

1p36 mikrolečný syndróm
Syndróm trombocytopenia s chýbajúcou vretennou kosťou (TAR)
Van der Woudeov syndróm 1 (VWS1)
Syndróm hypoparathyroidickej retardácie a dysmorfizmu (HRD)
Syndróm mikrolecie 2p15-16.1
Hypotonicko-cystinurický syndróm (2p21 delečný syndróm)
2p21 mikrolečný syndróm
Holoprocencefália 2 (HPE2)
Feingoldov syndróm
Familiárna juvenilná nefronoftiza (NPH1)
Mowat-Wilsonovej syndróm (MOWS)
Synpolydaktýlia 1 (SPD1)
2q33.1 mikrolečný syndróm
2q33.1 delečný syndróm
2q37 delečný syndróm
Holoprocencefália 6 (HPE6)
Monozómia 2q37 (syndróm delécie 2q37)
Von Hippel-Lindauov syndróm (VHLS)
Blefarofimóza, ptóza a epikantus inversus (BPES)
Dandy-Walkerov syndróm (DWS)
3q29 mikrolečný syndróm
3q29 mikroduplikačný syndróm
Wolf-Hirschhornov syndróm (WHS)
4q21 delečný syndróm
Axenfeld-Riegerov syndróm typ 1 (RIEG1)
Cri-du-chat syndróm (5p delečný syndróm)
Cornelia de Langeovej syndróm 1 (CDLS1)
Familiárna adenomatózna polypóza (FAP1)
Autozomálne dominantná leukodystrofia s nástupom v dospelosti (ADLD)
5q35 mikroduplikačný syndróm
Parietálne forameny 1 (PFM1)
Sotosov syndróm (SOTOS1)
Vrodená hyperplázia nadobličiek v dôsledku deficitu 21-hydroxylázy
Branchiookulofaciálny syndróm (BOFS)
Axenfeld-Riegerov syndróm typ 3 (RIEG3)
6pter-p24 delečný syndróm
Prader-Williho syndrómu podobný fenotyp
Diabetes mellitus, prechodný, novorodenecký 1 (TNDM1)
Silver-Russellov syndróm (SRS)
Greigov syndróm cefalopolysyndaktylie (GCP)
Saethre-Chatzenov syndróm (SCS)

ZOZNAM VYŠETROVANÝCH CHROMOZÓMOVÝCH PORÚCH*

Williamsov-Beurenov syndróm (WBS)
7q11.23 duplikačný syndróm
Syndróm rozdelenej ruky/nohy 1 (SHFM1)
Porucha reči a jazyka 1 (SPCH1)
Holoprocencefália 3 (HPE3)
Currarinov syndróm
Kallmanov syndróm 2 (KAL2)
8p23.1 duplikačný syndróm
8p23.1 delečný syndróm
CHARGE syndróm
8q21.11 mikrolečný syndróm
Nablusov syndróm maskovej tváre (NMLFS)
9p delečný syndróm
9p24.3 delečný syndróm
Syndróm bazocelulárneho névu (BCNS)
Syndróm necht-patela (NPS)
Kleefstrov syndróm 1 (syndróm subtelomérovej delécie 9q, KLEFS1)
Hypoparathyreóza, senzorieurálna strata sluchu a ochorenie obličiek syndróm (HDRS)
DiGeorgeov/velokardiofaciálny syndróm komplex 2 (10p14-p13 mikrolečný syndróm)
10q22.3-q23.2 delečný syndróm
Syndróm juvenilnej polypózy (JPS)
Syndróm rozdelenej ruky/nohy 3 (SHFM3)
Maternálna mozaiková forma delécie 10q25-ter
Potockej-Shafferovej syndróm
WAGR 11p13 delečný syndróm
Aniridia 1 (ANI)
Beckwith-Wiedemannov syndróm (BWS)
Exsudatívna vitreoretinopatia 1 (EVR1)
Jacobsenov syndróm (JBS)
12q14 mikrolečný syndróm (Buschke-Ollendorffovej syndróm, BOS)
Noonanovej syndróm 1 (NS1)
Petersov syndróm plus (PTRPLS)
13q14 delečný syndróm
Retinoblastóm (RB1)
Holoprocencefália 5 (HPE5)

* **UPOZORNENIE:** V zozname uvedené ochorenia/syndrómy je možné detegovať s ohľadom na použitie TRISOMY testu Complete len v takých prípadoch, ktoré sú spôsobené zmenou genetického materiálu v dôsledku delécie alebo duplikácie zodpovedajúcej časti chromozómu. Iné typy zmien genetického materiálu (ako napr. bodová mutácia, zmena metylácie, uniparentálna dizómia, reciproká translokácia, inverzia) nie je možné s využitím TRISOMY testu Complete odhaliť a aj preto nie je možné senzitivitu detekcie vysokého rizika pre jednotlivé ochorenia/syndrómy explicitne stanoviť. Zároveň platia limitácie testu pri detekcii delécie alebo duplikácie časti chromozómu uvedené v aktuálnom Poučení (www.trisomytest.sk/poucenie/TTC), ktoré zohľadňujú v rámci senzitivity detekcie konkrétne hodnoty fetálnej frakcie v kombinácii s veľkosťou delécie alebo duplikácie zistenej pri analýze vyšetrovanej biologickkej vzorky.

Friasov syndróm
15q11-q13 duplikačný syndróm
Angelmanov syndróm typ 1
Prader-Williho syndróm typ 1
Prader-Williho syndróm typ 2
Angelmanov syndróm typ 2
15q13.3 mikrolečný syndróm
Syndróm hluchoty a neplodnosti (15q15.3 mikrolečný syndróm)
15q24 duplikačný syndróm
15q24 rekurentný mikrolečný syndróm
Witteveen-Kolkovej syndróm (WITKOS)
15q26 duplikačný syndróm
15q26-qter delečný syndróm
16p11.2 mikroduplikačný syndróm
16p12.1 rekurentný mikrolečný syndróm
16p11.2-p12.2 mikrolečný syndróm
16p11.2-p12.2 mikroduplikačný syndróm
ATR-16 mikrolečný syndróm
Rubinstein-Taybiho syndróm (syndróm proximálnej delécie 16p13.3)
Fanconio anémia komplementárna skupina A (FANCA)
Smithovej-Magenisovej syndróm
Potocki-Lupského syndróm (17p11.2 duplikačný syndróm)
Charcot-Marie-Toothov syndróm typu 1A (CMT1A)
Dedičná neuropatia s tlakovými parézami (HNPP)
17p13.3 duplikačný syndróm centromérový
Miller-Diekerov syndróm (MDS)
Lisencefália 1 (LIS1)
NF1 mikroduplikačný syndróm
NF1 mikrolečný syndróm (Neurofibromatóza typ 1, NF1)
Renálne cysty a diabetický syndróm (RCAD)
Koolen de Vriesov syndróm (17q21.31 rekurentný mikrolečný syndróm)
Van Buchemova choroba (VBCH)
17q23.1-q23.2 delečný syndróm
17q23.1-q23.2 duplikačný syndróm
Holoprocencefália 4 (HPE4)

18q delečný syndróm
Pitt-Hopkinsov syndróm (PTHS)
Diamond-Blackfanova anémia 1 (DBA1)
Alagillov syndróm 1 (ALGS1)
Pseudohypoparathyreóza typ 1A (PHP1A)
Skorý nástup Alzheimerovej choroby s cerebrálnou amyloidovou angiopatiou
Autozomálne dominantná mentálna retardácia 7 (MRD7)
Holoprocencefália 1 (HPE1)
Syndróm mačacieho oka typ I
22q11 duplikačný syndróm
22q11.2 distálny delečný syndróm
DiGeorgeov/velokardiofaciálny syndróm (22q11 delečný syndróm)
Neurofibromatóza typ 2 (NF2)
Phelan-McDermidov syndróm (PHMDS)
Mentálne postihnutie viazané na duplikáciu Xp11.22
Mikroduplikácia Xp11.22-p11.23
Xp21 delečný syndróm
Nedostatok glycerolkinázy (GKD)
Vrodená hypoplázia nadobličiek (AHC)
Svalová dystrofia Beckerov typ (BMD)
Svalová dystrofia Duchennov typ (DMD)
Okulárny albinizmus typ 1 (OA1)
Lineárne kožné defekty s viacnásobnými kongenitálnymi anomáliami 1 (LSDMCA1)
Deficit steroidnej sulfatázy (STS)
Kallmannov syndróm 1 (KAL1)
X-viazaná recesívna chondrodysplázia punctata 1 (CDPX1)
Léri-Weillova dyschondrostóza s SHOX deléciou 1
Léri-Weillova dyschondrostóza s SHOX deléciou 2
X-viazaná agamaglobulinémia (XLA)
Pelizaeus-Merzbacherova choroba
X-viazaný lymfoproliferatívny syndróm 1 (XLP1)
X-viazaná mentálna retardácia s panhypopituitarizmom
Syndróm fragilného X (FXS)
Mikroduplikácia Xq28
Rettov syndróm (Xp28 mikrolečný syndróm, RTT)
MECP2 duplikačný syndróm
Strata sluchu, dystónia a cerebrálna hypomyelinizácia (DDCH)
Translokácia SRY
Delécia SRY
AZFa mikrolečný syndróm
AZFb+AZFc mikrolečný syndróm