

## ZOZNAM DELEČNÝCH A DUPLIKAČNÝCH SYNDRÓMOV

Veľkosť	Lokácia	Ochorenie	Referencia
7.9	16pter-p13.3	Delečný syndróm chromozómu 16p	141750
99.2	7q	Delécia chromozómu 7q	252270
60.9	18q	Delečný syndróm chromozómu 18q	601808
49.0	9p	Delečný syndróm chromozómu 9p	158170
40.5	14q11-q22	Delečný syndróm chromozómu 14q11-q22	613457
28.0	1p36	Delečný syndróm chromozómu 1p36	607872
27.0	6q11-q14	Delečný syndróm chromozómu 6q11-q14	613544
25.3	8q12.2-q21.2	Delečný syndróm chromozómu 8q12.1-q21.2	600257
22.3	Xq21	Delečný syndróm chromozómu Xq21	303110
22.1	1q41-q42	Delečný syndróm chromozómu 1q41-q42	612530
22.0	6q24-q25	Delečný syndróm chromozómu 6q24-q25	612863
19.7	3q22-q24	Dandy-Walker syndróm	220200
17.2	18p	Delečný syndróm chromozómu 18p	146390
16.4	10q26	Delečný syndróm chromozómu 10q26	609625
16.4	3pter-p25	Delečný syndróm chromozómu 3pter-p25	613792
15.5	2p12-p11.2	Delečný syndróm chromozómu 2p12-p11.2	613564
15.4	5q14.3-q15	Delečný syndróm chromozómu 5q14.3	612881
15.2	13q14	Delečný syndróm chromozómu 13q14	613884
15.0	10q23	Delečný syndróm chromozómu 10q22.3-q23.2	612242
13.4	15q26-qter	Levy-Shanske syndróm	614846
13.4	15q26-qter	Delečný syndróm chromozómu 15q26-qter	612626
13.4	6pter-p24	Delečný syndróm chromozómu 6pter-p24	612582
13.3	2q31	Malformácia – rozštiepenie ruky/ chodidla 5. typu (SHFM5)	606708
13.2	Xq27.3-q28	Duplikačný syndróm chromozómu Xq27.3-q28	300869
13.1	2q37.1-q37.3	Holoprocencefália 6	605934
12.7	Xp21	Delečný syndróm chromozómu Xp21	300679
12.5	5p	Cri du Chat syndróm	123450

12.5	11p13-p12	WAGRO syndróm	612469
11.7	4q21	Delečný syndróm chromozómu 4q21	613509
11.5	17p12-p11.2	Yuan-Harel-Lupski syndróm	616652
11.2	22q11	Syndróm mačacieho oka	115470
10.8	11q23	Jacobsen syndróm	147791
10.7	10p14-p13	DiGeorge 2 syndróm	601362
9.6	8q24.11-q24.13	Langer-Giedion syndróm	150230
9.1	2p16.1-p15	Delečný syndróm chromozómu 2p16.1-p15	612513
8.9	4q32.1-q32.2	Triplikačný syndróm chromozómu 4q32.1-q32.2	613603
8.7	16p12.2-p11.2	Delečný syndróm chromozómu 16p12.2-p11.2	613604
8.4	Xp11.23-p11.22	Duplikačný syndróm chromozómu Xp11.23-p11.22	300801
8.3	2q31.1	Duplikačný syndróm chromozómu 2q31.1	613681
8.3	2q33.1	Delečný syndróm chromozómu 2q33.1	612313
8.2	Xq28	Delečný syndróm chromozómu Xq28	300845
8.0	22q11.2	Duplikačný syndróm chromozómu 22q11.2	608363
7.9	16p13.3	Delečný syndróm chromozómu 16p13.3	600273
7.8	16p12.2-p11.2	Mikroduplikačný syndróm chromozómu 16p11.2-p12.2	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/96#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/96#overview</a>
7.8	5q12	Delečný syndróm chromozómu 5q12	615668
7.6	1p32-p31	Delečný syndróm chromozómu 1p32-p31	613735
7.6	1p31.3	Duplikačný syndróm chromozómu 1p31	164750
7.4	16q22	Delečný syndróm chromozómu 16q22	614541
7.2	14q22.1-q22.3	Frias syndróm	609640
6.7	15q11	Duplikačný syndróm chromozómu 15q11-q13	608636
6.6	6q27	CHDM	215400
6.5	15q14	Delečný syndróm chromozómu 15q14	616898
6.3	17q12	Duplikačný syndróm chromozómu 17q12	614526
6.3	17q12	Delečný syndróm chromozómu 17q12	614527
5.7	3q29	Duplikačný syndróm chromozómu 3q29	611936
5.7	3q29	Delečný syndróm chromozómu 3q29	609425

5.7	8q22.1	Duplikačný syndróm chromozómu 8q22.1	151200
5.7	8q22.1	Delečný syndróm chromozómu 8q22.1	608156
5.7	15q11.2	Prader-Will/Angelman syndróm	176270/105830
5.5	21q22.3	Holoproencefália 1	236100
5.4	11p13	WAGR syndróm	194072
5.3	7q11.23	Delečný syndróm chromozómu 7q11.23	613729
5.3	7q11.23	Duplikačný syndróm chromozómu 7q11.23	609757
5.3	11p11.2	Potocki-Shaffer syndróm	601224
5.2	15q26.1	HCD	142340
5.0	Xq22.3	Telomerický delečný syndróm Xq22.3	300194
4.5	4p16.3	Wolf-Hirschhorn syndróm	194190
4.0	17q21.31	Duplikačný syndróm chromozómu 17q21.31	613533
4.0	Xp11.3	Delečný syndróm chromozómu Xp11.3	300578
3.8	3q13.31	Delečný syndróm chromozómu 3q13.31	615433
3.7	8p23.1	Delečný syndróm chromozómu 8p23.1	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/39#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/39#overview</a>
3.7	8p23.1	Duplikačný syndróm chromozómu 8p23.1	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/85#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/85#overview</a>
3.6	12q14	Mikrodelečný syndróm chromozómu 12q14	<a href="https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/76#overview">https://decipher.sanger.ac.uk/syndrome/76#overview</a>
3.5	17q23.1-q23.2	Delečný syndróm chromozómu 17q23.1-q23.2	613355
3.4	17p11.2	Potocki-Lupski syndróm	610883
3.4	17p11.2	Smith-Magenis syndróm	182290
3.3	17p13.3	Duplikačný syndróm chromozómu 17p13.3	613215
3.3	17p13.3	Delečný syndróm chromozómu 17p13.3	247200
3.1	19q13.11	Delečný syndróm chromozómu 19q13.11	617219
22.0	2q34-q36	Duplikačný syndróm chromozómu 2q35	185900
10.8	15q25	Delečný syndróm chromozómu 15q25	614294
8.0	22q11.2	Delečný syndróm chromozómu 22q11.2	611867
2.4	22q11.21	DiGeorge 1 syndróm	188400