

## Attached Form: NIFTY Pro 92 Standard Deletion/duplication Syndromes List

1. Commitment to chromosome deletion/duplication syndrome with fragment size  $\geq 3$  Mb (limited to the fragment size  $\geq 3$  Mb and fully includes the chromosome segments involved in the disorders described in the attached form. Chromosomal regions that are less than 3Mb in fragment size, or that are not fully included in diseases described in the form, and target diseases caused by factors other than deletion/duplication are not within the scope of insurance).

No.	CNV syndrome	Location	Copy number	No.	CNV syndrome	Location	Copy number
1	Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome	2p16.1-p15	del	10	Chromosome 15q24 microdeletion syndrome	15q24	del
2	Chromosome 2q37 deletion syndrome	2q37	del	11	Chromosome 15q26 overgrowth syndrome	15q26	dup
3	Chromosome 3q13.31 deletion syndrome	3q13.31	del	12	Smith-Magenis syndrome	17p11.2	del
4	Chromosome 4p16.3 deletion syndrome	4p16.3	del	13	Chromosome 17p13.3 deletion syndrome	17p13.3	del
5	Chromosome 7q11.23 deletion syndrome	7q11.23	del	14	Potocki-Lupski syndrome	17p11.2	dup
6	Chromosome 8p23.1 deletion syndrome	8p23.1	del	15	Chromosome 17p13.3 duplication syndrome	17p13.3	dup
7	Chromosome 8p23.1 duplication syndrome	8p23.1	dup	16	Chromosome 22q11.2 deletion syndrome	22q11.2	del
8	Chromosome 11p11.2 deletion syndrome	11p11.2	del	17	Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome	Xp11.23-p11.22	dup
9	Chromosome 12q14 microdeletion syndrome	12q14	del				

2. Commitment to chromosome deletion/duplication syndrome with fragment size  $\geq 5$  Mb (limited to the fragment size  $\geq 5$  Mb and fully includes the chromosome segments involved in the disorders described in the attached form. Chromosomal regions that are less than 5Mb in fragment size, or that are not fully included in diseases described in the form, and target diseases caused by factors other than deletion/duplication are not within the scope of insurance).

No.	CNV syndrome	Location	Copy number	No.	CNV syndrome	Location	Copy number
18	Chromosome 1p36 deletion syndrome	1p36	del	56	Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome	10q22.3-q23.2	del
19	Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome	1q41-q42	del	57	Chromosome 10q26 deletion syndrome	10q26	del
20	Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome	1p32-p31	del	58	Chromosome 10p12-p11 deletion syndrome	10p11.21-p12.31	del
21	Chromosome 2q33.1 deletion syndrome	2q33.1	del	59	Chromosome 10p duplication	10p	dup
22	Chromosome 2q31.1 duplication syndrome	2q31.1	dup	60	Chromosome 11p13 deletion syndrome	11p13	del
23	Chromosome 2q31.1 microdeletion syndrome	2q31.1	del	61	Jacobsen syndrome	11q23-25	del
24	Chromosome 2q duplication	2q	dup	62	Chromosome 11q23 deletion syndrome	11q23	del
25	Chromosome 3pter-p25 deletion syndrome	3pter-p25	del	63	Chromosome 12p12.1 microdeletion syndrome	12p12.1	del
26	Dandy-Walker syndrome	3q22-q24	del	64	Chromosome 12p duplication	12p	dup
27	Distal chromosome 3p duplication	3pter-p25	dup	65	Chromosome 13q14 deletion syndrome	13q14	del
28	Chromosome 3q duplication	3q	dup	66	Distal chromosome 13q deletion	13q32-qter	del
29	Chromosome 4q21 deletion syndrome	4q21	del	67	Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome	14q11-q22	del
30	Chromosome 4p duplication	4p	dup	68	Chromosome 14q22 deletion syndrome	14q22.1-q22.3	del
31	Distal chromosome 4q duplication	4q21-q35	dup	69	Proximal chromosome 14q deletion	cen-14q22	del
32	Distal chromosome 4q deletion	4q31-qter	del	70	Chromosome 14q duplication	14q	dup
33	Cri-du-Chat syndrome	5p15	del	71	Angelman syndrome	15q11-q13	del
34	Chromosome 5q14.3 deletion syndrome	5q14.3	del	72	Prader-Willi syndrome	15q11-q13	del
35	Chromosome 5q12 deletion syndrome	5q12	del	73	Chromosome 15q26-qter deletion syndrome	15q26-qter	del
36	Chromosome 5p13 duplication syndrome	5p13	dup	74	Levy-Shanske syndrome	15q26-qter	dup
37	Chromosome 5p duplication	5p	dup	75	Chromosome 15q14 deletion syndrome	15q14	del
38	Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome	6pter-p24	del	76	Distal chromosome 15q deletion	15q22-q26	del
39	Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome	6q24-q25	del	77	Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome	16p12.2-p11.2	del
40	Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome	6q11-q14	del	78	Chromosome 16p12.2-p11.2 duplication syndrome	16p12.2-p11.2	dup
41	Chromosome 6p deletion	6p	del	79	Chromosome 16p13.3 deletion syndrome	16p13.3	del
42	Chromosome 6q15-q23 deletion syndrome	6q15-q23	del	80	Chromosome 16p13.3 duplication syndrome	16p13.3	dup
43	Chromosome 6q25-qter deletion syndrome	6q25-qter	del	81	Proximal chromosome 16q duplication	16q11-q13	dup
44	Chromosome 6q26-q27 deletion syndrome	6q26-q27	del	82	Yuan-Harel-Lupski syndrome	17p12-p11.2	dup
45	Chromosome 7q deletion	7q	del	83	Chromosome 17p duplication	17p	dup
46	Chromosome 7q21-q32 deletion	7q21-q32	del	84	Chromosome 18p deletion syndrome	18p	del
47	Chromosome 7q31-q32 deletion	7q31-q32	del	85	Distal chromosome 18q deletion syndrome	18q22.3-q23	del
48	Langer-Giedion syndrome	8q23.3-q24.11	del	86	Alagille syndrome 1	20p12	del
49	Chromosome 8q22.1 deletion syndrome	8q22.1	del	87	Chromosome 20p duplication	20p	dup
50	Chromosome 8q22.1 duplication syndrome	8q22.1	dup	88	Chromosome 21q22 deletion	21q22	del
51	Chromosome 8p duplication	8p	dup	89	Chromosome Xp21 deletion syndrome	Xp21	del
52	Chromosome 8q duplication	8q	dup	90	Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome	Xq27.3-q28	dup
53	Chromosome 9p deletion syndrome	9p	del	91	Chromosome Xq21 deletion syndrome	Xq21	del
54	Chromosome 9p duplication	9p	dup	92	Chromosome Xq22.3 deletion syndrome	Xq22.3	del
55	DiGeorge syndrome 2	10p14-p13	del				

Note: Del: Deletion: a deletion is a loss of a chromosome segment, rather than an entire missing chromosome.

Dup: Duplication: a duplication is a gain of a chromosome segment, rather than an entire extra chromosome.

## เอกสารแนบ: deletion/duplication syndromes จำนวน 92 รายการ ใน NIFTY Pro

1. การรับประกันต่อการเพิ่มหรือขาดหายไปของชิ้นโครโมโซมที่มีขนาดมากกว่าหรือเท่ากับ 3 Mb (จำกัดขนาดมากกว่าหรือเท่ากับ 3 Mb และและตำแหน่งการเพิ่มหรือขาดหายไปของโครโมโซมนั้นตรงกับตำแหน่งบน deletion/duplication syndromes 92 รายการอย่างสมบูรณ์ บริเวณโครโมโซมที่มีขนาดชิ้นส่วนน้อยกว่า 3 Mb หรือไม่ตรงกับตำแหน่งในรายการที่ระบุไว้อย่างสมบูรณ์ และความผิดปกติที่เกิดจากปัจจัยอื่นนอกเหนือจากการเพิ่มหรือขาดหายไปของโครโมโซมไม่อยู่ในขอบเขตของการประกัน)

No.	ชื่อ	ตำแหน่ง	Copy number	No.	ชื่อ	ตำแหน่ง	Copy number
1	Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome	2p16.1-p15	del	10	Chromosome 15q24 microdeletion syndrome	15q24	del
2	Chromosome 2q37 deletion syndrome	2q37	del	11	Chromosome 15q26 overgrowth syndrome	15q26	dup
3	Chromosome 3q13.31 deletion syndrome	3q13.31	del	12	Smith-Magenis syndrome	17p11.2	del
4	Chromosome 4p16.3 deletion syndrome	4p16.3	del	13	Chromosome 17p13.3 deletion syndrome	17p13.3	del
5	Chromosome 7q11.23 deletion syndrome	7q11.23	del	14	Potocki-Lupski syndrome	17p11.2	dup
6	Chromosome 8p23.1 deletion syndrome	8p23.1	del	15	Chromosome 17p13.3 duplication syndrome	17p13.3	dup
7	Chromosome 8p23.1 duplication syndrome	8p23.1	dup	16	Chromosome 22q11.2 deletion syndrome	22q11.2	del
8	Chromosome 11p11.2 deletion syndrome	11p11.2	del	17	Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome	Xp11.23-p11.22	dup
9	Chromosome 12q14 microdeletion syndrome	12q14	del				

2. การรับประกันต่อการเพิ่มหรือขาดหายไปของชิ้นโครโมโซมที่มีขนาดมากกว่าหรือเท่ากับ 5 Mb (จำกัดขนาดมากกว่าหรือเท่ากับ 5 Mb และและตำแหน่งการเพิ่มหรือขาดหายไปของโครโมโซมนั้นตรงกับตำแหน่งบน deletion/duplication syndromes 92 รายการอย่างสมบูรณ์ บริเวณโครโมโซมที่มีขนาดชิ้นส่วนน้อยกว่า 5 Mb หรือไม่ตรงกับตำแหน่งในรายการที่ระบุไว้อย่างสมบูรณ์ และความผิดปกติที่เกิดจากปัจจัยอื่นนอกเหนือจากการเพิ่มหรือขาดหายไปของโครโมโซมไม่อยู่ในขอบเขตของการประกัน)

No.	ชื่อ	ตำแหน่ง	Copy number	No.	ชื่อ	ตำแหน่ง	Copy number
18	Chromosome 1p36 deletion syndrome	1p36	del	56	Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome	10q22.3-q23.2	del
19	Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome	1q41-q42	del	57	Chromosome 10q26 deletion syndrome	10q26	del
20	Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome	1p32-p31	del	58	Chromosome 10p12-p11 deletion syndrome	10p11.21-p12.31	del
21	Chromosome 2q33.1 deletion syndrome	2q33.1	del	59	Chromosome 10p duplication	10p	dup
22	Chromosome 2q31.1 duplication syndrome	2q31.1	dup	60	Chromosome 11p13 deletion syndrome	11p13	del
23	Chromosome 2q31.1 microdeletion syndrome	2q31.1	del	61	Jacobsen syndrome	11q23-25	del
24	Chromosome 2q duplication	2q	dup	62	Chromosome 11q23 deletion syndrome	11q23	del
25	Chromosome 3pter-p25 deletion syndrome	3pter-p25	del	63	Chromosome 12p12.1 microdeletion syndrome	12p12.1	del
26	Dandy-Walker syndrome	3q22-q24	del	64	Chromosome 12p duplication	12p	dup
27	Distal chromosome 3p duplication	3pter-p25	dup	65	Chromosome 13q14 deletion syndrome	13q14	del
28	Chromosome 3q duplication	3q	dup	66	Distal chromosome 13q deletion	13q32-qter	del
29	Chromosome 4q21 deletion syndrome	4q21	del	67	Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome	14q11-q22	del
30	Chromosome 4p duplication	4p	dup	68	Chromosome 14q22 deletion syndrome	14q22.1-q22.3	del
31	Distal chromosome 4q duplication	4q21-q35	dup	69	Proximal chromosome 14q deletion	cen-14q22	del
32	Distal chromosome 4q deletion	4q31-qter	del	70	Chromosome 14q duplication	14q	dup
33	Cri-du-Chat syndrome	5p15	del	71	Angelman syndrome	15q11-q13	del
34	Chromosome 5q14.3 deletion syndrome	5q14.3	del	72	Prader-Willi syndrome	15q11-q13	del
35	Chromosome 5q12 deletion syndrome	5q12	del	73	Chromosome 15q26-qter deletion syndrome	15q26-qter	del
36	Chromosome 5p13 duplication syndrome	5p13	dup	74	Levy-Shanske syndrome	15q26-qter	dup
37	Chromosome 5p duplication	5p	dup	75	Chromosome 15q14 deletion syndrome	15q14	del
38	Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome	6pter-p24	del	76	Distal chromosome 15q deletion	15q22-q26	del
39	Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome	6q24-q25	del	77	Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome	16p12.2-p11.2	del
40	Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome	6q11-q14	del	78	Chromosome 16p12.2-p11.2 duplication syndrome	16p12.2-p11.2	dup
41	Chromosome 6p deletion	6p	del	79	Chromosome 16p13.3 deletion syndrome	16p13.3	del
42	Chromosome 6q15-q23 deletion syndrome	6q15-q23	del	80	Chromosome 16p13.3 duplication syndrome	16p13.3	dup
43	Chromosome 6q25-qter deletion syndrome	6q25-qter	del	81	Proximal chromosome 16q duplication	16q11-q13	dup
44	Chromosome 6q26-q27 deletion syndrome	6q26-q27	del	82	Yuan-Harel-Lupski syndrome	17p12-p11.2	dup
45	Chromosome 7q deletion	7q	del	83	Chromosome 17p duplication	17p	dup
46	Chromosome 7q21-q32 deletion	7q21-q32	del	84	Chromosome 18p deletion syndrome	18p	del
47	Chromosome 7q31-q32 deletion	7q31-q32	del	85	Distal chromosome 18q deletion syndrome	18q22.3-q23	del
48	Langer-Giedion syndrome	8q23.3-q24.11	del	86	Alagille syndrome 1	20p12	del
49	Chromosome 8q22.1 deletion syndrome	8q22.1	del	87	Chromosome 20p duplication	20p	dup
50	Chromosome 8q22.1 duplication syndrome	8q22.1	dup	88	Chromosome 21q22 deletion	21q22	del
51	Chromosome 8p duplication	8p	dup	89	Chromosome Xp21 deletion syndrome	Xp21	del
52	Chromosome 8q duplication	8q	dup	90	Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome	Xq27.3-q28	dup
53	Chromosome 9p deletion syndrome	9p	del	91	Chromosome Xq21 deletion syndrome	Xq21	del
54	Chromosome 9p duplication	9p	dup	92	Chromosome Xq22.3 deletion syndrome	Xq22.3	del
55	DiGeorge syndrome 2	10p14-p13	del				

หมายเหตุ: Del: Deletion: การขาดหายไปของชิ้นส่วนโครโมโซม ไม่ใช่การขาดหายไปของโครโมโซมทั้งหมด  
Dup: Duplication: การเพิ่มขึ้นของชิ้นส่วนโครโมโซม ไม่ใช่การเพิ่มขึ้นของโครโมโซมทั้งหมด