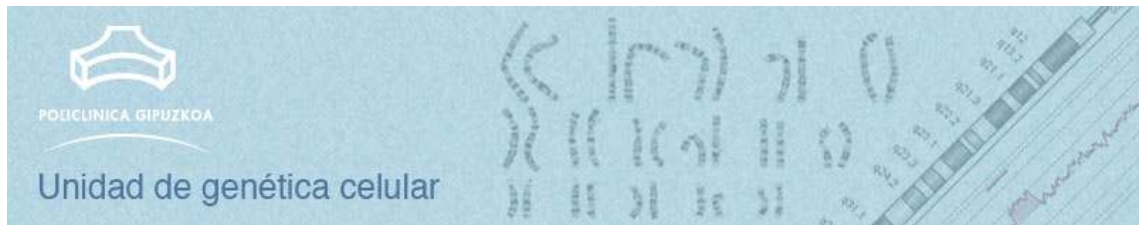


ANEUPLOIDÍAS	Tipo de alteración
Síndrome de Patau	Trisomía 13
Síndrome de Edwards	Trisomía 18
Síndrome de Down	Trisomía 21
Síndrome de Turner	Monosomía X
triple X	Trisomía X
Síndrome de Klinefelter	XXY
XYY	XYY

OMIM Name	OMIM#	Cytoband	Tamaño Mb	Tipo de alteración
MONOSOMY 1p36 SYNDROME	#607872	1pterp36	3,3 Mb	delección
CHROMOSOME 1q43-q44 DELETION SYNDROME	#612337	1q43q44	12.6 Mb	delección
FEINGOLD SYNDROME	#164280	2p24	1,0 Mb	delección
HYPOTONIA-CYSTINURIA SYNDROME	#606407	2p16.3	0.59 Mb	delección
HOLOPROSENCEPHALY 2	#157170	2p21	0, 64 Kb	delección
2p16.1-2p15 DELETION SYNDROME	#612513	2p16.1p15	3,0 Mb	delección
JOUBERT SYNDROME 4, NEPHRONOPHTHISIS 1	#609583	2q13	5,0 Mb	delección
SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 5	6067,08	2q31.1	1,5 Mb	delección
2q31 MICRODELETION SYNDROME	#612345	2q31	0.5 Mb	delección
2q32-q33 MICRODELETION SYNDROME	612313	2q32-33	2.0 Mb	delección
HOLOPROSENCEPHALY 6	6059,34	2q37.1-q37.3	13,0 Mb	delección
BRACHYDACTYLY-MENTAL RETARDATION SYNDROME	6004,3	2q37.3qter	3,0 Mb	delección
DANDY-WALKER SYNDROME	2202	3q24	0,5 Mb	delección
MICROPHthalmia, SYNDROMIC 3	#206900	3q26	1,5 Mb	delección
SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 4	#605289	3q28	1,0 Mb	delección
3q29 MICRODELETION SYNDROME	6094,25	3q29qter	1,2 Mb	delección
WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME	#194190	4p16.3	5,0 Mb	delección
AXENFELD RIEGER SYNDROME	#180500	4q25	1,0 Mb	delección
CRI-DU-CHAT SYNDROME	#123450	5pterp15.33	2,5 Mb	delección
CRI-DU-CHAT SYNDROME DISTAL REGION	#123450	5p15.2	2,0 Mb	delección
CORNELIA DE LANGE SYNDROME	#122470	5p13.2	0,3 Mb	delección
SOTOS SYNDROME	#117550	5q35.2	5,0 Mb	delección
CHROMOSOME 6pter-p24 DELETION SYNDROME	#612582	6pter6p24	13,5 Mb	delección
CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA	#119600	6p21.1	1,0 Mb	delección
PRADER-WILLI-LIKE SYNDROME CHR6	#176270	6q16.3	1,0 Mb	delección
SAETHRE-CHOTZEN SYNDROME CHR7	#101400	7p21	1,0 Mb	delección
GREIG CEPHALOPOLYSYNDACTYLY SYNDROME	#175700	7p13	1,0 Mb	delección
WILLIAMS-BEUREN SYNDROME	#194050	7q11.23	2,0 Mb	delección
WILLIAMS-BEUREN DUPLICATION SYNDROME	#609757	7q11.23	2,0 Mb	delección
PLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 1	1836	7q21.3	1,0 Mb	delección
HOLOPROSENCEPHALY 3	#142945	7q36.3	2,0 Mb	delección
CHARGE SYNDROME	#214800	8q12.1	1,0 Mb	delección
LANGER GIEDON SYNDROME	#150230	8q23q24	4,0 Mb	delección
TRICONOFARINGEO I	190350	8q23q24	4,0 Mb	delección
46,XY GONADAL DYSGENESIS, COMPLETE OR PARTIAL, WITH 9p24.3 DELETION	154230	9p24.3	2,5 Mb	delección
CHROMOSOME 9p DELETION SYNDROME	158170	9p	45,0 Mb	delección

HOLOPROSENCEPHALY 7	#610828	9q22.3	1,0 Mb	delecion
NAIL PATELLA SYNDROME	#161200	9q34.1	1,0 Mb	delecion
CHROMOSOME 9q34.3 DELETION SYNDROME	#610253	9q34.3	2,5 Mb	delecion
HYPOPARATHYROIDISM, SENSORINEURAL DEAFNESS, AND RENAL DISEASE	#146255	10p15	1,0 Mb	delecion
DIGEORGE 2	6013,62	10p14	1,5 Mb	delecion
DIGEORGE 2 NEBULETTE REGION	6013,62	10p13	1,0 Mb	delecion
10q23 MICRODELETIONS YNDROME	612242	10q23	2,0 Mb	delecion
SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 3	6000,95	10q24.32	1,0 Mb	duplicación
BECKWITH WIEDEMANN SYNDROME	#130650	11pter	2,7 Mb	del/dup
11p15-p14 MICRODELETIONS YNDROME	606528	11p15p14	0,2 Mb	delección
WAGR SYNDROME, INCLUDING WILMS TUMOR	#194072	11p13	1,0 Mb	delección
POTOCKI-SHAFFER SYNDROME	#601224	11p11.2	1,0 Mb	delección
JACOBSEN SYNDROME	#147791	11q25qter	4,0 Mb	delección
PALLISTER-KILLIAN SYNDROME	#601803	12pterpcen	2,5 Mb	Tretasomía
HOLOPROSENCEPHALY 5	#609637	13q32.3	1,0 Mb	del / dup
MICROPTHALMIA, SYNDROMIC 6; MCOPS6	#607932	14q22-q23	9,0 Mb	delección
PRADER-WILLI SYNDROME / ANGELMAN SYNDROME	#176270	15q12	2,0 Mb	delección
DIAPHRAGMATIC HERNIA, CONGENITAL	1423,4	15q26qter	3,8 Mb	delección
TELOMERE 16pter-p13.3 Alfa athslassemia/Mental retardation Syndrome	141750	16pter-p13.3	1,4 Mb	delección
16p13.3 POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE, INFANTILE SEVERE, WITH TUBEROUS SCLEROSIS	#600273	16p13.3	1,4 Mb	delección
RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME	#180849	16p13.3	1,8 Mb	delección
CHROMOSOME 16p13.3 DELETION SYNDROME, RTSS	610543	16p13.3	1,8 Mb	delección
MILLER-DIEKER LISSENCEPHALY SYNDROME	#247200	17p13.3	3,1 Mb	delección
CHROMOSOME 17p13.3 DUPLICATION SYNDROME	613215	17p13.3	3,1 Mb	duplicación
CHARCOT MARIE TOOTH 1A	#118220	17p11.2	1,0 Mb	duplicación
NEUROPATHY, HEREDITARY, WITH LIABILITY TO PRESSURE PALSIES; HNPP	#162500	17p11.2	1,0 Mb	delección
SMITH-MAGENIS SYNDROME	#182290	17p11.2	2,5 Mb	delección
POTOCKI-LUPSKI SYNDROME; PTL5	#610883	17p11.2	2,5 Mb	duplicación
MICRODELETION SYNDROME NF1	162200	17q11.2	2,0 Mb	delección
CHROMOSOME 17q21.31 MICRODELETION SYNDROME	#610443	17q21.31	1,0 Mb	delección
CAMPOMELIC DYSPLASIA	#114290	17q24.3	0,5 Mb	delección
HOLOPROSENCEPHALY 4	#142946	18p11.31	1,0 Mb	delección
PITT HOPKINS SYNDROME	#610954	18q21.2	1,4 Mb	delección
18q MICRODELETIONS YNDROME	601808	18qter	1,0 Mb	delección
AURAL ATRESIA, CONGENITAL	607842	18qter	2,6 Mb	delección
19q13.1 MICRODELETION SYNDROME	#613026	19q13.1	1,0 Mb	delección
ALAGILLE SYNDROME 1	#118450	20p12.2	1,0 Mb	delección
CRITICAL REGION DOWN SYNDROME	#190685	21q22	1,0 Mb	delección
HOLOPROSENCEPHALY 1	2361	21q22.3	1,0 Mb	delección
CAT EYE SYNDROME	#115470	22q11.1	0,9 Mb	duplicación
DIGEORGE SYNDROME / VELOCARDIOFACIAL	#188400	22pterq11.2	2,4 Mb	delección
CHROMOSOME 22q11.2 DELETION SYNDROME, DISTAL	611867	22q11.2	2,8 Mb	delección
CHROMOSOME 22q13.3 DELETION SYNDROME	#606232	22q13.3qter	2,2 Mb	delección
Complicated X-Linked Ichthyosis Due to Contiguous Gene Deletion Syndrome	#308100	Xp22.31	2,1 Mb	delección



DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY	#310200	Xp21.2	2,5 Mb	delección
CHROMOSOME Xp11.3 DELETION SYNDROME	300578	Xp11.3	1,0 Mb	delección
Xp11.23-p11.22 MICRODUPLICATION SYNDROME	300801	Xp11.23p11-22	2,0 Mb	duplicación
MENTAL RETARDATION, X-LINKED, SYNDROMIC, TURNER TYPE	#300706	Xp11.2	0,2 Mb	delección
MENTAL RETARDATION, X-LINKED, WITH PANHYPOPITUITARISM	#300123	Xq26.3	0,6 Mb	duplicación
Contiguous ABCD1/DXS1375E DELETION SYNDROME	300475, #312750	Xq28	2,5 Mb	delección
MECP2 DUPLICATION SYNDROME	300260	Xq28	2,5 Mb	duplicación
SRY MAPPING	480000	Yq11.3	0,02 Mb	delección