GENEPLANET

NIFTY PREMIUM
Lista e gjendjeve të testuara

- Sindroma Down (trizomia 21), Edwards (trizomia 18) dhe Patau (trizomia 13)
- Trizomitë 9, 16 dhe 22
- Aneuploiditë e kromozomeve seksuale (XO, XXX, XXY, XYY)
- 92 sindroma të delecioneve/dublikacioneve (shih më poshtë listën e plotë)
- Të gjitha aneuploiditë e tjera autosomale dhe delecionet/dublikacionet*
- 218 gjendje me një gjen (shih më poshtë për listën e plotë)
- Informacioni për gjininë

*Në rast se pacienti zgjedh gjetje të rastësishme (delecionet/dublikacionet më të mëdha se 5 M çifte bazash).

92 Sindrome të delecioneve/dublikacioneve (PRO)

Sindroma Alagille 1, sindroma Angelman, Duplikacioni i kromozomit 10p, Sindroma e delecionit të kromozomit 10p12-p11, Sindroma e delecionit të kromozomit 10q22.3-q23.2, Sindroma e delecionit të kromozomit 10q26, Sindroma e delecionit të kromozomit 11p11.2 (Sindroma Potocki-Shaffer), Sindroma e delecionit të kromozomit 11p13 (Sindroma WAGR), Sindroma e delecionit të kromozomit 11q23, Duplikacioni i kromozomit 12p, Sindroma e mikrodelecionit të kromozomit 12p12.1, Sindroma e mikrodelecionit të kromozomit 12q14, Sindroma e delecionit të kromozomit 13q14, Duplikacioni i kromozomit 14q, Sindroma e delecionit të kromozomit 14q11-q22, Sindroma e delecionit të kromozomit 14q22 (Sindroma Frias), Sindroma e delecionit të kromozomit 15q14, Sindroma e mikrodelecionit të kromozomit 15q24, Sindroma e rritjes së tepërt të kromozomit 15q26, Sindroma e delecionit të kromozomit 15q26-qter, Sindroma e delecionit të kromozomit 16p12.2-p11.2, Sindroma e duplikacionit të kromozomit 16p12.2-p11.2, Sindroma e delecionit të kromozomit 16p13.3, Sindroma e duplikacionit të kromozomit 16p13.3, Duplikacioni i kromozomit 17p, Sindroma e delecionit të kromozomit 17p13.3, Sindroma e duplikacionit të kromozomit 17p13.3, Sindroma e delecionit të kromozomit 18p, Sindroma e delecionit të kromozomit 1p32-p31, Sindroma e delecionit të kromozomit 1p36, Sindroma e delecionit të kromozomit 1q41-q42, Duplikacioni i kromozomit 20p, Delecioni i kromozomit 21q22, Sindroma e delecionit të kromozomit 22q11.2 (Sindroma DiGeorge), Sindroma e delecionit të kromozomit 2p16.1-p15, Duplikacioni i kromozomit 2q, Sindroma e duplikacionit të kromozomit 2q31.1, Sindroma e mikrodelecionit të kromozomit 2q31.1, Sindroma e delecionit të kromozomit 2q33.1 ("Sindroma Glass"), Sindroma e delecionit të kromozomit 2q37, Sindroma e delecionit të kromozomit 3pter-p25, Duplikacioni i kromozomit 3q, Sindroma e delecionit të kromozomit 3q13.31, Duplikacioni i kromozomit 4p, Sindroma e delecionit të kromozomit 4p16.3 (Sindroma Wolf-Hirschhorn), Sindroma e delecionit të kromozomit 4q21, Duplikacioni i kromozomit 5p, Sindroma e duplikacionit të kromozomit 5p13, Sindroma e delecionit të kromozomit 5q12, Sindroma e delecionit të kromozomit 5q14.3, Delecioni i kromozomit 6p, Sindroma e delecionit të kromozomit 6pter-p24, Sindroma e delecionit të kromozomit 6q11-q14, Sindroma e delecionit të kromozomit 6q15-q23,Sindroma e delecionit të kromozomit 6q24-q25, Sindroma e delecionit të kromozomit 6q25-qter, Sindroma e delecionit të kromozomit 6q26-q27, Delecioni i kromozomit 7q, Sindroma e delecionit të kromozomit 7q11.23, Delecioni i kromozomit 7q21-q32, Delecioni i kromozomit 7q31-q32, Duplikacioni i kromozomit 8p, Sindroma e delecionit të kromozomit 8p23.1, Sindroma e duplikacionit të kromozomit 8p23.1, Duplikacioni i kromozomit 8q, Sindroma e delecionit të kromozomit 8q22.1, Sindroma e duplikacionit të kromozomit 8q22.1, Sindroma e delecionit të kromozomit 9p, Duplikacioni i kromozomit 9p, Sindroma e duplikacionit të kromozomit Xp11.23-p11.22, Sindroma e delecionit të kromozomit Xp21, Sindroma e duplikacionit të kromozomit Xq21, Sindroma e delecionit të kromozomit Xq22.3, Sindroma e delecionit të kromozomit Xq27.3-q28, Sindroma Cri du Chat, Sindroma Dandy-Walker, Sindroma DiGeorge 2, Delecioni i kromozomit distal 13q, Delecioni i kromozomit distal 15q, Sindroma e delecionit të kromozomit distal 18q, Duplikacioni i kromozomit distal 3p, Delecioni i kromozomit distal 4q, Duplikacioni i kromozomit distal 4q, Sindroma Jacobsen, Sindroma Langer-Giedion, Sindroma Levy-Shanske, Sindroma Potocki-Lupski, Sindroma Prader-Willi, Delecioni i kromozomit proksimal 14q, Duplikacioni i kromozomit proksimal 16q, Sindroma Smith-Magenis, Sindroma Yuan-Harel-Lupski

218 Gjendje me Një Gjen (MONO)

GJENI	GJENDJE ME NJË GJEN	IME MONOGENSKE BOLEZNI V ANGLEŠKEM JEZIKU
ACTB	Sindroma Baraitser-Winter 1	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Sindroma Baraitser-Winter 2	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Miopatia viscerale 1	Visceral myopathy 1
ACVR1	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Retardimi mendor autosomal dominant 28	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Sindroma megalencefali-polimikrogjiria-polidaktili-hidrocefalus 2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	Sindroma KBG	KBG Syndrome
ARID1A	Retardimi mendor autosomal dominant 14	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Sindroma Coffin-Siris 1	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Sindroma Bohring-Opitz	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Sindroma Bainbridge-Ropers	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Hemiplegjia alternative e fëmijërisë 1	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 98	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 99	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Sindroma Dias-Logan	Dias-Logan syndrome
BICD2	Atrofi muskulare spinale, predominant ekstremiteteve të poshtme, 2B, autosomale dominante	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Sindroma Noonan 7	Noonan Syndrome 7
BRAF	Sindroma kardiofaciokutane	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	Sindromi LEOPARD 3	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 42	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Mosfunksionimi cerebellar me anomali te ndryshueshme kognitive dhe anomalitë e sjelljes	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Çrregullimi i zhvillimit intelektual dhe mikrocefalia me hipoplazi pontine dhe cerebelare	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Çrregullim i ngjashëm me sindromën Noonan me ose pa leukemi mielomonocitare juvenile	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2
CHD2	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 94	Developmental and epileptic encephalopathy 94

CHD7	Sindromi CHARGE	CHARGE syndrome
CHD8	Çrregullimi i zhvillimit intelektual me autizëm dhe makrocefali	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly
COL11A1	Sindroma Stickler, tipi II	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Osteogenesis Imperfecta tipi I	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta tipi II	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta tipi III	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Osteogenesis Imperfecta tipi IV	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Sindroma Stickler, tipi I	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Displazia skeletore vdekjeprurëse platispondilike, tipi Torrance	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Akondrogjeneza, tipi II ose hipokondrogjeneza	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	SED i lindur	SED congenita
COL4A1	Porencefalia 1	Porencephaly 1
COL9A2	Displazia epifizare, e shumëfishtë, 2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Displazia epifizare, multiple, 3, me ose pa miopati	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Pseudoakondroplazia	Pseudoachondroplasia
COMP	Displazia epifizare, multiple, 1	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Sindroma Rubinstein-Taybi 1	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Sindroma Menke-Hennekam 1	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 21	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNB1	Çrregullim neuro-zhvillues me diplegji spastike dhe defekte vizuale	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 13	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 7	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	Kondrodysplasia punktata, dominante e lidhur me X	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Displazia kraniofrontonale	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Dizostoza mandibulofaciale e tipit Guion-Almeida	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Sindroma Kleefstra 1	Kleefstra Syndrome 1
EP300	Sindroma Rubinstein-Taybi 2	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Sindroma Menke-Hennekam 2	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Kraniosinostoza 4	Craniosynostosis 4
ERF	Sindroma Chitayat	Chitayat syndrome
FBN1	Sindroma Marfan	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Sindroma Jackson-Weiss	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocefalia 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Sindroma Pfeiffer	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Sindroma Saethre-Chotzen	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Sindroma e displazisë së kockave të përkulura	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Sindroma Beare-Stevenson Cutis Gyrata	Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome
FGFR2	Sindroma Antley-Bixler pa anomali gjenitale ose steroidogjenezë të çrregulluar	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Sindroma Crouzon	Crouzon syndrome
FGFR2	Sindroma Apert	Apert syndrome
FGFR3	Displazia Thanatoforike e tipit II	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (akondroplazi e rëndë me vonesë zhvillimi dhe akantozë nigricans)	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)
FGFR3	Sindroma Muenke	Muenke Syndrome

FGFR3	Sindroma Crouzon me akantozë nigricans	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
FGFR3	Displazia Thanatoforike, tipi I	Thanatophoric Dysplasia, type I
FGFR3	Hipokondroplazia	Hypochondroplasia
FGFR3	Akondroplazia	Achondroplasia
FLNA	Sindromi otopalatodixhital, tipi II	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Atelosteogjeneza, tipi I	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Sindroma Larsen	Larsen Syndrome
FLNB	Atelosteogjeneza, tipi III	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Displazia Boomerang	Boomerang dysplasia
FOXG1	Sindroma Rett, variant kongjenital	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Çrregullimi i zhvillimit intelektual me dëmtim gjuhësor me ose pa tipare autike	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Trigonocefalia 2	Trigonocephaly 2
GABRA1	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 19	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 92	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	Sindroma GAND	GAND syndrome
GFAP	Sëmundja Alexander	Alexander Disease
GNAO1	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 17	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Çrregullimi neuro-zhvillues me lëvizje të pavullnetshme	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Çrregullim neuro-zhvillues me ose pa lëvizje hiperkinetike dhe konvulsione, autosomale dominante	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 27	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomal dominant 6, me ose pa kriza	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Sindroma Cornelia de Lange 5	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Sindroma Au-Kline	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 54	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Sindroma Costello	Costello Syndrome
IFITM5	Osteogenesis imperfecta, tipi V	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Sindroma Alagille 1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Sindroma Koolen-De Vries	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	Sindroma SBBYS	SBBYS syndrome
KAT6B	Sindroma genitopatelar	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 26	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	Sindroma Andersen	Andersen syndrome
KCNQ2	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 7	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 14	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	Sindroma NESCAV	NESCAV syndrome
KMT2A	Sindroma Wiedemann-Steiner	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Sindroma Kabuki 1	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Sindroma Kardiofaciokutane 2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Sindroma Noonan 3	Noonan Syndrome 3
LMNA	Distrofia muskulare, e lindur	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Sindroma e Hutchinson-Gilford Progeria	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Sindroma Noonan 10	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Sindroma kardiofaciokutane 3	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Sindroma kardiofaciokutane 4	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4
MECP2	Sindroma Rett	Rett syndrome

MED13L	Zhvillimi intelektual i dëmtuar dhe tipare dalluese të fytyrës me ose pa defekte kardiake	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects
MEF2C	Çrregullim neuro-zhvillues me hipotoni, lëvizje stereotipike të duarve dhe gjuhë të dëmtuar	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language
MSX2	Kraniosinostoza 2	Craniosynostosis 2
MSX2	Foramina parietale me displazi kleidokraniale	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Kontraktura kongjenitale të gjymtyrëve dhe fytyrës, hipotoni dhe vonesa në zhvillim	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Neurofibromatoza 1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatoza 2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Sindroma Marshall-Smith	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Sindroma Cornelia de Lange 1	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Sindroma Hajdu-Cheney	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Sindroma Alagille 2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Sindroma e Atrofisë Optike Bosch-Boonstra-Schaaf	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Sindroma Noonan 6	Noonan syndrome 6
NSD1	Sindroma Sotos 1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	sindroma CHILD	CHILD syndrome
PACS1	Sindroma Schuurs-Hoeijmakers	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3R2	Sindroma megalencefali-polimikrogjiria-polidaktili-hidrocefalus 1	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 36	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 35	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Akrodizostoza 1, me ose pa Rezistencë Hormonale	Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Sindroma Noonan 1	Noonan Syndrome 1
PURA	Çrregullimi neuro-zhvillues me insuficiencë të frymëmarrjes neonatale, hipotoni dhe vështirësi në të ushqyer	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Sindroma Cornelia de Lange 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Sindroma Noonan 5	Noonan Syndrome 5
RERE	Çrregullim neuro-zhvillues me ose pa anomali të trurit, syrit ose zemrës	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Sindroma Noonan 8	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Sindroma Coffin-Lowry	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Displazia metafizare me hipoplazi maksilare me ose pa brakidaktili	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Displazia kleidokraniale	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Sindroma e xhamit	Glass Syndrome
SCN1A	Encefalopatia e hershme epileptike infantile 6	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 6B, jo-Dravet	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 11	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Ataksia episodike, tipi 9	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 13	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Dëmtimi kognitiv me ose pa ataksi cerebellare	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Sindroma Schinzel-Giedion	Schinzel-Giedion syndrome
SETBP1	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 29	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Sindroma Luscan-Lumish	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Sindroma Phelan-McDermid	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Sindroma e ngjashme me Noonan me Loose Anagen Hair	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Sindroma Shprintzen-Goldberg	Shprintzen-Goldberg Syndrome
SLC25A24	Sindroma Fontaine Progeroid	Fontaine Progeroid Syndrome
SMAD3	Sindroma Loeys-Dietz 3	Loeys-Dietz syndrome 3

SMAD4	Sindroma Myhre	Myhre Syndrome
SMARCA2	Sindroma Nicolaides-Baraitser	Nicolaides-Baraitser Syndrome
SMARCA2	Sindroma e zhvillimit intelektual të dëmtuar nga blefarofimoza	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Prapambetja mendore autosomale dominante 16	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Prapambetja mendore autosomale dominante 15	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Sindroma Coffin-Siris 5	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Sindroma Cornelia de Lange 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Sindroma Cornelia de Lange 3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Sindroma Noonan 4	Noonan Syndrome 4
SOS2	Sindroma Noonan 9	Noonan Syndrome 9
SOX9	Displasia kampomelike	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Sindroma Opitz GBBB, Tipi II	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 5	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Sindroma Floating-Harbor	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Vonesa në zhvillim, hipotoni, defekte muskuloskeletore dhe anomali të sjelljes	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Sindromi i infeksionit të përsëritur Hyper-IgE	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Encefalopatia zhvillimore dhe epileptike 4	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Sindroma Pierpont	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Çrregullimi i zhvillimit intelektual, autosomik dominant 41	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Sindroma Holt-Oram	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Sindroma Pitt-Hopkins	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Sindroma Loeys-Dietz 4	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Sindroma Loeys-Dietz 1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Sindroma Loeys-Dietz 2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Anomalitë kardiake, të fytyrës dhe dixhitale me vonesë në zhvillim	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Sindroma trikorhinofalangeale, tipi I	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Skleroza tuberoze-1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Skleroza tuberoze-2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Lisencefalia 3	Lissencephaly 3
TUBB	Rrudha simetrike rrethore të lëkurës, të lindura, 1	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Displasia kortikale, komplekse, me keqformime të tjera të trurit 6	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Displasia kortikale, komplekse, me keqformime të tjera të trurit 5	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Leukodistrofia, hipomielinuese, 6	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Sindroma Saethre-Chotzen me ose pa anomali të qepallave	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Kraniosinostoza 1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Sindroma Sweeney-Cox	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Sindroma Robinow-Sorauf	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Neurodegjenerimi me akumulim të hekurit në tru 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Sindroma e aguliçes	Primrose syndrome
ZC4H2	Sindroma Wieacker-Wolff, e kufizuar nga femrat	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Sindroma Mowat-Wilson	Mowat-Wilson syndrome
ACTB	Sindroma Distonia-Shurdhimi 1	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Hemiplegji alternative e fëmijërisë 2	Alternating hemiplegia of childhood 2
ATP1A3	Sindroma CAPOS	CAPOS syndrome

COL1A1	Osteogenesis imperfecta e kombinuar dhe sindroma ehlers-danlos 1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1
COL2A1	Sindroma atipike stickler, tipi I	Atypical stickler syndrome, type I
COL2A1	Displazia Kniest	Kniest dysplasia
FLNA	Heterotopia nodulare periventrikulare 1	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Epilepsi, lobi frontal i natës, 5	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Paraplegji spastike 30, autosomale dominante	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Sindroma Neurofibromatosis-noonan	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Sindroma Watson	Watson syndrome
NFIX	Sindroma Malan	Malan syndrome
PIK3CA	Sindroma e rritjes së tepërt dhe/ose keqformime cerebrale	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	Sindroma LEOPARD 1	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Çrregullim i zhvillimit intelektual, autosomale dominante 70	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Encefalopati zhvillimore dhe epileptike 85 me ose pa defekte në vijën e mesme të trurit	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Vonesë zhvillimore me ose pa epilepsi	Developmental delay with or without epilepsy

STATISTIKAT E NIFTY PREMIUM

SINDROMA		SENSITIVITETI	SPECIFICITETI	PPV
Trisomy 21		99.17%	99.95%	92.19%
Trisomy 18		98.24%	99.95%	76.61%
Trisomy 13			99.96%	32.84%
CNV	**≥10 Mb**	>99.9%	99.97%	NA
	<10 Mb	>99.9%	99.86%	NA
Single-gene conditions		>99%	>99%	NA
Fetal sex		99,53%	99.20%	NA
ANEUPLOIDITË E KROMOZOMEVE SEKSUALE		**SENSITIVITETI**	**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%

Shënim: Të dhënat në tabelë bazohen në literaturën historike dhe të dhënat e brendshme dhe pasqyrojnë vetëm zbulimin e kaluar, jo gjendjen aktuale të mostrës së testuar dhe as vlerën e premtuar.

REFERENCAT DHE STUDIMET E VALIDIMIT

- 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.