

Síndromes de deleción y duplicación clínicamente relevantes		Localización CNV		
Nombre		Localización	Alteración	Tamaño CNV (Mb)
1	Síndrome deleción 1p36	1p36	del	12.8
2	Síndrome deleción 1q41-q42	1q41-q42	del	12.5
3	Síndrome deleción 1p32-p31	1p32-p31	del	23.9
4	Síndrome deleción 2p16.1-p15	2p16.1-p15	del	9.1
5	Síndrome deleción 2q33.1	2q33.1	del	8.3
6	Síndrome duplicación 2q31.1	2q31.1	dup	8.3
7	Síndrome deleción 2q37	2q37	del	12.2
8	Síndrome deleción 2q31.1	2q31.1	del	8.3
9	Duplicación 2q	2q	dup	104.9
10	Síndrome deleción 3pter-p25	3pter-p25	del	11.5
11	Síndrome Dandy-Walker	3q22-q24	del	13.8
12	Síndrome deleción 3q13.31	3q13.31	del	3.8
13	Duplicación distal 3p	3pter-p25	dup	11.5
14	Duplicación 3q	3q	dup	74.9
15	Síndrome deleción 4p16.3	4p16.3	del	4.5
16	Síndrome deleción 4q21	4q21	del	11.8
17	Cromosoma 4p duplicación	4p	dup	35.3
18	Duplicación 4q	4q21-q35	dup	80.4
19	Síndrome deleción distal cromosoma 4q	4q31-qter	del	36.2
20	Síndrome Cri-du-Chat	5p15	del	12.5
21	Síndrome deleción 5q14.3	5q14.3	del	9.5
22	Síndrome deleción 5q12	5q12	del	7.8
23	Cromosoma 5p13 duplicación síndrome	5p13	dup	13.6
24	Duplicación 5p	5p	dup	33.9
25	Síndrome deleción 6pter-p24	6pter-p24	del	13.3
26	Síndrome deleción 6q24-q25	6q24-q25	del	15.4
27	Síndrome deleción 6q11-q14	6q11-q14	del	18.9
28	Deleción 6p	6p	del	42.7
29	Síndrome deleción 6q15-q23	6q15-q23	del	35.7
30	Síndrome deleción 6q25-qter	6q25-qter	del	15.5
31	Síndrome deleción 6q26-q27	6q26-q27	del	10.1
32	Deleción 7q	7q	del	68.7
33	Síndrome deleción 7q11.23	7q11.23	del	5.3
34	Síndrome deleción 7q21-q32	7q21-q32	del	38.6
35	Síndrome deleción 7q31-q32	7q31-q32	del	17.6
36	Síndrome deleción 8p23.1	8p23.1	del	6.5
37	Síndrome duplicación 8p23.1	8p23.1	dup	6.5
38	Síndrome Langer-Giedion	8q23.3-q24.11	del	7.1
39	Síndrome deleción 8q22.1	8q22.1	del	5.6

Síndromes de deleción y duplicación clínicamente relevantes		Localización CNV		
Nombre		Localización	Alteración	Tamaño CNV (Mb)
40	Síndrome duplicación 8q22.1	8q22.1	dup	5.6
41	Duplicación 8p	8p	dup	31.9
42	Duplicación 8q	8q	dup	70.5
43	Síndrome deleción 9p	9p	del	34.3
44	Duplicación 9p	9p	dup	34.3
45	DiGeorge síndrome 2	10p14-p13	del	10.7
46	Síndrome deleción 10q22.3-q23.2	10q22.3-q23.2	del	7.1
47	Síndrome deleción 10q26	10q26	del	11.5
48	Síndrome deleción 10p12-p11	10p11.21-p12.31	del	13.5
49	Duplicación 10p	10p	dup	28.1
50	Síndrome deleción 11p13	11p13	del	5.4
51	Síndrome deleción 11p11.2	11p11.2	del	5.3
52	Jacobsen síndrome	11q23-25	del	17.2
53	Síndrome deleción 11q23	11q23	del	10.7
54	Síndrome microdeleción 12q14	12q14	del	9.6
55	Síndrome microdeleción 12p12.1	12p12.1	del	5.2
56	Duplicación 12p	12p	dup	25.1
57	Síndrome deleción 13q14	13q14	del	10.6
58	Síndrome deleción distal 13q	13q32-qter	del	14.1
59	Síndrome deleción 14q11-q22	14q11-q22	del	27.3
60	Síndrome deleción 14q22	14q22.1-q22.3	del	7.2
61	Deleción proximal 14q	cen-14q22	del	28.4
62	Duplicación 14q	14q	dup	62.8
63	Angelman síndrome	15q11-q13	del	5.6
64	Prader-Willi síndrome	15q11-q13	del	5.6
65	Síndrome deleción 15q26-qter	15q26-qter	del	13.5
66	Síndrome Levy-Shanske	15q26-qter	dup	13.5
67	Síndrome deleción 15q14	15q14	del	6.4
68	Síndrome microdeleción 15q24	15q24	del	5.6
69	Síndrome sobrecrecimiento 15q26	15q26	dup	13.4
70	Deleción distal cromosoma 15q	15q22-q26	del	30.4
71	Síndrome deleción 16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	del	8.7
72	Síndrome de duplicación 16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	dup	7.8
73	Síndrome deleción 16p13.3	16p13.3	del	7.9
74	Síndrome de duplicación 16p13.3	16p13.3	dup	7.9
75	Duplicación proximal 16q	16q11-q13	dup	14.6
76	Síndrome Smith-Magenis	17p11.2	del	3.5
77	Síndrome deleción 17p13.3	17p13.3	del	3.3

Síndromes de delección y duplicación clínicamente relevantes		Localización CNV		
		Localización	Alteración	Tamaño CNV (Mb)
78	Síndrome Potocki-Lupski	17p11.2	dup	6.2
79	Síndrome duplicación 17p13.3	17p13.3	dup	3.3
80	Síndrome Yuan-Harel-Lupski	17p12-p11.2	dup	11.5
81	Duplicación 17p	17p	dup	16.8
82	Síndrome delección 18p	18p	del	12.0
83	Síndrome delección distal cromosoma 18q	18q22.3-q23	del	9.3
84	Síndrome Alagille 1	20p12	del	12.8
85	Duplicación 20p	20p	dup	19.3
86	Delección 21q22	21q22	del	11.6
87	Síndrome delección 22q11.2	22q11.2	del	3.0
88	Síndrome duplicación Xp11.23-p11.22	Xp11.23-p11.22	dup	8.4
89	Síndrome delección Xp21	Xp21	del	12.7
90	Síndrome duplicación Xq27.3-q28	Xq27.3-q28	dup	13.2
91	Síndrome delección Xq21	Xq21	del	15.6
92	Síndrome delección Xq22.3	Xq22.3	del	5.0