GENEPLANET

NIPT PREMIUM
Vizsgált rendellenességek listája

- Down (21-es triszómia), Edwards (18-as triszómia) és Patau (13-as triszómia) szindróma.
- 9-es, 16-os és 22-es triszómiák
- A nemi kromoszómák aneuploidiái (XO, XXX, XXY, XYY, XYY)
- 92 deléciós/duplikációs szindróma (a teljes listát lásd alább)
- Minden egyéb autoszomális aneuploidia és deléció/duplikáció*.
- 218 egygénes állapot (a teljes listát lásd alább)
- Nemre vonatkozó információk

*Ha a páciens véletlenszerű eredményeket választ (5 millió bázispár nál nagyobb deléciók és duplikációk).

92 Deletion/Duplication Syndromes (PRO)

Alagille-szindróma 1, Angelman-szindróma, 10p kromoszóma duplikációja, 10p12-p11 kromoszóma deléciós szindrómája, 10q22.3-q23.2 kromoszóma deléciós szindrómája, 10q26 kromoszóma deléciós szindrómája, 11p11.2 kromoszóma deléciós szindrómája (Potocki-Shaffer-szindróma), 11p13 kromoszóma deléciós szindrómája (WAGR-szindróma), 11q23 kromoszóma deléciós szindrómája, 12p kromoszóma duplikációja, 12p12.1 kromoszóma mikrodeléciós szindrómája, 12q14 kromoszóma mikrodeléciós szindrómája, 13q14 kromoszóma deléciós szindrómája, 14q kromoszóma duplikációja, 14q11-q22 kromoszóma deléciós szindrómája, 14q22 kromoszóma deléciós szindrómája (Frias-szindróma), 15q14 kromoszóma deléciós szindrómája, 15q24 kromoszóma mikrodeléciós szindrómája, 15q26 kromoszóma túlnövekedési szindrómája, 15q26-qter kromoszóma deléciós szindrómája, 16p12.2-p11.2 kromoszóma deléciós szindrómája, 16p12.2-p11.2 kromoszóma duplikációs szindrómája, 16p13.3 kromoszóma deléciós szindrómája, 16p13.3 duplikációs szindróma, 17p kromoszóma duplikációja, 17p13.3 kromoszóma deléciós szindrómája, 17p13.3 kromoszóma duplikációs szindrómája, 18p kromoszóma deléciós szindrómája, 1p32-p31 kromoszóma deléciós szindrómája, 1p36 kromoszóma deléciós szindrómája, 1q41-q42 kromoszóma deléciós szindrómája, 20p kromoszóma duplikációja, 21q22 kromoszóma deléciója, 22q11.2 kromoszóma deléciós szindrómája (DiGeorge-szindróma), 2p16.1-p15 kromoszóma deléciós szindrómája, 2q kromoszóma duplikációja, 2q31.1 kromoszóma duplikációs szindrómája, 2q31.1 kromoszóma mikrodeléciós szindrómája, 2q33.1 kromoszóma deléciós szindrómája (Glass-szindróma), 2q37 kromoszóma deléciós szindrómája, 3pter-p25 kromoszóma deléciós szindrómája, 3q kromoszóma duplikációja, 3q13.31 kromoszóma deléciós szindrómája, 4p kromoszóma duplikációja, 4p16.3 kromoszóma deléciós szindrómája (Wolf-Hirschhorn-szindróma), 4q21 kromoszóma deléciós szindrómája, 5p kromoszóma duplikációja, 5p13 kromoszóma duplikációs szindrómája, 5q12 kromoszóma deléciós szindrómája, 5q14.3 kromoszóma deléciós szindrómája, 6p kromoszóma deléciója, 6pter-p24 kromoszóma deléciós szindrómája, 6q11-q14 kromoszóma deléciós szindrómája, 6q15-q23 kromoszóma deléciós szindrómája, 6q24-q25 kromoszóma deléciós szindrómája, 6q25-qter kromoszóma deléciós szindrómája, 6q26-q27 kromoszóma deléciós szindrómája, 7q kromoszóma deléciója, 7q11.23 kromoszóma deléciós szindrómája, 7q21-q32 kromoszóma deléciója, 7q31-q32 kromoszóma deléciója, 8p kromoszóma duplikációja, 8p23.1 kromoszóma deléciós szindrómája, 8p23.1 kromoszóma duplikációs szindrómája, 8q kromoszóma duplikációja, 8q22.1 kromoszóma deléciós szindrómája, 8q22.1 kromoszóma duplikációs szindrómája, 9p kromoszóma deléciós szindrómája, 9p kromoszóma duplikációja, Xp11.23-p11.22 kromoszóma duplikációs szindrómája, Xp21 kromoszóma deléciós szindrómája, Xq21 kromoszóma duplikációs szindrómája, Xq22.3 kromoszóma deléciós szindrómája, Xq27.3-q28 kromoszóma duplikációs szindrómája, Cri du chat szindróma, Dandy-Walker-szindróma, DiGeorge-szindróma 2, 13q disztális kromoszóma deléciója, 15q disztális kromoszóma deléciója, 18q disztális kromoszóma deléciós szindrómája, 3p disztális kromoszóma duplikációja, 4q disztális kromoszóma deléciója, 4q disztális kromoszóma duplikációja, Jacobsen-szindróma, Langer-Giedion-szindróma, Levy-Shanske-szindróma, Potocki-Lupski-szindróma, Prader-Willi-szindróma, 14q proximális kromoszóma deléciója, 16q proximális kromoszóma duplikációja, Smith-Magenis-szindróma, Yuan-Harel-Lupski-szindróma, Smith-Magenis-szindróma, Yuan-Harel-Lupski-szindróma

218 Single-Gene Conditions (MONO)

GENE / GÉN	SINGLE-GENE CONDITION / EGYGÉNES ELTÉRÉS
ACTB	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Visceral myopathy 1
ACVR1	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	KBG Syndrome
ARID1A	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Dias-Logan syndrome
BICD2	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Noonan Syndrome 7
BRAF	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Developmental and epileptic encephalopathy 2

CHD2	Developmental and epileptic encephalopathy 94
CHD7	CHARGE syndrome
CHD8	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly
COL11A1	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	SED congenita
COL4A1	Porencephaly 1
COL9A2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Pseudoachondroplasia
COMP	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNB1	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Kleefstra Syndrome 1
EP300	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Craniosynostosis 4
ERF	Chitayat syndrome
FBN1	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome
FGFR2	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Crouzon syndrome
FGFR2	Apert syndrome
FGFR3	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)

FGFR3	Muenke Syndrome
FGFR3	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
FGFR3	Thanatophoric Dysplasia, type I
FGFR3	Hypochondroplasia
FGFR3	Achondroplasia
FLNA	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Larsen Syndrome
FLNB	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Boomerang dysplasia
FOXG1	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Trigonocephaly 2
GABRA1	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	GAND syndrome
GFAP	Alexander Disease
GNAO1	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Costello Syndrome
IFITM5	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	SBBYS syndrome
KAT6B	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	Andersen syndrome
KCNQ2	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	NESCAV syndrome
KMT2A	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Noonan Syndrome 3
LMNA	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4

MECP2	Rett syndrome
MED13L	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects
MEF2C	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language
MSX2	Craniosynostosis 2
MSX2	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Noonan syndrome 6
NSD1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	CHILD syndrome
PACS1	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3R2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Noonan Syndrome 1
PURA	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Noonan Syndrome 5
RERE	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Glass Syndrome
SCN1A	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Schinzel-Giedion syndrome
SETBP1	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Shprintzen-Goldberg Syndrome
SLC25A24	Fontaine Progeroid Syndrome

SMAD3	Loeys-Dietz syndrome 3
SMAD4	Myhre Syndrome
SMARCA2	Nicolaides-Baraitser Syndrome
SMARCA2	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Noonan Syndrome 4
SOS2	Noonan Syndrome 9
SOX9	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Lissencephaly 3
TUBB	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Primrose syndrome
ZC4H2	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Mowat-Wilson syndrome
ACTB	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Alternating hemiplegia of childhood 2

ATP1A3	CAPOS syndrome
COL1A1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1
COL2A1	Atypical stickler syndrome, type I
COL2A1	Kniest dysplasia
FLNA	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Watson syndrome
NFIX	Malan syndrome
PIK3CA	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Developmental delay with or without epilepsy

NIPT PREMIUM STATISTICS / NIPT PREMIUM STATISZTIKÁK

SYNDROME		SENSITIVITY	SPECIFICITY	PPV
Trisomy 21		99.17%	99.95%	92.19%
Trisomy 18		98.24%	99.95%	76.61%
Trisomy 13		>99.9%	99.96%	32.84%
CNV	**≥10 Mb**	>99.9%	99.97%	NA
	<10 Mb	>99.9%	99.86%	NA
Single-gene conditions		>99%	>99%	NA
Fetal sex		99,53%	99.20%	NA
SEX CHROMOSOME ANEUPLOIDIES		**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%

Note: The data in the table is based on historical literature and internal data, and only reflects past detection, not the actual condition of the tested sample nor the promised value.

REFERENCES AND VALIDATION STUDIES

- 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.