

Listado de Síndromes y Aneuploidías que se analizan en cada tipo de test

Síndromes a evaluar	Classic	Select	Precision	Twins
				Embarazo Gemelar
Trisomías más frecuentes				
Síndrome de Down - Trisomía 21	✓	✓	✓	✓
Síndrome de Edwards - Trisomía 18	✓	✓	✓	✓
Síndrome de Patau - Trisomía 13	✓	✓	✓	✓
Anomalías de cromosomas sexuales				
Síndrome de Turner	✓	✓	✓	✗
Síndrome de Klinefelter	✓	✓	✓	✗
Síndrome de Jacobs	✓	✓	✓	✗
Síndrome de Triple X	✓	✓	✓	✗
Sexo fetal (opcional)	✓	✓	✓	*
Anomalías relacionadas a pérdidas gestacionales				
Trisomía 16	✗	✓	✓	✗
Trisomía 22	✗	✓	✓	✗
Aneuploidias				
Aneuploidias de los 23 cromosomas	✗	✓	✓	✗
Microdeleciones y Microduplicaciones				
92 síndromes (ver listado)	✗	✗	✓	✗
Hallazgos secundarios				
CNVs ≥ 5MB	✗	✗	✓	✗

*La determinación del sexo fetal en el embarazo gemelar se limita a la detección de la presencia o ausencia del cromosoma Y. únicamente permite informar la presencia de al menos un feto masculino. En ausencia de detección del cromosoma Y, se informará la presencia de fetos femeninos.

Listado de las 92 microdeleciones y microduplicaciones que se analizan en el test Precision

	Síndrome	Ubicación	Tipo	Tamaño (MB)			Tipo	Tamaño (MB)
1		1p36	Delección	12,8	47	10q26	Delección	16,5
2		1q41-q42	Delección	12,5	48	10p11.21-p12.31	Delección	19,3
3		1p32-p31	Delección	34,2	49	10p	Duplicación	40,2
4		2p16.1-p15	Delección	3,3	50	11p13	Delección	5,4
5		2q33.1	Delección	8,3	51	11p11.2	Delección	2,1
6		2q31.1	Duplicación	8,3	52	Jacobson	Delección	24,6
7		2q37	Delección	3	53	11q23	Delección	10,7
8		2q31.1	Delección	8,3	54	12q14	Delección	3,6
9		2q	Duplicación	149,9	55	12p12.1	Delección	5,2
10		3pter-p25	Delección	16,4	56	12p	Duplicación	35,8
11	Dandy-Walker	3q22-q24	Delección	19,7	57	13q14	Delección	15,2
12		3q13.31	Delección	3,8	58	13q32-qter	Delección	20,2
13		3p	Duplicación	16,4	59	14q11-q22	Delección	39,1
14		3q	Duplicación	76,1	60	14q22.1-q22.3	Delección	7,2
15		4p16.3	Delección	2	61	14qcen-q22	Delección	40,5
16		4q21	Delección	11,8	62	14q	Duplicación	83,8
17		4p	Duplicación	50,4	63	Angelman	Delección	5,7
18		4q	Duplicación	114,9	64	Prader-Willi	Delección	5,7
19		4q31-qter	Delección	51,7	65	15q26-qter	Delección	13,5
20	Cri-du-Chat	5p15	Delección	12,5	66	Levy-Shanske	Duplicación	13,5
21		5q14.3	Delección	9,5	67	15q14	Delección	6,4
22		5q12	Delección	7,8	68	15q24	Delección	3
23		5p13	Duplicación	13,6	69	Sobrecrecimiento	Duplicación	3,2
24		5p	Duplicación	48,4	70	15q22-q26	Delección	43,4
25		6pter-p24	Delección	13,3	71	16p12.2-p11.2	Delección	8,7
26		6q24-q25	Delección	22	72	16p12.2-p11.2	Duplicación	7,8
27		6q11-q14	Delección	27	73	16p13.3	Delección	7,9
28		6p	Delección	61	74	16p13.3	Duplicación	7,9
29		6q15-q23	Delección	51	75	16q11-q13	Duplicación	11
30		6q25-qter	Delección	22,1	76	Smith-Magenis	Delección	3,4
31		6q26-q27	Delección	10,1	77	17p13.3	Delección	2,6
32		7q	Delección	98,1	78	Potocki-Lupski	Duplicación	3,4
33		7q11.23	Delección	1,4	79	17p13.3	Duplicación	3,3
34		7q21-q32	Delección	55,1	80	Yuan-Harel-Lupski	Duplicación	11,5
35		7q31-q32	Delección	25,2	81	17p	Duplicación	24
36		8p23.1	Delección	3,7	82	18p	Delección	15,4
37		8p23.1	Duplicación	3,7	83	18q22.3-q23	Delección	9,3
38	Langer-Giedion	8q23.3-q24.11	Delección	7,1	84	Alagille 1	Delección	12,8
39		8q22.1	Delección	5,6	85	20p	Duplicación	26,3
40		8q22.1	Duplicación	5,6	86	21q22	Delección	16,6
41		8p	Duplicación	45,6	87	22q11.2	Delección	2,4
42		8q	Duplicación	100,8	88	Xp11.23-p11.22	Duplicación	3,8
43		9p	Delección	39,7	89	Xp21	Delección	12,7
44		9p	Duplicación	39,7	90	Xq27.3-q28	Duplicación	13,2
45	DiGeorge 2	10p14-p13	Delección	10,7	91	Xq21	Delección	22,3
46		10q22.3-q23.2	Delección	7,1	92	Xq22.3	Delección	5