

INFORMACIJE O PANORAMA TESTU

Svrha Panorama® testa:

Panorama test neinvazivni je prenatalni test probira koji analizira na kromosomske poremećaje navedene u tablici ispod. Kao opciju možete tražiti i analizu fetalnog spola. Panorama test provodi se od 9. tjedna trudnoće na uzorku krvi trudnice koji sadrži trudničin i fetalni izvanstaničan DNK (cffDNK). cffDNK koji se analizira potječe iz placente, a u 98 % svih trudnoća taj DNK identičan je onom DNK koji se nalazi u stanicama fetusa.

	KROMOSOMSKI POREMEĆAJI	OSJETLJIVOST	SPECIFIČNOST	POZITIVNA PREDIKTIVNA VRIJEDNOST	NEGATIVNA PREDIKTIVNA VRIJEDNOST
TRISOMIJE	Downov sindrom (trisomija 21) ^{1,2}	>99 % (CI 97,1-100)	>99 % (CI 99,93-99,99)	95 %	>99,99 %*
	Edwardsov sindrom (trisomija 18) ^{1,2}	>94,1 % (CI 82,9-100)	>99 % (CI 99,96-100)	91 %	>99,99 %*
	Patauov sindrom (trisomija 13) ^{1,2}	>99 % (CI 73,5-100)	>99 % (CI 99,6-100)	68 %	>99,99 %*
ANEUPLOIDIJE SPOLNIH KROMOSOMA	Turnerov sindrom (monosomija X) ^{1,2}	94,7 % (CI 74,0-99,9)	>99 % (CI 99,7-100)	78 %	>99,99 %*
	Klinefelterov sindrom (XXY) ^{5 **}	73,1 % (CI 61,0-85,1)	99,9 % (CI 99,90-99,99)	86,4 %	99,87 %
	Jacobov sindrom (XYY) ^{5 **} Trostruki X sindrom (XXX) ^{5 **}	kad se utvrdi neki od ta 3 sindroma, navodi se na nalazu	kad se utvrdi neki od ta 3 sindroma, navodi se na nalazu	(kombinirano za sva 3 sindroma)	kad se utvrdi neki od 3 sindroma, navodi se na nalazu
TRIPLOIDIJA	Triploidija ^{3,4}	>99 % (CI 66,4-100)	>99 % (CI 99,5-100)	5,3 %	>99,99 %*
MIKRODELECIJE KROMOSOMA	Sindrom delecije 22q11.2 ⁶	83,3 % (CI 51,6-97,9)	>99 % (CI 99,91-99,98)	53 %***	99,9 % (CI 99,9-100)****
	Delecija 1p36 ^{7,8}	>99 % (CI 2,5-100)	>99 % (CI 99,1-100)	7-17 %****	99,98-99,99 %****
	Angelmanov sindrom ^{7,8}	95,5 % (CI 77,2-99,9)	>99 % (CI 99,1-100)	10 %***	>99,99 %
	Cri-du-chat sindrom ^{7,8}	>99 % (CI 85,8-100)	>99 % (CI 99,1-100)	2-5 %****	>99,99 %
	Prader-Willi sindrom ^{7,8}	93,8 % (CI 69,8-99,8)	>99 % (CI 99,1-100)	5 %	>99,99 %
SPOL	Ženki	>99,9 % (CI 99,4-100)	>99,9 % (CI 99,5-100)		
	Muški	>99,9 % (CI 99,5-100)	>99,9 % (CI 99,4-100)		

* Provodi se kontinuirano kliničko praćenje kako bi se osiguralo da NPV ne padne ispod navedene vrijednosti, ali se praćenje ne provodi za sve niskorizične rezultate.

** Abnormalnosti spolnih kromosoma prijavljuju se samo kada se identificiraju.

*** PPV za sindrom delecije 22q11.2 i Angelmanov sindrom u objavljenim studijama bio je 53 % odnosno 10 %, kada su uočene anomalije i do 100% kada su ultrazvučne anomalije uočene prije testiranja.

**** Ovisno o fetalnoj frakciji. Za sindrom delecije 22q11.2 samo se očinski alel procjenjuje na FF ≤6,5 %. Za sindrom delecije 1p36 i Cri-du-chat sindrom, samo se očinski alel procjenjuje na FF <7 %. Za Angelmanov sindrom nema procjene rizika pri FF <7 %. Za Prader-Willijev sindrom, nema procjene rizika pri FF ≤2,8 %.

Gore navedene specifikacije testa primjenjive su samo na jednoplodne trudnoće i blizanačke monozigotne trudnoće. Sve daljnje informacije možete pronaći na www.natera.com/panorama-test/test-specs

- DAR P ET AL. AM J OBSTET GYNECOL. 2022. DOI: [HTTPS://DOI.ORG/10.1016/J.AJOG.2022.01.019](https://doi.org/10.1016/j.ajog.2022.01.019)
- DINONNO W ET AL. J CLIN MED. 2019. 26;8(9):1311. DOI: [HTTPS://DOI.ORG/10.3390/JCM8091311](https://doi.org/10.3390/JCM8091311)
- NICOLAIDES KH ET AL. FETAL DIAGN THER. 2014. 35;(3):212-7. DOI: [HTTPS://DOI.ORG/10.1159/000355655](https://doi.org/10.1159/000355655)
- CURNOW KJ ET AL. AM J OBSTET GYNECOL. 2015. 212(1):79.E1-9. DOI: [HTTPS://DOI.ORG/10.1016/J.AJOG.2014.10.012](https://doi.org/10.1016/j.ajog.2014.10.012)
- MARTIN K ET AL. ISPD 25TH INTERNATIONAL CONFERENCE: JUNE, 2021
- DAR P ET AL. AM J OBSTET GYNECOL. 2022. DOI: [HTTPS://DOI.ORG/10.1016/J.AJOG.2022.01.002](https://doi.org/10.1016/j.ajog.2022.01.002)
- MARTIN K ET AL. CLIN GENET. 2018. 93(2):293-300. DOI: [HTTPS://DOI.ORG/10.1111/CGE.13098](https://doi.org/10.1111/CGE.13098)
- WAPNER RJ ET AL. AM J OBSTET GYNECOL. 2015. 212(3):332.E1-9.

Osjetljivost – sposobnost testa da točno utvrdi stvarne visokorizične slučajeve

Specifičnost – sposobnost testa da točno utvrdi stvarne niskorizične slučajeve

Pozitivna prediktivna vrijednost (PPV) – vjerojatnost da visokorizični rezultat uistinu predstavlja prisutnost stanja/bolesti (omjer stvarno pozitivnih i svih pozitivnih)

Negativna prediktivna vrijednost (NPV) – vjerojatnost da niskorizični rezultat uistinu predstavlja nepostojanje stanja/bolesti (omjer stvarno negativnih i svih negativnih)

Vaš će Vam liječnik dati više informacija o testu i kromosomskim poremećajima koji se analiziraju ovim testom. Osnovne informacije o kromosomskim poremećajima koji se analiziraju ovim testom nalaze se u dodatku ovog dokumenta.

Postupak uzimanja uzorka: Potrebne su dvije epruvete krvi trudnice za analizu. Uzorak se testira samo na kromosomske poremećaje navedene u tablici. Svaki drugi slučajni nalaz neće biti prikazan u nalazu. Testiranje se može provesti kod pacijentica s jednoplodnom trudnoćom, blizanačkom trudnoćom ili trudnoćom donora jajne stanice od najmanje devetog tjedna trudnoće. Rezultat **neće biti dostupan** za višestruku trudnoću višeg reda i višestruku trudnoću s doniranom jajnom stanicom ili višestruku surogat trudnoću ili kod primateljice transplantirane koštane srži. U procesu testiranja mogu se saznati i druge usputne informacije o zdravstvenom stanju trudnice. Ako se identificiraju, također će biti prijavljene trisomije spolnih kromosoma (XXY, XXX i XYY).

Rezultati testa

Vaši rezultati testa bit će poslani naručitelju testa i/ili liječniku.

- Rezultat „**Nizak rizik**“ (*Low risk*) ukazuje na smanjenu vjerojatnost da fetus ima neki od testiranih sindroma, no ne može garantirati kromosome bez poremećaja ili zdravo dijete.
- Rezultat „**Visok rizik**“ (*High risk*) ukazuje na veliku vjerojatnost da fetus ima neki od testiranih kromosomskih poremećaja, no ne može potvrditi da fetus ima poremećaj. Prenatalno dijagnostičko testiranje, kao što je biopsija korionskih resica (CVS) ili amniocenteza, ili testiranje na djetetu nakon poroda, preporučuje se za potvrdu. Vaš liječnik će vam objasniti rezultate testa i preporučiti daljnje korake koji uz prenatalnu dijagnostičku metodu mogu uključivati i genetičko savjetovanje.
- „**Bez rezultata**“ (*No result*)- u iznimno malom broju slučajeva iz uzorka krvi nije moguće dobiti dovoljno informacija za točan rezultat. U tom slučaju će biti zatražen novi uzorak krvi kako bi se test ponovio, bez nadoplate. U rijetkim slučajevima Natera možda neće biti u mogućnosti dati rezultat ni za novi uzorak. Jedino u slučaju analize s ishodom „Bez rezultata“ (*No result*) pacijentica ima pravo bez nadoplate ponoviti test ili dobiti povrat novca.
- Kod trudnoće sa sindromom nestajućeg blizanca, kod trudnoće s neprepoznatim blizancem kao i kod trudnoće s triploidijom, u krvi trudnice postoji dodatni set kromosoma koji može biti izvješten u rezultatima kao „**Visok rizik**“ za **triploidiju/nestajućeg blizanca (*High risk*)**; rezultati za ostale naručene kromosomske anomalije neće biti izdani, dok će test biti naplativ. Blizanačka trudnoća koja nije označena u narudžbenici imati će isti ishod. **Ne preporučuje se Panorama testiranje kod trudnoće sa sindromom nestajućeg blizanca.**
- Postoji mogućnost neuspjelog čitanja za jedan ili više sindroma mikrodelecija, čak i ako se dobije rezultat za osnovni Panorama panel. U slučaju mikrodelecije maternalnog alela, 22q11.2 delecijski sindrom nije moguće otkriti pri fetalnoj frakciji ispod 6,5 % tj. 7 % za ostale mikrodelecijske sindrome. Rezultati rizika sukladno se tome prilagođavaju.
- Iako rijetko, postoji mogućnost kad se uzorak DNK ne može procijeniti ili uzorak DNK ukazuje na nalaz **izvan opsega testiranja**. Ako se to dogodi, ne preporučuje se nova analiza. Uz ovakve rezultate, alternativne mogućnosti testiranja ili probira mogle bi biti prikladnije i o njima možete razgovarati sa svojim pružateljem usluga.

Panorama® nije dijagnostički test, stoga ne može potvrditi niti jedan od kromosomskih poremećaja već samo daje procjenu rizika za njih tijekom Vaše aktualne trudnoće. Stoga se ODLUKE O VAŠOJ TRUDNOĆI NIKADA NE MOGU DONOSITI SAMO TEMELJEM REZULTATA OVOG TESTA PROBIRA JER ONI NITI POTVRĐUJU NITI ISKLJUČUJU PRISUTNOST KROMOSOMSKIH POREMEĆAJA FETUSA. Kako bi se kromosomski poremećaj ili mikrodelecija potvrdili ili isključili nužno je provesti dijagnostički test. Rezultat testa ne isključuje u potpunosti mogućnost postojanja drugih kromosomskih poremećaja koji nisu obuhvaćeni ovim testom. Test je validiran za detekciju delecija cijelih regija kromosoma te stoga postoji mogućnost da ne detektira manje delecije. Rezultati ovog testiranja trebaju biti interpretirani u kontekstu ostalih relevantnih laboratorijskih testova te kliničkih i obiteljskih informacija. Interpretaciju dobivenih rezultata i potencijalno postavljanje dijagnoze mogu vršiti samo za to ovlašteni liječnici specijalisti.

Ograničenja testa i rizik: Panorama testom probira moguće je detektirati većinu trudnoća u kojima fetus ima neki od testiranih poremećaja, ali 100 %-tna detekcija nije moguća. Rezultati ovog testa ne isključuju mogućnost postojanja drugih vrsta poremećaja testiranih kromosoma niti je moguće utvrditi poremećaje kromosoma koji nisu testirani, druge mikrodelecije, genetičke poremećaje, urođene mane ili ostale komplikacije fetusa. Panorama® test je razvijen u tvrtki Natera Inc., laboratoriju koji je certificiran prema *Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA)*. Test nije odobren od strane američke *Food and Drug Administration (FDA)*.

Netočni rezultati testa ili neuspjeh u dobivanju rezultata testa mogu se pojaviti zbog jedne ili više od sljedećih rijetkih pojava: kašnjenje pošiljke; miješanje uzoraka; laboratorijskog kvara ili greške; bioloških čimbenika kao što su, ali nisu ograničeni na: kontaminaciju ili degradaciju uzorka, premalo DNK porijeklom iz fetusa u pojedinačnom uzorku krvi trudnice, mozaicizma (mješavina stanica s normalnim i abnormalnim kromosomima) u fetusu, placenti ili trudnici, druge genetske varijante kod trudnice ili fetusa, ili neprepoznata blizanačka trudnoća; druge okolnosti izvan naše kontrole; ili nepredviđenih problema koji bi mogli nastati. Oko 1% do 2% svih trudnoća ima ograničeni placentalni mozaicizam – situaciju u kojoj posteljica ima stanice s kromosomskom abnormalnošću, dok fetus ima normalne kromosome, ili obrnuto. Ograničeni placentalni mozaicizam znači da postoji mogućnost da kromosomi u fetusu neće odgovarati analiziranim kromosomima DNK posteljice.

Netočni rezultati ili nemogućnost dobivanja rezultata su rijetki, a mogu se dogoditi zbog jednog ili više razloga: kašnjenje pošiljke; zamjena uzoraka; laboratorijskog kvara ili greške; bioloških čimbenika kao što su, ali nisu ograničeni na: kontaminaciju ili

degradaciju uzorka, premalo DNK porijeklom iz fetusa u pojedinačnom uzorku krvi trudnice, mozaicizma (mješavina stanica s normalnim i abnormalnim kromosomima) u fetusu, placenti ili trudnici, druge genetske varijante kod trudnice ili fetusa, ili neprepoznata blizanačka trudnoća; druge okolnosti izvan naše kontrole; ili nepredviđeni problemi koji bi mogli nastati. Oko 1 do 2 % svih trudnoća ima ograničeni placentalni mozaicizam (placenta ima stanice s kromosomskim poremećajem dok fetus ima normalne kromosome ili obrnuto) što ukazuje na vjerojatnost da kromosomi fetusa ne odgovaraju kromosomima testiranog DNK iz placentе.

Ovaj test se ne može provesti u trudnica koje nose više od dva fetusa (trojke, četvorke itd.), blizanačke trudnoće kod začeca iz donirane jajne stanice ili blizanačke trudnoće surogat majčinstva, u slučajevima nestalog blizanca te ako je majci transplantirana koštana srž ili organ.

- Kod jednoplodne trudnoće nastale začecem iz donirane jajne stanice te kod surogat majčinstva (jednoplodna trudnoća i začeca prirodnim putem) moguće je testirati samo osnovni panel (nije moguće detektirati triploidiju i aneuploidiju spolnih kromosoma).
- Kod blizanačke trudnoće nije moguće detektirati triploidiju niti aneuploidiju spolnih kromosoma u slučaju dvojajčanih blizanaca.
- Analiza delecije 22q11.2 nije moguća kod dvojajčanih blizanaca i u slučajevima začeca iz donirane jajne stanice.
- Prošireni panel je moguće testirati samo kod jednoplodne trudnoće (prirodno začeca i IVF začeca iz vlastite jajne stanice). Natera tehnologija možda neće moći dati rezultate ako je trudnica u krvnom srodstvu sa svojim partnerom (npr. rođaci) ili ako su njeni roditelji u krvnom srodstvu (npr. prvi rođaci). U tim slučajevima prikladnije su druge metode testiranja.
- **Ako je majka nositelj neke od mikrodelecija** koje se analiziraju ovim testom, neće biti moguće dobiti rezultate mikrodelecija za fetus te se preporuča drugi oblik testiranja kako bi se utvrdila prisutnost ili odsutnost mikrodelecija Vašeg fetusa.
- **Rizik od slučajnog utvrđivanja majčine mikrodelecije:** Moguće je da ćete saznati da ste nositelj mikrodelecije. U tom slučaju, vaš fetus ima vjerojatnost od 50 % da je naslijedio mikrodeleciju od Vas te se neće moći izdati nalaz za taj sindrom mikrodelecije. Osim toga otkivanje da nosite sindrom mikrodelecije može izazvati osjećaj tjeskobe ili zabrinutosti za vlastito zdravlje i dobrobit kao i zabrinutost za Vašu trudnoću. Panorama test nije dijagnostički test za majku, te je potrebno dodatno testiranje kako bi se utvrdilo je li majka nositelj delecijskog sindroma. Pacijentice koje zbog određenog razloga ne žele spoznati jesu li nositelj ovog sindroma, trebaju razmisliti o odustajanju od testa.
- Ako je postotak fetalne frakcije ispod 7 %, analiza Angelman sindroma neće biti napravljena te će rezultat za ovaj sindrom biti prikazan kao „Nepromijenjen rizik“ (*Risk unchanged*).

Alternative Panorama prenatalnom testu probira osnovnog panela: Testiranje kromosomskih poremećaja je opcionalno te testove probira možete odbiti. Uz Panorama test postoje i druge opcije probira dostupne tokom trudnoće o kojima možete razgovarati sa svojim liječnikom. Ako želite uvjerljive informacije o fetalnim kromosomima, dostupni su dijagnostički testovi putem biopsije korionskih resica ili amniocenteze.

Alternative Panorama prenatalnom testu probira mikrodelecijских sindroma: Probir biokemijskih biljega seruma trenutno ne otkriva sindrome mikrodelecije. Osim Panorama proširenog panela, moguće je napraviti dijagnostički prenatalni kromosomski mikročip (microarray) na uzorku dobivenom CVS-om ili amniocentezom. Ovo će otkriti gore navedene sindrome mikrodelecija, uz druge mikrodelecije i mikroduplicacije koje bi mogle biti od kliničkog značaja. Također možete odabrati ne raditi prenatalni probir ili testiranje na mikrodelecijске sindrome.

Povjerljivost rezultata: Natera je usklađena s HIPAA zakonima o povjerljivosti. Rezultati testa bit će izdani samo naručitelju testa i/ili liječniku i genetičkom savjetniku (kad je to dopušteno). Rezultate ćete dobiti od ustanove od koje ste naručili test. Rezultati se mogu izdati i osobi koja po zakonu ima pravo na pristup takvim podacima.

Genetičko savjetovanje: Ako imate dodatnih pitanja o rezultatu nakon konzultacije s Vašim liječnikom, savjetujemo da nas nazovete kako bi Vam dali više informacija o Vašem nalazu.

Plaćanje: Prije uzimanja uzorka, dužni ste uplatiti cijenu odabranog testa. Plaćanje možete izvršiti direktno Prodavatelju ili u nekoj od suradnih ustanova ovlaštenih za testiranje testovima iz ponude Prodavatelja.

Panorama test – osnovne informacije o analiziranim kromosomskim poremećajima:

SINDROM	OPIS
trisomija 21	Naziva se i Down-ov sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 21. Ovo je najčešći uzrok poteškoća u mentalnom razvoju, a javlja se s učestalošću 1 na 830 živorođene djece. Osobe s Down-ovim sindromom imaju IQ 50 i svi imaju određene poteškoće u mentalnom razvoju. Neka djeca s Down-ovim sindromom imaju srčane mane ili defekte nekih drugih organa koji mogu zahtijevati operaciju ili liječenje. Neka djeca imaju druga medicinska stanja koja uključuju gubitak sluha ili vida.
trisomija 18	Naziva se i Edwards-ov sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 18. Javlja se s učestalošću 1 na 7 500 živorođene djece i uzrokuje tešku mentalnu retardaciju ¹ . Većina djece ima višestruke urođene mane mozga, srca i drugih organa. Zaostajanje u rastu i razvoju fetusa tijekom trudnoće je često i mnoge trudnoće završavaju spontanom pobačajem ili bebe budu mrtvorodne. Bebe rođene s Edwards-ovim sindrom obično ne dožive prvu godinu života.
trisomija 13	Naziva se i Patau sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 13. Javlja se s učestalošću 1 na 22 700 živorođene djece i uzrokuje tešku mentalnu retardaciju ¹ . Većina beba s Patau sindrom ima teške urođene mane mozga i drugih organa. Mnoge trudnoće završavaju spontanom pobačajem ili bebe budu mrtvorodne. Bebe rođene s Patau sindromom obično ne dožive prvu godinu života.
monosomija X	Naziva se i Turner sindrom, a uzrokovan je nedostatkom jednog X kromosoma. Pogađa samo žensku djecu, a javlja se s učestalošću 1 na 5 000 živorođene djece ^{1,2} . Djevojčice sa monosomijom X su rastom niže od prosjeka. Neke od njih mogu imati srčane i bubrežne mane, probleme sa sluhom i manje poteškoće pri učenju. Djevojčicama s ovim sindromom u ranom djetinjstvu može biti potreban tretman hormonima rasta i u pubertetu im je obično potreban tretman spolnim hormonima. Kao odrasle, često su neplodne.
triploidija	Ovo stanje karakterizira pojava dodatnog seta svih kromosoma. Poremećaj je obično prisutan i u placenti i u fetusu, a javlja se s učestalošću 1 na 1 000 trudnoća u prvom trimestru ¹ . Većina trudnoća završava spontanom pobačajem ili bebe budu mrtvorodne. Bebe rođene s triploidijom obično ne prežive prvu godinu života. Triploidna trudnoća može uzrokovati ozbiljne komplikacija i za majku, kao što su pre-eklampsija, teške mučnine, prekomjerno krvarenje i placentarna bolest.
DiGeorge sindrom (sindrom delecije 22q11.2)	Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 22. Javlja se s učestalošću 1 na 2 000 živorođene djece. Većina djece rođene sa sindromom delecije 22q11.2 imaju blage do umjerene mentalne poteškoće i usporen razvoj govora i jezika. Mnoga djeca imaju srčane mane, problem sa imunološkim sustavom i druge zdravstvene probleme. Neke osobe s ovim sindromom imaju poremećaj iz autističnog spektra, a neki razvijaju i psihičku bolest kao što je shizofrenija.
sindrom delecije 1p36	Također se naziva monosomija 1p36, a uzrokovana je nedostatkom malog dijela kromosoma 1. Javlja se s učestalošću 1 na 5 000 živorođene djece ³ . Djeca s ovim sindromom imaju blage do umjerene mentalne poteškoće. Mnoga djeca imaju srčane mane za koje je potrebna operacija ili medicinski tretman. Zbog slabog mišićnog tonusa neka djeca mogu imati potrebu za posebnom fizikalnom i medicinskom terapijom. Oko polovice djece s ovim sindromom imaju napadaje i/ili poremećaje ponašanja; neka imaju probleme sa sluhom i/ili gubitkom vida.
sindrom Cri du chat (5p-)	Također se naziva sindrom 5p minus, a uzrokovan je nedostatkom malog dijela kromosoma 5. Javlja se s učestalošću 1 na 20 000 živorođene djece ⁴ . Bebe su obično male porođajne težine, imaju mali mozak i glavu. Često imaju poteškoće pri hranjenju i disanju te im je potrebna dodatna medicinska skrb. Djeca s ovim sindromom imaju teške mentalne poteškoće.
Angelman sindrom (majčina delecija 15q11.2)	Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 15 ili nasljeđivanjem dviju kopija kromosoma 15 od jednog roditelja i ni jedne kopije kromosoma 15 od drugog roditelja. Javlja se s učestalošću 1 na 12 000 živorođene djece ³ . Bebe rođene s ovim sindromom obično imaju poteškoće pri hranjenju i slab mišićni tonus. Djeca imaju teške mentalne poteškoće i motoričke probleme; većina ima mali mozak i glavu, a neki imaju i napadaje. Većina djece ne razvije sposobnost govora.
Prader-Willi sindrom (očeva delecija 15q11.2)	Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 15 ili nasljeđivanjem dviju kopija kromosoma 15 od jednog roditelja i ni jedne kopije kromosoma 15 od drugog roditelja, a također postoje i drugi rijetki uzroci. Javlja se s učestalošću 1 na 10 000 živorođene djece ³ . Bebe rođene s ovim sindromom obično imaju poteškoće pri hranjenju i slab mišićni tonus. Djeca su mentalno zaostala. Imaju poremećaje ponašanja, usporeni motorički i govorni razvoj. Također imaju iznimno povećan apetit te mogu postati pretila i razviti dijabetes.

1. Nussbaum et al 2007 Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7thEd) Oxford Saunders, Phila, PA;
2. Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, (2nd Ed). Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications);
3. GeneReviews: <http://genereviews.org/>; 4Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov>