

Синдромы	НИПС T21	НИПС 5	НИПС 12	НИПС Расширенный
Хромосомные синдромы:				
Синдром Дауна	●	●	●	●
Синдром Эдвардса		●	●	●
Синдром Патау		●	●	●
Синдром Тернера		●	●	●
Синдром Клайнфельтера		●	●	●
Синдром Якобса			●	●
Трисомия X хромосомы			●	●
Моногенные заболевания:				
Муковисцидоз			●	●
Фенилкетонурия			●	●
Галактоземия			●	●
Тугоухость (SLC26A4)			●	●
Нейрональный цероидный липофусциноз			●	●
Тугоухость (GJB2)				●
Болезнь Вильсона ATP7B				●
Лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата				●
Синдром Смита-Лемли-Опица				●
Болезнь Тея-Сакса				●
Мукополисахаридоз, тип I				●
Синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I				●
Поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4				●
Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia				●
Диастрофическая дисплазия				●
Иммунокостная дисплазия Шимке				●
Синдром Ушера, тип 2a				●
Гомоцистинурия				●
Врожденная непереносимость фруктозы				●
Микроделеционные синдромы:				
Синдром делеции 22q11				●
Синдром Прадера-Вилли				●
Синдром кошачьего крика				●
Синдром Ангельмана				●
Синдром делеции 1p36				●
Определение пола плода	●	●	●	●