

# MOŻLIWOŚCI TESTU NIFTY BY GENEPLANET



BASIC      STANDARD      PLUS      TWINS

## NAJCZĘŚCIEJ WYSTĘPUJĄCE TRISOMIE

Trisomia 21/ Zespół Downa	✓	✓	✓	✓
Trisomia 18/ Zespół Edwardsa	✓	✓	✓	✓
Trisomia 13/ Zespół Patau	✓	✓	✓	✓

## DODATKOWE TRISOMIE

Trisomia 9			✓	
Trisomia 16			✓	
Trisomia 22			✓	

## ANEUPLOIDIE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH

Zespół Turnera (Monosomia X)		✓	✓	
Zespół Klinefeltera (XXY)		✓	✓	
Zespół potrójnego X (Trisomia XXX)		✓	✓	
Zespół Jacobsa (XYY)		✓	✓	

## SYNDROMY DELEKCJI I DUPLIKACJI\*

POJEDYNCZE ODKRYCIA			✓	
---------------------	--	--	---	--

Oprócz wymienionych aberracji chromosomowych podczas analizy można wykryć inne zmiany chromosomalne. Będą one wymienione jako incydentalne wyniki badań.

## IDENTYFIKACJA PŁCI\*\*

Chłopiec/ Dziewczynka	✓	✓	✓	✓
-----------------------	---	---	---	---

\* wykrycie informacji o chromosomie Y w ciąży bliźniaczej

## ZESPOŁY DELECJI I DUPLIKACJI

- Talasemia alfa, upośledzenie umysłowe
- Zespół niewrażliwości na androgeny (AIS)
- Zespół Angelmana/Zespół Pradera-Williego
- Syndrom Bannajana-Rileya-Ruvalcaby (BRRS)
- Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (zespół BR, zespół Melnicka-Frasera)
- Zespół Kociego (CES)
- Syndrom delecji chromosomu 10q
- Zespół mikrodelecji chromosomu 10q22.3-q23.31
- Zespół delecji chromosomu 18p
- Zespół delecji chromosomu 18q
- Zespół Kornelii de Lange (CDLS)
- Zespół Cowdena (CD)
- Zespół Cri du Chat (delecja 5p)
- Zespół Dandy-Walkera (DWS)
- Zespół DiGeorge 2 (DGS2)
- Dystalna artrogrypozja typu 2B (DA2B)
- Dystrofia mięśniowa Duchenne'a-Beckera (DMD/BMD)
- Zespół Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)
- Zespół Feingolda
- Holoprocencefalia typu 1 (HPE1)
- Holoprocencefalia typu 4 (HPE4)
- Holoprocencefalia typu 6 (HPE6)
- Zespół Jacobsena
- Zespół Langer-Giedina (LGS)
- Leukodystrofia z 11q14.2-q14.3
- Upośledzenie umysłowe związane z chromosomem X, z niedoborem hormonu wzrostu (MRGH)
- Zespół Mikroftalmii typu 6, niedorozwój przysadki mózgowej
- Mikroftalmia z liniowymi uszkodzeniami skóry
- Zespół monosomii 9p
- Zespół ustno-twarzowo-palcowy
- Wrodzona niedoczynność przysadki związana z chromosomem X
- Zespół Potockiego-Lupskiego (17p11.2 zespół duplikacji)
- Zespół podobny do Pradera-Williego (Syndrom SIM1)
- Zespół Riegera typu 1 (RIEG1)
- Zespół Saethre-Chotzena (SCS)
- Głuchota sensoryczna i niepłodność męska
- Zespół Smitha-Magenisa
- Rozszczep rąk i/lub stóp typu 3 (SHRM3)
- Rozszczep rąk i/lub stóp typu 5 (SHRM5)
- Zespół wrodzonej przepukliny przeponowej (HCD/DIH)
- Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu 1 (TRPS1)
- Zespół Van der Wude (VWS)
- Zespół WAGR i aniridia II
- Guz Wilmsa 1 (WT1)
- Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X (XLP)
- Zespół mikroduplikacji Xp11.22-p11.23
- Zespół mikrodelecji 1p36
- 1q41-q42 zespół mikrodelecji
- Zespół delecji 2q33.1/ Zespół szkła
- Zespół delecji 5q21.1-q31.2
- Zespół delecji 8p23.1
- Zespół duplikacji 8p23.1
- Zespół duplikacji 11q11-q13.3
- Zespół mikrodelecji 12q14
- Zespół delecji 14q11-q22
- Zespół przerostu 15q26
- Zespół mikrodelecji 16 p11.2-p12.2
- Zespół mikroduplikacji 16 p11.2-p12.2
- Zespół delecji 17q21.31
- Zespół duplikacji 17q21.31