

# A PrenaTest® MONOGEN által vizsgált örökíthető betegségek listája



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

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