

TABELLE DELLE ANOMALIE RILEVABILI CON LE TRE OPZIONI ULTRANIPT

• **ULTRANIPTDG (A+C)** • **ULTRANIPT10 (A+B+C+D)** • **ULTRANIPTWIDE (A+B+C+D+E)**

<p>Aneuploidie</p> <p>Sindrome di Down (T21) Sindrome di Patau (T13) Sindrome di Edwards (T18)</p>	<p>A</p> <p>Sindrome di Turner (XO) Sindrome di Klinefelter (XXY) Sindrome di Jacobs (XYY) Sindrome Tripla X (XXX)</p>
<p>Trisomie autosomiche rare</p> <p>Trisomia 1 Trisomia 4 Trisomia 7 Trisomia 10 Trisomia 14 Trisomia 17 Trisomia 22 Trisomia 2 Trisomia 5 Trisomia 8 Trisomia 11 Trisomia 15 Trisomia 19 Trisomia 3 Trisomia 6 Trisomia 9 Trisomia 12 Trisomia 16 Trisomia 20</p>	<p>B</p>

Sindromi da delezione/duplicazione			C
Locus	Sindrome	Riferimento	
22q11.21	Sindrome di DiGeorge	188400	
10p14-p13	Sindrome di DiGeorge tipo 2	601362	



Sindromi da delezione/duplicazione			D
Locus	Sindrome	Riferimento	
22q11.2 distale	Sindrome da delezione 22q11.2	611867	
7q	Monosomia 7q	252270	
18q	Monosomia 18q	601808	
9p	Monosomia 9p	158170	
14q11-q22	Sindrome da delezione 14q11-q22	613457	
1p36	Sindrome da delezione 1p36	607872	
6q11-q14	Sindrome da delezione 6q11-q14	613544	
8q12.2-q21.2	Sindrome da delezione 8q12.1-q21.2	600257	
Xq21	Sindrome da delezione Xq21	303110	
1q41-q42	Sindrome da delezione 1q41-q42	612530	
6q24-q25	Sindrome da delezione 6q24-q25	612863	
3q22-q24	Sindrome di Dandy-Walker	220200	
18p	Sindrome di De Grouchy	146390	
10q26	Sindrome da delezione 10q26	609625	
3pter-p25	Sindrome da delezione 3pter-p25	613792	
2p12-p11.2	Sindrome da delezione 2p12-p11.2	613564	
5q14.3-q15	Sindrome da delezione 5q14.3	612881	
13q14	Sindrome da delezione 13q14	613884	
10q23	Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2	612242	
15q26-qter	Sindrome di Levy-Shanske	614846	
15q26-qter	Monosomia distale 15q	612626	
6pter-p24	Sindrome da delezione 6pter-p24	612582	
2q31	SHFM tipo 5	606708	
Xq27.3-q28	Sindrome da duplicazione Xq27.3-q28	300869	
2q37.1-q37.3	Oloprosencefalia 6	605934	
Xp21	Sindrome da delezione Xp21	300679	
5p	Sindrome di Cri du Chat	123450	
11p13-p12	Sindrome WAGRO	612469	
4q21	Sindrome da delezione 4q21	613509	
17p12-p11.2	Sindrome Yuan-Harel-Lupski	616652	
22q11	Sindrome dell'occhio di gatto	115470	
11q23	Sindrome di Jacobsen	147791	
8q24.11-q24.13	Sindrome di Langer-Giedion	150230	
2p16.1-p15	Sindrome da delezione 2p16.1-p15	612513	
4q32.1-q32.2	Sindrome da triplicazione 4q32.1-q32.2	613603	
16p12.2-p11.2	Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2	613604	
Xp11.23-p11.22	Sindrome da duplicazione Xp11.23-p11.22	300801	
2q31.1	Sindrome da duplicazione 2q31.1	613681	
2q33.1	Sindrome da delezione 2q33.1	612313	
Xq28	Sindrome da delezione Xq28	300845	
22q11.2	Sindrome da duplicazione 22q11.2	608363	
16pter-p13.3	Sindrome da delezione 16p	141750	
16p13.3	Sindrome da delezione 16p13.3	600273	
16p12.2-p11.2	Sindrome da microduplicazione 16p11.2-p12.2	Decipher	
5q12	Sindrome da delezione 5q12	615668	
1p32-p31	Sindrome da delezione 1p32-p31	613735	
1p31.3	Sindrome da delezione 1p31	164750	
16q22	Sindrome da delezione 16q22	614541	
14q22.1-q22.3	Sindrome di Fris	609640	
15q11	Sindrome da duplicazione 15q11-q13	608636	
6q27	Cordoma	215400	
15q14	Sindrome da delezione 15q14	616898	
17q12	Sindrome da duplicazione 17q12	614526	
17q12	Sindrome da delezione 17q12	614527	
3q29	Sindrome da duplicazione 3q29	611936	
3q29	Sindrome da delezione 3q29	609425	
8q22.1	Sindrome da duplicazione 8q22.1	151200	
8q22.1	Sindrome da delezione 8q22.1	608156	
15q11.2	Sindrome di Prader-Willi/Angelman	176270/105830	
21q22.3	Oloprosencefalia 1	236100	
11p13	Sindrome WAGR	194072	
7q11.23	Sindrome da delezione 7q11.23	613729	
7q11.23	Sindrome da duplicazione 7q11.23	609757	
11p11.2	Potocki-Shaffer syndrome	601224	
15q26.1	Ernia diaframmatica congenita	142340	
Xq22.3	Sindrome da delezione telomerica Xq22.3	300194	
4p16.3	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	194190	
17q21.31	Sindrome da duplicazione 17q21.31	613533	
Xp11.3	Sindrome da delezione Xp11.3	300578	
3q13.31	Sindrome da delezione 3q13.31	615433	
8p23.1	Sindrome da delezione 8p23.1	Decipher	
8p23.1	Sindrome da duplicazione 8p23.1	Decipher	
12q14	Sindrome da microdelezione 12q14	Decipher	
17q23.1-q23.2	Sindrome da delezione 17q23.1-q23.2	613355	
17p11.2	Sindrome di Potocki-Lupski	610883	
17p11.2	Sindrome di Smith-Magenis	182290	
17p13.3	Sindrome da duplicazione 17p13.3	613215	
17p13.3	Sindrome da delezione 17p13.3	247200	
19q13.11	Sindrome da delezione 19q13.11	617219	
2q34-q36	Sindrome da duplicazione 2q35	185900	
15q25	Sindrome da delezione 15q25	614294	

E

Wide Genome

Delezioni/duplicazioni a carico di tutti i cromosomi

