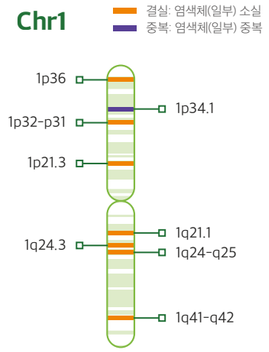
주요 수적 이상 염색체 이상질환 질환목록

Chr1



1번 단완 염색체 결실 증후군

1p36 결실	주요증상	안면기형, 근긴장 저하, 발달 및 지적장애, 심장기형 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1 / 5,000 - 1 / 10,000
	유사질환	레트 증후군, 엔젤만 증후군, 프래더-윌리 증후군

1p21.3 결실 증후군

1p21.3 결실	주요증상	언어지연, 중증도 지적장애, 자폐증 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	-

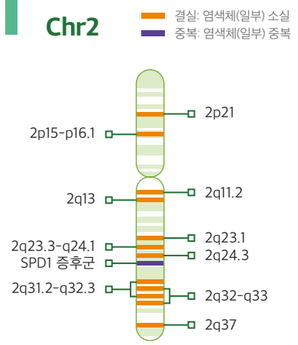
1p32-p31 결실 증후군

1p32 -p31 결실	주요증상	발달지연, ADHD, 강박장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	-

그 외

1p34.1 중복 증후군, 1q21.1 결실 증후군, 1q24-q25 결실 증후군, 1q41-42 결실 증후군 등

Chr2



주버트 증후군

2q13 결실	주요증상	소뇌성 운동실조, 신기능장애, 망막이영양증, 발달지연, 호흡이상, 선천성 시각상실 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	[X연관 지적장애] 소뇌 저형성 증후군, 선천성 눈운동행위상실증 1-2형 등

2p15-p16.1 미세결실 증후군

2p15 -p16.1 결실	주요증상	시신경 병증, 소두증, 신장장애, 섭식장애, 성장지연, 신체적 장애와 학습장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	-

2p16.3 결실 증후군

2p16.3 결실	주요증상	발달지연, 정신지체, 학습장애, 언어장애 등의 증상이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

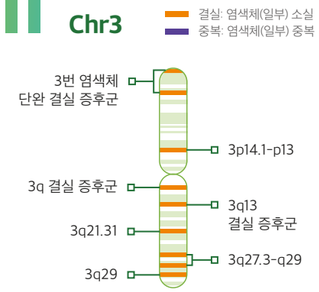
2q23.1 미세결실 증후군

2q23.1 결실	주요증상	학습장애, 언어 발달장애, 소두증, 경련, 자폐증, 수면장애, 저신장 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	-

그 외

SPD1 증후군, 2p21 결실 증후군, 2q11.2 결실 증후군, 2q13 결실 증후군, 2q31.2-q32.3 결실 증후군, 2q37 결실 증후군 등

Chr3



댄디 - 워커 증후군

3q22 -q24 결실	주요증상	후두부 돌출, 지능장애, 성장장애, 운동발달 지연, 간질, 대두증, 안구진탕증, 중추신경계 기형 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	레트 증후군, 엔젤만 증후군, 프래더-윌리 증후군

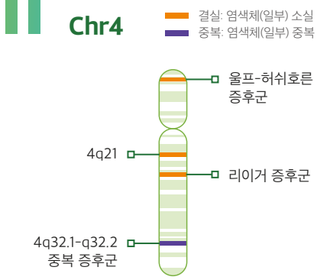
SETD5 증후군

3p25 결실	주요증상	정신지체, 발달장애, 자폐증, 소두증, 사시, 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	-

그 외

3p14.1-p13 결실 증후군, 3p21.31 결실 증후군, 3q13 결실 증후군, 3q29 결실 증후군 등

Chr4



울프-허쉬호른 증후군

4pter -p16.3 결실	주요증상	소두증, 정신지연, 근긴장 저하, 선천심장병, 홍채결손, 생식기 이상, 청력소실, 신장기형 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	스미스-마제니스 증후군, 윌리암스 증후군, 레트증후군, 엔젤만 증후군, 스미스-렘리-오피츠 증후군, 좌지 증후군, 시클 증후군 등

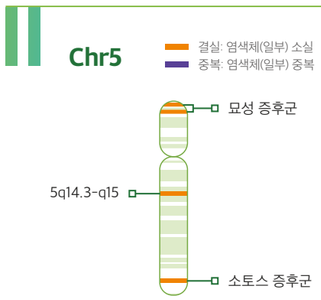
리이거 증후군

4q25 결실	주요증상	후태생환, 홍채 각막 유착, 홍채 형성저하증, 녹내장, 제대 탈장, 제대 탈출 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

그 외

4q21 결실 증후군, 4q32.1-q32.2 중복 증후군, 4p 결실 증후군, 4q 결실 증후군 등

Chr5



묘성 증후군

5p15.2 -p15.33 결실	주요증상	고양이 울음, 지적장애, 소두증, 근긴장 저하, 발달지연, 정신지체 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	-

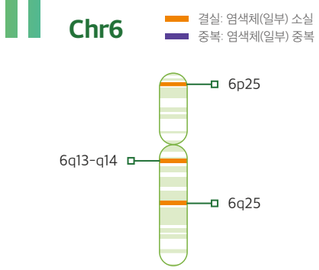
소토스 증후군

5q35 결실	주요증상	특징적인 외형, 학습장애, 소아기 과다성장, 신체 전반적인 이상의 가능성
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	Weaver 증후군, Beckwith-Wiedemann 증후군 등

그 외

5q14.3-q15 결실 증후군, 5p 중복 증후군, 5p 결실 증후군, 5q 중복 증후군, 5q 결실 증후군, 등

Chr6



ARID1B 증후군

6q25.3 결실	주요증상	지능저하, 학습장애, 발달지연, 언어장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

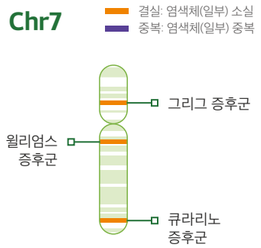
6p 결실 증후군

6p25 결실	주요증상	언어지연, 발달지연, 양안격리증, 전방유착증, 지적결함 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	-

그 외

6q13-14 결실 증후군, 6p 중복 증후군, 6p 결실 증후군, 6q 중복 증후군, 6q 결실 증후군 등

Chr7



큐라리노 증후군

7q36.3 결실	주요증상	엉치뼈 무형성, 항문직장 기형, 앞엉치뼈덩이, 신경관 결손 외 비뇨-생식계통의 이상 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	-

그리그 증후군

7p14.1 결실	주요증상	언어지연, 발달지연, 양안격리증, 전방유착증, 지적장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	다지증, GCPS 인접 유전자 증후군, 뇌량무형성증후군, 골린 증후군, 카펜터증후군 등

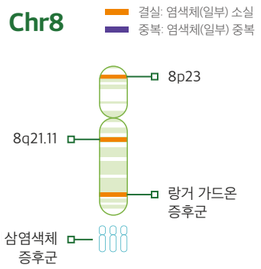
윌리엄스 증후군

7q11.23 결실	주요증상	외형적 특징, 심장기형, 혈관기형, 고칼슘혈증, 성장발달지연, 내분비장애 등 신체 전반적으로 많은 이상들이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	-

그 외

7p 중복 증후군, 7p 결실 증후군, 7q 중복 증후군, 7q 결실 증후군 등

Chr8



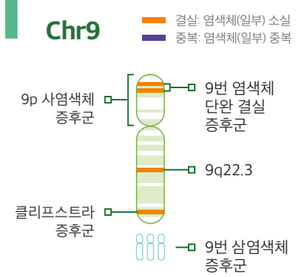
랑거 기드온 증후군

8q23.2 -q24.1 결실	주요증상	특징적인 외형, 정신지체, 청각장애, 언어장애, 성장지연, 왜소증, 다발외골증, 수족의 발달장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	모발비지절증후군 유형 I, 유형 III, 유전성 다발외골증, 진행성 골화섬유형성이상

그 외

8p23 중복 증후군, 8p23 결실 증후군, 8q21.11 결실 증후군 등

Chr9



클리프스트라 증후군

9q34.3 결실	주요증상	정신운동지연, 선천성 심질환, 발작, 수면장애, 지능저하, 언어지연, 얼굴기형 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	다운증후군, 피트 홉킨스 증후군, 스미스-마제니스 증후군, 레트증후군, 2q23.1 미세결실 증후군 등

9q22.3 결실 증후군

9q22.2 -q22.3 결실	주요증상	발달장애, 정신지체, 수두증, 기저세포암, 전두봉합 유합증, 거대아 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	안면기형, 구음장애, 신발육부전, 골린증후군 등

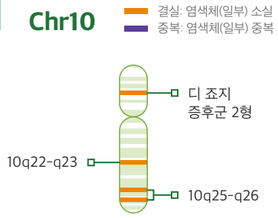
9번 삼염색체 증후군 (모자이시즘)

9pter ~9qter 중복	주요증상	정신지체, 근긴장저하, 소두증, 골격계 및 중추신경계 이상, 위장관계 이상 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1/1,000,000
	유사질환	-

그 외

9p 중복 증후군, 9p 결실 증후군, 9q 중복 증후군, 9q 결실 증후군 등

Chr10



디 죠지 증후군 2형

10p12.31 결실	주요증상	부갑상선기능저하증, 청력저하 및 신질환 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

10q22-q23 결실 증후군

10q22 -q23 결실	주요증상	심질환, 척추측만증, 발이 안으로 굽는 내반족, 섭식장애, 언어장애, 학습장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

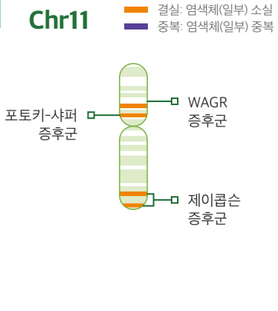
10q26 결실 증후군

10q26 결실	주요증상	지적장애, 발달지연, ADHD, 자폐증 등의 증상이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

그 외

10p 중복 증후군, 10p 결실 증후군, 10q 중복 증후군, 10q 결실 증후군 등

Chr11



제이콥슨 증후군

11q23.3 -qter 결실	주요증상	섭식장애, 급식장애, 인지장애, 학습장애, 성장지연, 수면장애, 지혈장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	터너 증후군, 누난 증후군, 혈소판장애 등

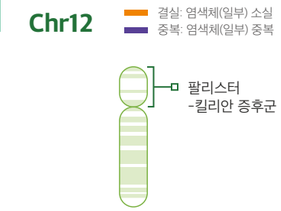
WAGR증후군

11p13 결실	주요증상	윌름종양, 무홍채증, 생식기 기형, 그리고 인지장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

그 외

포토키-샤퍼 증후군, 11p 중복 증후군, 11p 결실 증후군, 11q 중복 증후군, 11q 결실 증후군 등

Chr12



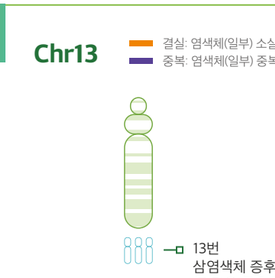
팔리스터-킬리안 증후군

12p 중복	주요증상	특징적인 외형, 발달장애, 호흡장애, 섭식장애, 행동발달 장애, 근긴장 저하, 성장지연, 학습장애, 횡경막 탈장, 청각장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	Trisomy 12p 증후군, Fryns 증후군

그 외

12p 중복 증후군, 12p 결실 증후군, 12q 중복 증후군, 12q 결실 증후군 등

Chr13



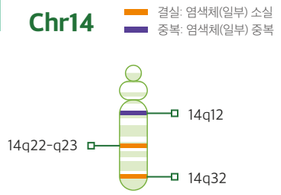
파타우 증후군

13pter ~13qter 중복	주요증상	두개안면 기형, 눈의 이상(소안구증, 홍채결손, 망막 이형성증, 눈구석 주름), 전전뇌증, 선천성 심장기형, 신장 및 생식기 이상 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	-

그 외

13q 중복 증후군, 13q 결실 증후군, 13번 삼염색체증 모자이시즘 등

Chr14



14q31-q32 결실 증후군

14q31 -q32 결실	주요증상	신생아기의 경련, 호흡장애, 섭식장애 등이 보고된 바 있으며, 남아의 경우 성기모양 이상의 증상이 나타나기도 합니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

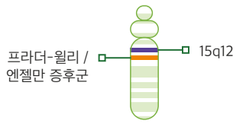
14q32 결실 증후군

14q32.2 결실	주요증상	근긴장 저하, 섭식장애, 면역력 저하, 심질환, 발달지연 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

그 외

14q12 중복 증후군, 14q22-q23 결실 증후군, 카가미-오가타 증후군, 14q 결실 증후군, 14q 중복 증후군 등

Chr15



15q12 중복 증후군

15q11.2 -q13.1 중복	주요증상	자폐, 정신지체, 발육부진 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

프라더-윌리 증후군

15q11.2 -q13.1 결실	주요증상	성선기능저하증, 정신지체, 근긴장 저하 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	알스트롬 증후군, 바르데트 비들 증후군 등

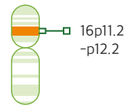
엔젤만 증후군

15q11.2 -q13.1 결실	주요증상	외형적 특징, 발달지연, 정신지연, 근육긴장의 감소, 운동실조, 불규칙한 수면 패턴, 과다 활동 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	영아 연축, 레녹스가스토증후군, 레트증후군, 모왓-윌슨 증후군, ATR-X 증후군, 22q13 deletion syndrome 등

그 외

15p13.3 결실 증후군, 15q 중복 증후군, 15q 결실 증후군, 15번 삼염색체증 모자이시즘 등

Chr16



16p11.2 미세결실 증후군

16p11.2 결실	주요증상	지적장애, 언어발달장애, 발달지연, 근긴장저하, 자폐증, 학습장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	-

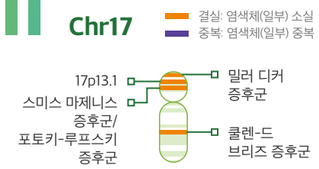
16번 삼염색체 증후군 / 모자이시즘

16pter ~16qter 중복	주요증상	자궁 내 성장지연, 발달지연, 안면기형 및 심장, 폐, 신장, 골격, 피부, 생식기 이상질환 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	-

그 외

16p13.11 중복 증후군, 16q22 결실 증후군, 16p 중복 증후군, 16p 결실 증후군, 16q 결실 증후군 등

Chr17



스미스 마제니스 증후군

17p11.2 결실	주요증상	구개열, 근시, 단두증, 상악전돌증, 저신장, 중간안면저형성, 지능저하, 행동장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	다운 증후군, 윌리엄스 증후군, 2q37결실증후군, 프레더-윌리 증후군, 소토스 증후군 등

밀러-디커 증후군

17p13.3 결실	주요증상	활택뇌증, 지능박약, 성장지연, 근긴장저하, 수유장애, 두개 안면기형 외 다른 장기 기형 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	-

쿨렌-드 브리즈 증후군

17p21.3 결실	주요증상	근긴장저하, 섭식장애, 발달지연, 학습장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

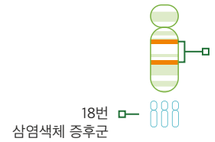
17p12 결실 증후군

17p12 결실	주요증상	말초신경의 신경장애, 감각둔화, 근육약화와 같은 신경병증 증세 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	말초신경병증, 압박마비유전신경병 등

그 외

포토키-루프스키 증후군, 17q12 중복 증후군, 17p 중복 증후군, 17q 중복 증후군 등

Chr18



18q 결실 증후군

18q12.3 -q21.1 결실	주요증상	발달지연, 정신지체, 골격이상, 정서장애, 생식기, 면역 및 내분비 이상 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

에드워드 증후군

18pter ~18qter 중복	주요증상	중추성 무호흡증, 심한 정신지체와 기타 손, 발 등의 여러부위의 기형 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	-

그 외

18p 결실 증후군, 18p 중복 증후군 등

Chr19

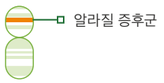
19p13.2 미세결실 증후군

19p13.2 결실	주요증상	언어발달장애, 지능저하, 섭식장애, 강박장애, 수면장애 등이 보고된 바 있습니다
	발생빈도	-
	유사질환	-

그 외

19q13.11 결실 증후군, 19p 중복 증후군, 19p 결실 증후군, 19q 중복 증후군 등

Chr20



알라질 증후군

20p12 결실	주요증상	시기별로 나타나는 증상이 다르며, 심장이상, 지속적 황달, 담즙정체 , 만성 간질환, 간경화, 간부전, 척추와 근골격계 이상, 성장지연 및 발달지연 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	선천성 담도폐쇄, 선천성간섬유증, 낭포성섬유증, 신생아황달, 상염색체 우성 다낭성 신종, 진행성 가족성 간내 담즙정체증, 타이로신혈증 등

그 외

20번 삼염색체 증후군, 20p 중복 증후군, 20p 결실 증후군, 20q 중복 증후군 등

Chr21

다운증후군

21pter ~21qter 중복	주요증상	특징적인 외형, 심장질환, 위장관계 기형, 면역력 저하, 백혈병, 발작, 경추탈구, 난청, 지능저하, 발달지연 등이 보고된 바 있습니다
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	젤웨거 증후군, 9qter 결실 및 이상 등

그 외

-

Chr22

묘안 증후군

22p11.1 -q11.21 중복	주요증상	홍채결손, 사시 등의 눈 이상 소이증, 전도성 난청, 하악골발육부전증, 구개열, 수순열, 항문 폐쇄 선천적 심장결함 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100 000
	유사질환	좌지 증후군, 바테르 증후군 등

디 죠지 증후군

22q11.21 -q11.23 결실	주요증상	선천성 심장결함, 흉선 발달 장애, ADHD, 조현병, 청력손실, 우울증, 소화기계 이상 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	스미드-렘리-오피츠 증후군, 좌지 증후군, 알라질 증후군, 바테르 증후군, 골덴하 증후군 등

펠란 맥더미드 증후군

22q13.33 결실	주요증상	저긴장증, 언어발달 지연, 통각저하, 자폐증상, 사시, 비뇨기 계 이상, 위 식도 역류증 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	프레더-윌리 증후군, 엔젤만 증후군, 윌리암스 증후군, 스미스 마제니스 증후군, 자폐증 등

벨로-카디오-페이셜 증후군

22q11.2 결실	주요증상	선천성 심질환, 구개기형, 저칼슘혈증, 섭식장애, 신질환, 학습장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	스미드-렘리-오피츠 증후군, 좌지 증후군, 알라질 증후군, 바테르 증후군, 골덴하 증후군 등

22q11.2 중복 증후군

22q11.2 중복	주요증상	심장결함, 비뇨기 이상, 정신지체, 발육장애 등의 다양한 임상적인 증상이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	-

그 외

22번 삼염색체 증후군, 22p 중복 증후군, 22p 결실 증후군, 22q 중복 증후군, 22q 결실 증후군 등

ChrX/Y

글리세롤키나제 증후군

Xp21.2 결실	주요증상	혈중 글리세롤 농도 증가, 중성지방 농도 증가, 잠복고환 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

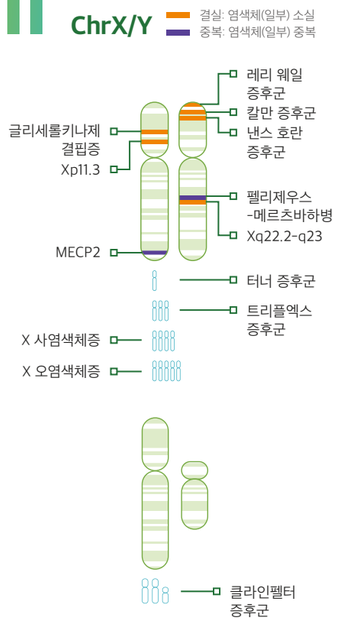
듀센 근이영양증

Xp21.2 결실	주요증상	근육쇠약, 동요성 보행, 거짓비대, 척추측만증, 호흡기 면역력 저하, 지적장애, 학습장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	베커 근이영양증, 지대형 근디스트로피 등

칼만 증후군

Xp22.31 결실	주요증상	후각소실, 청력상실. 성적 발달장애, 성선기능저하증 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	성선 기능 저하증, 좌지 증후군 등

ChrX/Y



스테로이드설파타제 결핍증

Xp22.32 결실	주요증상	피부 어린선, 성선기능저하, 저신장, 지능저하, 각막혼탁, 잠복고환, 점상 연골이형성증 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	층판비늘증, 다종 술파타아제결손증 등

스와이어 증후군

Yp11.2 결실	주요증상	생식세포 무형성, 무월경증, 성적 발달장애, 성선종양 암 발생위험 증가 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	46, XX 순수 생식선발생이상, 프레이저 증후군, 굴지 형성이상 등

무정자증

Yq11 결실	주요증상	무정자 형성증, 남성불임 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

터너 증후군

X	주요증상	저신장 림프부종, 난소기능 상실, 다발성 색소종, 성적발달장애, 심장질환, 소화기질환 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	-

트리플 X 증후군

XXX	주요증상	외형적 이상, 생식기 이상, 조기 난소기능상실, 운동 및 지능지연, 정서장애, 불임의 가능성 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	취약 X 증후군, XXXX, XXXXX, 터너증후군 모자이시즘 등

X 사염색체증

XXXX	주요증상	학습장애, 언어 및 신체 발달장애, 난소 기능부전 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	< 1 / 1,000,000
	유사질환	-

X 오염색체증

XXXXX	주요증상	지적장애, 근 골격계 이상, 발달지연, 심혈관 기형 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	-

클라인펠터 증후군

XXY	주요증상	생식샘저하증, 불임, 여성형유방증, 유방암 위험성 증가, 운동발달 및 언어지연, 척추 측만증, 경추이상, 늑골기형, 호르몬이상 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	-
	유사질환	-

XXXY 증후군

XXXY	주요증상	정신지연, 언어지연, 생식샘저하증, 여성형유방증, 불임, 측만지증 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-9 / 100,000
	유사질환	클라인펠터 증후군, XXYY, XXXXY 등

XXYY 증후군

XXYY	주요증상	언어지연, 학습정신지연, 고생식샘자극호르몬생식샘저하증, 작은 고환 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	알려진 바 없음
	유사질환	XXY, XXXY, XXXXY, X(모자이시즘 포함), 취약 X 증후군, 야콥센 증후군, 프레더 윌리 증후군 등

XYY 증후군

XYY	주요증상	주의력 결핍 과잉행동장애, 학습 및 발달장애 등이 보고된 바 있습니다.
	발생빈도	1-5 / 10,000
	유사질환	-

그 외

낸스 호란 증후군, 레리 웨일 증후군, 펠리제우스-메르츠바하 증후군, MECP2 중복 증후군, Xp11.2 중복 증후군, Xp11.3 결실 증후군, Xq22.3-q23 결실 증후군, 마틴-벨 증후군 등

제노베넷으로 약 350종 이상의 염색체 이상질환을 확인이 가능합니다.

- 아래의 표는 희귀질환 정보를 제공하는 유럽 최대의 웹사이트인 'Orphanet'에 등록되어 있는 리스트입니다.
- 'Orphanet'에서는 아래 표 이외에 더 많은 희귀질환을 검색하고 이에 대한 다양한 정보를 얻을 수 있습니다.
- 웹주소: www.orphan.net

GENO BENET
Next-Generation Sequencing

ORPHA No.	Disease	Synonym(s)
8	47,XYY syndrome	XYY syndrome
9	Tetrasomy X	48,XXXX syndrome
11	Pentasomy X	49,XXXXX syndrome
195	Cat-eye syndrome	Chromosome 22, partial trisomy
236	Trisomy 9p	Trisomy of the short arm of chromosome 9
280	Wolf-Hirschhorn syndrome	Distal monosomy 4p
281	Monosomy 5p	-
502	Trichorhinophalangeal syndrome type 2	Monosomy 8q24.1
531	Miller-Dieker syndrome	Monosomy 17p13.3
567	22q11.2 deletion syndrome	Monosomy 22q11
574	Monosomy 21	Partial 21q monosomy
870	Down syndrome	Trisomy 21
881	Turner syndrome	45,X/46,XX syndrome
893	WAGR syndrome	Monosomy 11p13
904	Williams syndrome	Monosomy 7q11.23
1001	2q37 microdeletion syndrome	Monosomy 2q37qter
1102	Anophthalmia-hypothalamo-pituitary insufficiency syndrome	Monosomy 14q22
1435	Xq21 microdeletion syndrome	Monosomy Xq21
1580	Distal monosomy 10p	Monosomy 10pter
1581	Non-distal monosomy 10q	Non-telomeric monosomy 10q
1587	Monosomy 13q14	-
1590	Distal monosomy 13q	Monosomy 13q32
1596	Distal monosomy 15q	Monosomy 15q26
1597	Distal monosomy 17q	Monosomy 17qter
1598	Monosomy 18p	-
1600	Monosomy 18q	-
1606	1p36 deletion syndrome	Monosomy 1pter
1617	2q24 microdeletion syndrome	Monosomy 2q24
1620	Distal monosomy 3p	Monosomy 3pter ; Telomeric monosomy 3p
1621	3q13 microdeletion syndrome	Monosomy 3q13
1627	Deletion 5q35	Monosomy 5q35
1636	Distal monosomy 7q36	Monosomy 7qter
1642	Distal monosomy 9p	Monosomy 9pter
1692	Mosaic trisomy 1	Trisomy 1 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 1
1695	Non-distal trisomy 10q	Non-telomeric trisomy 10q
1698	Mosaic trisomy 12	Trisomy 12 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 12
1699	Trisomy 12p	-
1702	Non-distal trisomy 13q	Non-telomeric trisomy 13q
1703	Mosaic trisomy 14	Trisomy 14 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 14
1705	Distal trisomy 14q	Trisomy 14qter
1706	Mosaic trisomy 15	Trisomy 15 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 15
1707	Distal trisomy 15q	Trisomy 15qter
1708	Mosaic trisomy 16	Trisomy 16 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 16
1711	Mosaic trisomy 17	Trisomy 17 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 17
1713	17p11.2 microduplication syndrome	Trisomy 17p11.2
1715	Trisomy 18p	Trisomy of the short arm of chromosome 18
1716	Distal trisomy 18q	Trisomy 18qter
1717	Distal trisomy 19q	Trisomy 19qter
1723	Mosaic trisomy 2	Trisomy 2 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 2
1724	Mosaic trisomy 20	Trisomy 20 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 20
1727	22q11.2 microduplication syndrome	Trisomy 22q11.2
1738	Trisomy 4p	Trisomy of the short arm of chromosome 4
1742	Trisomy 5p	Trisomy of the short arm of chromosome 5
1745	Distal trisomy 6p	Trisomy 6pter
1747	Mosaic trisomy 7	Trisomy 7 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 7
1752	Trisomy 8q	-
1762	Trisomy Xq28	-
1772	45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis	45,X0/46,XY mixed gonadal dysgenesis
2166	Holoprosencephaly-postaxial polydactyly syndrome	Pseudo-trisomy 13 syndrome
2308	Jacobsen syndrome	Distal monosomy 11q
2496	Mesomelia-synostoses syndrome	Monosomy 8q13
3375	Trisomy X	Mosaic trisomy X syndrome
3378	Trisomy 13	Mosaic trisomy 13 ; Trisomy 13 mosaicism
3379	Distal trisomy 17q	Trisomy 17qter
3380	Trisomy 18	Mosaic trisomy 18 ; Trisomy 18 mosaicism
36367	Distal monosomy 1q	Monosomy 1qter
48652	Monosomy 22q13.3	-
65286	3q29 microdeletion syndrome	Monosomy 3qter
77301	Monosomy 9q22.3	-
85332	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome	Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to monosomy Xp11.3
94063	12q14 microdeletion syndrome	Monosomy 12q14
94065	15q24 microdeletion syndrome	Monosomy 15q24
96059	Mosaic trisomy 4	Trisomy 4 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 4
96060	Mosaic trisomy 5	Trisomy 5 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 5
96061	Mosaic trisomy 8	Trisomy 8 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 8
96063	Mosaic trisomy 10	Trisomy 10 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 10
96068	Mosaic trisomy 22	Trisomy 22 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 22
96069	Distal trisomy 1p36	Trisomy 1pter
96070	Distal trisomy 2p	Trisomy 2pter
96071	Distal trisomy 3p	Trisomy 3pter
96072	4p16.3 microduplication syndrome	Distal trisomy 4p
96074	Distal trisomy 7p	Trisomy 7pter
96078	16p13.3 microduplication syndrome	Distal trisomy 16p
96094	Distal trisomy 2q	Trisomy 2qter
96095	3q26 microduplication syndrome	Trisomy 3q26
96096	Distal trisomy 4q	Trisomy 4qter
96097	Distal trisomy 5q	Trisomy 5qter
96098	Distal trisomy 6q	Trisomy 6qter
96100	Distal trisomy 8q	Trisomy 8qter
96101	Distal trisomy 9q	Trisomy 9qter
96102	Distal trisomy 10q	Trisomy 10qter
96103	Distal trisomy 11q	Trisomy 11qter
96105	Distal trisomy 13q	Trisomy 13qter
96106	Distal trisomy 16q	Trisomy 16qter
96107	Distal trisomy 20q	Trisomy 20qter
96109	Distal trisomy 22q	Trisomy 22qter
96112	Non-distal trisomy 9q	Non-telomeric trisomy 9q
96121	7q11.23 microduplication syndrome	Trisomy 7q11.23
96123	Monosomy 22	-
96125	Distal monosomy 6p	Monosomy 6p25
96126	Distal monosomy 7p	Monosomy 7pter
96129	Distal monosomy 19p13.3	-
96145	Distal monosomy 4q	Monosomy 4qter
96147	Kleefstra syndrome due to 9q34 microdeletion	Kleefstra syndrome due to monosomy 9q34
96148	Distal monosomy 10q	Monosomy 10qter
96149	Distal monosomy 12q	Monosomy 12qter
96150	Distal monosomy 14q	-
96152	Distal monosomy 20q	Monosomy 20qter
96160	Non-distal monosomy 12q	Non-telomeric monosomy 12q
96164	Non-distal monosomy 20q	Non-telomeric monosomy 20q
96168	Monosomy 13q34	-
96263	48,XXXY syndrome	-
96264	49,XXXXY syndrome	-
97685	17q11 microdeletion syndrome	Monosomy 17q11
98130	Autosomal trisomy	-
98131	Total autosomal trisomy	-
98132	Partial autosomal trisomy/tetrasomy	-
98141	Total autosomal monosomy	-
98142	Partial autosomal monosomy	-
98794	Angelman syndrome due to maternal 15q11q13 deletion	Angelman syndrome due to maternal monosomy 15q11q13
99226	Monosomy X	-
99228	Mosaic monosomy X	-
99329	48,XYYY syndrome	-
99330	49,XYYYY syndrome	-
99413	Turner syndrome due to structural X chromosome anomalies	
99776	Mosaic trisomy 9	Trisomy 9 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 9
100071	Mosaic trisomy 3	Trisomy 3 mosaicism ; Mosaic trisomy chromosome 3
102020	Autosomal monosomy	-
139474	17q11.2 microduplication syndrome	Trisomy 17q11.2
163693	2p21 microdeletion syndrome	Monosomy 2p21
171829	6q16 microdeletion syndrome	Monosomy 6q16
171929	Trisomy 10p	-
178303	8q22.1 microdeletion syndrome	Monosomy 8q22.1
199318	15q13.3 microdeletion syndrome	Monosomy 15q13.3
217340	17q21.31 microduplication syndrome	Trisomy 17q21.31
217346	19q13.11 microdeletion syndrome	Monosomy 19q13.11
217377	Microduplication Xp11.22p11.23 syndrome	Trisomy Xp11.22p11.23
217385	17p13.3 microduplication syndrome	Trisomy 17p13.3
228384	5q14.3 microdeletion syndrome	Monosomy 5q14.3
228399	8q12 microduplication syndrome	Trisomy 8q12
228402	2q23.1 microdeletion syndrome	Monosomy 2q23.1
228415	5q35 microduplication syndrome	Trisomy 5q35
231137	Silver-Russell syndrome due to 7p11.2p13 microduplication	Silver-Russell syndrome due to trisomy 7p11.2-p13
238446	15q11q13 microduplication syndrome	Trisomy 15q11q13
238750	4q21 microdeletion syndrome	Monosomy 4q21
238769	1q44 microdeletion syndrome	Monosomy 1q44
250989	1q21.1 microdeletion syndrome	Monosomy 1q21.1
250994	1q21.1 microduplication syndrome	Trisomy 1q21.1
250999	1q41q42 microdeletion syndrome	Monosomy 1q41q42
251014	2q31.1 microdeletion syndrome	Monosomy 2q31.1
251019	2q32q33 microdeletion syndrome	Monosomy 2q32q33
251028	2q33.1 microdeletion syndrome	Monosomy 2q33.1
251038	3q29 microduplication syndrome	Trisomy 3q29
251046	6p22 microdeletion syndrome	Monosomy 6p22
251056	6q25 microdeletion syndrome	Monosomy 6q25
251061	7q31 microdeletion syndrome	Monosomy 7q31
251066	8p11.2 deletion syndrome	Monosomy 8p11.2
251071	8p23.1 microdeletion syndrome	Monosomy 8p23.1
251076	8p23.1 duplication syndrome	Trisomy 8p23.1
254346	19p13.12 microdeletion syndrome	Monosomy 19p13.12
254351	Distal 7q11.23 microdeletion syndrome	Distal monosomy 7q11.23
254528	Kagami-Ogata syndrome due to maternal 14q32.2 microdeletion	Maternal monosomy 14q32.2
261102	Distal 7q11.23 microduplication syndrome	Distal trisomy 7q11.23
261112	Monosomy 9p	-
261120	14q11.2 microdeletion syndrome	Monosomy 14q11.2
261144	14q12 microdeletion syndrome	Monosomy 14q12
261183	15q11.2 microdeletion syndrome	Monosomy 15q11.2
261190	15q14 microdeletion syndrome	Monosomy 15q14
261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	Proximal monosomy 16p11.2
261204	16p11.2p12.2 microduplication syndrome	Trisomy 16p11.2p12.2
261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	Monosomy 16p11.2p12.2
261222	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	Distal monosomy 16p11.2
261229	14q11.2 microduplication syndrome	Trisomy 14q11.2
261236	16p13.11 microdeletion syndrome	Monosomy 16p13.11
261243	16p13.11 microduplication syndrome	Trisomy 16p13.11
261250	16q24.3 microdeletion syndrome	Monosomy 16q24.3
261257	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome	Distal monosomy 17p13.3
261265	17q12 microdeletion syndrome	Monosomy 17q12
261272	17q12 microduplication syndrome	Trisomy 17q12
261279	17q23.1q23.2 microdeletion syndrome	Monosomy 17q23.1q23.2
261290	Trisomy 17p	-
261295	20p12.3 microdeletion syndrome	Monosomy 20p12.3
261304	Paternal 20q13.2q13.3 microdeletion syndrome	Paternal monosomy 20q13.2q13.3
261311	20q13.33 microdeletion syndrome	Monosomy 20q13.33
261318	Trisomy 20p	Partial trisomy of chromosome 20p ; Partial trisomy of the short arm of chromosome 20
261323	21q22.11q22.12 microdeletion syndrome	Monosomy 21q22.11q22.12
261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome	Distal monosomy 22q11.2
261337	Distal 22q11.2 microduplication syndrome	Distal trisomy 22q11.2
261344	Trisomy 1q	Mosaic trisomy 1q
261349	2p15p16.1 microdeletion syndrome	Monosomy 2p15p16.1
261476	Xp21 microdeletion syndrome	Monosomy Xp21
261483	Xq27.3q28 duplication syndrome	Trisomy Xq27.3-q28
261537	Mowat-Wilson syndrome due to monosomy 2q22	Hirschsprung disease and intellectual disability due to monosomy 2q22
261584	Familial adenomatous polyposis due to 5q22.2 microdeletion	Familial polyposis coli due to monosomy 5q22.2 ; Familial adenomatous polyposis due to monosomy 5q22.2 ; Colorectal adenomatous polyposis due to monosomy 5q22.2
261600	Alagille syndrome due to 20p12 microdeletion	Alagille-Watson syndrome due to monosomy 20p12 ; Arteriohepatic dysplasia due to monosomy 20p12 ; Syndromic bile duct paucity due to monosomy 20p12
261638	Okihiro syndrome due to 20q13 microdeletion	Duane-radial ray syndrome due to monosomy 20q13

ORPHA No.	Disease	Synonym(s)
261766	Partial deletion of chromosome 1	Partial monosomy of chromosome 1
261771	Partial deletion of chromosome 2	Partial monosomy of chromosome 2
261776	Partial deletion of chromosome 3	Partial monosomy of chromosome 3
261781	Partial deletion of chromosome 4	Partial monosomy of chromosome 4
261786	Partial deletion of chromosome 5	Partial monosomy of chromosome 5
261791	Partial deletion of chromosome 6	Partial monosomy of chromosome 6
261796	Partial deletion of chromosome 7	Partial monosomy of chromosome 7
261801	Partial deletion of chromosome 8	Partial monosomy of chromosome 8
261806	Partial deletion of chromosome 9	Partial monosomy of chromosome 9
261811	Partial deletion of chromosome 10	Partial monosomy of chromosome 10
261816	Partial deletion of chromosome 11	Partial monosomy of chromosome 11
261821	Partial deletion of the long arm of chromosome 12	Partial monosomy of the long arm of chromosome 12
261826	Partial deletion of chromosome 16	Partial monosomy of chromosome 16
261831	Partial deletion of chromosome 17	Partial monosomy of chromosome 17
261836	Partial deletion of chromosome 18	Partial monosomy of chromosome 18
261841	Partial deletion of chromosome 19	Partial monosomy of chromosome 19
261846	Partial deletion of chromosome 20	Partial monosomy of chromosome 20
261857	Partial deletion of the short arm of chromosome 1	Partial monosomy of the short arm of chromosome 1
261866	Partial deletion of the short arm of chromosome 2	Partial monosomy of the short arm of chromosome 2
261875	Partial deletion of the short arm of chromosome 3	Partial monosomy of the short arm of chromosome 3
261884	Partial deletion of the short arm of chromosome 4	Partial monosomy of the short arm of chromosome 4
261893	Partial deletion of the short arm of chromosome 5	Partial monosomy of the short arm of chromosome 5
261902	Partial deletion of the short arm of chromosome 6	Partial monosomy of the short arm of chromosome 6
261911	Partial deletion of the short arm of chromosome 7	Partial monosomy of the short arm of chromosome 7
261920	Partial deletion of the short arm of chromosome 8	Partial monosomy of the short arm of chromosome 8
261929	Partial deletion of the short arm of chromosome 9	Partial monosomy of the short arm of chromosome 9
261938	Partial deletion of the short arm of chromosome 10	Partial monosomy of the short arm of chromosome 10
261947	Partial deletion of the short arm of chromosome 11	Partial monosomy of the short arm of chromosome 11
261956	Partial deletion of the short arm of chromosome 16	Partial monosomy of the short arm of chromosome 16
261965	Partial monosomy of the short arm of chromosome 17	Partial monosomy of chromosome 17p
261974	Partial deletion of the short arm of chromosome 18	Partial monosomy of the short arm of chromosome 18
261983	Partial deletion of the short arm of chromosome 19	Partial monosomy of the short arm of chromosome 19
261992	Partial monosomy of the short arm of chromosome 20	Partial monosomy of chromosome 20p
262001	Partial deletion of the long arm of chromosome 1	Partial monosomy of the long arm of chromosome 1
262010	Partial deletion of the long arm of chromosome 2	Partial monosomy of the long arm of chromosome 2
262019	Partial deletion of the long arm of chromosome 3	Partial monosomy of the long arm of chromosome 3
262029	Partial deletion of the long arm of chromosome 4	Partial monosomy of the long arm of chromosome 4
262038	Partial deletion of the long arm of chromosome 5	Partial monosomy of the long arm of chromosome 5
262047	Partial deletion of the long arm of chromosome 6	Partial monosomy of the long arm of chromosome 6
262056	Partial deletion of the long arm of chromosome 7	Partial monosomy of the long arm of chromosome 7
262065	Partial deletion of the long arm of chromosome 8	Partial monosomy of the long arm of chromosome 8
262074	Partial monosomy of the long arm of chromosome 9	Partial monosomy of chromosome 9q
262083	Partial monosomy of the long arm of chromosome 10	Partial monosomy of chromosome 10q
262092	Partial deletion of the long arm of chromosome 11	Partial monosomy of the long arm of chromosome 11
262101	Partial deletion of the long arm of chromosome 13	Partial monosomy of the long arm of chromosome 13
262110	Partial deletion of the long arm of chromosome 14	Partial monosomy of the long arm of chromosome 14
262119	Partial deletion of the long arm of chromosome 15	Partial monosomy of the long arm of chromosome 15
262128	Partial deletion of the long arm of chromosome 16	Partial monosomy of the long arm of chromosome 16
262137	Partial deletion of the long arm of chromosome 17	Partial monosomy of the long arm of chromosome 17
262146	Partial deletion of the long arm of chromosome 18	Partial monosomy of the long arm of chromosome 18
262155	Partial deletion of the long arm of chromosome 19	Partial monosomy of the long arm of chromosome 19
262164	Partial deletion of the long arm of chromosome 20	Partial monosomy of the long arm of chromosome 20
262173	Partial deletion of the long arm of chromosome 21	Partial monosomy of the long arm of chromosome 21
262182	Partial deletion of the long arm of chromosome 22	Partial monosomy of the long arm of chromosome 22
262191	Partial duplication of chromosome 1	Partial trisomy of chromosome 1
262196	Partial duplication of chromosome 2	Partial trisomy of chromosome 2
262201	Partial duplication of chromosome 3	Partial trisomy of chromosome 3
262206	Partial duplication of chromosome 4	Partial trisomy of chromosome 4
262211	Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 5	-
262628	Partial duplication of chromosome 6	Partial trisomy of chromosome 6
262633	Partial duplication of chromosome 7	Partial trisomy of chromosome 7
262638	Partial duplication of chromosome 8	Partial trisomy of chromosome 8
262643	Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 9	-
262648	Partial duplication of chromosome 10	Partial trisomy of chromosome 10
262653	Partial duplication of chromosome 11	Partial trisomy of chromosome 11
262658	Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 12	Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 12p
262672	Partial duplication of chromosome 16	Partial trisomy of chromosome 16
262677	Partial duplication of chromosome 17	Partial trisomy of chromosome 17
262682	Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 18	-
262687	Partial duplication of chromosome 19	Partial trisomy of chromosome 19
262692	Partial trisomy of chromosome 20	-
262698	Partial duplication of the short arm of chromosome 2	Partial trisomy of chromosome 2p
262707	Partial duplication of the short arm of chromosome 3	Partial trisomy of the short arm of chromosome 3
262716	Partial duplication of the short arm of chromosome 4	Partial trisomy of the short arm of chromosome 4
262725	Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 5	Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 5p
262740	Partial duplication of the short arm of chromosome 6	Partial trisomy of the short arm of chromosome 6
262749	Partial duplication of the short arm of chromosome 7	Partial trisomy of the short arm of chromosome 7
262758	Partial duplication of the short arm of chromosome 8	Partial trisomy of the short arm of chromosome 8
262767	Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 9	Partial trisomy of chromosome 9p
262776	Partial duplication of the short arm of chromosome 10	Partial trisomy of the short arm of chromosome 10
262785	Partial duplication of the short arm of chromosome 11	Partial trisomy of the short arm of chromosome 11
262794	Partial duplication of the short arm of chromosome 16	Partial trisomy of the short arm of chromosome 16
262803	Partial duplication of the short arm of chromosome 17	Partial trisomy of the short arm of chromosome 17
262812	Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 18	Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 18p
262833	Partial duplication of the long arm of chromosome 1	Partial trisomy of the long arm of chromosome 1
262842	Partial duplication of the long arm of chromosome 2	Partial trisomy of the long arm of chromosome 2
262851	Partial duplication of the long arm of chromosome 3	Partial trisomy of chromosome 3q
262860	Partial duplication of the long arm of chromosome 4	Partial trisomy of the long arm of chromosome 4
262869	Partial trisomy of the long arm of chromosome 5	Partial trisomy of chromosome 5q
262878	Partial duplication of the long arm of chromosome 6	Partial trisomy of the long arm of chromosome 6
262887	Partial duplication of the long arm of chromosome 7	Partial trisomy of the long arm of chromosome 7
262896	Partial duplication of the long arm of chromosome 8	Partial trisomy of the long arm of chromosome 8
262905	Partial trisomy of the long arm of chromosome 9	Partial trisomy of chromosome 9q
262914	Partial duplication of the long arm of chromosome 10	Partial trisomy of the long arm of chromosome 10
262923	Partial duplication of the long arm of chromosome 11	Partial trisomy of the long arm of chromosome 11
262932	Partial duplication of the long arm of chromosome 13	Partial trisomy of the long arm of chromosome 13
262941	Partial duplication of the long arm of chromosome 14	Partial trisomy of the long arm of chromosome 14
262950	Partial duplication of the long arm of chromosome 15	Partial trisomy of the long arm of chromosome 15
262959	Partial trisomy of the long arm of chromosome 16	Partial trisomy of chromosome 16q
262968	Partial duplication of the long arm of chromosome 17	Partial trisomy of the long arm of chromosome 17
262977	Partial trisomy of the long arm of chromosome 18	Partial trisomy of chromosome 18q
262986	Partial duplication of the long arm of chromosome 19	Partial trisomy of the long arm of chromosome 19
262995	Partial trisomy of the long arm of chromosome 20	Partial trisomy of chromosome 20q
263004	Partial duplication of the long arm of chromosome 22	Partial trisomy of the long arm of chromosome 22
263726	Partial deletion of chromosome X	Partial monosomy of chromosome X
263731	Partial monosomy of the short arm of chromosome X	Partial monosomy of chromosome Xp
263756	Partial deletion of the long arm of chromosome X	Partial monosomy of the long arm of chromosome X
263768	Partial duplication of chromosome X	Partial trisomy of chromosome X
263775	Partial duplication of the short arm of chromosome X	Partial trisomy of the short arm of chromosome X
263783	Partial duplication of the long arm of chromosome X	Partial trisomy of the long arm of chromosome X
264200	14q22q23 microdeletion syndrome	Monosomy 14q22-q23
264431	Partial duplication of the short arm of chromosome 1	Partial trisomy of chromosome 1p
264450	Trisomy 8p	-
268261	DYRK1A-related intellectual disability syndrome due to 21q22.13q22.2 microdeletion	Monosomy 21q22.13q22.2
276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome	Monosomy 10q22.3q23.3
276422	10q22.3q23.3 microduplication syndrome	Trisomy 10q22.3q23.3
280325	Distal monosomy 12p	-
282124	Partial deletion of chromosome 12	Partial monosomy of chromosome 12
284160	8q21.11 microdeletion syndrome	Monosomy 8q21.11
284169	Facial dysmorphism-developmental delay-behavioral abnormalities syndrome due to 10p11.21p12.31 microdeletion	Monosomy 10p11.21p12.31
289513	12q15q21.1 microdeletion syndrome	Monosomy 12q15q21.1
293939	Distal Xq28 microduplication syndrome	Distal trisomy Xq28
293948	1p21.3 microdeletion syndrome	Monosomy 1p21.3
294026	Syndactyly-nystagmus syndrome due to 2q31.1 microduplication	Syndactyly-nystagmus syndrome due to trisomy 2q31.1
300305	11p15.4 microduplication syndrome	Trisomy 11p15.4
313781	20p13 microdeletion syndrome	Monosomy 20p13
313884	12p12.1 microdeletion syndrome	Monosomy 12p12.1
313947	2q23.1 microduplication syndrome	Trisomy 2q23.1
314034	7p22.1 microduplication syndrome	Trisomy 7p22.1
314655	Severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome due to 5q31.3 microdeletion	Monosomy 5q31.3
316244	Partial deletion of the short arm of chromosome 12	Partial monosomy of the short arm of chromosome 12
324313	9p13 microdeletion syndrome	Monosomy 9p13
329802	5p13 microduplication syndrome	Trisomy 5p13
352629	16q24.1 microdeletion syndrome	Monosomy 16q24.1
356947	3q26q27 microdeletion syndrome	Monosomy 3q26q27
357001	19p13.13 microdeletion syndrome	Monosomy 19p13.13
363958	17q21.31 microdeletion syndrome	Monosomy 17q21.31
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	Proximal trisomy 16p11.2
401923	9q31.1q31.3 microdeletion syndrome	Monosomy 9q31.1q31.3
401935	14q24.1q24.3 microdeletion syndrome	Monosomy 14q24.1q24.3
401986	1p31p32 microdeletion syndrome	Monosomy 1p31p32
412035	13q12.3 microdeletion syndrome	Monosomy 13q12.3
435638	3p25.3 microdeletion syndrome	Monosomy 3p25.3
444002	11q22.2q22.3 microdeletion syndrome	Monosomy 11q22.2q22.3
444051	20q11.2 microdeletion syndrome	Monosomy 20q11
447985	Partial duplication of the short arm of chromosome 19	Partial trisomy of the short arm of chromosome 19
456298	1p35.2 microdeletion syndrome	Monosomy 1p35.2
477817	PMP22-RAI1 contiguous gene duplication syndrome	Trisomy 17p11.2-p12
488280	14q32 duplication syndrome	Trisomy 14q32
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome	Monosomy 9q33.3q34.11
495930	Familial monosomy 7 syndrome	-
500055	16p13.2 microdeletion syndrome	Monosomy 16p13.2
502437	4q25 proximal deletion syndrome	Proximal monosomy 4q25
508488	8q24.3 microdeletion syndrome	Monosomy 8q24.3