BABAGENETIKA

A MAGYARORSZÁGON ELÉRHETŐ, MAGZATI SZABAD DNS-ALAPÚ SZŰRŐVIZSGÁLATOK LISTÁJA

	GeneSafe de novo GENOMA Olaszország	HARMONY Svéd	NIFTY PRO BGI Hong Kong	PANORAMA Natera USA	PRENAGENETICS® New Era Genetics	PRENAGENETICS® MONOGEN New Era Genetics
Testi kromoszómák számbeli eltéréseinek vizsgálata	NEM	Down-, Patau- és Edwards-szindróma	Down-, Patau- és Edwards-szindróma, illetve a 9-es, 16-os, 22-es triszómiák	Down-, Patau- és Edwards-szindróma, illetve Triploidia	Eredményt ad a magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban eloforduló esetleges duplikációkra vagy delécióra	Eredményt ad a magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbelirendelle-nességeire, illetve azokban eloforduló esetleges duplikációkra vagy delécióra
Nemi (ivari) kromoszómákat érintő eltérések vizsgálata	NEM	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (alapár tartalmazza)	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (alapár tartalmazza)	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (alapár tartalmazza)	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (feláras)	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (feláras)
Deléciós/ duplikációs szindrómák vizsgálata	NEM	NEM	84 féle deléciós/dup-likációs szindróma (alapár tartalmazza) [1]	Cri-du-Chat, Prader-Willi, Angelman, DiGeorge, 1p36 (feláras)	DiGeorge szindróma (feláras)	DiGeorge szindróma (feláras)
A magzat teljes kromoszóma állományának meghatározása	-	-	-	-	IGEN [3]	IGEN [3]
Monogénes rendellenességek vizsgálata	44 de novo (újonnan kialakuló) mutáció okozta monogénes rendellenesség [6]	NEM	NEM	NEM	A PrenaGenetics mellé szülői SMA hordozóságszűrés kérhető	A MONOGEN prenatális vizsgálat a magzatban nem örökletes úton, újonnan kialakuló 44 súlyos genetikai betegséget vizsgál. [5] A PrenaGenetics MONOGEN mellé szülői SMA hordozóságszűrés kérhető
Magzat nemének vizsgálata	NEM	IGEN	IGEN	IGEN	IGEN	IGEN
Magzati és anyai DNS megkülönböztetése	NEM	IGEN	NEM	IGEN	IGEN	IGEN
A teszt elvégzésének javasolt ideje (terhességi hét)	10.-18.	10.-20.	10.-18.	9.-20.	9.-20.	9.-20.
ELÉRHETŐSÉGEK	https://gendiagnosztika.hu/genesafe-non-invaziv-prenatalis-teszt-monogenes-betegsegek-szuresere/ 06 1 580 8600	www.harmonyhungary.com 06 70 670 0127	www.nifty-teszt.hu 06 1 580 8600	www.panoramaNIPT.hu 06 1 755 5133	www.neweragenetics.hu 06 20 518 1810	www.neweragenetics.hu 06 20 518 1810

BABAGENETIKA

A MAGYARORSZÁGON ELÉRHETŐ, MAGZATI SZABAD DNS-ALAPÚ SZŰRŐVIZSGÁLATOK LISTÁJA

	GeneSafe de novo GENOMA Olaszország	HARMONY Svéd	NIFTY PRO BGI Hong Kong	PANORAMA Natera USA	PRENAGENETICS® New Era Genetics	PRENAGENETICS® MONOGEN New Era Genetics
Ikerterhesség esetén	44 de novo (újonnan kialakuló) mutáció okozta monogénes rendellenesség [6]	Down-, Patau- és Edwards-szindrómák szűrése	Down-, Patau- és Edwards-szindrómák szűrése, Y kromoszóma meghatározás	Megállapítja, hogy egy- vagy kétpetéjűek (zigozitás). Egypetéjűeknél számbeli eltéréseket, nemeket és DiGeorge szindrómát, kétpetéjűeknél csak a testi kromoszómák számbeli eltéréseit és az egyedi magzati nemeket, illetve egyedi magzati frakciót határoz meg.	Down-, Patau- és Edwards-szindrómák szűrése, Y kromoszóma meghatározás	A MONOGEN prenatális vizsgálat a magzatban nem örökletes úton, újonnan kialakuló 44 súlyos genetikai betegséget vizsgál. [5]
Egészségpénztár	Elszámolható, www.gendiagnosztika.hu/egeszsegpenztar	Folyamatban	Elszámolható, www.gendiagnosztika.hu/egeszsegpenztar	Elszámolható (minden EP)	Elszámolható (pontos lista a fenti elérhetőségen kérhető)	Elszámolható (pontos lista a fenti elérhetőségen kérhető)
Szűrési felbontás/érzékenység (megabázis /Mb/)	n.a.	n.a.	5Mb [2]	n.a.	7Mb [3]	7Mb [3]
Árak	-	Árakról a fenti elérhetőségek egyikén kérhet bővebb felvilágosítást	-	-	-	-
EGYÉB	Ingyenes genetikai tanácsadás és megerősítő vizsgálat (amniocentézis/CVS), pozitív eredmény esetén az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrumban az iGen NIPT szolgáltatás keretein belül	-	Ingyenes genetikai tanácsadás és megerősítő vizsgálat (amniocentézis/CVS), pozitív eredmény esetén az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrumban az iGen NIPT szolgáltatás keretein belül	Megerősítő vizsgálat magas kockázatú Panorama teszt eredmény esetén (CVS/amniocentézis). A genetikai tanácsadás is ingyenes klinikai genetikus kollégánkkal.	Ingyenes megerősítő vizsgálat	Ingyenes megerősítő vizsgálat
Megjegyzések	A tesztek nem alkalmasak a fentieken kívül egyéb kromoszóma-rendellenességek szűrésére, szerkezeti kromszóma elváltozások, továbbá más genetikai betegségek szűrésére. Kérjük, minden esetben tájékozódjon a teszteket forgalmazó intézeteknél.					
[1]	Chromosome 7q deletion; Chromosome 18q deletion syndrome; Chromosome 9p deletion syndrome; Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome; Chromosome 1p36 deletion syndrome; Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome; Chromosome 8q12.1-q21.2 deletion syndrome; Chromosome Xq21 deletion syndrome; Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome; Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome; Dandy-Walker syndrome; Chromosome 18p deletion syndrome; Chromosome 10q26 deletion syndrome; Chromosome 3pter-p25 deletion Syndrome; Chromosome 2p12-p11.2 deletion syndrome; Chromosome 5q14.3 deletion syndrome; Chromosome 13q14 deletion syndrome; Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome; Levy-Shanske syndrome; Chromosome 15q26-qter deletion syndrome; Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome; Split-hand/foot malformation 5; Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome; Holoprosencephaly 6; Chromosome Xp21 deletion syndrome; Cri du Chat syndrome; WAGRO syndrome; Chromosome 4q21 deletion syndrome; Yuan-Harel-Lupski syndrome; Cat-Eye syndrome; Jacobsen syndrome; DiGeorge syndrome 2; Langer-Giedion syndrome; Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome; Chromosome 4q32.1-q32.2 triplication syndrome; Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome; Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome; Chromosome 2q31.1 duplication syndrome; Chromosome 2q33.1 deletion syndrome; Chromosome Xq28 deletion syndrome; Chromosome 22q11.2 duplication syndrome; Chromosome 16p deletion syndrome; Chromosome 16p13.3 deletion syndrome; Chromosome 16p11.2-p12.2 microduplication syndrome; Chromosome 5q 12 deletion syndrome; Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome; Chromosome 1p31 duplication syndrome; Chromosome 16q22 deletion syndrome; Frias syndrome; Chromosome 15q11-q13 duplication syndrome; CHDM; Chromosome 15q14 deletion syndrome; Chromosome 17q12 duplication syndrome; Chromosome 17q12 deletion syndrome; Chromosome 3q29 duplication syndrome; Chromosome 3q29 deletion syndrome; Chromosome 8q22.1 duplication syndrome; Chromosome 8q22.1 deletion syndrome; Prader-Will/Angelman syndrome; Holoprosencephaly 1; WAGR syndrome; Chromosome 7q11.23 deletion syndrome; Chromosome 7q11.23 duplication syndrome; Potocki-Shaffer syndrome; HCD; Chromosome Xq22.3 telomeric deletion syndrome; Wolf-Hirschhorn syndrome; Chromosome 17q21.31 duplication syndrome; Chromosome Xp11.3 deletion syndrome; Chromosome 3q 13.31 deletion syndrome; Chromosome 8p23.1 deletion syndrome; Chromosome 8p23.1 duplication syndrome; Chromosome 12q14 microdeletion syndrome; Chromosome 17q23.1-q23.2 deletion syndrome; Potocki-Lupski syndrome; Smith-Magenis syndrome; Chromosome 17p13.3 duplication syndrome; Chromosome 17p13.3 deletion syndrome; Chromosome 19q13.11 deletion syndrome; Chromosome 2q35 duplication syndrome; Chromosome 15q25 deletion syndorme; Chromosome 22q11.2 deletion syndrome; DiGeorge syndrome					
[2]	Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban előforduló esetleges duplikációkra vagy deléciókra, 5 Mb részletességig.					
[3]	Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban előforduló esetleges duplikációkra vagy deléciókra, 7 Mb részletességig.					
[4]	Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban előforduló esetleges duplikációkra vagy deléciókra, 3 Mb részletességig.					
[5]	Achondroplasia; Alagille sydrome; Antley Bixler sydrome; Apert sydrome; Cardiofaciocutaneous sydrome 1,3,4; CATSHL sydrome; CHARGE sydrome; Cornelia de Lange sydrome 1,2,3,4,5; Costello sydrome; Crouzon sydrome; Ehlers-Danlos sydrome classic, type VIIA, cardiac valvular form, type VIIB; Epileptic encephalopathy, early infantile, 2; Hypochondroplasia; Intellectal disability; Jackson Weiss syndrome; Juvenile myelomonocytic leukemia (JMML); LEOPARD syndrome 1,2 (Noonan syndrome with multiple lentigines); Muenke syndrome; Noonan syndrome 1,3,4,5,6,8,9; Osteogenesis imperfecta, type I, II, III, IV; Pfeiffer sydrome type 1,2,3; Rett syndrome; Sotos syndrome 1; Thanatophoric dysplasia, types I, II; Tuberous sclerosis 1,2					
[6]	Alagille szindróma; CHARGE szindróma; Cornelia de Lange szindróma 1-es és 5-ös típus; Rett szindróma; Sotos szindróma 1; Bohring-Opitz szindróma; Schinzel-Giedion szindróma; Holoprosencephalia; Antley-Bixler szindróma nemi rendellensségek vagy rendezetlen szteroidogenezis nélkül; Apert szindróma; Crouzon szindróma; Jackson-Weiss szindróma; Pfeiffer szindróma 1-es, 2-es- és 3-as típus; Kardio-facio-kután szindróma 1-es, 3-as és 4-es típus; Noonan szindrómaszerű kórkép juvenile mielomonocisztikus leukémia nélkül (NSLL); Noonan szindróma - klasszikus, 1-es, 4-es, 5-ös, 6-os és 8-as típus; Noonan szindrómaszerű kórkép laza anagén hajjal; Juvenile mielomonocisztikus leukémia (JMML); Achondrogenezis 2-es típus vagy hipochondrogenezis; Achondroplázia; CATSHL szindróma; Crouzon szindróma acanthosis nigricans-szal; Hipochondroplázia; Muenke szindróma; Thanatophoric törpeség 1-es és 2-es típus; Ehlers-Danlos szindróma - klasszikus, szívbillentyűs, VIIA és VIIB típus; Osteogenezis imperfecta 1-es, 2-es, 3-as és 4-es típus					

BABAGENETIKA

A MAGYARORSZÁGON ELÉRHETŐ, MAGZATI SZABAD DNS-ALAPÚ SZŰRŐVIZSGÁLATOK LISTÁJA

	PRENAGENETICS® TOTAL New Era Genetics	TRISOMY Alap Medirex Szlovákia	TRISOMY XY Medirex Szlovákia	TRISOMY CompleteMedirex Szlovákia	VERIFI Illumina USA
Testi kromoszómák számbeli eltéréseinek vizsgálata	PrenaGenetics® TOTAL vizsgálati csomag a PrenaGenetics® Plus, az ORIGIN hordozóság szűrés és a MONOGEN teszt együttes elvégzésével biztosítja a korszerű és nyugodt babavárást, mert a vizsgálható magzati genetikai betegségek teljes spektrumát vizsgálja.	Down-, Patau- és Edwards-szindróma	Down-, Patau- és Edwards-szindróma	Mind a 22 kromoszóma minden számbeli eltérésének vizsgálata	Down-, Patau- és Edwards-szindróma, illetve 9-es, 16-os triszómiák
Nemi (ivari) kromoszómákat érintő eltérések vizsgálata	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (feláras)	NEM	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (alapár tartalmazza)	Több mint 100 féle duplikációs/deléciós szindróma, többek közt Cri-du-Chat, Prader-Willi, Angelman, Wolf-Hirschhorn, DiGeorge, 1p36, 2q33.1 (alapár tartalmazza)	Klinefelter-, Turner-, Jacob-, Tripla X szindróma (alapár tartalmazza)v
Deléciós/ duplikációs szindrómák vizsgálata	DiGeorge szindróma (feláras)	NEM	NEM	Több mint 100 féle deléciós/duplikációs szindróma (alapár tartalmazza)	Cri-du-Chat, Prader-Willi, Angelman, Wolf-Hirschhorn, DiGeorge, 1p36, 2q33.1 (feláras)
A magzat teljes kromoszóma állományának meghatározása	IGEN [3]	-	NEM	IGEN [3]	NEM
Monogénes rendellenességek vizsgálata	A MONOGEN prenatális vizsgálat a magzatban nem örökletes úton, újonnan kialakuló 44 súlyos genetikai betegséget vizsgál. [5] A PrenaGenetics MONOGEN mellé szülői SMA hordozóságszűrés kérhető	NEM	NEM	A Trisomy COMPLETE mellé szülői SMA hordozóságszűrés kérhető, kedvezményes megerősítéssel pozitív esetben	NEM
Magzat nemének vizsgálata	IGEN	IGEN	IGEN	IGEN	IGEN
Magzati és anyai DNS megkülönböztetése	IGEN	NEM, de a teszt diagnosztikusan szűri az anyai eltéréseket	NEM, de a teszt diagnosztikusan szűri az anyai eltéréseket	NEM, de a teszt diagnosztikusan szűri az anyai eltéréseket	IGEN
A teszt elvégzésének javasolt ideje (terhességi hét)	9.-20.	11.-18.	11.-18.	11.-18.	10.-20. (ikerterhesség esetén a 12. héttől)
ELÉRHETŐSÉGEK	www.neweragenetics.hu 06 20 518 1810	www.trisomytest.hu 06 1 580 8600	www.trisomytest.hu 06 1 580 8600	www.trisomytest.hu 06 1 580 8600	www.verifi-teszt.hu -

BABAGENETIKA

A MAGYARORSZÁGON ELÉRHETŐ, MAGZATI SZABAD DNS-ALAPÚ SZŰRŐVIZSGÁLATOK LISTÁJA

	PRENAGENETICS® TOTAL New Era Genetics	TRISOMY Alap Medirex Szlovákia	TRISOMY XY Medirex Szlovákia	TRISOMY CompleteMedirex Szlovákia	VERIFI Illumina USA
Ikerterhesség esetén	Down-, Patau- és Edwards-szindrómák szűrése, Y kromoszóma meghatározás	Down-, Patau- és Edwards-szindrómák szűrése Magzatok nemének meghatározása	TRISOMY Alap teszt végezhető	TRISOMY Alap teszt végezhető	Down-, Patau- és Edwards-szindrómák szűrése, Y kromoszóma meghatározás
Egészségpénztár	Elszámolható (pontos lista a fenti elérhetőségen kérhető)	Elszámolható, www.gendiagnosztika.hu/egeszsegpenztar	Elszámolható, www.gendiagnosztika.hu/egeszsegpenztar	Elszámolható, www.gendiagnosztika.hu/egeszsegpenztar	Elszámolható (Prémium, OTP, Tempo, Vitamin Patika, Új Pillér, Dimenzió)
Szűrési felbontás/érzékenység (megabázis /Mb/)	7Mb [3]	n.a.	n.a.	3Mb [4]	n.a.
Árak	-	-	-	-	-
EGYÉB	Ingyenes megerősítő vizsgálat	Ingyenes genetikai tanácsadás és kedvezményes megerősítő vizsgálat (amniocentézis/CVS), pozitív eredmény esetén az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrumban az iGen NIPT szolgáltatás keretein belül. A legkedvezőbb árú komplex NIPT teszt.	Ingyenes genetikai tanácsadás és kedvezményes megerősítő vizsgálat (amniocentézis/CVS), pozitív eredmény esetén az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrumban az iGen NIPT szolgáltatás keretein belül	Ingyenes genetikai tanácsadás és megerősítő vizsgálat (amniocentézis/CVS), pozitív eredmény esetén az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrumban az iGen NIPT szolgáltatás keretein belül.	-
Megjegyzések	A tesztek nem alkalmasak a fentieken kívül egyéb kromoszóma-rendellenességek szűrésére, szerkezeti kromszóma elváltozások, továbbá más genetikai betegségek szűrésére. Kérjük, minden esetben tájékozódjon a teszteket forgalmazó intézeteknél.				
[1]	Chromosome 7q deletion; Chromosome 18q deletion syndrome; Chromosome 9p deletion syndrome; Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome; Chromosome 1p36 deletion syndrome; Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome; Chromosome 8q12.1-q21.2 deletion syndrome; Chromosome Xq21 deletion syndrome; Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome; Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome; Dandy-Walker syndrome; Chromosome 18p deletion syndrome; Chromosome 10q26 deletion syndrome; Chromosome 3pter-p25 deletion Syndrome; Chromosome 2p12-p11.2 deletion syndrome; Chromosome 5q14.3 deletion syndrome; Chromosome 13q14 deletion syndrome; Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome; Levy-Shanske syndrome; Chromosome 15q26-qter deletion syndrome; Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome; Split-hand/foot malformation 5; Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome; Holoprosencephaly 6; Chromosome Xp21 deletion syndrome; Cri du Chat syndrome; WAGRO syndrome; Chromosome 4q21 deletion syndrome; Yuan-Harel-Lupski syndrome; Cat-Eye syndrome; Jacobsen syndrome; DiGeorge syndrome 2; Langer-Giedion syndrome; Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome; Chromosome 4q32.1-q32.2 triplication syndrome; Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome; Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome; Chromosome 2q31.1 duplication syndrome; Chromosome 2q33.1 deletion syndrome; Chromosome Xq28 deletion syndrome; Chromosome 22q11.2 duplication syndrome; Chromosome 16p deletion syndrome; Chromosome 16p13.3 deletion syndrome; Chromosome 16p11.2-p12.2 microduplication syndrome; Chromosome 5q 12 deletion syndrome; Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome; Chromosome 1p31 duplication syndrome; Chromosome 16q22 deletion syndrome; Frias syndrome; Chromosome 15q11-q13 duplication syndrome; CHDM; Chromosome 15q14 deletion syndrome; Chromosome 17q12 duplication syndrome; Chromosome 17q12 deletion syndrome; Chromosome 3q29 duplication syndrome; Chromosome 3q29 deletion syndrome; Chromosome 8q22.1 duplication syndrome; Chromosome 8q22.1 deletion syndrome; Prader-Will/Angelman syndrome; Holoprosencephaly 1; WAGR syndrome; Chromosome 7q11.23 deletion syndrome; Chromosome 7q11.23 duplication syndrome; Potocki-Shaffer syndrome; HCD; Chromosome Xq22.3 telomeric deletion syndrome; Wolf-Hirschhorn syndrome; Chromosome 17q21.31 duplication syndrome; Chromosome Xp11.3 deletion syndrome; Chromosome 3q 13.31 deletion syndrome; Chromosome 8p23.1 deletion syndrome; Chromosome 8p23.1 duplication syndrome; Chromosome 12q14 microdeletion syndrome; Chromosome 17q23.1-q23.2 deletion syndrome; Potocki-Lupski syndrome; Smith-Magenis syndrome; Chromosome 17p13.3 duplication syndrome; Chromosome 17p13.3 deletion syndrome; Chromosome 19q13.11 deletion syndrome; Chromosome 2q35 duplication syndrome; Chromosome 15q25 deletion syndorme; Chromosome 22q11.2 deletion syndrome; DiGeorge syndrome				
[2]	Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban előforduló esetleges duplikációkra vagy delékiókra, 5 Mb részletességig.				
[3]	Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban előforduló esetleges duplikációkra vagy delékiókra, 7 Mb részletességig.				
[4]	Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományára, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban előforduló esetleges duplikációkra vagy delékiókra, 3 Mb részletességig.				
[5]	Achondroplasia; Alagille sydrome; Antley Bixler sydrome; Apert sydrome; Cardiofaciocutaneous sydrome 1,3,4; CATSHL sydrome; CHARGE sydrome; Cornelia de Lange sydrome 1,2,3,4,5; Costello sydrome; Crouzon sydrome; Ehlers-Danlos sydrome classic, type VIIA, cardiac valvular form, type VIIB; Epileptic encephalopathy, early infantile, 2; Hypochondroplasia; Intellectal disability; Jackson Weiss syndrome; Juvenile myelomonocytic leukemia (JMML); LEOPARD syndrome 1,2 (Noonan syndrome with multiple lentigines); Muenke syndrome; Noonan syndrome 1,3,4,5,6,8,9; Osteogenesis imperfecta, type I, II, III, IV; Pfeiffer sydrome type 1,2,3; Rett syndrome; Sotos syndrome 1; Thanatophoric dysplasia, types I, II; Tuberous sclerosis 1,2				
[6]	Alagille szindróma; CHARGE szindróma; Cornelia de Lange szindróma 1-es és 5-ös típus; Rett szindróma; Sotos szindróma 1; Bohring-Opitz szindróma; Schinzel-Giedion szindróma; Holoprosencephalia; Antley-Bixler szindróma nemi rendellenségek vagy rendezetlen szteroidogenezis nélkül; Apert szindróma; Crouzon szindróma; Jackson-Weiss szindróma; Pfeiffer szindróma 1-es, 2-es- és 3-as típus; Kardio-facio-kután szindróma 1-es, 3-as és 4-es típus; Noonan szindrómaszerű kórkép juvenile mielomonocisztikus leukémia nélkül (NSLL); Noonan szindróma - klasszikus, 1-es, 4-es, 5-ös, 6-os és 8-as típus; Noonan szindrómaszerű kórkép laza anagén hajjal; Juvenile mielomonocisztikus leukémia (JMML); Achondrogenezis 2-es típus vagy hipochondrogenezis; Achondroplázia; CATSHL szindróma; Crouzon szindróma acanthosis nigricans-szal; Hipochondroplázia; Muenke szindróma; Thanatophoric törpeség 1-es és 2-es típus; Ehlers-Danlos szindróma - klasszikus, szívbillentyűs, VIIA és VIIB típus; Osteogenezis imperfecta 1-es, 2-es, 3-as és 4-es típus				