

## POHLAVIE

Prítomnosť chromozómu Y  
(mužský pohlavný chromozóm)

## TRIZÓMIE

Downov syndróm (trizómia 21)

Edwardsov syndróm (trizómia 18)

Patauov syndróm (trizómia 13)

Trizómia 9

Trizómia 16

Trizómia 22

## ANEUPLOÍDIE POHLAVNÝCH CHROMOZÓMOV

Turnerov syndróm (45 X)

Klinefelterov syndróm (47 XXY)

XXX syndróm (47 XXX)

XYY syndróm (47 XYY)

## ZOZNAM MIKRODELEČNÝCH A MIKRODUPLIKAČNÝCH SYNDRÓMOV (92 TYPOV)

Delečný syndróm chromozómu 1p36

Delečný syndróm chromozómu 1q41-q42

Delečný syndróm chromozómu 1p32-p31

Delečný syndróm chromozómu 2p16.1-p15

Delečný syndróm chromozómu 2q33.1

Duplikačný syndróm chromozómu 2q31.1

Delečný syndróm chromozómu 2q37

Delečný syndróm chromozómu 2q31.1

Duplikácia chromozómu 2q

Delečný syndróm chromozómu 3pter-p25

Dandy-Walkerov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 3q13.31

Duplikácia distálneho chromozómu 3p

Duplikácia chromozómu 3q

Delečný syndróm chromozómu 4p16.3

Delečný syndróm chromozómu 4q21

Duplikácia chromozómu 4p

Duplikácia distálneho chromozómu 4q

Delécia distálneho chromozómu 4q

Cri-du-Chat syndóm (Syndróm mačacieho plaču)

Delečný syndróm chromozómu 5q14.3

Delečný syndróm chromozómu 5q12

Duplikačný syndróm chromozómu 5p13

Duplikácia chromozómu 5p

Delečný syndróm chromozómu 6pter-p24

Delečný syndróm chromozómu 6q24-q25

Delečný syndróm chromozómu 6q11-q14

Delécia chromozómu 6p

Delečný syndróm chromozómu 6q15-q23

Delečný syndróm chromozómu 6q25-qter

Delečný syndróm chromozómu 6q26-q27

Delečný syndróm chromozómu 10q26

Delečný syndróm chromozómu 10p12-p11

Duplikácia chromozómu 10p

Delečný syndróm chromozómu 11p13

Delečný syndróm chromozómu 11p11.2

Jacobsenov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 11q23

Mikrodelečný syndróm chromozómu 12q14

Mikrodelečný syndróm chromozómu 12p12.1

Duplikácia chromozómu 12p

Delečný syndróm chromozómu 13q14

Delécia distálneho chromozómu 13q

Delečný syndróm chromozómu 14q11-q22

Delečný syndróm chromozómu 14q22

Delécia proximálneho chromozómu 14q

Duplikácia chromozómu 14q

Prader-Williho syndróm

Angelmanov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 15q26-qter

Levy-Shanskeov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 15q14

Mikrodelečný syndróm chromozómu 15q24

Syndróm nadmerného vraztu 15q26

Delécia distálneho chromozómu 15q

Delečný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2

Duplikačný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2

Delečný syndróm chromozómu 16p13.3

Duplikačný syndróm chromozómu 16p13.3

Duplikácia proximálneho chromozómu 16q

Smith-Magenis syndróm

Delečný syndróm chromozómu 17p13.3

Delécia chromozómu 7q

Delečný syndróm chromozómu 7q11.23

Delécia chromozómu 7q21-q32

Delécia chromozómu 7q31-q32

Delečný syndróm chromozómu 8p23.1

Duplikačný syndróm chromozómu 8p23.1

Langer-Giedionov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 8q22.1

Duplikačný syndróm chromozómu 8q22.1

Duplikácia chromozómu 8p

Duplikácia chromozómu 8q

Delečný syndróm chromozómu 9p

Duplikácia chromozómu 9p

DiGeorgeov syndróm 2

Delečný syndróm chromozómu 10q22.3-q23.2

Potocki-Lupski syndróm

Duplikačný syndróm chromozómu 17p13.3

Yuan-Harel-Lupski syndróm

Duplikácia chromozómu 17p

Delečný syndróm chromozómu 18p

Delečný syndróm distálneho chromozómu 18q

Alagille syndróm 1

Duplikácia chromozómu 20p

Delécia chromozómu 21q22

Delečný syndróm chromozómu 22q11.2

Duplikačný syndróm chromozómu Xp11.23-p11.22

Delečný syndróm chromozómu Xp21

Duplikačný syndróm chromozómu Xq27.3-q28

Delečný syndróm chromozómu Xq21

Delečný syndróm chromozómu Xq22.3

**MONOGÉNOVÉ OCHORENIA (2038 mutácií)**

**KRANIOSYNOSTÓZY**

FGFR2	Crouzonov syndróm
	Apertov syndróm
	Jackson-Weissovo syndróm
	Pfeifferov syndróm
FGFR	Pfeifferov syndróm

**SYNDRÓMOVÉ OCHORENIA**

BRAF	Kardiofaciokutánný syndróm I
KRAS	Kardiofaciokutánný syndróm II
MAP2K1	Kardiofaciokutánný syndróm III
MAP2K2	Kardiofaciokutánný syndróm IV
HRAS	Costellov syndróm
CHD7	CHARGE syndróm
TSC1	Tuberózna skleróza I
TSC2	Tuberózna skleróza II
COL2A1	Sticklerov syndróm typ I
COL2A2	Sticklerov syndróm typ II
STAT3	Hyper-IgE syndróm
LMNA	Hutchinson-Gilford syndróm

**PORUCHY KOSTNÉHO TKANIVA**

COL1A1	Osteogenesis imperfecta typ I
	Osteogenesis imperfecta typ II
	Osteogenesis imperfecta typ III
	Osteogenesis imperfecta typ IV
COL1A2	Osteogenesis imperfecta typ II
	Osteogenesis imperfecta typ IV
FGFR3	Achondroplázia
	Thanatoforická dysplázia typ I
	Thanatoforická dysplázia typ II
	Crouzonov syndróm s acanthosis nigricans
SOX9	Kampomelická dysplázia
	Akampomelická kampomelická dysplázia
	Kampomelická dysplázia s pohlav. zvratom