

Vistara identifică probabilitatea unor afecțiuni care altfel, nu ar fi detectate până după naștere sau în copilărie

Toate afecțiunile sunt moștenite pe cale autozomală sau X-linkată, ceea ce înseamnă că în cazul prezenței mutației, copilul va fi afectat de boală și va manifesta simptome specifice.

Afecțiune ¹ Genă(e)	Rezumat clinic ^{2,3}	Cazuri de- terminate de Mutații de novo ^{2,3}	Evidențiere ecografică ^{2,3}			Acțiuni Clinice	Rata de detectie a genei
			Niciuna	Sarcină	Ne specifică		
Acondroplazia <i>FGFR3</i>	Cea mai comună formă de displazie scheletală; poate cauza hidrocefalie, întârziere privind dezvoltarea motorie și stenoza spinală	80%		●	●	Managementul travaliului și a nașterii, monitorizare pentru stenoza spinală, supravegherea somnului nou-născutului pentru a reduce probabilitatea pentru SIDS	>96 %
Sindromul Alagille <i>JAG1</i>	Afectează multiple sisteme de organe și poate provoca probleme de creștere, defecte cardiace congenitale și diferențe vertebrale	între 50% și 70%	◐		◐	Tratament simptomatic	>79%
Sindromul Antley <i>Bixler FGFR2</i>	O formă de craniosinostoză; provoacă, de asemenea, fuziunea prematură a oaselor brațelor, blocarea canalului nazal, și flexie sau extensie permanentă la nivel articular	formele mai severe		●		RMN fetal, evitarea folosirii instrumentelor în timpul nașterii, intervenție chirurgicală corectivă, monitorizarea hidrocefaliei	>96%
Sindromul Apert <i>FGFR2</i>	O formă de craniosinostoză; provoacă, de asemenea deformări la nivelul degetelor, atât la mâini cât și la picioare, la nivelul vertebrelor, dar și anomalii la nivelul organelor	formele mai severe		●		RMN fetal, evitarea folosirii instrumentelor în timpul nașterii, intervenție chirurgicală corectivă, monitorizarea hidrocefaliei	>96%
Sindromul Cardiofaciocutanat <i>1,3,4 BRAF, MAP2K1, MAP2K2</i>	Cauzează anomalii ale inimii, feței, pielii și părului; poate provoca întârzieri de dezvoltare și dizabilități intelectuale	majoritatea		●	●	Ecocardiogramă fetală	>96%
Sindromul CATSHL <i>FGFR3</i>	Acronimul înseamnă camptodactilie, statură înaltă, scolioză și pierderea auzului; poate crește probabilitatea de dizabilitate intelectuală	necunoscut		●		Adoptarea limbajului semnelor și intervenție comportamentală	>96%
Sindromul CHARGE <i>CHD7</i>	Acronimul înseamnă colobom, defecte cardiace, atrezie coanală, întârzieri de creștere și dezvoltare, anomalii genitale, anomalii ale urechii; poate duce la pierderea auzului, la întârzieri de dezvoltare și la despicatura buzei și/sau a palatului.	majoritatea	◐	◐	◐	Evaluare endocrinologică timpurie, adoptarea limbajului semnelor și intervenție comportamentală	>91%
Sindromul Cornelia de Lange <i>1,2,3,4,5</i> <i>NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8</i>	Cauzează o serie de tulburări fizice, cognitive, și provocări medicale.	99%	◐		◐	Monitorizarea comorbidităților cardiace, gastro-intestinale și de membre	între 43% și 96%
Sindromul Costello <i>HRAS</i>	Cauzează defecte cardiace, dizabilități intelectuale, întârzieri de dezvoltare, întârzieri de creștere și probabilitate crescută de apariție a tumorilor maligne	majoritatea	◐		◐	Hrănirea nasogastrică sau prin gastrostomie, intervenție comportamentală și medicală	>92%
Sindromul Crouzon <i>FGFR2, FGFR3</i>	O formă de craniosinostoză; cauzează de asemenea pierderea auzului și probleme dentare în unele cazuri	formele mai severe		●		RMN fetal, evitarea folosirii de instrumentar la naștere intervenție chirurgicală de corectare, monitorizarea hidrocefaliei, adoptarea timpurii a limbajului semnelor	>96%
Sindromul Ehlers-Danlos, clasic, tipul VIIA, tipul cardiac valvular și tipul VIIB <i>COL1A1, COL1A2</i>	Determină defecte la nivelul țesutului conjunctiv, care pot varia de la forme blânde de hiperlaxitate articulară la complicații ce amenință viața, cum ar fi disecția aortică	50%	●			Treatment ortotic, monitorizarea complicațiilor vasculare	>92%
Encefalopatie epileptică, infantilă precoce, 2 <i>CDKL5</i>	Determină convulsii cu întârziere de dezvoltare secunară	majoritatea	●			Monitorizarea și tratarea convulsiilor	>84%

◐ = unele tipuri sau cazuri

Afecțiune ¹ Genă(e)	Rezumat clinic ^{2,3}	Cazui de- terminați de Mutatii de novo ^{2,3}	Evidențiere ecografică ^{2,3}			Acțiuni Clinice	Rata de detectie a genei
			Niciuna	Sarcină	Ne specifică		
Hipocondro-plazia FGFR3	Determină o formă blândă de nanism; poate provoca convulsii cu întârziere de dezvoltare secundară	<i>pană la 80 %</i>	●			Monitorizarea și tratarea convulsiilor	>96 %
Dizabilitate Intelectuală SYN- GAP1	Determină dizabilități intelectuale și întârzieri de dezvoltare	<i>~100 %</i>	●			Intervenție comportamentală timpurie	>89 %
Sindromul Jackson Weiss FGFR2	O formă de craniosinostoză; determină, de asemenea, anomalii ale picioarelor	<i>formele mai severe</i>		●		RMN fetal, evitarea folosirii de instrumentar la naștere, intervenție chirurgicală corectivă, monitorizarea hidrocefaliei	>96 %
Leuceimia Mielomonocitică Juvenila (JMML) PTPN11	Un cancer de sânge pediatric rar; supraviețuirea a cinci ani este de aproximativ 50 %	<i>necunoscut</i>	●			Monitorizarea analizelor de sânge și intervenții medicale	>96 %
Sindromul LEOPARD 1,2 (Sindromul Noo- nan cu lentiginoză) PTPN11, RAF1	Asemănător cu Sindromul Noonan, cu pete maro pe piele (lentiginoză); cauzează statură scundă, defecte cardiace, tulburări de coagulare, și, în unele cazuri, ușoare dizabilități intelectuale	<i>necunoscut</i>	●		●	Ecocardiogramă fetală	>96 %
Sindromul Muenke FGFR3	O formă de craniosinostoză; poate duce la pierderea auzului, întârzieri de creștere, și despicatură buzei și/sau palatului	<i>necunoscut</i>		●		RMN fetal, intervenție chirurgicală corectivă, adoptarea timpurie a limbajului semnelor și intervenție comportamentală	>96 %
Sindromul Noonan 1,3,4,5,6,8 PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SOS2, SHOC2, BRAF, MAP2K1, HRAS, CBL	Determină statură scundă, defecte cardiace, tulburări de coagulare și în unele cazuri, dizabilități intelectuale ușoare	<i>între 25 % și 70 %</i>	●	●	●	Ecocardiogramă fetală, managementul travaliului și nașterii, evaluarea timpurie a dificultăților de învățare	>86 % to >96 %
Osteogeneza imperfectă, tipul I,II,III,IV COL1A1, COL1A2	Determină oase extreme de fragile, care se rup cu ușurință, deseori fără o cauză ușor de identificat	<i>formele mai severe</i>	●	●		Managementul travaliului și al nașterii, îngrijire neonatală, recunoașterea precoce și tratamentul fracturilor	>92 %
Sindromul Pfeiffer tipul 1,2,3 FGFR2	O formă de craniosinostoză; de asemenea duce la pierderea auzului, dizabilitate intelectuală, anomalii ale mâinilor; poate duce la moarte prematură	<i>formele mai severe</i>		●		RMN fetal, evitarea folosirii instrumentarului la naștere, intervenție chirurgicală corectivă, monitorizarea pentru hidrocefalie, adoptarea timpurie a limbajului semnelor și intervenție comportamentală	>96 %
Sindromul Rett MECP2	Provoacă o regresie rapidă la nivelul motor și de limbaj la vârste între 6 și 18 luni; autismul, convulsiile, și sindromul QT lung sunt adesea prezente	>99 %	●			Excluderea cauzelor de origine cardiacă, monitorizarea și tratarea convulsiilor, intervenție medicală și comportamentală precoce	>78 %
Sindromul Sotos 1 NSD1	Sindromul creșterii excesive; provoacă întârzieri de dezvoltare, dizabilități intelectuale și probleme de comportament	>95 %	●	●		Ecocardiogramă fetală, ecografie fetală renală și intervenție comportamentală precoce	>87 %
Displazia tanatomorfică tip I,II FGFR3	O tulburare scheletală severă care, de obicei, are drept rezultat nașterea copilului mort sau moartea neonatală a acestuia, datorită tulburărilor respiratorii	<i>Majoritatea</i>			●	Managementul travaliului și a nașterii	>96 %
Scleroză Tuberoasă 1,2 TSC1, TSC2	Provoacă creșterea de tumori benigne în multe sisteme de organe, care pot amenința viața; pot de asemenea provoca convulsii și întârzieri de dezvoltare secundară	66 %	●	●		Ecocardiogramă fetală, RMN postnatal, intervenție medicală și comportamentală	>82 % și >96 %

● = unele tipuri sau cazuri

201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 | www.natera.com | 1-650-249-9090
CAP accredited, ISO 13485 and CLIA certied. © 2018 Natera, Inc. All Rights Reserved.

Bibliografie

1. Validation data, Baylor. 2016.
2. GeneReviews. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11116/>
3. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/>