

## ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΟΣ ΠΙΝΑΚΑΣ

### ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΠΟΚΑΛΥΨΗΣ ΓΝΩΣΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ ΜΕ ΤΟΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΜΟΡΙΑΚΟ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟ 2x105K

#### A. ΥΨΗΛΟ ΠΟΣΟΣΤΟ [από >50% έως 99%]

ΝΟΣΗΜΑ/ΣΥΝΔΡΟΜΟ	ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΗ ΠΕΡΙΟΧΗ
1p32-p31 deletion syndrome	1p32-p31
1p36 deletion and/or duplication/triplication	1p36
1q21.1 deletion syndrome	1q21.1
1q21.1 duplication syndrome	1q21.1
1q41-q42 deletion syndrome	1q41-q42
1q43-q44 deletion syndrome	1q43-q44
2p12-p11.2 deletion syndrome	2p12-p11.2
2p16.1-p15 deletion syndrome	2p16.1-p15
2q31.1 duplication syndrome	2q31.1
3q13.31 deletion syndrome	3q13.31
3q29 microdeletion syndrome	3q29
3q29 microduplication syndrome	3q29
4q21 deletion syndrome	4q21
5p13 microduplication syndrome	5p13
5q12 deletion syndrome	5q12
5q14.3 deletion syndrome	5q14.3

6pter-p24 deletion syndrome	6pter-p24
6q11-q14 deletion syndrome	6q11-q14
6q25-q25 deletion syndrome	6q24-q25
7q11.23 deletion syndrome, distal, 1.2Mb	7q11.23
8p inversion duplication/deletion	8p23.1
8q21.11 deletion syndrome	8q21.11
9p24.3 deletion syndrome/gonadal dysgenesis	9p24.3
9q34.3 deletion syndrome	9q34.3
10q23 deletion syndrome	10q23
10q26 deletion syndrome	10q26
11p15-p14 <b>homozygous</b> deletion syndrome	11p15-p14
14q11q22 deletion syndrome	14q11-q22
15q11.2q12(PWS AS) duplication	15q11.2-q12
15q13.3 microdeletion syndrome	15q13.3
15q21 deletion syndrome	15q21
15q24 deletion syndrome	15q24
15q25 deletion syndrome	15q25
15q26-qter deletion syndrome	15q26-qter
16p12.1 deletion syndrome, 520kb	16p12
16p12.2p11.2 deletion syndrome	16p12.2-p11.2
16q22 deletion syndrome	16q22

17p13.1 deletion syndrome	17p13.1
17q11.2 deletion syndrome, 1.4Mb	17q11.2
17q12 deletion syndrome (RCAD)	17q12
17q12 duplication syndrome	17q12
17q21.31 duplication syndrome	17q21.31
17q23.1-q23.2 deletion syndrome	17q23.1-q23.2
18p deletion syndrome	18p
18q deletion syndrome	18q
19p13.13 deletion syndrome	19p13.13
19q13.11 deletion syndrome	19q13.11
22q11.2 duplication syndrome	22q11.2
Xp11.23-p11.22 duplication syndrome	Xp11.23-p11.22
Xp11.3 deletion syndrome	Xp11.3
Xp21 deletion syndrome	Xp21
Xq27.3q28 duplication syndrome	Xq27.3q28
Angelman syndrome	15q11.2-q12 deletion
Cat eye syndrome	inv dup(22)(q11.2)
Congenital adrenal hypoplasia	Xp21.2 deletion
Cri-du-Chat syndrome	5p15.2p13.3 deletion
DiGeorge, Velocardiofacial syndrome	22q11.2 deletion

DiGeorge syndrome 2	10p14 deletion
Dosage sensitive sex reversal	Xp21.2 duplication
Jacobsen (11q25 deletion) syndrome	11q24-q25
Langer-Giedion syndrome	8q23.3q24.11 deletion
Leri-Weill dyschondrosteosis	Xp22.33/Yp11.32
Miller-Dieker lissencephaly syndrome	17p13.3 deletion
Nephronophthisis 1, due to <b>homozygous</b> NPH1 deletion	2q13 <b>homozygous</b> deletion
Pelizaeus-Merzbacher disease	Xq22 duplication or deletion
Prader-Willi syndrome	15q11.2q12 deletion
Prader-Willi/Angelman duplication	15q11.2q12
Potocki-Shaffer syndrome	11p11.2 deletion
Smith-Magenis syndrome	17p11.2 deletion
Smith-Magenis syndrome duplication	17p11.2 duplication
Split-Hand/foot malformation-5	2q31 deletion
Steroid Sulfatase Deficiency	Xp22.31 deletion/duplication
Williams-Beuren syndrome	7q11.23 deletion/duplication
Wolf-Hirschhorn syndrome	4p16.3 deletion

**B. ΕΝΔΙΑΜΕΣΟ ΠΟΣΟΣΤΟ [από 5% έως 35%]**

<b>ΝΟΣΗΜΑ/ΣΥΝΔΡΟΜΟ</b>	<b>ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΗ ΠΕΡΙΟΧΗ</b>
2q22.3 deletion syndrome	2q22.3
Alagille syndrome	20p12.2 deletion
Aniridia	11p13 deletion
Duchenne/Becker muscular dystrophy	Xp21.2
Glycerol kinase deficiency	Xp22 deletion
Greig cephalo-polysyndactyly syndrome	7p14.1 deletion
Neurofibromatosis II	22q12.2 deletion
Retinoblastoma	13q14.2 deletion
Rett syndrome	Xq28 deletion/duplication
Rubinstein-Taybi syndrome	16p13.3 deletion
Saethre-Chotzen syndrome	7p21.1 deletion
Sex reversal X/Y translocations	Yp11.31 deletion
Trichorhinophalangeal syndrome 1	8q23.3 deletion
Tuberous sclerosis 1	9q34.2 deletion
WAGR syndrome	11p13 deletion
Wilms tumor	11p13 deletion

**Γ. ΠΟΛΥ ΧΑΜΗΛΟ ΠΟΣΟΣΤΟ [μικρότερο από 5%]**

<b>ΝΟΣΗΜΑ/ΣΥΝΔΡΟΜΟ</b>	<b>ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΗ ΠΕΡΙΟΧΗ</b>
Autism spectrum	15q11.2q13, 16p11.2, 22q13.3, Xp22.32
Basal cell nevus syndrome	9q22.32 deletion
Beckwith-Wiedemann syndrome	11p15.5 deletion/duplication
Bruton agammaglobulinemia	Xq22.1 deletion
Campomelic dysplasia	17q24.3 deletion
CHARGE syndrome	8q12.2 deletion
Cleidocranial dysplasia	6p21.1 deletion
Congenital diaphragmatic hernia	15q26.1q26.2 deletion
Cornelia de Lange syndrome	5p13.2 deletion
Dandy-Walker syndrome	3q24 deletion
Feingold syndrome	2p24.3 deletion
Holoprosencephaly 1	21q22.3 deletion
Holoprosencephaly 2	2p21 deletion
Holoprosencephaly 3	7q36.3 deletion
Holoprosencephaly 4	18p11.31 deletion
Holoprosencephaly 5	13q32.3 deletion
Hypoparathyroidism, sensorineural deafness and renal disease	10p14 duplication
Kallmann syndrome 1	Xp22.31 deletion
Leukodystrophy	11q14.2q14.3 deletion

Mental retardation X-linked with growth hormone deficiency	Xq27.1 deletion or duplication
Microphthalmia with linear skin defects	Xp22.2 deletion
Nail-patella syndrome	9q33.3 deletion
Neurofibromatosis I	17q11.2 deletion
Noonan syndrome	12q24.13 deletion
Rieger syndrome, type 1	4q25 deletion
Split-Hand/foot malformation-3	10p14 duplication
Sotos syndrome	5q35 deletion
X-linked heterotaxy	Xq26.3 deletion

**ΣΗΜΑΝΤΙΚΗ ΣΗΜΕΙΩΣΗ:** Ο προγεννητικός μοριακός καρυότυπος, μέσω της ανίχνευσης μικροελλείψεων/μικροδιπλασιασμών, είναι σε θέση να διαγνώσει τη συντριπτική πλειοψηφία των νοσημάτων που αναφέρονται στο **Τμήμα Α** του παραπάνω πίνακα.

Μικροελλείψεις/μικροδιπλασιασμοί που αναφέρονται **στο Τμήμα Β** και **στο Τμήμα Γ** είναι πολύ λιγότερο συχνές ή πολύ σπάνιες, καθώς τα αντίστοιχα νοσήματα οφείλονται **κυρίως** στην παρουσία μεταλλάξεων του γονιδίου, που δεν αποκαλύπτει ο μοριακός καρυότυπος.

Επιπλέον, μια σειρά από μικροελλειπτικά/μικροδιπλασιαστικά σύνδρομα παρουσιάζουν μεταβλητή διεισδυτικότητα και εκφραστικότητα, πράγμα που σημαίνει ότι ΔΕΝ ΕΙΝΑΙ ΥΠΟΧΡΕΩΤΙΚΟ ΝΑ ΠΑΣΧΟΥΝ όλα τα άτομα με τη μικροέλλειψη ή το μικροδιπλασιασμό ή τα κλινικά συμπτώματα μπορεί να διαφέρουν σημαντικά.

Σε γενικές γραμμές, η τελική έκθεση αποτελεσμάτων θα περιλαμβάνει μικροελλείψεις/ μικροδιπλασιασμούς και άλλες χρωμοσωματικές ανισοζυγίες με γνωστή σήμερα κλινική σημασία. Η αξιολόγηση κι αναφορά άλλων ελλείψεων/διπλασιασμών θα καθορίζεται αναλόγως, μετά από ειδική εσωτερική κλινική αξιολόγηση. Σε επιλεγμένα περιστατικά κι ανάλογα με το είδος του ευρήματος, μπορεί να απαιτείται ο έλεγχος των γονέων πριν από την τελική αξιολόγηση.

Τέλος, να αναφέρουμε ότι η InterGenetics προσφέρει τη δυνατότητα ανάλυσης μεταλλάξεων, μέσω Next Generation Sequencing - NGS ή με κλασική ανάλυση DNA sequencing, **για όλα τα γονιδιακά/γενετικά νοσήματα** που αναγράφονται στον παραπάνω Πίνακα (π.χ. σύνδρομο Noonan, σύνδρομο Rett, σύνδρομο Charge, οζώδη σκλήρυνση, κ.α.).