GENEPLANET

NIPT PREMIUM
Lista afecțiunilor pentru care se efectuează teste

- Sindromul Down (trisomia 21), sindromul Edwards (trisomia 18) și sindromul Patau (trisomia 13)
- Trisomiile 9, 16 și 22
- Aneuploidii ale cromozomilor sexuali (XO, XXX, XXY, XYY)
- 92 sindroame de deleție/duplicație (lista completă poate fi consultată mai jos)
- Toate celelalte aneuploidii autozomale și deleții/duplicații*
- 218 afecțiuni monogenice (lista completă poate fi consultată mai jos)
- Informații cu privire la sex

*În cazul în care pacienta alege constatările incidentale (deleții și duplicații mai mari decât 5 perechi de bază M).

92 sindroame de deleție/duplicație (PRO)

Sindromul Alagille 1, sindromul Angelman, duplicația cromozomului 10p, sindromul deleției cromozomului 10p12-p11, sindromul deleției cromozomului 10q22.3-q23.2, sindromul deleției cromozomului 10q26, sindromul deleției cromozomului 11p11.2 (sindromul Potocki-Shaffer), sindromul deleției cromozomului 11p13 (sindromul WAGR), sindromul deleției cromozomului 11q23, duplicația cromozomului 12p, sindromul microdeleției cromozomului 12p12.1, sindromul microdeleției cromozomului 12q14, sindromul deleției cromozomului 13q14, duplicația cromozomului 14q, sindromul deleției cromozomului 14q11-q22, sindromul deleției cromozomului 14q22 (sindromul Frias), sindromul deleției cromozomului 15q14, sindromul microdeleției cromozomului 15q24, sindromul de supracreștere a cromozomului 15q26, sindromul deleției cromozomului 15q26-qter, sindromul deleției cromozomului 16p12.2-p11.2, sindromul duplicației cromozomului 16p12.2-p11.2, sindromul deleției cromozomului 16p13.3, duplicația cromozomului 17p, sindromul deleției cromozomului 17p13.3, sindromul duplicației cromozomului 17p13.3, sindromul deleției cromozomului 18p, sindromul deleției cromozomului 1p32-p31, sindromul deleției cromozomului 1p36, sindromul deleției cromozomului 1q41-q42, duplicația cromozomului 20p, deleția cromozomului 21q22, sindromul deleției cromozomului 22q11.2 (sindromul DiGeorge), sindromul deleției cromozomului 2p16.1-p15, duplicația cromozomului 2q, sindromul duplicației cromozomului 2q31.1, sindromul microdeleției cromozomului 2q31.1, sindromul deleției cromozomului 2q33.1(„sindromul Glass"), sindromul deleției cromozomului 2q37, sindromul deleției cromozomului 3pter-p25, duplicația cromozomului 3q, sindromul deleției cromozomului 3q13.31, duplicația cromozomului 4p, sindromul deleției cromozomului 4p16.3 (sindromul Wolf-Hirschhorn), sindromul deleției cromozomului 4q21, duplicația cromozomului 5p, sindromul duplicației cromozomului 5p13, sindromul deleției cromozomului 5q12, sindromul deleției cromozomului 5q14.3, deleția cromozomului 6p, sindromul deleției cromozomului 6pter-p24, sindromul deleției cromozomului 6q11-q14, sindromul deleției cromozomului 6q15-q23, sindromul deleției cromozomului 6q24-q25, sindromul deleției cromozomului 6q25-qter, sindromul deleției cromozomului 6q26-q27, deleția cromozomului 7q, sindromul deleției cromozomului 7q11.23, deleția cromozomului 7q21-q32, deleția cromozomului 7q31-q32, duplicația cromozomului 8p, sindromul deleției cromozomului 8p23.1, sindromul duplicației cromozomului 8p23.1, duplicația cromozomului 8q, sindromul deleției cromozomului 8q22.1, sindromul duplicației cromozomului 8q22.1, sindromul deleției cromozomului 9p, duplicația cromozomului 9p, sindromul duplicației cromozomului Xp11.23-p11.22, sindromul deleției cromozomului Xp21, sindromul duplicației cromozomului Xq21, sindromul deleției cromozomului Xq22.3, sindromul duplicației cromozomului Xq27.3-q28, sindromul „cri du chat", sindromul Dandy-Walker, sindromul DiGeorge 2, deleția cromozomului distal 13q, deleția cromozomului distal 15q, sindromul deleției cromozomului distal 18q, duplicația cromozomului distal 3p, deleția cromozomului distal 4q, duplicația cromozomului distal 4q, sindromul Jacobsen, sindromul Langer-Giedion, sindromul Levy-Shanske, sindromul Potocki-Lupski, sindromul Prader-Willi, deleția cromozomului proximal 14q, duplicația cromozomului proximal 16q, sindromul Smith-Magenis, sindromul Yuan-Harel-Lupski

218 afecțiuni monogenice (MONO)

GENĂ	AFECȚIUNI MONOGENICE	MONOGENIC CONDITION
ACTB	Sindromul Baraitser-Winter 1	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Sindromul Baraitser-Winter 2	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Miopatie viscerală 1	Visceral myopathy 1
ACVR1	Fibrodisplazia osificantă progresivă	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Întârziere mintală cu transmitere autozomal dominantă 28	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Sindromul megalencefalie-polimicrogirie-polidactilie-hidrocefalie 2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	Sindromul KBG	KBG Syndrome
ARID1A	Întârziere mintală cu transmitere autozomal dominantă 14	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Sindromul Coffin-Siris 1	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Syndromul Bohring-Opitz	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Sindromul Bainbridge-Ropers	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Paralizia hemiplegică alternativă a copilăriei 1	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 98	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 99	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Sindromul Dias-Logan	Dias-Logan syndrome
BICD2	Atrofie musculară spinală, predominantă la nivelul membrelor inferioare, 2B, cu transmitere autozomal dominantă	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Sindromul Noonan 7	Noonan Syndrome 7
BRAF	Sindromul cardio-facio-cutanat	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	Sindromul LEOPARD 3	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 42	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Disfuncție cerebelară cu anomalii cognitive și comportamentale variabile	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Tulburare de dezvoltare intelectuală și microcefalie cu hipoplazie pontocerebelară	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Tulburare similară sindromului Noonan, cu sau fără leucemie mielomonocitară juvenilă	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2
CHD2	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 94	Developmental and epileptic encephalopathy 94
CHD7	Sindromul CHARGE	CHARGE syndrome
CHD8	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu autism și microcefalie	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly

COL11A1	Sindromul Stickler de tip 2	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Osteogeneză imperfectă de tip 1	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Osteogeneză imperfectă de tip 2	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Osteogeneză imperfectă de tip 3	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Osteogeneză imperfectă de tip 4	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Sindromul Stickler de tip 1	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Dizplazie scheletală letală de tip Torrance	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Acondrogeneză de tip 2 sau hipocondrogeneză	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	SED congenita (displazie spondiloepifizară congenitală)	SED congenita
COL4A1	Porencefalie 1	Porencephaly 1
COL9A2	Displazie epifizară multiplă 2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Displazie epifizară multiplă 3, cu sau fără miopatie	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Pseudoacondroplazie	Pseudoachondroplasia
COMP	Displazie epifizară multiplă 1	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Sindromul Rubinstein-Taybi 1	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Sindromul Menke-Hennekam 1	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 21	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNB1	Tulburare neurologică și de dezvoltare cu diplegie spastică și defecte de vedere	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 13	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 7	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	Condrodisplazie punctată X-linkată dominantă	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Displazie cranio-fronto-nazală	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Dizostoză mandibulo-facială de tip Guion-Almeida	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Sindromul Kleefstra 1	Kleefstra Syndrome 1
EP300	Sindromul Rubinstein-Taybi 2	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Sindromul Menke-Hennekam 2	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Craniosinostoza 4	Craniosynostosis 4
ERF	Sindromul Chitayat	Chitayat syndrome
FBN1	Sindromul Marfan	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Sindromul Jackson-Weiss	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocefalia 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Sindromul Pfeiffer	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Sindromul Saethre-Chotzen	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Sindromul displaziei „oaselor îndoite” (BBDS)	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Sindromul Cutis Gyrata Beare-Stevenson	Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome
FGFR2	Sindromul Antley-Bixler fără anomalii genitale sau tulburări în steroidogeneză	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Sindromul Crouzon	Crouzon syndrome
FGFR2	Sindromul Apert	Apert syndrome
FGFR3	Displazie tanatoforică de tip 2	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (acondroplazie severă cu întârziere a dezvoltării și acanthosis nigricans)	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)
FGFR3	Sindromul Muenke	Muenke Syndrome
FGFR3	Sindromul Crouzon cu acanthosis nigricans	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
FGFR3	Displazie tanatoforică de tip 1	Thanatophoric Dysplasia, type I

FGFR3	Hipocondroplazie	Hypochondroplasia
FGFR3	Acondroplazie	Achondroplasia
FLNA	Sindromul oto-palato-digital de tip 1	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Atelosteogeneză de tip 1	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Sindromul Larsen	Larsen Syndrome
FLNB	Atelosteogeneză de tip 3	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Displazie bumerang	Boomerang dysplasia
FOXG1	Sindromul Rett, varianta congenitală	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu deficiențe de limbaj, cu sau fără trăsături autiste	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Trigonocefalia 2	Trigonocephaly 2
GABRA1	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 19	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 92	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	Sindromul GAND	GAND syndrome
GFAP	Boala Alexander	Alexander Disease
GNAO1	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 17	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Tulburare neurologică și de dezvoltare cu mișcări involuntare	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Tulburare neurologică și de dezvoltare cu sau fără mișcări hiperkinetice și convulsii, cu transmitere autosomală dominantă	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 27	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 6, cu sau fără convulsii	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Sindromul Cornelia de Lange 5	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Sindromul Au-Kline	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 54	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Sindromul Costello	Costello Syndrome
IFITM5	Osteogeneză imperfectă de tip 5	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Sindromul Alagille 1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Sindromul Koolen-de Vries	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	Sindromul SBBYS	SBBYS syndrome
KAT6B	Sindromul genito-patelar	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 26	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	Sindromul Andersen	Andersen syndrome
KCNQ2	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 7	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 14	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	Sindromul NESCAV	NESCAV syndrome
KMT2A	Sindromul Wiedemann-Steiner	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Sindromul Kabuki 1	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Sindromul cardio-facio-cutanat 2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Sindromul Noonan 3	Noonan Syndrome 3
LMNA	Distrofie musculară congenitală	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Sindromul Hutchinson-Gilford (progerie)	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Sindromul Noonan 10	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Sindromul cardio-facio-cutanat 3	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Sindromul cardio-facio-cutanat 4	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4
MECP2	Sindromul Rett	Rett syndrome
MED13L	Dezvoltare intelectuală afectată și trăsături faciale distinctive, cu sau fără defecte cardiace	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects
MEF2C	Tulburare neurologică și de dezvoltare cu hipotonie, mișcări stereotipe ale mâinilor și dificultăți de limbaj	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language

MSX2	Craniosinostoza 2	Craniosynostosis 2
MSX2	Foramene parietale cu displazie cleido-cranială	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Contracturi congenitale ale membrelor și feței, hipotonie și întârziere a dezvoltării	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Neurofibromatoză 1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatoză 2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Sindromul Marshall-Smith	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Sindromul Cornelia de Lange 1	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Sindromul Hajdu-Cheney	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Sindromul Alagille 2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Sindromul atrofiei optice Bosch-Boonstra-Schaaf	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Sindromul Noonan 6	Noonan syndrome 6
NSD1	Sindromul Sotos 1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	Sindromul CHILD	CHILD syndrome
PACS1	Sindromul Schuurs-Hoeijmakers	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3R2	Sindromul megalencefalie-polimicrogirie-polidactilie-hidrocefalie 1	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 36	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 35	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Acrodizostoză 1 cu sau fără rezistență hormonală	Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Sindromul Noonan 1	Noonan Syndrome 1
PURA	Tulburare neurogică și de dezvoltare cu insuficiență respiratorie neonatală, hipotonie și dificultăți de hrănire	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Sindromul Cornelia de Lange 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Sindromul Noonan 5	Noonan Syndrome 5
RERE	Tulburare neurologică și de dezvoltare cu sau fără anomalii ale creierului, ochilor sau inimii	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Sindromul Noonan 8	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Sindromul Coffin-Lowry	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Displazie metafizară cu hipoplazie maxilară, cu sau fără brahidactilie	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Displazie cleido-cranială	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Sindromul Glass	Glass Syndrome
SCN1A	Encefalopatia epileptică infantilă timpurie 6	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 6B (non-Dravet)	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 11	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Ataxie episodică de tip 9	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 13	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Deficiență cognitivă, cu sau fără ataxie cerebelară	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Sindromul Schinzel-Giedion	Schinzel-Giedion syndrome
SETBP1	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 29	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Sindromul Luscan-Lumish	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Sindromul Phelan-McDermid	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Sindromul similar sindromului Noonan cu păr anagen	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Sindromul Shprintzen-Goldberg	Shprintzen-Goldberg Syndrome
SLC25A24	Sindromul progeroid Fontaine	Fontaine Progeroid Syndrome
SMAD3	Sindromul Loeys-Dietz 3	Loeys-Dietz syndrome 3
SMAD4	Sindromul Myhre	Myhre Syndrome
SMARCA2	Sindromul Nicolaides-Baraitser	Nicolaides-Baraitser Syndrome

SMARCA2	Sindromul blefarofimozei cu dezvoltare intelectuală afectată	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Întârziere mintală cu transmitere autozomal dominantă 16	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Întârziere mintală cu transmitere autozomal dominantă 15	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Sindromul Coffin-Siris 5	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Sindromul Cornelia de Lange 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Sindromul Cornelia de Lange 3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Sindromul Noonan 4	Noonan Syndrome 4
SOS2	Sindromul Noonan 9	Noonan Syndrome 9
SOX9	Displazia campomelică	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Sindromul Opitz GBBB de tip 2	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 5	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Sindromul Floating-Harbor	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Dezvoltare întârziată, hipotonie, defecte musculo-scheletice și anomalii comportamentale	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Sindromul infecțiilor recurente hiper-IgE	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Encefalopatia epileptică și de dezvoltare 4	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Sindromul Pierpont	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Tulburare de dezvoltare intelectuală cu transmitere autozomal dominantă 41	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Sindromul Holt-Oram	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Sindromul Pitt-Hopkins	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Sindromul Loeys-Dietz 4	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Sindromul Loeys-Dietz 1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Sindromul Loeys-Dietz 2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Anomalii cardiace, faciale și digitale cu dezvoltare întârziată	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Sindromul trico-rino-falangian de tip 1	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Scleroză tuberoasă 1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Scleroză tuberoasă 2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Lisencefalie 3	Lissencephaly 3
TUBB	Falduri de piele simetrice circumferențiale congenitale 1	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Displazie corticală complexă, cu alte malformații cerebrale 6	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Displazie corticală complexă, cu alte malformații cerebrale 5	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Leucodistrofie hipomielinizantă 6	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Sindromul Saethre-Chotzen cu sau fără anomalii ale pleoapelor	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Craniosinostoza 1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Sindromul Sweeney-Cox	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Sindromul Robinow-Sorauf	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Neurodegenerare cu acumulare de fier la nivelul creierului 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Sindromul Primrose	Primrose syndrome
ZC4H2	Sindromul Wieacker-Wolff, doar la femei	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Sindromul Mowat-Wilson	Mowat-Wilson syndrome
ACTB	Sindromul Distonie-Surditate 1	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Hemiplegia alternantă a copilăriei 2	Alternating hemiplegia of childhood 2
ATP1A3	Sindromul CAPOS	CAPOS syndrome
COL1A1	Sindrom combinat de osteogeneză imperfectă și Ehlers-Danlos 1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1
COL2A1	Sindromul Stickler atipic, tipul I	Atypical stickler syndrome, type I

COL2A1	Displazie Kniest	Kniest dysplasia
FLNA	Heterotopie nodulară periventriculară 1	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Epilepsie frontală nocturnă, 5	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Paraplegie spastică 30, autozomal dominantă	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Sindromul neurofibromatoză-Noonan	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Sindromul Watson	Watson syndrome
NFIX	Sindromul Malan	Malan syndrome
PIK3CA	Sindrom de supracreștere și/sau malformații cerebrale	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	Sindromul LEOPARD 1	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Tulburare de dezvoltare intelectuală, autozomal dominantă 70	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Encefalopatie de dezvoltare și epileptică 85 cu sau fără defecte ale liniei mediane a creierului	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Întârziere în dezvoltare cu sau fără epilepsie	Developmental delay with or without epilepsy

STATISTICI NIPT PREMIUM

SINDROM		SENSIBILITATE	SPECIFICITATE	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
Afecțiuni monogenice		>99%	>99%	NA
Sexul copilului		99,53%	99.20%	NA
ANEUPLOIDII ALE CROMOZOMILOR SEXUALI		**SENSIBILITATE**	**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%

Notă: Datele din tabel au la bază literatura istorică de specialitate și datele interne și reflectă doar detecțiile anterioare, nu starea actuală a probei testate sau valoarea promisă.

REFERINȚE ȘI STUDII DE VALIDARE

- 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.