

LASTNOSTI TESTA

- Test NIFTY je primarno namenjen detekciji trisomij kromosomov 21, 18 in 13.
- Test NIFTY je mogoče opraviti od 10. tedna nosečnosti dalje.
- Na zahtevo zdravnika je mogoče naročiti tudi analizo aneuploidij spolnih kromosomov, delecij in duplikacij ter določitev spola fetusa. Ta informacija ne more biti uporabljena za diagnozo spolno vezanih bolezni.
- Pri dvoplodnih nosečnostih je z NIFTY testom mogoče zaznati trisomije kromosomov 21, 18 in 13 in prisotnost Y kromosoma.
- Test je primeren tudi za nosečnice, ki so zanosile s postopkom IVF in donorsko jajčno celico.
- Rezultati testa so navadno znani v roku (6 do) 10 dni oziroma najkasneje v roku 14 dni. Rezultati morajo biti interpretirani v kontekstu ostalih kliničnih in družinskih informacij.
- Vzorec krvi mora biti odvzet v epruveto, ki je del kompleta za odvzem krvi. Vzorec krvi naj bo do prihoda kurirja shranjen na sobni temperaturi. Čas transporta vpliva na kvaliteto vzorca zato močno priporočamo, da vzorec odpošljete še isti dan. Vzorec mora biti dostavljen v laboratorij najkasneje v roku 96 ur od odvzema.

OMEJITVE TESTA

- V primeru dvoplodne nosečnosti je mogoča le analiza trisomij kromosomov 21, 18 in 13 ter zaznavanje prisotnosti Y kromosoma.
- V zelo redkih primerih (2,5 %) je potreben ponoven odvzem vzorca krvi zaradi nezadostne koncentracije plodove DNA, nepredvidenega poškodovanja vzorca ali nepredvidene napake v analiznem postopku.
- Na zanesljivost testa lahko vplivajo naslednji dejavniki: transfuzija, transplantacija, imunoterapija ali terapija z matičnimi celicami. Prav tako na zanesljivost testa vpliva prisotnost mozaicizma (ploda, posteljice ali matere) in heparinska terapija.
- Testa ni priporočljivo opravljati v primeru dvoplodne nosečnosti, pri kateri je prišlo do izginjanja ploda (Vanishing Twin). V teh primerih je test NIFTY mogoče opraviti po 14. tednu nosečnosti, v kolikor je prišlo do odmrta ploda pred 8. tednom nosečnosti. V vsakem primeru mora od odmrta ploda do odvzema krvi preteči najmanj 8 tednov.
- Test NIFTY ni diagnostični test, zato mora biti vsak visokorizični rezultat potrjen z diagnostičnim postopkom (z amniocentezo ali biopsijo horionskih resic).

	SPECIFIČNOST	SENZITIVNOST
Trisomija 21	99,95 %	99,17 %
Trisomija 18	99,95 %	96,98 %
Trisomija 13	99,96 %	100 %
Spol	Zanesljivost določanja spola je 98 %.	
Aneuploidije spolnih kromosomov	Zanesljivost zaznavanja aneuploidij spolnih kromosomov je 95 %.	
Trisomija 9, Trisomija 16 in Trisomija 22	Senzitivnost in specifičnost še nista natančno določeni, saj je za ustrezno statistično določitev potrebno zadostno število pozitivnih vzorcev.	
Ostale genetske nepravilnosti	Senzitivnost in specifičnost še nista natančno določeni, saj je za ustrezno statistično določitev potrebno zadostno število pozitivnih vzorcev. Trenutno je mogoča detekcija več delecij in duplikacij. Podrobnejše informacije se nahajajo na seznamu na naslednjih straneh.	

MOŽNOSTI TESTIRANJA

	Basic	Standard	Plus	Twins
Trisomije				
Downov sindrom (Trisomija kromosma 21)	✓	✓	✓	✓
Edwardsov sindrom (Trisomija kromosma 18)	✓	✓	✓	✓
Patauov sindrom (Trisomija kromosoma 13)	✓	✓	✓	✓
Aneuploidije spolnih kromosomov				
Turnerjev sindrom (XO)		✓	✓	
Klinefelterjev sindrom (XXY)		✓	✓	
Trojni X sindrom (XXX)		✓	✓	
XYY sindrom		✓	✓	
Trisomije				
Trisomija kromosoma 9			✓	
Trisomija kromosoma 16			✓	
Trisomija kromosoma 22			✓	
Delecije in duplikacije				
Seznam delecij in duplikacij v nadaljevanju			✓	
Določitev spola				
Deček / deklica / detekcija Y kromosoma	✓	✓	✓	✓
Cena testiranja	445 €	495 €	650 €	495 €

TRISOMIJE

- **Trisomija kromosoma 9** je letalna, večina prizadetih umre pred rojstvom ali kmalu po njem.
- **Trisomija kromosoma 16** je najpogostejša trisomija, ki povzroči spontani splav. Rojstvo živega otroka s trisomijo kromosoma 16 ni mogoče.
- **Trisomija kromosoma 22** je večinoma letalna in je pogost vzrok spontanih splavov v prvem trimestru nosečnosti. Redko se nosečnost nadaljuje v drugi trimeser oz. še redkeje do rojstva otroka. V primeru rojstva novorojenček preživi le nekaj dni.

SEZNAM DELECIJ IN DUPLIKACIJ

Poleg zaznavanja trisomij 22, 21, 18, 16, 13, 9 in različic v številu spolnih kromosomov je sedaj mogoče naročiti tudi analizo delecij in duplikacij.

- **Alfa talasemija, sindrom mentalne zaostalosti:** Sindrom mentalne zaostalosti pri bolnikih povzroča hude duševne motnje in telesne ter obrazne anomalije. Pod značilnimi obraznimi potezami so širši razmik med očmi, epikantus (očesna guba, ki prekriva zgornji del očesa), majhen nos trikotne oblike, sploščen obraz in mikrocefalija. Večina bolnikov ima tudi anomalijo spolovil in hudo obliko anemije.
- **Angelmanov sindrom:** Angelmanov sindrom je posledica delecije dela maternalnega kromosoma 15. Zanj so značilne hude oblike razvojne zaostalosti (nezmožnost verbalnega govora), motnje gibanja in težave pri ravnotežju, specifično obnašanje (nenormalna količina konstantnega veselja) in zmanjšano izločanje spolnih hormonov. Večina prizadetih oseb ima zelo nizek inteligenčni kvocient, težave pri normalnem obnašanju in se prekomerno prehranjuje. Pogosti klinični znaki so tudi mikrocefalija, epileptični napadi, pigmentne spremembe na koži (hipopigmentacija), majhne dlani/stopala, majhna spolovila pri moških in nizka rast. Pri dojenčkih je zaznati nizek mišični tonus, težave pri hranjenju in zaostalost pri razvoju. Pojavnost sindroma je okoli 1 na 20.000 novorojenčkov.
- **Aniridija tipa II in sindrom WAGR:** Klinični znaki sindroma se nanašajo predvsem na motnje oči, kot so na primer meglen vid, nerazvitost ali odsotnost šarenice, popačenost očesnih membran in nastanek raznih defektov v zunanem (anteriornem) predelu očesa.
- **Cornelia de Langejev sindrom (CDLS):** Sindrom je prepoznaven predvsem na osnovi značilno spremenjenega obraza, ki zajema nižji prednji rob lasišča, privzdignjene obrvi, enojno obrv, privihan nos, zmanjšano rast spodnje čeljusti (maksilarni prognatizem), povečan srednji del zgornje ustnice in ozke ustnice. Glavne klinične značilnosti so tudi predrojstvena in poporodna razvojna zakasnitev, motnje v duševnem razvoju in nenormalna rast zgornjih okončin.
- **Cowdenov sindrom (CD):** Značilnosti Cowdenovega sindroma so benigne lezije v pogosto delečih tkivih (na koži, sluznici, prsih in ščitnici), na obrazu (v bližini ust in v njih) in na okončinah.
- **Cri du Chat sindrom (delecija 5p):** Za bolnike s tem sindromom je značilen visok, monoton jok, mikrocefalija, okrogel obraz, širši razmik med očmi (hipertelorizem), epikantus, prirojena nenavadna majhnost zgornje ali spodnje čeljusti (mikrogantija), nizek mišični tonus, majhna ušesa, motnja rasti, zaostanek v razvoju ter učne težave. Verjetnost za razvoj vseh opisanih motenj je 1 na 20.000 do 1 na 50.000 rojstev. Najpogostejši znak sindroma pri novorojenčkih je visoko tonski jok in kričanje, ki pa brez ostalih tipičnih znakov lahko nakazuje tudi na prisotnost delecije 5p15.3.
- **Dandy-Walkerjev sindrom (DWS):** Posledice Dandy-Walkerjevega sindroma so motnje malih možganov (npr. nerazvitost) in cistično povečanje dela možganov, natančneje četrtega ventrikla. Ljudje s tem sindromom imajo pogosto motnje gibalnega sistema, kot so zakasnen razvoj motoričnih sposobnosti, težave z motoriko, nizek mišični tonus in majhno mišično moč. Poleg tega imajo lahko tudi moteno usklajenost mišičnih gibov (ataksija). Kar polovica oškodovanih ima tudi duševne motnje in hidrocefalus (prekomerno nastajanje možganske tekočine).
- **DiGeorgejev sindrom tipa 2 (DGS2):** DiGeorgejev sindrom 2 je posledica delecije majhnega dela kromosoma 10 (10p14). Spremlja ga več kliničnih problemov, kot so srčni zastoji, zmanjšana funkcija obščitnic, deformirane obrazne poteze in pomanjkanje T-celic, ki so pomembne za učinkovit imunski sistem. Za osebe s tem sindromom so značilne tudi tipične obrazne poteze, upočasnen razvoj in nizka rast, težave s hranjenjem in učenjem. Resnost težav povezanih s sindromom se med posameznimi primeri močno razlikuje.
- **Distalna artrogripoza tipa 2B (DA2B):** Pogoste klinične značilnosti distalne artrogripoze tipa 2B vključujejo nenadzorovano stisnjene pesti, križanje prstov, nepopravljiva pokrčenost določenih prstov, zategovanje dlani proti mezinu (posledica zatekanja sklepov) in deformacija stopal. Za bolnike so značilne tudi t.i. smejalne gube, povešenost oči proti nosu (povešena parpebralna fisura) in manjša usta.
- **Duchennova / Beckerjeva mišična distrofija (DMD / BMD):** Najbolj specifična značilnost Duchennove mišične distrofije je progresivna proksimalna mišična distrofija (izgubljanje mišične mase) z značilnim povečanjem dela nog (meč). Prizadeta je tudi srčna mišica, pri kateri pride do degeneracije srčnih mišičnih vlaken, ki se nadomestijo z maščobo. V krvi so povečane količine encima kreatinske kinaze, kar kaže na poškodbe tkiv, v katerih se le-ta primarno nahaja. Duchennova mišična distrofija se razvije pred 3. letom starosti, do 12. leta se bolezen razvije že do te stopnje, da je oseba primorana k uporabi invalidskega vozička, medtem ko do 20. leta pogosto pride do smrti. Beckerjeva mišična distrofija se razvije v bližini 20. oziroma 30. leta starosti, oseba s to obliko bolezni pa lahko živi do relativno pozne starosti.
- **Dyggve-Melchior-Clausenov sindrom (DMC):** Osebe z Dyggve-Melchior-Clausenovim sindromom so mentalno zaostale, imajo prekomerno sploščena vretenca preko celotne hrbtenice. Zaradi odsotnosti določenih hrbteničnih kosti čutijo konstanten pritisk na hrbtenjačo (kompresija hrbtenjače).
- **Ektrodaktilija tipa 3 (SHFM3):** Ektrodaktilija tipa 3 povzroča motnje, kot so spojenost večjega števila prstov na nogah in rokah, razcepljenost dlani in stopal ter odsotnost in/ali nepopolna razvitost dlančnic, stopalnic ter prstnic na roki in nogi. V določenih primerih lahko pride tudi do motenj v razvoju možganov, duševne zaostalosti in razcepljenih ustnic ali neba.

- **Ektrodaktilija tipa 5 (SHFM5):** Ektrodaktilija tipa 5 zajema strukturne nepravilnosti okončin, ki vključujejo deformacijo dlani in stopal, pri katerih lahko pride tudi do spojenosti prstov. Za to obliko bolezni je značilna tudi razcepljenost dlani in stopal ter odsotnost in/ali nepopolna razvitost dlančnic, stopalnic ter prstnic na roki in nogi. V določenih primerih lahko pride tudi do motenj v razvoju možganov, duševne zaostalosti in razcepljenih ustnic ali neba.
- **Feingoldjev sindrom:** Feingoldjev sindrom je avtosomna dominantna motnja, za katero so značilne različne oblike mikrocefalije, iznakaženost rok in nog, prirojena odsotnost požiralnika in dvanajstnika ter učne in duševne motnje. Iznakaženost rok in nog lahko vključuje hipoplastične palce, ukrivljenost kazalca in mezinca, spojenost prstov na nogi in skrajšane ali odsotne srednje prstnice. Pri manjšini bolnikov se pojavljajo tudi srčne in ledvične anomalije, anomalije vretenca in gluhost.
- **Holoprozencefalija tipa 1 (HPE1):** Za holoprozencefalijo tipa 1 je značilen izrazit orbitalni hipotelorizem (zmanjšana razdalja med dvema organoma), odsotnost nosu in podolgovati izrastek sredi obeh oči brez funkcije. Ena izmed oblik bolezni se imenuje cebocefalija, pri kateri ima oseba nos z eno nosnico, medtem ko je za drugo obliko – etmocefalijo, značilna razcepljena ustnica, nerazvitost nosne kosti in trdega neba ter hipotelorizem (zmanjšana razdalja med nosom in očmi).
- **Holoprozencefalija tipa 4 (HPE4):** Za holoprozencefalijo tipa 4 je značilna huda anomalija obraza in možganov. Stopnja invalidnosti je odvisna od stopnje možganskih poškodb. Hujše oblike sindroma so pogosto smrtno.
- **Holoprozencefalija tipa 6 (HPE6):** Za holoprozencefalijo tipa 6 so značilne deformacije možganov in obraza.
- **Jacobsenov sindrom:** Jacobsenov sindrom je posledica mikrolezije na terminalnem (končnem) delu kromosoma 11. Pojavi se enkrat na 100.000 rojstev. Značilnosti Jacobsenovskega sindroma so motnje v rasti, psihomotorična zaostalost, trikotna oblika glave, občasno škiljenje, epikantus (očesna guba, ki prekriva zgornji del očesa), povečana razdalja med očmi, širok nosni most, kratek nos s privzdignjenima nosnicama, našobljena zgornja ustnica, izbočen položaj ene čeljusti v primerjavi z drugo, majhna ušesa, nepopravljiva pokrčenost določenih prstov, deformacija nožnega palca in avtoimunski odziv na rdeče krvničke.
- **Langer-Giedonejev sindrom (LGS):** Osebe z Langer-Giedonejevim sindromom so duševno zaostale in imajo anomalije obraza, ki vključujejo velika, štrleča ušesa, okroglo konico nosu, podaljšano zgornjo ustnico in redko rast las. Druge klinične značilnosti so tudi anomalije lopatic, multipla eksostoza (kostni izrastki) in odvečna koža. V primeru zapletov bolezni lahko pride tudi do zadrževanja krvi v maternici in zadrževanje tekočine v vaginalni odprtini.
- **Leukodistrofija 11q14.2-q14.3:** Leukodistrofijo spremljajo epileptični napadi pri dojenčkih, huda oblika psihomotorične zaostalosti, motnje v rasti in razvoju, mikrocefalija, mikropenis, strukturne motnje možganov in anomalije obraza (npr. okrogla konica nosu, deformacije čela in vek). Za osebe z leukodistrofijo je značilna smrt v času otroštva.
- **Limfoproliferativni sindrom vezan na X kromosom (XLP):** Limfoproliferativni sindrom vezan na X kromosom je zelo kompleksen sindrom, ki se kaže kot huda ali smrtna oblika mononukleoze. Klinične značilnosti vključujejo pridobljeno hipogamaglobulinemijo (nizka raven protiteles v krvi), hemofagocitno limfohistiocitozo (prevelika količina aktiviranih imunskih celic) in maligni limfom. Zaradi sindroma lahko pride do aplastične anemije (odpoved kostnega mozga) ter motenj pri produkciji rdečih in belih krvničk.
- **Melnick-Fraserjev sindrom:** Sindrom je avtosomno dominantno dedovana motnja pri kateri pride do delne ali celotne izgube sluha, strukturnih okvar notranjega, srednjega in zunanjega ušesa ter tvorbe cist na žlezah. Pogoste so tudi ledvične anomalije (neustrezna velikost ledvic ali celo odsotnost le-teh).
- **Mentalna zaostalost zaradi X vezanega pomanjkanja ravnega hormona (MRGH):** Mentalna zaostalost zaradi X vezanega pomanjkanja ravnega hormona se kaže kot širši razmik med očmi, epikantus (očesna guba, ki prekriva zgornji del očesa), enojna obrv, zaostala puberteta, poškodbe živcev, duševna zaostalost, širok nosni most, visoko obokano ustno nebo, podaljšani predel med nosom in usti ter druge obrazne anomalije (velike ustnice in jezik, deformacija zob, velika glava, deformiran nos...). Pri prizadetih osebah pride do motenj v delovanju ščitnice (pomanjkanje ščitničnih hormonov) in zmanjšane izločanje enega ali več hormonov, ki jih proizvaja hipofiza. Pomanjkanje hormonov hipofize lahko vodi v pritlikavost pri otrocih in prehitro staranje pri odraslih.
- **Mikroftalmija z linearnimi poškodbami kože:** Mikroftalmija z linearnimi defekti kože je dominantna motnja vezana na kromosom X s smrtnim izidom pri plodih moškega spola. Mikroftalmiji pravimo tudi "sindrom majhnega očesa", kjer se oko v maternici ni pravilno razvilo. Zanj je značilno enostransko ali dvostransko majhno, slabo razvito očesno zrklo, linearne poškodbe kože na obrazu in vratu. Poškodbe kože se sčasoma zacelijo v visokopigmentirano področja.
- **Orofaciodigitalni sindrom / Mohrov sindrom:** Orofaciodigitalni sindrom je s kromosomom X-vezana dominantna motnja, ki pri moških vodi v smrt. Kaže se kot deformacija obraza, ustne votline (stanjšano kostno ležišče zob, anomalije zob in odsotnost sekalcev) in prstov na roki. Prav tako naj bi bil v 40 % primerov prizadet centralni živčni sistem. Čeprav so klinični znaki zelo podobni drugim oblikam orofacioidigitalnega sindroma, se ta oblika lahko točno določi zaradi X-vezanega dominantnega dedovanja in policistično boleznijo ledvic.
- **Panhipopituitarizem, vezan na X kromosom:** Zaradi sindroma pride do zmanjšane izločanja enega ali več hormonov, ki jih proizvaja hipofiza, kar lahko vodi v pritlikavost pri otrocih in prehitro staranje pri odraslih. Motnje pri izločanju gonadotropinov pa vplivajo na reproduktivno funkcijo osebe.
- **Potocki-Lupskijev sindrom (sindrom duplikacije 17p11.2):** Za sindrom so značilne normalne obrazne poteze. Klinični znaki blage oblike duševne zaostalosti so zmanjšane kognitivne sposobnosti, težave pri obnašanju, motnja pozornosti, hiperaktivnost, včasih pa tudi avtizem. Večina oseb s sindromom ima nižjo rast.

- **Prader-Willijev sindrom:** Prader-Willijev sindrom je posledica delecije dela paternalnega kromosoma 15 (15q11.2–q13). Značilnosti oseb s tem sindromom so slab mišični tonus, nizka rast, nepopoln spolni razvoj, kognitivna invalidnost, problematično vedenje in kroničen občutek lakote, ki lahko privede do prekomernega hranjenja in življenjsko nevarne debelosti. Ocene pojavnosti Prader-Willijevega sindroma se gibljejo med 1 na 15.000 in 1 na 30.000 novorojenčkov.
- **Prirojena hernija trebušne prepone (HCD/DIH1):** Prirojena hernija trebušne prepone se nanaša na skupino prirojenih pomanjkljivosti v strukturi diafragme, ki so pogosto povezane z letalno pljučno hipoplazijo (zmanjšanje pljučnega tkiva v telesu, ki vodi v zmanjšanje prostornine pljuč) in pljučno hipertenzijo (povišan krvni tlak v sistemu pljučne odvodnice). Pogostost prirojene bolezni pri novorojenčkih je od 1 na 2.500 do 1 na 4.000 rojstev, ob tem pa je smrtnost od 30-60 %. Obstaja več oblik bolezni: Bochdalekova hernija, Morgagnijeva hernija, centralna hernija in diafragmatična hernija. V kar 70-90 % naj bi pri prizadeti osebi šlo za Bochdalekovo hernijo, ki se najpogosteje zgodi na levi strani. Patološke posledice hernije se nanašajo na trebušno vsebino, ki vstopa v prsno votlino. Zaradi posledic hernije bolezen vodi v smrt že pri novorojenčkih.
- **Riegerjev sindrom tipa 1 (RIEG1):** Značilnosti sindroma so nenormalen razvoj sprednjega (anteriornega) dela očesa, kar lahko vodi v slepoto (50 %), odsotnost/nerazvitost očesne mišice, krhkost zob, hidrocefalus (vodenoglavost), skeletne anomalije in motnje v razvoju trebušne kože. Pri določenih bolnikih lahko pride tudi do premajhnih možganskih žil.
- **Saethre-Chatzenjev sindrom (SCS):** Značilnosti Saethre-Chatzenjevega sindroma so nizka linija lasišča na čelnem predelu, nepravilnosti vek (ptoza), nenormalna velikost ušes, razširjena parietalna foramina (odprtina na temenskem predelu lobanje), tvorba kože med prsti, povečan palec na nogi, deformacije prstov (tudi podvojena prstnica) in povečan pritisk v možganih.
- **Senzorinevralna gluhost in moška neplodnost:** Glavne značilnosti bolezni so gluhost in neplodnost. Poleg tega so prizadete osebe tudi duševno zaostale, nižje rast in imajo telesne anomalije (majhna ušesa, visok nosni most, majhen predel med nosom in ustnicami, občasno otekanje dlani in stopal, tanke trepalnice, anomalije glave, anomalije nosu, visoko obokano ustno nebo, kratki prsti na rokah in enojna obrv).
- **SIM1 sindrom (Prader-Willi-ju podoben sindrom):** Značilnosti sindroma vključujejo zmanjšano aktivnost ploda, debelost, nižji mišični tonus, duševno zaostalost, nizko rast, majhne roke in stopala ter zmanjšano izločanje spolnih hormonov.
- **Sindrom Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS):** Klinične značilnosti sindroma so visoko obokano ustno nebo, anomalije glave, tvorbe benignih tumorjev že v zgodnjem otroštvu in hemangiomi (nenormalno širjenje žilnega sistema, ki lahko vodi v krvavitve). Zaradi arteriovenske malformacije, ki je posledica hemangiomov, lahko pride do amputacije nog. Posledica možganskih krvavitev so epileptični napadi. Dojenčki s sindromom imajo povečano porodno težo in velikost, a se s starostjo hitro rasti zmanjšuje. Zaradi motenj imajo zaostale motorične sposobnosti, so nekoordinirani, imajo težave pri razvoju govora in blago obliko duševne zaostalosti. Pogoste so tudi anomalije reber in prekomerno slinjenje.
- **Sindrom delecije 2q33.1 ("Glass syndrome"):** Delecijo spremljajo huda oblika duševne zaostalosti, nizka rast, razcepljeno ali visoko obokano ustno nebo, redki in tanki lasje, različne deformacije ušes, lipodistrofija (nezmožnost proizvajanja maščob), ingvinalna kila (izbočenje trebušnih struktur), epileptični napadi in težave s hranjenjem. Za vse te težave je najverjetneje razlog v manjkajočem genu SATB2, ki se nahaja na tem področju.
- **Sindrom delecije 5q21.1-q31.2:** Sindrom je prepoznaven predvsem na osnovi značilno spremenjenega obraza, ki zajema nižji prednji rob lasišča, privzdignjene obrvi, enojno obrv, privihan nos, zmanjšano rast spodnje čeljusti (maksilarni prognatizem), povečan srednji del zgornje ustnice in ozke ustnice. Glavne klinične značilnosti so tudi predrojstvena in poporodna razvojna zakasnitev, motnje v duševnem razvoju in nenormalna rast zgornjih okončin.
- **Sindrom delecije 8p23.1:** Klinične značilnosti delecije 8p23.1 so prirojena srčna bolezen, prirojena diafragmatična kila, zaostanek v razvoju in tipične motnje v obnašanju – hiperaktivnost in impulzivnost.
- **Sindrom delecije 10q:** Delecijo spremljajo obrazna asimetrija, izrazit nos, ozka zgornja ustnica, nizka porodna teža, nizka rast, ukrivljenost mezinca in pri moških kriptorhizem (odsotnost enega ali obeh mod). Osebe z delecijo 10q imajo različne oblike učnih težav in zaviran razvoj.
- **Sindrom delecije 14q11-q22:** Delecijo spremljajo zaostali razvoj, psihomotorični izostanek, duševna zaostalost, težave pri vzpostavljanju očesnega stika, motena rast, mikrocefalija, plagiocfalija (zaležana glava), slab nadzor nad glavo, trikotna oblika obraza, prirojena nenavadna majhnost zgornje ali spodnje čeljusti, podaljšan predel med zgornjo ustnico in nosom, kratek/širok nos, sploščen nosni koren, majhni in deformirana ušesa, trikotne obrvi, epikantus, vdrti oziroma nazaj pomaknjene oči, priprte oči, velik razmak med očmi, motnje v delovanju oči, ki vodijo v slepoto, majhna usta in visoko trdo nebo. Osebe z delecijo imajo srčne težave, kot so motnje v srčni ventrikularni pregradi in prirojene luknje v srčnih pretinih. Prav tako je za to delecijo značilna odsotnost enega ali obeh mod, hipertoničnost (povečana mišična aktivnost oz. zvišana mišična napetost), invalidnost, zmanjšana ali nična možnost govora, epileptični napadi, spastičnost, hiperrefleksija, nenormalna mielinizacija v otroštvu in neustrezen razvoj dela možganov (korpus).
- **Sindrom delecije 17q21.31:** Sindrom delecije 17q21.31 spremljajo intelektualna zaostalost, nizek mišični tonus, visoko in široko čelo, poševne oči usmerjene navzgor, epikantus (očesna guba, ki prekriva zgornji del očesa), okrogla konica nosu, veliki in nizko postavljeni uhlji, anomalija vek (ptoza) in dolgi prsti. Bolniki imajo pogosto nevrološke motnje, ki vodijo v epileptične napade, srčne težave (npr. motnje srčnih atrioventrikularnih pregrad), motnje izločal (hipospadija - zunanje ustje sečnice ni na vrhu glavice penisa, temveč nižje, kriptorhizem - odsotnost enega ali obeh mod, dvojni ledvici, hidronefroza - neustrezno delovanje ledvic, ledvično brazgotinjenje...) in motnje spolovil. Klinične značilnosti sindroma so anomalije zob, občasna dislokacija komolcev, prekomerna gibljivost sklepov, skolioza, izguba sluha, škiljenje, vitke spodnje okončine, razcepljena ustnica ali nebo. Prizadete osebe so tudi psihomotorično zaostale.
- **Sindrom delecije 18p:** Glavne klinične značilnosti delecije so duševna zaostalost, motnje v rasti, anomalije glave in obraza (okrogel obraz, povečana ustna votlina), nenormalno oblikovana ušesa in anomalije okončin, spolnih organov, možganov, oči, srca in zob.

- **Sindrom delecije 18q:** Značilnosti delecije 18q so zelo različne, delecijo pa se prepozna po duševni zaostalosti, nizi rasti, nizkem mišičnem tonusu, motnjah sluha, deformaciji stopal, koničastih prstih in povečanih ustih.
- **Sindrom duplikacije 8p23.1:** Duplikacijo spremljajo napake v govoru, prirojena bolezen srca, zaostanek v razvoju, izrazito oziroma povečano čelo in privzdignjene obrvi.
- **Sindrom duplikacije 11q11-q13.3:** Za sindrom je značilna prirojena gluhost, ki je posledica nerazvitega notranjega ušesa. Poleg tega duplikacija povzroča nerazvitost zunanjega dela ušes, pogosta značilnost pa so tudi izjemno majhni zobje.
- **Sindrom duplikacije 17q21.31:** Sindrom duplikacije 17q21.31 se nanaša na nizko rast, mikrocefalijo, anomalije prstov na rokah, prekomerno poraščenost, atopični dermatitis, težave pri prebavi, anomalije obraza (majhna usta, anomalija ušes, majhen nos...) in prstov na nogi. Osebe z duplikacijo so mentalno zaostale, imajo težave pri vključevanju v družbo, motorične težave in težave obnašanja (agresivnost, hiperaktivnost, obsesivne motnje, komunikacijske motnje).
- **Sindrom mačjih oči (CES):** Sindrom mačjih oči spremljajo koloboma (popačenost očesnih membran), širši razmik med očmi (hipertelorizem), izrastki okoli ušesa, poševne oči, povešenost spodnjega dela oči, prirojena nenavadna majhnost zgornje ali spodnje čeljusti, deformacija rektuma in enojna popokovna arterija, ki lahko vodi v neustrezen razvoj zarodka. Bolniki imajo tudi srčne in ledvične anomalije ter duševne motnje. Za sindrom so značilne tudi t.i. VACTERL motnje, ki prizadenejo veliko telesnih sistemov, ki izvirajo iz embrionalnega mezoderma.
- **Sindrom mikrodelecije 1p36:** Delecija dela p36 na kromosomu 1 povzroči hudo mentalno retardacijo. Značilnosti sindroma zajemajo mikrocefalijo, brachicefalijo ter zaviran razvoj, do katerega lahko pride med samo nosečnostjo ali takoj po rojstvu. Značilne obrazne poteze so vdrti oči, raven nosni koren, asimetrična ušesa in koničasta brada. Glavne klinične značilnosti vključujejo razvojno zakasnitev (100 %), hipotonijo (100 %), epileptične napade (do 72 %), srčne napake (40 %), okvaro srčne mišice (kardiomiopatija) (okoli 23 %) in razcepljeno ustnico ali nebo (20 - 40 %). Mikrodelecijo 1p36 pogosto spremlja tudi blaga visokofrekvenčna senzorinevralna izguba sluha.
- **Sindrom mikrodelecije 14q11-q42:** Pogoste klinične značilnosti mikrodelecije 14q11-q42 vključujejo zaostanek v razvoju in že v otroštvu vidne tipične obrazne poteze, kot so globoko postavljene oči, raven nosni koren ter širok in/ali privihan nos. V nekaterih primerih so prisotne značilnosti, kot so mikrocefalija, zajčja ustnica, spodvita stopala, epileptični napadi in nizka rast.
- **Sindrom mikrodelecije 10q22.3-q23.31:** Značilnosti sindroma so nižja rast, zapoznela puberteta, deformirane obrazne poteze in motnje v srčni atrioventrikularni pregradi.
- **Sindrom mikrodelecije 12q14:** Mikrodelecija 12q14 vodi v blago obliko duševne zaostalosti, motnje v zgodnjem razvoju in osteopoiiklozo (prevelika gostota kosti, ki vodi v bolečine v kosteh). Bolniki so značilno nizke rasti.
- **Sindrom mikrodelecije 16p11.2-p12.2:** Mikrodelecijo spremljajo anomalije obraza, ki vključujejo sploščen obraz, povešene oči proti nosu in anomalijo oči. Značilni so tudi majhna ušesa in duševna zaostalost.
- **Sindrom mikroduplikacije 16p11.2-p12.2:** Sindrom mikroduplikacije spremljajo izostanek v razvoju, avtizem in spekter avtističnih motenj, mikrocefalija, hiperaktivnost, eholalija (ponavljanje besed, fraz, vprašanj) in možnost epileptičnih napadov. Drugi klinični znaki, ki se nanašajo na telesne anomalije so širši razmik med očmi (hipertelorizem), možganske anomalije, nizka rast, koničasti prsti, širok in velik nosni most, škljenje in anomalije prstov na roki.
- **Sindrom mikroduplikacije Xp11.22-p11.23:** Klinični znaki mikroduplikacije so neodvisne od spola osebe in velikosti duplikacije. Značilni klinični znaki so različne oblike epileptičnih napadov. Prizadete osebe so sramežljive in trmaste, njihovo obnašanje pa je podobno obnašanju osebe z avtistično motnjo.
- **Sindrom mikroftalmije tipa 6, hipoplazija hipofize:** Sindrom spremljajo odsotnost enega ali obeh oči, pomanjšana glava, zmanjšana spodnja čeljust, majhna ušesa, anomalije prstov na rokah, nerazvitost zunanjih spolovil in hipoplastična ledvica. Bolniki imajo možganske motnje, kot so zmanjšani mali možgani in odsotnost določenih možganskih struktur.
- **Sindrom monosomije 9p:** Najpogostejše klinične značilnosti, ki se pojavljajo pri več kot 50 % bolnikov so razvojne in psihomotorične motnje, trikotna oblika glave, ploščata osrednja površina obraza, ozki očesni odprtini, privzdignjene obrvi, kratek ploščat nos z deformiranimi nosnicama, ozka zgornja ustnica, dolg predel med nosom in usti, visoko obokano ustno nebo, prirojena nenavadna majhnost zgornje ali spodnje čeljusti, kratek vrat, povečana razdalja med prsnimi bradavicami, koničasti prsti, ploska stopala in nižji mišični tonus. Bolniki imajo težave z govorom, a se ta z leti izboljšuje.
- **Sindrom neobčutljivosti na androgen (AIS):** Sindrom neobčutljivosti na androgen je X-vezana recesivna motnja, pri kateri se pri moškem pojavi žensko zunanje spolovilo (brez maternice, vagine in ostalih spolnih organov v okolici maternice). Pri bolnikih pride do razvoja ženskih prsi (ginekomastija) ter razvoja mod v trebušni votlini ali preponi. Čeprav imajo moški normalen kariotip spolnih kromosomov (XY), imajo hipospadijo (prirojena okvara, pri kateri se izvodilo sečnice ne razvije na konici penisa) in mikropenis.
- **Sindrom prekomerne rasti 15q26:** Za sindrom prekomerne rasti so značilne ledvične anomalije (45 %), tudi podkvasta ledvica ali celo nerazvitost/odsotnost ledvic. Pogost pojav so tudi hidronefroza (neustrezno delovanje ledvic), vezikoureteralni refluks (neustrezna smer potovanja urina), bolezen policističnih ledvic in podvojen sečevod. Osebe s sindromom so lahko tudi duševno zaostale, imajo izostanek v razvoju in so visokorasle.

- **Sindrom Smith-Magenis:** Bolniki s sindromom Smith-Magenis imajo ploščat in kvadraten obraz. Pogosto imajo prekomerno telesno težo, so manjše rasti in imajo majhna stopala ter dlani. Obstaja verjetnost, da so kot dojenčki imeli premajhen mišični tonus, so zaostali v razvoju, imajo motnje obnašanja (zlasti motnje spanja in nagnjenost k samopoškodovanju) in motnjo prenažiranja. Vsi prizadeti s sindromom imajo blago ali hudo obliko učnih težav in posebno sposobnost kognitivnih prednosti in slabosti. Večina obolelih je odvisnih od skrbnikov, čeprav to ni pričakovano od njihove stopnje intelekta.
- **Trihorinofalangealni sindrom tipa 1 (TRPS 1):** Za sindrom so značilne deformacije glave in skeleta. Deformacije glave zajemajo redka razporeditev las, kroglasta konica nosu, stanjšani rob zgornje ustnice, dolg predel med nosom ter ustnicami in štrleča ušesa. Skeletne deformacije zajemajo stožčaste sklepne glavice prstnic, deformacijo kolkov in nizko rast.
- **Van der Woudejev sindrom (VWS):** Pri Van der Woudejevem sindromu gre za genetsko napako na kromosomu 1, za katero je značilna kombinacija zajčje ustnice z ali brez razcepljenega neba in vdolbinicami na spodnji ustnici ter številnih zdravstvenih težav kot so prirojene srčne napake, šum na srcu, možganske motnje, zarastline med spodnjo in zgornjo dlesnjo in drugo. Ocene pojavnosti Van der Woude-jevega sindroma se gibljejo med 1 od 100.000 in 1 od 400.000 rojstev.
- **Wilmsov tumor 1 (WT1):** Wilmsov tumor 1 je eden najpogostejših tumorjev, ki se pojavlja v otroštvu (1 na 10.000 otrok) in predstavlja 8 % vseh rakastih obolenj pri otrocih. Do nastanka tumorja naj bi prišlo zaradi maligne transformacije nenormalnih ledvičnih matičnih celic, ki so ohranile možnost embrionske diferenciacije.