

Chromosomal microdeletions and microduplications make up a fraction of copy-number variants (CNVs). CNVs are defined as either the gain (duplication) or loss (deletion) of a stretch of DNA on the chromosomes. Microdeletions and microduplications have been associated with abnormal developmental outcomes. Eighty-four Microdeletions and microduplications have been screened in this test.

微缺失/微重複症候群列表 Condition list for microdeletions & microduplications

Condition	Region	Condition	Region
1. 染色體 1p31 重複綜合症 Chromosome 1p31 duplication syndrome	1p31.3	43. 雅各森症候群 Jacobsen syndrome	11q23
2. 染色體 1p32-p31 缺失綜合症 Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome	1p32-p31	44. 染色體 12q14 微缺失綜合症 Chromosome 12q14 microdeletion syndrome	12q14
3. 染色體 1p36 缺失綜合症 Chromosome 1p36 deletion syndrome	1p36	45. 染色體 13q14 缺失綜合症 Chromosome 13q14 deletion syndrome	13q14
4. 染色體 1q41-q42 缺失綜合症 Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome	1q41-q42	46. 染色體 14q11-q22 缺失綜合症 Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome	14q11-q22
5. 染色體 2p12-p11.2 缺失綜合症 Chromosome 2p12-p11.2 deletion syndrome	2p12-p11.2	47. Frias 綜合症 Frias syndrome	14q22.1-q22.3
6. 染色體 2p16.1-p15 缺失綜合症 Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome	2p16.1-p15	48. 染色體 15q11-q13 重複綜合症 Chromosome 15q11-q13 duplication syndrome	15q11
7. 裂手裂足症 5 型 Split-hand/foot malformation 5	2q31	49. 天使綜合症 Angelman syndrome	15q11.2
8. 染色體 2q31.1 重複綜合症 Chromosome 2q31.1 duplication syndrome	2q31.1	50. 小胖威利症 Prader-Willi syndrome	15q11.2
9. 染色體 2q33.1 缺失綜合症 Chromosome 2q33.1 deletion syndrome	2q33.1	51. 染色體 15q14 缺失綜合症 Chromosome 15q14 deletion syndrome	15q14
10. 染色體 2q35 重複綜合症 Chromosome 2q35 duplication syndrome	2q34-q36	52. 染色體 15q25 缺失綜合症 Chromosome 15q25 deletion syndrome	15q25
11. 前腦無裂畸形 6 型 Holoprosencephaly 6	2q37.1-q37.3	53. 先天性橫膈疝氣疾病 HCD	15q26.1
12. 染色體 3p-綜合症 Chromosome 3pter-p25 deletion Syndrome	3pter-p25	54. 染色體 15q26-qter 缺失綜合症 Chromosome 15q26-qter deletion syndrome	15q26-qter
13. 染色體 3q13.31 缺失綜合症 Chromosome 3q13.31 deletion syndrome	3q13.31	55. Levy-Shanske 綜合症 Levy-Shanske syndrome	15q26-qter
14. 染色體 3q22-q24 缺失綜合症 Dandy-Walker syndrome	3q22-q24	56. 染色體 16p 缺失綜合症 Chromosome 16p deletion syndrome	16p
15. 染色體 3q29 缺失綜合症 Chromosome 3q29 deletion syndrome	3q29	57. 染色體 16p12.2-p11.2 重複綜合症 Chromosome 16p11.2-p12.2 microduplication syndrome	16p12.2-p11.2
16. 染色體 3q29 重複綜合症 Chromosome 3q29 duplication syndrome	3q29	58. 染色體 16p12.2-p11.2 缺失綜合症 Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome	16p12.2-p11.2
17. 沃夫-賀許宏氏症候群 Wolf-Hirschhorn syndrome	4p16.3	59. 染色體 16p13.3 缺失綜合症 Chromosome 16p13.3 deletion syndrome	16p13.3
18. 染色體 4q21 缺失綜合症 Chromosome 4q21 deletion syndrome	4q21	60. 染色體 16q22 缺失綜合症 Chromosome 16q22 deletion syndrome	16q22
19. 染色體 4q32.1-q32.2 三倍重複綜合症 Chromosome 4q32.1-q32.2 triplication syndrome	q32.1-q32.2	61. Potocki-Lupski 綜合症 Potocki-Lupski syndrome	17p11.2
20. 貓鳴綜合症 Cri du Chat syndrome	5p	62. 史密斯-馬吉利氏症候群 Smith-Magenis syndrome	17p11.2
21. 染色體 5q12 缺失綜合症 Chromosome 5q12 deletion syndrome	5q12	63. Yuan-Harel-Lupski 綜合症 Yuan-Harel-Lupski syndrome	17p12-p11.2
22. 染色體 5q14.3 缺失綜合症 Chromosome 5q14.3 deletion syndrome	5q14.3-q15	64. 染色體 17p13.3 重複綜合症 Chromosome 17p13.3 duplication syndrome	17p13.3
23. 染色體 6pter-p24 缺失綜合症 Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome	6pter-p24	65. 染色體 17p13.3 缺失綜合症 Chromosome 17p13.3 deletion syndrome	17p13.3
24. 染色體 6q11-q14 缺失綜合症 Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome	6q11-q14	66. 染色體 17q12 缺失綜合症 Chromosome 17q12 deletion syndrome	17q12
25. 染色體 6q24-q25 缺失綜合症 Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome	6q24-q25	67. 染色體 17q12 重複綜合症 Chromosome 17q12 duplication syndrome	17q12
26. 脊索瘤感受性 CHDM	6q27	68. 染色體 17q21.31 重複綜合症 Chromosome 17q21.31 duplication syndrome	17q21.31
27. 染色體 7q 缺失綜合症 Chromosome 7q deletion	7q	69. 染色體 17q23.1-q23.2 缺失綜合症 Chromosome 17q23.1-q23.2 deletion syndrome	17q23.1-q23.2
28. 染色體 7q11.23 缺失綜合症 Chromosome 7q11.23 deletion syndrome	7q11.23	70. 染色體 18p 缺失綜合症 Chromosome 18p deletion syndrome	18p
29. 染色體 7q11.23 重複綜合症 Chromosome 7q11.23 duplication syndrome	7q11.23	71. 染色體 18q 缺失綜合症 Chromosome 18q deletion syndrome	18q
30. 染色體 8p23.1 缺失綜合症 Chromosome 8p23.1 deletion syndrome	8p23.1	72. 染色體 19q13.11 缺失綜合症 Chromosome 19q13.11 deletion syndrome	19q13.11
31. 染色體 8p23.1 重複綜合症 Chromosome 8p23.1 duplication syndrome	8p23.1	73. 前腦無裂畸形 1 型 Holoprosencephaly 1	21q22.3
32. 染色體 8q12.1-q21.2 缺失綜合症 Chromosome 8q12.1-q21.2 deletion syndrome	8q12.2-q21.2	74. 貓眼綜合症 Cat-Eye syndrome	22q11
33. 染色體 8q22.1 重複綜合症 Chromosome 8q22.1 duplication syndrome	8q22.1	75. 染色體 22q11.2 缺失綜合症 Chromosome 22q11.2 deletion syndrome	22q11.2
34. 染色體 8q22.1 缺失綜合症 Chromosome 8q22.1 deletion syndrome	8q22.1	76. 染色體 22q11.2 重複綜合症 Chromosome 22q11.2 duplication syndrome	22q11.2
35. Langer-Giedion 綜合症 Langer-Giedion syndrome	8q24.11-q24.13	77. 狄喬治症候群 DiGeorge syndrome	22q11.21
36. 染色體 9p 缺失綜合症 Chromosome 9p deletion syndrome	9p	78. 染色體 Xp11.23-p11.22 重複綜合症 Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome	Xp11.23-p11.22
37. 狄喬治症候群第 2 型 DiGeorge syndrome 2	10p14-p13	79. 染色體 Xp11.3 缺失綜合症 Chromosome Xp11.3 deletion syndrome	Xp11.3
38. 染色體 10q22.3-q23.2 缺失綜合症 Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome	10q23	80. 染色體 Xp21 缺失綜合症 Chromosome Xp21 deletion syndrome	Xp21
39. 染色體 10q26 缺失綜合症 Chromosome 10q26 deletion syndrome	10q26	81. 染色體 Xq21 缺失綜合症 Chromosome Xq21 deletion syndrome	Xq21
40. Potocki-Shaffer 綜合症 Potocki-Shaffer syndrome	11p11.2	82. 染色體 Xq22.3 端粒缺失綜合症 Chromosome Xq22.3 telomeric deletion syndrome	Xq22.3
41. WAGR 綜合症 WAGR syndrome	11p13	83. 染色體 Xq27.3-q28 重複綜合症 Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome	Xq27.3-q28
42. WAGRO 綜合症 WAGRO syndrome	11p13-p12	84. 染色體 Xq28 缺失綜合症 Chromosome Xq28 deletion syndrome	Xq28