

**Elenco delle sindromi da microdelezione/microduplicazione investigate**

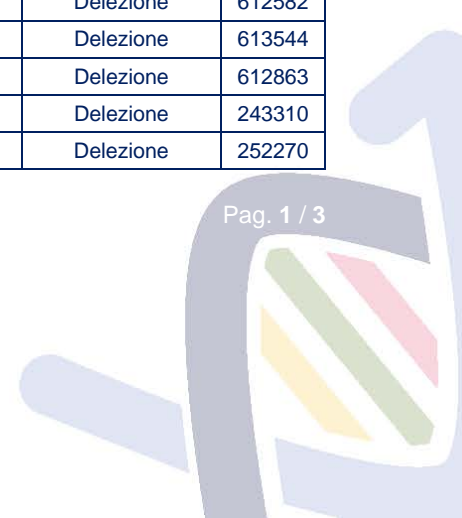
Locus Cromosomico	Sindrome da microdelezione/microduplicazione	Tipo di anomalia cromosomica	OMIM
1p36	Sindrome da delezione 1p36 (distale)	Delezione	607872
1p36	Sindrome da delezione 1p36 (prossimale)	Delezione	619343
1p35	Sindrome da delezione 1p35	Delezione	617930
1p32-p31	Sindrome da delezione 1p32-p31	Delezione	613735
1p31.3	Sindrome da delezione 1p31	Delezione	164750
1q21.1	Sindrome da microdelezione 1q21.1	Delezione	612474
1q21.1	Sindrome da microduplicazione 1q21.1	Duplicazione	612475
1q41-q42	Sindrome da delezione 1q41-q42	Delezione	612530
1q43-q44	Sindrome da delezione 1q43-q44	Delezione	612337
2p25.3	Sindrome da delezione 2p25.3	Delezione	616521
2p25.3	Sindrome da duplicazione 2p25.3	Duplicazione	616521
2p16.1-p15	Sindrome da delezione 2p16.1-p15	Delezione	612513
2p12-p11.2	Sindrome da delezione 2p12-p11.2	Delezione	613564
2q23.1	Sindrome da microdelezione 2q23.1	Delezione	156200
2q23.1	Sindrome da microduplicazione 2q23.1	Duplicazione	156200
2q31	Malformazione da schisi di mani e piedi tipo 5 (Split-hand/foot malformation 5)	Delezione	606708
2q31.1	Sindrome da duplicazione 2q31.1	Duplicazione	613681
2q31.2	Sindrome da delezione 2q31.2	Delezione	612345
2q32-q33	Sindrome di Glass (sindrome da delezione 2q32-q33)	Delezione	612313
2q33.1	Sindrome da delezione 2q33.1	Delezione	612313
2q34-q36	Sindrome da duplicazione 2q35	Duplicazione	185900
2q37	Sindrome con brachidattilia-deficit cognitivo (Sindrome da delezione 2q37)	Delezione	600430
2q37.1-q37.3	Oloprosencefalia di tipo 6	Delezione	605934
3pter-p25	Sindrome da delezione 3pter-p25	Delezione	613792
3q13.31	Sindrome da delezione 3q13.31	Delezione	615433
3q22-q24	Sindrome di Dandy-Walker	Delezione	220200
3q29	Sindrome da duplicazione 3q29	Duplicazione	611936
3q29	Sindrome da delezione 3q29	Delezione	609425
4p16.3	Sindrome di Wolf-Hirschhorn (Sindrome da delezione 4p16.3)	Delezione	194190
4q21	Sindrome da delezione 4q21	Delezione	613509
4q32.1-q32.2	Sindrome da triplicazione 4q32.1-q32.2	Duplicazione	613603
5p15.3	Sindrome di Cri du Chat (Sindrome da delezione 5p)	Delezione	123450
5q12	Sindrome da delezione 5q12	Delezione	615668
5q14.3	Sindrome da delezione 5q14.3 (prossimale)	Delezione	613443
5q14.3-q15	Sindrome da delezione 5q14.3	Delezione	612881
5q35.3	Sindrome di Sotos (Sindrome da delezione 5q35)	Delezione	117550
6pter-p24	Sindrome da delezione 6pter-p24	Delezione	612582
6q11-q14	Sindrome da delezione 6q11-q14	Delezione	613544
6q24-q25	Sindrome da delezione 6q24-q25	Delezione	612863
7p22	Sindrome da delezione 7p22 (Baraitser-Winter syndrome)	Delezione	243310
7q	Monosomia 7q	Delezione	252270

**GENOMICA srl**
**Sede Legale**

Roma: Via Arduino 38 - 00162  
**Pec:** info@pec.genomicalab.it  
**P.Iva e C.F.:** 14554101007  
**REA:** RM-1530210

**Laboratori e studi medici**

Roma, Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020  
**E-mail:** info@genomicalab.it  
**Website:** www.genomicalab.it



7q11.23	Sindrome da delezione 7q11.23 ( distal, 1.2 Mb)	Delezione	613729
7q11.23	Sindrome da duplicazione 7q11.23	Duplicazione	609757
7q11.23	Williams-Beuren syndrome	Delezione	194050
8pter-p23.1	Recombinant chromosome 8 syndrome (delezione 8pter-p23.1)	Delezione	179613
8p23.1	Sindrome da delezione 8p23.1	Delezione	146390
8p23.1	Sindrome da duplicazione 8p23.1	Duplicazione	614290
8q12.2-q21.2	Sindrome da delezione 8q12.1-q21.2	Delezione	600257
8q21.11	Sindrome da delezione 8q21.11	Delezione	614230
8q22.1	Sindrome da duplicazione 8q22.1	Duplicazione	151200
8q22.1	Sindrome da delezione 8q22.1	Delezione	608156
8q22.1-qter	Recombinant chromosome 8 syndrome (duplicazione 8q22.1-qter)	Duplicazione	179613
8q24.11-q24.13	Sindrome di Langer-Giedion (Sindrome da delezione 8q24.1)	Delezione	150230
8q24.3	Sindrome da delezione 8q24.3 (Verheij syndrome)	Delezione	615583
9p	Monosomia 9p	Delezione	158170
9q34.3	Sindrome da delezione 9q34.3 (Kleefstra syndrome)	Delezione	610253
10p14-p13	Sindrome di DiGeorge tipo 2	Delezione	601362
10p12-p11	Sindrome da delezione 10p12-p11 (DeSanto-Shinawi syndrome)	Delezione	616708
10q22.3-q23.2	Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2	Delezione	612242
10q26	Sindrome da delezione 10q26	Delezione	609625
11p13	Sindrome WAGR (Sindrome da delezione 11p13)	Delezione	194072
11p13-p12	Sindrome WAGRO (Sindrome da delezione 11p13-p12)	Delezione	612469
11p11.2	Sindrome di Potocki-Shaffer (Sindrome da delezione 11p11.2)	Delezione	601224
11q23	Sindrome di Jacobsen (Sindrome da delezione 11q)	Delezione	147791
12q14	Sindrome da microdelezione 12q14	Delezione	166700
12q15	Sindrome da delezione 12q15	Delezione	618608
12q21.33	Sindrome da delezione 12q21.33	Delezione	612868
13q14	Sindrome da delezione 13q14	Delezione	613884
13q33-q34	Sindrome da delezione 13q33-q34	Delezione	619148
14q11-q22	Sindrome da delezione 14q11-q22	Delezione	613457
14q22.1-q22.3	Sindrome di Frias (Sindrome da delezione 14q22)	Delezione	609640
14q32	Sindrome da delezione 14q32	Delezione	618147
15q11-q13	Sindrome da duplicazione 15q11-q13	Duplicazione	608636
15q11.2	Sindrome di Prader-Willi	Delezione	176270
15q11.2	Sindrome di Angelman	Delezione	105830
15q13.3	Sindrome da microdelezione 15q13.3	Delezione	612001
15q14	Sindrome da delezione 15q14	Delezione	616898
15q24	Sindrome di Witteveen-Kolk (Sindrome da delezione 15q24)	Delezione	613406
15q24	Sindrome di Witteveen-Kolk (Sindrome da duplicazione 15q24)	Duplicazione	613406
15q25	Sindrome da delezione 15q25	Delezione	614294
15q26.1	Ernia diaframmatica congenita	Delezione	142340
15q26-qter	Sindrome di Levy-Shanske (Tetrasomia 15q26)	Duplicazione	614846
15q26-qter	Monosomia distale 15q (Sindrome da delezione 15q26-qter)	Delezione	612626
16pter-p13.3	Sindrome da delezione 16p	Delezione	141750
16p13.3	Sindrome da delezione 16p13.3	Delezione	600273
16p13.2	Sindrome da delezione 16p13.2 (Hao-Fountain syndrome)	Delezione	616863
16p13.11	Sindrome da microdelezione 16p13.11	Delezione	Decipher

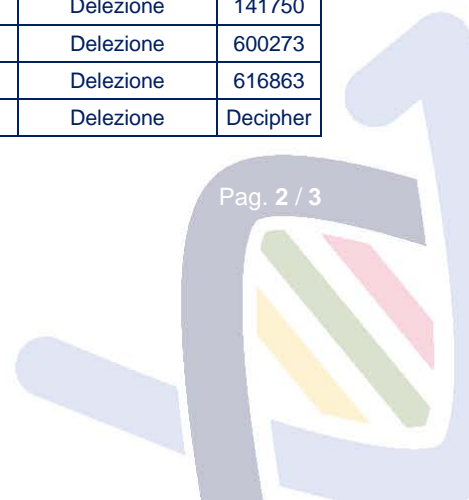
## GENOMICA srl

### Sede Legale

Roma: Via Arduino 38 - 00162  
**Pec:** info@pec.genomicalab.it  
**P.Iva e C.F.:** 14554101007  
**REA:** RM-1530210

### Laboratori e studi medici

Roma, Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020  
**E-mail:** info@genomicalab.it  
**Website:** www.genomicalab.it



16p13.11	Sindrome da microduplicazione 16p13.11	Duplicazione	Decipher
16p12.2-p11.2	Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2	Delezione	613604
16p12.2-p11.2	Sindrome da microduplicazione 16p11.2-p12.2	Duplicazione	136570
16q22	Sindrome da delezione 16q22	Delezione	614541
17p13.3	Sindrome da duplicazione 17p13.3	Duplicazione	613215
17p13.3	Sindrome da lissencefalia Miller-Dieker (Sindrome da delezione 17p13.3)	Delezione	247200
17p13.1	Sindrome da delezione 17p13.1	Delezione	613776
17p12	Charcot-Marie-Tooth syndrome tipo 1A (CMT1A)	Duplicazione	118220
17p12	Hereditary Liability to Pressure Palsies (HNPP)	Delezione	162500
17p12-p11.2	Sindrome Yuan-Harel-Lupski	Duplicazione	616652
17p11.2	Sindrome di Potocki-Lupski	Duplicazione	610883
17p11.2	Sindrome di Smith-Magenis (Sindrome da delezione 17p11.2)	Delezione	182290
17q11.2	Sindrome da microdelezione NF1 (Sindrome da delezione 17q11.2)	Delezione	613675
17q11.2	Sindrome da duplicazione 17q11.2 (NF1 microduplication syndrome)	Duplicazione	618874
17q12	Sindrome da duplicazione 17q12	Duplicazione	614526
17q12	Sindrome da delezione 17q12	Delezione	614527
17q12	renal cysts and diabetes syndrome	Delezione	137920
17q21.31	Sindrome da duplicazione 17q21.31	Duplicazione	613533
17q23.1-q23.2	Sindrome da delezione 17q23.1-q23.2	Delezione	613355
17q23.1-q23.2	Sindrome da duplicazione 17q23.1-q23.2	Duplicazione	613618
18q	Monosomia 18q	Delezione	601808
18p	Sindrome di De Grouchy (Sindrome da delezione 18p)	Delezione	146390
19p13.13	Sindrome da delezione 19p13.13	Delezione	613638
19p13.13	Sindrome da duplicazione 19p13.13	Duplicazione	613638
19p13	Sindrome da duplicazione 19p13	Duplicazione	615830
19q13.11	Sindrome da delezione 19q13.11	Delezione	617219
19q13.11	Sindrome da delezione 19q13.11 (distale)	Delezione	613026
20q11-q12	Sindrome da delezione 20q11-q12	Delezione	614257
21q22.3	Oloprosencefalia di tipo 1	Delezione	236100
22q11	Sindrome dell'occhio di gatto (Cat eye syndrome)	Duplicazione	115470
22q11.2	Sindrome di DiGeorge (Sindrome da delezione 22q11.2)	Delezione	188400
22q11.2	Sindrome da duplicazione 22q11.2	Duplicazione	608363
22q11.2 distale	Sindrome da delezione 22q11.2 (distale)	Delezione	611867
22q13	Sindrome di Phelan-McDermin (Sindrome da delezione 22q13.3)	Delezione	606232
Xp22.31	Steroid sulphatase deficiency (X-linked ichthyosis)	Delezione	308100
Xp21	Sindrome da delezione Xp21	Delezione	300679
Xp11.3	Sindrome da delezione Xp11.3	Delezione	300578
Xp11.23-p11.22	Sindrome da duplicazione Xp11.23-p11.22	Duplicazione	300801
Xq13.2-q13.3	Sindrome da duplicazione Xq13	Duplicazione	301069
Xq21	Sindrome da delezione Xq21	Delezione	303110
Xq22.3	Sindrome da delezione telomerica Xq22.3	Delezione	300194
Xq27.3-q28	Sindrome da duplicazione Xq27.3-q28	Duplicazione	300869
Xq28	Sindrome da delezione Xq28	Delezione	300845
Xq28	Sindrome da duplicazione cromosoma Xq28	Duplicazione	300815

## GENOMICA srl

### Sede Legale

Roma: Via Arduino 38 - 00162  
**Pec:** info@pec.genomicalab.it  
**P.Iva e C.F.:** 14554101007  
**REA:** RM-1530210

### Laboratori e studi medici

Roma, Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020  
**E-mail:** info@genomicalab.it  
**Website:** www.genomicalab.it

