

Kategorier til sammenligning af CNV nationalt, prænatale arrays

Indikation	Total	Aneuploidi			CNV				
		13,18,21, + mosaikker	Kønskrom. + mosaikker	Andre aneuploidier + mosaikker	Patogen	Sandsynligvis patogen	Risikovariant	Tilfældighedsfund	VOUS
Misdannelser									
NF \geq 3,5									
Risiko \geq 1:300 uden misdannelser eller stor NF									
Andet									

Kategoriseringen er uafhængig af om aberrationen forklarer eventuelle ultralydsfund. Den enkelte CNV kan netop derfor klassificeres forskelligt alt efter om det er til brug for svarafgivelse eller til brug for samlede opgørelser.

Vejledende eksempler på hvad der hører til i udvalgte kategorier

Risikovarianter = susceptibility loci*	Del/dup	Penetrans*
1q21 prox, TAR	Dup	17 (10-27)
1q21 distal (GJAS)	Del	37 (23-55)
1q21 distal (GJAS)	Dup	29 (17-47)
16p13.11	Del	13 (8-21)
16p13.11	Dup	?
16p12.1	Del	12 (8-19)
16p11.2 (SH2B1)	Del	62 (27-94)
16p11.2 (SH2B1)	Dup	11 (6-20)
16p11.2 (TBX6)	Del	47 (32-64)
16p11.2 (TBX6)	Dup	27 (17-41)
17q12	Del	34 (14-70)
17q12	Dup	21 (11-40)
22q11.2	Dup	22 (15-32)
15q13 (CHRNA7)	Del	?
Andre aberrationer, der foreslås rubriceret som risikofaktorer, kan komme på listen hvis det besluttes på et af følgegruppens møder		

*Modifieret efter [1, 2] og tilføjet flere

Referencer:

1. Rosenfeld, J.A., et al., *Estimates of penetrance for recurrent pathogenic copy-number variations*. Genet Med, 2013. 15(6): p. 478-81.
2. Kerr, C.G.D.W.M.D.K.B. *Recommendations for the use of chromosome microarray in pregnancy* 2015; Available from: http://www.bsgm.org.uk/media/956141/g144_useofcmapregnancy_jun15.pdf.

Patogene (eksempler på oplagte og mindre oplagte)
SHOX
STS hos drenge
22q11.2 deletion-syndrom

Tilfældighedsfund, øvrige (+ eksempler)	
Sent debuterende lidelser	HNPP BRCA
Bærerstatus for hyppige AR lidelser	CF
Bærerstatus for X-bundet recessiv lidelse hos piger	DMD

Risikofaktorer som vi er enige om ikke at rapportere prænatalt
15q11.2 BP1-BP2 deletion