

# 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，實際可檢測**>1,000**項異常

如您欲檢測的疾病未列入，請洽免費客服**0800-818-777**享完善諮詢服務



染色體編號	異常位置	疾病名稱	染色體異常可能的症狀						
			生長發育 (含骨骼異常)	神經系統障礙 (如癲癇、智能障礙、 認知異常)	運動功能障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他
1	1pter-p36.31	1p36微缺失症-遠端	•	•		•	•	•	聽力受損
	1p36	1p36微缺失症-近端	•	•	•	•	•		
	1p32.2	1p32.2微缺失症	•	•	•	•			泌尿生殖系統異常
	1q21.1	低血小板併無橈骨症	•	•	•	•	•		血液系統、 免疫系統異常
	1q21.1	1q21.1微缺失症*	•	•		•	•		
	1q21.1	1q21.1微擴增症*		•		•			行為異常
	1q41-q42	1q41q42微缺失症	•	•		•			肺發育不全
	1q44	胼胝體發育不全	•	•		•			
2	2p15-16.1	2p15p16.1微缺失症	•	•		•	•		泌尿生殖系統異常
	2p11.2-p12	2p11.2p12微缺失症	•	•		•			
	2q23.3-q24.1	2q23.3q24.1微缺失症	•	•		•			
	2q24.2-q24.3	2q24.3微缺失症		•					
	2q31.1	2q31.1微擴增症	•						
	2q31.2-q32.2	2q31.2微缺失症		•		•			
	2q33.1	2q33.1微缺失症	•	•		•			
	2q37	短指併智能遲緩症候群	•	•		•			
3	3p25-p26	3p末端缺失	•	•		•	•		泌尿生殖系統異常
	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	•	•		•			內分泌系統異常
	4q21	4q21微缺失症	•	•		•	•		
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 (5q35.1微擴增症)		•			•		
	5q35.2-q35.3	Sotos症候群 (5q35微擴增症)	•	•		•			
6	6pter-p24	6p末端缺失症	•	•		•	•		
	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

染色體編號	異常位置	疾病名稱	染色體異常可能的症狀						
			生長發育 (含骨骼異常)	神經系統障礙 (如癲癇、智能障礙、 認知異常)	運動功能障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他
7	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		•		•	•		
8	8p23.1	8p23.1微缺失症		•				•	生殖系統異常
	8p23.1	8p23.1微擴增症		•		•	•		行為異常
	8q13	Mesomelia-synostoses 症候群 (MSS)	•			•	•		泌尿生殖系統異常
	8q21.11	8q21.11微缺失症							
	8q21.3-q22.1	納布盧斯面具臉症候群	•			•			
	8q24.11	Langer-Giedion症候群	•	•		•			泌尿生殖系統異常
9	9p24.3	46,XY性徵倒轉第4型		•		•	•		泌尿生殖系統異常
	9pter-p22.3	9p染色體單體症	•	•		•	•		
	9q34.3	9號染色體亞端粒缺失症		•	•	•	•		
10	10q23.2-q23.3	幼年型瘰癧症候群	•			•			幼年型瘰癧
	10q24.32	裂手裂足症	•	•					
	10q25-q26	10q25q26微缺失症	•	•		•			泌尿生殖系統異常
11	11p13	WAGR症候群		•					泌尿生殖系統異常、無虹膜症
	11p11.2	Potocki-Shaffer氏症候群	•	•		•			自閉症、睡眠障礙
	11q23.3	11q23.3微缺失症	•	•					免疫血小板減少症
	11q23.3-qter	Jacobsen症候群	•	•		•	•		
12	12q15-q21.1	智能障礙合併鼻音面部畸形及骨骼異常	•	•		•			泌尿生殖系統異常、無虹膜症
13	13q14.2	視網膜母細胞瘤		•		•			視網膜母細胞瘤
14	14q22-q23	14q22q23微缺失症	•	•		•			無眼球症、生殖系統異常
15	15q11.2	15q11.2微缺失症*	•	•	•	•			
	15q11.2-q13.1	微片段缺失-天使症候群		•	•	•			行為異常
	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		•		•			
	15q14.3	15q14.3微缺失症		•	•	•			聽力異常

染色體 編號	異常 位置	疾病 名稱	染色體異常可能的症狀						
			生長發育 (含骨骼異常)	神經系統障礙 (如癲癇、智能障礙、 認知異常)	運動功 能障礙	外觀 異常	心血管 異常	代謝 異常	其他
15	15q24	15q24微缺失症	•	•		•			
	15q24	15q24微擴增症	•	•		•			
	15q25	15q25微缺失症	•	•		•	•		
	15q26.2-qter	15q26.2微缺失症	•	•		•			
	15q26	LEVY-SHANSKE症	•	•		•			
16	16p13.3	ATR16症候群	•	•		•			血液異常
	16p13.3	Rubinstein-Taybi氏症候群		•		•	•		
	16p13.3	16p13.3微擴增症候群		•		•	•		
	16p13.1	16p13.1微缺失症*					•		
	16p13.1	16p13.1微擴增症*					•		
	16p11.2-p12.2	16p11.2p12.2微缺失症*	•	•		•			
	16p11.2-p12.2	16p11.2p12.2微擴增症*		•		•			
	16p12.1	16p12.1微缺失症		•		•			
	16p11.2	16p11.2微缺失症*	•	•	•	•			行為異常
	16q11.2	16q11.2遠端微缺失症	•	•				•	泌尿生殖系統異常
17	17p13.3	Miller-Dieker氏症候群/ 平腦症	•	•		•	•		產前羊水過多、 胎動減少
	17p13.3	17p13.3微擴增症		•		•			行為異常
	17p13.1	17p13.1微缺失症	•	•	•	•			
	17p12	遺傳性壓力易感性神經病變		•					
	17p12	恰克-馬利-杜斯氏症	•	•					
	17p11.2	Potocki-Lupski氏症候群		•	•	•			
	17p11.2	史密斯-馬吉利氏症候群		•		•			
	17q11	NF1微缺失症	•	•		•			腫瘤形成風險高
	17q11	NF1微擴增症		•		•			
	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	•	•		•			行為異常

染色體編號	異常位置	疾病名稱	染色體異常可能的症狀						
			生長發育 (含骨骼異常)	神經系統障礙 (如癲癇、智能障礙、 認知異常)	運動功能障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他
17	17q23.1-q23.2	17q23.1 23.2微缺失症	•	•		•			
	17q23.1-q23.2	17q23.1 23.2微擴增症	•						
	17q24.3	17q24.3微擴增症							泌尿生殖系統異常
18	18q12.3-q21.1	18q微缺失症	•	•	•	•			呼吸系統異常、 內分泌系統異常
	18q21.1	皮特-霍普金斯症候群	•	•	•	•			行為異常
	18q22.3-q23	18q22.3q23微缺失症							聽力受損
19	19p13.13	19p13.13微缺失症		•		•			視力受損
	19p13.13	19p13.13微擴增症		•		•			
	19q13.11	19q13.11微缺失症	•	•		•			泌尿生殖系統異常
22	22p11.1-q11.21	貓眼症				•	•		泌尿生殖系統異常
	22q11.21-q11.23	狄喬治症候群	•	•		•	•	•	免疫系統異常
	22q11.21-q11.23	22q11.2微擴增症*	•	•		•			
	22q11.2	22q11.2遠端微缺失症*	•	•		•	•		泌尿生殖系統異常
	22q13	Phelan-McDermid症候群		•	•	•			
性染色體	Xp22.33	Leri-Weill氏軟骨骨化不良症	•						
	Xp22.32-p22.31	X性聯遺傳自閉症 (NLGN4X基因缺失)		•					行為異常
	Xp22.31	性聯遺傳魚鱗癬症							皮膚異常
	Xp22.2	MIDAS症候群		•		•	•		泌尿生殖系統異常
	Xp22.13	霍蘭綜合症 (NHS基因缺失)		•		•			先天性白內障
	Xp22.11	Xp22微缺失症		•		•			
	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)			•		•		呼吸系統異常
	Xp11.3	Xp11.3缺失症	•	•					視力異常
	Xp11.22	Xp11.23p11.22微擴增症		•					行為異常
	Xq22.3-q23	Xq22.3q23微缺失症		•		•			腎功能異常
	Xq28	MECP2微擴增症		•		•	•		
	Xq28	Xq28微缺失症		•		•	•		內分泌系統異常

## 非整倍體

類別	染色體	疾病
常見的非整倍體	13	巴陶氏症
	18	愛德華氏症
	21	唐氏症
性染色體異常	XO	透納氏症候群
	XXX	三染色體X症候群
	XXY	柯林菲特氏症
	XYY	XYY症候群
其他染色體非整倍體	1	1號染色體單體、1號染色體三體
	2	2號染色體單體、2號染色體三體
	3	3號染色體單體、3號染色體三體
	4	4號染色體單體、4號染色體三體
	5	5號染色體單體、5號染色體三體
	6	6號染色體單體、6號染色體三體
	7	7號染色體單體、7號染色體三體
	8	8號染色體單體、8號染色體三體
	9	9號染色體單體、9號染色體三體
	10	10號染色體單體、10號染色體三體
	11	11號染色體單體、11號染色體三體
	12	12號染色體單體、12號染色體三體
	13	13號染色體單體、13號染色體三體
	14	14號染色體單體、14號染色體三體
	15	15號染色體單體、15號染色體三體
	16	16號染色體單體、16號染色體三體
	17	17號染色體單體、17號染色體三體
	18	18號染色體單體、18號染色體三體
	19	19號染色體單體、19號染色體三體
	20	20號染色體單體、20號染色體三體
	21	21號染色體單體
	22	22號染色體單體、22號染色體三體
其他	Triploidy	全三倍體
	全染色體	多條染色體>10Mb雜合性欠缺 隱性遺傳疾病風險提升警示

## 單親二體症 (搭配父母血晶片比對確認)

染色體	中文疾病名稱	英文疾病名稱
6	父源單親二體症 (新生兒暫時型糖尿病)	Transient Neonatal Diabetes Mellitus
6	母源單親二體症	-
7	父源單親二體症	-
7	母源單親二體症 (羅素西佛氏症)	Russell-Silver syndrome
11	父源單親二體症 (貝克威思威德曼綜合症)	Beckwith-Wiedemann syndrome
11	母源單親二體症 (羅素西佛氏症)	Russell-Silver syndrome
14	父源單親二體症 (鏡-緒方症候群)	Kagami-Ogata syndrome
14	母源單親二體症 (Temple氏症候群)	Temple Syndrome
15	父源單親二體症 (天使人症候群)	Angelman Syndrome
15	母源單親二體症 (小胖威利症候群)	Prader-Willi Syndrome
20	父源單親二體症 (假性副甲狀腺低下症1b型)	Pseudohypoparathyroidism 1b
20	母源單親二體症 (Mulchandani-Bhoj-Conlin症候群)	Mulchandani-Bhoj-Conlin Syndrome

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
1p36.3 微缺失	1p36.3 Microdeletion	1q41 微缺失	1q41 Microdeletion
1p36.3 微擴增	1p36.3 Microduplication	1q41 微擴增	1q41 Microduplication
1p36.2 微缺失	1p36.2 Microdeletion	1q42.1 微缺失	1q42.1 Microdeletion
1p36.2 微擴增	1p36.2 Microduplication	1q42.1 微擴增	1q42.1 Microduplication
1p36.1 微缺失	1p36.1 Microdeletion	1q42.2 微缺失	1q42.2 Microdeletion
1p36.1 微擴增	1p36.1 Microduplication	1q42.2 微擴增	1q42.2 Microduplication
1p35 微缺失	1p35 Microdeletion	1q42.3 微缺失	1q42.3 Microdeletion
1p35 微擴增	1p35 Microduplication	1q42.3 微擴增	1q42.3 Microduplication
1p34.3 微缺失	1p34.3 Microdeletion	1q43 微缺失	1q43 Microdeletion
1p34.3 微擴增	1p34.3 Microduplication	1q43 微擴增	1q43 Microduplication
1p34.2 微缺失	1p34.2 Microdeletion	1q44 微缺失	1q44 Microdeletion
1p34.2 微擴增	1p34.2 Microduplication	1q44 微擴增	1q44 Microduplication
1p34.1 微缺失	1p34.1 Microdeletion	2p25.3 微缺失	2p25.3 Microdeletion
1p34.1 微擴增	1p34.1 Microduplication	2p25.3 微擴增	2p25.3 Microduplication
1p33 微缺失	1p33 Microdeletion	2p25.2 微缺失	2p25.2 Microdeletion
1p33 微擴增	1p33 Microduplication	2p25.2 微擴增	2p25.2 Microduplication
1p32.3 微缺失	1p32.3 Microdeletion	2p25.1 微缺失	2p25.1 Microdeletion
1p32.3 微擴增	1p32.3 Microduplication	2p25.1 微擴增	2p25.1 Microduplication
1p32.2 微缺失	1p32.2 Microdeletion	2p24 微缺失	2p24 Microdeletion
1p32.2 微擴增	1p32.2 Microduplication	2p24 微擴增	2p24 Microduplication
1p32.1 微缺失	1p32.1 Microdeletion	2p23 微缺失	2p23 Microdeletion
1p32.1 微擴增	1p32.1 Microduplication	2p23 微擴增	2p23 Microduplication
1p31.3 微缺失	1p31.3 Microdeletion	2p22 微缺失	2p22 Microdeletion
1p31.3 微擴增	1p31.3 Microduplication	2p22 微擴增	2p22 Microduplication
1p31.2 微缺失	1p31.2 Microdeletion	2p21 微缺失	2p21 Microdeletion
1p31.2 微擴增	1p31.2 Microduplication	2p21 微擴增	2p21 Microduplication
1p31.1 微缺失	1p31.1 Microdeletion	2p16 微缺失	2p16 Microdeletion
1p31.1 微擴增	1p31.1 Microduplication	2p16 微擴增	2p16 Microduplication
1p22.3 微缺失	1p22.3 Microdeletion	2p15 微缺失	2p15 Microdeletion
1p22.3 微擴增	1p22.3 Microduplication	2p15 微擴增	2p15 Microduplication
1p22.2 微缺失	1p22.2 Microdeletion	2p14 微缺失	2p14 Microdeletion
1p22.2 微擴增	1p22.2 Microduplication	2p14 微擴增	2p14 Microduplication
1p22.1 微缺失	1p22.1 Microdeletion	2p13 微缺失	2p13 Microdeletion
1p22.1 微擴增	1p22.1 Microduplication	2p13 微擴增	2p13 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
1p21 微缺失	1p21 Microdeletion	2p12 微缺失	2p12 Microdeletion
1p21 微擴增	1p21 Microduplication	2p12 微擴增	2p12 Microduplication
1p13.3 微缺失	1p13.3 Microdeletion	2p11.2 微缺失	2p11.2 Microdeletion
1p13.3 微擴增	1p13.3 Microduplication	2p11.2 微擴增	2p11.2 Microduplication
1p13.2 微缺失	1p13.2 Microdeletion	2q11.2 微缺失	2q11.2 Microdeletion
1p13.2 微擴增	1p13.2 Microduplication	2q11.2 微擴增	2q11.2 Microduplication
1p13.1 微缺失	1p13.1 Microdeletion	2q12 微缺失	2q12 Microdeletion
1p13.1 微擴增	1p13.1 Microduplication	2q12 微擴增	2q12 Microduplication
1q21 微缺失	1q21 Microdeletion	2q13 微缺失	2q13 Microdeletion
1q21 微擴增	1q21 Microduplication	2q13 微擴增	2q13 Microduplication
1q22 微缺失	1q22 Microdeletion	2q14.1 微缺失	2q14.1 Microdeletion
1q22 微擴增	1q22 Microduplication	2q14.1 微擴增	2q14.1 Microduplication
1q23.1 微缺失	1q23.1 Microdeletion	2q14.2 微缺失	2q14.2 Microdeletion
1q23.1 微擴增	1q23.1 Microduplication	2q14.2 微擴增	2q14.2 Microduplication
1q23.2 微缺失	1q23.2 Microdeletion	2q14.3 微缺失	2q14.3 Microdeletion
1q23.2 微擴增	1q23.2 Microduplication	2q14.3 微擴增	2q14.3 Microduplication
1q23.3 微缺失	1q23.3 Microdeletion	2q21.1 微缺失	2q21.1 Microdeletion
1q23.3 微擴增	1q23.3 Microduplication	2q21.1 微擴增	2q21.1 Microduplication
1q24 微缺失	1q24 Microdeletion	2q21.2 微缺失	2q21.2 Microdeletion
1q24 微擴增	1q24 Microduplication	2q21.2 微擴增	2q21.2 Microduplication
1q25.1 微缺失	1q25.1 Microdeletion	2q21.3 微缺失	2q21.3 Microdeletion
1q25.1 微擴增	1q25.1 Microduplication	2q21.3 微擴增	2q21.3 Microduplication
1q25.2 微缺失	1q25.2 Microdeletion	2q22 微缺失	2q22 Microdeletion
1q25.2 微擴增	1q25.2 Microduplication	2q22 微擴增	2q22 Microduplication
1q25.3 微缺失	1q25.3 Microdeletion	2q23 微缺失	2q23 Microdeletion
1q25.3 微擴增	1q25.3 Microduplication	2q23 微擴增	2q23 Microduplication
1q31 微缺失	1q31 Microdeletion	2q24.1 微缺失	2q24.1 Microdeletion
1q31 微擴增	1q31 Microduplication	2q24.1 微擴增	2q24.1 Microduplication
1q32.1 微缺失	1q32.1 Microdeletion	2q24.2 微缺失	2q24.2 Microdeletion
1q32.1 微擴增	1q32.1 Microduplication	2q24.2 微擴增	2q24.2 Microduplication
1q32.2 微缺失	1q32.2 Microdeletion	2q24.3 微缺失	2q24.3 Microdeletion
1q32.2 微擴增	1q32.2 Microduplication	2q24.3 微擴增	2q24.3 Microduplication
1q32.3 微缺失	1q32.3 Microdeletion	2q31 微缺失	2q31 Microdeletion
1q32.3 微擴增	1q32.3 Microduplication	2q31 微擴增	2q31 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
2q32.1 微缺失	2q32.1 Microdeletion	3q24 微缺失	3q24 Microdeletion
2q32.1 微擴增	2q32.1 Microduplication	3q24 微擴增	3q24 Microduplication
2q32.2 微缺失	2q32.2 Microdeletion	3q25.1 微缺失	3q25.1 Microdeletion
2q32.2 微擴增	2q32.2 Microduplication	3q25.1 微擴增	3q25.1 Microduplication
2q32.3 微缺失	2q32.3 Microdeletion	3q25.2 微缺失	3q25.2 Microdeletion
2q32.3 微擴增	2q32.3 Microduplication	3q25.2 微擴增	3q25.2 Microduplication
2q33 微缺失	2q33 Microdeletion	3q25.3 微缺失	3q25.3 Microdeletion
2q33 微擴增	2q33 Microduplication	3q25.3 微擴增	3q25.3 Microduplication
2q34 微缺失	2q34 Microdeletion	3q26.1 微缺失	3q26.1 Microdeletion
2q34 微擴增	2q34 Microduplication	3q26.1 微擴增	3q26.1 Microduplication
2q35 微缺失	2q35 Microdeletion	3q26.2 微缺失	3q26.2 Microdeletion
2q35 微擴增	2q35 Microduplication	3q26.2 微擴增	3q26.2 Microduplication
2q36 微缺失	2q36 Microdeletion	3q26.3 微缺失	3q26.3 Microdeletion
2q36 微擴增	2q36 Microduplication	3q26.3 微擴增	3q26.3 Microduplication
2q37.1 微缺失	2q37.1 Microdeletion	3q27 微缺失	3q27 Microdeletion
2q37.1 微擴增	2q37.1 Microduplication	3q27 微擴增	3q27 Microduplication
2q37.2 微缺失	2q37.2 Microdeletion	3q28 微缺失	3q28 Microdeletion
2q37.2 微擴增	2q37.2 Microduplication	3q28 微擴增	3q28 Microduplication
2q37.3 微缺失	2q37.3 Microdeletion	3q29 微缺失	3q29 Microdeletion
2q37.3 微擴增	2q37.3 Microduplication	3q29 微擴增	3q29 Microduplication
3p26 微缺失	3p26 Microdeletion	4p16.3 微缺失	4p16.3 Microdeletion
3p26 微擴增	3p26 Microduplication	4p16.3 微擴增	4p16.3 Microduplication
3p25 微缺失	3p25 Microdeletion	4p16.2 微缺失	4p16.2 Microdeletion
3p25 微擴增	3p25 Microduplication	4p16.2 微擴增	4p16.2 Microduplication
3p24.3 微缺失	3p24.3 Microdeletion	4p16.1 微缺失	4p16.1 Microdeletion
3p24.3 微擴增	3p24.3 Microduplication	4p16.1 微擴增	4p16.1 Microduplication
3p24.2 微缺失	3p24.2 Microdeletion	4p15.3 微缺失	4p15.3 Microdeletion
3p24.2 微擴增	3p24.2 Microduplication	4p15.3 微擴增	4p15.3 Microduplication
3p24.1 微缺失	3p24.1 Microdeletion	4p15.2 微缺失	4p15.2 Microdeletion
3p24.1 微擴增	3p24.1 Microduplication	4p15.2 微擴增	4p15.2 Microduplication
3p23 微缺失	3p23 Microdeletion	4p15.1 微缺失	4p15.1 Microdeletion
3p23 微擴增	3p23 Microduplication	4p15.1 微擴增	4p15.1 Microduplication
3p22 微缺失	3p22 Microdeletion	4p14 微缺失	4p14 Microdeletion
3p22 微擴增	3p22 Microduplication	4p14 微擴增	4p14 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
3p21.3 微缺失	3p21.3 Microdeletion	4p13 微缺失	4p13 Microdeletion
3p21.3 微擴增	3p21.3 Microduplication	4p13 微擴增	4p13 Microduplication
3p21.2 微缺失	3p21.2 Microdeletion	4p12 微缺失	4p12 Microdeletion
3p21.2 微擴增	3p21.2 Microduplication	4p12 微擴增	4p12 Microduplication
3p21.1 微缺失	3p21.1 Microdeletion	4q12 微缺失	4q12 Microdeletion
3p21.1 微擴增	3p21.1 Microduplication	4q12 微擴增	4q12 Microduplication
3p14.3 微缺失	3p14.3 Microdeletion	4q13.1 微缺失	4q13.1 Microdeletion
3p14.3 微擴增	3p14.3 Microduplication	4q13.1 微擴增	4q13.1 Microduplication
3p14.2 微缺失	3p14.2 Microdeletion	4q13.2 微缺失	4q13.2 Microdeletion
3p14.2 微擴增	3p14.2 Microduplication	4q13.2 微擴增	4q13.2 Microduplication
3p14.1 微缺失	3p14.1 Microdeletion	4q13.3 微缺失	4q13.3 Microdeletion
3p14.1 微擴增	3p14.1 Microduplication	4q13.3 微擴增	4q13.3 Microduplication
3p13 微缺失	3p13 Microdeletion	4q21.1 微缺失	4q21.1 Microdeletion
3p13 微擴增	3p13 Microduplication	4q21.1 微擴增	4q21.1 Microduplication
3p12 微缺失	3p12 Microdeletion	4q21.2 微缺失	4q21.2 Microdeletion
3p12 微擴增	3p12 Microduplication	4q21.2 微擴增	4q21.2 Microduplication
3p11.2 微缺失	3p11.2 Microdeletion	4q21.3 微缺失	4q21.3 Microdeletion
3p11.2 微擴增	3p11.2 Microduplication	4q21.3 微擴增	4q21.3 Microduplication
3q12 微缺失	3q12 Microdeletion	4q22 微缺失	4q22 Microdeletion
3q12 微擴增	3q12 Microduplication	4q22 微擴增	4q22 Microduplication
3q13.1 微缺失	3q13.1 Microdeletion	4q23 微缺失	4q23 Microdeletion
3q13.1 微擴增	3q13.1 Microduplication	4q23 微擴增	4q23 Microduplication
3q13.2 微缺失	3q13.2 Microdeletion	4q24 微缺失	4q24 Microdeletion
3q13.2 微擴增	3q13.2 Microduplication	4q24 微擴增	4q24 Microduplication
3q13.3 微缺失	3q13.3 Microdeletion	4q25 微缺失	4q25 Microdeletion
3q13.3 微擴增	3q13.3 Microduplication	4q25 微擴增	4q25 Microduplication
3q21 微缺失	3q21 Microdeletion	4q26 微缺失	4q26 Microdeletion
3q21 微擴增	3q21 Microduplication	4q26 微擴增	4q26 Microduplication
3q22 微缺失	3q22 Microdeletion	4q27 微缺失	4q27 Microdeletion
3q22 微擴增	3q22 Microduplication	4q27 微擴增	4q27 Microduplication
3q23 微缺失	3q23 Microdeletion	4q28 微缺失	4q28 Microdeletion
3q23 微擴增	3q23 Microduplication	4q28 微擴增	4q28 Microduplication
4q31.1 微缺失	4q31.1 Microdeletion	5q33.3 微缺失	5q33.3 Microdeletion
4q31.1 微擴增	4q31.1 Microduplication	5q33.3 微擴增	5q33.3 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
4q31.2 微缺失	4q31.2 Microdeletion	5q34 微缺失	5q34 Microdeletion
4q31.2 微擴增	4q31.2 Microduplication	5q34 微擴增	5q34 Microduplication
4q31.3 微缺失	4q31.3 Microdeletion	5q35.1 微缺失	5q35.1 Microdeletion
4q31.3 微擴增	4q31.3 Microduplication	5q35.1 微擴增	5q35.1 Microduplication
4q32 微缺失	4q32 Microdeletion	5q32.2 微缺失	5q32.2 Microdeletion
4q32 微擴增	4q32 Microduplication	5q32.2 微擴增	5q32.2 Microduplication
4q33 微缺失	4q33 Microdeletion	5q35.3 微缺失	5q35.3 Microdeletion
4q33 微擴增	4q33 Microduplication	5q35.3 微擴增	5q35.3 Microduplication
4q34 微缺失	4q34 Microdeletion	6p25 微缺失	6p25 Microdeletion
4q34 微擴增	4q34 Microduplication	6p25 微擴增	6p25 Microduplication
4q35 微缺失	4q35 Microdeletion	6p24 微缺失	6p24 Microdeletion
4q35 微擴增	4q35 Microduplication	6p24 微擴增	6p24 Microduplication
5p15.3 微缺失	5p15.3 Microdeletion	6p23 微缺失	6p23 Microdeletion
5p15.3 微擴增	5p15.3 Microduplication	6p23 微擴增	6p23 Microduplication
5p15.2 微缺失	5p15.2 Microdeletion	6p22.3 微缺失	6p22.3 Microdeletion
5p15.2 微擴增	5p15.2 Microduplication	6p22.3 微擴增	6p22.3 Microduplication
5p15.1 微缺失	5p15.1 Microdeletion	6p22.2 微缺失	6p22.2 Microdeletion
5p15.1 微擴增	5p15.1 Microduplication	6p22.2 微擴增	6p22.2 Microduplication
5p14 微缺失	5p14 Microdeletion	6p22.1 微缺失	6p22.1 Microdeletion
5p14 微擴增	5p14 Microduplication	6p22.1 微擴增	6p22.1 Microduplication
5p13.3 微缺失	5p13.3 Microdeletion	6p21.3 微缺失	6p21.3 Microdeletion
5p13.3 微擴增	5p13.3 Microduplication	6p21.3 微擴增	6p21.3 Microduplication
5p13.2 微缺失	5p13.2 Microdeletion	6p21.2 微缺失	6p21.2 Microdeletion
5p13.2 微擴增	5p13.2 Microduplication	6p21.2 微擴增	6p21.2 Microduplication
5p13.1 微缺失	5p13.1 Microdeletion	6p21.1 微缺失	6p21.1 Microdeletion
5p13.1 微擴增	5p13.1 Microduplication	6p21.1 微擴增	6p21.1 Microduplication
5p12 微缺失	5p12 Microdeletion	6p12 微缺失	6p12 Microdeletion
5p12 微擴增	5p12 Microduplication	6p12 微擴增	6p12 Microduplication
5q11.2 微缺失	5q11.2 Microdeletion	6p11.2 微缺失	6p11.2 Microdeletion
5q11.2 微擴增	5q11.2 Microduplication	6p11.2 微擴增	6p11.2 Microduplication
5q12 微缺失	5q12 Microdeletion	6q12 微缺失	6q12 Microdeletion
5q12 微擴增	5q12 Microduplication	6q12 微擴增	6q12 Microduplication
5q13.1 微缺失	5q13.1 Microdeletion	6q13 微缺失	6q13 Microdeletion
5q13.1 微擴增	5q13.1 Microduplication	6q13 微擴增	6q13 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
5q13.2 微缺失	5q13.2 Microdeletion	6q14 微缺失	6q14 Microdeletion
5q13.2 微擴增	5q13.2 Microduplication	6q14 微擴增	6q14 Microduplication
5q13.3 微缺失	5q13.3 Microdeletion	6q15 微缺失	6q15 Microdeletion
5q13.3 微擴增	5q13.3 Microduplication	6q15 微擴增	6q15 Microduplication
5q14 微缺失	5q14 Microdeletion	6q16.1 微缺失	6q16.1 Microdeletion
5q14 微擴增	5q14 Microduplication	6q16.1 微擴增	6q16.1 Microduplication
5q15 微缺失	5q15 Microdeletion	6q16.2 微缺失	6q16.2 Microdeletion
5q15 微擴增	5q15 Microduplication	6q16.2 微擴增	6q16.2 Microduplication
5q21 微缺失	5q21 Microdeletion	6q16.3 微缺失	6q16.3 Microdeletion
5q21 微擴增	5q21 Microduplication	6q16.3 微擴增	6q16.3 Microduplication
5q22 微缺失	5q22 Microdeletion	6q21 微缺失	6q21 Microdeletion
5q22 微擴增	5q22 Microduplication	6q21 微擴增	6q21 Microduplication
5q23.1 微缺失	5q23.1 Microdeletion	6q22.1 微缺失	6q22.1 Microdeletion
5q23.1 微擴增	5q23.1 Microduplication	6q22.1 微擴增	6q22.1 Microduplication
5q23.2 微缺失	5q23.2 Microdeletion	6q22.2 微缺失	6q22.2 Microdeletion
5q23.2 微擴增	5q23.2 Microduplication	6q22.2 微擴增	6q22.2 Microduplication
5q23.2 微缺失	5q23.2 Microdeletion	6q22.3 微缺失	6q22.3 Microdeletion
5q23.2 微擴增	5q23.2 Microduplication	6q22.3 微擴增	6q22.3 Microduplication
5q31.1 微缺失	5q31.1 Microdeletion	6q23.1 微缺失	6q23.1 Microdeletion
5q31.1 微擴增	5q31.1 Microduplication	6q23.1 微擴增	6q23.1 Microduplication
5q31.2 微缺失	5q31.2 Microdeletion	6q23.2 微缺失	6q23.2 Microdeletion
5q31.2 微擴增	5q31.2 Microduplication	6q23.2 微擴增	6q23.2 Microduplication
5q31.3 微缺失	5q31.3 Microdeletion	6q23.3 微缺失	6q23.3 Microdeletion
5q31.3 微擴增	5q31.3 Microduplication	6q23.3 微擴增	6q23.3 Microduplication
5q32 微缺失	5q32 Microdeletion	6q24 微缺失	6q24 Microdeletion
5q32 微擴增	5q32 Microduplication	6q24 微擴增	6q24 Microduplication
5q33.1 微缺失	5q33.1 Microdeletion	6q25.1 微缺失	6q25.1 Microdeletion
5q33.1 微擴增	5q33.1 Microduplication	6q25.1 微擴增	6q25.1 Microduplication
5q33.2 微缺失	5q33.2 Microdeletion	6q25.2 微缺失	6q25.2 Microdeletion
5q33.2 微擴增	5q33.2 Microduplication	6q25.2 微擴增	6q25.2 Microduplication
6q25.3 微缺失	6q25.3 Microdeletion	8p21.1 微缺失	8p21.1 Microdeletion
6q25.3 微擴增	6q25.3 Microduplication	8p21.1 微擴增	8p21.1 Microduplication
6q26 微缺失	6q26 Microdeletion	8p12 微缺失	8p12 Microdeletion
6q26 微擴增	6q26 Microduplication	8p12 微擴增	8p12 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
6q27 微缺失	6q27 Microdeletion	8p11.2 微缺失	8p11.2 Microdeletion
6q27 微擴增	6q27 Microduplication	8p11.2 微擴增	8p11.2 Microduplication
7p22 微缺失	7p22 Microdeletion	8q11.21 微缺失	8q11.21 Microdeletion
7p22 微擴增	7p22 Microduplication	8q11.21 微擴增	8q11.21 Microduplication
7p21 微缺失	7p21 Microdeletion	8q11.22 微缺失	8q11.22 Microdeletion
7p21 微擴增	7p21 Microduplication	8q11.22 微擴增	8q11.22 Microduplication
7p15.3 微缺失	7p15.3 Microdeletion	8q11.23 微缺失	8q11.23 Microdeletion
7p15.3 微擴增	7p15.3 Microduplication	8q11.23 微擴增	8q11.23 Microduplication
7p15.2 微缺失	7p15.2 Microdeletion	8q12 微缺失	8q12 Microdeletion
7p15.2 微擴增	7p15.2 Microduplication	8q12 微擴增	8q12 Microduplication
7p15.1 微缺失	7p15.1 Microdeletion	8q13 微缺失	8q13 Microdeletion
7p15.1 微擴增	7p15.1 Microduplication	8q13 微擴增	8q13 Microduplication
7p14 微缺失	7p14 Microdeletion	8q21.1 微缺失	8q21.1 Microdeletion
7p14 微擴增	7p14 Microduplication	8q21.1 微擴增	8q21.1 Microduplication
7p13 微缺失	7p13 Microdeletion	8q21.2 微缺失	8q21.2 Microdeletion
7p13 微擴增	7p13 Microduplication	8q21.2 微擴增	8q21.2 Microduplication
7p12 微缺失	7p12 Microdeletion	8q21.3 微缺失	8q21.3 Microdeletion
7p12 微擴增	7p12 Microduplication	8q21.3 微擴增	8q21.3 Microduplication
7p11.2 微缺失	7p11.2 Microdeletion	8q22.1 微缺失	8q22.1 Microdeletion
7p11.2 微擴增	7p11.2 Microduplication	8q22.1 微擴增	8q22.1 Microduplication
7q11.21 微缺失	7q11.21 Microdeletion	8q22.2 微缺失	8q22.2 Microdeletion
7q11.21 微擴增	7q11.21 Microduplication	8q22.2 微擴增	8q22.2 Microduplication
7q11.22 微缺失	7q11.22 Microdeletion	8q22.3 微缺失	8q22.3 Microdeletion
7q11.22 微擴增	7q11.22 Microduplication	8q22.3 微擴增	8q22.3 Microduplication
7q11.23 微缺失	7q11.23 Microdeletion	8q23 微缺失	8q23 Microdeletion
7q11.23 微擴增	7q11.23 Microduplication	8q23 微擴增	8q23 Microduplication
7q21.1 微缺失	7q21.1 Microdeletion	8q24.1 微缺失	8q24.1 Microdeletion
7q21.1 微擴增	7q21.1 Microduplication	8q24.1 微擴增	8q24.1 Microduplication
7q21.2 微缺失	7q21.2 Microdeletion	8q24.21 微缺失	8q24.21 Microdeletion
7q21.2 微擴增	7q21.2 Microduplication	8q24.21 微擴增	8q24.21 Microduplication
7q21.3 微缺失	7q21.3 Microdeletion	8q24.22 微缺失	8q24.22 Microdeletion
7q21.3 微擴增	7q21.3 Microduplication	8q24.22 微擴增	8q24.22 Microduplication
7q22 微缺失	7q22 Microdeletion	8q24.23 微缺失	8q24.23 Microdeletion
7q22 微擴增	7q22 Microduplication	8q24.23 微擴增	8q24.23 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
7q31.1 微缺失	7q31.1 Microdeletion	8q24.3 微缺失	8q24.3 Microdeletion
7q31.1 微擴增	7q31.1 Microduplication	8q24.3 微擴增	8q24.3 Microduplication
7q31.2 微缺失	7q31.2 Microdeletion	9p24 微缺失	9p24 Microdeletion
7q31.2 微擴增	7q31.2 Microduplication	9p24 微擴增	9p24 Microduplication
7q31.3 微缺失	7q31.3 Microdeletion	9p23 微缺失	9p23 Microdeletion
7q31.3 微擴增	7q31.3 Microduplication	9p23 微擴增	9p23 Microduplication
7q32 微缺失	7q32 Microdeletion	9p22 微缺失	9p22 Microdeletion
7q32 微擴增	7q32 Microduplication	9p22 微擴增	9p22 Microduplication
7q33 微缺失	7q33 Microdeletion	9p21 微缺失	9p21 Microdeletion
7q33 微擴增	7q33 Microduplication	9p21 微擴增	9p21 Microduplication
7q34 微缺失	7q34 Microdeletion	9p13 微缺失	9p13 Microdeletion
7q34 微擴增	7q34 Microduplication	9p13 微擴增	9p13 Microduplication
7q35 微缺失	7q35 Microdeletion	9p12 微缺失	9p12 Microdeletion
7q35 微擴增	7q35 Microduplication	9p12 微擴增	9p12 Microduplication
7q36 微缺失	7q36 Microdeletion	9q13 微缺失	9q13 Microdeletion
7q36 微擴增	7q36 Microduplication	9q13 微擴增	9q13 Microduplication
8p23.3 微缺失	8p23.3 Microdeletion	9q21.1 微缺失	9q21.1 Microdeletion
8p23.3 微擴增	8p23.3 Microduplication	9q21.1 微擴增	9q21.1 Microduplication
8p23.2 微缺失	8p23.2 Microdeletion	9q21.2 微缺失	9q21.2 Microdeletion
8p23.2 微擴增	8p23.2 Microduplication	9q21.2 微擴增	9q21.2 Microduplication
8p23.1 微缺失	8p23.1 Microdeletion	9q21.3 微缺失	9q21.3 Microdeletion
8p23.1 微擴增	8p23.1 Microduplication	9q21.3 微擴增	9q21.3 Microduplication
8p22 微缺失	8p22 Microdeletion	9q22.1 微缺失	9q22.1 Microdeletion
8p22 微擴增	8p22 Microduplication	9q22.1 微擴增	9q22.1 Microduplication
8p21.3 微缺失	8p21.3 Microdeletion	9q22.2 微缺失	9q22.2 Microdeletion
8p21.3 微擴增	8p21.3 Microduplication	9q22.2 微擴增	9q22.2 Microduplication
8p21.2 微缺失	8p21.2 Microdeletion	9q22.3 微缺失	9q22.3 Microdeletion
8p21.2 微擴增	8p21.2 Microduplication	9q22.3 微擴增	9q22.3 Microduplication
9q31 微缺失	9q31 Microdeletion	11p15.4 微缺失	11p15.4 Microdeletion
9q31 微擴增	9q31 Microduplication	11p15.4 微擴增	11p15.4 Microduplication
9q32 微缺失	9q32 Microdeletion	11p15.3 微缺失	11p15.3 Microdeletion
9q32 微擴增	9q32 Microduplication	11p15.3 微擴增	11p15.3 Microduplication
9q33 微缺失	9q33 Microdeletion	11p15.2 微缺失	11p15.2 Microdeletion
9q33 微擴增	9q33 Microduplication	11p15.2 微擴增	11p15.2 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
9q34.1 微缺失	9q34.1 Microdeletion	11p15.1 微缺失	11p15.1 Microdeletion
9q34.1 微擴增	9q34.1 Microduplication	11p15.1 微擴增	11p15.1 Microduplication
9q34.2 微缺失	9q34.2 Microdeletion	11p14 微缺失	11p14 Microdeletion
9q34.2 微擴增	9q34.2 Microduplication	11p14 微擴增	11p14 Microduplication
9q34.3 微缺失	9q34.3 Microdeletion	11p13 微缺失	11p13 Microdeletion
9q34.3 微擴增	9q34.3 Microduplication	11p13 微擴增	11p13 Microduplication
10p15 微缺失	10p15 Microdeletion	11p12 微缺失	11p12 Microdeletion
10p15 微擴增	10p15 Microduplication	11p12 微擴增	11p12 Microduplication
10p14 微缺失	10p14 Microdeletion	11p11.2 微缺失	11p11.2 Microdeletion
10p14 微擴增	10p14 Microduplication	11p11.2 微擴增	11p11.2 Microduplication
10p13 微缺失	10p13 Microdeletion	11p11.12 微缺失	11p11.12 Microdeletion
10p13 微擴增	10p13 Microduplication	11p11.12 微擴增	11p11.12 Microduplication
10p12.3 微缺失	10p12.3 Microdeletion	11q12 微缺失	11q12 Microdeletion
10p12.3 微擴增	10p12.3 Microduplication	11q12 微擴增	11q12 Microduplication
10p12.2 微缺失	10p12.2 Microdeletion	11q13.1 微缺失	11q13.1 Microdeletion
10p12.2 微擴增	10p12.2 Microduplication	11q13.1 微擴增	11q13.1 Microduplication
10p12.1 微缺失	10p12.1 Microdeletion	11q13.2 微缺失	11q13.2 Microdeletion
10p12.1 微擴增	10p12.1 Microduplication	11q13.2 微擴增	11q13.2 Microduplication
10p11.2 微缺失	10p11.2 Microdeletion	11q13.3 微缺失	11q13.3 Microdeletion
10p11.2 微擴增	10p11.2 Microduplication	11q13.3 微擴增	11q13.3 Microduplication
10q11.2 微缺失	10q11.2 Microdeletion	11q13.4 微缺失	11q13.4 Microdeletion
10q11.2 微擴增	10q11.2 Microduplication	11q13.4 微擴增	11q13.4 Microduplication
10q21.1 微缺失	10q21.1 Microdeletion	11q13.5 微缺失	11q13.5 Microdeletion
10q21.1 微擴增	10q21.1 Microduplication	11q13.5 微擴增	11q13.5 Microduplication
10q21.2 微缺失	10q21.2 Microdeletion	11q14.1 微缺失	11q14.1 Microdeletion
10q21.2 微擴增	10q21.2 Microduplication	11q14.1 微擴增	11q14.1 Microduplication
10q21.3 微缺失	10q21.3 Microdeletion	11q14.2 微缺失	11q14.2 Microdeletion
10q21.3 微擴增	10q21.3 Microduplication	11q14.2 微擴增	11q14.2 Microduplication
10q22.1 微缺失	10q22.1 Microdeletion	11q14.3 微缺失	11q14.3 Microdeletion
10q22.1 微擴增	10q22.1 Microduplication	11q14.3 微擴增	11q14.3 Microduplication
10q22.2 微缺失	10q22.2 Microdeletion	11q21 微缺失	11q21 Microdeletion
10q22.2 微擴增	10q22.2 Microduplication	11q21 微擴增	11q21 Microduplication
10q22.3 微缺失	10q22.3 Microdeletion	11q22.1 微缺失	11q22.1 Microdeletion
10q22.3 微擴增	10q22.3 Microduplication	11q22.1 微擴增	11q22.1 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
10q23.1 微缺失	10q23.1 Microdeletion	11q22.2 微缺失	11q22.2 Microdeletion
10q23.1 微擴增	10q23.1 Microduplication	11q22.2 微擴增	11q22.2 Microduplication
10q23.2 微缺失	10q23.2 Microdeletion	11q22.3 微缺失	11q22.3 Microdeletion
10q23.2 微擴增	10q23.2 Microduplication	11q22.3 微擴增	11q22.3 Microduplication
10q23.3 微缺失	10q23.3 Microdeletion	11q23.1 微缺失	11q23.1 Microdeletion
10q23.3 微擴增	10q23.3 Microduplication	11q23.1 微擴增	11q23.1 Microduplication
10q24.1 微缺失	10q24.1 Microdeletion	11q23.2 微缺失	11q23.2 Microdeletion
10q24.1 微擴增	10q24.1 Microduplication	11q23.2 微擴增	11q23.2 Microduplication
10q24.2 微缺失	10q24.2 Microdeletion	11q23.3 微缺失	11q23.3 Microdeletion
10q24.2 微擴增	10q24.2 Microduplication	11q23.3 微擴增	11q23.3 Microduplication
10q24.3 微缺失	10q24.3 Microdeletion	11q24.1 微缺失	11q24.1 Microdeletion
10q24.3 微擴增	10q24.3 Microduplication	11q24.1 微擴增	11q24.1 Microduplication
10q25.1 微缺失	10q25.1 Microdeletion	11q24.2 微缺失	11q24.2 Microdeletion
10q25.1 微擴增	10q25.1 Microduplication	11q24.2 微擴增	11q24.2 Microduplication
10q25.2 微缺失	10q25.2 Microdeletion	11q24.3 微缺失	11q24.3 Microdeletion
10q25.2 微擴增	10q25.2 Microduplication	11q24.3 微擴增	11q24.3 Microduplication
10q25.3 微缺失	10q25.3 Microdeletion	11q25 微缺失	11q25 Microdeletion
10q25.3 微擴增	10q25.3 Microduplication	11q25 微擴增	11q25 Microduplication
10q26.1 微缺失	10q26.1 Microdeletion	12p13.3 微缺失	12p13.3 Microdeletion
10q26.1 微擴增	10q26.1 Microduplication	12p13.3 微擴增	12p13.3 Microduplication
10q26.2 微缺失	10q26.2 Microdeletion	12p13.2 微缺失	12p13.2 Microdeletion
10q26.2 微擴增	10q26.2 Microduplication	12p13.2 微擴增	12p13.2 Microduplication
10q26.3 微缺失	10q26.3 Microdeletion	12p13.1 微缺失	12p13.1 Microdeletion
10q26.3 微擴增	10q26.3 Microduplication	12p13.1 微擴增	12p13.1 Microduplication
11p15.5 微缺失	11p15.5 Microdeletion	12p12.3 微缺失	12p12.3 Microdeletion
11p15.5 微擴增	11p15.5 Microduplication	12p12.3 微擴增	12p12.3 Microduplication
12p12.2 微缺失	12p12.2 Microdeletion	13q34 微缺失	13q34 Microdeletion
12p12.2 微擴增	12p12.2 Microduplication	13q34 微擴增	13q34 Microduplication
12p12.1 微缺失	12p12.1 Microdeletion	14q11.2 微缺失	14q11.2 Microdeletion
12p12.1 微擴增	12p12.1 Microduplication	14q11.2 微擴增	14q11.2 Microduplication
12p11.2 微缺失	12p11.2 Microdeletion	14q12 微缺失	14q12 Microdeletion
12p11.2 微擴增	12p11.2 Microduplication	14q12 微擴增	14q12 Microduplication
12q12 微缺失	12q12 Microdeletion	14q13 微缺失	14q13 Microdeletion
12q12 微擴增	12q12 Microduplication	14q13 微擴增	14q13 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
12q13.1 微缺失	12q13.1 Microdeletion	14q21 微缺失	14q21 Microdeletion
12q13.1 微擴增	12q13.1 Microduplication	14q21 微擴增	14q21 Microduplication
12q13.2 微缺失	12q13.2 Microdeletion	14q22 微缺失	14q22 Microdeletion
12q13.2 微擴增	12q13.2 Microduplication	14q22 微擴增	14q22 Microduplication
12q13.3 微缺失	12q13.3 Microdeletion	14q23 微缺失	14q23 Microdeletion
12q13.3 微擴增	12q13.3 Microduplication	14q23 微擴增	14q23 Microduplication
12q14 微缺失	12q14 Microdeletion	14q24.1 微缺失	14q24.1 Microdeletion
12q14 微擴增	12q14 Microduplication	14q24.1 微擴增	14q24.1 Microduplication
12q15 微缺失	12q15 Microdeletion	14q24.2 微缺失	14q24.2 Microdeletion
12q15 微擴增	12q15 Microduplication	14q24.2 微擴增	14q24.2 Microduplication
12q21.1 微缺失	12q21.1 Microdeletion	14q24.3 微缺失	14q24.3 Microdeletion
12q21.1 微擴增	12q21.1 Microduplication	14q24.3 微擴增	14q24.3 Microduplication
12q21.2 微缺失	12q21.2 Microdeletion	14q31 微缺失	14q31 Microdeletion
12q21.2 微擴增	12q21.2 Microduplication	14q31 微擴增	14q31 Microduplication
12q21.3 微缺失	12q21.3 Microdeletion	14q32.1 微缺失	14q32.1 Microdeletion
12q21.3 微擴增	12q21.3 Microduplication	14q32.1 微擴增	14q32.1 Microduplication
12q22 微缺失	12q22 Microdeletion	14q32.2 微缺失	14q32.2 Microdeletion
12q22 微擴增	12q22 Microduplication	14q32.2 微擴增	14q32.2 Microduplication
12q23 微缺失	12q23 Microdeletion	14q32.3 微缺失	14q32.3 Microdeletion
12q23 微擴增	12q23 Microduplication	14q32.3 微擴增	14q32.3 Microduplication
12q24.1 微缺失	12q24.1 Microdeletion	15q11.2 微缺失	15q11.2 Microdeletion
12q24.1 微擴增	12q24.1 Microduplication	15q11.2 微擴增	15q11.2 Microduplication
12q24.2 微缺失	12q24.2 Microdeletion	15q12 微缺失	15q12 Microdeletion
12q24.2 微擴增	12q24.2 Microduplication	15q12 微擴增	15q12 Microduplication
12q24.31 微缺失	12q24.31 Microdeletion	15q13 微缺失	15q13 Microdeletion
12q24.31 微擴增	12q24.31 Microduplication	15q13 微擴增	15q13 Microduplication
12q24.32 微缺失	12q24.32 Microdeletion	15q14 微缺失	15q14 Microdeletion
12q24.32 微擴增	12q24.32 Microduplication	15q14 微擴增	15q14 Microduplication
12q24.33 微缺失	12q24.33 Microdeletion	15q15 微缺失	15q15 Microdeletion
12q24.33 微擴增	12q24.33 Microduplication	15q15 微擴增	15q15 Microduplication
13q12.1 微缺失	13q12.1 Microdeletion	15q21.1 微缺失	15q21.1 Microdeletion
13q12.1 微擴增	13q12.1 Microduplication	15q21.1 微擴增	15q21.1 Microduplication
13q12.2 微缺失	13q12.2 Microdeletion	15q21.2 微缺失	15q21.2 Microdeletion
13q12.2 微擴增	13q12.2 Microduplication	15q21.2 微擴增	15q21.2 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
13q12.3 微缺失	13q12.3 Microdeletion	15q21.3 微缺失	15q21.3 Microdeletion
13q12.3 微擴增	13q12.3 Microduplication	15q21.3 微擴增	15q21.3 Microduplication
13q13 微缺失	13q13 Microdeletion	15q22.1 微缺失	15q22.1 Microdeletion
13q13 微擴增	13q13 Microduplication	15q22.1 微擴增	15q22.1 Microduplication
13q14.1 微缺失	13q14.1 Microdeletion	15q22.2 微缺失	15q22.2 Microdeletion
13q14.1 微擴增	13q14.1 Microduplication	15q22.2 微擴增	15q22.2 Microduplication
13q14.2 微缺失	13q14.2 Microdeletion	15q22.3 微缺失	15q22.3 Microdeletion
13q14.2 微擴增	13q14.2 Microduplication	15q22.3 微擴增	15q22.3 Microduplication
13q14.3 微缺失	13q14.3 Microdeletion	15q23 微缺失	15q23 Microdeletion
13q14.3 微擴增	13q14.3 Microduplication	15q23 微擴增	15q23 Microduplication
13q21.1 微缺失	13q21.1 Microdeletion	15q24 微缺失	15q24 Microdeletion
13q21.1 微擴增	13q21.1 Microduplication	15q24 微擴增	15q24 Microduplication
13q21.2 微缺失	13q21.2 Microdeletion	15q25 微缺失	15q25 Microdeletion
13q21.2 微擴增	13q21.2 Microduplication	15q25 微擴增	15q25 Microduplication
13q21.3 微缺失	13q21.3 Microdeletion	15q26.1 微缺失	15q26.1 Microdeletion
13q21.3 微擴增	13q21.3 Microduplication	15q26.1 微擴增	15q26.1 Microduplication
13q22 微缺失	13q22 Microdeletion	15q26.2 微缺失	15q26.2 Microdeletion
13q22 微擴增	13q22 Microduplication	15q26.2 微擴增	15q26.2 Microduplication
13q31 微缺失	13q31 Microdeletion	15q26.3 微缺失	15q26.3 Microdeletion
13q31 微擴增	13q31 Microduplication	15q26.3 微擴增	15q26.3 Microduplication
13q32 微缺失	13q32 Microdeletion	16p13.3 微缺失	16p13.3 Microdeletion
13q32 微擴增	13q32 Microduplication	16p13.3 微擴增	16p13.3 Microduplication
13q33 微缺失	13q33 Microdeletion	16p13.2 微缺失	16p13.2 Microdeletion
13q33 微擴增	13q33 Microduplication	16p13.2 微擴增	16p13.2 Microduplication
16p13.1 微缺失	16p13.1 Microdeletion	18q23 微缺失	18q23 Microdeletion
16p13.1 微擴增	16p13.1 Microduplication	18q23 微擴增	18q23 Microduplication
16p12 微缺失	16p12 Microdeletion	19p13.3 微缺失	19p13.3 Microdeletion
16p12 微擴增	16p12 Microduplication	19p13.3 微擴增	19p13.3 Microduplication
16p11.2 微缺失	16p11.2 Microdeletion	19p13.2 微缺失	19p13.2 Microdeletion
16p11.2 微擴增	16p11.2 Microduplication	19p13.2 微擴增	19p13.2 Microduplication
16q12.1 微缺失	16q12.1 Microdeletion	19p13.1 微缺失	19p13.1 Microdeletion
16q12.1 微擴增	16q12.1 Microduplication	19p13.1 微擴增	19p13.1 Microduplication
16q12.2 微缺失	16q12.2 Microdeletion	19q13.1 微缺失	19q13.1 Microdeletion
16q12.2 微擴增	16q12.2 Microduplication	19q13.1 微擴增	19q13.1 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
16q13 微缺失	16q13 Microdeletion	19q132. 微缺失	19q132. Microdeletion
16q13 微擴增	16q13 Microduplication	19q132. 微擴增	19q132. Microduplication
16q21 微缺失	16q21 Microdeletion	19q13.3 微缺失	19q13.3 Microdeletion
16q21 微擴增	16q21 Microduplication	19q13.3 微擴增	19q13.3 Microduplication
16q22 微缺失	16q22 Microdeletion	19q13.4 微缺失	19q13.4 Microdeletion
16q22 微擴增	16q22 Microduplication	19q13.4 微擴增	19q13.4 Microduplication
16q23 微缺失	16q23 Microdeletion	20p13 微缺失	20p13 Microdeletion
16q23 微擴增	16q23 Microduplication	20p13 微擴增	20p13 Microduplication
16q24 微缺失	16q24 Microdeletion	20p12 微缺失	20p12 Microdeletion
16q24 微擴增	16q24 Microduplication	20p12 微擴增	20p12 Microduplication
17p13 微缺失	17p13 Microdeletion	20p11.2 微缺失	20p11.2 Microdeletion
17p13 微擴增	17p13 Microduplication	20p11.2 微擴增	20p11.2 Microduplication
17p12 微缺失	17p12 Microdeletion	20q11.2 微缺失	20q11.2 Microdeletion
17p12 微擴增	17p12 Microduplication	20q11.2 微擴增	20q11.2 Microduplication
17p11.2 微缺失	17p11.2 Microdeletion	20q12 微缺失	20q12 Microdeletion
17p11.2 微擴增	17p11.2 Microduplication	20q12 微擴增	20q12 Microduplication
17q11.2 微缺失	17q11.2 Microdeletion	20q13.1 微缺失	20q13.1 Microdeletion
17q11.2 微擴增	17q11.2 Microduplication	20q13.1 微擴增	20q13.1 Microduplication
17q12 微缺失	17q12 Microdeletion	20q13.2 微缺失	20q13.2 Microdeletion
17q12 微擴增	17q12 Microduplication	20q13.2 微擴增	20q13.2 Microduplication
17q21.1 微缺失	17q21.1 Microdeletion	20q13.3 微缺失	20q13.3 Microdeletion
17q21.1 微擴增	17q21.1 Microduplication	20q13.3 微擴增	20q13.3 Microduplication
17q21.2 微缺失	17q21.2 Microdeletion	21q11.2 微缺失	21q11.2 Microdeletion
17q21.2 微擴增	17q21.2 Microduplication	21q11.2 微擴增	21q11.2 Microduplication
17q21.3 微缺失	17q21.3 Microdeletion	21q21 微缺失	21q21 Microdeletion
17q21.3 微擴增	17q21.3 Microduplication	21q21 微擴增	21q21 Microduplication
17q22 微缺失	17q22 Microdeletion	21q22.1 微缺失	21q22.1 Microdeletion
17q22 微擴增	17q22 Microduplication	21q22.1 微擴增	21q22.1 Microduplication
17q23 微缺失	17q23 Microdeletion	21q22.2 微缺失	21q22.2 Microdeletion
17q23 微擴增	17q23 Microduplication	21q22.2 微擴增	21q22.2 Microduplication
17q24 微缺失	17q24 Microdeletion	21q22.3 微缺失	21q22.3 Microdeletion
17q24 微擴增	17q24 Microduplication	21q22.3 微擴增	21q22.3 Microduplication
17q25 微缺失	17q25 Microdeletion	22q11.2 微缺失	22q11.2 Microdeletion
17q25 微擴增	17q25 Microduplication	22q11.2 微擴增	22q11.2 Microduplication

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
18p11.32 微缺失	18p11.32 Microdeletion	22q12.1 微缺失	22q12.1 Microdeletion
18p11.32 微擴增	18p11.32 Microduplication	22q12.1 微擴增	22q12.1 Microduplication
18p11.31 微缺失	18p11.31 Microdeletion	22q12.2 微缺失	22q12.2 Microdeletion
18p11.31 微擴增	18p11.31 Microduplication	22q12.2 微擴增	22q12.2 Microduplication
18p11.2 微缺失	18p11.2 Microdeletion	22q12.3 微缺失	22q12.3 Microdeletion
18p11.2 微擴增	18p11.2 Microduplication	22q12.3 微擴增	22q12.3 Microduplication
18q11.2 微缺失	18q11.2 Microdeletion	22q13.1 微缺失	22q13.1 Microdeletion
18q11.2 微擴增	18q11.2 Microduplication	22q13.1 微擴增	22q13.1 Microduplication
18q12.1 微缺失	18q12.1 Microdeletion	22q13.2 微缺失	22q13.2 Microdeletion
18q12.1 微擴增	18q12.1 Microduplication	22q13.2 微擴增	22q13.2 Microduplication
18q12.2 微缺失	18q12.2 Microdeletion	22q13.3 微缺失	22q13.3 Microdeletion
18q12.2 微擴增	18q12.2 Microduplication	22q13.3 微擴增	22q13.3 Microduplication
18q12.3 微缺失	18q12.3 Microdeletion	Xp22.33 微缺失	Xp22.33 Microdeletion
18q12.3 微擴增	18q12.3 Microduplication	Xp22.33 微擴增	Xp22.33 Microduplication
18q21.1 微缺失	18q21.1 Microdeletion	Xp22.32 微缺失	Xp22.32 Microdeletion
18q21.1 微擴增	18q21.1 Microduplication	Xp22.32 微擴增	Xp22.32 Microduplication
18q21.2 微缺失	18q21.2 Microdeletion	Xp22.31 微缺失	Xp22.31 Microdeletion
18q21.2 微擴增	18q21.2 Microduplication	Xp22.31 微擴增	Xp22.31 Microduplication
18q21.3 微缺失	18q21.3 Microdeletion	Xp22.2 微缺失	Xp22.2 Microdeletion
18q21.3 微擴增	18q21.3 Microduplication	Xp22.2 微擴增	Xp22.2 Microduplication
18q22 微缺失	18q22 Microdeletion	Xp22.1 微缺失	Xp22.1 Microdeletion
18q22 微擴增	18q22 Microduplication	Xp22.1 微擴增	Xp22.1 Microduplication
Xp21.3 微缺失	Xp21.3 Microdeletion	Xq22.2 微擴增	Xq22.2 Microduplication
Xp21.3 微擴增	Xp21.3 Microduplication	Xq22.3 微缺失	Xq22.3 Microdeletion
Xp21.2 微缺失	Xp21.2 Microdeletion	Xq22.3 微擴增	Xq22.3 Microduplication
Xp21.2 微擴增	Xp21.2 Microduplication	Xq23 微缺失	Xq23 Microdeletion
Xp21.1 微缺失	Xp21.1 Microdeletion	Xq23 微擴增	Xq23 Microduplication
Xp21.1 微擴增	Xp21.1 Microduplication	Xq24 微缺失	Xq24 Microdeletion
Xp11.4 微缺失	Xp11.4 Microdeletion	Xq24 微擴增	Xq24 Microduplication
Xp11.4 微擴增	Xp11.4 Microduplication	Xq25 微缺失	Xq25 Microdeletion
Xp11.3 微缺失	Xp11.3 Microdeletion	Xq25 微擴增	Xq25 Microduplication
Xp11.3 微擴增	Xp11.3 Microduplication	Xq26 微缺失	Xq26 Microdeletion
Xp11.23 微缺失	Xp11.23 Microdeletion	Xq26 微擴增	Xq26 Microduplication
Xp11.23 微擴增	Xp11.23 Microduplication	Xq27 微缺失	Xq27 Microdeletion

## 特定染色體區域

中文疾病名稱	英文疾病名稱	中文疾病名稱	英文疾病名稱
Xp11.22 微缺失	Xp11.22 Microdeletion	Xq27 微擴增	Xq27 Microduplication
Xp11.22 微擴增	Xp11.22 Microduplication	Xq28 微缺失	Xq28 Microdeletion
Xp11.21 微缺失	Xp11.21 Microdeletion	Xq28 微擴增	Xq28 Microduplication
Xp11.21 微擴增	Xp11.21 Microduplication	Yp11.32 微缺失	Yp11.32 Microdeletion
Xq11.2 微缺失	Xq11.2 Microdeletion	Yp11.32 微擴增	Yp11.32 Microduplication
Xq11.2 微擴增	Xq11.2 Microduplication	Yp11.31 微缺失	Yp11.31 Microdeletion
Xq12 微缺失	Xq12 Microdeletion	Yp11.31 微擴增	Yp11.31 Microduplication
Xq12 微擴增	Xq12 Microduplication	Yp11.2 微缺失	Yp11.2 Microdeletion
Xq13 微缺失	Xq13 Microdeletion	Yp11.2 微擴增	Yp11.2 Microduplication
Xq13 微擴增	Xq13 Microduplication	Yq11.21 微缺失	Yq11.21 Microdeletion
Xq21.1 微缺失	Xq21.1 Microdeletion	Yq11.21 微擴增	Yq11.21 Microduplication
Xq21.1 微擴增	Xq21.1 Microduplication	Yq11.221 微缺失	Yq11.221 Microdeletion
Xq21.2 微缺失	Xq21.2 Microdeletion	Yq11.221 微擴增	Yq11.221 Microduplication
Xq21.2 微擴增	Xq21.2 Microduplication	Yq11.222 微缺失	Yq11.222 Microdeletion
Xq21.3 微缺失	Xq21.3 Microdeletion	Yq11.222 微擴增	Yq11.222 Microduplication
Xq21.3 微擴增	Xq21.3 Microduplication	Yq11.223 微缺失	Yq11.223 Microdeletion
Xq22.1 微缺失	Xq22.1 Microdeletion	Yq11.223 微擴增	Yq11.223 Microduplication
Xq22.1 微擴增	Xq22.1 Microduplication	Yq11.23 微缺失	Yq11.23 Microdeletion
Xq22.2 微缺失	Xq22.2 Microdeletion	Yq11.23 微擴增	Yq11.23 Microduplication

參考來源：Weise et al., Microdeletion and microduplication syndromes. J Histochem Cytochem. 2012 May;60(5):346-58. PMID:22396478; Online Mendelian Inheritance in Man®

1. SNP晶片篩檢服務所使用之750K/HD晶片採高密度拷貝數變異 (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。