

SÍNDROMES DE DELECCIÓN Y DUPLICACIÓN

60 síndromes de delección y duplicación (NIPT Premium)

- Alfa-talasemia
- Síndrome de déficit intelectual
- Síndrome de insensibilidad a los andrógenos (SIA)
- Síndrome de Angelman/Síndrome de Prader-Willi
- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS)
- Síndrome branquio-oto-renal (BOR)/Síndrome de Melnick-Frazer
- Síndrome de ojo de gato (CES)
- Síndrome de delección del cromosoma 10q
- Síndrome de microdelección del cromosoma 10q22.3 – q23.31
- Síndrome de delección del cromosoma 18p
- Síndrome de delección del cromosoma 18q
- Síndrome de Cornelia de Lange (CDLS)
- Síndrome de Cowden (CD)
- Síndrome de Cri du Chat (delección 5p)
- Síndrome de Dandy-Walker (DWS)
- Síndrome de DiGeorge tipo 2 (DGS2)
- Artrogriposis distal tipo 2B (DA2B)
- Distrofia muscular de Duchenne y Becker (DMD/BMD)
- Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)
- Síndrome de Feingold
- Holoprosencefalia tipo 1 (HPE1)
- Holoprosencefalia tipo 4 (HPE4)
- Holoprosencefalia tipo 6 (HPE6)
- Síndrome de Jacobsen
- Síndrome de Langer-Giedion (LGS)
- Leucodistrofia con 11q14.2–q14.3
- Retraso mental ligado al cromosoma X con deficiencia de la hormona de crecimiento (MRGH)
- Microftalmia sindrómica tipo 6
- Hipoplasia de la hipófisis
- Microftalmia con defectos lineales de la piel
- Síndrome de monosomía 9p, Síndrome orofaciocutáneo
- Panhipopituitarismo
- ligado al cromosoma X
- Síndrome de Potocki-Lupski (Síndrome de duplicación 17p11.2)
- Síndrome de Prader-Willi (Síndrome SIM1)
- Síndrome de Rieger tipo 1 (RIEG1)
- Síndrome de Saethre-Chotzen (SCS)
- Síndrome de sordera-infertilidad
- Síndrome de Smith-Magenis
- Malformación de mano dividida/pie tipo 5 (SHFM5)
- Malformación de mano/pie hendido tipo 3 (SHFM3)
- Síndrome de hernia diafragmática congénita (HCD/DIH)
- Síndrome tricorinofalángico tipo I (TRPS1)
- Síndrome de Van der Woude (VWS)
- Síndrome de tumor de Wilms-Aniridia (WAGR)
- Tumor de Wilms 1 (WT1)
- Síndrome linfoproliferativo ligado al cromosoma X (XLP)
- Síndrome de microduplicación Xp11.22–p11.23
- Síndrome de microdelección 1p36
- Síndrome de microdelección 1q41–q42
- Síndrome de delección 2q33.1/Síndrome de Glass
- Síndrome de delección 5q21.1–q31.2
- Síndrome de delección 8p23.1
- Síndrome de duplicación 8p23.1
- Síndrome de duplicación 11q11–q13.3
- Síndrome de microdelección 12q14
- Síndrome de delección 14q11–q22
- Síndrome de sobrecrecimiento 15q26
- Síndrome de microdelección 16p11.2–p12.2
- Síndrome de microduplicación 16p11.2–p12.2
- Síndrome de delección 17q21.31
- Síndrome de duplicación 17q21.31

Más información sobre los síndromes de delección y duplicación:

<https://blog.nipt-geneplanet.com/es/sindromes-de-delecion-y-duplicacion/>

92 síndromes de delección y duplicación (NIPT Excellence y Neoseq)

- Síndrome de Alagille 1
- Síndrome de Angelman
- Duplicación del cromosoma 10p
- Síndrome de delección del cromosoma 10p12–p11
- Síndrome de delección del cromosoma 10q22.3–q23.2
- Síndrome de delección del cromosoma 10q26
- Síndrome de delección del cromosoma 11p11.2 (síndrome de Potocki-Shaffer)
- Delección del cromosoma 11p13 síndrome (síndrome WAGR)
- Síndrome de delección del cromosoma 11q23
- Duplicación del cromosoma 12p
- Síndrome de microdelección del cromosoma 12p12.1
- Síndrome de microdelección del cromosoma 12q14
- Síndrome de delección del cromosoma 13q14
- Duplicación del cromosoma 14q
- Síndrome de delección del cromosoma 14q11–q22
- Síndrome de delección del cromosoma 14q22 (síndrome de Frías)
- Síndrome de delección cromosoma 15q14
- Síndrome de microdelección del cromosoma 15q24
- Síndrome de sobrecrecimiento cromosoma 15q26
- Síndrome de delección cromosoma 15q26–Qter
- Síndrome de delección del cromosoma 16p12.2–p11.2
- Síndrome de duplicación del cromosoma 16p12.2–p11.2
- Síndrome de delección del cromosoma 16p13.3
- Síndrome de duplicación del cromosoma 16p13.3
- Síndrome de duplicación del cromosoma 17p
- Síndrome de delección del cromosoma 17p13.3
- Síndrome de duplicación del cromosoma 17p13.3
- Síndrome de delección del cromosoma 18p
- Síndrome de delección del cromosoma 1p32–p31
- Síndrome de delección del cromosoma 1p36
- Síndrome de delección cromosoma 1q41–q42
- Duplicación del cromosoma 20p
- Delección del cromosoma 21q22
- Síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 (síndrome de DiGeorge)
- Síndrome de delección del cromosoma 2p16.1–p15
- Duplicación del cromosoma 2q
- Síndrome de duplicación del cromosoma 2q31.1
- Síndrome de microdelección del cromosoma 2q31.1
- Síndrome de delección del cromosoma 2q33.1 ("Síndrome de Glass")
- Síndrome de delección del cromosoma 2q37
- Síndrome de delección del cromosoma 3pter–p25
- Duplicación del cromosoma 3q
- Síndrome de delección del cromosoma 3q13.31
- Duplicación del cromosoma 4p
- Síndrome de delección del cromosoma 4p16.3 (síndrome de Wolf-Hirschhorn)
- Síndrome de delección del cromosoma 4q21
- Duplicación del cromosoma 5p
- Síndrome de duplicación del cromosoma 5p13
- Síndrome de delección del cromosoma 5q12
- Síndrome de delección del cromosoma 5q14.3
- Delección del cromosoma 6p
- Síndrome de delección del cromosoma 6pter–p24
- Síndrome de delección del cromosoma 6q11–q14
- Síndrome de delección del cromosoma 6q15–q23
- Síndrome de delección del cromosoma 6q24–q25
- Síndrome de delección del cromosoma 6q25–qter
- Síndrome de delección del cromosoma 6q26–q27
- Delección del cromosoma 7q
- Síndrome de delección del cromosoma 7q11.23
- Delección del cromosoma 7q21–q32
- Delección del cromosoma 7q31–q32
- Duplicación del cromosoma 8p
- Síndrome de delección del cromosoma 8p23.1
- Síndrome de duplicación del cromosoma 8p23.1
- Duplicación del cromosoma 8q
- Síndrome de delección del cromosoma 8q22.1
- Síndrome de duplicación del cromosoma 8q22.1
- Síndrome de delección del cromosoma 9p
- Duplicación del cromosoma 9p
- Síndrome de duplicación del cromosoma Xp11.23–p11.22
- Síndrome de delección del cromosoma Xp21
- Síndrome de duplicación del cromosoma Xq21
- Síndrome de delección del cromosoma Xq22.3
- Síndrome de duplicación del cromosoma Xq27.3–q28
- Síndrome de Cri du Chat
- Síndrome de Dandy-Walker
- Síndrome de DiGeorge tipo 2
- Delección del cromosoma distal 13q
- Delección del cromosoma distal 15q
- Síndrome de delección del cromosoma distal 18q
- Duplicación del cromosoma distal 3p
- Delección del cromosoma distal 4q
- Duplicación del cromosoma distal 4q
- Síndrome de Jacobsen
- Síndrome de Langer-Giedion
- Síndrome de Levy-Shanske
- Síndrome de Potocki-Lupski
- Síndrome de Prader-Willi
- Delección del cromosoma proximal 14q
- Duplicación del cromosoma proximal 16q
- Síndrome de Smith-Magenis
- Síndrome de Yuan-Harel-Lupski

CONDICIONES MONOGÉNICAS ANALIZADAS (NIPT NEOSEQ)

GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
ACTB	Síndrome de Baraitser-Winter 1
ACTG1	Síndrome de Baraitser-Winter 2
ACTG2	Miopatía visceral 1
ACVR1	Fibrodисplasia osificante progresiva
ADNP	Retraso mental autosómico dominante 28
AKT3	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 2
ANKRD11	Síndrome KBG
ARID1A	Retraso mental autosómico dominante 14
ARID1B	Síndrome de Coffin-Siris 1
ASXL1	Síndrome de Bohring-Opitz
ASXL3	Síndrome de Bainbridge-Ropers
ATP1A2	Hemiplejía alternante de la infancia 1
ATP1A2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98
ATP1A3	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99
BCL11A	Síndrome de Dias-Logan
BICD2	Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante
BRAF	Síndrome de Noonan 7
BRAF	Síndrome cardiofaciocutáneo
BRAF	Síndrome de LEOPARDO 3
CACNA1A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42
CAMTA1	Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables.
CASK	Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa.
CBL	Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil
CDKL5	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2
CHD2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94
CHD7	Síndrome de carga
CHD8	Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia.
COL11A1	Síndrome de Stickler, tipo II
COL1A1	Osteogénesis imperfecta tipo I
COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo II
COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo III
COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo IV
COL2A1	Síndrome de Stickler, tipo I
COL2A1	Displasia esquelética letal platispondílica tipo Tarrance
COL2A1	Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis
COL2A1	SED congénita
COL4A1	Porencefalia 1

GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
COL9A2	Displasia epifisaria, múltiple, 2
COL9A3	Displasia epifisaria múltiple, 3, con o sin miopatía
COMP	Pseudoacondroplasia
COMP	Displasia epifisaria, múltiple, 1
CREBBP	Síndrome de Rubinstein-Taybi 1
CREBBP	Síndrome de Menke-Hennekam 1
CTCF	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 21
CTNNB1	Trastorno del neurodesarrollo con diplejía espástica y defectos visuales.
DNM1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 31
DYNC1H1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 13
DYRK1A	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 7
EBP	Condrodisplasia punctata, dominante ligada al cromosoma X
EFNB1	Displasia craneofrontonasal
EFTUD2	Disostosis mandibulofacial tipo Guion-Almeida
EHMT1	Síndrome de Kleefstra 1
EP300	Síndrome de Rubinstein-Taybi 2
EP300	Síndrome de Menke-Hennekam 2
ERF	Craneosinostosis 4
ERF	Síndrome de chitayat
FBN1	Síndrome de Marfan
FGFR1/FGFR2	Síndrome de Jackson-Weiss
FGFR1	Trigonocefalia 1
FGFR1/FGFR2	síndrome de pfeiffer
FGFR2	Síndrome de Saethre-Chotzen
FGFR2	Síndrome de displasia ósea doblada
FGFR2	Síndrome de Beare-Stevenson Cutis Gyrata
FGFR2	Síndrome de Antley-Bixler sin anomalías genitales ni esteroidogénesis alterada
FGFR2	Síndrome de crouzon
FGFR2	Síndrome de apertura
FGFR3	Displasia tanatófórica tipo II
FGFR3	SADDAN (acondroplasia severa con retraso del desarrollo y acantosis nigricans)
FGFR3	Síndrome de Muenke
FGFR3	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans
FGFR3	Displasia tanatófórica tipo I
FGFR3	Hipocondroplasia
FGFR3	Acondroplasia

GEN	CONDICIÓN MONOGENÉTICA
FLNA	Síndrome otopalatodigital, tipo II
FLNB	Atelosteogénesis, tipo I
FLNB	Síndrome de Larsen
FLNB	Atelosteogénesis, tipo III
FLNB	Displasia bumerang
FOXG1	Síndrome de Rett, variante congénita
FOXP1	Trastorno del desarrollo intelectual con deterioro del lenguaje con o sin características autistas
FREM1	Trigonocefalia 2
GABRA1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 19
GABRB2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 92
GATAD2B	Síndrome de GAND
GFAP	Enfermedad de Alejandro
GNAO1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 17
GNAO1	Trastorno del neurodesarrollo con movimientos involuntarios.
GRIN1	Trastorno del desarrollo neurológico con o sin movimientos hiperkinéticos y convulsiones, autosómico dominante
GRIN2B	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 27
GRIN2B	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 6, con o sin convulsiones
HDAC8	Síndrome de Cornelia de Lange 5
HNRNPK	Síndrome de Au Kline
HNRNPU	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 54
HRAS	Síndrome de Costello
IFITM5	Osteogénesis imperfecta, tipo V
JAG1	Síndrome de Alagille 1
KANSL1	Síndrome de Koolen-De Vries
KAT6B	Síndrome SBBYS
KAT6B	Síndrome genitopatelar
KCNB1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 26
KCNJ2	síndrome de andersen
KCNQ2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 7
KCNT1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 14
KIF1A	Síndrome NESCAV
KMT2A	Síndrome de Wiedemann-Steiner
KMT2D	Síndrome de Kabuki 1
KRAS	Síndrome cardiofaciocutáneo 2
KRAS	Síndrome de Noonan 3
LMNA	Distrofia muscular congénita
LMNA	Síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford
LZTR1	Síndrome de Noonan 10
MAP2K1	Síndrome cardiofaciocutáneo 3
MAP2K2	Síndrome cardiofaciocutáneo 4

GEN	CONDICIÓN MONOGENÉTICA
MECP2	Síndrome de rett
MED13L	Deterioro del desarrollo intelectual y rasgos faciales distintivos con o sin defectos cardíacos.
MEF2C	Trastorno del desarrollo neurológico con hipotonía, movimientos estereotipados de las manos y alteración del lenguaje.
MSX2	Craneosinostosis 2
MSX2	Agujeros parietales con displasia cleidocraneal
NALCN	Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso del desarrollo
NF1	Neurofibromatosis 1
NF2	Neurofibromatosis 2
NFIX	Síndrome de Marshall-Smith
NIPBL	Síndrome de Cornelia de Lange 1
NOTCH2	Síndrome de Hajdu-Cheney
NOTCH2	Síndrome de Alagille 2
NR2F1	Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf
NRAS	Síndrome de Noonan 6
NSD1	Síndrome de Sotos 1
NSDHL	Síndrome CHILD
PACS1	Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers
PIK3CA	Síndrome de Cowden 5
PIK3R2	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1
PPP2R1A	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36
PPP2R5D	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35
PRKAR1A	Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal
PTPN11	Síndrome de Noonan 1
PURA	Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias.
RAD21	Síndrome de Cornelia de Lange 4
RAF1	Síndrome de Noonan 5
RERE	Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón
RIT1	Síndrome de Noonan 8
RPS6KA3	Síndrome de Coffin-Lowry
RUNX2	Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia
RUNX2	Displasia cleidocraneal
SATB2	Síndrome del glass
SCN1A	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6
SCN1A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet
SCN2A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11
SCN2A	Ataxia episódica, tipo 9
SCN8A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13
SCN8A	Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa
SETBP1	Síndrome de Schinzel-Giedion
SETBP1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 29

GEN **CONDICIÓN MONOGENÉTICA**

SETD2	Síndrome de Luscan-Lumish
SETD5	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 23
SHANK3	Síndrome de Phelan-McDermid
SHOC2	Síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto
SKI	Síndrome de Shprintzen-Goldberg
SLC25A24	Síndrome progeroide de Fontaine
SMAD3	Síndrome de Loews-Dietz 3
SMAD4	Síndrome de Myhre
SMARCA2	Síndrome de Nicolaides-Baraitser
SMARCA2	Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis
SMARCA4	Retraso mental autosómico dominante 16
SMARCB1	Retraso mental autosómico dominante 15
SMARCE1	Síndrome de Coffin-Siris 5
SMC1A	Síndrome de Cornelia de Lange 2
SMC3	Síndrome de Cornelia de Lange 3
SOS1	Síndrome de Noonan 4
SOS2	Síndrome de Noonan 9
SOX9	Displasia campomélica
SPECC1L	Síndrome de Opitz GBBB, tipo II
SPTAN1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5
SRCAP	Síndrome del puerto flotante
SRCAP	Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento.
STAT3	Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE
STXBP1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4
SYNGAP1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 5

GEN **CONDICIÓN MONOGENÉTICA**

TBL1XR1	Síndrome de Pierpont
TBL1XR1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 41
TBX5	Síndrome de Holt-Oram
TCF4	Síndrome de Pitt-Hopkins
TGFB2	Síndrome de Loews-Dietz 4
TGFB1	Síndrome de Loews-Dietz 1
TGFB2	Síndrome de Loews-Dietz 2
TRAF7	Anomalías cardíacas, faciales y digitales con retraso en el desarrollo
TRPS1	Síndrome tricorniofalángico, tipo I
TSC1	Esclerosis tuberosa-1
TSC2	Esclerosis Tuberosa-2
TUBA1A	Lisencefalia 3
TUBB	Pliegues cutáneos circunferenciales simétricos, congénitos, 1
TUBB	Displasia cortical compleja con otras malformaciones cerebrales 6
TUBB2A	Displasia cortical compleja con otras malformaciones cerebrales 5
TUBB4A	Leucodistrofia hipomielinizante, 6
TWIST1	Síndrome de Saethre-Chotzen con o sin anomalías palpebrales
TWIST1	Craneosinostosis 1
TWIST1	Síndrome de Sweeney-Cox
TWIST1	Síndrome de Robinow-Sorauf
WDR45	Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 5
ZBTB20	Síndrome de primrose
ZC4H2	Síndrome de Wieacker-Wolff, restringido a mujeres
ZEB2	Síndrome de Mowat-Wilson

Aprende más sobre enfermedades monogénicas en detalle:

blog.nipt-geneplanet.com/mx/condiciones-de-un-solo-gen

