

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

Síndromes de delección y duplicación clínicamente relevantes		Localización CNV		
Nombre		Localización	Alteración	Tamaño CNV (Mb)
34	Duplicación 8p	8p	dup	31.9
35	Duplicación 8q	8q	dup	70.5
36	Síndrome delección 9p	9p	del	34.3
37	Duplicación 9p	9p	dup	34.3
38	DiGeorge síndrome 2	10p14-p13	del	10.7
39	Síndrome delección 10q22.3-q23.2	10q22.3-q23.2	del	7.1
40	Síndrome delección 10q26	10q26	del	11.5
41	Síndrome delección 10p12-p11	10p11.21-p12.31	del	13.5
42	Duplicación 10p	10p	dup	28.1
43	Jacobsen síndrome	11q23-25	del	17.2
44	Síndrome delección 11q23	11q23	del	10.7
45	Síndrome microdelección 12q14	12q14	del	9.6
46	Duplicación 12p	12p	dup	25.1
47	Síndrome delección 13q14	13q14	del	10.6
48	Síndrome delección distal 13q	13q32-qter	del	14.1
49	Síndrome delección 14q11-q22	14q11-q22	del	27.3
50	Síndrome delección 14q22	14q22.1-q22.3	del	7.2
51	Delección proximal 14q	cen-14q22	del	28.4
52	Duplicación 14q	14q	dup	62.8
53	Síndrome delección 15q26-qter	15q26-qter	del	13.5
54	Síndrome Levy-Shanske	15q26-qter	dup	13.5
55	Síndrome sobrecrecimiento 15q26	15q26	dup	13.4
56	Delección distal cromosoma 15q	15q22-q26	del	30.4
57	Síndrome delección 16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	del	8.7
58	Síndrome de duplicación 16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	dup	7.8
59	Síndrome delección 16p13.3	16p13.3	del	7.9
60	Síndrome de duplicación 16p13.3	16p13.3	dup	7.9
61	Duplicación proximal 16q	16q11-q13	dup	14.6

Síndromes de delección y duplicación clínicamente relevantes		Localización CNV		
Nombre		Localización	Alteración	Tamaño CNV (Mb)
62	Síndrome Yuan-Harel-Lupski	17p12-p11.2	dup	11.5
63	Duplicación 17p	17p	dup	16.8
64	Síndrome delección 18p	18p	del	12.0
65	Síndrome delección distal cromosoma 18q	18q22.3-q23	del	9.3
66	Síndrome Alagille 1	20p12	del	12.8
67	Duplicación 20p	20p	dup	19.3
68	Delección 21q22	21q22	del	11.6
69	Síndrome delección 22q11.2	22q11.2	del	3.0
70	Síndrome duplicación Xp11.23-p11.22	Xp11.23-p11.22	dup	8.4
71	Síndrome delección Xp21	Xp21	del	12.7
72	Síndrome duplicación Xq27.3-q28	Xq27.3-q28	dup	13.2
73	Síndrome delección Xq21	Xq21	del	15.6