

ELENCO AGGIORNATO
90 microdelezioni /
microduplicazioni

1p31, microduplicazione

1p36, microdelezione

1q21q32, monosomia

1q21.1, microdelezione

1q21.1, microduplicazione

1q23--qter, trisomia

1q41-q42, microdelezione

1q42--qter, monosomia

2p15-p16.1, microdelezione

2q22.3, Mowat-Wilson,

2q33.1, microdelezione

2q33.1, microduplicazione

2q35, microduplicazione

2q37, microdelezione

3p11--p21, monosomia

3q22, Dandy-Walker

3p25--pter, monosomia

3q29, microdelezione

3q29, microduplicazione

4p16.3, Wolf-Hirschhorn

4q21q31, monosomia

4q31--qter, monosomia

5p, Cri-du-chat

5q12, microdelezione

5q35.3, Sotos

6p21, Displasia Cleidocraniale

6q24-q25, microdelezione

7q11.23, microduplicazione

7q11.23, Williams-Beuren

7q21.q31, trisomia

7q32--qter, monosomia

7q32--qter, trisomia parziale

8p23.1, microdelezione

8p23.1, microduplicazione

8q12.1-q21.2, microdelezione

8q13.3, Branchio oto renale

8q21--qter, monosomia

8q21.11, microdelezione

8q24.11, Langer-Giedion

9p, microdelezione

9q22.3-q33, microdelezione

9q33.2-q34.3, microduplicazione

9q34, Kleefstra

10q26, microdelezione

11p, Potocki-Shaffer

11p13, WAGR

11p15-p14, microdelezione

11q, Jacobsen

11q23.3-q25, microdelezione

12q14, microdelezione

13q14, microdelezione

13q21--qter, monosomia

13q21--qter, trisomia

14q11-q22, microdelezione

14q24-qter, trisomia

14q32.13, Wilms tipo 1

15q11, Angelman

15q11-q13, Prader-Willi

15q14, microdelezione

15q22--qter, trisomia

15q26-qter, microdelezione

15q26-qter, microduplicazione

15q26.1, Ernia diaframmatica
Congenita tipo 1

16p11.2-p12.2, microdelezione

16p11.2-p12.2, microduplicaz

16p13.3, Rubinstein-Taybi

17q11.2, microdelezione

17q11.2, microduplicazione

17p11.2, Potocki-Lupski

17p11.2, Smith-Magenis

17p13.3, Miller-Dieker

17q21, Koolen-de Vries

17q21.31, microduplicazione

18p, microdelezione

18pter--q12, trisomia

18q, microdelezione

18q12--qter, trisomia

19p13, microduplicazione

19q13.11, microdelezione

20p, trisomia

20p12, Alagille

20q13.1-q13.3, microduplicazione

22q11.2, DiGeorge

22q11.2, microduplicazione

22q13, Phelan-mcdermid

Xp11.3, microdelezione

Xp11.23-p11.22,
microduplicazione

Xp21.3, Lissencefalia X-linked

Xq27.3-q28, microduplicazione

Xq28, microdelezione