GENEPLANET

NIPT PREMIUM
Zoznam testovaných ochorení

- Downov (trizómia 21), Edwardsov (trizómia 18) a Patauov (trizómia 13) syndróm
- Trizómie 9, 16 a 22
- Aneuploidie pohlavných chromozómov (XO, XXX, XXY, XYY)
- 92 syndrómov delécie/duplikácie (úplný zoznam nájdete nižšie)
- Všetky ostatné autozomálne aneuploidie a delécie/duplikácie*
- 218 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 syndrómov (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 chromozómu12p, syndróm mikrodelécie chromozómu 12p12.1, mikrodelécie chromozómu 12q14, syndróm delécie chromozómu 13q14, duplikácia chromozómu14q, 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, delécia 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 (Wolfov-Hirschhornov syndróm), syndróm delécie chromozómu 4q21, duplikácia chromozómu 5p, syndróm duplikácie chromozómu 5p13, syndróm delécie chromozómu 5q12, syndróm delécie chromozómu 5q14.3, delécia 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, delécia chromozómu 7q, syndróm delécie chromozómu 7q11.23, delécia chromozómu 7q21-q32, delécia 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 delécia chromozómu 13q, distálna delécia chromozómu 15q, syndróm distálnej delécie chromozómu 18q, distálna duplikácia chromozómu 3p, distálna delécia chromozómu 4q, distálna duplikácia chromozómu 4q, Jacobsenov syndróm, Langerov-Giedionov syndróm, Levyho-Shanskeho syndróm, Potockého-Lupského syndróm, Praderov-Williho syndróm, proximálna delécia chromozómu 14q, proximálna duplikácia chromozómu 16q, Smithov-Magenisov syndróm, Yuanov-Harelov-Lupského syndróm

218 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, polydaktýlie 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 hemiplégia 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	Kardiofaciokutánny 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 makrocefáliou	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 diplégiou 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-Weissov syndróm	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocefália 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Pfeifferov syndróm	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Saethreho-Chotzenov syndróm	Saethre-Chotzen 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
FOXG1	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 Cornelie 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	Marshallov-Smithov syndróm	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Syndróm Cornelie 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
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 Cornelie de Langeovej 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Noonanovej syndróm 5	Noonan Syndrome 5
RERE	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	Coffinov-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	Schinzelov-Giedionov syndróm	Schinzel-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 anagénnymi 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 Cornelie de Langeovej 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Syndróm Cornelie 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-Chotzenov syndróm s anomáliami očných viečok alebo bez nich	Saethre-Chotzen 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
ACTB	Dystónia – syndróm hluchoty 1	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Striedavá hemiplegia v detstve 2	Alternating hemiplegia of childhood 2
ATP1A3	CAPOS syndróm	CAPOS syndrome
COL1A1	Kombinovaná osteogenesis imperfecta a Ehlers-Danlos syndróm 1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1
COL2A1	Atypický Sticklerov syndróm, typ I	Atypical stickler syndrome, type I

COL2A1	Kniestova dysplázia	Kniest dysplasia
FLNA	Periventrikulárna nodulárna heterotopia 1	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Epilepsia, nočná frontálna laloková, 5	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Spastická paraplegia 30, autozomálna dominantná	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Neurofibromatóza – Noonanov syndróm	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Watsonov syndróm	Watson syndrome
NFIX	Malanov syndróm	Malan syndrome
PIK3CA	Syndróm nadmerného rastu a/alebo cerebrálne malformácie	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	LEOPARD syndróm 1	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Porucha intelektuálneho vývinu, autozomálna dominantná 70	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Vývinová a epileptická encefalopatia 85 s alebo bez defektov strednej línie mozgu	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Vývinová retardácia s alebo bez epilepsie	Developmental delay with or without epilepsy

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 tabuľke 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.