GENEPLANET

NIFTY PREMIUM
Lista schorzeń objętych testem

- Zespół downa (trisomia 21), edwardsa (trisomia 18) i pataua (trisomia 13)
- Trisomie 9, 16 i 22
- Aneuploidie chromosomów płciowych (xo, xxx, xxy, xyy)
- 92 Zespoły delecji/duplikacji (pełna lista znajduje się poniżej)
- Wszystkie pozostałe aneuploidie autosomalne i delecje/duplikacje*
- 218 Choroby jednogenowe (pełna lista znajduje się poniżej)
- Informacje na temat płci

*W przypadku, gdy pacjentka wybierze przypadkowe rozpoznania (delecje i duplikacje większe niż 5 M par zasad).

92 zespoły delecji/duplikacji (PRO)

Zespół Alagille'a 1, Zespół Angelmana, Duplikacja chromosomu 10p, Zespół delecji chromosomu 10p12-p11, Zespół delecji chromosomu 10q22.3-q23.2, Zespół delecji chromosomu 10q26, Zespół delecji chromosomu 11p11.2 (zespół Potockiego-Shaffer'a), Zespół delecji chromosomu 11p13 (zespół WAGR), Zespół delecji chromosomu 11q23, Duplikacja chromosomu 12p, Zespół mikrodelecji chromosomu 12p12.1, Zespół mikrodelecji chromosomu 12q14, Zespół delecji chromosomu 13q14, Duplikacja chromosomu 14q, Zespół delecji chromosomu 14q11-q22, Zespół delecji chromosomu 14q22 (zespół Friasa), Zespół delecji chromosomu 15q14, Zespół mikrodelecji chromosomu 15q24, Zespół nadmiernego wzrostu 15q26, Zespół delecji chromosomu 15q26-qter, Zespół delecji chromosomu 16p12.2-p11.2, Zespół duplikacji chromosomu 16p12.2-p11.2, Zespół delecji chromosomu 16p13.3, Zespół duplikacji chromosomu 16p13.3, Duplikacja chromosomu 17p, Zespół delecji chromosomu 17p13.3, Zespół duplikacji chromosomu 17p13.3, Zespół delecji chromosomu 18p, Zespół delecji chromosomu 1p32-p31, Zespół delecji chromosomu 1p36,Zespół delecji chromosomu 1q41-q42, Duplikacja chromosomu 20p, Delecja chromosomu 21q22, Zespół delecji chromosomu 22q11.2 (zespół DiGeorge'a), Zespół delecji chromosomu 2p16.1-p15, Duplikacja chromosomu 2q, Zespół duplikacji chromosomu 2q31.1, Zespół mikrodelecji chromosomu 2q31.1, Zespół delecji chromosomu 2q33.1 (zespół Glassa), Zespół delecji chromosomu 2q37, Zespół delecji chromosomu 3pter-p25, Duplikacja chromosomu 3q, Zespół delecji chromosomu 3q13.31, Duplikacja chromosomu 4p, Zespół delecji chromosomu 4p16.3 (zespół Wolfa-Hirschhorna), Zespół delecji chromosomu 4q21, Duplikacja chromosomu 5p, Zespół duplikacji chromosomu 5p13, Zespół delecji chromosomu 5q12, Zespół delecji chromosomu 5q14.3, Delecja chromosomu 6p, Zespół delecji chromosomu 6pter-p24, Zespół delecji chromosomu 6q11-q14, Zespół delecji chromosomu 6q15-q23, Zespół delecji chromosomu 6q24-q25, Zespół delecji chromosomu 6q25-qter, Zespół delecji chromosomu 6q26-q27, Delecja chromosomu 7q, Zespół delecji chromosomu 7q11.23, Zespół delecji chromosomu 7q21-q32, Zespół delecji chromosomu 7q31-q32, Duplikacja chromosomu 8p, Zespół delecji chromosomu 8p23.1, Zespół duplikacji chromosomu 8p23.1, Duplikacja chromosomu 8q, Zespół delecji chromosomu 8q22.1, Zespół duplikacji chromosomu 8q22.1, Zespół delecji chromosomu 9p, Duplikacja chromosomu 9p, Zespół duplikacji chromosomu Xp11.23-p11.22, Zespół delecji chromosomu Xp21, Zespół duplikacji chromosomu Xq21, Zespół delecji chromosomu Xq22.3, Zespół duplikacji chromosomu Xq27.3-q28, Zespół Cri du Chat (zespół kociego krzyku),Zespół Dandy'ego-Walkera, Zespół DiGeorge'a 2, Delecja dystalna 13q, Delecja dystalna 15q, Zespół delecji dystalnej 18q, Duplikacja dystalna 3p, Delecja dystalna 4q, Duplikacja dystalna 4q, Zespół Jacobsena, Zespół Langera-Giediona, Zespół Levy'ego-Shanske'a, Zespół Potocki-Lupski, Zespół Pradera-Williego, Delecja proksymalna 14q, Duplikacja proksymalna 16q, Zespół Smitha-Magenisa, Zespół Yuan-Harel-Lupski'ego

218 choroby jednogenowe (MONO)

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA	NAZWA CHOROBY MONOGENOWEJ W JĘZYKU ANGIELSKIM
ACTB	Zespół Baraitsera-Wintera 1	Baraitser-Winter syndrome 1
ACTG1	Zespół Baraitsera-Wintera 2	Baraitser-Winter syndrome 2
ACTG2	Miopatia trzewna 1	Visceral myopathy 1
ACVR1	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
ADNP	Zespół ANDP 28	Autosomal Dominant Mental Retardation 28
AKT3	Mózg olbrzymi - polimikrogyria - polidaktylia zaosiowa - wodogłowie 2	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
ANKRD11	Zespół KBG	KBG Syndrome
ARID1A	Zespół ANDP 14	Autosomal Dominant Mental Retardation 14
ARID1B	Zespół Coffina-Sirisa 1	Coffin-Siris syndrome 1
ASXL1	Zespół Bohringa-Opitza	Bohring-Opitz Syndrome
ASXL3	Zespół Bainbridge'a-Ropersa	Bainbridge-Ropers Syndrome
ATP1A2	Naprzemienna hemiplegia dziecięca 1	Alternating Hemiplegia of Childhood 1
ATP1A2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 98	Developmental and epileptic encephalopathy 98
ATP1A3	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 99	Developmental and epileptic encephalopathy 99
BCL11A	Zespół Dias-Logana	Dias-Logan syndrome
BICD2	"Autosomalny dominujący zanik mięśni odcinka bliższego kręgosłupa dominujący w kończynach dolnych, 2B"	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2B, autosomal dominant
BRAF	Zespół Noonan 7	Noonan Syndrome 7
BRAF	Zespół sercowo-twarzowo-skórny	Cardiofaciocutaneous Syndrome
BRAF	Zespół LEOPARD 3	LEOPARD syndrome 3
CACNA1A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 42	Developmental and epileptic encephalopathy 42
CAMTA1	Dysfunkcja móżdżku z różnymi zaburzeniami poznawczymi i behawioralnymi	Cerebellar dysfunction with variable cognitive and behavioral abnormalities
CASK	Niepełnosprawność intelektualna, małogłowie, hipoplazja mostu i móżdżku	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
CBL	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z lub bez młodzieńczej białaczki mielomonocytarnej	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
CDKL5	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2
CHD2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 94	Developmental and epileptic encephalopathy 94

CHD7	Zespół CHARGE	CHARGE syndrome
CHD8	Niepełnosprawność intelektualna z autyzmem i makrocefalią	Intellectual developmental disorder with autism and macrocephaly
COL11A1	Zespół Sticklera typu II	Stickler syndrome, type II
COL1A1	Wrodzona łamliwość kości typu I	Osteogenesis Imperfecta type I
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu II	Osteogenesis Imperfecta type II
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu III	Osteogenesis Imperfecta type III
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu IV	Osteogenesis Imperfecta type IV
COL2A1	Zespół Sticklera typu I	Stickler syndrome, type I
COL2A1	Dysplazja platyspondyliczna, typ Torrance'a	Platyspondylic Lethal Skeletal dysplasia, Torrance type
COL2A1	Achondrogeneza typu II lub hipochondrogeneza	Achondrogenesis, type II or hypochondrogenesis
COL2A1	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa	SED congenita
COL4A1	Porencefalia 1	Porencephaly 1
COL9A2	Dysplazja wielonasadowa, 2	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
COL9A3	Dysplazja wielonasadowa, 3, z lub bez miopatii	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with or without myopathy
COMP	Pseudoachondroplazja	Pseudoachondroplasia
COMP	Dysplazja wielonasadowa, 1	Epiphyseal dysplasia, multiple, 1
CREBBP	Zespół Rubinsteina-Taybiego 1	Rubinstein-Taybi Syndrome 1
CREBBP	Zespół Menke-Hennekama 1	Menke-Hennekam syndrome 1
CTCF	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 21	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21
CTNNB1	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej i postępującej diplegii spastycznej z zaburzeniami widzenia	Neurodevelopmental disorder with spastic diplegia and visual defects
DNM1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
DYNC1H1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 13	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 13
DYRK1A	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 7	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 7
EBP	Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant
EFNB1	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa	Craniofrontonasal dysplasia
EFTUD2	Dysostoza żuchwowo-twarzowa, typ Guion-Almeida	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type
EHMT1	Zespół Kleefstra 1	Kleefstra Syndrome 1
EP300	Zespół Rubinsteina-Taybiego 2	Rubinstein-Taybi Syndrome 2
EP300	Zespół Menke-Hennekama 2	Menke-Hennekam syndrome 2
ERF	Kraniosynostoza 4	Craniosynostosis 4
ERF	Zespół Chitayata	Chitayat syndrome
FBN1	Zespół Marfana	Marfan Syndrome
FGFR1/FGFR2	Zespół Jacksona-Weissa	Jackson-Weiss Syndrome
FGFR1	Trigonocefalia 1	Trigonocephaly 1
FGFR1/FGFR2	Zespół Pfeiffera	Pfeiffer syndrome
FGFR2	Zespół Saethre-Chotzena	Saethre-Chotzen Syndrome
FGFR2	Dysplazja wygiętych kości	Bent Bone Dysplasia Syndrome
FGFR2	Zespół Beare'a-Stevensona i skóra kręta	Beare-Stevenson Cutis Gyrata syndrome
FGFR2	"Zespół Antley'a-Bixlera bez wad narządów płciowych i zaburzeń steroidogenezy"	Antley-Bixler Syndrome Without Genital Anomalies Or Disordered Steroidogenesis
FGFR2	Zespół Crouzona	Crouzon syndrome
FGFR2	Zespół Aperta	Apert syndrome
FGFR3	Dysplazja tanatoforyczna typu II	Thanatophoric Dysplasia, type II
FGFR3	SADDAN (ciężka achondroplazja - opóźnienie rozwoju - rogowacenie ciemne)	SADDAN (severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans)
FGFR3	Zespół Muenke	Muenke Syndrome

FGFR3	Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
FGFR3	Dysplazja tanatoforyczna typu I	Thanatophoric Dysplasia, type I
FGFR3	Hipochondroplazja	Hypochondroplasia
FGFR3	Achondroplazja	Achondroplasia
FLNA	Zespół uszno-podniebienno-palcowy typu II	Otopalatodigital syndrome, type II
FLNB	Atelosteogeneza typu I	Atelosteogenesis, type I
FLNB	Zespół Larsena	Larsen Syndrome
FLNB	Atelosteogeneza typu III	Atelosteogenesis, type III
FLNB	Dysplazja Boomeranga	Boomerang dysplasia
FOXG1	Wrodzony zespół Retta	Rett syndrome, congenital variant
FOXP1	Niepełnosprawność intelektualna z opóźnieniem mowy z lub bez cech autystycznych	Intellectual developmental disorder with language impairment with or without autistic features
FREM1	Trigonocefalia 2	Trigonocephaly 2
GABRA1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 19	Developmental and epileptic encephalopathy 19
GABRB2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 92	Developmental and epileptic encephalopathy 92
GATAD2B	Zespół GAND	GAND syndrome
GFAP	Choroba Alexandera	Alexander Disease
GNAO1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 17	Developmental and epileptic encephalopathy 17
GNAO1	Zaburzenie neurorozwojowe z ruchami mimowolnymi	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
GRIN1	Zaburzenie neurorozwojowe z lub bez ruchów hiperkinetycznych i napadów padaczkowych, dziedziczone autosomalnie dominująco	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
GRIN2B	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 27	Developmental and epileptic encephalopathy 27
GRIN2B	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 6, z lub bez napadów padaczkowych	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 6, with or without seizures
HDAC8	Zespół Cornelii de Lange 5	Cornelia de Lange syndrome 5
HNRNPK	Zespół Au-Kline	Au-Kline Syndrome
HNRNPU	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 54	Developmental and epileptic encephalopathy 54
HRAS	Zespół Costello	Costello Syndrome
IFITM5	Wrodzona łamliwość kości typu V	Osteogenesis imperfecta, type V
JAG1	Zespół Alagille'a 1	Alagille Syndrome 1
KANSL1	Zespół Koolena-De Vriesa	Koolen-De Vries Syndrome
KAT6B	Zespół SBBYS	SBBYS syndrome
KAT6B	Zespół płciowo-rzepkowy	Genitopatellar syndrome
KCNB1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 26	Developmental and epileptic encephalopathy 26
KCNJ2	Zespół Andersena	Andersen syndrome
KCNQ2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 7	Developmental and epileptic encephalopathy 7
KCNT1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 14	Developmental and epileptic encephalopathy 14
KIF1A	Zespół NESCAV	NESCAV syndrome
KMT2A	Zespół Wiedemanna-Steinera	Wiedemann-Steiner syndrome
KMT2D	Zespół Kabuki 1	Kabuki Syndrome 1
KRAS	Zespół sercowo-twarzowo-skórny 2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 2
KRAS	Zespół Noonan 3	Noonan Syndrome 3
LMNA	Wrodzona dystrofia mięśniowa	Muscular dystrophy, congenital
LMNA	Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome
LZTR1	Zespół Noonan 10	Noonan Syndrome 10
MAP2K1	Zespół sercowo-twarzowo-skórny 3	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3
MAP2K2	Zespół sercowo-twarzowo-skórny 4	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4
MECP2	Zespół Retta	Rett syndrome

MED13L	Zespół opóźnionego rozwoju i dysmorfii twarzy z lub bez wad serca	Impaired intellectual development and distinctive facial features with or without cardiac defects
MEF2C	Zaburzenie neurorozwojowe z hipotonią, stereotypowymi ruchami rąk i zaburzeniami językowymi	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language
MSX2	Kraniosynostoza 2	Craniosynostosis 2
MSX2	Otwór ciemeniowy z dysplazją obojczykowo-czaszkową	Parietal Foramina With Cleidocranial Dysplasia
NALCN	Zespół wrodzonych przykurczy kończyn i twarzy, hipotonii i opóźnionego rozwoju	Congenital Contractures Of The Limbs And Face, Hypotonia, And Developmental delay
NF1	Neurofibromatoza 1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatoza 2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Zespół Marshalla-Smitha	Marshall-Smith Syndrome
NIPBL	Zespół Cornelii de Lange 1	Cornelia de Lange syndrome 1
NOTCH2	Zespół Hajdu-Cheney'a	Hajdu-Cheney Syndrome
NOTCH2	Zespół Alagille'a 2	Alagille Syndrome 2
NR2F1	Zespół atrofii nerwu wzrokowego Boscha-Boonstry-Schaafa	Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome
NRAS	Zespół Noonan 6	Noonan syndrome 6
NSD1	Zespół Sotosa 1	Sotos Syndrome 1
NSDHL	Zespół CHILD	CHILD syndrome
PACS1	Zespół Schuursa-Hoeijmakersa	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
PIK3R2	Mózg olbrzymi - polimikrogyria - polidaktylia zaosiowa - wodogłowie 1	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
PPP2R1A	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 36	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 36
PPP2R5D	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 35	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 35
PRKAR1A	Dyzostoza kończynowa z lub bez oporności hormonalnej	Acrodysostosis 1, with or without Hormone Resistance
PTPN11	Zespół Noonan 1	Noonan Syndrome 1
PURA	Zaburzenie neurorozwojowe z niewydolnością oddechową noworodków, hipotonią i trudnościami w karmieniu	Neurodevelopmental disorder with neonatal respiratory insufficiency, hypotonia, and feeding difficulties
RAD21	Zespół Cornelii de Lange 4	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Zespół Noonan 5	Noonan Syndrome 5
RERE	Zaburzenie neurorozwojowe z lub bez anomalii mózgu, oczu lub serca	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
RIT1	Zespół Noonan 8	Noonan Syndrome 8
RPS6KA3	Zespół Coffina-Lowry'ego	Coffin-Lowry Syndrome
RUNX2	Dysplazja przynasadowa z hipoplazją szczęki z lub bez brachydaktylii	Metaphyseal Dysplasia with Maxillary Hypoplasia with or without Brachydactyly
RUNX2	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa	Cleidocranial dysplasia
SATB2	Zespół Glassa	Glass Syndrome
SCN1A	Encefalopatia wczesnodziecięca 6	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 6
SCN1A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 6B typu non-Dravet	Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet
SCN2A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 11	Developmental and epileptic encephalopathy 11
SCN2A	Ataksja epizodyczna typu 9	Episodic ataxia, type 9
SCN8A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 13	Developmental and epileptic encephalopathy 13
SCN8A	Upośledzenie funkcji poznawczych z lub bez ataksji móżdżkowej	Cognitive Impairment With Or Without Cerebellar Ataxia
SETBP1	Zespół Schinzela-Giediona	Schinzel-Giedion syndrome
SETBP1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 29	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 29
SETD2	Zespół Luscan-Lumisha	Luscan-Lumish Syndrome
SETD5	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
SHANK3	Zespół Phelana-McDermida	Phelan-McDermid Syndrome
SHOC2	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi	Noonan-Like Syndrome with Loose Anagen Hair
SKI	Zespół Shprintzena-Goldberga	Shprintzen-Goldberg Syndrome
SLC25A24	Zespół progeroidalny Fontaine'a	Fontaine Progeroid Syndrome
SMAD3	Zespół Loeysa-Dietza 3	Loeys-Dietz syndrome 3

SMAD4	Zespół Myhre'a	Myhre Syndrome
SMARCA2	Zespół Nicolaidesa-Baraitsera	Nicolaides-Baraitser Syndrome
SMARCA2	Zespół blefarofimozy i niepełnosprawności intelektualnej	Blepharophimosis-impaired intellectual development syndrome
SMARCA4	Zespół ANDP 16	Autosomal Dominant Mental Retardation 16
SMARCB1	Zespół ANDP 15	Autosomal Dominant Mental Retardation 15
SMARCE1	Zespół Coffina-Sirisa 5	Coffin-Siris Syndrome 5
SMC1A	Zespół Cornelii de Lange 2	Cornelia de Lange syndrome 2
SMC3	Zespół Cornelii de Lange 3	Cornelia de Lange syndrome 3
SOS1	Zespół Noonan 4	Noonan Syndrome 4
SOS2	Zespół Noonan 9	Noonan Syndrome 9
SOX9	Dysplazja kampomeliczna	Campomelic Dysplasia
SPECC1L	Zespół Opitza GBBB typu II	Opitz GBBB Syndrome, Type II
SPTAN1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 5	Developmental and epileptic encephalopathy 5
SRCAP	Zespół Floating-Harbora	Floating-Harbor Syndrome
SRCAP	Opóźnienie rozwoju, hipotonia, wady układu mięśniowo-szkieletowego i zaburzenia behawioralne	Developmental delay, hypotonia, musculoskeletal defects, and behavioral abnormalities
STAT3	Zespół nawracających infekcji hiper-IgE	Hyper-IgE recurrent infection syndrome
STXBP1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa 4	Developmental and epileptic encephalopathy 4
SYNGAP1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 5	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 5
TBL1XR1	Zespół Pierpont'a	Pierpont Syndrome
TBL1XR1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco 41	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 41
TBX5	Zespół Holta-Orama	Holt-Oram Syndrome
TCF4	Zespół Pitta-Hopkinsa	Pitt-Hopkins syndrome
TGFB2	Zespół Loeysa-Dietza 4	Loeys-Dietz syndrome 4
TGFBR1	Zespół Loeysa-Dietza 1	Loeys-Dietz syndrome 1
TGFBR2	Zespół Loeysa-Dietza 2	Loeys-Dietz syndrome 2
TRAF7	Anomalie serca, twarzy i układu nerwowego z opóźnieniem rozwoju	Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay
TRPS1	Zespół włosowo-nosowo-paliczkowy typu 1	Trichorhinophalangeal syndrome, type I
TSC1	Zespół stwardnienia guzowatego-1	Tuberous Sclerosis-1
TSC2	Zespół stwardnienia guzowatego-2	Tuberous Sclerosis-2
TUBA1A	Lizencefalia 3	Lissencephaly 3
TUBB	Wrodzone obwodowe fałdy skórne, 1	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
TUBB	Dysplazja korowa, złożona, z innymi wadami rozwojowymi mózgu 6	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 6
TUBB2A	Dysplazja korowa, złożona, z innymi wadami rozwojowymi mózgu 5	Cortical Dysplasia, Complex, with Other Brain Malformations 5
TUBB4A	Leukodystrofia hipomielinizacyjna, 6	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
TWIST1	Zespół Saethre'a-Chotzena z lub bez anomalii powiek	Saethre-Chotzen syndrome with or without eyelid anomalies
TWIST1	Kraniosynostoza 1	Craniosynostosis 1
TWIST1	Zespół Sweeneya-Coxa	Sweeney-Cox syndrome
TWIST1	Zespół Robinowa-Soraufa	Robinow-Sorauf Syndrome
WDR45	Neurodegeneracja z gromadzeniem żelaza w mózgu typu 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
ZBTB20	Zespół Primrose'a	Primrose syndrome
ZC4H2	Zespół Wieackera-Wolffa, ograniczony do kobiet	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
ZEB2	Zespół Mowata-Wilsona	Mowat-Wilson syndrome
ACTB	Zespół dystonii- głuchoty (gen ACTB)	Dystonia- Deafness Syndrome 1
ATP1A3	Naprzemienna hemiplegia dziecięca typu 2	Alternating hemiplegia of childhood 2
ATP1A3	Zespół CAPOS	CAPOS syndrome

COL1A1	Połączony zespół łamliwości kości i zespołu Ehlersa–Danlosa typu 1	Combined osteogenesis imperfecta and ehlers-danlos syndrome 1
COL2A1	Atypowy zespół Sticklera typu I	Atypical stickler syndrome, type I
COL2A1	Dysplazja Kniesta	Kniest dysplasia
FLNA	Heterotopia guzkowa okołokomorowa typu 1	Periventricular nodular heterotopia 1
KCNT1	Nocna padaczka czołowa , 5	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
KIF1A	Spastyczne porażenie kończyn dolnych typu 30, dziedziczone autosomalnie dominująco	Spastic paraplegia 30, autosomal dominant
NF1	Neurofibromatoza – zespół Noonana	Neurofibromatosis-noonan syndrome
NF1	Zespół Watsona	Watson syndrome
NFIX	Zespół Malana	Malan syndrome
PIK3CA	Zespół przerostu i/lub wrodzone wady mózgu	Overgrowth syndrome and/or cerebral malformations
PTPN11	Zespół LEOPARD 1	Syndrome LEOPARD 1
SETD2	Zaburzenia rozwoju intelektualnego, dziedziczone autosomalnie dominująceo 70	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 70
SMC1A	Rozwojowa i padaczkowa encefalopatia (DEE85) z obecnością lub brakiem wad w obrębie struktur środkowej linii mózgu	Developmental and epileptic encephalopathy 85 with or without midline brain defects
SPTAN1	Opóźnienie rozwoju z lub bez padaczki	Developmental delay with or without epilepsy

STATYSTYKI NIFTY PREMIUM

SCHORZENIE		CZUŁOŚĆ	SWOISTOŚĆ	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
Choroba jednogenowa		>99%	>99%	NA
Płeć płodu		99,53%	99.20%	NA
ANEUPLOIDIE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH		**CZUŁOŚĆ**	**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%

Uwaga: dane w tabeli opierają się na literaturze historycznej oraz danych wewnętrznych i odzwierciedlają jedynie wcześniejsze przypadki, a nie rzeczywisty stan testowanej próbki czy deklarowaną wartość.

REFERENCJE I BADANIA WALIDACYJNE

- 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.