

- Downov (trizómia 21), Edwardsov (trizómia 18) a Patauov (trizómia 13) syndróm
- Trizómie 9, 16 a 22
- Aneuploidie pohlavných chromozómov (XO, XXX, XXY, XYY)
- 92 syndrémov delécie/duplikácie (úplný zoznam nájdete nižšie)
- Všetky ostatné autozomálne aneuploidie a delécie/duplikácie*
- 202 jednogénových ochorení (úplný zoznam nájdete nižšie)
- Informácie o pohlaví

* Ak si pacient vyberie náhodné nálezy (delécie a duplikácie väčšie ako 5 miliónov bázových párov).

92 delečných/duplikačných syndrémov (PRO)

Alagillov syndróm 1, Angelmanov syndróm, duplikácia chromozómu 10p, syndróm delécie chromozómu 10p12-p11, syndróm delécie chromozómu 10q22.3-q23.2, syndróm delécie chromozómu 10q26, syndróm delécie chromozómu 11p11.2 (Potockého-Shafferov syndróm), syndróm delécie chromozómu 11p13 (syndróm WAGR), syndróm delécie chromozómu 11q23, duplikácia chromozómu 12p, syndróm mikrodelécie chromozómu 12p12.1, mikrodelécie chromozómu 12q14, syndróm delécie chromozómu 13q14, duplikácia chromozómu 14q, syndróm delécie chromozómu 14q11-q22, syndróm delécie chromozómu 14q22 (Friasov syndróm), syndróm delécie chromozómu 15q14, mikrodelécie chromozómu 15q24, syndróm nadmerného rastu chromozómu 15q26, syndróm delécie chromozómu 15q26-qter, syndróm delécie chromozómu 16p12.2-p11.2, syndróm duplikácie chromozómu 16p12.2-p11.2, syndróm delécie chromozómu 16p13.3, syndróm duplikácie chromozómu 16p13.3, duplikácia chromozómu 17p, syndróm delécie chromozómu 17p13.3, syndróm duplikácie chromozómu 17p13.3, syndróm delécie chromozómu 18p, syndróm delécie chromozómu 1p32-p31, syndróm delécie chromozómu 1p36, syndróm delécie chromozómu 1q41-q42, duplikácia chromozómu 20p, delécie chromozómu 21q22, syndróm delécie chromozómu 22q11.2 (DiGeorgeov syndróm), syndróm delécie chromozómu 2p16.1-p15, duplikácia chromozómu 2q, syndróm duplikácie chromozómu 2q31.1, syndróm mikrodelécie chromozómu 2q31.1, syndróm delécie chromozómu 2q33.1 (Glassov syndróm), syndróm delécie chromozómu 2q37, syndróm delécie chromozómu 3pter-p25, duplikácia chromozómu 3q, syndróm delécie chromozómu 3q13.31, duplikácia chromozómu 4p, syndróm delécie chromozómu 4p16.3 (Wolfv-Hirschhornov syndróm), syndróm delécie chromozómu 4q21, duplikácia chromozómu 5p, syndróm duplikácie chromozómu 5p13, syndróm delécie chromozómu 5q12, syndróm delécie chromozómu 5q14.3, delécie chromozómu 6p, syndróm delécie chromozómu 6pter-p24, syndróm delécie chromozómu 6q11-q14, syndróm delécie chromozómu 6q15-q23, syndróm delécie chromozómu 6q24-q25, syndróm delécie chromozómu 6q25-qter, syndróm delécie chromozómu 6q26-q27, delécie chromozómu 7q, syndróm delécie chromozómu 7q11.23, delécie chromozómu 7q21-q32, delécie chromozómu 7q31-q32, duplikácia chromozómu 8p, syndróm delécie chromozómu 8p23.1, syndróm duplikácie chromozómu 8p23.1, duplikácia chromozómu 8q, syndróm delécie chromozómu 8q22.1, syndróm duplikácie chromozómu 8q22.1, syndróm delécie chromozómu 9p, duplikácia chromozómu 9p, syndróm duplikácie chromozómu Xp11.23-p11.22, syndróm delécie chromozómu Xp21, syndróm duplikácie chromozómu Xq21, syndróm delécie chromozómu Xq22.3, syndróm duplikácie chromozómu Xq27.3-q28, Syndróm mačacieho plaču, Dandyho-Walkerov syndróm, DiGeorgeov syndróm 2, distálna delécie chromozómu 13q, distálna delécie chromozómu 15q, syndróm distálnej delécie chromozómu 18q, distálna duplikácia chromozómu 3p, distálna delécie chromozómu 4q, distálna duplikácia chromozómu 4q, Jacobsenov syndróm, Langerov-Giedionov syndróm, Levyho-Shanského syndróm, Potockého-Lupského syndróm, Praderov-Williho syndróm, proximálna delécie chromozómu 14q, proximálna duplikácia chromozómu 16q, Smithov-Magenisov syndróm, Yuanov-Harelov-Lupského syndróm

202 jednogénových ochorení (MONO)

| GÉN | JEDNOGÉNOVÉ OCHORENIE | MONOGENIC CONDITION |
|---------|---|---|
| ACTB | Baraitserov-Winterov syndróm 1 | Baraitser-Winter syndrome 1 |
| ACTG1 | Baraitserov-Winterov syndróm 2 | Baraitser-Winter syndrome 2 |
| ACTG2 | Viscerálna myopatia 1 | Visceral myopathy 1 |
| ACVR1 | Fibrodysplázia ossificans progressiva | Fibrodysplasia Ossificans Progressiva |
| ADNP | Autozomálne dominantná mentálna retardácia 28 | Autosomal Dominant Mental Retardation 28 |
| AKT3 | Syndróm megalencefálie, polymikrogýrie, polydaktylie a hydrocefalu 2 | Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2 |
| ANKRD11 | Syndróm KBG | KBG Syndrome |
| ARID1A | Autozomálne dominantná mentálna retardácia 14 | Autosomal Dominant Mental Retardation 14 |
| ARID1B | Coffinov-Sirisovej syndróm 1 | Coffin-Siris syndrome 1 |
| ASXL1 | Bohringov-Opitzov syndróm | Bohring-Opitz Syndrome |
| ASXL3 | Bainbridgeov-Ropersov syndróm | Bainbridge-Ropers Syndrome |
| ATP1A2 | Striedavá hemiplegia v detstve 1 | Alternating Hemiplegia of Childhood 1 |
| ATP1A2 | Vývojová a epileptická encefalopatia 98 | Developmental and epileptic encephalopathy 98 |
| ATP1A3 | Vývojová a epileptická encefalopatia 99 | Developmental and epileptic encephalopathy 99 |
| BCL11A | Diasovej-Loganov syndróm | Dias-Logan syndrome |
| BICD2 | Spinálna svalová atrofia, dominantná pre dolné končatiny, 2B, autozomálne dominantná | Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant |
| BRAF | Noonanovej syndróm 7 | Noonan Syndrome 7 |
| BRAF | Kardiofaciokutánný syndróm | Cardiofaciocutaneous Syndrome |
| BRAF | Syndróm LEOPARD 3 | LEOPARD syndrome 3 |
| CACNA1A | Vývojová a epileptická encefalopatia 42 | Developmental and epileptic encephalopathy 42 |
| CAMTA1 | Cerebelárna dysfunkcia s variabilnými kognitívnymi a behaviorálnymi abnormalitami | Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities |
| CASK | Porucha intelektuálneho vývoja a mikrocefália s hypopláziou pontu a mozočku | Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia |
| CBL | Porucha podobná Noonanovej syndrómu s juvenilnou myelomonocytovou leukémiou alebo bez nej | Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia |
| CDKL5 | Vývojová a epileptická encefalopatia 2 | Developmental and epileptic encephalopathy 2 |
| CHD2 | Vývojová a epileptická encefalopatia 94 | Developmental and epileptic encephalopathy 94 |
| CHD7 | Syndróm CHARGE | CHARGE syndrome |
| CHD8 | Intelektuálna vývojová porucha s autizmom a makrocefaliou | Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly |

| | | |
|---------------|---|--|
| COL11A1 | Sticklerov syndróm, typ II | Stickler syndrome, type II |
| COL1A1 | Osteogenesis imperfecta, typ I | Osteogenesis Imperfecta type I |
| COL1A1/COL1A2 | Osteogenesis imperfecta, typ II | Osteogenesis Imperfecta type II |
| COL1A1/COL1A2 | Osteogenesis imperfecta, typ III | Osteogenesis Imperfecta type III |
| COL1A1/COL1A2 | Osteogenesis imperfecta, typ IV | Osteogenesis Imperfecta type IV |
| COL2A1 | Sticklerov syndróm, typ I | Stickler syndrome, type I |
| COL2A1 | Platyspondylická letálna dysplázia skeletu, typ Torrance | Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type |
| COL2A1 | Achondrogenéza typu II alebo hypochondrogenéza | Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis |
| COL2A1 | Congenita SED | SED congenita |
| COL4A1 | Porencefália 1 | Porencephaly 1 |
| COL9A2 | Epifyzárna dysplázia, mnohopočetná, 2 | Epiphyseal dysplasia, multiple, 2 |
| COL9A3 | Epifyzárna dysplázia, mnohopočetná, 3, s myopatiou alebo bez nej | Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy |
| COMP | Pseudoachondroplázia | Pseudoachondroplasia |
| COMP | Epifyzárna dysplázia, mnohopočetná, 1 | Epiphyseal dysplasia, multiple, 1 |
| CREBBP | Syndróm Rubinstein-Taybi 1 | Rubinstein-Taybi Syndrome 1 |
| CREBBP | Menkeho-Hennekamov syndróm 1 | Menke-Hennekam syndrome 1 |
| CTCF | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 21 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21 |
| CTNNB1 | Neurologická vývojová porucha so spastickou diplegiou a poruchami zraku | Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects |
| DNM1 | Vývojová a epileptická encefalopatia 31 | Developmental and epileptic encephalopathy 31 |
| DYNC1H1 | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 13 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13 |
| DYRK1A | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 7 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7 |
| EBP | Chondrodysplázia punctata, dominantná, viazaná na X | Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant |
| EFNB1 | Kraniofrontonasálna dysplázia | Craniofrontonasal dysplasia |
| EFTUD2 | Mandibulofaciálna dysostóza, typ Guion-Almeida | Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type |
| EHMT1 | Syndróm Kleefstra 1 | Kleefstra Syndrome 1 |
| EP300 | Syndróm Rubinstein-Taybi 2 | Rubinstein-Taybi Syndrome 2 |
| EP300 | Menkeho-Hennekamov syndróm 2 | Menke-Hennekam syndrome 2 |
| ERF | Kraniosynostóza 4 | Craniosynostosis 4 |
| ERF | Chitayatov syndróm | Chitayat syndrome |
| FBN1 | Marfanov syndróm | Marfan Syndrome |
| FGFR1/FGFR2 | Jacksonov-Weissovo syndróm | Jackson-Weiss Syndrome |
| FGFR1 | Trigonocefália 1 | Trigonocephaly 1 |
| FGFR1/FGFR2 | Pfeifferov syndróm | Pfeiffer syndrome |
| FGFR2 | Saethreho-Chatzenov syndróm | Saethre-Chatzen Syndrome |
| FGFR2 | Syndróm dysplázie ohnutých kostí | Bent Bone Dysplasia Syndrome |
| FGFR2 | Syndróm Beare-Stevenson cutis gyrata | Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome |
| FGFR2 | Antleyov-Bixlerov syndróm bez genitálnych anomálií alebo poruchy steroidogenézy | Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis |
| FGFR2 | Crouzonov syndróm | Crouzon syndrome |
| FGFR2 | Apertov syndróm | Apert syndrome |
| FGFR3 | Tanatoforická dysplázia, typ II | Thanatophoric Dysplasia, type II |
| FGFR3 | SADDAN (ťažká achondroplázia s oneskorením vývoja a akantózou nigricans) | SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans) |
| FGFR3 | Muenkeho syndróm | Muenke Syndrome |
| FGFR3 | Crouzonov syndróm s akantózou nigricans | Crouzon syndrome with acanthosis nigricans |
| FGFR3 | Tanatoforická dysplázia, typ I | Thanatophoric Dysplasia, type I |

| | | |
|---------|---|---|
| FGFR3 | Hypochondroplázia | Hypochondroplasia |
| FGFR3 | Achondroplázia | Achondroplasia |
| FLNA | Otopalatodigitálny syndróm, typ II | Otopalatodigital syndrome, type II |
| FLNB | Ateliogenéza, typ I | Atelosteogenesis, type I |
| FLNB | Larsenov syndróm | Larsen Syndrome |
| FLNB | Ateliogenéza, typ III | Atelosteogenesis, type III |
| FLNB | Bumerangová dysplázia | Boomerang dysplasia |
| FOXP1 | Rettov syndróm, vrodený variant | Rett syndrome, congenital variant |
| FOXP1 | Intelektuálna vývinová porucha s poruchou reči s autistickými znakmi alebo bez nich | Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features |
| FREM1 | Trigonocefália 2 | Trigonocephaly 2 |
| GABRA1 | Vývojová a epileptická encefalopatia 19 | Developmental and epileptic encephalopathy 19 |
| GABRB2 | Vývojová a epileptická encefalopatia 92 | Developmental and epileptic encephalopathy 92 |
| GATAD2B | Syndróm GAND | GAND syndrome |
| GFAP | Alexandrova choroba | Alexander Disease |
| GNAO1 | Vývojová a epileptická encefalopatia 17 | Developmental and epileptic encephalopathy 17 |
| GNAO1 | Neurologická vývojová porucha s mimovoľnými pohybmi | Neurodevelopmental disorder with involuntary movements |
| GRIN1 | Neurologická vývojová porucha s hyperkinetickými pohybmi a záchvatmi alebo bez nich, autozomálne dominantná | Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant |
| GRIN2B | Vývojová a epileptická encefalopatia 27 | Developmental and epileptic encephalopathy 27 |
| GRIN2B | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 6, so záchvatmi alebo bez nich | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures |
| HDAC8 | Syndróm Cornelia de Langeovej 5 | Cornelia de Lange syndrome 5 |
| HNRNPK | Syndróm Auovej-Klinovej | Au-Kline Syndrome |
| HNRNPU | Vývojová a epileptická encefalopatia 54 | Developmental and epileptic encephalopathy 54 |
| HRAS | Costellov syndróm | Costello Syndrome |
| IFITM5 | Osteogenesis imperfecta, typ V | Osteogenesis imperfecta, type V |
| JAG1 | Alagillov syndróm 1 | Alagille Syndrome 1 |
| KANSL1 | Koolenov-De Vriesov syndróm | Koolen-De Vries Syndrome |
| KAT6B | Syndróm SBBYS | SBBYS syndrome |
| KAT6B | Genitopatelárny syndróm | Genitopatellar syndrome |
| KCNB1 | Vývojová a epileptická encefalopatia 26 | Developmental and epileptic encephalopathy 26 |
| KCNJ2 | Andersenov syndróm | Andersen syndrome |
| KCNQ2 | Vývojová a epileptická encefalopatia 7 | Developmental and epileptic encephalopathy 7 |
| KCNT1 | Vývojová a epileptická encefalopatia 14 | Developmental and epileptic encephalopathy 14 |
| KIF1A | Syndróm NESCAV | NESCAV syndrome |
| KMT2A | Wiedemannov-Steinerov syndróm | Wiedemann-Steiner syndrome |
| KMT2D | Kabukiho syndróm | Kabuki Syndrome 1 |
| KRAS | Kardiofaciokutánny syndróm 2 | Cardiofaciocutaneous Syndrome 2 |
| KRAS | Noonanovej syndróm 3 | Noonan Syndrome 3 |
| LMNA | Svalová dystrofia, vrodená | Muscular dystrophy, congenital |
| LMNA | Syndróm Hutchinsonovej-Gilfordovej progérie | Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome |
| LZTR1 | Noonanovej syndróm 10 | Noonan Syndrome 10 |
| MAP2K1 | Kardiofaciokutánny syndróm 3 | Cardiofaciocutaneous Syndrome 3 |
| MAP2K2 | Kardiofaciokutánny syndróm 4 | Cardiofaciocutaneous Syndrome 4 |
| MECP2 | Rettov syndróm | Rett syndrome |
| MED13L | Narušený intelektuálny vývoj a výrazné črty tváre so srdcovými chybami alebo bez nich | Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects |
| MEF2C | Neurologická vývojová porucha s hypotóniou, stereotypnými pohybmi rúk a poruchou reči | Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language |

| | | |
|----------|--|--|
| MSX2 | Kraniosynostóza 2 | Craniosynostosis 2 |
| MSX2 | Parietálny otvor s kleidokraniálnou dyspláziou | Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia |
| NALCN | Vrodené kontraktúry končatín a tváre, hypotónia a oneskorený vývoj | Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay |
| NF1 | Neurofibromatóza 1 | Neurofibromatosis 1 |
| NF2 | Neurofibromatóza 2 | Neurofibromatosis 2 |
| NFIX | Marshall-Smithov syndróm | Marshall-Smith Syndrome |
| NIPBL | Syndróm Cornelia de Langeovej 1 | Cornelia de Lange syndrome 1 |
| NOTCH2 | Hajdu-Cheneyov syndróm | Hajdu-Cheney Syndrome |
| NOTCH2 | Alagillov syndróm 2 | Alagille Syndrome 2 |
| NR2F1 | Boschov-Boonstrov-Schaafov syndróm optickej atrofie | Bosch-Boonstra-SchAAF Optic Atrophy Syndrome |
| NRAS | Noonanovej syndróm 6 | Noonan syndrome 6 |
| NSD1 | Sotosov syndróm 1 | Sotos Syndrome 1 |
| NSDHL | Syndróm CHILD | CHILD syndrome |
| PACS1 | Schuursov-Hoeijmakersov syndróm | Schuurs-Hoeijmakers syndrome |
| PIK3CA | Cowdenov syndróm 5 | Cowden syndrome 5 |
| PIK3R2 | Syndróm megalencefálie, polymikrogýrie, polydaktýlie a hydrocefalu 1 | Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1 |
| PPP2R1A | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 36 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36 |
| PPP2R5D | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 35 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35 |
| PRKAR1A | Akrodysostóza 1 s hormonálnou rezistenciou alebo bez nej | Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance |
| PTPN11 | Noonanovej syndróm 1 | Noonan Syndrome 1 |
| PURA | Neurologická vývojová porucha s novorodeneckou respiračnou insuficienciou, hypotóniou a ťažkosťami s kŕmením | Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties |
| RAD21 | Syndróm Cornelia de Langeovej 4 | Cornelia de Lange syndrome 4 |
| RAF1 | Noonanovej syndróm 5 | Noonan Syndrome 5 |
| REER | Neurologická vývojová porucha s anomáliami mozgu, oka alebo srdca alebo bez nich | Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart |
| RIT1 | Noonanovej syndróm 8 | Noonan Syndrome 8 |
| RPS6KA3 | Coffin-Lowryho syndróm | Coffin-Lowry Syndrome |
| RUNX2 | Metafyzárna dysplázia s hypopláziou čeľuste s brachydaktíliou alebo bez nej | Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly |
| RUNX2 | Kleidokraniálna dysplázia | Cleidocranial dysplasia |
| SATB2 | Glassov syndróm | Glass Syndrome |
| SCN1A | Včasná detská epileptická encefalopatia 6 | Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6 |
| SCN1A | Vývojová a epileptická encefalopatia 6B, bez Dravetovej syndrómu | Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet |
| SCN2A | Vývojová a epileptická encefalopatia 11 | Developmental and epileptic encephalopathy 11 |
| SCN2A | Epizodická ataxia, typ 9 | Episodic ataxia, type 9 |
| SCN8A | Vývojová a epileptická encefalopatia 13 | Developmental and epileptic encephalopathy 13 |
| SCN8A | Kognitívne poškodenie s cerebelárnou ataxiou alebo bez nej | Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia |
| SETBP1 | Schinzlov-Giedionov syndróm | Schinz-Giedion syndrome |
| SETBP1 | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 29 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29 |
| SETD2 | Luscanov-Lumishov syndróm | Luscan-Lumish Syndrome |
| SETD5 | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 23 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23 |
| SHANK3 | Phelanov-McDermidov syndróm | Phelan-McDermid Syndrome |
| SHOC2 | Syndróm podobný Noonanovmu s uvoľnenými anagénymi vlasmi | Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair |
| SKI | Shprintzenov-Goldbergov syndróm | Shprintzen-Goldberg Syndrome |
| SLC25A24 | Fontainov progeroidný syndróm | Fontaine Progeroid Syndrome |
| SMAD3 | Loeysov-Dietzov syndróm 3 | Loeys-Dietz syndrome 3 |
| SMAD4 | Myhrov syndróm | Myhre Syndrome |

| | | |
|---------|---|---|
| SMARCA2 | Nicolaidesov-Baraitserov syndróm | Nicolaides-Baraitser Syndrome |
| SMARCA2 | Blefarofimóza – syndróm narušeného intelektuálneho vývoja | Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome |
| SMARCA4 | Autozomálne dominantná mentálna retardácia 16 | Autosomal Dominant Mental Retardation 16 |
| SMARCB1 | Autozomálne dominantná mentálna retardácia 15 | Autosomal Dominant Mental Retardation 15 |
| SMARCE1 | Coffinov-Sirisovej syndróm 5 | Coffin-Siris Syndrome 5 |
| SMC1A | Syndróm Cornelia de Langeovej 2 | Cornelia de Lange syndrome 2 |
| SMC3 | Syndróm Cornelia de Langeovej 3 | Cornelia de Lange syndrome 3 |
| SOS1 | Noonanovej syndróm 4 | Noonan Syndrome 4 |
| SOS2 | Noonanovej syndróm 9 | Noonan Syndrome 9 |
| SOX9 | Kampomelická dysplázia | Campomelic Dysplasia |
| SPECC1L | Opitzov GBBB syndróm, typ II | Opitz GBBB Syndrome, Type II |
| SPTAN1 | Vývojová a epileptická encefalopatia 5 | Developmental and epileptic encephalopathy 5 |
| SRCAP | Syndróm plávajúceho prístavu | Floating-Harbor Syndrome |
| SRCAP | Oneskorenie vývoja, hypotónia, chyby pohybového aparátu a poruchy správania | Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities |
| STAT3 | Syndróm rekurentnej infekcie s hyper-IgE | Hyper-IgE recurrent infection syndrome |
| STXBP1 | Vývojová a epileptická encefalopatia 4 | Developmental and epileptic encephalopathy 4 |
| SYNGAP1 | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 5 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5 |
| TBL1XR1 | Pierpontov syndróm | Pierpont Syndrome |
| TBL1XR1 | Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 41 | Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41 |
| TBX5 | Holtov-Oramov syndróm | Holt-Oram Syndrome |
| TCF4 | Pittov-Hopkinsonov syndróm | Pitt-Hopkins syndrome |
| TGFB2 | Loeysov-Dietzov syndróm 4 | Loeys-Dietz syndrome 4 |
| TGFBR1 | Loeysov-Dietzov syndróm 1 | Loeys-Dietz syndrome 1 |
| TGFBR2 | Loeysov-Dietzov syndróm 2 | Loeys-Dietz syndrome 2 |
| TRAF7 | Srdcové, tvárové a digitálne anomálie s oneskoreným vývojom | Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay |
| TRPS1 | Tricho-rino-falangeálny syndróm, typ I | Trichorhinophalangeal syndrome, type I |
| TSC1 | Tuberózna skleróza-1 | Tuberous Sclerosis-1 |
| TSC2 | Tuberózna skleróza-2 | Tuberous Sclerosis-2 |
| TUBA1A | Lisencefália 3 | Lissencephaly 3 |
| TUBB | Symetrické obvodové kožné záhyby, vrodené, 1 | Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1 |
| TUBB | Kortikálna dysplázia, komplexná, s inými malformáciami mozgu 6 | Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6 |
| TUBB2A | Kortikálna dysplázia, komplexná, s inými malformáciami mozgu 5 | Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5 |
| TUBB4A | Leukodystrofia, hypomyelinizačná 6 | Leukodystrophy, hypomyelinating, 6 |
| TWIST1 | Saethrov-Chatzenov syndróm s anomáliami očných viečok alebo bez nich | Saethre-Chatzen syndrome with or without eyelid anomalies |
| TWIST1 | Kraniosynostóza 1 | Craniosynostosis 1 |
| TWIST1 | Sweeneyov-Coxov syndróm | Sweeney-Cox syndrome |
| TWIST1 | Robinowov-Soraufov syndróm | Robinow-Sorauf Syndrome |
| WDR45 | Neurodegenerácia s ukladaním železa v mozgu 5 | Neurodegeneration with brain iron accumulation 5 |
| ZBTB20 | Prvosienkový syndróm | Primrose syndrome |
| ZC4H2 | Wieackerov-Wolffov syndróm, obmedzený na ženy | Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted |
| ZEB2 | Mowatov-Wilsonov syndróm | Mowat-Wilson syndrome |

ŠTATISTIKA TESTU NIFTY PREMIUM

| SYNDRÓM | | CITLIVOSŤ | ŠPECIFICKOSŤ | PPV |
|------------------------------------|--------|-----------|--------------|--------|
| Trizómia 21 | | 99.17% | 99.95% | 92.19% |
| Trizómia 18 | | 98.24% | 99.95% | 76.61% |
| Trizómia 13 | | | 99.96% | 32.84% |
| CNV | ≥10 Mb | >99.9% | 99.97% | NA |
| | <10 Mb | >99.9% | 99.86% | NA |
| Jednogénové ochorenia | | >99% | >99% | NA |
| Pohlavie plodu | | 99,53% | 99,20% | NA |
| ANEUPLOIDIE POHLAVNÝCH CHROMOZÓMOV | | CITLIVOSŤ | 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 tabulke vychádzajú z historickej literatúry a interných údajov a odzrkadľujú iba minulé zistenia, nie skutočný stav testovanej vzorky ani sľubovanú hodnotu.

REFERENCIE A OVEROVACIE ŠTÚDIE

- 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.