

LISTADO DE SÍNDROMES DE MICRODELECIÓN INFORMADOS

SÍNDROME	#OMIM
Microdelección 1p36	607872
Microdelección 1p32p31	613735
Microdelección 2q33.1	612313
Microdelección 2p12p11.2	613564
Microdelección 3pter25	613792
Microdelección 4p16.3	194190
Microdelección 4q21	613509
Microdelección 5q12	615668
Síndrome de Cri-du-chat	123450
Microdelección 5q14.3q15	612881
Microdelección 6pter24	612582
Microdelección 6q11q14	613544
Microdelección 6q24q25	612863
Síndrome de Langer-Giedion	150230
Microdelección 9p	158170
Síndrome de DiGeorge 2	601362
Microdelección 10q26	609625
Microdelección 11p11.2	601224

SÍNDROME	#OMIM
Síndrome de Jacobsen	147791
Síndrome WAGRO	612469
Síndrome WAGR	194072
Síndrome de Frias	609640
Microdelección 14q11q22	613457
Microdelección 15q26qter	612626
Microdelección 15q26	142340
Duplicación 15q11q13	608636
Síndrome de Prader-Willi	176270
Síndrome de Angelman	105830
Microdelección 16p12p11	613408
Microdelección 16q22	614541
Síndrome de Yuan-Harel-Lupski (fusión de CMT1A y Potocki-Lupski)	616652
Microdelección 17p13.3 (Sdr. Miller-Dieker)	247200
Duplicación 17p13.3	613215
Microdelección 17p11.2 (Sdr. Smith-Magenis)	182290
Duplicación 17p11.2	610883
Microdelección 18q	601808
Microdelección 18p	146390
Síndrome de DiGeorge	188400

TrisoNIM® NEOSQ informa de las microdelecciones con tamaño ≥ 5 Mb, con excepción del síndrome de DiGeorge, donde la capacidad de detección llega hasta 3 Mb. En el 30% de los casos aproximadamente, los síndromes de Angelman y Prader-Willi se producen por alteraciones genéticas no detectables por ningún test de ADN fetal en sangre materna.