

Список 60 микроделеционных/микроделеционных синдромов, определяемых при проведении 6 НИПТ (Максимум) List of 60 microdeletion/duplication syndromes included in 6 NIPT (Maximum).		
Заболевание	Disease	Регион/region
Синдром делеции 1p36	1p36 microdeletion syndrome	1p36
Синдром кошачьего крика	Cri du Chat (5p deletion) syndrome	5p15.2 to the entire short arm
Синдром кошачьего глаза	Cat-eye syndrome (CES)	22q11.21
Синдромы Ангельмана/Прадера-Вилли	Angelman syndrome/Prader – Willi syndrome	15q11-q13
Прадера – Вилли-подобный синдром	Prader-Willi-like syndrome	6q16.3
Синдром Ван-дер-Вуда	Van der Woude syndrome I (VWS)	1q32.2-q41
Синдром Файнгольда 1 типа	Feingold Syndrome I	2p24.3
Синдром Гласс	Glass Syndrome	2q33.1
Синдром Аксенфельда – Ригера тип 1	Axenfeld – Rieger syndrome type 1	4q25
Синдром Корнелии де Ланге I	Cornelia de Lange syndrome-1 (CDLS)	5p13.2
Синдром Сетре – Чотзена	Saethre-Chotzen syndrome (SCS)	7p21.1
Синдром Лангера – Гидиона	Langer-Giedion syndrome (LGS)	8q23.3-q24.11
Синдром моносомии 9p	Monosomy 9p syndrome	9p22.3-p23
Синдром Ди Джорджи тип 2	DiGeorge type 2 syndrome (DGS2)	10p14-p13
Синдром Банаян – Райли – Рувалькаба	Bannayan – Riley – Ruvalcaba Syndrome (BRRS)	10q23.31
Синдром Коудена	Cowden Syndrome (CD)	10q23.31
Синдром нечувствительности к андрогенам	Androgen insensitivity Syndrome (AIS)	Xq12
Синдром Якобсена	Jacobsen syndrome	11q24-q25
Синдром альфа-талассемии и умственной отсталости	Alpha Thalassemia, Mental Retardation Syndrome	16p13.3
Синдром Денди-Уокера	Dandy – Walker syndrome (DWS)	3q22-q24
Синдром глухоты и бесплодия	Deafness – infertility syndrome	15q15.3
Синдром Потоцки – Лупски	Potocki – Lupski Syndrome (17p11.2 duplication Syndrome)	17p11.2
Синдром Смита – Магениса	Smith – Magenis syndrome	17p11.2
Синдром микрофтальмии с линейными дефектами кожи	Microphthalmia with linear skin defects (MLS syndrome)	Xp22.2
Синдром Дигве – Мельхиора – Клаузена	Dyggve – Melchior – Clausen syndrome (DMC)	18q21.1
Синдром делеции 10q26	Chromosome 10q deletion Syndrome	10q26
Бранхио-ото-ренальный синдром I (Синдром Мельника-Фрейзера)	Branchio-oto-renal syndrome (BOR)/Melnick-Fraser syndrome	8q13.3
12q14 микроделеционный синдром	Chromosome 12q14 microdeletion syndrome	12q14
Синдром расщепления кистей/стоп тип 3	Split-hand/foot malformation type 3 (SHFM3)	10q24
Синдром расщепления кистей/стоп тип 5	Split-hand/foot malformation type 5	2q31
Трихоринофалангеальный синдром тип 1	Trichorhinophalangeal syndrome type I	8p23.3
Голопроэнцефалия тип 1	Holoprosencephaly type 1 (HPE1)	21q22.3
Голопроэнцефалия тип 4	Holoprosencephaly type 4 (HPE4)	18p11.31
Голопроэнцефалия тип 6	Holoprosencephaly type 6 (HPE6)	2q37.1-q37.3
Синдром микрофтальмии тип 6, гипоплазия гипофиза	Microphthalmia type 6 syndrome, pituitary hypoplasia	14q22.2-q22.3
Синдром дупликации 8p23.1	8p23.1 duplication syndrome	8p23.1
Синдром делеции 8p23.1	8p23.1 deletion syndrome	8p23.1
Синдром дупликации 11q11-q13.3	11q11-q13.3 duplication syndrome	11q11-q13.3
Синдром делеции 14q11-q22	14q11-q22 deletion syndrome	14q11-q22
Синдром делеции 17q21.31	17q21.31 deletion syndrome	17q21.31
Синдром дупликации 17q21.31	17q21.31 duplication syndrome	17q21.31
Синдром делеции 18p	Chromosome 18p deletion syndrome	18p
Синдром делеции 18q	Chromosome 18q deletion syndrome	18q
1q41-q42 микроделеционный синдром	1q41-q42 microdeletion syndrome	1q41-q42
10q22.3-q23.31 микроделеционный синдром	Chromosome 10q22.3-q23.31 microdeletion Syndrome	10q22.3-q23.31
16p11.2-p12.2 микроделеционный синдром	16p11.2-p12.2 microdeletion syndrome	16p11.2-p12.2
16p11.2-p12.2 микроделеционный синдром	16p11.2-p12.2 microduplication syndrome	16p11.2-p12.2
Синдром делеции 5q21.1-q31.2	5q21.1-q31.2 deletion syndrome	5q21.1-q31.2
Синдром дупликации 15q26	15q26 overgrowth syndrome	15q26
Врожденная диафрагмальная грыжа	Diaphragmatic hernia, congenital (HCD/DIH1)	15q26.1
Дистальный артрогрипоз 2B	Distal Arthrogyriposis type 2B (DA2B)	9p13.3;11p15.5;17p13.1
Аниридия и WAGR синдром	Aniridia 11 & WAGR syndrome	11p13
Лейкодистрофия с дисбалансом 11q14.2-q14.3	Leukodystrophy with 11q14.2-q14.3	11q14.2-q14.3
Опухоль Вильмса	Wilms tumor 1 (WT1)	11p13
Мышечная дистрофия Дюшенна /Мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера	Duchenne muscular dystrophy (DMD); Duchenne/Becker muscular dystrophy (DMD/BMD)	Xp21.2-p21.1
Орофациодигитальный синдром	Orofaciodigital syndrome I	Xp22.2
Xp11.22-p11.23 микроделеционный синдром	Xp11.22-p11.23 microduplication syndrome	Xp11.22-p11.23
X-сцепленный лимфопролиферативный синдром	X-linked lymphoproliferative syndrome (XLP)	Xq25
Пангипопитуитаризм X-сцепленный	Panhypopituitarism, X-linked	Xq26-q27
X-сцепленная умственная отсталость с изолированным дефицитом гормона роста	X-linked mental retardation with isolated growth hormone deficiency	Xq26-q27