

Fetal dna chip_detection list_20160511

基因病變	OMIM	基因/位點	發現率	基因位置
1q21.2缺失或重覆	-	multiple	>95%	1q21.2
1q41-q42片段缺失	-		~99%	1q41-q42
2q22.3缺失症候群	-	multiple	~99%	2q22.3
2q37缺失	605314; 600395	<i>HDAC4, GPC1</i>	>95%	2q37
3q29片段缺失症候群	609425	multiple	>95%	3q29
5q21.1-q31.2缺失症候群	-		>95%	5q21.1-q31.2
7q11.23重覆	609757	<i>GTF2I</i>	~99%	7q11.23
8p23.1缺失症候群	-		>95%	8p23.1
9q34.3缺失症候群	607001	<i>EHMT1</i>		
11q11-q13.3重覆	164950; 164980	<i>FGF3, FGF4</i>	>95%	11q11.22
15q24 片段缺失	-	<i>HCN4</i>	~99%	15q24
16p11.2-p12.1缺失	611913	multiple	~99%	16p11.2-p12.1
17p11.2重覆	-	<i>RAI1</i>	~99%	17p11.2
17q21.31 片段缺失	610443	<i>MAPT, CRHR1</i>	~99%	17q21.31
22q11.2重覆	611867		~99%	22q11.2
22q13.3片段缺失症候群	606232		~99%	22q13.33
阿拉吉歐徵候群	118450	<i>JAG1</i>	3-7%	20p12.2
甲型地中海型貧血	301040	<i>ATRX, SOX8</i>	Unknown	16p13.3
亞伯氏症候群	203780	<i>COL4A5</i>	Low	Xq22.3
雄性激素不敏感症候群		<i>AR</i>	Very low	Xq12
非整套變異		multiple	~99%	24 chromosomes
天使症候群; 安格曼症候群; 安琪曼症; 安裘曼氏症	105830	<i>UBE3A</i>	~70%	15q11.2-q12
威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群	106210	<i>PAX6</i>	20-35%	11p13
巨頭、多发脂肪瘤和血管瘤綜合征	153480	<i>PTEN</i>	~2-11% have a detectable deletion	10q23.31
基底细胞癌綜合征	109400	<i>PTCH1</i>	Deletions uncommon	9q22.32
貝克威思-威德曼綜合症	130650	<i>IGF2, KCNQ1</i>	Duplications uncommon	11p15.4-11p15.5
兩極情緒違常/ 躁狂症, 躁鬱症		<i>IMPA1</i>		8q21.13
Branchio-Oto-Renal 症候群	113650/166780	<i>EYA1</i>	7-11% have a detectable deletion	8q13.3
布魯頓式低免疫球蛋白症	300755	<i>BTK</i>	very low except contiguous gene	Xq22.1
短指發育不良及性別顛倒	114290	<i>SOX9</i>	Low	17q24.3
皮膚症候群		<i>BRAF</i>	Unknown	7q34
貓眼綜合徵	115470	multiple	>90%	22q11.21

Fetal dna chip_detection list_20160511

恰克-馬利-杜斯氏症		<i>PMP22</i>	~80%	17p12
CHARGE聯合畸形	214800	<i>CHD7</i>	~10% have a detectable deletion	8q12.2
10q22.3-q23.31 片段缺失	-		>95%	10q22.3-q23.31
18p缺失症候群			Unknown	18p11.31
18q缺失症候群			Unknown	18q23
鎖顱骨發育異常症	119600	<i>RUNX2</i>	Deletions uncommon	6p12.3
狄蘭吉氏症候群	122470	<i>NIPBL</i>	Rare deletions	5p13.2
多发性错构瘤綜合症	153480	<i>PTEN</i>	~1% have a detectable deletion	10q23.31
貓鳴症候群	123450	multiple	~ 99%	5p15.2-p13.3
皮膚松垂症	309400	<i>ATP7A</i>	Uncertain	Xq12-q13
胱胺酸症	219800	<i>CTNS</i>	~50%	17p13.2-p13.3
Dandy-Walker氏症候群/ 丹迪，沃克綜合徵	220200	<i>ZIC1, ZIC4</i>	Deletions uncommon	3q24
先天性膈疝	142340	<i>NR2F2/CHD2</i>	Low	15q26.1-q26.2
顛心面綜合症	188400	<i>TBX1</i>	>95%	22q11.21
DiGeorge綜合徵	601362		Very rare	10p14
唐氏症	602917	multiple	Unknown	21q22.12
裘馨氏肌肉萎縮症；裘馨氏肌肉失養症；杜顯氏肌肉萎縮症		<i>DMD</i>	Unknown	Xp21
Dyggve-梅爾基奧爾-克勞森綜合徵		<i>DYM</i>	Rare	18q21.1
Feingold syndrome MYCN ~4% 2p24.3	164280	<i>MYCN</i>	~4%	2p24.3
前腦缺損		<i>TDGF1(CRIPTO)</i>	Unknown	3p21.31
X染色體脆折症； X脆折症	300624	<i>FMR1</i>	<1%	Xq27.3
甘油激酶缺乏症	300474	<i>GK</i>	High in contiguous, low isolated gene	Xp21.2
Greig头多并指綜合症	175700	<i>GLI3</i>	5-10%	7p14.1
遺傳性壓力易感性神經病變		<i>PMP22</i>	~90%	17p11.2
前腦發育畸形症1型	236100	<i>TMEM1</i>	<5%	21q22.3
前腦發育畸形症2型	157170	<i>SIX3</i>	~1% have a detectable deletion	2p21
前腦發育畸形症3型	142945	<i>SHH</i>	1-2% have a detectable deletion	7q36.3
前腦發育畸形症4型	142946	<i>TGIF</i>	<5%	18p11.31
前腦發育畸形症5型	609637	<i>ZIC2</i>	<5%	13q32.3
前腦發育畸形症6型	605934	<i>HPE6</i>		2q37.1-q37.3
前腦發育畸形症7型	601309	<i>PTCH1</i>	Precise detection rate unknown	9q22.32
前腦發育畸形症9型		<i>GLI2</i>	Precise detection rate unknown	2q14.2
嬰兒期痙攣綜合症	300419	<i>ARX</i>	Deletion uncommon	Xp21.3

Fetal dna chip_detection list_20160511

婴儿期痉挛综合征	300672	<i>CDKL5</i>	Unknown	Xp21.3
雅各布森综合征	147791	multiple	~65%	11q24-q25
Joubert氏症候群 (家族性小脑蚓部发育不全)	256100	<i>NPHP1</i>	60-70% homozygous deletion	2q13
卡门氏症候群; 促性腺激素分泌不足的低性腺功能症和嗅觉缺失	308700	<i>KAL1</i>	10-12% have a detectable deletion	Xp22.31
兰-吉综合征(毛发-鼻-指[趾]骨综合征)	150230	<i>EXT1, TRPS1</i>	~75% have a detectable deletion	8q23.3-q24.11
Lesch-Nyhan症候群; 莱希尼亨症候群		<i>HPRT1</i>		Xq26
脑白质失养症			Rare	11q14.2-q22.3
平脑症	300067	<i>DCX</i>		Xq22.3
MECP2男性双倍数突变		<i>MECP2</i>	<5%	Xq28
Menkes氏症候群、緬克斯症候群、孟奇病	309400	<i>ATP7A</i>		Xq21.1
小眼球併線狀皮膚缺損	309801	<i>HCGS</i>	Precise detection rate unknown	Xp22.2
小脑症; 先天性心脏病	108900	<i>NKX2-5</i>	Uncertain	5q35.1
2p15p16.1片段缺失症候群	-	<i>MTIF2, VRK2</i>	~99% have a detectable deletion	2p15-p16.1
小眼綜合症; 垂體發育不全		<i>BMP4</i>		14q22.2-q22.3
小眼綜合症	206900	<i>SOX2</i>	~2% have a detectable deletion	3q26.33
小眼綜合症	309801	multiple	Uncertain	Xp22.2
无脑回畸形	247200	<i>YWHAE</i>	85-90% for full syndrome	17p13.3
9p部分單體性綜合症		Unknown		9p22.3-p23
Mowat-Wilson綜合症	235730	<i>ZEB2</i>	~15% have a detectable deletion	2q22.3
黏多糖症; 黏多糖貯積症		<i>IDS</i>	Uncertain	Xq28
甲髖骨症候群	161200	<i>LMX1B</i>	~1-5% have a detectable deletion	9q33.3
肾消耗病, 肾结核	256100	<i>NPHP1</i>	60-70% homozygous deletion	2q13
努南氏症候群; 諾曼式症候群	163950	<i>PTPN11</i>	Precise detection rate unknown	12q24.13
歐比司症候群	300000	<i>MID1</i>	~2% detected	Xp22.2
口面指[趾]綜合症	311200	<i>OFD1</i>	Very low	Xp22.2
帕利斯特-基利安鑲嵌綜合症	601803	multiple	Precise detection rate unknown	12p
慢性兒童型腦硬化症	312080	<i>PLP1</i>	60-70% have a detectable	
Pericentromeric regions (43 regions)	-	multiple	Detection rate variable depending upon the marker chromosome 43 s	
Potocki-Shaffer syndrome	601224	<i>EXT2, ALX4</i>	>95%	11p11.2
普瑞德威利症候群; 普瑞德威利氏症候群	176270	multiple	~70%	15q11.2-q12
Prader-Willi-like phenotype	176270	<i>SIM1</i>	Deletions uncommon	6q16.3

Fetal dna chip_detection list_20160511

雷特氏症雷特氏症候群瑞特氏症候群		<i>MECP2</i>	<5%	Xq28
里格尔综合征	180500	<i>PITX2</i>	Unknown	4q25
魯賓斯坦-泰比症候群	180849	<i>CREBBP</i>	~10%	16p13.3
Sacral/anorectal malformation syndrome				
		multiple		6q25.3
薩一邱氏症候群	101400	<i>TWIST1</i>	11-18% have a detectable deletion	7p21.1
史密斯-馬吉利氏症候群	182290	<i>RAI1</i>	>95%	17p11.2
腦性巨大畸形; 索特斯症條羣	117550	<i>NSD1</i>	10-40% have a detectable deletion	5q35.3
裂手裂足症1型	183600		Precise detection rate unknown	7q21.3
裂手裂足症3型	600095	<i>FBXW4</i>	Precise detection rate unknown	10p24.32
裂手裂足症	606708	<i>DLX1/DLX2</i>	Unknown	2q31.1
Subtelomeric regions (41 regions) multiple 0.5-7% have a detectable deletion 41 sites		multiple	0.5-7% have a detectable deletion	41 sites
并多指(趾)畸形	186000	<i>HOXD13</i>	Low	2q31-q32
血小板過低合併橈骨缺失症候群				
			Uncertain	1q21.1
Treacher Collins症候群; 楚列雀可林斯症候群				
		<i>TCOF1</i>	Uncertain	5q33.1
毛发-鼻-指(趾)综合征	190350	<i>TRPS1</i>	<20% have a detectable deletion	8q23.3
范德伍兹综合征				
	119300	<i>IRF6</i>	~2-3% have a detectable deletion	1p32.2
瓦登伯革氏症候群				
	193510	<i>MITF</i>	Precise detection rate unknown	3p14.1
威廉斯氏症候群; 威廉氏症候群				
	194050	<i>ELN, LIMK1</i>	>95% have a detectable deletion	7q11.23
威爾姆氏腫瘤				
	194072	<i>PAX6, WT1</i>	20-35%	11p13
威爾姆氏腫瘤				
	194070	<i>WT1</i>	Rare deletions unless associated	
沃夫-賀許宏氏症				
	194190	multiple	>95% have a detectable deletion	4p16.3
X染色体失活基因				
		<i>XIST</i>	Very low	Xq13.2
X连锁關聯臟器異位症候群				
	306955	<i>ZIC3</i>	Deletions uncommon	Xq26.3
X连锁淋巴组织增生(综合征)				
	308240	<i>SH2D1A</i>	~4-9% have a detectable deletion	Xq25
Xp11.3 deletion with mental retardation ZNF674 Low Xp11.3				
	300578	<i>ZNF674</i>	Low	Xp11.3
X连锁鱼鳞病				
			>95%	Xp22.31
單親二體症				
染色體1-22號, X		multiple	Detect uniparental isodisomy*	multiple

*若要檢測單親異二體(heterodisomy)或母源/父源單親二體症需要另外特定的PCR來檢測。請聯繫實驗室有關單親二體症的PCR檢測。