

マイクロアレイ染色体検査（区分番号D006-26 染色体構造変異解析）対象59疾患の責任領域表

対象疾患	疾患英語名	染色体	細胞遺伝学的位置（責任領域）	バリエーション位置（GRCh37/hg19）	Gain/Loss
1p36欠失症候群	1p36 microdeletion syndrome	1	1p36	1:10001-12840259	Loss
1q21.1反復性微細欠失症候群	1q21.1 recurrent microdeletion (susceptibility locus for neurodevelopmental disorders)	1	1q21.1	1:146533376-147883376	Loss
1q21.1反復性微細重複症候群	1q21.1 recurrent microduplication (possible susceptibility locus for neurodevelopmental)	1	1q21.1	1:146533376-147883376	Gain
1q21.1領域血小板減少-橈骨欠損症候群	1q21.1 susceptibility locus for Thrombocytopenia-Absent Radius (TAR) syndrome	1	1q21.1	1:145386506-145748067	Loss
2p21欠失症候群	2p21 Microdeletion Syndrome	2	2p21	2:44410451-44589584	Loss
2p15-16.1欠失症候群	2p15-16.1 microdeletion syndrome	2	2p15-16.1	2:59285696-61819815	Loss
2q33.1欠失症候群	2q33.1 deletion syndrome	2	2q32.3-q33	2:196925121-205206939	Loss
2q37モノソミー	2q37 monosomy	2	2q37	2:239969863-240322643	Loss
3q29欠失症候群	3q29 microdeletion syndrome	3	3q29	3:195726835-197344663	Loss
3q29重複症候群	3q29 microduplication syndrome	3	3q29	3:195726835-197344663	Gain
ウォルフ・ヒルシュホーン症候群	Wolf-Hirschhorn Syndrome	4	4p16.3	4:1569197-2110236	Loss
5p-症候群	Cri du Chat Syndrome (5p deletion)	5	5p	5:10001-12533304	Loss
ソトス症候群	Sotos syndrome	5	5q35.3	5:175724636-177052116	Loss
7q11.23重複症候群	7q11.23 duplication syndrome	7	7q11.23	7:72744455-74142672	Gain
ウィリアムズ症候群	Williams-Beuren Syndrome (WBS)	7	7q11.23	7:72744455-74142672	Loss
裂手/裂足奇形 1	Split hand/foot malformation 1 (SHFM1)	7	7q21.3	7:96318078-96339203	Loss
8p23.1微細欠失症候群	8p23.1 deletion syndrome	8	8p23.1	8:8100055-11764629	Loss
8p23.1重複症候群	8p23.1 duplication syndrome	8	8p23.1	8:8100055-11764629	Gain
8q21.11欠失症候群	8q21.11 Microdeletion Syndrome	8	8q21.11	8:77226464-77766239	Loss
9q34欠失症候群	9q subtelomeric deletion syndrome	9	9q	9:140513443-140730578	Loss
ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	Beckwith-Wiedemann syndrome	11	11p15.5-p15.4	11:2019432-2024739 11:2629558-2721224 11:2904448-2907005	-*
WAGR症候群	WAGR 11p13 deletion syndrome	11	11p13	11:31806339-32457087	Loss
ポトキ・シェイファー症候群	Potocki-Shaffer syndrome	11	11p11.2	11:43994800-46052450	Loss
12q14欠失症候群	12q14 microdeletion syndrome	12	12q14	12:65071919-68645525	Loss
第14番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群）	Kagami-Ogata syndrome	14	14q32	14:89766345-107289540	-*
14番染色体母親性ダイソミー	Temple syndrome (maternal uniparental disomy chromosome 14)	14	14q32	14:89766345-107289540	-*
アンジェルマン症候群	Angelman syndrome	15	15q11-q13	15:22677345-28193120 Type 1 15:23619912-28438266 Type 2	Loss
ブラダー・ウィリ症候群	Prader-Willi Syndrome	15	15q11-q13	15:22677345-28193120 Type 1 15:23619912-28438266 Type 2	Loss
15q13.3欠失症候群	15q13.3 microdeletion syndrome	15	15q13.3	15:30910306-32445407	Loss
15q24反復性微細欠失症候群	15q24 recurrent microdeletion syndrome	15	15q24	15:74412643-75972911	Loss
15q26過成長症候群	15q26 overgrowth syndrome	15	15q26	15:99357970-102521392	Gain
ATR-16症候群	ATR-16 syndrome	16	16p13.3	16:60001-834372	Loss

ルビンシュタイン・テイビ症候群	Rubinstein-Taybi Syndrome	16	16p13.3	16:3775055-3930121	Loss
16p13.11反復性微細欠失症候群	16p13.11 recurrent microdeletion (neurocognitive disorder susceptibility locus)	16	16p13.11	16:14986684-16486684	Loss
16p13.11反復性微細重複症候群	16p13.11 recurrent microduplication (neurocognitive disorder susceptibility locus)	16	16p13.11	16:14986684-16486684	Gain
16p12.1反復性微細欠失症候群	Recurrent 16p12.1 microdeletion (neurodevelopmental susceptibility locus)	16	16p12	16:21946524-22467284	Loss
16p11.2-p12.2欠失症候群	16p11.2-p12.2 microdeletion syndrome	16	16p12.2-p11.2	16:21512062-30199854	Loss
16p11.2-p12.2重複症候群	16p11.2-p12.2 microduplication syndrome	16	16p12.2-p11.2	16:21475060-29284077	Gain
16p11.2重複症候群	16p11.2 microduplication syndrome	16	16p11.2	16:29606852-30199855	Gain
ミラー・ディーカー症候群	Miller-Dieker syndrome (MDS)	17	17p13.3	17:1-2588909	Loss
シャルコー・マリー・トゥース病	Charcot-Marie-Tooth syndrome type 1A (CMT1A)	17	17p12	17:14097915-15470903	Gain
遺伝性脆弱性ニューロパチー	Hereditary Liability to Pressure Palsies (HNPP)	17	17p12	17:14097915-15470903	Loss
ポトキ・ルプスキ症候群	Potocki-Lupski syndrome (17p11.2 duplication syndrome)	17	17p11.2	17:16773072-20222149	Gain
スミス・マギニス症候群	Smith-Magenis Syndrome	17	17p11.2	17:16773072-20222149	Loss
NF1欠失症候群	NF1-microdeletion syndrome	17	17q11.2	17:29107097-30263321	Loss
腎嚢胞 - 糖尿病症候群	RCAD (renal cysts and diabetes)	17	17q12	17:34815072-36215917	Loss
17q21.31反復性微細欠失症候群	17q21.31 recurrent microdeletion syndrome (Koolen de Vries syndrome)	17	17q21.31	17:43705166-44294406	Loss
22qテトラソミー症候群 (キャットアイ症候群)	Cat-Eye Syndrome (Type I)	22	22q11	22:1-18527801	Gain
22q11.2欠失症候群	22q11 deletion syndrome (Velocardiofacial / DiGeorge syndrome)	22	22q11.21	22:19009792-21452445	Loss
22q11重複症候群	22q11 duplication syndrome	22	22q11.21	22:19009792-21452445	Gain
22q11.2遠位欠失症候群	22q11.2 distal deletion syndrome	22	22q11.2	22:21917117-23722445	Loss
22q13欠失症候群 (フェラン・マクダーミド症候群)	22q13 deletion syndrome (Phelan-Mcdermid syndrome)	22	22q13.33	22:51045516-51187844	Loss
シルバー・ラッセル症候群	SILVER-RUSSELL SYNDROME	7, 8, 11, 12	7p13-q32, 8q12.1, 11p15.5, 12q14.3	7:43339600-132584760 8:57073468-57123832 11:2019432-2024739 12:66218240-66360071	—*
レリー・ワイル症候群	Leri-Weill dyschondroostosis (LWD) - SHOX deletion	X	Xp22.33	X:751878-867875 X:460558-753877	Loss
ステロイドスルファターゼ欠損症	Steroid sulphatase deficiency (STS)	X	Xp22.31	X:6455812-8133195	Loss
Xp11.22-p11.23重複症候群	Xp11.22-p11.23 Microduplication	X	Xp11.23-p11.22	X:48334549-52117661	Gain
Xp11.22連鎖性知的障害	Xp11.22-linked intellectual disability	X	Xp11.22	X:53401070-53683275	Gain
ペリツェウス・メルツバッハ病 (先天性大脳白質形成不全症)	Pelizaeus-Merzbacher disease	X	Xq22.2	X:103031438-103047547	Gain
MECP2重複症候群	Xq28 (MECP2) duplication	X	Xq28	X:153287263-153363188	Gain

○ 本表の内容のいかにかわらず最新のデータベースに含まれる疾患情報、臨床所見等を必ず自分で確認し、マイクロアレイ染色体検査結果解釈を行ってください。

○ 本表のバリエーション位置はDECIPHERあるいはOMIMに記載されている情報 (GRCh37/hg19) に基づいています。各検査報告書の始点・終点(bp)とは、必ずしも一致しません。各症例でのCNVの領域は異なります。また、DECIPHER CNV Syndromeの責任領域と、検査報告書との重なりがどの程度あればその症候群と診断できるかは、症候群ごとに異なるので注意が必要となります

○ —*が記入されている疾患は、DECIPHERのDECIPHER CNV Syndromesに記載されておらず、Gain/Lossの情報はありません。詳細はOMIMなどほかのデータベースでご確認ください。

作成：マイクロアレイ染色体検査普及のための産学連携コンソーシアム <https://plaza.umin.ac.jp/p-genet/microarray/>