NIFTY® mono

BGI

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

POHLAVIE	TRIZÓMIE	ANEUPLOÍDIE POHLAVNÝCH CHROMOZÓMOV
Prítomnosť chromozómu Y (mužský pohlavný chromozóm)	Downov syndróm (trizómia 21)	Turnerov syndróm (45 X)
	Edwardsov syndróm (trizómia 18)	Klinefelterov syndróm (47 XXY)
	Patauov syndróm (trizómia 13)	XXX syndróm (47 XXX)
	Trizómia 9	XYY syndróm (47 XYY)
	Trizómia 16	
	Trizómia 22	

92 CHROMOZÓMOVÝCH OCHORENÍ(mikrodelečné a mikroduplikačné s.)

Č.	CNV syndróm	Lokalizácia	del./dup.
1	Delečný syndróm chromozómu 2p16.1-p15	2p16.1-p15	del
2	Delečný syndróm chromozómu 2q37	2q37	del
3	Delečný syndróm chromozómu 3q13.31	3q13.31	del
4	Delečný syndróm chromozómu 4p16.3	4p16.3	del
5	Delečný syndróm chromozómu 7q11.23	7q11.23	del
6	Delečný syndróm chromozómu 8p23.1	8p23.1	del
7	Duplikačný syndróm chromozómu 8p23.1	8p23.1	dup
8	Delečný syndróm chromozómu 11p11.2	11p11.2	del
9	Mikrodelečný syndróm chromozómu 12q14	12q14	del
10	Mikrodelečný syndróm chromozómu 15q24	15q24	del
11	Syndróm nadmerného vzrastu 15q26	15q26	dup
12	Smith-Magenisov syndróm	17p11.2	del
13	Delečný syndróm chromozómu 17p13.3	17p13.3	del
14	Potocki-Lupski syndróm	17p11.2	dup
15	Duplikačný syndróm chromozómu 17p13.3	17p13.3	dup
16	Delečný syndróm chromozómu 22q11.2	22q11.2	del
17	Duplikačný syndróm chromozómu Xp11.23-p11.22	Xp11.23-p11.22	dup
18	Delečný syndróm chromozómu 1p36	1p36	del
19	Delečný syndróm chromozómu 1q41-q42	1q41-q42	del
20	Delečný syndróm chromozómu 1p32-p31	1p32-p31	del
21	Delečný syndróm chromozómu 2q33.1	2q33.1	del
22	Duplikačný syndróm chromozómu 2q31.1	2q31.1	dup
23	Mikrodelečný syndróm chromozómu 2q31.1	2q31.1	del
24	Duplikácia chromozómu 2q	2q	dup
25	Delečný syndróm chromozómu 3pter-p25	3pter-p25	del
26	Dandy-Walker syndróm	3q22-q24	del
27	Duplikácia distálnej časti chromozómu 3p	3pter-p25	dup
28	Duplikácia chromozómu 3q	3q	dup
29	Delečný syndróm chromozómu 4q21	4q21	del
30	Duplikácia chromozómu 4p	4p	dup
31	Duplikácia distálnej časti chromozómu 4q	4q21-q35	dup
32	Distálna delécia chromozómu 4q	4q31-qter	del
33	Cri du Chat syndróm	5p15	del
34	Delečný syndróm chromozómu 5q14.3	5q14.3	del
35	Delečný syndróm chromozómu 5q12	5q12	del
36	Duplikačný syndróm chromozómu 5p13	5p13	dup
37	Duplikácia chromozómu 5p	5p	dup
38	Delečný syndróm chromozómu 6pter-p24	6pter-p24	del
39	Delečný syndróm chromozómu 6q24-q25	6q24-q25	del

NIFTY® mono

BGI

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

40	Delečný syndróm chromozómu 6q11-q14	6q11-q14	del
41	Delécia chromozómu 6q	6p	del
42	Delečný syndróm chromozómu 6q15-q23	6q15-q23	del
43	Delečný syndróm chromozómu 6q25-qter	6q25-qter	del
44	Delečný syndróm chromozómu 6q26-q27	6q26-q27	del
45	Delécia chromozómu 7q	7q	del
46	Delécia chromozómu 7q21-q32	7q21-q32	del
47	Delécia chromozómu 7q31-q32	7q31-q32	del
48	Langer-Giedionov syndróm	8q23.3-q24.11	del
49	Delečný syndróm chromozómu 8q22.1	8q22.1	del
50	Duplikačný syndróm chromozómu 8q22.1	8q22.1	dup
51	Duplikácia chromozómu 8p	8p	dup
52	Duplikácia chromozómu 8q	8q	dup
53	Delečný syndróm chromozómu 9p	9p	del
54	Duplikácia chromozómu 9p	9p	dup
55	DiGeorgov syndróm 2	10p14-p13	del
56	Delečný syndróm chromozómu 10q22.3-q23.2	10q22.3-q23.2	del
57	Delečný syndróm chromozómu 10q26	10q26	del
58	Delečný syndróm chromozómu 10p12-p11	10p11.21-p12.31	del
59	Duplikácia chromozómu 10p	10p	dup
60	Delečný syndróm chromozómu 11p13	11p13	del
61	Jacobsenov syndróm	11q23-25	del
62	Delečný syndróm chromozómu 11q23	11q23	del
63	Mikrodelečný syndróm chromozómu 12p12.1	12p12.1	del
64	Duplikácia chromozómu 12p	12p	dup
65	Delečný syndróm chromozómu 13q14	13q14	del
66	Distálna delécia chromozómu 13q	13q32-qter	del
67	Delečný syndróm chromozómu 14q11-q22	14q11-q22	del
68	Delečný syndróm chromozómu 14q22	14q22.1-q22.3	del
69	Delécia proximálnej časti chromozómu 14q	cen-14q22	del
70	Duplikácia chromozómu 14q	14q	dup
71	Angelman syndróm	15q11-q13	del
72	Prader-Willi syndróm	15q11-q13	del
73	Delečný syndróm chromozómu 15q26-qter	15q26-qter	del
74	Levy-Shanske syndróm	15q26-qter	dup
75	Delečný syndróm chromozómu 15q14	15q14	del
76	Distálna delécia chromozómu 15q	15q22-q26	del
77	Delečný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	del
78	Duplikačný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	dup
79	Delečný syndróm chromozómu 16p13.3	16p13.3	del
80	Duplikačný syndróm chromozómu 16p13.3	16p13.3	dup
81	Proximálna duplikácia chromozómu 16q	16q11-q13	dup
82	Yuan-Harel-Lupski syndróm	17p12-p11.2	dup
83	Duplikácia chromozómu 17p	17p	dup
84	Delečný syndróm chromozómu 18p	18p	del
85	Distálny delečný syndróm chromozómu 18q	18q22.3-q23	del
86	Alagillov syndróm 1	20p12	del
87	Duplikácia chromozómu 20p	20p	dup
88	Delécia chromozómu 21q22	21q22	del
89	Delečný syndróm chromozómu Xp21	Xp21	del
90	Duplikačný syndróm chromozómu Xq27.3-q28	Xq27.3-q28	dup
91	Delečný syndróm chromozómu Xq21	Xq21	del
92	Delečný syndróm chromozómu Xq22.3	Xq22.3	del

NIFTY® mono

BGI

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

MONOGÉNOVÉ OCHORENIA – 202 SYNDRÓMOV

1	ACTB	Baraitserov-Winterov syndróm 1
2	ACTG1	Baraitserov-Winterov syndróm 2
3	ACTG2	Viscerálna myopatia 1
4	ACVR1	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva
5	ADNP	Autozomálne dominantná mentálna retardácia 28
6	AKT3	Syndróm megalencefálie, polymikrogyrie, polydaktýlie a hydrocefalu 2
7	ANKRD11	Syndróm KBG
8	ARID1A	Autozomálne dominantná mentálna retardácia 14
9	ARID1B	Coffin-Sirisov syndróm 1
10	ASXL1	Bohringov-Opitzov syndróm
11	ASXL3	Bainbridge-Ropersov syndróm
12	ATP1A2	Striedavá hemiplégia v detstve 1
13	ATP1A2	Vývojová a epileptická encefalopatia 98
14	ATP1A3	Vývojová a epileptická encefalopatia 99
15	BCL11A	Dias-Loganov syndróm
16	BICD2	Spinálna svalová atrofia, dominantná pre dolné končatiny, 2B, autozomálne dominantná
17	BRAF	Noonanov syndróm 7
18	BRAF	Kardio-facio-kutánny syndróm
19	BRAF	Leopard syndróm 3
20	CACNA1A	Vývojová a epileptická encefalopatia 42
21	CAMTA1	Cerebelárna dysfunkcia s variabilnými kognitívnymi a behaviorálnymi abnormalitami
22	CASK	Porucha intelektuálneho vývoja a mikrocefália s hypopláziou pontu a mozočku
23	CBL	Porucha podobná Noonanovmu syndr. s juvenilnou myelomonocytovou leukémiou alebo bez nej
24	CDKL5	Vývojová a epileptická encefalopatia 2
25	CHD2	Vývojová a epileptická encefalopatia 94
26	CHD7	CHARGE syndróm
27	CHD8	Intelektuálna vývojová porucha s autizmom a makrocefáliou
28	COL11A1	Sticklerov syndróm, typ II
29	COL1A1	Osteogenesis Imperfecta, typ I
30	COL1A1/COL1A2	Osteogenesis imperfecta, typ II
31	COL1A1/COL1A2	Osteogenesis imperfecta, typ III
32	COL1A1/COL1A2	Osteogenesis imperfecta, typ IV
33	COL2A1	Sticklerov syndróm, typ I
34	COL2A1	Platyspondylická letálna skeletálna dysplázia, typ Torrance
35	COL2A1	Achondrogenéza typu II alebo hypochondrogenéza
36	COL2A1	Spondyloepifýzová dysplázia
37	COL4A1	Porencefália 1
38	COL9A2	Epifyzárna dysplázia, mnohopočetná, 2
39	COL9A3	Epifyzárna dysplázia, mnohopočetná, 3 s myopatiou alebo bez nej
40	COMP	Pseudoachondroplázia
41	COMP	Epifyzárna dysplázia, mnohopočetná, 1
42	CREBBP	Rubinstein-Taybiho syndróm 1

NIFTY® mono

BGI

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

43	CREBBP	Menkeho-Hennekamov syndróm 1
44	CTCF	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 21
45	CTNNB1	Neurologická vývojová porucha so spastickou diplégiou a poruchami zraku
46	DNM1	Vývojová a epileptická encefalopatia 31
47	DYNC1H1	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 13
48	DYRK1A	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 7
49	EBP	Chondrodysplázia punctata, X-viazaná dominantná
50	EFNB1	Kraniofrontonazálna dysplázia
51	EFTUD2	Mandibulofaciálna dyzostóza, typ Guion-Almeida
52	EHMT1	Kleefstrov syndróm 1
53	EP300	Rubinstein-Taybiho syndróm 2
54	EP300	Menkeho-Hennekamov syndróm 2
55	ERF	Kraniosynostóza 4
56	ERF	Chitayat syndróm
57	FBN1	Marfanov syndróm
58	FGFR1/FGFR2	Jacksonov-Weissov syndróm
59	FGFR1	Trigonocefália 1
60	FGFR1/FGFR2	Pfeifferov syndróm
61	FGFR2	Saethre-Chotzenov syndróm
62	FGFR2	Syndróm dysplázie ohnutých kostí
63	FGFR2	Syndróm Beare-Stevenson Cutis Gyrata
64	FGFR2	Antleyov-Bixlerov syndróm bez genitálnych anomálií alebo poruchy steroidogenézy
65	FGFR2	Crouzonov syndróm
66	FGFR2	Apertov syndróm
67	FGFR3	Tanatoforická dysplázia, typ II
68	FGFR3	SADDAN
69	FGFR3	Muenkeho syndróm
70	FGFR3	Crouzonov syndróm s acanthosis nigricans
71	FGFR3	Tanatoforická dysplázia, typ I
72	FGFR3	Hypochondroplázia
73	FGFR3	Achondroplázia
74	FLNA	Otopalatodigitálny syndróm, typ II
75	FLNB	Atelosteogenéza, typ I
76	FLNB	Larsenov syndróm
77	FLNB	Atelosteogenéza, typ III
78	FLNB	Bumerangová dysplázia
79	FOXG1	Rettov syndróm, vrodený variant
80	FOXP1	Intelektuálna vývojová porucha s poruchou reči s autistickými znakmi alebo bez nich
81	FREM1	Trigonocefália 2
82	GABRA1	Vývojová a epileptická encefalopatia 19
83	GABRB2	Vývojová a epileptická encefalopatia 92
84	GATAD2B	GAND syndróm
85	GFAP	Alexandrovo ochorenie
86	GNAO1	Vývojová a epileptická encefalopatia 17
87	GNAO1	Neurologická vývojová porucha s mimovoľnými pohybmi

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

88	GRIN1	Neurologická vývojová porucha s hyperkinetickými pohybmi a záchvatmi alebo bez nich, autozomálne dominantná
89	GRIN2B	Vývojová a epileptická encefalopatia 27
90	GRIN2B	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 6, so záchvatmi alebo bez nich
91	HDAC8	Cornelia de Lange syndróm 5
92	HNRNPK	Au-Klinovej syndróm
93	HNRNPU	Vývojová a epileptická encefalopatia 54
94	HRAS	Costellov syndróm
95	IFITM5	Osteogenesis imperfecta, typ V
96	JAG1	Alagillov syndróm 1
97	KANSL1	Koolen-De Vriesov syndróm
98	KAT6B	SBBYSS syndróm
99	KAT6B	Genitopatelárny syndróm
100	KCNB1	Vývojová a epileptická encefalopatia 26
101	KCNJ2	Andersenov syndróm
102	KCNQ2	Vývojová a epileptická encefalopatia 7
103	KCNT1	Vývojová a epileptická encefalopatia 14
104	KIF1A	Syndróm NESCAV (Neurodegenerácia -spasticita - cerebelárna atrofia - syndróm kortikálnej poruchy zraku)
105	KMT2A	Wiedemann-Steinerov syndróm
106	KMT2D	Kabuki syndróm 1
107	KRAS	Kardio-facio-kutánny syndróm 2
108	KRAS	Noonanov syndróm 3
109	LMNA	Svalová dystrofia, vrodená
110	LMNA	Syndróm Hutchinsonovej-Gilfordovej progérie
111	LZTR1	Noonanov syndróm 10
112	MAP2K1	Kardio-facio-kutánny syndróm 3
113	MAP2K2	Kardio-facio-kutánny syndróm 4
114	MECP2	Rettov syndróm
115	MED13L	Narušený intelektuálny vývoj a výrazné črty tváre s vývojov. poruchami srdca alebo bez nich
116	MEF2C	Neurologická vývojová porucha s hypotóniou, stereotypnými pohybmi rúk a poruchou reči
117	MSX2	Kraniosynostóza 2
118	MSX2	Parietálny otvor s kleidokraniálnou dyspláziou
119	NALCN	Vrodené kontraktúry končatín a tváre, hypotónia a oneskorený vývoj
120	NF1	Neurofibromatóza 1
121	NF2	Neurofibromatóza 2
122	NFIX	Marshallov-Smithov syndróm
123	NIPBL	Cornelia de Lange syndróm 1
124	NOTCH2	Hajduov-Cheneyho syndróm
125	NOTCH2	Alagillov syndróm 2
126	NR2F1	Boschov-Boonstrov-Schaafov syndróm optickej atrofie
127	NRAS	Noonanov syndróm 6
128	NSD1	Sotosov syndróm 1
129	NSDHL	Syndróm CHILD
130	PACS1	Schuurs-Hoeijmakersov syndróm
131	PIK3CA	Syndróm prerastania a/alebo mozgové malformácie

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

132	PIK3R2	Syndróm megalencefálie, polymikrogyrie, polydaktýlie a hydrocefalu 1
133	PPP2R1A	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 36
134	PPP2R5D	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 35
135	PRKAR1A	Akrodysostóza 1 s hormonálnou rezistenciou alebo bez nej
136	PTPN11	Noonanov syndróm 1
137	PURA	Neurologická vývoj. porucha s novorodeneckou respiračnou insuficienciou, hypotóniou a ťažkosťami s kŕmením
138	RAD21	Cornelia de Lange syndróm 4
139	RAF1	Noonanov syndróm 5
140	RERE	Neurologická vývojová porucha s anomáliami mozgu, oka alebo srdca alebo bez nich
141	RIT1	Noonanov syndróm 8
142	RPS6KA3	Coffinov-Lowryho syndróm
143	RUNX2	Metafyzárna dysplázia s hypopláziou čeľuste s brachydaktíliou alebo bez nej
144	RUNX2	Kleidokraniálna dysplázia
145	SATB2	Glassov syndróm
146	SCN1A	Včasná detská epileptická encefalopatia 6
147	SCN1A	Vývojová a epileptická encefalopatia 6B, nie symptóm Dravetovej
148	SCN2A	Vývojová a epileptická encefalopatia 11
149	SCN2A	Epizodická ataxia, typ 9
150	SCN8A	Vývojová a epileptická encefalopatia 13
151	SCN8A	Kognitívne poruchy s cerebelárnou ataxiou alebo bez nej
152	SETBP1	Schinzelov-Giedionov syndróm
153	SETBP1	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 29
154	SETD2	Luscan-Lumishovej syndróm
155	SETD5	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 23
156	SHANK3	Phelan-McDermidov syndróm
157	SHOC2	Syndróm podobný Noonanovmu s uvoľňovaním vlasov vo fáze anagénu
158	SKI	Shprintzenov-Goldbergov syndróm
159	SLC25A24	Fontainov progeroidný syndróm
160	SMAD3	Loeys-Dietzov syndróm 3
161	SMAD4	Myhreov syndróm
162	SMARCA2	Nicolaidesov-Baraitserov syndróm
163	SMARCA2	Syndróm intelektuálneho vývoja narušeného blefarofimózou
164	SMARCA4	Autozomálne dominantná mentálna retardácia 16
165	SMARCB1	Autozomálne dominantná mentálna retardácia 15
166	SMARCE1	Coffin-Sirisov syndróm 5
167	SMC1A	Cornelia de Lange syndróm 2
168	SMC3	Cornelia de Lange syndróm 3
169	SOS1	Noonanov syndróm 4
170	SOS2	Noonanov syndróm 9
171	SOX9	Kampomelická dysplázia
172	SPECC1L	Opitzov GBBB syndróm, typ II
173	SPTAN1	Vývojová a epileptická encefalopatia 5
174	SRCAP	Floating-Harbor syndróm
175	SRCAP	Oneskorenie vývoja, hypotónia, chyby pohybového aparátu a poruchy správania

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

176	STAT3	Hyper-IgE syndróm opakovanej infekcie
177	STXBP1	Vývojová a epileptická encefalopatia 4
178	SYNGAP1	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 5
179	TBL1XR1	Pierpontov syndróm
180	TBL1XR1	Porucha intelektuálneho vývoja, autozomálne dominantná 41
181	TBX5	Holtovej-Oramov syndróm
182	TCF4	Pitt-Hopkinsov syndróm
183	TGFB2	Loeys-Dietzov syndróm 4
184	TGFBR1	Loeys-Dietzov syndróm 1
185	TGFBR2	Loeys-Dietzov syndróm 2
186	TRAF7	Srdcové, tvárové a digitálne anomálie s oneskoreným vývojom
187	TRPS1	Trichorinofalangeálny syndróm typu I
188	TSC1	Tuberózna skleróza - 1
189	TSC2	Tuberózna skleróza - 1
190	TUBA1A	Lisencefália 3
191	TUBB	Symetrické obvodové kožné záhyby, vrodené, 1
192	TUBB	Kortikálna dysplázia, komplexná, s inými malformáciami mozgu 6
193	TUBB2A	Kortikálna dysplázia, komplexná, s inými malformáciami mozgu 5
194	TUBB4A	Leukodystrofia, hypomyelinizačná, 6
195	TWIST1	Saethre-Chotzenov syndróm s anomáliami očných viečok alebo bez nich
196	TWIST1	Kraniosynostóza 1
197	TWIST1	Sweeney-Coxov syndróm
198	TWIST1	Robinowov-Soraufov syndróm
199	WDR45	Neurodegenerácia s hromadením železa v mozgu 5
200	ZBTB20	Primrosov syndróm
201	ZC4H2	Wieacker-Wolff syndróm, len u žien
202	ZEB2	Mowatov-Wilsnov syndróm