



# SNP羊水晶片

可測得染色體異常列表

## 染色體異常可能的症狀

染色體編號	異常位置	疾病名稱	生長發育遲緩 (含骨齡異常)	神經系統障礙(如 癲癇、智能障礙)	運動功能障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他
17	17q12*	腎囊腫與糖尿病症候群						●	泌尿生殖系統異常
	17q21.3	17q21.3微缺失症		●	●	●	●		泌尿生殖系統異常
	17q21.3	17q21.31微擴增症		●	●	●			
	17q23.1-q23.2	17q23.1.23.2微擴增症	●						
18	17q24.2-q24.3	卡尼氏複合症							腫瘤
	18q12.3-q21.1	18q微缺失症		●	●	●			呼吸系統異常
	18q22.3-q23	18q22.3q23微缺失症							聽力受損
19	Trisomy 18	愛德華氏症	●	●	●	●	●		
	19p13.13	19p13.13微缺失症				●			視力受損
	19p13.13	19p13.13微擴增症		●		●			
21	19q13.11	19q13.11微缺失症	●	●		●			泌尿生殖系統異常
	21q22.12	血小板功能異常							血小板功能異常
22	21q22.13	21q22.13微擴增症		●					類唐氏症
	Trisomy 21	唐氏症		●					
	22p11.1-q11.21	貓眼症				●	●		泌尿生殖系統異常
	22q11.21-q11.23	22q11.2微擴增症		●	●	●	●		
	22q11.2*	22q11.2遠端微擴增症	●	●	●	●	●		
23	22q11.2*	22q11.2遠端微缺失症	●	●	●	●	●		
	22q11.21-q11.23	狄喬治症候群	●	●		●	●	●	
	22q13	Phelan-McDermid症候群		●	●				
	Xp11.22	Xp11.23p11.22微擴增症		●					
	Xp11.3	Xp11.3缺失症		●					視力受損
	Xp21.2	複合型甘油激酶缺乏症						●	
	Xp21.2	裘馨氏肌肉失養症(片段異常)			●		●		
	Xp22.11	X染色體微缺失症(p22.11)	●	●					
	Xp22.13	霍蘭綜合症		●			●		先天性白內障
	Xp22.2	MIDAS症候群					●		
	Xp22.31	卡門氏症候群		●					生殖系統異常
	Xp22.31	類固醇硫酸酶缺失	●	●					性聯遺傳魚鱗癬症
	Xp22.33	Leri-Weill氏軟骨骨化不良症	●						
	Xp22.32-p22.31	X性聯遺傳自閉症(X性聯遺傳第2型)		●					
	Xq22.2	佩-默二氏綜合症	●	●					
Xq22.2	Xq22.2微缺失症		●	●	●				
Xq28	雷特氏症		●	●	●	●	●	聽力受損	
Xq28	MECP2微擴增症					●	●		
XO	透納氏症候群	●				●	●		
XXX	三染色體X症候群		●		●				
XXY	柯林菲特氏症		●		●			生殖系統異常	
XXX	XYY症候群		●						
其他	Triploidy	全三倍體							易流產

上表僅列出部分染色體異常做為參考

資料來源: Online Mendelian Inheritance in Man

### SNP晶片檢測:

1. SNP晶片篩檢服務所使用之 750K/HD 晶片探高密度拷貝數變異 (CNV) 探針加單核苷酸多型性 (SNP) 探針雙平台設計。以高密度探針覆蓋染色體, 篩檢細胞中染色體微小片段擴增或缺失、單親同二體症 (uniparental isodisomy)、多倍體及 >10Mb 以上片段之雜合性欠缺 (absence of heterozygosity)。

2. 並非所有先天性異常都是因為染色體或基因上的改變而造成, 故此晶片無法偵測所有胎兒異常或遺傳疾病。

3. 疾病的症狀輕重因人而異, 檢出染色體異常不代表必然會出現上表中所述症狀。

4. 同一種疾病常有可能有多種致病機制, 有些致病機制並非此羊水晶片平台可檢測出來, 所以即使本次檢查結果正常, 並不表示胎兒不患有該疾病。

\* 此處標記的染色體異常外顯率並非百分之百。外顯率係指帶特定基因異常或染色體變異時表現出相關臨床症狀的機率。若染色體片段異常具有不完全外顯率 (incomplete penetrance) 的特性, 意即帶有此微片段缺失者並不一定會有臨床症狀。

H01010245\_2207



# SNP羊水晶片 可測得染色體異常列表



本表受限篇幅僅列出臨床症狀較嚴重的部分疾病  
如您欲檢測的疾病未列入, 歡迎掃描QR code  
或洽免費客服0800-818-777享有完善諮詢服務



# SNP羊水晶片

可測得染色體異常列表

染色體異常可能的症狀

染色體編號	異常位置	疾病名稱	生長發育遲緩(含骨骼異常)	神經系統障礙(如癲癇、智能障礙)	運動功能障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他
1	1p32.2	1p32微缺失症	●	●	●	●			泌尿生殖系統異常
	1pter-p36.31	1p36微缺失症		●		●	●		聽力受損
	1q21.1	低血小板併無桃骨症	●			●	●		
	1q32.2-q41	遺傳性唇顎裂症候群第1型				●			
	1q41-q42	1q41q42微缺失症	●	●		●			肺發育不全
	1q44	胼胝體發育不全	●	●		●			
2	2p11.2-p12	2p11.2p12微缺失症		●		●			
	2p14-15	2p14p15微缺失症		●		●			泌尿生殖系統異常
	2p15-16.1	2p15p16.1微缺失症		●		●			
	2q11.2	肢中骨發育不良	●						
	2q23.3-q24.1	2q23.3q24.1微缺失症		●		●			
	2q24.2-q24.3	2q24.3微缺失症		●					
	2q24.2-q24.3	新生兒癲癇(微擴增症)		●					
	2q31.1	併指多指症第1型	●			●			
	2q31.2-q32.2	2q31.2q32.3微缺失症		●		●			
	2q31.1	2q31.1微擴增症	●						
	2q33.1	2q33.1微缺失症		●		●			
	2q37	短指併智能遲緩症候群		●		●			
	3	3p25-p26	3p末節缺失	●	●		●	●	
3q29		3q29微缺失症		●	●	●	●		泌尿生殖系統異常
3q29		3q29微擴增症		●		●			
4	4pter-p16.3	Wolf-Hirschhorn微缺失症	●			●			
	4q21	4q21微缺失症	●			●			
	4q21.21-q21.22	4q21.21q21.22微缺失症	●			●	●		
	4q32.1-q32.2	4q32.1-q32.2 三重複症	●	●		●			
5	5p15.2-p15.33	貓哭症候群		●		●			
	5q14.3-q15	5q14.3q15微缺失症	●		●				
	5q35.1	13號染色體偽三體症		●			●		
	5q35.2-q35.3	5q35微擴增症	●	●		●			
	5q35.2-q35.3	Sotos症候群	●	●		●			
6	6q13-q14	6q13q14微缺失症	●		●	●			泌尿生殖系統異常
	6q25.2-q25.3	6q25.2q25.3微缺失症				●	●		聽力受損
	UPD	父源單親同二體症						●	
7	7p14.1	Greig 症候群				●			
	7q11.23	威廉斯氏症候群		●		●	●	●	泌尿生殖系統異常/ 聽力受損
	7q11.23	威廉氏遠端缺失症		●					
	7q11.23	7q11.23微擴增症		●		●	●		
	7q21.3	裂手裂足症第1型		●	●	●			聽力損失
	7q36.3	TPTS症候群	●			●			
	UPD	母源單親同二體症- 羅素西佛氏症	●			●			
8	8q12.2	8q12微擴增症				●	●		
	8q12.2	CHARGE聯合畸形		●			●		聽力及視力受損
	8q13	MSS症候群	●			●			泌尿生殖系統異常
	8q21.3-q22.1	納布盧斯面具臉症候群				●	●		
	8p23.1	8p23.1微缺失症	●			●	●		
	8p23.1	8p23.1微擴增症		●		●	●		
9	8q24.11	Langer-Giedion症候群	●	●		●		●	泌尿生殖系統異常
	9p24.3	46,XY性徵倒轉第4型							泌尿生殖系統異常



# SNP羊水晶片

可測得染色體異常列表

染色體異常可能的症狀

染色體編號	異常位置	疾病名稱	生長發育遲緩(含骨骼異常)	神經系統障礙(如癲癇、智能障礙)	運動功能障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他
9	9pter-p22.3	9號染色體單體症				●	●		
	9q34.3	9號染色體亞端粒缺失症		●	●	●	●		
10	10q23.2-q23.3	幼年型癌肉症候群	●			●			幼年型癌肉
	10q24.32	裂手裂足症	●	●					
11	10q25-q26	10q25q26微缺失症	●			●			泌尿生殖系統異常
	11p11.2	Potocki-Shaffer氏症候群	●	●		●			
	11p13	WAGR症候群		●					泌尿生殖系統異常 無虹膜症
	11q23.3-qter	Jacobsen症候群	●	●		●			免疫血小板減少症
12	UPD	父源單親同二體症- 貝克威恩威德曼綜合症				●			
	12q15-q21.1	NSH症候群	●	●		●			泌尿生殖系統異常 無虹膜症
13	13q12.12	痙攣共濟失調		●	●				
	13q14.2	視網膜母細胞瘤		●		●	●		視網膜母細胞瘤
14	Trisomy 13	巴陶氏症	●			●	●		
	14q22-q23	14q22q23微缺失症	●	●		●			無眼球症， 生殖系統異常
	UPD	14號染色體母源 單親同二體症	●		●	●			
	UPD	14號染色體父源 單親同二體症	●			●			
15	15q11.2*	15q11.2微缺失症	●	●	●				
	15q11.2-q13.1	微片段缺失-天使症候群		●	●				
	15q11.2-q13.1	微片段缺失-小胖威利症候群	●	●	●		●		生殖系統異常
	15q13.3	15q13.3微缺失症		●	●	●	●		
	15q14	15q14微缺失症		●	●	●			
	15q24	15q24微缺失症		●	●	●			
	15q24.3-q25.2	唇顎裂	●	●		●	●		
	15q25	15q25微缺失症	●	●	●	●	●		
	15q26.2	FNS症候群	●	●			●		呼吸系統異常
	15q26.2-qter	15q26.2微缺失症	●						
16	UPD	父源單親同二體症- 天使症候群		●					
	UPD	母源單親同二體症- 小胖威利症候群	●	●	●			●	生殖系統異常
	16q11.2*	16q11.2遠端微缺失症	●	●				●	泌尿生殖系統異常
	16p11.2*	16p11.2微缺失症	●	●	●	●			
	16p11.2-p12.2*	16p11.2p12.2微缺失症	●	●		●			
	16p13.1*	16p13.1微擴增症					●		
17	16p13.1*	16p13.1微缺失症					●		
	16p13.3	Rubinstein-Taybi氏症候群		●		●	●		
	16p13.3	ATR16症候群	●	●	●	●			
	17p11.2	Potocki-Lupski氏症候群	●	●	●				
	17p11.2	史密斯-馬吉利氏症候群	●	●		●			
	17p12	遺傳性壓力易感性神經病變		●					
	17p12	恰克-馬利-杜斯氏症		●					
	17p13.1	17p13.1微缺失症		●	●	●			
	17p13.3	Miller-Dieker氏症候群/ 平腦症	●	●	●	●	●		泌尿生殖系統異常
	17p13.3	17p13.3微擴增症		●	●	●			
17q11	NF1微擴增症	●	●		●				

找不到想檢測的疾病嗎?歡迎聯繫創源客服為您解答 →

