

- Síndrome de Down (trisomía 21), Edwards (trisomía 18) y Patau (trisomía 13)
- Trisomías 9, 16 y 22
- Aneuploidías de cromosomas sexuales (XO, XXX, XXY, XYY)
- 92 síndromes de delección/duplicación (consulte a continuación una lista completa)
- Todas las demás aneuploidías y delecciones/duplicaciones autosómicas\*
- 202 afecciones de un solo gen (consulte a continuación una lista completa)
- Información de género

\*En caso de que el paciente opte por hallazgos incidentales (delecciones y duplicaciones mayores a 5 M pares de bases).

### 92 Síndromes de Delección/Duplicación (PRO)

Síndrome de Alagille 1, síndrome de Angelman, duplicación del cromosoma 10p, síndrome de delección del cromosoma 10p12-p11, síndrome de delección del cromosoma 10q22.3-q23.2, síndrome de delección del cromosoma 10q26, síndrome de delección del cromosoma 11p11.2 (síndrome de Potocki-Shaffer), delección del cromosoma 11p13 síndrome (síndrome WAGR), síndrome de delección del cromosoma 11q23, duplicación del cromosoma 12p, síndrome de microdelección del cromosoma 12p12.1, síndrome de microdelección del cromosoma 12q14, síndrome de delección del cromosoma 13q14, duplicación del cromosoma 14q, síndrome de delección del cromosoma 14q11-q22, síndrome de delección del cromosoma 14q22 (síndrome de Frías), Síndrome de delección cromosoma 15q14, Síndrome de microdelección del cromosoma 15q24, Síndrome de sobrecrecimiento cromosoma 15q26, Síndrome de delección cromosoma 15q26-Qter, Síndrome de delección del cromosoma 16p12.2-p11.2, Síndrome de duplicación del cromosoma 16p12.2-p11.2, Síndrome de delección del cromosoma 16p13.3, Síndrome de duplicación del cromosoma 16p13.3, Síndrome de duplicación del cromosoma 17p, Síndrome de delección del cromosoma 17p13.3, Síndrome de duplicación del cromosoma 17p13.3, Síndrome de delección del cromosoma 18p, Síndrome de delección del cromosoma 1p32-p31, Síndrome de delección del cromosoma 1p36, Síndrome de delección cromosoma 1q41-q42, Duplicación del cromosoma 20p, Delección del cromosoma 21q22, Síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 (síndrome de DiGeorge), Síndrome de delección del cromosoma 2p16.1-p15, Duplicación del cromosoma 2q, Síndrome de duplicación del cromosoma 2q31.1, Síndrome de microdelección del cromosoma 2q31.1, Síndrome de delección del cromosoma 2q33.1 ("Síndrome de Glass"), Síndrome de delección del cromosoma 2q37, Síndrome de delección del cromosoma 3pter-p25, Duplicación del cromosoma 3q, Síndrome de delección del cromosoma 3q13.31, Duplicación del cromosoma 4p, Síndrome de delección del cromosoma 4p16.3 (síndrome de Wolf-Hirschhorn), Síndrome de delección del cromosoma 4q21, Duplicación del cromosoma 5p, Síndrome de duplicación del cromosoma 5p13, Síndrome de delección del cromosoma 5q12, Síndrome de delección del cromosoma 5q14.3, Síndrome de delección del cromosoma 6p, Síndrome de delección del cromosoma 6pter-p24, Síndrome de delección del cromosoma 6q11-q14, Síndrome de delección del cromosoma 6q15-q23, Síndrome de delección del cromosoma 6q24-q25, Síndrome de delección del cromosoma 6q25-qter, Síndrome de delección del cromosoma 6q26-q27, Delección del cromosoma 7q, Síndrome de delección del cromosoma 7q11.23, Delección del cromosoma 7q21-q32, Delección del cromosoma 7q31-q32, Duplicación del cromosoma 8p, Síndrome de delección del cromosoma 8p23.1, Síndrome de duplicación del cromosoma 8p23.1, Duplicación del cromosoma 8q, Síndrome de delección del cromosoma 8q22.1, Síndrome de duplicación del cromosoma 8q22.1, Síndrome de delección del cromosoma 9p, Duplicación del cromosoma 9p, Síndrome de duplicación del cromosoma Xp11.23-p11.22, Síndrome de delección del cromosoma Xp21, Síndrome de duplicación del cromosoma Xq21, Síndrome de delección del cromosoma Xq22.3, Síndrome de duplicación del cromosoma Xq27.3-q28, Síndrome de Cri du Chat, Síndrome de Dandy-Walker, Síndrome de DiGeorge tipo 2, Delección del cromosoma distal 13q, Delección del cromosoma distal 15q, Síndrome de delección del cromosoma distal 18q, Duplicación del cromosoma distal 3p, Delección del cromosoma distal 4q, Duplicación del cromosoma distal 4q, Síndrome de Jacobsen, Síndrome de Langer-Giedion, Síndrome de Levy-Shanske, Síndrome de Potocki-Lupski, Síndrome de Prader-Willi, Delección del cromosoma proximal 14q, Duplicación del cromosoma proximal 16q, Síndrome de Smith-Magenis, Síndrome de Yuan-Harel-Lupski.

### 202 Condiciones Monogénicas (MONO)

GEN	CONDICIÓN MONOGENICA	IME MONOGENSKE BOLEZNI V ANGLEŠKEM JEZIKU
ACTB	Síndrome de Baraitser-Winter 1	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Síndrome de Baraitser-Winter 2	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Miopatía visceral 1	Visceral myopathy 1
ACVR1	Fibrodisplasia osificante progresiva	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Retraso mental autosómico dominante 28	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	Síndrome KBG	KBG Syndrome
ARID1A	Retraso mental autosómico dominante 14	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Síndrome de Coffin-Siris 1	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Síndrome de Bohring-Opitz	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Síndrome de Bainbridge-Ropers	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Hemiplejía alternante de la infancia 1	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Síndrome de Dias-Logan	Dias-Logan syndrome
BICD2	Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Síndrome de Noonan 7	Noonan Syndrome 7
BRAF	Síndrome cardiofaciocutáneo	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	Síndrome de LEOPARDO 3	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables.	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa.	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2

CHD2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94	Developmental and epileptic encephalopathy 94
CHD7	Síndrome de carga	CHARGE syndrome
CHD8	Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia.	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly
COL11A1	Síndrome de Stickler, tipo II	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Osteogénesis imperfecta tipo I	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo II	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo III	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo IV	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Síndrome de Stickler, tipo I	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	SED congénita	SED congenita
COL4A1	Porencefalia 1	Porencephaly 1
COL9A2	Displasia epifisaria, múltiple, 2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Displasia epifisaria múltiple, 3, con o sin miopatía	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Pseudoacondroplasia	Pseudoachondroplasia
COMP	Displasia epifisaria, múltiple, 1	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Síndrome de Rubinstein-Taybi 1	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Síndrome de Menke-Hennekam 1	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 21	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNA1	Trastorno del neurodesarrollo con diplejía espástica y defectos visuales.	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 13	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 7	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	Condrodisplasia punctata, dominante ligada al cromosoma X	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Displasia craneofrontonasal	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Disostosis mandibulofacial tipo Guion-Almeida	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Síndrome de Kleeftstra 1	Kleeftstra Syndrome 1
EP300	Síndrome de Rubinstein-Taybi 2	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Síndrome de Menke-Hennekam 2	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Craneosinostosis 4	Craniosynostosis 4
ERF	Síndrome de chitayat	Chitayat syndrome
FBN1	Síndrome de Marfan	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Síndrome de Jackson-Weiss	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocefalia 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	síndrome de pfeiffer	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Síndrome de Saethre-Chotzen	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Síndrome de displasia ósea doblada	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Síndrome de Beare-Stevenson Cutis Gyrate	Beare-Stevenson Cutis Gyrate syndrome
FGFR2	Síndrome de Antley-Bixler sin anomalías genitales ni esteroidogénesis alterada	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Síndrome de Crouzon	Crouzon syndrome
FGFR2	Síndrome de apertura	Apert syndrome
FGFR3	Displasia tanatofórica tipo II	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (acondroplasia severa con retraso del desarrollo y acantosis nigricans)	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)

FGFR3	Síndrome de Muenke	Muenke Syndrome
FGFR3	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
FGFR3	Displasia tanatofórica tipo I	Thanatophoric Dysplasia, type I
FGFR3	Hipocondroplasia	Hypochondroplasia
FGFR3	Acondroplasia	Achondroplasia
FLNA	Síndrome otopalatodigital, tipo II	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Atelosteogénesis, tipo I	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Síndrome de Larsen	Larsen Syndrome
FLNB	Atelosteogénesis, tipo III	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Displasia bumerang	Boomerang dysplasia
FOXP1	Síndrome de Rett, variante congénita	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Trastorno del desarrollo intelectual con deterioro del lenguaje con o sin características autistas	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Trigonocefalia 2	Trigonocephaly 2
GABRA1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 19	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 92	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	Síndrome de GAND	GAND syndrome
GFAP	Enfermedad de Alejandro	Alexander Disease
GNAO1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 17	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Trastorno del neurodesarrollo con movimientos involuntarios.	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Trastorno del desarrollo neurológico con o sin movimientos hiperkinéticos y convulsiones, autosómico dominante	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 27	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 6, con o sin convulsiones	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Síndrome de Cornelia de Lange 5	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Síndrome de Au Kline	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 54	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Síndrome de Costello	Costello Syndrome
IFITM5	Osteogénesis imperfecta, tipo V	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Síndrome de Alagille 1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Síndrome de Koolen-De Vries	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	Síndrome SBBYS	SBBYS syndrome
KAT6B	Síndrome genitopatelar	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 26	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	síndrome de andersen	Andersen syndrome
KCNQ2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 7	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 14	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	Síndrome NESCAV	NESCAV syndrome
KMT2A	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Síndrome de Kabuki 1	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Síndrome cardiofaciocutáneo 2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Síndrome de Noonan 3	Noonan Syndrome 3
LMNA	Distrofia muscular congénita	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Síndrome de Noonan 10	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Síndrome cardiofaciocutáneo 3	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Síndrome cardiofaciocutáneo 4	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4

MECP2	Síndrome de rett	Rett syndrome
MED13L	Deterioro del desarrollo intelectual y rasgos faciales distintivos con o sin defectos cardíacos.	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects
MEF2C	Trastorno del desarrollo neurológico con hipotonía, movimientos estereotipados de las manos y alteración del lenguaje.	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language
MSX2	Craneosinostosis 2	Craniosynostosis 2
MSX2	Agujeros parietales con displasia cleidocraneal	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso del desarrollo	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Neurofibromatosis 1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatosis 2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Síndrome de Marshall-Smith	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Síndrome de Cornelia de Lange 1	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Síndrome de Hajdu-Cheney	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Síndrome de Alagille 2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Síndrome de Noonan 6	Noonan syndrome 6
NSD1	Síndrome de Sotos 1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	Síndrome CHILD	CHILD syndrome
PACS1	Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3CA	Síndrome de Cowden 5	Cowden syndrome 5
PIK3R2	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal	Acrodisostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Síndrome de Noonan 1	Noonan Syndrome 1
PURA	Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias.	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Síndrome de Cornelia de Lange 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Síndrome de Noonan 5	Noonan Syndrome 5
RERE	Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Síndrome de Noonan 8	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Síndrome de Coffin-Lowry	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Displasia cleidocraneal	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Síndrome del glass	Glass Syndrome
SCN1A	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Ataxia episódica, tipo 9	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Síndrome de Schinzel-Giedion	Schinzel-Giedion syndrome
SETBP1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 29	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Síndrome de Luscan-Lumish	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Síndrome de Phelan-McDermid	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Shprintzen-Goldberg Syndrome

SLC25A24	Síndrome progeroide de Fontaine	Fontaine Progeroid Syndrome
SMAD3	Síndrome de Loeys-Dietz 3	Loeys-Dietz syndrome 3
SMAD4	Síndrome de Myhre	Myhre Syndrome
SMARCA2	Síndrome de Nicolaides-Baraitser	Nicolaides-Baraitser Syndrome
SMARCA2	Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Retraso mental autosómico dominante 16	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Retraso mental autosómico dominante 15	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Síndrome de Coffin-Siris 5	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Síndrome de Cornelia de Lange 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Síndrome de Cornelia de Lange 3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Síndrome de Noonan 4	Noonan Syndrome 4
SOS2	Síndrome de Noonan 9	Noonan Syndrome 9
SOX9	Displasia campomélica	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Síndrome de Opitz GBBB, tipo II	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Síndrome del puerto flotante	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento.	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Síndrome de Pierpont	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 41	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Síndrome de Holt-Oram	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Síndrome de Pitt-Hopkins	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Síndrome de Loeys-Dietz 4	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Síndrome de Loeys-Dietz 1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Síndrome de Loeys-Dietz 2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Anomalías cardíacas, faciales y digitales con retraso en el desarrollo	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Síndrome tricorriorinofalángico, tipo I	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Esclerosis tuberosa-1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Esclerosis Tuberosa-2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Lisencefalia 3	Lissencephaly 3
TUBB	Pliegues cutáneos circunferenciales simétricos, congénitos, 1	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Displasia cortical compleja con otras malformaciones cerebrales 6	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Displasia cortical compleja con otras malformaciones cerebrales 5	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Leucodistrofia hipomielinizante, 6	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Síndrome de Saethre-Chotzen con o sin anomalías palpebrales	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Craneosinostosis 1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Síndrome de Sweeney-Cox	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Síndrome de Robinow-Sorauf	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Síndrome de primrose	Primrose syndrome
ZC4H2	Síndrome de Wieacker-Wolff, restringido a mujeres	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Síndrome de Mowat-Wilson	Mowat-Wilson syndrome

## ESTADÍSTICAS NIPT PREMIUM

SÍNDROME		SENSIBILIDAD	ESPECIFICIDAD	PPV
Trisomía 21		99.17%	99.95%	92.19%
Trisomía 18		98.24%	99.95%	76.61%
Trisomía 13			99.96%	32.84%
CNV	≥10 Mb	>99.9%	99.97%	NA
	<10 Mb	>99.9%	99.86%	NA
Condiciones monogénicas		>99%	>99%	NA
Sexo fetal		99.53%	99.20%	NA
ANEUPLOIDÍAS DE CROMOSOMAS SEXUALES		SENSIBILIDAD	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: Los datos de la tabla se basan en literatura histórica y datos internos, y solo reflejan detecciones pasadas, no la condición real de la muestra analizada ni el valor prometido.

### REFERENCIAS Y ESTUDIOS DE VALIDACIÓN

- 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.