

POHLAVIE

Prítomnosť chromozómu Y
(mužský pohlavný chromozóm)

TRIZÓMIE

Downov syndróm (trizómia 21)

Edwardsov syndróm (trizómia 18)

Patauov syndróm (trizómia 13)

Trizómia 9

Trizómia 16

Trizómia 22

ZOZNAM MIKRODELEČNÝCH A MIKRODUPLIKAČNÝCH SYNDRÓMOV (92 TYPOV)

Delečný syndróm chromozómu 1p36	Delečný syndróm chromozómu 10q26	Delécia chromozómu 7q
Delečný syndróm chromozómu 1q41-q42	Delečný syndróm chromozómu 10p12-p11	Delečný syndróm chromozómu 7q11.23
Delečný syndróm chromozómu 1p32-p31	Duplikácia chromozómu 10p	Delécia chromozómu 7q21-q32
Delečný syndróm chromozómu 2p16.1-p15	Delečný syndróm chromozómu 11p13	Delécia chromozómu 7q31-q32
Delečný syndróm chromozómu 2q33.1	Delečný syndróm chromozómu 11p11.2	Delečný syndróm chromozómu 8p23.1
Duplikačný syndróm chromozómu 2q31.1	Jacobsenov syndróm	Duplikačný syndróm chromozómu 8p23.1
Delečný syndróm chromozómu 2q37	Delečný syndróm chromozómu 11q23	Langer-Giedionov syndróm
Delečný syndróm chromozómu 2q31.1	Mikrodelečný syndróm chromozómu 12q14	Delečný syndróm chromozómu 8q22.1
Duplikácia chromozómu 2q	Mikrodelečný syndróm chromozómu 12p12.1	Duplikačný syndróm chromozómu 8q22.1
Delečný syndróm chromozómu 3pter-p25	Duplikácia chromozómu 12p	Duplikácia chromozómu 8p
Dandy-Walkerov syndróm	Delečný syndróm chromozómu 13q14	Duplikácia chromozómu 8q
Delečný syndróm chromozómu 3q13.31	Delécia distálneho chromozómu 13q	Delečný syndróm chromozómu 9p
Duplikácia distálneho chromozómu 3p	Delečný syndróm chromozómu 14q11-q22	Duplikácia chromozómu 9p
Duplikácia chromozómu 3q	Delečný syndróm chromozómu 14q22	DiGeorgeov syndróm 2
Delečný syndróm chromozómu 4p16.3	Delécia proximálneho chromozómu 14q	Delečný syndróm chromozómu 10q22.3-q23.2
Delečný syndróm chromozómu 4q21	Duplikácia chromozómu 14q	Potocki-Lupski syndróm
Duplikácia chromozómu 4p	Prader-Williho syndróm	Duplikačný syndróm chromozómu 17p13.3
Duplikácia distálneho chromozómu 4q	Angelmanov syndróm	Yuan-Harel-Lupski syndróm
Delécia distálneho chromozómu 4q	Delečný syndróm chromozómu 15q26-qter	Duplikácia chromozómu 17p
Cri-du-Chat syndóm (Syndróm mačacieho plaču)	Levy-Shanskeov syndróm	Delečný syndróm chromozómu 18p
Delečný syndróm chromozómu 5q14.3	Delečný syndróm chromozómu 15q14	Delečný syndróm distálneho chromozómu 18q
Delečný syndróm chromozómu 5q12	Mikrodelečný syndróm chromozómu 15q24	Alagille syndróm 1
Duplikačný syndróm chromozómu 5p13	Syndróm nadmerného vzrastu 15q26	Duplikácia chromozómu 20p
Duplikácia chromozómu 5p	Delécia distálneho chromozómu 15q	Delécia chromozómu 21q22
Delečný syndróm chromozómu 6pter-p24	Delečný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2	Delečný syndróm chromozómu 22q11.2
Delečný syndróm chromozómu 6q24-q25	Duplikačný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2	Duplikačný syndróm chromozómu Xp11.23-p11.22
Delečný syndróm chromozómu 6q11-q14	Delečný syndróm chromozómu 16p13.3	Delečný syndróm chromozómu Xp21
Delécia chromozómu 6p	Duplikačný syndróm chromozómu 16p13.3	Duplikačný syndróm chromozómu Xq27.3-q28
Delečný syndróm chromozómu 6q15-q23	Duplikácia proximálneho chromozómu 16q	Delečný syndróm chromozómu Xq21
Delečný syndróm chromozómu 6q25-qter	Smith-Magenis syndróm	Delečný syndróm chromozómu Xq22.3
Delečný syndróm chromozómu 6q26-q27	Delečný syndróm chromozómu 17p13.3	