

| 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 | | |
|---|---------------------------------------|------------------|------------|-----------------|
| | | 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 | | |
|--|---|------------------|------------|-----------------|
| Nombre | | 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 |