



POLICLINICA GIPUZKOA

## Unidad de genética celular

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	TamañoKb	Tipo de alteración
Sd. monosomía 1p36	607872	1pterp36	2888	deleción
Sd. de microdeleción 1p32-p31	613735	1p31.3-p31.2	9952	deleción
Sd. de microdeleción 1q41-q42	612530	1q41-q42	978	deleción
Sd. de microdeleción 1q43-q44	612337	1q43q44	12524	deleción
Sd. de Feingold	164280	2p24	989	deleción
Sd. de hipotonía-cistinuria	606407	2p16.3	760	deleción
Holoprosencefalia 2	157170	2p21	487	deleción
Sd. de microdeleción 2p16.1-p15	612513	2p16.1p15	2979	deleción
Sd. de microdeleción 2p11-p11.2	613564	2p12-p11.2	13705	deleción
Displasia mesomélica, tipo Savariayan	605274	2q11.2	984	deleción
Sd. de Joubert 4	609583	2q13	373	del homocigótica
Nefronoftosis 1	256100	2q13	373	deleción
Malformación split/hand foot 5	606708	2q31.1	1483	deleción
Sd. de microdeleción 2q31	612345	2q31	490	deleción
Sd. de microdeleción 2q32-q33	612313	2q32-33	1969	deleción
Holoprosencefalia 6	605934	2q37.1-q37.3	12967	deleción
Sd. de braquidactilia-retraso mental	600430	2q37.3qter	2991	deleción
Blefarofimosis, ptosis y epicantus inverso	110100	3q23	6482	deleción
Sd. de Dandy-Walker	220200	3q24	476	deleción
Microftalmia síndromica 3	206900	3q26	960	deleción
Malformación split/hand foot 4	605289	3q28	963	deleción
Sd. de microdeleción 3q29	609425	3q29qter	1164	deleción
Sd. de duplicación 3q29	611936	3q29	1164	deleción
Sd. de Wolf-Hirschhorn	194190	4p16.3	4985	deleción
Sd. de microdeleción 4q31	613509	4q21	1385	deleción
Sd. de Axenfeld Rieger	180500	4q25	468	deleción
Sd. de cri-du-chat (incluye región distal)	123450	5pterp15.33	11971	deleción
Sd. de Cornelia de Lange	122470	5p13.2	265	deleción
Sd. de duplicación 5p13	613174	5p13	265	duplicacion
Heterotopia periventricular asociada a deleción	612881	5q14.3-q15	968	deleción
Sd. de microdeleción 5q14.3	613443	5q14	968	deleción
Sd. de Sotos	117550	5q35.2	4775	deleción
Sd. de microdeleción 6pter-p24	612582	6pter6p24	2362	deleción
Displasia cleidocraneal	119600	6p21.1	978	deleción
Sd. de microdeleción 6q11-q14	613544	6q11-q14	2958	deleción
Sd similar a Sd de Prader-Willi en el cromosoma	176270	6q16.3	967	deleción
Sd. de microdeleción 6q24-q25	612863	6q24-q25	966	deleción
Sd. de Saethre-Chotzen	101400	7p21	982	deleción
Sd. de cefalopolisindactilia de Creig	175700	7p13	979	deleción
Sd. de Williams-Beuren	194050	7q11.23	1970	deleción



POLICLINICA GIPUZKOA

## Unidad de genética celular

Sd.de duplicación de Williams-Beuren	609757	7q11.23	1970	<b>duplicación</b>
Sd Williams-Beuren asociado a espamos ir	606382	7q21.11	6763	<b>delección</b>
Malformación split-hand/foot 1	183600	7q21.3	951	<b>delección</b>
Holoprosencefalia 3	142945	7q36.3	1989	<b>delección</b>
Hernia diafragmática 2	222400	8p23.1	3478	<b>delección</b>
Sd. CHARGE	214800	8q12.1	948	<b>delección</b>
Sd. de Langer Giedion	150230	8q23q24	3981	<b>delección</b>
Sd. Triconofaríngeo I	190350	8q23q24	3981	<b>delección</b>
Sd. del cromosoma 8 recombinante	179613	8q22.1-qter/ 8pte	-	<b>8pdel/8qdup</b>
Del 9p24.3 asoc a disg gon 46,XY, parcial c	154230	9p24.3	2406	<b>delección</b>
Sd. de microdelección 9p	158170	9p	39051	<b>delección</b>
Holoprosencefalia 7	610828	9q22.3	484	<b>delección</b>
Sd. de uña-rótula	161200	9q34.1	970	<b>delección</b>
Sd. de Kleefstra	610253	9q34.3	2103	<b>delección</b>
Hipoparatiroidi, sordera sensorineural y enfer	146255	10p15	982	<b>delección</b>
Sd. de Digeorge 2 (incluye región del gen N	601362	10p14	7965	<b>delección</b>
Sd. de microdelección 10q23	612242	10q23	1983	<b>delección</b>
Malformación split-hand/foot 3	600095	10q24.32	996	<b>duplicación</b>
Sd. de microdelección 10q26	609625	10q26	5996	<b>delección</b>
Sd. de Beckwith-Wiedemann	130650	11pter	2781	<b>del / dup</b>
Sd. de microdelección homocigota 11p15-p1	606528	11p15p14	183	<b>del homocigota</b>
Sd. de microdelección 11p13-12	612469	11p13-p12	4984	<b>delección</b>
Sd. WAGR	194072	11p13	976	<b>delección</b>
Sd. de Potocki-Shaffer	601224	11p11.2	979	<b>delección</b>
Sd. de Jacobsen	147791	11q25qter	3932	<b>delección</b>
Sd. de Pallister-Killian	601803	12pterpcen	7332	<b>Tetrasomía</b>
Sd. de Noonan	163950	12q24.13	9984	<b>delección</b>
Sd. de Patau	-	Tri13	95832	<b>Trisomía</b>
Holoprosencefalia 5	609637	13q32.3	965	<b>del /dup</b>
Microfalmia sindrómica 6	607932	14q22q23	8981	<b>delección</b>
Sd. de Prader-Willi	176270	15q12	1181	<b>delección</b>
Sd. de Angelman	105830	15q12	1181	<b>delección</b>
Sd. de duplicación 15q11-q13	608636	15q11-q13	1181	<b>delección</b>
Sd. de microdelección 15q24	613406	15q24	1680	<b>delección</b>
Hernia diafragmática congénita	142340	15q26qter	3746	<b>delección</b>
Sd. de microdelección 15q26-qter	612626	15q26-qter	7982	<b>delección</b>
Sd. de microdelección 16p13.3	610543	16p13.3	4994	<b>delección</b>
Sd de alfa talasemia y retraso mental ligad	141750	16pter-p13.3	1412	<b>delección</b>
Enfer renal poliquística infl severa con escl	600273	16p13.3	1481	<b>delección</b>
Sd. de Rubinstein-Taybi	180849	16p13.3	150	<b>delección</b>
Sd. de microdelección 16p12.2-p11.2	613604	16q12.2-p11.2	7804	<b>delección</b>
Sd. de lisencefalia de Miller-Dieker	247200	17p13.3	3088	<b>delección</b>



POLICLINICA GIPUZKOA

## Unidad de genética celular

Sd. de duplicación 17p13.3	613215	17p13.3	3088	<b>duplicación</b>
Enf de Carchot-Marie-Tooth, desmielinizante	118220	17p11.2	989	<b>duplicación</b>
Neuropatía hereditaria con sensibilidad a est de pr	162500	17p11.2	989	<b>deleción</b>
Sd. de Smith-Magenis	182290	17p11.2	2489	<b>deleción</b>
Sd. de Potocki-Lupski	610883	17p11.2	2489	<b>duplicación</b>
Sd. de microdeleción 17q11.2	613675	17q11.2	1999	<b>deleción</b>
Sd. de microdeleción 17q21.31	610443	17q21.31	972	<b>deleción</b>
Sd. de duplicación 17q21.31	613533	17q21.31	972	<b>duplicación</b>
Sd. de microdeleción 17q23.1-q23.2	613355	17q23.1-q23.2	1992	<b>deleción</b>
Displasia campomélica	114290	17q24.3	495	<b>deleción</b>
Sd. de deleción 18p	146390	18p	14901	<b>deleción</b>
Sd. de Edwards	-	Tri18	77995	<b>Trisomía</b>
Holoprosencefalia 4	142946	18p11.31	989	<b>deleción</b>
Sd. de Pitt-Hopkins	610954	18q21.2	1390	<b>deleción</b>
Sd. de deleción 18q	601808	18qter	977	<b>deleción</b>
Atresia aural congénita	607842	18qter	2593	<b>deleción</b>
Inversión pericéntrica del cromosoma 18	609334	18q22	-	<b>18pdel/dup//18qdup/del</b>
Sd. de microdeleción 19q13.1	613026	19q13.1	992	<b>deleción</b>
Sd. de Alagille 1	118450	20p12.2	975	<b>deleción</b>
Sd. de Down	190685	Tri21	38247	<b>Trisomía</b>
Holoprosencefalia 1	236100	21q22.3	1089	<b>deleción</b>
Sd. del ojo de gato (Cat-Eye)	115470	22q11.1	1748	<b>duplicación</b>
Sd. de Digeorge	188400	22q11.2	3948	<b>deleción</b>
Velocardiofacial	192430	22q11.2	3948	<b>deleción</b>
Opitz-GBBB	145410	22q11.2	3948	<b>deleción</b>
Sd. de microdeleción 22q11.2 distal	611867	22q11.2	1379	<b>deleción</b>
Sd. de microdeleción 22q13.3	606232	22q13.3qter	1779	<b>deleción</b>
Sd. de Turner	-	DelX	154865	<b>Monosomía</b>
Sd. Triple X	-	TriX	154865	<b>Trisomía</b>
Sd. de Klinefelter	-	XXY	154865	<b>Trisomía</b>
Sd del genes cont de ictiosis complicada li	308100	Xp22.31	2284	<b>deleción</b>
Sd. de microdeleción Xp21	300679	Xp21	4124	<b>deleción</b>
Distrofia muscular de Duchenne (del gen D	310200	Xp21.2	2189	<b>deleción</b>
Sd. de microdeleción Xp11.3	300578	Xp11.3	970	<b>deleción</b>
Sd. de duplicación Xp11.23-p11.22	300801	Xp11.23p11-22	1952	<b>duplicación</b>
Retraso mental sindrómico ligado al X tipo	300706	Xp11.2	169	<b>deleción</b>
Retraso mental ligado al X con panhipopitu	300123	Xq26.3	1574	<b>duplicación</b>
Sd. de microdeleción Xq28	300475	Xq28	2472	<b>deleción</b>
Sd. de duplicación MECP2	300260	Xq28	2472	<b>duplicación</b>
Sd. de duplicación Xq28	300815	Xq28	279	<b>duplicación</b>
Cambio de sexo 46,XY 1	400044	Yp11.3	0,78	<b>deleción</b>
Sd. XYY	-	XYY	56347	<b>deleción</b>