

# PrenaTest® MONOGEN

által vizsgált örökíthető betegségek listája



# A PrenaTest® MONOGEN által vizsgált örökíthető betegségek listája

GÉN	SZINDRÓMÁS RENDELLENESSÉGEK
JAG1	Alagille syndroma
CHD7	CHARGE syndroma
HDAC8	Cornelia de Lange syndroma 5
NIPBL	Cornelia de Lange syndroma 1
MECP2	Rett syndroma
NSD1	Sotos syndroma 1
ASXL1	Bohring-Opitz syndroma
SETBP1	Schinz-Giedion syndroma
SIX3	Holoprosencephalia
NOONAN-SZINDRÓMA-SZERŰ KÓRKÉPEK	
BRAF	Cardiofaciocutaneous syndroma 1
CBL	Noonan-syndroma-szerű betegség fiatalkori myelomonocytikus leukémiával vagy anélkül (NSLL)
KRAS	Noonan syndroma
MAP2K1	Cardiofaciocutaneous syndroma 3
MAP2K2	Cardiofaciocutaneous syndroma 4
NRAS	Noonan syndroma 6
PTPN11	Noonan syndroma 1/ LEOPARD syndroma
PTPN11	Fiatalkori myelomonocytikus leukémia (JMML)
RAF1	Noonan syndroma 5/LEOPARD syndroma 2
RIT1	Noonan syndroma 8
SHOC2	Mazzanti syndroma (Noonan syndroma-szerű betegség hajhullással)
SOS1	Noonan syndroma 4

GÉN	CSONTVÁZRENDSZERI BETEGSÉGEK
COL2A1	Achondrogenesis II. típus vagy hypochondrogenesis Achondroplasia CATSHL syndroma Crouzon syndroma acanthosis nigricans
FGFR3	Hypochondroplasia Muenke syndroma Thanatophor dysplasia I. típus Thanatophor dysplasia II. típus
	Ehlers-Danlos syndroma (klasszikus) Ehlers-Danlos syndroma, type VIIA
COL1A1	Osteogenesis imperfecta I. típus I Osteogenesis imperfecta II. típus Osteogenesis imperfecta III. típus Osteogenesis imperfecta IV. típus
	Ehlers-Danlos syndroma, cardiac valvular Ehlers-Danlos syndroma VIIB. típus
COL1A2	Osteogenesis imperfecta II. típus Osteogenesis imperfecta III. típus Osteogenesis imperfecta IV. típus
CRANIOSYNOSTOSIS SZINDRÓMÁK	
	Antley-Bixler syndroma genitális anomáliák és a szteroid képződés zavara nélkül Apert syndroma Crouzon syndroma
FGFR2	Jackson-Weiss syndroma Pfeiffer syndroma 1. típus Pfeiffer syndroma 2. típus Pfeiffer syndroma 3. típus