

TESTA ĪPAŠĪBAS

- NIFTY tests galvenokārt ir paredzēts hromosomu trisomijas 21, 18 un 13 noteikšanai.
- NIFTY testu var veikt pēc 10. grūtniecības nedēļas.
- Pēc ārsta pieprasījuma var veikt dzimuma hromosomu aneiploidijas, delēciju un duplikāciju analīzi un augļa dzimuma noteikšanu. Šo informāciju nevar izmantot, lai diagnosticētu seksuāli transmisīvās slimības.
- Dvīņu grūtniecības gadījumā NIFTY tests var noteikt hromosomu trisomiju 21, 18 un 13 un Y hromosomas esamību.
- Tests ir piemērots arī IVF grūtniecībām un grūtniecībām ar donora olšūnu.
- Testa rezultāti parasti ir zināmi 6 līdz 10 darba dienu laikā, vai vēlākais 14 dienu laikā. Rezultāti jāinterpretē kontekstā ar citu klīnisko un ģimenes informāciju.
- Asins paraugs jāpaņem mēģenē, kas ir daļa no asins paņemšanas komplekta. Asins paraugs jāuzglabā istabas temperatūrā, līdz ierodas kurjers. Transportēšanas laiks ietekmē parauga kvalitāti, tādēļ mēs stingri rekomendējam nosūtīt paraugu venipunktūras dienā. Paraugs jānogādā laboratorijā vēlākais 96 stundu laikā pēc asins parauga paņemšanas.

TESTA IEROBEŽOJUMI

- Dvīņu grūtniecības gadījumā iespējams tikai noteikt 21., 18. un 13. hromosomu trisomiju un Y hromosomas klātbūtni.
- Ļoti retos gadījumos (2,5%) nepieciešams paņemt asins paraugu vēlreiz, jo tajā ir neatbilstoša augļa DNS koncentrācija, paraugam notikuši neparedzēti bojājumi vai analītiskās procedūras laikā notikusi neparedzēta kļūme.
- Testa uzticamību ar ietekmēt arī sekojoši faktori: pārlicšana, transplantācija, imūnterapija vai cilmes šūnu terapija. Testa uzticamību ietekmē arī mozaicisma klātbūtne (augļa, placentas vai mātes) un heparīna terapija.
- Nav ieteicams veikt testu 'izzūdošā dvīņa' grūtniecības gadījumā. Šajos gadījumos testu var veikt pēc 16. grūtniecības nedēļas, ja auglis ir miris pirms 8. grūtniecības nedēļas. Jebkurā gadījumā no augļa miršanas līdz asins parauga paņemšanai jāpaiet vismaz 8 nedēļām.
- NIFTY tests nav diagnosticējošs tests, tādēļ visi augsta riska rezultāti jāapstiprina ar diagnosticējošu procedūru (amniocentēzi vai horiona bārktiņu parauga paņemšanu).

	SPECIFISKUMS	SENSITIVĪTĀTE
Trisomija 2	99,95 %	99,17 %
Trisomija 18	99,95 %	98,24 %
Trisomija 13	99,96 %	100 %
Dzimuma noteikšana	Dzimuma noteikšanas uzticamība ir 98%.	
Dzimuma hromosomu aneiploidijas	Dzimuma hromosomu aneiploidiju noteikšanas uzticamība ir 95%.	
Trisomija 9, Trisomija 16 un Trisomija 22	Sensitivitāte un specifiskums vēl nav precīzi noteikti, jo statistiskas noteikšanas nolūkā nepieciešams pietiekams skaits pozitīvu paraugu.	
Citas ģenētiskās nenormālības	Sensitivitāte un specifiskums vēl nav precīzi noteikti, jo statistiskas noteikšanas nolūkā nepieciešams pietiekams skaits pozitīvu paraugu. Pašlaik iespējams noteikt vairākas delēcijas un duplikācijas. Sīkāku informāciju skatiet nākamās lapās.	

Testa opcijas

	Pamata	Standarta	Plus	Dvīņi
TRISOMIJAS				
Trisomija 21 (Dauna sindroms)	✓	✓	✓	✓
Trisomija 18 (Edvarda sindroms)	✓	✓	✓	✓
Trisomija 13 (Patau sindroms)	✓	✓	✓	✓
DZIMUMA HROMOSOMU ANEIPLOĪDIJAS				
Tērnera sindroms (X0)		✓	✓	
Klainfeltera sindroms (XXY)		✓	✓	
Trīskārša X sindroms XXX		✓	✓	
XYY sindroms		✓	✓	
TRISOMIJAS				
Trisomija 9			✓	
Trisomija 16			✓	
Trisomija 22			✓	
DELĒCIJA/DUPLIKĀCIJA				
skatīt delēciju un duplikāciju sarakstu			✓	
DZIMUMA NOTEIKŠANA				
Zēns / meitene / Y hromosoma noteikšana	✓	✓	✓	✓

TRISOMIJAS

- 9. hromosomas trisomija ir letāla; lielākā daļa cietušo mirst pirms vai uzreiz pēc piedzimšanas.
- 16. hromosomas trisomija ir visbiežāk sastopamā trisomija, kas izraisa spontāno abortu. Nav iespējams, ka piedzimst dzīvs zīdains, kam ir trisomija 16.
- 22. hromosomas trisomija ir lielākoties letāla un ir ierasts spontānā aborta iemesls grūtniecības pirmajā trimestrī. Reti grūtniecība turpinās otrajā trimestrī, vēl retāk – līdz bērna piedzimšanai. Ja bērns piedzimst, viņš nodzīvo tikai dažas dienas.

DELĒCIJU UN DUPLIKĀCIJU SARAKSTS

DUPLIKĀCIJAS Papildus trisomiju 22, 21, 18, 16, 13, 9 un dzimuma hromosomu skaita variāciju noteikšanai var pasūtīt delēciju un duplikāciju analīzi.

- Alfa talasēmija, garīgās atpalicības sindroms: Garīgās atpalicības sindroms pacientiem izraisa smagus garīgus traucējumus, gan ķermeņa, gan sejas anomālijas. Tipiskas faciālās pazīmes ietver lielāku atstarpi starp acīm, epikantus (acs daļa, kas nosedz augšējo acs daļu), mazs trīsstūrveidīgs degums, plakana seja un mikrocefālija. Lielākajai daļai pacientu ir arī ģenitāliju anomālijas un smaga anēmija.
- Agelmana Sindroms: Agelmana Sindroms ir sekas mātes 15. hromosomas daļas delēcijai. Tai raksturīgas smagas attīstības nenormālību formas (verbālās runas nespēja), kustību traucējumi un līdzsvara problēmas, īpaša uzvedība (nenormāli biežs pastāvīgs priekšs) un samazināta dzimuma hormona sekrēcija. Lielākajai daļai skarto cilvēku ir ļoti mazs intelekta koeficients, problēmas ar normālu uzvedību un pārmērīga ēšana. Ierastas klīniskās pazīmes ietver mikrocefāliju, krampjus, pigmentāras ādas izmaiņas (hipopigmentācija), mazas plaukstas/pēdas, mazas ģenitālijas vīriešiem un mazs augums. Zīdaiņiem nosakāms zems muskuļu tonuss, aprūtināta barošana un attīstības problēmas. Sindroma incidence ir aptuveni 1 no 20 000 jaundzimušajiem.
- Anirīdija II & WAGR sindroms: Sindroma klīniskās pazīmes attiecas galvenokārt uz acs traucējumiem, piemēram, miglaina redze, varavīksnenes nepietiekama attīstība vai neesamība, acs membrānas kropļojums un dažādi defekti acs ārējā (priekšējā) zonā.
- Cornelia de Lange sindroms (CDLS): Sindromu var atpazīt galvenokārt pēc ievērojami pārveidotas sejas, ieskaitot skalpa apakšējo priekšādu, paceltām uzacīm, vienas uzacs, izliekta deguna, samazināta apakšžokļa (maksilārais prognatisms), palielinātas augšlūpas vidējās daļas un šaurām lūpām. Galvenās klīniskās pazīmes ir arī premorfoloģiskas un postnatālas attīstības aizture, garīgie traucējumi un nenormāla augšējo locekļu augšana.
- Cowden sindroms (CD): Crowden sindromam raksturīgi labdabīgi bojājumi parastajos audos (ādā, gļotādā, krūtīs un vairogdziedzerī), uz sejas (ap muti un tajā) un uz locekļiem.
- Cri du Chat (5p deplēcijas) sindroms: Pacientiem ar šo sindromu raksturīga stipra, monotona raudāšana, mikrocefālija, apaļa seja, lielāks attālums starp acīm (hiperteloze), epikantus, iedzimts, neparasts apakš- un augšžokļa mazums (mikrognātija), zems muskuļu tonuss, mazas ausis, auguma traucējumi, attīstības problēmas un mācīšanās grūtības. Iespēja, ka attīstīsies visi aprakstītie traucējumi, ir 1 pret 20 000 līdz 1 uz 50 000 dzemdībām. Visbiežāk sastopamās pazīmes sindromam jaundzimušajiem ir raudāšana augstā balsī un kliegšana, bet bez pārējām tipiskajām pazīmēm tas var norādīt uz 5p15.3 delēciju.
- Dendija–Volkera sindroms (DWS): Dendija–Volkera sindroma sekas ir nelieli smadzeņu traucējumi (neattīstība) un cistisks dažu smadzeņu daļu palielinājums, sevišķi ceturta vēderī. Cilvēkiem ar šo sindromu parasti ar aizkavētu motorisko prasmju attīstību, zems muskuļu tonuss un mazs muskuļu spēks. Turklāt viņiem var būt arī problēmas ar muskuļu koordinācijas kustībām (ataksija). Pusei pacientu ir arī garīgi traucējumi un hidrocefālija (pārāk liela šķidrums veidošanās smadzenēs).
- DiDžordža sindroma 2. veids (DGS2): 2. DiDžordža sindroms ir nelielas 10. hromosomas (10p14) daļas delēcijas sekas. Tai raksturīgas smagas klīniskās problēmas, piemēram, hroniska sirds nepietiekamība, samazināta paravairogdziedzera funkcija, deformēti sejas vaibsti un T šūnu neesamība, kas ir svarīgas efektīvai imūnsistēmai. Cilvēkus ar šo sindromu raksturo arī tipiski sejas vaibsti, lēna attīstība un mazs augums, ēšanas traucējumi un mācīšanās grūtības. At sindromu saistīto problēmu smaguma pakāpe katram cilvēkam ir ievērojami atšķirīga.
- Distālā artrogripoze, 2B veids (DA2B): Visbiežāk sastopamās 2B veida distālās artrogripozes klīniskās pazīmes ietver sažņaugtas dūres, pārklājošus pirkstus, kamtodaktiliju, elkoņa kaula novirzes un pēdas pozīcijas deformāciju no dzimšanas. Zināms, ka pacientiem ar šo sindromu ir deguna-lūpu krokas, antimongoloīdas acs spraugas un maza mute.
- Dišēna—Bekera muskuļu distrofija (DMD/BMD): Visatšķirīgākā Dišēna muskuļu distrofijas pazīme ir progresējoša proksimāla muskuļu distrofija ar raksturīgu liela pseidohipertrofiju. Acs ābola muskuļi tiek pasargāti, bet miokards tiek skarts. Kreatīnkināzes līmenis asinīs ir ārkārtīgi pieaudzis, elektromiogrāfijā novērojamas miopātiskas izmaiņas, muskuļu šķiedru deģenerācija ar fibrozi un tauku infiltrāciju muskuļu biopsijā. Dišēna muskuļu distrofija parasti sākas pirms 3 gadu vecuma un upuris ap 12 gadu vecumu pārvietojas ratiņkrēslā un ap 20 gadiem mirst. Bekera muskuļu distrofija bieži sākas 20-30 gadu vecumā un bieži cilvēks nodzīvo diezgan ilgi.
- Dyggve-Melchior-Clausenov sindroms (DMC): Cilvēki ar Dyggve-Melchior-Clausen sindromu ir garīgi atpalikuši, viņiem ir pārmērīgi līdzens skriemelis visā mugurkaula garumā. Tā kā viņiem nav konkrētu mugurkaula kaulu, viņi pastāvīgi izjūt spiedienu uz muguras smadzenēm (muguras smadzeņu kompresija).
- Šķeltās rokas/pēdas malformācija, 3. veids – 3. veida ektrodaktilija (SHFM3): 3. veida ektrodaktilija izraisa dažādus traucējumus, piemēram, liela skaita kāju un roku pirkstu saplūšana, šķeltas plaukstas un pēdas un dažādu rokas, pēdas, roku un kāju pirkstu kaulu neesamība un/vai nepilnīga attīstība. Noteiktos gadījumos novērojams arī smadzeņu attīstības trūkums, garīgi traucējumi un orofaciāla šķelšanās.

- Šķeltās rokas/pēdas malformācija, 5. veids – 5. veida ektradaktīlija (SHFM5): Šķeltās rokas/pēdas malformācija (SHFM) ir locekļu malformācija, kas ietver locekļu strukturālas nenormālības, kas ietver plaukstu un pēdu deformāciju, kas var izraisīt arī pirkstu savienošanu, falangu, delnu un pēdas apakšas aplāziju un/vai hipoplāziju. Noteiktos gadījumos novērojams arī smadzeņu attīstības trūkums, garīgi traucējumi un orofaciāla šķelšanās.
- Feingolda sindroms: Feingolda sindroms ir autoimūns, dominējošs traucējums, kam raksturīgas dažādas mikrocefālijas formas, roku un pēdu deformācija, iedzimta ezofāga un divpadsmitpirkstu zarnas neesamība un mācīšanās un garīgi traucējumi. Roku un pēdu nenormālības var ietvert hipoplastiskus ikšķus, otro un piekto pirkstu klinodaktīliju, sindaktīliju (parasti starp otro un trešo un ceturto un piekto kājas pirkstu) un saīsinātas vai neesošas vidējos falangas. Retos gadījumos pacientiem var būt arī sirds vai nieru anomālijas, skriemeļu anomālijas un kurlums.
- Holoprosencefālija, 1. veids (HPE1): 1. veida holoprosencefālijai raksturīgs orbitāls hipotelorisms (samazināts attālums starp diviem orgāniem), deguna neesamība un izstiepti audi starp abām acīm, kam nav funkciju. Viena slimības forma tiek saukta par cebocefāliju, kas cilvēkam ir deguns ar vienu nāsi, bet otrā – etmocefālijā, sastopama skaidra, šķelta lūpa, deguna kaula neattīstība un hipotelorisms (samazināts attālums starp degunu un acīm).
- Holoprosencefālija, 4. veids (HPE4): 4. veida holoprosencefālijai raksturīgas smagas sejas un smadzeņu anomālijas. Invalīditātes pakāpe ir atkarīga no smadzeņu bojājumu pakāpes. Smagas sindroma formas bieži ir letālas.
- Holoprosencefālija, 6. veids (HPE6): 6. veida holoprosencefālijai raksturīga smadzeņu un sejas deformācija.
- Jakobsena sindroms: Jakobsena sindroms ir sekas mikrodelēcijai uz 11. hromosomas terminālās daļas. Tas sastopams vienā no 100 000 dzemdībām. Jakobsena sindroma pazīmes ir augšanas traucējumi, psihomotorā nespēja, trīsstūrveida galvas veidošanās, biežs uzbudinājums, epikantus (augšējā plakstiņa ādas krokas, ka pārklāj acs augšdaļu), palielināts attālums starp acīm, plats deguna tilts, mazs deguns ar paceltām nāsīm, kaprveida augšlūpa, viena žokļa izliekts novietojums salīdzinājumā ar otru žokli, mazas ausis, neatgriezeniska noteiktu pirkstu deformācija, kājas pirksta incīzijas deformācija un izoimūna trombocitopēnija (autoimūnreakcija uz sarkanajiem asinsķermenīšiem).
- Langerā-Gidiona sindroms (LGS): Cilvēkiem ar Langerā-Gidiona sindromu ir garīgi traucējumi un tiem ir sejas anomālijas, kas ietver lielas, atkarājušās ausis, apaļš degungals, palielināta apakšlūpa un reti mati uz galvas. Citas klīniskās pazīmes ietver mēles priekšējās daļas anomālijas, multiplu eksostāzi (nenormālu kaulu veidojumus) un lieko ādu. Dzemdē var būt asinis un vaginālajā atverē var būt šķidrums aizture.
- Leikodistrofija ar 11q14.2-q14.3: Leikodistrofiju pavada epilepsijas lēkmes zīdaiņiem, smagi psihomotori traucējumi, augšanas un attīstības traucējumi, mikrocefālija, mikrofaluss, strukturāli smadzeņu traucējumi un sejas anomālijas (piem., apaļš degungals, pieres un acu plakstiņu deformācija). Pacienti ar leikodistrofiju mirst bērnībā.
- Ar X hromosomu saistīts limfoproliferatīvs sindroms (XLP): Ar X-hromosomu saistīts limfoproliferatīvs sindroms ir ļoti komplekss sindroms, kas ir ļoti smaga vai letāla mononukleozes forma. Klīniskās pazīmes ietver iegūtu hipogammaglobulinēmiju (zems antivielu līmenis asinīs), hematopoētisku limfohistiocitozi (pārmērīgs skaits aktivizēto imūnšūnu) vai ļaundabīgu limfomu. Aplastiska anēmija var notikt sindroma (kaulu smadzeņu defekts) un sarkano un balto asinsķermenīšu ražošanas traucējumu dēļ.
- Melnick -Frazer sindroms / Branchlo-otorenālās displācijas sindroms (BOR): Sindroms ir autosomāls, galvenokārt iedzimts traucējums, kas izraisa daļēju vai pilnīgu dzirdes zudumu, strukturālus iekšausus, vidus un ārējās auss bojājumus un cistu veidošanos dziedzeros. Bieži satopamas nieru anomālijas (neadekvāts nieru izmērs vai pat to neesamība).
- Garīgā atpalicība, ar X hromosomu saistītais augšanas hormons. Def (MRGH): Garīgā atpalicība, ko izraisa ar X-hromosomu saistītā augšanas hormona trūkums, izpaužas kā lielāks attālums starp acīm, epikantus (acs pārloks, kas nosedz augšējo acs daļu), viena uzacs, aizkavēta pubertātes attīstība, nervu bojājumi, garīgā atpalicība, plats deguna tilts, mutes skelets ar augstu arku, dažādas sejas vaibstu anomālijas (lielas lūpas un mēle, zobu deformācija, liela galva, deformēts deguns...). Skartajiem cilvēkiem var būt vairogdziedzera funkcijas traucējumi (vairogdziedzera hormonu trūkums) un samazināta viena vai vairāku hipofīzes radīto hormonu likvidēšana. Hormona hormonu trūkums var izraisīt pundurību bērniem un priekšlaicīgu novecošanu pieaugušajiem.
- Mikroftalmija ar lineāras ādas defektiem: Mikroftalmija ar lineāras ādas defektiem ir dominējošais traucējums, kas ir saistīts ar X hromosomu un ka m ir letāls iznākums vīrišķo augļu gadījumā. Mikroftalmiju sauc arī par “mazo acu sindromu”, kas acis nav pienācīgi attīstījušās dzemdē. Vienpusēji vai abpusēji mazs, vāji attīstīts acs ābols, lineāri ādas bojājumi uz sejas un kakla. Aplastiska āda laikam ejos sadzis un izveidos hiperpigmentētas zonas.
- Orofaciāli digitālais sindroms: Orofaciāli digitālais sindroms ir ar X-hromosomu saistīts dominējošais traucējums, kura rezultātā vīriešiem iestājas nāve. Tas izskatās kā sejas, mutes dobuma (tievāks mutes kauls, zobu anomālijas un priekšzobu trūkums) un pirkstu deformācija. 40% gadījumu ir skarta centrālā nervu sistēma. Lai gan klīniskās pazīmes ir ļoti līdzīgas citām orofaciāli digitālais sindroma formām, šo formu var precīzi noteikt pēc X-hromosomas saistītās dominējošās, iedzimtās un policistiskās aknu slimības.
- Panhipopituitārisms, ar X hromosomu saistīts: Sindroma dēļ ir viena vai vairāku hipofīzes radīto hormonu samazināta ekskrēcija, kas var izraisīt pundurību bērniem un priekšlaicīgu novecošanu pieaugušajiem. Onadotropina sekrēcijas traucējumi ietekmē reproduktīvo funkciju.
- Potocki-Lupski sindroms (17p11.2 duplikācijas sindroms): Sindromam ir raksturīgi normāli sejas vaibsti. Viegla garīgā atpalicības klīniskās pazīmes ir samazinātas domāšanas spējas, uzvedības traucējumi, uzmanības deficīts, hiperaktivitāte un dažreiz autisms. Lielākajai daļai cilvēku, kam ir šis sindroms, ir sāks augums.

- Prader-Willi sindroms: Prader-Willi sindroms ir sekas tēva 15. hromosomas (15q11.2-q13) delēcijai. Personai ar šo sindromu raksturo vājš muskuļu tonuss, mazs augums, nepilnīga seksuālā attīstība, kognitīvie traucējumi, problemātiska uzvedība un hroniska izsalkuma sajūta, kas var novest pie pārēšanās un dzīvību apdraudošas korpulences. Prader-Willi sindroma incidences apļēse svārstās no 1 uz 15 000 līdz 1 uz 30 000 jaundzimušajiem.
- Sindroms Diafragmas trūce, iedzimta (HCD/DIH1): Iedzimta diafragmas trūce (CDH) attiecas uz iedzimtu defektu grupu diafragmas strukturālajā integritātē, kas bieži ir saistīta ar letālu pulmonāru hipoplāziju (samazinātiem plaušu audiem ķermenī, kas noved pie plaušu apjoma samazinājuma), un pulmonāru hipertensiju (paaugstināts asinsspiediens pulmonārajā sistēmā). Izplatība jaundzimušajiem svārstās no 1 uz 2500 līdz 1 uz 4000 gadījumiem un mirstības koeficients ir no 30-60%. Pastāv vairāki CDH veidi, ieskaitot: Bochdalek trūce, Morgagniev trūce, centrālā trūce un diafragmas trūce. 70-90% gadījumu skarto personu būs Bochdalek trūce, kas visbiežāk notiek kreisajā pusē. Patoloģiskās trūces sekas attiecas uz vēdera satura iekļūšanu krūšu dobumā. Trūces iedarbības dēļ slimība jaundzimušajiem var izraisīt nāvi.
- Rīgiera sindroms, 1. veids (RIEG1): Sindromam raksturīga nenormāla acs ārējā segmenta attīstība, kas var izraisīt aklumu (aptuveni 50% skarto cilvēku), acs muskuļu neesamība / neattīstība, zobu trauslums, hidrocefālija, skeleta anomālijas un periumbilikālās ādas attīstības traucējumi. Dažiem pacientiem ir nepietiekami attīstīti smadzeņu asinsvadi.
- Saethre-Chotzen sindroms (SCS): Saethre-Chotzen sindromam raksturīgās pazīmes ietver zemu priekšējo matu līniju, neregulārus plakstiņus (ptoze), nenormālu ausu garumu, palielinātu parietālo atveri (atvere galvaskausā), ādas veidojumus starp pirkstiem, palielinātu iekšējo, pirkstu deformāciju un palielinātu spiedienu smadzenēs.
- Sensori neirālais kurlums un vīriešu neauglība: Galvenā slimības pazīme ir kurlums un neauglība. Turklāt skartās ir arī garīgi neattīstītas, ar mazu augumu un ar fiziskām anomālijām (mazas ausis, augsts deguna tilts, mazs laukums starp degunu un lūpām, aukslējas ar augstu arku, īsi pirksti un viena uzacs).
- Prader-Willi līdzīgais sindroms (SIM1 sindroms): Tam raksturīga samazināta augļa aktivitāte, tuklums, muskuļu hipotonija, garīga atpalicība, mazs augums, hipogonadotropiskais hipogonādisms un mazas plaukstas un pēdas.
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba sindroms (BRRS): sindroma kliniskās pazīmes ir aukslējas ar augstu arku, galvas anomālijas, labdabīgu audzēju veidošanās agrīnā bērnībā un hemangiomas (nenormāls asinsvadu sistēmas izvietojums, kas var novest pie asiņošanas). Arterovenozas malformācijas var novest pie kājas amputācijas. Asinsizplūdums smadzenēs var novest pie epilepsijas lēkmēm. Skartajām personām ir palielināts dzimšanas svars un garums, bet augšanas ātrums samazinās 6 vai 7 gadu vecumā. Aizkavēta motorā attīstība ar traucētu koordināciju, aizkavēta runas attīstība un viegla garīgā atpalicība. Bieži sastopamas ir arī ribu anomālijas un siekalošanās.
- 2q33.1 delēcijas sindroms ("Glass sindroms"): Šim sindromam galvenās pazīmes ir smaga garīgās atpalicības forma, mazs augums, šķeltas vai augstas arkas aukslējas, reti vai plāni mati, dažādas ausu anomālijas un lipodistrofija (nespēja ražot taukus), cirkšņa trūce (vēdera struktūras nenormālības), epilepsijas lēkmes un barošanas problēmas. Visdrīzāk šīs problēmas ir sekas trūkstošam SATB2 gēnam, kas atrodas šajā rajonā.
- 5q21.1-q31.2 delēcijas sindroms: Sindroms galvenokārt atpazīstams pēc ievērojami izmainītas sejas, kas ietver zemāku skalpa priekšādu, paceltām uzacīm, vienu uzaci, savilkts deguns, samazināta apakšžokļa augšana (maksilārais prognatisms), palielināta augšlūpas vidusdaļa un šauras lūpas. Galvenās kliniskās pazīmes ir priekšpieres un postnatālās attīstības aizture, garīgie traucējumi un nenormāla augšējo locekļu augšana.
- 8p23.1 delēcijas sindroms: Delēcijas 8p23.1 kliniskās pazīmes ir iedzimta sirds slimība, iedzimta diafragmas trūce, attīstības aizture un tipiski uzvedības traucējumi – hiperaktivitāte un impulsivitāte.
- Hromosomas 10q delēcijas sindroms: Delēcijas sindromu pavada sejas asimetrija, izteikts deguns, šaurāka apakšlūpa, mazs dzimšanas svars, mazs augums, pietēkta pirksta klinodaktīls un vīrišķais kriptorhidisms (viena vai abu sēklinieku neesamība). Cilvēkiem ar 10q delēciju ir dažādas mācīšanās grūtību un attīstības aizkaves formas.
- 14q11-q22 delēcijas sindroms: Delēcijas sindromu pavada attīstības aizture, psihomotorā aizture, garīgie traucējumi, problēmas ar acu kontaktu, traucēta augšana, mikrocefālija, plagiocēfālija, vāja galvas kontrole, trīsstūrveida sejas vaibsti, neparasti mazs apakš- un augšžokļa izmērs, palielināts laukums starp augšlūpu un degunu, iss/plats deguns, saplacināta deguna sakne, mazas un deformētas ausis, trīsstūrveida uzacis, epikanta krokas, dziļi iekrītušas acis, īsas palpebrālas spraugas ar tālu vienas no otras izvietotām acīm, optiskas atrofija, kas var novest pie kortikāla akluma, maza mute un aukslējas ar augstu arku. Cilvēkiem ar delēciju ir sirds problēmas, piemēram, sirds kambaru barjeras traucējumi un iedzimti caurumi sirds nodalījumos. Šai delēcijai ir raksturīga arī viena vai vairāku sēklinieku neesamība, hipertonijs (palielināta muskuļu aktivitāte vai palielināts muskuļu spriegums), nespēja staigāt, minimāls vai pilnīgs runas trūkums, krampji, spastiskums, hiperrelaksija, nenormāla mielinizācija bērnībā un neadekvāta smadzeņu attīstība.
- 17q21.31 delēcijas sindroms: 17q21.31 delēcijas sindromu pavada intelektuālie traucējumi, zems muskuļu tonuss, augsta un plata piere, slīpas, uz augšu vērstas acis, epikantus (augšējā plakstiņa ādas krokas, kas pārklāj acs augšdaļu), apaļš degungals, lielas un zemas ausis, plakstiņu anomālijas (ptoze) un gari pirksti. Pacientiem bieži ir neiroloģiski traucējumi, kas noved pie epilepsijas lēkmēm, sirds problēmas (sirds antrievotrikulārī septāli traucējumi), uroloģiskas anomālijas (kriptorhidisms - viena vai abu sēklinieku neesamība, hypospadias, vezikoureterāls reflukss, duplekta nieres, nieru rētas un hidronefrozes hipospādijs – ārējā uretra neatrodas peņa galviņas augšā, bet zemāk) un ģenitāliju traucējumi. sindroma kliniskās pazīmes ir zobu anomālijas, periodiska uzacu dislokācija, pārmērīgs locītavu kustīgums, skolioze, dzirdes zudums, vāji apakšējie locekļi, šķelta lūpa vai aukslējas. Pacientiem ar šo sindromu ir arī aizkavēta psihomotorā attīstība.

- Hromosomas 18p delēcijas sindroms: Delēcijas galvenās klīniskās pazīmes ir garīgie traucējumi, augšanas traucējumi, galvas un sejas anomālijas (apaļa seja, palielināts mutes dobums), nenormālas ausis un locekļu, dzimumorgānu, smadzeņu, acu, sirds un zobu anomālijas.
- Hromosomas 18q delēcijas sindroms: Šai delēcijai raksturīgi un tā atpazīstama pēc ļoti mainīgiem garīgiem traucējumiem, īsa auguma, zema muskuļu tonusa, dzirdes traucējumiem, pēdu deformācijas, spiciem kāju pirkstiem un palielinātas mutes.
- 8p23.1 delēcijas sindroms: Duplikāciju pavada runas defekti, iedzimtas sirds slimības, aizkavēta attīstība, izteikta vai palielināta piere un paceltas uzacis
- 11q11-q13.3 duplikācijas sindroms: Sindromam raksturīgs iedzimts kurlums nepilnīgi attīstītas iekšausis dēļ. Turklāt duplikācija izraisa nepilnīgu ārējās auss daļas attīstību un bieži sastopama pazīme ir arī mazi zobi.
- 17q21.31 duplikācijas sindroms: Duplikācijas sindroms 17q21.31 attiecas uz mazu augumu, mikrocefāliju, pirkstu anomālijām, hirsūtisms (pārmērīgs ķermeņa apmatojums), atopisks dermatīts, gremošanas problēmas, sejas anomālijas (maza mute, ausu anomālijas, mazs deguns...) un kāju pirkstu anomālijas. Cilvēkiem ar šo duplikāciju ir garīgi traucējumi, ir grūtības sociāli integrēties, ir vājas motoriskās prasmes un uzvedības problēmas (agresija, hiperaktivitāte, apsēst' bias traucējumi, komunikācijas traucējumi).
- Kaķa acs sindroms (CES): Kaķa acs sindromu pavada colobomata (acs membrānas izkropļojums), lielāks attālums starp acīm (acs hiperelorisms), preaurikulārs cilpas, slīpas acis, zemāki apakšējie plakstiņi un mikrognātija, iedzimts neparasti mazs augš- un apakšžoklis, taisnās zarnas deformācija un viena nabas artērija, kas var novest pie neadekvātas augļa attīstības. Pacientiem ir arī sirds un nieru anomālijas un garīgi traucējumi. Sindromam raksturīgi arī VACTERL traucējumi, kas skar daudzas ķermeņa sistēmas, kas attīstās no embrija mezodermas.
- 1p36 mikrodelēcijas sindroms: p36 delēcija uz 1. hromosomas izraisa smagus garīgos traucējumus. Sindroma simptomi ietver mikrocefāliju, brahicefāliju un pundurību, kas var parādīties grūtniecības laikā vai uzreiz pēc dzemdībām. Raksturīgi sejas vaibsti ietver apgrieztu aci, plakānu deguna tiltu, asimetriskas ausis un smailu zodu. Galvenās klīniskās pazīmes ietver aizkavētu attīstību (100%), hipotoniju (100%), epilepsijas lēkmes (līdz 72%), sirds defektu (40%), ieskaitot kardiomiopātiju (aptuveni 23%) un šķeltu lūpu vai aukslējas (20-40%). Mikrodelēcijai 1p36 ir ļoti raksturīgs augstas frekvences sensori neirāls dzirdes zudums.
- 1q41-q42 mikrodelēcijas sindroms: Bieži sastopamas mikrodelēcijas 1q41-q42 klīniskās pazīmes ietver ievērojamu attīstības aizturi un izteiktu sejas dismorfismu, piemēram, dziļi iedobušās acis, platu degungalu, iespiestu deguna tiltu. Dažos gadījumos novērojamas tādas iezīmes kā mikrocefālija, šķeltas aukslējas, greiza pēda, krampji un mazs augums.
- Hromosomas 10q22.3-q23.31 mikrodelēcijas sindroms: Sindroma simptomi ir mazs augums, aizkavēta pubertāte, deformēti sejas vaibsti un atrioventrikulārs septāls defekts
- 12q14 mikrodelēcijas sindroms: Mikrodelēcija 12q14 noved pie vieglas garīgas atpalicības, agrīniem attīstības traucējumiem un osteopoicilozes (pārmērīga kaulu blīvuma, kā rezultātā rodas kaulu sāpes). Pacientiem raksturīgs mazs augums.
- 16p11.2-p12.2 mikrodelēcijas sindroms: Mikrodelēciju pavada sejas anomālijas, kas ietver plakānu seju, antimongolīdas palpebrālas spraugas un acu anomāliju. Mikrodelēcijai tipiskas ir arī mazas ausis un garīgie traucējumi.
- 16p11.2-p12.2 mikroduplikācijas sindroms: Šo mikroduplikācijas sindromu pavada aizkavēta attīstība, autistiska un/vai cikliska darbība, dismorfiskas pazīmes, mikrocefālija, hiperaktivitāte, eholālija un krampju iespējamība. Citas klīniskās pazīmes, kas attiecas uz ķermeņa anomālijām, ir lielāks attālums starp acīm (hipertelorisms), smadzeņu anomālijas, mazs augums, gari pirksti, plats un liels deguna tilts, strabismus (šķielēšana) un pirkstu anomālijas.
- Xp11.22-p11.23 mikroduplikācijas sindroms: Šis mikrodelēcijas klīniskās pazīmes nav atkarīgas no dzimuma un duplikācijas lieluma. Tipiskās pazīmes ir dažādas lēkmju formas. skartās personas ir kautrīgas un stūrgalvīgas un viņu uzvedība līdzinās cilvēku uzvedībai, kam ir tautiskie traucējumi.
- Mikroftalmijas sindroms, 6. veids, hipofīzes hipoplāzija: Pacientiem ar šo sindromu nav vienas vai abas acis, ir brahicefālija (īsāks galvaskauss), retrognātija (apakšžokļa deformācija), mazas ausis, pirkstu anomālijas, nepietiekami attīstītas ārējās ģenitālijas un hipoplastiskas nieres. Pacientiem ir smadzeņu traucējumi, piemēram, mazas smadzenītes un noteiktu smadzeņu struktūru trūkums.
- Monosomijas 9p sindroms: Visbiežāk sastopamās klīniskās pazīmes, kas sastopamas vairāk nekā 50% pacientu, ir attīstības un psihomotorie traucējumi, trīsstūra formas galva, plakāna sejas vidusdaļa, īsas palpebrālas spraugas, augsti izliektas uzacis, zemu novietotas ausis, īss, plakans deguns ar uz priekšu izvērstām nāsīm, plāna augšlūpa, gara lūpas rievā, augstas aukslējas, mikrognātija, īss kakls, palielināts attālums starp krūtsgaliem, gari un tievi pirksti, plakanā pēda un hipotonija. Pacientiem ir problēmas ar runu, bet to gadiem ejot var uzlabot.
- Androgēna nejūtības sindroms (AIS): Androgēna nejūtības sindroms ir ar X-hromosomu saistīts recesīvs traucējums, kad vīriešiem parādās ārējās sieviešu ģenitālijas (dzemdes, vagīnas un citu ap dzemdi izvietoto ģenitāliju orgānu trūkums). Sieviešu krūšu attīstība vīriešu kārtas pacientiem (ginekomastija) un sēklinieku attīstību vēdera dobumā vai cirksnī. Lai gan vīriešiem ir normāls dzimumhromosomu kariotips (XY), viņiem ir hipospādija (iedzimts defekts, kad uretris neattīstās peņa galā) un mikropenīts.
- 15q26 pāraugšanas sindroms: Pāraugšanas sindromam raksturīgas nieru anomālijas (45%), ieskaitot pakavveidas nieres un nieru agenēze (viena vai abas nieres neattīstās). Hidronefroze (neadekvāta nieru funkcionēšana), veziko-uretera reflukss (neadekvāts urīnceļa virziens), policistikas nieres un labās nieres iegurņa duplikācija arī ir bieži sastopama. Cilvēkiem ar šo sindromu var būt arī garīgie traucējumi, attīstības aizture un ir dzimuši ar garu augumu.

- Smita-Magenisa sindroms: Pacientiem ar Smita-Magenisa sindromu ir plakana un četrstūrveida seja. viņiem bieži ir liekais svars, viņi bieži ir mazi un ar mazām kājām un rokām. Jaundzimušajiem var būt vājš muskuļu tonuss, aizkavēta attīstība, uzvedības traucējumi (sevišķi miega traucējumi un sevi savainojoša uzvedība) un dažreiz ēdiena meklēšanas uzvedība. Visiem cilvēkiem ar Smita-Magenisa sindromu ir mācīšanās grūtībām vieglā līdz smagā formā, visumā bez atšķirības starp verbālajām un uzstāšanās prasmēm, bet ar sevišķu kognitīvo stipro un vājo vietu profilu. Pieaugušie ar Smita-Magenisa sindromu ir vairāk atkarīgi no aprūpētājiem, nekā tas ir sagaidāms ar no vispārējā intelektuālā funkcionēšanas līmeņa.
- Trihorhinofalangeālais sindroms, 1. veids (TRPS1): Sindromam ir raksturīga tipiska galvas un skeleta deformācija. Galvas deformācijas ietver retus galvas matus, apaļš degungals, gara, plakana lūpas rievā (augšlūpa), plāna, augšējā mala spilgti sarkanā krāsā un atkarājušās ausis. Skeleta nenormālības ietver konusa formas epifizi pie falangām, gurnu malformācijas un mazu augumu.
- Van der Vuda sindroms (VWS): Van der Vuda sindroms ir ģenētisks 1. hromosomas defekts, kam raksturīga zaķa lūpas kombinācija ar šķeltām aukslējām un/vai apakšējās lūpas sinusiem. Bieži sastopamas vairākas veselības problēmas, piemēram, iedzimtas sirds kaites, trokšņi sirdī, smadzeņu traucējumi, asins izplūdumi starp augšējām un apakšējām smaganām un citi traucējumi. Van der Vuda sindroma aplētā sastopamība variējas no 1 uz 100 000 līdz 1 uz 400 000 dzemdībām.
- Vilmsa audzējs 1 (WT1): Vilmsa audzējs 1 ir viens no visbiežāk sastopamajiem audzējiem, kas rodas bērnībā (1 uz 10 000 bērniem) un sastāda 8% no visiem vēža veidiem bērniem. Tiek uzskatīts, ka tas rodas no ļaundabīgas nenormāli persistējošas nieru cilmes šūnu, kas satur embrija diferenciācijas potenciālu, transformēšanās.