



Lista de algumas doenças detectáveis – por cromossomo

cromossomo 1	Síndrome da monossomia 1p36
	Síndrome da microdeleção 1q21.1 (suscetibilidade a Trombopenia – baixa de plaquetas- associadas à ausência do osso rádio) ou Síndrome de TAR
	Síndrome de Fryns, 1q41-q42 (hérnia diafragmática, face anormal e anomalias distais dos membros)
	Síndrome da microdeleção 1p31.3 ou Haploinsuficiência NFIA
	Síndrome LIP-PIT ou Síndrome de Van der Woude 1q32.2
	Baixa estatura, defeitos na pituitária e cerebelar, 1q25.2
	Síndrome de Bartter IV ou Forma infantil com surdez neurosensorial por microdeleção 1p32.2-p36.13
	Síndrome de Bartter III ou clássica por microdeleção 1p36.13
cromossomo 2	Síndrome de Joubert 4 ou Síndrome 2p13
	SHFM= Malformação Pés/Mãos (tipo 5) 2q31.1
	Sindactilia tipo 2 ou Polisindactilia 2q31.1
	Holoprosencefalia (tipo2) 2p21
	Holoprosencefalia (tipo 6) 2q37.1
	Síndrome similar à Albright Osteodistrofia Hereditária ou Síndrome de Braquidactilia e Retardo Mental (BDMR) 2q37.3
	Síndrome da microdeleção 2p15-p16.1
	Microdeleção 2q32.2-q33 (palato fendido isolado e palato fendido com retardo mental)
	Epilepsia Mioclônica severa na infância, 2q24.3, ou Síndrome de Dravet
	Síndrome de Feingold ou Síndrome da microdeleção 2p24.3 ou Síndrome de ODED.
	Síndrome da Hipotonia-cictinura ou Síndrome da deleção 2p21
	Nefronoptise tipo1 juvenil familiar 2q13
	Síndrome de Mowat-Wilson ou Síndrome da microdeleção 2q22.3 ou Doença de Hirschprung com microcefalia e retardo mental
	Síndrome da microdeleção 2p22.1 ou Síndrome de Noonan tipo 4
cromossomo 3	BPE Blefarofimose, Ptose Prega Epicantal Inversa 3q22.3
	Malformação de Dandy-Walker 3q24
	SHFM (tipo 4) 3q28
	Síndrome da microdeleção 3q29
	Síndrome de Bartter com hipocalcemia autossômica dominante ou Síndrome da microdeleção 3q21.1
	Síndrome de Loey-Dietz/Marfan tipo 2 por microdeleção 3p24.1
	Microftalmia síndrômica tipo 3 ou Síndrome da microdeleção 3q26.33
	Câncer das pequenas células do pulmão, 3p12.3p21.3, SCLC1
	Síndrome de resistência ao hormônio da tireóide ou Síndrome de Refetoff 3p24.2
	Síndrome de von Hippel-Lindau, 3p23
	Síndrome de Waardenburg tipo 2A, 3p13
	Síndrome de Wolf-Hirschhorn, deleção 4p16.3 ou 4p-
cromossomo 4	Síndrome de Rieger tipo 1, 4q25
cromossomo 5	Síndrome de Cornelia de Lange, 5p13.2
	Síndrome de Cri-Du-Chat, deleção 5p15.2-p13.3 ou 5p-
	Polipose Adenomatosa Familiar, 5q22.2, ou Síndrome de Gardner FAP
	Síndrome de Sotos, 5q35.3 ou Síndrome do Gigantismo Cerebral
	Microdeleção 5q23.2 ou ADLD – Leucodistrofia forma adulta autossômica dominante
	Microdeleção 5q35.1 ou ASD – Defeito Septo Atrial
	Síndrome 5q ou Síndrome da deleção 5q ou 5q-
	Holoprosencefalia epodactilia axial, microdeleção 5q35.1
Foramina Parietal 1 ou Foramina Parietalia Per magna, 5q35.2	
cromossomo 6	CCD - Displasia Cleidocranial ou Disortose Cleidocranial, 6p21.1
	Síndrome de Prader-Willi: fenótipo similar 6q16.3
	Síndrome da microdeleção 6p25.3 ou similar à Dandy-Walker, malformação átrio-ventricular septal, ou Síndrome de Ritscher-Schinzel
	CAH – Hiperplasia Adrenal Congênita, microdeleção 6p21.23
	Síndrome de Joubert tipo 3, deleção 6q23.3
	Anomalia de Rieger ou Hipoplasia de íris ou Anomalia de Axenfeld, duplicação ou deleção 6p25
	VEGFA – doenças relacionadas ao fator de crescimento endotelial vascular, 6p21.1, suscetibilidade à aterosclerose
cromossomo 7	Síndrome de Greig ou Cefalopolisindactilia 7p14.1
	Síndrome de Saethre-Chotzen 7p21.1
	Síndrome de Williams 7q11.23 ou Síndrome da duplicação 7q11.23 ou Síndrome WBS ou Síndrome de Williams-Beuren
	SHFM1 (tipo 1) 7q21.3
	Holoprosencefalia tipo 3, Síndrome da microdeleção 7q36.3
	Síndrome de Currarino ou Síndrome da microdeleção 7q36.3 ou Tríade de Currarino
	Lisencefalia com hipoplasia cerebelar tipo Norman-Roberts ou Síndrome da microdeleção 7q22.1
cromossomo 8	CHARGE 8q12.2 ou Síndrome de Hall-Hittner
	Síndrome de Melnick-Fraser ou BOR 8q13.3
	Síndrome da microdeleção/microduplicação 8p23.1 (proteína ligadora de GATA4)

	Tricrinofalangease 1 8q23.3 ou TRPS1
	Síndrome de Langer-Giedion 8q24.11 ou Tricrinofalangeal tipo 2 ou TRPS2
	Hérnia Diafragmática Congênita CDH2 ou Síndrome da microdeleção 8p23.1
	Retração de Duane ou Síndrome da microdeleção 8q13.1
	Síndrome de Nablus, máscara facial tipo, 8q21.3-q22.1
cromossomo 9	Holoprosencefalia (tipo 7) 9q22.32
	BCN Síndrome ou Síndrome dos nervos de células basais ou Síndrome da microdeleção 9q22.32 ou Síndrome de Gorlin ou Gorlin-Goltz
	Síndrome da microdeleção 9q22.32-q22.33
	Síndrome da microdeleção 9q34 ou 9q-
	Síndrome da deleção 9p21.3 CDKN2B/CDKN2A- genes frequentemente mutados ou deletados em vários tumores
	Síndrome da deleção 9p24, Hipoplasia Cerebelar e Retardo mental ou Síndrome Desequilíbrio ou DES
	Síndrome da microdeleção 9q22.23 ou Síndrome de Loey-Dietz tipo 1A Síndrome de Furlong ou Síndrome do aneurisma da aorta
	Monossomia 9p, microdeleção 9p22.3-p23
	Síndrome de Turna-Kieser ou Doença de Fong ou Síndrome onicopatelar, microdeleção 9q33.3
	Síndrome da reversão do sexo autossômico dominante tipo 2 relacionada ao fator ZFY
	XY reversão sexual 9q33.3
cromossomo 10	Síndrome de DiGeorge (tipo 2) 10p14
	Surdez, Hipoparatiroidismo e Doença Renal 10p14
	SHFM (tipo 3) 10q24.32
	Síndrome de Cowden 10q23.31-q23.2 ou MHAM- Síndrome de Múltiplo Hamartoma
	Meduloblastoma por microdeleção 10q24-q26
	Esquisencefalia 10q26.11
	Síndrome da microdeleção 10q22.3-q23.31
cromossomo 11	Síndrome de Potocki-Shaffer 11p11.2
	Aniridia II 11p13
	WAGR 11p13
	Tumor de Wilms 11p13 ou Nefroblastoma
	Síndrome de Beckwith-Wiedemann 11p15.5 ou Síndrome EMG
	Síndrome de Jacobsen 11q, Deleção terminal 11q24.3-q25
	Síndrome de Bartter II ou Síndrome da microdeleção 11q24.3
	Exostoses Múltiplas tipo 2 ou Síndrome da microdeleção 11p11.2
	Albinismo óculo-cutâneo tipo 1 ou Síndrome da microdeleção 11q14.3
	Foramina Parietal (tipo 2) 11p11.2
	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, 11q13.4 ou Sínd. SLO ou Síndrome RSH ou Anomalias Múltiplas letais de Rutledge ou Sínd. Acrodisgenital letal
cromossomo 12	Síndrome de Pallister-Killian 12p
	Síndrome de Noonan (tipo 1) 12q24.13
	Síndrome da microdeleção 12q14.1-q15
	Síndrome da microduplicação 12q24.21-q24.23
	Síndrome da microdeleção 12q14 ou Síndrome de BOS – Buschke-Ollendorff ou Dermatostepoiquilose
	Síndrome de Holt-Oram 12q24.1
	Síndrome de Joubert 5 ou Síndrome da microdeleção 12q21.32
	Síndrome de Stickler 12q13.11 ou Artrooftalmopatia hereditária progressiva
	Síndrome de Ulnar-Mammary 12q24.1 ou Síndrome de Pallister ou Síndrome de Schinzel
cromossomo 13	Síndrome de Patau ou Trissomia 13: 47, +13
	Retinoblastoma ou MR 13q14.2
	Holoprosencefalia (tipo 5) 13q32.3
	Síndrome da microdeleção 13q13.1 ou Deleção BRCA2 – frequentemente deletada em câncer de mama e câncer de próstata
cromossomo 14	Síndrome da microdeleção 14q22-q23 (malformações oculares, microftalmia, coloboma)
	Holoprosencefalia (tipo 8) ou Síndrome da microdeleção 14q13.1-q13.2
	Hipodontia autossômica dominante HYD1 ou Síndrome da microdeleção 14q12-q13
cromossomo 15	Síndrome de Angelman 15q11.2
	Síndrome de Prader-Willi 15q11.2
	Hérnia diafragmática congênita 15q26.1-q26.2 ou CDH
	Síndrome da microdeleção 15q24.1-24.3
	Autismo por microdeleção 15q11.2-q13 e suscetibilidade a autismo
	Sínd. da microdeleção 15q21.1 ou Sínd. de Bartter 1 antenatal ou Alcalose hipocalêmica com hiper calciúria antenatal ou Sínd. da hiperprostaglandina E
	Albinismo óculo-cutâneo (tipo 2), 15q13.1
	Síndrome de Marfan tipo 1 ou Síndrome da microdeleção 15q21.1
cromossomo 16	Doença do Rim Policístico 16p13.3
	Síndrome da microdeleção/microduplicação 16p11.2-p12.2
	Síndrome da microdeleção/microduplicação 16p13.1 (predisposição ao autismo e/ou retardo mental)
	Síndrome ATR16 – Alfa Talassemia com retardo mental por deleção 16p13.3 ou Retardo Mental com hemoglobina H
	Síndrome da microdeleção 16p13 ou Polimicrogiria frontoparental bilateral ou BFPP ou Ataxia cerebelar com defeito de migração neuronal
	Síndrome de Gitelman ou Síndrome da microdeleção 16q13
	Síndrome de Rubinstein ou Rubenstein-Taybi severa ou Síndrome da microdeleção 16p13.3
	Síndrome de Smith-Magenis ou Síndrome da microdeleção 17p11.2
	Síndrome de Townes-Brocks ou Síndrome REAR, 16q12.1
	Esclerose Tuberosa (tipo 2), 16p13.3
cromossomo 17	Síndrome de Miller-Dieker ou Lisencefalia (tipo 1), 17p13.3
	Síndrome de Smith-Magenis ou Síndrome da microdeleção 17p11.2
	Neurofibromatose 1 ou Síndrome da microdeleção 17q11.2
	Displasia Campomélica 17q24.3
	Síndrome da microdeleção 17q21.3
	Síndrome da duplicação 17p11.2

	Charcot-Marie-Tooth tipo 1A, duplicação 17p12
	Neuropatia 17p12
	Síndrome de Li-Fraumeni tipo 1 ou Síndrome da microdeleção 17p13.1 ou Síndrome do Sarcoma familiar
	Cistos Renais e Diabetes, 17q12, MODY5 (Maturity onset diabetes of the young)
	Doença de van Buchem 17q12.21 ou Hiperostose cortical generalizada
cromossomo 18	Síndrome de Edwards ou Trissomia 18: 47, +18
	Holoprosencefalia (tipo 4), 18p11.31
	Síndrome de DeGrouchy ou Síndrome 18q- ou Síndrome da deleção 18q ou microdeleção 18q22.3-q23
cromossomo 20	Síndrome de Alagille ou ALG síndrome ou Síndrome da microdeleção 20p12.2 ou Sínd. de Alagile-Watson AWS ou Displasia Arteriohepática AHD
	Síndrome de Okihiro ou Síndrome da microdeleção 20q13.2 ou Síndrome acro-renal-ocular ou Anomalia de Duane com surdez e anomalia raio-radial
cromossomo 21	Síndrome de Down ou Trissomia 21: 47, +21
	Síndrome da Monossomia 21:45, -21
	Holoprosencefalia (tipo 1) 21q22.31
	Síndrome da microdeleção 21q21.3 ou Síndrome de Alzheimer Familiar AD (autossômica dominante) precoce com angiopatia amilóide cerebral
	Síndrome da Trissomia 21q22, região crítica da Síndrome de Down
cromossomo 22	Síndrome da Trissomia 22: 47, +22
	Síndrome de Cat-Eye 22q11.1 ou 22q- ou Síndrome de Schmid-Fraccaro
	Síndrome de DiGeorge ou VCF ou Síndrome Velocardiofacial, 22q11.2 ou 22q-
	Síndrome da microdeleção 22q13.3 ou Monossomia Telomérica 22q13
	Síndrome da Monossomia 22: 45, -22
	Síndrome da duplicação 22q11.2
	Neurofibromatose (tipo 2) 22q12.2
	Esquizofrenia (tipo4) 22q11.21
cromossomo X	Aneuploidia sexual X0
	Aneuploidia sexual XXX
	Sínd. da defic. de glicerol quinase Xp21.2 ou Hipoplasia adrenal congênita com hipogonadismo hipogonadotrófico ou Doença de Addison ligada ao X
	Síndrome da deficiência de sulfatase esteróide Xp22.31
	Heterotaxia ligada ao X Xq26.3
	Hipoplasia Adrenal Congênita ou Síndrome da microdeleção Xp21.2
	Síndrome da reversão de sexo sensível à dosagem por duplicação Xp21.2
	Síndrome de Kalmann (tipo 1) Xp22.31
	Síndrome de Klinefelter ou Síndrome da Dissomia X: 47, XXY
	Lisencefalia ligada ao X Xq23
	Microftalmia e Defeitos da Pele Xp22.2
	Síndrome de Pelizaeus-Merzbacher Xq22.2
	Retardo Mental com deficiência de hormônio do crescimento isolada Xq2.1
	Síndrome da Trissomia X: 47, XXX
	Síndrome de Turner ou Síndrome da Monossomia X: 45, X
	Síndrome de Alport ou Complexo AMME por microdeleção Xq22.3
	Deleção Xq22.1 vista em BTK (Agamaglobulinemia de Bruton ou ATK (Agamaglobulinemia Tirosina Quinase) ou BPK (célula B progenitor quinase)
	Síndrome de Alport com Leiomiomatose difusa ou Leiomiomatose por microdeleção Xq22.3
	Distrofia Muscular de Duchenne DMD ou Distrofia Muscular do tipo Becker BMD ou Síndrome da microdeleção Xp21.2-p21.1
	Doença de Dent tipo 1 ou Nefrolitíase hipercalcêmica ou Síndrome da microdeleção Xp11.23-p11.22
	Síndrome da deficiência de glicerol quinase ou Síndrome da microdeleção Xp21.3-21.2
	Síndrome da microdeleção Xq22.3 ou Síndrome FG5 ou FGS5
	Síndrome da microdeleção no gene FMR1
	Síndrome do X-Frágil por microdeleção no FMR1
	Síndrome da deficiência de glicerol quinase com hiperglicerolemia ou Síndrome da microdeleção Xp21.2 ou GKD ou Deficiência GK1
	Síndrome de Lowe ou Síndrome da deleção Xq25 ou Síndrome oculocerebrorenal de Lowe
	Síndrome Linfoproliferativa ligada ao X ou Doença de Duncan ou Síndrome da microdeleção Xp25
	Deformidade Madelung ou Discondrosteose de Leri-Weill ou Baixa Estatura Idiopática por microdeleção Xp22.33
	Microftalmia tipo 7 com defeitos lineares de pele ou Síndrome da microdeleção Xp22.2 ou Síndrome de Midas
	Síndrome de Opitz ou Síndrome da microdeleção Xp22.2
	Síndrome da deficiência de ornitina transcarbamilase Xp11.4
	Síndrome orofaciocdigital tipo 1 ou Síndrome de Papillon-League-Psaume ou Síndrome da microdeleção Xp22.2
	Discondrosteose de Leri-Weill ou displasia mesomélica de Langer ou Síndrome da microdeleção Xp22.33-p22.32
	Síndrome de Rett em homem por duplicação Xq28 (duplicação de MECP2)
	Síndrome da deficiência de esteróide sulfatase, Xp22.31, Ictiose ligada ao X
	Síndrome da agamaglobulinemia ligada ao X, Xq22.1
	Heterotaxia visceral tipo 1, Xq26.3
	Espasmos infantis ligados ao X, Xp22.13
	Retinosquise juvenil tipo 1, Xp22.13
	Síndrome Linfoproliferativa Xq25 ou Síndrome de Purtilo
	Retardo mental 21 ligado ao X, Xp21.3
	Retardo mental 30 ligado ao X, Xq23
	Retardo mental 54, ou Lisencefalia com genitália ambígua ou Espasmos infantis ligados ao X ou Síndrome da microdeleção Xp21.3
	Retardo mental com deficiência isolada de hormônio do crescimento Xq27.1 ou Pan-hipopituitarismo
	Síndrome da microdeleção Xp11.3 ou Retardo mental ligado ao X e Retinite Pigmentosa ou Retinose Pigmentar
cromossomo Y	Síndrome da Dissomia Y: 47, XYY
	Síndrome da célula de Sertoli apenas, Yq11.21, Hipoespermatogênese
	Síndrome da microdeleção Yq11.223 ou Azoospermia/oligospermia
	Síndrome da deleção SRY, Yp11.31, região determinante do sexo masculino TDY
	Síndrome de Swyer/SRY/Disgenesia gonadal Xy por deleções ou duplicações Yp11.31