GENEPLANET

NIPT PREMIUM
Elenco delle patologie testate

- Sindrome di Down (trisomia 21), di Edwards (trisomia 18) e di Patau (trisomia 13)
- Trisomie 9, 16 e 22
- Aneuploidie dei cromosomi sessuali (XO, XXX, XXY, XYY)
- 92 sindromi da delezione/duplicazione (vedi di seguito per un elenco completo)
- Tutte le altre aneuploidie autosomiche e le delezioni/duplicazioni*.
- 218 patologie monogeniche (vedi di seguito per un elenco completo)
- Informazioni sul genere

*Nel caso in cui la paziente scelga reperti occasionali (delezioni e duplicazioni superiori a 5 M di paia di basi).

92 Sindromi da delezione/duplicazione (PRO)

Sindrome da delezione del cromosoma 1p36, Sindrome da delezione del cromosoma 1q41-q42, Sindrome da delezione del cromosoma 1p32-p31, Sindrome da delezione del cromosoma 2p16.1-p15, Sindrome da delezione del cromosoma 2q33.1, Sindrome da duplicazione del cromosoma 2q31.1, Sindrome da delezione del cromosoma 2q37, Sindrome da microdelezione del cromosoma 2q31.1, Duplicazione del cromosoma 2q, Sindrome da delezione del cromosoma 3pter-p25, Sindrome di Dandy-Walker, Sindrome da delezione del cromosoma 3q13.31, Duplicazione distale del cromosoma 3p, Duplicazione del cromosoma 3q, Sindrome da delezione del cromosoma 4p16.3, Sindrome da delezione del cromosoma 4q21, Duplicazione del cromosoma 4p, Duplicazione distale del cromosoma 4q, Delezione distale del cromosoma 4q, Sindrome di Cri-du-Chat, Sindrome da delezione del cromosoma 5q14.3, Sindrome da delezione del cromosoma 5q12, Sindrome da duplicazione del cromosoma 5q13, Duplicazione del cromosoma 5p, Sindrome da delezione del cromosoma 6pter-p24, Sindrome da delezione del cromosoma 6q24-q25, Sindrome da delezione del cromosoma 6q11-q14, Delezione del cromosoma 6p, Sindrome da delezione del cromosoma 6q15-q23, Sindrome da delezione del cromosoma 6q25-qter, Sindrome da delezione del cromosoma 6q26-q27, Delezione del cromosoma 7q, Sindrome da delezione del cromosoma 7q11.23, Delezione del cromosoma 7q21-q32, Delezione del cromosoma 7q31-q32, Sindrome da delezione del cromosoma 8p23.1, Sindrome da duplicazione del cromosoma 8p23.1, Sinrome di Langer-Giedion, Sindrome da delezione del cromosoma 8q22.1, Sindrome da duplicazione del cromosoma 8q22.1, Duplicazione del cromosoma 8p, Duplicazione del cromosoma 8q, Sindrome da delezione del cromosoma 9p, Duplicazione del cromosoma 9p, Sindrome DiGeorge tipo 2, Sindrome da delezione del cromosoma 10q22.3-q23.2, Sindrome da delezione del cromosoma 10q26, Sindrome da delezione del cromosoma 10p12-p11, Duplicazione del cromosoma 10p, Sindrome da delezione del cromosoma 11p13, Sindrome da delezione del cromosoma 11p11.2, Sindrome di Jacobsen, Sindrome da delezione del cromosoma 11q23, Sindrome da microdelezione del cromosoma 12q24, Sindrome da microdelezione del cromosoma 12p12.1, Duplicazione del cromosoma 12p, Sindrome da delezione del cromosoma 13q14, Delezione distale del cromosoma 13q, Sindrome da delezione del cromosoma 14q11-q22, Sindrome da delezione del cromosoma 14q22, Delezione prossimale del cromosoma 14q, Duplicazione del cromosoma 14q, Sindrome di Angelman/Prader-Willi, Sindrome da delezione del cromosoma 15q26-qter, Sinrome di Levy-Shanske, Sindrome da delezione del cromosoma 15q14, Sindrome da microdelezione del cromosoma 15q24, Sindrome da 15q23 con crescita eccessiva, Delezione distale del cromosoma 15q, Sindrome da delezione del cromosoma 16p12.2-p11.2, Sindrome da duplicazione del cromosoma 16p12.2-p11.2, Sindrome da delezione del cromosoma 16p13.3, Sindrome da duplicazione del cromosoma 16p13.3, Duplicazione prossimale del cromosoma 16q, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome da delezione del cromosoma 17p13.3, Sindrome di Potocki-Lupski, Sindrome da duplicazione del cromosoma 17p13.3, Sindrome di Yuan-Harel, Duplicazione del cromosoma 17p, Sindrome da delezione del cromosoma 18p, Sindrome da delezione distale del cromosoma 18q, Sindrome di Alagille tipo 1, Duplicazione del cromosoma 20p, Delezione del cromosoma 21q22, Sindrome da delezione del cromosoma 22q11.2, Sindrome da duplicazione del cromosoma Xp11.23-p11.22, Sindrome da delezione del cromosoma Xp21, Sindrome da duplicazione del cromosoma Xq27.3-q28, Sindrome da delezione del cromosoma Xq21, Sindrome da delezione del cromosoma Xq22.3

218 patologie monogeniche (MONO)

GENE	PATOLOGIA MONOGENICA	MONOGENIC CONDITION
ACTB	Sindrome di Baraitser-Winter 1	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Sindrome di Baraitser-Winter 2	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Miopatia viscerale 1	Visceral myopathy 1
ACVR1	Fibrodisplasia ossificante progressiva	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Ritardo mentale autosomico dominante 28	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Sindrome megalencefalia-polimicrogiria-polidattilia-idrocefalo 2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	Sindrome KBG	KBG Syndrome
ARID1A	Ritardo mentale autosomico dominante 14	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Sindrome di Coffin-Siris 1	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Sindrome di Bohring-Opitz	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Sindrome di Bainbridge-Ropers	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Emiplegia alternante dell'infanzia 1	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 98	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 99	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Sindrome di Dias-Logan	Dias-Logan syndrome
BICD2	Atrofia muscolare spinale, predominante agli arti inferiori, 2B, autosomica dominante	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Sindrome di Noonan 7	Noonan Syndrome 7
BRAF	Sindrome cardio-facio-cutanea	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	Sindrome di LEOPARD 3	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 42	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Disfunzione cerebellare con anomalie cognitive e comportamentali variabili	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Disturbo dello sviluppo intellettivo e microcefalia con ipoplasia pontina e cerebellare	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Sindrome Noonan-simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2
CHD2	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 94	Developmental and epileptic encephalopathy 94
CHD7	Sindrome CHARGE	CHARGE syndrome

CHD8	Disturbo dello sviluppo intellettivo con autismo e macrocefalia	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly
COL11A1	Sindrome di Stickler, tipo II	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Osteogenesi imperfetta di tipo I	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Osteogenesi imperfetta di tipo II	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Osteogenesi imperfetta di tipo III	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Osteogenesi imperfetta di tipo IV	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Sindrome di Stickler, tipo I	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Displasia scheletrica platispondilica, tipo Torrance	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Acondrogenesi tipo II o ipocondrogenesi	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	SED congenita	SED congenita
COL4A1	Porencefalia 1	Porencephaly 1
COL9A2	Displasia epifisaria multipla, 2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Displasia epifisaria multipla, 3, con o senza miopatia	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Pseudoacondroplasia	Pseudoachondroplasia
COMP	Displasia epifisaria multipla, 1	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Sindrome di Rubinstein-Taybi 1	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Sindrome di Menke-Hennekam 1	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 21	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNB1	Disturbo del neurosviluppo con diplegia spastica e difetti visivi	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 13	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 7	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	Condrodisplasia puntata dominante legata all'X	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Displasia cranio-frontale	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Disostosi mandibolofacciale, tipo Guion-Almeida	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Sindrome di Kleefstra 1	Kleefstra Syndrome 1
EP300	Sindrome di Rubinstein-Taybi 2	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Sindrome di Menke-Hennekam 2	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Craniosinostosi 4	Craniosynostosis 4
ERF	Sindrome di Chitayat	Chitayat syndrome
FBN1	Sindrome di Marfan	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Sindrome di Jackson-Weiss	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocefalia 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Sindrome di Pfeiffer	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Sindrome di Saethre-Chotzen	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Sindrome da displasia scheletrica	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Sindrome di Beare-Stevenson Cutis Gyrata	Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome
FGFR2	Sindrome di Antley-Bixler senza anomalie genitali o disturbi della steroidogenesi	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Sindrome di Crouzon	Crouzon syndrome
FGFR2	Sindrome di Apert	Apert syndrome
FGFR3	Displasia tanatofora tipo II	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (Acondroplasia grave con ritardo dello sviluppo e acanthosis nigricans)	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)
FGFR3	Sindrome di Muenke	Muenke Syndrome
FGFR3	Sindrome di Crouzon con acanthosis nigricans	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans

FGFR3	Displasia tanatofora tipo I	Thanatophoric Dysplasia, type I
FGFR3	Ipocondroplasia	Hypochondroplasia
FGFR3	Acondroplasia	Achondroplasia
FLNA	Sindrome oto-palato-digitale tipo II	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Atelosteogenesi, tipo I	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Sindrome di Larsen	Larsen Syndrome
FLNB	Atelosteogenesi, tipo III	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Displasia, tipo boomerang	Boomerang dysplasia
FOXG1	Sindrome di Rett, variante congenita	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Disturbo dello sviluppo intellettivo con compromissione del linguaggio con o senza caratteristiche autistiche	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Trigonocefalia 2	Trigonocephaly 2
GABRA1	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 19	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 92	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	Sindrome di GAND	GAND syndrome
GFAP	Malattia di Alexander	Alexander Disease
GNAO1	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 17	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Disturbo del neurosviluppo con movimenti involontari	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Disturbo del neurosviluppo con o senza movimenti ipercinetici e crisi epilettiche, autosomico dominante	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 27	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 6, con o senza crisi epilettiche	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Sindrome di Cornelia de Lange 5	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Sindrome di Au-Kline	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 54	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Sindrome di Costello	Costello Syndrome
IFITM5	Osteogenesi imperfetta, tipo V	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Sindrome di Alagille 1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Sindrome di Koolen-De Vries	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	Sindrome di SBBYS	SBBYS syndrome
KAT6B	Sindrome genitopatellare	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 26	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	Sindrome di Andersen	Andersen syndrome
KCNQ2	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 7	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 14	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	Sindrome di NESCAV	NESCAV syndrome
KMT2A	Sindrome di Wiedemann-Steiner	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Sindrome di Kabuki 1	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Sindrome cardio-facio-cutanea 2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Sindrome di Noonan 3	Noonan Syndrome 3
LMNA	Distrofia muscolare, congenita	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Sindrome della progeria di Hutchinson-Gilford	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Sindrome di Noonan 10	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Sindrome cardio-facio-cutanea 3	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Sindrome cardio-facio-cutanea 4	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4
MECP2	Sindrome di Rett	Rett syndrome
MED13L	Sviluppo intellettivo compromesso e caratteristiche facciali peculiari, con o senza difetti cardiaci	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects

MEF2C	Disturbo dello sviluppo neurologico con ipotonia, movimenti stereotipati delle mani e linguaggio compromesso	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language
MSX2	Craniosinostosi 2	Craniosynostosis 2
MSX2	Foramina parietalia con displasia cleidocranica	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Contratture congenite degli arti e del viso, ipotonia e ritardo nello sviluppo	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Neurofibromatosi 1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatosi 2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Sindrome di Marshall-Smith	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Sindrome di Cornelia de Lange 1	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Sindrome di Hajdu-Cheney	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Sindrome di Alagille 2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Sindrome dell'atrofia ottica di Bosch-Boonstra-Schaaf	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Sindrome di Noonan 6	Noonan syndrome 6
NSD1	Sindrome di Sotos 1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	Sindrome CHILD	CHILD syndrome
PACS1	Sindrome di Schuurs-Hoeijmakers	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3R2	Sindrome della megalencefalia-polimicrogiria-polidattilia-idrocefalia 1	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 36	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 35	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Acrodisostosi 1, con o senza resistenza ormonale	Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Sindrome di Noonan 1	Noonan Syndrome 1
PURA	Disturbo del neurosviluppo con insufficienza respiratoria neonatale, ipotonia e difficoltà di alimentazione	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Sindrome di Cornelia de Lange 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Sindrome di Noonan 5	Noonan Syndrome 5
RERE	Disturbo del neurosviluppo con o senza anomalie del cervello, degli occhi o del cuore	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Sindrome di Noonan 8	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Sindrome di Coffin-Lowry	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Displasia metafisaria con ipoplasia mascellare con o senza brachidattilia	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Displasia cleidocranica	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Sindrome di Glass	Glass Syndrome
SCN1A	Encefalopatia epilettica infantile precoce 6	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica 6B, non-Dravet	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica 11	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Atassia episodica di tipo 9	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica 13	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Deterioramento cognitivo con o senza atassia cerebellare	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Sindrome di Schinzel-Giedion	Schinzel-Giedion syndrome
SETBP1	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 29	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Sindrome di Luscan-Lumish	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Sindrome di Phelan-McDermid	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Sindrome di Shprintzen-Goldberg	Shprintzen-Goldberg Syndrome
SLC25A24	Sindrome progeroide di Fontaine	Fontaine Progeroid Syndrome
SMAD3	Sindrome di Loeys-Dietz 3	Loeys-Dietz syndrome 3
SMAD4	Sindrome di Myhre	Myhre Syndrome

SMARCA2	Sindrome di Nicolaides-Baraitser	Nicolaides-Baraitser Syndrome
SMARCA2	Sindrome da blefarofimosi e sviluppo intellettivo compromesso	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Ritardo mentale autosomico dominante 16	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Ritardo mentale autosomico dominante 15	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Sindrome di Coffin-Siris 5	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Sindrome di Cornelia de Lange 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Sindrome di Cornelia de Lange 3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Sindrome di Noonan 4	Noonan Syndrome 4
SOS2	Sindrome di Noonan 9	Noonan Syndrome 9
SOX9	Displasia campomelica	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Sindrome di Opitz GBBB, tipo II	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica 5	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Sindrome Floating-Harbor	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Ritardo nello sviluppo, ipotonia, difetti muscolo-scheletrici e anomalie comportamentali	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Sindrome da infezione ricorrente da iper-IgE	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica 4	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Sindrome di Pierpont	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 41	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Sindrome di Holt-Oram	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Sindrome di Pitt-Hopkins	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Sindrome di Loeys-Dietz 4	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Sindrome di Loeys-Dietz 1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Sindrome di Loeys-Dietz 2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Anomalie cardiache, facciali e digitali con ritardo di sviluppo	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Sindrome trico-falangea di tipo I	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Sclerosi tuberosa-1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Sclerosi tuberosa-2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Lissencefalia 3	Lissencephaly 3
TUBB	Pieghe cutanee circonferenziali simmetriche, congenite, 1	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Displasia corticale complessa con altre malformazioni cerebrali 6	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Displasia corticale complessa con altre malformazioni cerebrali 5	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Leucodistrofia ipomielinizzante, 6	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Sindrome di Saethre-Chotzen con o senza anomalie palpebrali	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Craniosinostosi 1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Sindrome di Sweeney-Cox	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Sindrome di Robinow-Sorauf	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Sindrome di Primrose	Primrose syndrome
ZC4H2	Sindrome di Wieacker-Wolff, limitata alle donne	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Sindrome di Mowat-Wilson	Mowat-Wilson syndrome
ACTB	Distonia-Sindrome della sordità 1	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Emiplegia alternante dell'infanzia 2	Alternating hemiplegia of childhood 2
ATP1A3	Sindrome CAPOS	CAPOS syndrome
COL1A1	Osteogenesi imperfetta combinata e sindrome di Ehlers-Danlos 1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1

COL2A1	Sindrome di Stickler atipica, tipo I	Atypical stickler syndrome, type I
COL2A1	Displasia di Kniest	Kniest dysplasia
FLNA	Eterotopia nodulare periventricolare 1	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Epilessia notturna del lobo frontale, 5	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Paraplegia spastica 30, autosomica dominante	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Neurofibromatosi-sindrome di Noonan	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Sindrome di Watson	Watson syndrome
NFIX	Sindrome di Malan	Malan syndrome
PIK3CA	Sindrome da iperaccrescimento e/o malformazioni cerebrali	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	Sindrome LEOPARD 1	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Disturbo dello sviluppo intellettivo, autosomico dominante 70	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo 85 con o senza difetti cerebrali della linea mediana	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Ritardo dello sviluppo con o senza epilessia	Developmental delay with or without epilepsy

STATISTICHE SU NIFTY PREMIUM

SINDROME		SENSIBILITÀ	SPECIFICITÀ	PPV
Trisomia 21		99.17%	99.95%	92.19%
Trisomia 18		98.24%	99.95%	76.61%
Trisomia 13			99.96%	32.84%
CNV	**≥10 Mb**	>99.9%	99.97%	NA
	<10 Mb	>99.9%	99.86%	NA
Patologie monogeniche			>99%	NA
Sesso del feto		99,53%	99.20%	NA
ANEUPLOIDIE DEI CROMOSOMI SESSUALI		**SENSIBILITÀ**	**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%

Nota: I dati riportati nella tabella si basano sulla letteratura storica e sui dati interni e riflettono solo il rilevamento passato, non le condizioni effettive del campione testato né il valore promesso.

RIFERIMENTI E STUDI DI VALIDAZIONE

- 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.