

## ZOZNAM VYŠETROVANÝCH OCHORENÍ

### 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 10q26

Delécia chromozómu 7q

Delečný syndróm chromozómu 1q41-q42

Delečný syndróm chromozómu 10p12-p11

Delečný syndróm chromozómu 7q11.23

Delečný syndróm chromozómu 1p32-p31

Duplikácia chromozómu 10p

Delécia chromozómu 7q21-q32

Delečný syndróm chromozómu 2p16.1-p15

Delečný syndróm chromozómu 11p13

Delécia chromozómu 7q31-q32

Delečný syndróm chromozómu 2q33.1

Delečný syndróm chromozómu 11p11.2

Delečný syndróm chromozómu 8p23.1

Duplikačný syndróm chromozómu 2q31.1

Jacobsenov syndróm

Duplikačný syndróm chromozómu 8p23.1

Delečný syndróm chromozómu 2q37

Delečný syndróm chromozómu 11q23

Langer-Giedionov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 2q31.1

Mikrodelečný syndróm chromozómu 12q14

Delečný syndróm chromozómu 8q22.1

Duplikácia chromozómu 2q

Mikrodelečný syndróm chromozómu 12p12.1

Duplikačný syndróm chromozómu 8q22.1

Delečný syndróm chromozómu 3pter-p25

Duplikácia chromozómu 12p

Duplikácia chromozómu 8p

Dandy-Walkerov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 13q14

Duplikácia chromozómu 8q

Delečný syndróm chromozómu 3q13.31

Delécia distálneho chromozómu 13q

Delečný syndróm chromozómu 9p

Duplikácia distálneho chromozómu 3p

Delečný syndróm chromozómu 14q11-q22

Duplikácia chromozómu 9p

Duplikácia chromozómu 3q

Delečný syndróm chromozómu 14q22

DiGeorgeov syndróm 2

Delečný syndróm chromozómu 4p16.3

Delécia proximálneho chromozómu 14q

Delečný syndróm chromozómu 10q22.3-q23.2

Delečný syndróm chromozómu 4q21

Duplikácia chromozómu 14q

Potocki-Lupski syndróm

Duplikácia chromozómu 4p

Prader-Williho syndróm

Duplikačný syndróm chromozómu 17p13.3

Duplikácia distálneho chromozómu 4q

Angelmanov syndróm

Yuan-Harel-Lupski syndróm

Delécia distálneho chromozómu 4q

Delečný syndróm chromozómu 15q26-qter

Duplikácia chromozómu 17p

Cri-du-Chat syndóm (Syndróm mačacieho plaču)

Levy-Shanskeov syndróm

Delečný syndróm chromozómu 18p

Delečný syndróm chromozómu 5q14.3

Delečný syndróm chromozómu 15q14

Delečný syndróm distálneho chromozómu 18q

Delečný syndróm chromozómu 5q12

Mikrodelečný syndróm chromozómu 15q24

Alagille syndróm 1

Duplikačný syndróm chromozómu 5p13

Syndróm nadmerného vraztu 15q26

Duplikácia chromozómu 20p

Duplikácia chromozómu 5p

Delécia distálneho chromozómu 15q

Delécia chromozómu 21q22

Delečný syndróm chromozómu 6pter-p24

Delečný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2

Delečný syndróm chromozómu 22q11.2

Delečný syndróm chromozómu 6q24-q25

Duplikačný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2

Duplikačný syndróm chromozómu Xp11.23-p11.22

Delečný syndróm chromozómu 6q11-q14

Delečný syndróm chromozómu 16p13.3

Delečný syndróm chromozómu Xp21

Delécia chromozómu 6p

Duplikačný syndróm chromozómu 16p13.3

Duplikačný syndróm chromozómu Xq27.3-q28

Delečný syndróm chromozómu 6q15-q23

Duplikácia proximálneho chromozómu 16q

Delečný syndróm chromozómu Xq21

Delečný syndróm chromozómu 6q25-qter

Smith-Magenis syndróm

Delečný syndróm chromozómu Xq22.3

Delečný syndróm chromozómu 6q26-q27

Delečný syndróm chromozómu 17p13.3