

MOŻLIWOŚCI TESTU NIFTY



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 artrogrypoza typu 2B (DA2B)
 - Dystrofia mięśniowa Duchenne'a-Beckera (DMD/BMD)
 - Zespół Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)
 - Zespół Feingolda
 - Holoprozencefalia typu 1 (HPE1)
 - Holoprozencefalia typu 4 (HPE4)
 - Holoprozencefalia 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 aniria 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
-