

Síndromes a evaluar	Classic	Select	Precision	Twins
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.

Ver listado de 92 síndromes ↓

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

Síndrome

Ubicación

Tipo

Tamaño

1	1p36	1p36	Delección	12,8
2	1q41-q42	1q41-q42	Delección	12,5
3	1p32-p31	1p32-p31	Delección	34,2
4	2p16.1-p15	2p16.1-p15	Delección	3,3
5	2q33.1	2q33.1	Delección	8,3
6	2q31.1	2q31.1	Duplicación	8,3
7	2q37	2q37	Delección	3
8	2q31.1	2q31.1	Delección	8,3
9	2q	2q	Duplicación	149,9
10	3pter-p25	3pter-p25	Delección	16,4
11	Dandy-Walker	3q22-q24	Delección	19,7
12	3q13.31	3q13.31	Delección	3,8
13	3p	3pter-p25	Duplicación	16,4
14	3q	3q	Duplicación	76,1
15	4p16.3	4p16.3	Delección	2
16	4q21	4q21	Delección	11,8
17	4p	4p	Duplicación	50,4
18	4q	4q21-q35	Duplicación	114,9
19	4q31-qter	4q31-qter	Delección	51,7
20	Cri-du-Chat	5p15	Delección	12,5
21	5q14.3	5q14.3	Delección	9,5
22	5q12	5q12	Delección	7,8
23	5p13	5p13	Duplicación	13,6
24	5p	5p	Duplicación	48,4
25	6pter-p24	6pter-p24	Delección	13,3
26	6q24-q25	6q24-q25	Delección	22
27	6q11-q14	6q11-q14	Delección	27
28	6p	6p	Delección	61
29	6q15-q23	6q15-q23	Delección	51
30	6q25-qter	6q25-qter	Delección	22,1
31	6q26-q27	6q26-q27	Delección	10,1
32	7q	7q	Delección	98,1
33	7q11.23	7q11.23	Delección	1,4
34	7q21-q32	7q21-q32	Delección	55,1
35	7q31-q32	7q31-q32	Delección	25,2
36	8p23.1	8p23.1	Delección	3,7
37	8p23.1	8p23.1	Duplicación	3,7
38	Langer-Giedion	8q23.3-q24.11	Delección	7,1
39	8q22.1	8q22.1	Delección	5,6
40	8q22.1	8q22.1	Duplicación	5,6
41	8p	8p	Duplicación	45,6
42	8q	8q	Duplicación	100,8
43	9p	9p	Delección	39,7
44	9p	9p	Duplicación	39,7
45	DiGeorge 2	10p14-p13	Delección	10,7
46	10q22.3-q23.2	10q22.3-q23.2	Delección	7,1

47	10q26	10q26	Delección	16,5
48	10p11.21-p12.31	10p11.21-p12.31	Delección	19,3
49	10p	10p	Duplicación	40,2
50	11p13	11p13	Delección	5,4
51	11p11.2	11p11.2	Delección	2,1
52	Jacobsen	11q23-25	Delección	24,6
53	11q23	11q23	Delección	10,7
54	12q14	12q14	Delección	3,6
55	12p12.1	12p12.1	Delección	5,2
56	12p	12p	Duplicación	35,8
57	13q14	13q14	Delección	15,2
58	13q32-qter	13q32-qter	Delección	20,2
59	14q11-q22	14q11-q22	Delección	39,1
60	14q22.1-q22.3	14q22.1-q22.3	Delección	7,2
61	14qcen-q22	14qcen-q22	Delección	40,5
62	14q	14q	Duplicación	83,8
63	Angelman	15q11-q13	Delección	5,7
64	Prader-Willi	15q11-q13	Delección	5,7
65	15q26-qter	15q26-qter	Delección	13,5
66	Levy-Shanske	15q26-qter	Duplicación	13,5
67	15q14	15q14	Delección	6,4
68	15q24	15q24	Delección	3
69	Sobrecrecimiento	15q26	Duplicación	3,2
70	15q22-q26	15q22-q26	Delección	43,4
71	16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	Delección	8,7
72	16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2	Duplicación	7,8
73	16p13.3	16p13.3	Delección	7,9
74	16p13.3	16p13.3	Duplicación	7,9
75	16q11-q13	16q11-q13	Duplicación	11
76	Smith-Magenis	17p11.2	Delección	3,4
77	17p13.3	17p13.3	Delección	2,6
78	Potocki-Lupski	17p11.2	Duplicación	3,4
79	17p13.3	17p13.3	Duplicación	3,3
80	Yuan-Harel-Lupski	17p12-p11.2	Duplicación	11,5
81	17p	17p	Duplicación	24
82	18p	18p	Delección	15,4
83	18q22.3-q23	18q22.3-q23	Delección	9,3
84	Alagille 1	20p12	Delección	12,8
85	20p	20p	Duplicación	26,3
86	21q22	21q22	Delección	16,6
87	22q11.2	22q11.2	Delección	2,4
88	Xp11.23-p11.22	Xp11.23-p11.22	Duplicación	3,8
89	Xp21	Xp21	Delección	12,7
90	Xq27.3-q28	Xq27.3-q28	Duplicación	13,2
91	Xq21	Xq21	Delección	22,3
92	Xq22.3	Xq22.3	Delección	5