинтер 2	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Висцерална миопатия 1	Visceral myopathy 1
ACVR1	Прогресивна осифицираща фибродисплазия	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Автозомно доминантно умствено изоставане 28	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Синдром на мегаленцефалия-полимикрогирия-полидактилия-хидроцефалия 2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	Синдром KBG	KBG Syndrome
ARID1A	Автозомно доминантно умствено изоставане 14	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Синдром на Кофин-Сирус 1	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Синдром на Боринг-Опиц	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Синдром на Бейнбридж-Ропърс	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Алтернираща хемиплегия в детска възраст 1	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 98	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 99	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Синдром на Диас-Логан	Dias-Logan syndrome
BICD2	Спинална мускулна атрофия, със засягане на долните крайници, 2B, автозомно доминантна	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Синдром на Нунан 7	Noonan Syndrome 7
BRAF	Кардиофациокутанен синдром	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	Синдром на ЛЕОПАРДА 3	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 42	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Мозъчна дисфункция с променливи когнитивни и поведенчески отклонения	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Разстройство на интелектуалното развитие и микроцефалия със съпътстваща понтина и церебрална хипоплазия.	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Подобно на синдрома на Нунан разстройство със или без ювенилна миеломоноцитна левкемия	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2
CHD2	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 94	Developmental and epileptic encephalopathy 94
CHD7	Синдром CHARGE	CHARGE syndrome

CHD8	Разстройство на интелектуалното развитие с аутизъм и макроцефалия	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly
COL11A1	Стиклер синдром, тип II	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Остеогенезис имперфекта тип I	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Остеогенезис имперфекта тип II	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Остеогенезис имперфекта тип III	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Остеогенезис имперфекта тип IV	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Стиклер синдром, тип I	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Платиспондилна летална скелетна дисплазия, тип Torrance	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Ахондрогенеза, тип II или хипохондрогенеза	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	Вродена спондилоепифизна дисплазия	SED congenita
COL4A1	Поренцефалия 1	Porencephaly 1
COL9A2	Множествената епифизарна дисплазия, 2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Множествената епифизарна дисплазия, 3, със или без миопатия	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Псевдоахондроплазия	Pseudoachondroplasia
COMP	Множествената епифизарна дисплазия, 1	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Синдром на Рубинщайн-Тейби 1	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Синдром на Менке-Хенекам 1	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно-доминантно 21	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNB1	Разстройство на неврологичното развитие със спастична диплегия и зрителни дефекти	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно-доминантно 13	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно-доминантно 7	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	X-свързана доминантна хондродисплазия пунктата	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Краниофронтоназална дисплазия	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Мандибулофациална дизостоза, тип Guion-Almeida	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Синдром на Kleefstra 1	Kleefstra Syndrome 1
EP300	Синдром на Рубинщайн-Тейби 2	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Синдром на Менке-Хенекам 2	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Краниосиностоза 4	Craniosynostosis 4
ERF	Синдром на Chitayat	Chitayat syndrome
FBN1	Синдром на Марфан	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Синдром на Джаксън-Вайс	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Тригоноцефалия 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Синдром на Пфайфър	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Синдром на Саетре-Чотцен	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Синдром на дисплазия на извитите кости	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Синдром на Beare-Stevenson Cutis Gyrata	Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome
FGFR2	Синдром на Антли-Бикслер без генитални аномалии или нарушена стероидогенеза	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Синдром на Crouzon	Crouzon syndrome
FGFR2	Синдром на Аперт	Apert syndrome
FGFR3	Танатофорна дисплазия тип II	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (тежка ахондроплазия със забавяне на развитието и акантозис нигриканс)	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)
FGFR3	Синдром на Мюнке	Muenke Syndrome
FGFR3	Синдром на Crouzon с акантозис нигриканс	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans

FGFR3	Танатофорна дисплазия тип I	Thanatophoric Dysplasia, type I
FGFR3	Хипохондроплазия	Hypochondroplasia
FGFR3	Ахондроплазия	Achondroplasia
FLNA	Отопалатодигитален синдром тип II	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Ателостеогенеза, тип I	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Синдром на Ларсен	Larsen Syndrome
FLNB	Ателостеогенеза, тип III	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Дисплазия тип бумеранг	Boomerang dysplasia
FOXG1	Синдром на Рет, вроден вариант	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Разстройство на интелектуалното развитие с езикови нарушения със или без аутистични характеристики	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Тригоноцефалия 2	Trigonocephaly 2
GABRA1	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 19	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 92	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	GATAD2B-свързано разстройство на неврологичното развитие	GAND syndrome
GFAP	Болест на Александър	Alexander Disease
GNAO1	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 17	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Разстройство на неврологичното развитие с неволеви движения	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Разстройство на неврологичното развитие със или без хиперкинетични движения и припадъци, автозомно доминантно	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 27	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно доминантно 6, със или без припадъци	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Синдром на Корнелия де Ланге 5	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Синдром на Ау-Клайн	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 54	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Синдром на Костело	Costello Syndrome
IFITM5	Остеогенезис имперфекта тип V	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Синдром на Алажил 1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Синдром на Koolen-De Vries	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	SBBYS синдром	SBBYS syndrome
KAT6B	Генитопателарен синдром	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 26	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	Синдром на Андерсен	Andersen syndrome
KCNQ2	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 7	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 14	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	NESCAV синдром	NESCAV syndrome
KMT2A	Синдром на Видеман-Щайнер	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Синдром на Кабуки 1	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Кардиофациокутанен синдром 2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Синдром на Нунан 3	Noonan Syndrome 3
LMNA	Мускулна дистрофия, вродена	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Синдром на Хътчинсън-Гилфорд (Прогерия)	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Синдром на Нунан 10	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Кардиофациокутанен синдром 3	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Кардиофациокутанен синдром 4	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4
MECP2	Синдром на Рет	Rett syndrome
MED13L	Нарушено интелектуално развитие и характерни черти на лицето със или без сърдечни дефекти	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects

MEF2C	Нарушение на неврологичното развитие с хипотония, стереотипни движения на ръцете и нарушен говор	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language
MSX2	Краниосиностоза 2	Craniosynostosis 2
MSX2	Париеталните форамени с клидокраниална дисплазия	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Вродени контрактури на крайниците и лицето, хипотония и забавяне на развитието	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Неврофиброматоза 1	Neurofibromatosis 1
NF2	Неврофиброматоза 2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Синдром на Маршал-Смит	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Синдром на Корнелия де Ланге 1	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Синдром на Хайду-Чейни	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Синдром на Алажил 2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Синдром на Бош-Бунстра-Шааф за оптична атрофия	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Синдром на Нунан 6	Noonan syndrome 6
NSD1	Синдром на Сотос 1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	CHILD синдром	CHILD syndrome
PACS1	Синдром на Schuurs-Hoeijmakers	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3R2	Синдром на мегаленцефалия-полимикрогирия-полидактилия-хидроцефалия 1	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно доминантно 36	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно доминантно 35	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Акродизостоза 1, със или без хормонална резистентност	Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Синдром на Нунан 1	Noonan Syndrome 1
PURA	Нарушение на неврологичното развитие с дихателна недостатъчност, хипотония и трудности при храненето на новороденото	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Синдром на Корнелия де Ланге 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Синдром на Нунан 5	Noonan Syndrome 5
RERE	Нарушение на неврологичното развитие със или без аномалии на мозъка, очите или сърцето	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Синдром на Нунан 8	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Синдром на Кофин-Лоури	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Метафизарна дисплазия с максиларна хипоплазия със или без брахидактилия	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Клейдокраниална дисплазия	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Glass синдром (SATB2-асоциираният синдром)	Glass Syndrome
SCN1A	Ранна детска епилептична енцефалопатия 6	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 6B, не синдром Драве	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 11	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Епизодична атаксия, тип 9	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 13	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Когнитивно увреждане със или без церебеларна атаксия	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Синдром на Шинзел-Гидион	Schinzle-Giedion syndrome
SETBP1	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно-доминантно 29	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Синдром на Люскан-Люмиш	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно-доминантно 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Синдром на Фелан-Макдермид	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Синдром, подобен на синдрома на Нунан, с отслабена анагенна коса	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Синдром на Шпринцен-Голдберг	Shprintzen-Goldberg Syndrome
SLC25A24	Прогероиден синдром на Фонтейн	Fontaine Progeroid Syndrome
SMAD3	Синдром на Луйс-Дийтс 3	Loeys-Dietz syndrome 3
SMAD4	Синдром на Мухре	Myhre Syndrome

SMARCA2	Синдром на Николаидес-Барайцер	Nicolaides-Baraitser Syndrome
SMARCA2	Синдром на блефарофимоза и нарушено интелектуално развитие	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Автозомно доминантно умствено изоставане 16	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Автозомно доминантно умствено изоставане 15	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Синдром на Кофин-Сирус 5	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Синдром на Корнелия де Ланге 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Синдром на Корнелия де Ланге 3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Синдром на Нунан 4	Noonan Syndrome 4
SOS2	Синдром на Нунан 9	Noonan Syndrome 9
SOX9	Кампомелична дисплазия	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Opitz GBBB синдром, тип II	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 5	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Синдром на плаващото пристанище	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Забавяне в развитието, хипотония, мускулно-скелетни дефекти и поведенчески отклонения	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Синдром на повтаряща се инфекция с хипер-IgE	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Епилептични енцефалопатии в ранна и детска възраст 4	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно доминантно 5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Синдром на Пиерпонт	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Разстройство на интелектуалното развитие, автозомно доминантно 41	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Синдром на Холт-Орам	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Синдром на Пит-Хопкинс	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Синдром на Луйс-Дийтс 4	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Синдром на Луйс-Дийтс 1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Синдром на Луйс-Дийтс 2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Сърдечни, лицеви и дигитални аномалии с изоставане в развитието	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Трихоринофалангиален синдром, тип I	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Туберозна склероза -1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Туберозна склероза -2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Лисенцефалия 3	Lissencephaly 3
TUBB	Симетрични периферни кожни гънки, вродени, 1	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Кортикална дисплазия, комплексна, с други мозъчни малформации 6	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Кортикална дисплазия, комплексна, с други мозъчни малформации 5	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Левкодистрофия, хипомиелинизираща, 6	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Синдром на Саетре-Чотцен със или без аномалии на клепачите	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Краниосиностоза 1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Синдром на Sweeney-Cox	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Синдром на Робинов-Сорауф	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Синдром на Примроуз	Primrose syndrome
ZC4H2	Синдром на Wieacker-Wolff, ограничен за жени	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Синдромът на Моуат-Уилсън	Mowat-Wilson syndrome
ACTB	Синдром на дистония-глухота 1	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Алтернативна хемиплегия в детска възраст 2	Alternating hemiplegia of childhood 2
ATP1A3	CAPOS синдром	CAPOS syndrome
COL1A1	Комбинирана остеогенеза имперфекта и синдром на Елерс-Данлос 1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1

COL2A1	Stickler синдром (SS) е наследствена прогресивна артро-офталмопатия	Atypical stickler syndrome, type I
COL2A1	Дисплазия на Кniest	Kniest dysplasia
FLNA	Перивентрикуларна нодуларна хетеротопия 1	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Епилепсия, фронтална лоба, 5	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Спастична параплегия 30а, автозомно-доминантна	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Неврофиброматоза – синдром на Нунан	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Синдром на Уотсън	Watson syndrome
NFIX	Синдром на Малан	Malan syndrome
PIK3CA	Синдром на свръхрастеж и/или церебрални малформации	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	Синдром на Леопард 1	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Интелектуално разстройство на развитието, автозомно-доминантно 70	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Енцефалопатия на развитието и епилепсия 85 със или без дефекти в средната част на мозъка	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Забавяне в развитието със или без епилепсия	Developmental delay with or without epilepsy

NIFTY PREMIUM СТАТИСТИКА

СИНДРОМ		ЧУВСТВИТЕЛНОСТ	СПЕЦИФИЧНОСТ	PPV
Тризомия 21		99.17%	99.95%	92.19%
Тризомия 18		98.24%	99.95%	76.61%
Тризомия 13			99.96%	32.84%
CNV	≥10 Mb	>99.9%	99.97%	NA
	<10 Mb	>99.9%	99.86%	NA
Едногенни заболявания			>99%	NA
Пол на плода		99,53%	99.20%	NA
АНЕУПЛОИДИИ НА ПОЛОВИТЕ ХРОМОЗОМИ		ЧУВСТВИТЕЛНОСТ	PPV	NPV
XXY		>99.9%	50.00%	>99.9%
XXY		>99.9%	42.86%	>99.9%
XXX		>99.9%	70.00%	>99.9%
ХО		>99.9%	40.00%	>99.9%

Забележка: Данните в таблицата се основават на историческа литература и вътрешни данни и отразяват само минали открития, а не действителното състояние на тестваната проба или гарантираната стойност.

РЕФЕРЕНЦИИ И ПРОУЧВАНИЯ ЗА ВАЛИДИРАНЕ

- Zhang H, Gao Y, Jiang F, Fu M, Yuan Y, Guo Y, Zhu Z, Lin M, Liu Q, Tian Z, Zhang H, Chen F, Lau TK, Zhao L, Yi X, Yin Y, Wang W. Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146,958 pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015 May;45(5):530-8. doi: 10.1002/uog.14792.
- Zou Y, Feng C, Qin J, Wang X, Huang T, Yang Y, Xie K, Yuan H, Huang S, Yang B, Lu W, Liu Y. Performance of expanded non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidies and copy number variations: A prospective study from a single center in Jiangxi province, China. *Front Genet.* 2023 Jan 13;13:1073851. doi: 10.3389/fgene.2022.1073851.
- Jiang F, Ren J, Chen F, Zhou Y, Xie J, Dan S, Su Y, Xie J, Yin B, Su W, Zhang H, Wang W, Chai X, Lin L, Guo H, Li Q, Li P, Yuan Y, Pan X, Li Y, Liu L, Chen H, Xuan Z, Chen S, Zhang C, Zhang H, Tian Z, Zhang Z, Jiang H, Zhao L, Zheng W, Li S, Li Y, Wang J, Wang J, Zhang X. Noninvasive Fetal Trisomy (NIFTY) test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. *BMC Med Genomics.* 2012 Dec 1;5:57. doi: 10.1186/1755-8794-5-57.
- Yao H, Jiang F, Hu H, Gao Y, Zhu Z, Zhang H, Wang Y, Guo Y, Liu L, Yuan Y, Zhou L, Wang J, Du B, Qu N, Zhang R, Dong Y, Xu H, Chen F, Jiang H, Liu Y, Zhang L, Tian Z, Liu Q, Zhang C, Pan X, Yang S, Zhao L, Wang W, Liang Z. Detection of fetal sex chromosome aneuploidy by massively parallel sequencing of maternal plasma DNA: initial experience in a Chinese hospital. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2014 Jul;44(1):17-24. doi: 10.1002/uog.13361.
- Pan X, Zhang C, Li X, Chen S, Ge H, Zhang Y, Chen F, Jiang H, Jiang F, Zhang H, Wang W, Zhang X. Non-invasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application in X-linked disorder counseling. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2014 Dec;27(18):1829-33. doi: 10.3109/14767058.2014.885942.
- Xu Y, Lin Z, Tang C, Tang Y, Cai Y, Zhong H, Wang X, Zhang W, Xu C, Wang J, Wang J, Yang H, Yang L, Gao Q. A new massively parallel nanoball sequencing platform for whole exome research. *BMC Bioinformatics.* 2019 Mar 25;20(1):153. doi: 10.1186/s12859-019-2751-3.
- Smith T, Heger A, Sudbery I. UMI-tools: modeling sequencing errors in Unique Molecular Identifiers to improve quantification accuracy. *Genome Res.* 2017 Mar;27(3):491-499. doi: 10.1101/gr.209601.116.