

MATERIAL SUPLEMENTARIO

Tabla Suplementaria. CNVs relacionadas a síndromes o enfermedades registradas en OMIM y cromosomas derivados.

Síndromes / Enfermedad registrada en MIM /Derivados cromosómicos	Número de pacientes
Deficiencia de hormona pituitaria combinada 4	1
Discapacidad intelectual dominante autosómica tipo 18	1
Discapacidad intelectual dominante autosómica tipo 30	1
Discapacidad intelectual Xp11.22	1
Encefalopatía epiléptica de inicio infantil 54	1
Epilepsia familiar focal	1
Fibrosis quística	1
Relacionado a FMR1 y AFF2	1
Síndrome ACCIID	1
Síndrome de delección 16p11.2	1
Síndrome de delección 17q12	1
Síndrome de delección 2q37	1
Síndrome de delección 5q14.3	1
Síndrome de delección Xp21	1
Síndrome de duplicación 15q11-q13	1
Síndrome de duplicación 16p11.2	1
Síndrome de duplicación 17q24 (Sexo reverso 2)	1
Síndrome de duplicación 5p13	1
Síndrome de duplicación 8p23.1	1
Síndrome de duplicación Xq25	1
Síndrome de malformaciones cavernosas cerebrales / Distonía mioclónica tipo 11	1
Síndrome Down	1
Síndrome Helsmoortel-Van der AA	1
Síndrome Kennerknecht	1
Síndrome Klinefelter	1
Síndrome MIDAS	1
Síndrome Pitt-Hopkin like	1
Síndrome Timothy	1
Tricotodistrofia no fotosensible 4/Aciduria glutárica III	1
Trisomía 9	1
Síndrome Pallister-Killian	1
Heterotaxia	1
der(21)t(9;21)(p24.3q21.11;q11.2)	1
der(18)t(18;21)(q22.3;q22.2)	1
der(8)t(7;8)(p21.1;p23.1) (Síndrome de delección 8p23.1)	1
der(2)t(2;20)(q37.1;q13.2) (Síndrome de delección 2q37)	1
der(18)inv(18)(p11.21;q22.1)	1
der(15)t(15;16)(q26.3q23.1)	1
der(18)inv(18)(p11.21;q21.2)	1
Síndrome XYY	1
Síndrome de duplicación 7q11.23 de la región Williams-Beuren	1
Síndrome Klinefelter variante	2

Síndrome Pallister-Killian	2
Síndrome Turner	2
Síndrome Wolff-Hirschshorn	3
Síndrome cri-du-chat	3
Síndrome de delección 22q11.2	4
Síndrome Prader-Willi/Angelman	5
Síndrome Williams	5
TOTAL	67

OMIM= *On line Mendelian Inheritance in Man*