NIFTY pro™

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
40	Delečný syndróm chromozómu 6q11-q14	6q11-q14	del

NIFTY pro™

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

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