GENEPLANET

NIPT PREMIUM
Seznam testovaných stavů

- Downův (trizomie 21), Edwardsův (trizomie 18) a Patauův (trizomie 13) syndrom.
- Trizomie 9, 16 a 22
- Aneuploidie pohlavních chromozomů (XO, XXX, XXY, XYY)
- 92 syndromů delece/duplikace (úplný seznam viz níže)
- Všechny ostatní autozomální aneuploidie a delece/duplikace*
- 218 onemocnění způsobených jedním genem (úplný seznam viz níže)
- Informace o pohlaví

*V případě, že si pacient vybere náhodné nálezy (delece a duplikace větší než 5M párů bazí).

92 Delečních/duplikačních syndromů (PRO)

Alagillův syndrom, Angelmanův syndrom, duplikační syndrom chromozomu 10p, deleční syndrom 10p12-p11, deleční syndrom 10q22.3-q23.2, deleční syndrom 10q26, deleční syndrom 11p11.2 (Potocki-Shafferův syndrom), deleční syndrom 11p13 (WAGR syndrom), deleční syndrom 11q23, duplikační syndrom chromozomu 12p, mikrodeleční syndrom 12p12.1, mikrodeleční syndrom 12q14, deleční syndrom 13q14, duplikační syndrom chromozomu 14q, deleční syndrom 14q11-q22, deleční syndrom 14q22 (Friasův syndrom), deleční syndrom 15q14, mikrodeleční syndrom 15q24, deleční syndrom 15q26 (syndrom přerůstání), deleční syndrom 15q26-qter, deleční syndrom 16p12.2-p11.2, duplikační syndrom 16p12.2-p11.2, deleční syndrom 16p13.3, duplikační syndrom 16p13.3, duplikační syndrom chromozomu 17p, deleční syndrom 17p13.3, duplikační syndrom 17p13.3, deleční syndrom chromozomu 18p, deleční syndrom 1p32-p31, deleční syndrom 1p36, deleční syndrom 1q41-q42, duplikační syndrom chromozomu 20p, deleční syndrom 21q22, deleční syndrom 22q11.2 (DiGeorgův syndrom), deleční syndrom 2p16.1-p15, duplikační syndrom chromozomu 2q, duplikační syndrom 2q31.1, mikrodeleční syndrom 2q31.1, deleční syndrom 2q33.1 (Glassův syndrom), deleční syndrom 2q37, deleční syndrom 3pter-p25, duplikační syndrom chromozomu 3q, deleční syndrom 3q13.31, duplikační syndrom chromozomu 4p , deleční syndrom 4p16. 3 (Wolf-Hirschhornův syndrom), deleční syndrom 4q21, duplikační syndrom chromozomu 5p, duplikační syndrom 5p13, deleční syndrom 5q12, deleční syndrom 5q14. 3, deleční syndrom chromozomu 6p, deleční syndrom 6pter-p24, deleční syndrom 6q11-q14, deleční syndrom 6q15-q23 , deleční syndrom 6q24-q25 , deleční syndrom 6q25-qter , deleční syndrom 6q26-q27, deleční syndrom chromozomu 7q, deleční syndrom 7q11.23, deleční syndrom 7q21-q32, deleční syndrom 7q31-q32, duplikační syndrom chromozomu 8p, deleční syndrom 8p23.1, duplikační syndrom 8p23.1, duplikačná syndrom chromozomu 8q, deleční syndrom 8q22.1, duplikační syndrom chromozomu 8q22.1, deleční syndrom chromozomu 9p, duplikační syndrom chromozomu 9p, duplikační syndrom Xp11.23-p11.22, deleční syndrom Xp21, duplikační syndrom Xq21, deleční syndrom Xq22.3, duplikační syndrom Xq27.3-q28, Cri du Chat syndrom , Dandy-Walkerův syndrom, DiGeorgeův syndrom 2, distální deleční syndrom chromozomu 13q, distální deleční syndrom chromozomu 15q, distální deleční syndrom chromozomu 18q, distální duplikační syndrom chromozomu 3p, distální deleční syndrom chromozomu 4q, distální duplikační syndrom chromozomu 4q, Jacobsenův syndrom, Langerův-Giedionův syndrom, Levy-Shanské syndrom, Potockého-Lupského syndrom, PraderůvWilliho syndrom, proximální deleční syndrom chromozomu 14q, proximální duplikační syndrom chromozomu 16q, Syndrom Smithové-Magenisové, Yuan-Harel-Lupski syndrom.

218 Monogenních onemocnění (MONO)

GEN	MONOGENNÍ ONEMOCNĚNÍ	MONOGENIC CONDITION
ACTB	Baraitserův-Winterův syndrom 1	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Baraitserův-Winterův syndrom 2	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Viscerální myopatie	Visceral myopathy 1
ACVR1	Progresivní osifikující fibrodysplazie	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Autosomálně dominantní intelektuální porucha 28	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Syndrom zahrnující megalencefalii, polymikrogyrii, postaxiální polydaktylii a hydrocefalus 2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	KBG syndrom	KBG Syndrome
ARID1A	Autosomálně dominantní mentální retardace 14	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Coffin-Sirisův syndrom 1	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Bohringův-Opitzův syndrom	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Bainbridgeův-Roppersův syndrom	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Alternující hemiplegie v dětství 1	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Vývojová a epileptická encefalopatie 98	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Vývojová a epileptická encefalopatie 99	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Dias-Loganův syndrom	Dias-Logan syndrome
BICD2	Spinální svalová atrofie, dominantní pro dolní končetiny, 2B, autozomálně dominantní	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Noonanův syndrom 7	Noonan Syndrome 7
BRAF	Kardiofaciokutánní syndrom	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	LEOPARD syndrom 3	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Vývojová a epileptická encefalopatie 42	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Cerebelární dysfunkce s různými kognitivními a behaviorálními abnormalitami	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Intelektuální vývojová porucha a mikrocefalie s hypoplazií pontu a mozečku	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Porucha podobná Noonanovu syndromu s juvenilní myelomonocytární leukémií nebo bez ní	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Vývojová a epileptická encefalopatie 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2
CHD2	Vývojová a epileptická encefalopatie 94	Developmental and epileptic encephalopathy 94
CHD7	Syndrom CHARGE	CHARGE syndrome

CHD8	Intelektuální vývojová porucha s autismem a makrocefalií	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly
COL11A1	Sticklerův syndrom, typ II	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Osteogenesis Imperfecta typu I	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta typu II	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta typu III	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta typu IV	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Sticklerův syndrom, typ I	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Platyspondylická dysplázie, Torranceho typ	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Achondrogeneze, typ II nebo hypochondrogeneze	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	SED-congenita - Spondyloepifyzární dysplasie autozomálně dominantní	SED congenita
COL4A1	Porencefalie 1	Porencephaly 1
COL9A2	Epifyzární dysplazie, mnohočetná, 2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Epifyzární dysplazie, mnohočetná, 3, s myopatií nebo bez ní	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Pseudoachondroplazie	Pseudoachondroplasia
COMP	Epifyzární dysplazie, mnohočetná, 1	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Rubinsteinův-Taybiho syndrom 1	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Menkeho-Hennekamův syndrom 1	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 21	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNB1	Neurovývojová porucha se spastickou diplegií a zrakovými vadami	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Vývojová a epileptická encefalopatie 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 13	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 7	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	Chondrodysplazie punctata, X-vázaná dominantní	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Kraniofrontonazální dysplazie	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Mandibulofaciální dysostóza, typ Guion-Almeida	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Kleefstra syndrom 1	Kleefstra Syndrome 1
EP300	Rubinsteinův-Taybiho syndrom 2	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Menkeho-Hennekamův syndrom 2	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Kraniosynostóza 4	Craniosynostosis 4
ERF	Chitayat syndrom	Chitayat syndrome
FBN1	Marfanův syndrom	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Jacksonův-Weissův syndrom	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocefalie 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Pfeifferův syndrom	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Saethre-Chotzenův syndrom	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Dysplázie ohnutých kostí	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Beare-Stevensonův syndrom cutis gyrata	Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome
FGFR2	Antley-Bixlerův syndrom bez genitálních anomálií nebo poruchy steroidogeneze	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Crouzonův syndrom	Crouzon syndrome
FGFR2	Apertův syndrom	Apert syndrome
FGFR3	Thanatoforická dysplazie, typ II	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (těžká achondroplazie s opožděným vývojem a acanthosis nigricans)	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)
FGFR3	Muenkeho syndrom	Muenke Syndrome
FGFR3	Crouzonův syndrom s acanthosis nigricans	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans

FGFR3	Thanatoforická dysplazie, typ I	Thanatophoric Dysplasia, type I
FGFR3	Hypochondroplazie	Hypochondroplasia
FGFR3	Achondroplazie	Achondroplasia
FLNA	Otopalatodigitální syndrom, typ II	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Atelosteogeneze, typ I	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Larsenův syndrom	Larsen Syndrome
FLNB	Atelosteogeneze, typ III	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Boomerang dysplazie	Boomerang dysplasia
FOXG1	Rettův syndrom, vrozená varianta	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Intelektuální vývojová porucha s poruchou řeči s autistickými rysy nebo bez nich	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Trigonocefalie 2	Trigonocephaly 2
GABRA1	Vývojová a epileptická encefalopatie 19	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Vývojová a epileptická encefalopatie 92	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	Syndrom GAND	GAND syndrome
GFAP	Alexandrova choroba	Alexander Disease
GNAO1	Vývojová a epileptická encefalopatie 17	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Neurovývojová porucha s mimovolními pohyby	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Neurovývojová porucha s hyperkinetickými pohyby a záchvaty nebo bez nich, autozomálně dominantní	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Vývojová a epileptická encefalopatie 27	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 6, se záchvaty nebo bez nich	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Syndrom Cornelia de Lange 5	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Syndrom Au-Kline	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Vývojová a epileptická encefalopatie 54	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Costellův syndrom	Costello Syndrome
IFITM5	Osteogenesis imperfecta, typ V	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Syndrom Alagille 1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Koolenův-De Vriesův syndrom	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	Syndrom SBBYS	SBBYS syndrome
KAT6B	Genitopatelární syndrom	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Vývojová a epileptická encefalopatie 26	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	Andersenův syndrom	Andersen syndrome
KCNQ2	Vývojová a epileptická encefalopatie 7	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Vývojová a epileptická encefalopatie 14	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	Syndrom NESCAV	NESCAV syndrome
KMT2A	Wiedemannův-Steinerův syndrom	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Kabuki Syndrom 1	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Kardiofaciokutánní syndrom 2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Noonanův syndrom 3	Noonan Syndrome 3
LMNA	Muscular dystrophy, congenital	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Noonan Syndrome 10	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Kardiofaciokutánní syndrom 3	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Kardiofaciokutánní syndrom 4	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4
MECP2	Rettův syndrom	Rett syndrome
MED13L	Narušený intelektuální vývoj a výrazné rysy obličeje s vadami srdce nebo bez nich	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects

MEF2C	Neurovývojová porucha s hypotonií, stereotypními pohyby rukou a poruchou řeči	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language
MSX2	Kraniosynostóza 2	Craniosynostosis 2
MSX2	Parietální foramina s kleidokraniální dysplazií	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Vrozené kontraktury končetin a obličeje, hypotonie a opožděný vývoj	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Neurofibromatóza 1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatóza 2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Marshallův-Smithův syndrom	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Cornelia de Lange syndrom 1	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Hajduův-Cheneyho syndrom	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Alagillův syndrom 2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Syndrom Bosch-Boonstra-Schaafovy optické atrofie	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Noonanův syndrom 6	Noonan syndrome 6
NSD1	Sotosův syndrom 1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	CHILD syndrom	CHILD syndrome
PACS1	Schuurs-Hoeijmakersův syndrom	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3R2	Syndrom megalencefalie-polymikrogyrie-polydaktylie-hydrocefalus 1	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 36	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 35	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Akrodysostóza 1, s hormonální rezistencí nebo bez ní	Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Noonanův syndrom 1	Noonan Syndrome 1
PURA	Neurovývojová porucha s novorozeneckou respirační insuficiencí, hypotonií a potížemi s krmením	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Syndrom Cornelia de Lange 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Noonanův syndrom 5	Noonan Syndrome 5
RERE	Neurovývojová porucha s anomáliemi mozku, oka nebo srdce nebo bez nich	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Noonanův syndrom 8	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Coffin-Lowryho syndrom	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Metafyzární dysplazie s hypoplazií čelisti s brachydaktylií nebo bez ní	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Kleidokraniální dysplazie	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Skleněný syndrom	Glass Syndrome
SCN1A	Časná dětská epileptická encefalopatie 6	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Vývojová a epileptická encefalopatie 6B, non-Dravet	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Vývojová a epileptická encefalopatie 11	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Epizodická ataxie, typ 9	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Vývojová a epileptická encefalopatie 13	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Kognitivní porucha s mozečkovou ataxií nebo bez ní	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Schinzel-Giedionův syndrom	Schinzel-Giedion syndrome
SETBP1	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 29	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Luscan-Lumish syndrom	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Porucha intelektuálního vývoje, autozomálně dominantní 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Phelan-McDermidův syndrom	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Syndrom podobný Noonanovu syndromu s uvolněnými anagenními vlasy	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Shprintzen-Goldbergův syndrom	Shprintzen-Goldberg Syndrome
SLC25A24	Fontaineův progeroidní syndrom	Fontaine Progeroid Syndrome
SMAD3	Loeys-Dietzův syndrom 3	Loeys-Dietz syndrome 3
SMAD4	Myhreho syndrom	Myhre Syndrome

SMARCA2	Nicolaides-Baraitserův syndrom	Nicolaides-Baraitser Syndrome
SMARCA2	Syndrom blefarofimózy s poruchou intelektuálního vývoje	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Autosomálně dominantní mentální retardace 16	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Autosomálně dominantní mentální retardace 15	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Coffin-Sirisův syndrom 5	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Syndrom Cornelia de Lange 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Syndrom Cornelia de Lange 3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Noonanův syndrom 4	Noonan Syndrome 4
SOS2	Noonanův syndrom 9	Noonan Syndrome 9
SOX9	Kampomelická dysplazie	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Opitzův GBBB syndrom, typ II	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Vývojová a epileptická encefalopatie 5	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Syndrom plovoucího přístavu	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Opožděný vývoj, hypotonie, muskuloskeletální vady a poruchy chování	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Syndrom rekurentních infekcí s hyper-IgE	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Vývojová a epileptická encefalopatie 4	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Intelektuální vývojová porucha, autozomálně dominantní 5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Pierpontův syndrom	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Porucha intelektuálního vývoje, autozomálně dominantní 41	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Holt-Oramův syndrom	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Pitt-Hopkinsův syndrom	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Loeys-Dietzův syndrom 4	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Loeys-Dietzův syndrom 1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Loeys-Dietzův syndrom 2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Srdeční, obličejové a digitální anomálie s opožděným vývojem	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Trichorhinophalangeální syndrom, typ I	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Tuberózní skleróza-1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Tuberózní skleróza-2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Lissencefalie 3	Lissencephaly 3
TUBB	Symetrické obvodové kožní rýhy, vrozené, 1	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Kortikální dysplazie, komplexní, s jinými malformacemi mozku 6	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Kortikální dysplazie, komplexní, s jinými malformacemi mozku 5	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Leukodystrofie, hypomyelinizační, 6	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Saethre-Chotzenův syndrom s anomáliemi očních víček nebo bez nich	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Kraniosynostóza 1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Sweeney-Coxův syndrom	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Robinow-Soraufův syndrom	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Primrose syndrom	Primrose syndrome
ZC4H2	Wieacker-Wolffův syndrom, omezený na ženy	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Mowat-Wilsonův syndrom	Mowat-Wilson syndrome
ACTB	Syndrom hluchoty a dystonie typu 1	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Alternující hemiplegie v dětství typu 2	Alternating hemiplegia of childhood 2
ATP1A3	Syndrom CAPOS	CAPOS syndrome
COL1A1	Kombinovaný syndrom osteogenesis imperfecta a Ehlers-Danlos 1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1

COL2A1	Atypický Sticklerův syndrom typu 1	Atypical stickler syndrome, type I
COL2A1	Kniestova dysplazie	Kniest dysplasia
FLNA	Periventrikulární nodulární heterotopie typu 1	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Noční frontální epilepsie typu 5	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Spastická paraparéza typu 30, autozomálně dominantní	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Neurofibromatóza – Noonanův syndrom	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Watsonův syndrom	Watson syndrome
NFIX	Malanův syndrom	Malan syndrome
PIK3CA	Syndrom nadměrného růstu a/nebo mozkových malformací	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	LEOPARD syndrom typu 1	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Porucha intelektuálního vývoje, autozomálně dominantní, typu 70	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Vývojová a epileptická encefalopatie typu 85 s nebo bez středových defektů mozku	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Vývojová prodleva s nebo bez epilepsie	Developmental delay with or without epilepsy

NIPT PREMIUM STATISTIKA

SYNDROM		CITLIVOST	SPECIFICITA	PPV
Trizomie 21		99.17%	99.95%	92.19%
Trizomie 18		98.24%	99.95%	76.61%
Trizomie 13			99.96%	32.84%
CNV	**≥10 Mb**	>99.9%	99.97%	NA
	<10 Mb	>99.9%	99.86%	NA
Monogenní onemocnění		>99%	>99%	NA
Pohlaví plodu		99,53%	99.20%	NA
ANEUPLOIDIE POHLAVNÍCH CHROMOZOMŮ		**SENSITIVITY**	**PPV**	**NPV**
XYY		>99.9%	50.00%	>99.9%
XXY		>99.9%	42.86%	>99.9%
XXX		>99.9%	70.00%	>99.9%
XO		>99.9%	40.00%	>99.9%

Poznámka: Údaje v tabulce vycházejí z historické literatury a interních dat a odrážejí pouze minulá zjištění, nikoli skutečný stav testovaného vzorku ani slibovanou hodnotu.

REFERENCE A VALIDAČNÍ STUDIE

- 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.