

# ANEUPLOIDIE E SINDROMI DA DELEZIONE/DUPLICAZIONE RILEVABILI CON ULTRA-NIPT

LOCUS	SINDROME	RIFERIMENTO
22q11.21	Sindrome di DiGeorge	188400
19q13.11	Sindrome da delezione 19q13.11	617219
17p13.3	Sindrome da duplicazione 17p13.3	613215
17p13.3	Sindrome da delezione 17p13.3	247200
17p11.2	Sindrome di Potocki-Lupski	610883
17p11.2	Sindrome di Smith-Magenis	182290
17q23.1-q23.2	Sindrome da delezione 17q23.1-q23.2	613355
3q13.31	Sindrome da delezione 3q13.31	615433
17q21.31	Sindrome da duplicazione 17q21.31	613533
Xp11.3	Sindrome da delezione Xp11.3	300578
4p16.3	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	194190
Xq22.3	Sindrome da delezione telomerica Xq22.3	300194
15q26.1	Ernia diaframmatica congenita	142340
7q11.23	Sindrome da delezione 7q11.23	613729
7q11.23	Sindrome da duplicazione 7q11.23	609757
11p11.2	Potocki-Shaffer syndrome	601224
11p13	Sindrome di WAGR	194072
21q22.3	Oloprosencefalia 1	236100
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 Chromosome 8q22.1	608156
15q11.2	Sindrome di Prader-Will	176270
15q11.2	Sindrome di Angelman	105830
17q12	Sindrome da duplicazione 17q12	614526
17q12	Sindrome da delezione 17q12	614527
15q14	Sindrome da delezione 15q14	616898
6q27	Cordoma	215400
15q11	Sindrome da duplicazione 15q11-q13	608636
14q22.1-q22.3	Sindrome di Frias	609640
16q22	Sindrome da delezione 16q22	614541
1p32-p31	Sindrome da delezione 1p32-p31	613735
1p31.3	Sindrome da delezione 1p31	164750
5q12	Sindrome da delezione 5q12	615668
16pter-p13.3	Sindrome da delezione 16p	141750
16p13.3	Sindrome da delezione 16p13.3	600273
22q11.2	Sindrome da duplicazione 22q11.2	608363
22q11.2	Sindrome da delezione 22q11.2	611867
Xq28	Sindrome da delezione Xq28	300845
2q31.1	Sindrome da duplicazione 2q31.1	613681
2q33.1	Sindrome da delezione 2q33.1	612313
Xp11.23-p11.22	Sindrome da duplicazione Xp11.23-p11.22	300801
16p12.2-p11.2	Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2	613604
4q32.1-q32.2	Sindrome da triplicazione 4q32.1-q32.2	613603
2p16.1-p15	Sindrome da delezione 2p16.1-p15	612513
8q24.11-q24.13	Sindrome di Langer-Giedion	150230
10p14-p13	Sindrome DiGeorge tipo 2	601362
11q23	Sindrome di Jacobsen	147791
15q25	Sindrome da delezione 15q25	614294
22q11	Sindrome dell'occhio di gatto	115470
17p12-p11.2	Sindrome Yuan-Harel-Lupski	616652
4q21	Sindrome da delezione 4q21	613509
5p	Sindrome di Cri du Chat	123450
11p13-p12	Sindrome di WAGRO	612469
Xp21	Sindrome da delezione Xp21	300679
2q37.1-q37.3	Oloprosencefalia 6	605934
Xq27.3-q28	Sindrome da duplicazione Xq27.3-q28	300869
2q31	Malformazione da schisi delle mani e dei piedi(SHFM) tipo 5	606708
15q26-qter	Sindrome da delezione Levy-Shanske	614846
15q26-qter	Monosomia 15 distale	612626
6pter-p24	Sindrome da delezione 6pter-p24	612582
10q23	Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2	612242
13q14	Sindrome da delezione 13q14	613884
5q14.3-q15	Sindrome da delezione 5q14.3	612881
2p12-p11.2	Sindrome da delezione 2p12-p11.2	613564
10q26	Sindrome da delezione 10q26	609625
3pter-p25	Sindrome da delezione 3pter-p25	613792
18p	Sindrome di De Grouchy	146390
3q22-q24	Sindrome di Dandy-Walker	220200
6q24-q25	Sindrome da delezione 6q24-q25	612863
2q34-q36	Sindrome da duplicazione 2q35	185900
1q41-q42	Sindrome da delezione 1q41-q42	612530
Xq21	Sindrome da delezione Xq21	303110
8q12.2-q21.2	Sindrome da delezione 8q12.1-q21.2	600257
6q11-q14	Sindrome da delezione 6q11-q14	613544
1p36	Sindrome da delezione 1p36	607872
14q11-q22	Sindrome da delezione 14q11-q22	613457
9p	Monosomia 9p	158170
18q	Monosomia 18q	601808
7q	Monosomia 7q	252270
12q14	Sindrome da microdelezione 12q14	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/76#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/76#overview</a>
8p23.1	Sindrome da delezione 8p23.1	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/39#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/39#overview</a>
8p23.1	Sindrome da duplicazione 8p23.1	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/85#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/85#overview</a>
16p12.2-p11.2	Sindrome da microduplicazione 16p11.2-p12.2	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/96#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/96#overview</a>