



POLICLINICA GIPUZKOA

Unidad de genética celular

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
S de monosomía 1p36	607872	1pterp36	2888	Deleción
S de microdeleción 1p32-p31	613735	1p31.3-p31.2	9952	Deleción
S de trombocitopenia-ausencia del radio (274000	1q21.1	590	Deleción
S de microdeleción 1q21.1, región de 1.35	612474	1q21.1	1487	Deleción
S de duplicación 1q21.1	612475	1q21.1	1487	Duplicación
S de microdeleción 1q41-q42	612530	1q41-q42	978	Deleción
S de microdeleción 1q43-q44	612337	1q43q44	12524	Deleción
S de Feingold	164280	2p24	989	Deleción
S de hipotonía-cistinuria	606407	2p16.3	760	Deleción
Holoprosencefalia 2	157170	2p21	487	Deleción
S de microdeleción 2p16.1-p15	612513	2p16.1p15	2979	Deleción
S de microdeleción 2p11-p11.2	613564	2p12-p11.2	13705	Deleción
Displasia mesomérica, tipo Savariayan	605274	2q11.2	984	Deleción
S de Joubert 4	609583	2q13	373	del homocigótica
Nefronoftosis 1	256100	2q13	373	Deleción
S de Mowat-Wilson	235730	2q22	380	Deleción
Sinpolidactilia	186000	2q31.1	1483	Deleción
Malformación split/hand foot 5	606708	2q31.1	1483	Deleción
S de microdeleción 2q31	612345	2q31	490	Deleción
S de microdeleción 2q32-q33	612313	2q32-33	1969	Deleción
S de Waardenburg 1	193500	2q36.1	4995	Deleción
Holoprosencefalia 6	605934	2q37.1-q37.3	12967	Deleción
S de braquidactilia-retraso mental	600430	2q37.3qter	2991	Deleción
Síndrome C	211750	3p	90094	Deleción
Blefarofimosis, ptosis y epicantus inverso	110100	3q23	6482	Deleción
S de Dandy-Walker	220200	3q24	476	Deleción
Microftalmia sindrómica 3	206900	3q26	960	Deleción
Malformación split/hand foot 4	605289	3q28	963	Deleción
S de microdeleción 3q29	609425	3q29qter	1164	Deleción
S de duplicación 3q29	611936	3q29	1164	Duplicación
S de Wolf-Hirschhorn	194190	4p16.3	4985	Deleción
S de microdeleción 4q31	613509	4q21	1385	Deleción
S de Axenfeld Rieger	180500	4q25	468	Deleción
S de cri-du-chat (incluye región distal)	123450	5pterp15.33	11971	Deleción
Heterotopia periventricular asociada a anc	608098	5p15.1	44977	Duplicación
S de Cornelia de Lange	122470	5p13.2	265	Deleción
S de duplicación 5p13	613174	5p13	265	Duplicación
Heterotopia periventricular asociada a delc	612881	5q14.3-q15	968	Deleción
S de microdeleción 5q14.3	613443	5q14	968	Deleción



POLICLINICA GIPUZKOA

Unidad de genética celular

Leucodistrofia aut dominante de aparición	169500	5q23.3-q31.1	56	Duplicación
Foramina parietal 1	168500	5q34	474	Delección
S de Sotos	117550	5q35.2	4775	Delección
S de microdelección 6pter-p24	612582	6pter6p24	2362	Delección
Displasia cleidocraneal	119600	6p21.1	978	Delección
S de microdelección 6q11-q14	613544	6q11-q14	2958	Delección
S similar a síndrome de Prader-Willi en el	176270	6q16.3	967	Delección
S de microdelección 6q24-q25	612863	6q24-q25	966	Delección
S de Saethre-Chotzen	101400	7p21	982	Delección
S de cefalopolisindactilia de Creig	175700	7p13	979	Delección
S de Williams-Beuren	194050	7q11.23	1970	Delección
S de duplicación de Williams-Beuren	609757	7q11.23	1970	Duplicación
S de Williams-Beuren asociado a espamo:	606382	7q21.11	6763	delección
Malformación split-hand/foot con sordera s	220600	7q21.2-q21.3	951	del homocigótica
Malformación split-hand/foot 1	183600	7q21.3	951	Delección
Holoprosencefalia 3	142945	7q36.3	1989	Delección
Hernia diafragmática 2	222400	8p23.1	3478	Delección
Fémur bífido unilateral con ectrodactilia m	228250	8q	98557	Delección
S CHARGE	214800	8q12.1	948	Delección
S de microdelección 8q12.1-q21.2	600257	8q12.2-q21.2	24434	Delección
S de mesomelia-sinostosis	600383	8q13	480	Delección
S otofaciocervical	166780	8q13.3	990	Delección
S facial similar a máscara de Nablus	608156	8q21.3	2987	Delección
S de Langer Giedion	150230	8q23q24	3981	Delección
S Triconofaríngeo I	190350	8q23q24	3981	Delección
S del cromosoma 8 recombinante	179613	8q22.1-qter/ 8p	-	8pdel / 8qdup
Del 9p24.3 asoc a disg gonadal 46,XY, pa	154230	9p24.3	2406	Delección
S de microdelección 9p	158170	9p	39051	Delección
Holoprosencefalia 7	610828	9q22.3	484	Delección
S de uña-rótula	161200	9q34.1	970	Delección
S de Kleefstra	610253	9q34.3	2103	Delección
Hipoparatiroidismo, sordera sensorineural	146255	10p15	982	Delección
S de Digeorge 2 (incluye región del gen N	601362	10p14	7965	Delección
S de microdelección 10q23	612242	10q23	1983	Delección
Malformación split-hand/foot 3	600095	10q24.32	996	Duplicación
S de microdelección 10q26	609625	10q26	5996	Delección
S de Beckwith-Wiedemann	130650	11pter	2781	del/dup
S de microdelección homocigota 11p15-p14	606528	11p15p14	183	del homocigótica
S de microdelección 11p13-12	612469	11p13-p12	4984	Delección
S WAGR	194072	11p13	976	Delección



POLICLINICA GIPUZKOA

Unidad de genética celular

S de Potocki-Shaffer	601224	11p11.2	979	Delección
Displasia otodental	166750	11q13	592	Delección
S de Jacobsen	147791	11q25qter	3932	Delección
S de Pallister-Killian	601803	12pterpcen	7332	Tetrasomía
S de Noonan	163950	12q24.13	9984	delección
S ulnar-mamario	181450	12q24.21	1181	Delección
S de Patau	-	Tri13	95832	Trisomía
Holoprosencefalia 5	609637	13q32.3	965	del / dup
S de microdelección 14q11-q22	613457	14q11-q22	19706	Delección
Microfalmia sindrómica 6	607932	14q22q23	8981	Delección
S de Prader-Willi	176270	15q12	1181	Delección
S de Angelman	105830	15q12	1181	Delección
S de duplicación 15q11-q13	608636	15q11-q13	1181	Duplicación
S de microdelección 15q13.3	612001	15q13.3	1832	Delección
Sordera sensorineural e infert masc ligada	611102	15q15.3	201	Delección
S de duplicación 15q24	613406	15q24	1680	Duplicación
S de microdelección 15q24	613406	15q24	1680	Delección
Hernia diafragmática congénita	142340	15q26qter	3746	Delección
S de microdelección 15q26-qter	612626	15q26-qter	7982	Delección
S de duplicación 16p13.3	613458	16p13.3	4994	Duplicación
S de microdelección 16p13.3	610543	16p13.3	4994	Delección
S de alfa talasemia y retraso mental ligad	141750	16pter-p13.3	1412	Delección
Enf renal poliquística infantil severa con es	600273	16p13.3	1481	Delección
S de Rubinstein-Taybi	180849	16p13.3	150	Delección
S de microdelección 16p12.2-p11.2	613604	16q12.2-p11.2	7804	Delección
S de microdelección 16p12.1	136570	16p12.1	552	Delección
S de microdelección 16p11.2, región de 22l	613444	16p11.2	185	Delección
S de microdelección 16p11.2, región de 59:	611913	16p11.2	644	Delección
S de duplicación 16p11.2	611913	16p11.2	644	Duplicación
S de lisencefalia de Miller-Dieker	247200	17p13.3	3088	Delección
S de duplicación 17p13.3	613215	17p13.3	3088	Duplicación
Cistinosis	219800	17p13.3	22	Delección
Enf de Carchot-Marie-Tooth, desmielinizar	118220	17p11.2	989	Duplicación
Neuropatía hereditaria con sens. a estímu	162500	17p11.2	989	Delección
S de Smith-Magenis	182290	17p11.2	2489	Delección
S de Potocki-Lupski	610883	17p11.2	2489	Duplicación
S de microdelección 17q11.2	613675	17q11.2	1999	Delección
Quistes renales y diabetes	137920	17q12	1187	Delección
S de microdelección 17q21.31	610443	17q21.31	972	Delección
S de duplicación 17q21.31	613533	17q21.31	972	Duplicación



POLICLINICA GIPUZKOA

Unidad de genética celular

S de duplicación 17q23.1-q23.2	613618	17q23.1-q23.2	1992	Duplicación
S de microdelección 17q23.1-q23.2	613355	17q23.1-q23.2	1992	Delección
Displasia campomélica	114290	17q24.3	495	Delección
S de delección 18p	146390	18p	14901	Delección
Sde Edwards	-	Tri18	77995	Delección
Holoprosencefalia 4	142946	18p11.31	989	Delección
S de Pitt-Hopkins	610954	18q21.2	1390	Delección
S de delección 18q	601808	18qter	977	Delección
Atresia aural congénita	607842	18qter	2593	Delección
Inversión pericéntrica del cromosoma 18	609334	18q22	-	18pdel/dup//18qdup/del
S de microdelección 19p13.13	613638	19p13.13	568	Delección
S de duplicación 19p13.13	613638	19p13.13	568	Duplicación
S de microdelección 19q13.1	613026	19q13.1	992	Delección
S de Alagille 1	118450	20p12.2	975	Delección
S de Down	190685	Tri21	38247	Trisomía
Holoprosencefalia 1	236100	21q22.3	1089	Delección
S del ojo de gato (Cat-Eye)	115470	22q11.1	1748	Duplicación
S de duplicación 22q11.2	608363	22q11.2	3948	Duplicación
S de Digeorge	188400	22q11.2	3948	Delección
Velocardiofacial	192430	22q11.2	3948	Delección
Opitz-GBBB	145410	22q11.2	3948	Delección
S de microdelección 22q11.2 distal	611867	22q11.2	1379	Delección
S de microdelección 22q13.3	606232	22q13.3qter	1779	Delección
Enanismo idiopático ligado al X (SHOX)	312865	Xp22.33	2392	Delección
S de Turner	-	DelX	154865	Monosomía
S del triple X	-	TriX	154865	Trisomía
S de Klinefelter	-	XXY	154865	Trisomía
S de del de genes cont de ictiosis complic.	308100	Xp22.31	2284	Delección
S de microdelección Xp21	300679	Xp21	4124	Delección
Distrofia muscular de Duchenne (delección	310200	Xp21.2	2189	Delección
S de microdelección Xp11.3	300578	Xp11.3	970	Delección
S de duplicación Xp11.23-p11.22	300801	Xp11.23p11.22	1952	Duplicación
Retraso mental sindrómico ligado al X tipo	300706	Xp11.2	169	Delección
Retraso mental ligado al X con panhipopiti	300123	Xq26.3	1574	Duplicación
S de microdelección Xq28	300475	Xq28	2472	Delección
S de duplicación MECP2	300260	Xq28	2472	Duplicación
S de duplicación Xq28	300815	Xq28	279	Duplicación
Cambio de sexo 46,XY 1	400044	Yp11.3	0,7	delección
S del XYY	-	XYY	56347	Trisomía