

NIPS Invitae

12 Enfermedades genéticas analizadas.

Trisomías	Aneuploidias de Cromosomas Sexuales
Trisomía 21 (Síndrome de Down)	45, X (Síndrome de Turner)
Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)	47,XXY (Síndrome de Klinefelter)
Trisomía 13 (Síndrome de Patau)	47, XXX (Síndrome Triple X)
	47, XYY (Síndrome de Jacobs)
Microdeleciones	
22q (síndrome de DiGeorge)	4p (Síndrome de Wolf-Hirschorn)
5p (Síndrome Cri Du Chat)	Síndrome de deleción 1p36
15q (Síndrome de Prader-Willi; Síndrome de Angelman)	