



# List for Microdeletion/duplication Syndrome and Chromosome Aneuploidies

 NiftyBGI  [www.bangkokgenomics.com](http://www.bangkokgenomics.com)  @niftythailand-bgi  094-6166878

# List for Deletion/duplication Syndrome

ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Chromosome 7q deletion	7q	99.2	มีรายงานกว่า 30 เคส	มีพัฒนาการล่าช้า พบความบกพร่องทางสติปัญญา มีปัญหาทางพฤติกรรม และมีลักษณะใบหน้าผิดปกติ (1)	<a href="#">252270</a>
Chromosome 18q deletion syndrome	18q	60.9	1/55,000	รูปร่างเตี้ย มีภาวะปัญญาอ่อน ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัว ต่ำ มือและเท้ามีลักษณะผิดปกติ มีความบกพร่องของกะโหลกและโครงกระดูกใบหน้าเช่น หัวเล็ก ปากรูปปลาการ์พ ตาลึก หูทางหรือเรียกว่าปกติ ศูนย์กลางของใบหน้าจะพัฒนาช้ากว่าตาหน้าผาก และกรามล่าง ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วยเช่น การมองเห็นผิดปกติ หูหนวก อวัยวะเพศผิดปกติ โครงสร้างหัวใจบกพร่อง (2)	<a href="#">601808</a>
Chromosome 9p deletion syndrome	9p	49.0	มีรายงานกว่า 100 เคส	มีพัฒนาการล่าช้า ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัว ต่ำ มีลักษณะใบหน้าผิดปกติ มีอาการของโรคหัวใจ กระดูกสันหลังคดงอ และอวัยวะเพศผิดปกติ (3)	<a href="#">158170</a>
Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome	14q11-q22	40.5	ไม่มีข้อมูล	หัวเล็ก มีลักษณะใบหน้าผิดปกติ มีการเคลื่อนไหวและการตอบสนองช้า และมีภาวะเสียงไม่โต (4)	<a href="#">613457</a>
Chromosome 1p36 deletion syndrome	1p36	28.0	1/5,000 - 1/10,000	ความบกพร่องทางสติปัญญา ผู้ป่วยมักจะไม่พูด หรือพูดน้อยมาก บางคนจะมีอาการร้องอาละวาด ควบคุมอารมณ์ตนเองไม่ได้ กัดตัวเอง หรือมีปัญหาทางพฤติกรรมอื่น ผู้ป่วยจะมีรูปร่างสมองผิดปกติ มีอาการชัก ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัว ต่ำ และมีภาวะกลิ่นลำบาก (5)	<a href="#">607872</a>
Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome	6q11-q14	27.0	ไม่มีข้อมูล	ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัว ต่ำ รูปร่างเตี้ย กระดูกแขนขามีความผิดปกติ ได้เลื่อนที่สะดือ ทางเดินปัสสาวะผิดปกติ ตาทั้ง 2 ข้างเฉียงขึ้น ใบหูต่ำหรือมีลักษณะผิดปกติ และเพดานปากโค้งสูง (6)	<a href="#">613544</a>
Chromosome 8q12.1-q21.2 deletion syndrome	8q12.1-q21.2	25.3	ไม่มีข้อมูล	มีชื่อโรคว่า bor-duane hydrocephalus contiguous gene syndrome มีภาวะเนื้อเยื่อบริเวณคอไม่พัฒนาทำให้เกิดความผิดปกติของหูและไต พบความผิดปกติของโพรงเบตา ความผิดปกติในลูกตาหรือในสมองส่วนกลาง ภาวะโพรงสมองคั่งน้ำ กล้ามเนื้อทวารที่เขี้ยวไม่พัฒนา (7)	<a href="#">600257</a>
Chromosome Xq21 deletion syndrome	Xp21	22.3	ไม่มีข้อมูล	โรคตาบอดกลางคืน หูหนวก มีภาวะปัญญาอ่อน พบเฉพาะในเพศชาย (8)	<a href="#">303110</a>
Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome	1q41-q42	22.1	ไม่มีข้อมูล	ไม่สามารถกินอาหารได้ปกติในขณะที่เป็นทารก มีพัฒนาการล่าช้า บางรายอาจเป็นไข้ มีความบกพร่องทางสติปัญญา ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วยเช่น ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัว ต่ำ รูปร่างเตี้ย หัวใจผิดปกติ รูปร่างของสมองผิดปกติ และอวัยวะเพศผิดปกติ (9)	<a href="#">612530</a>
Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome	6q24-q25	22.0	ไม่มีข้อมูล	ทารกแรกเกิดมีการไหลเวียนของเลือดผิดปกติ และหายใจลำบากทำให้เกิดลิ้นหัวใจรั่ว หัวใจล้มเหลวเรื้อรัง โรคหลอดเลือดหัวใจเกิน ผ่นงันหัวใจห้องบนรั่ว ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วยเช่น พัฒนาการเคลื่อนไหวและตอบสนองช้า และมีภาวะปัญญาอ่อน (10)	<a href="#">612863</a>
Dandy-Walker syndrome	3q22-q24	19.7	1/10,000 - 1/30,000	พัฒนาการของสมองส่วนซีรีเบลลัมผิดปกติทำให้มีพัฒนาการล่าช้าโดยเฉพาะในส่วนที่เกี่ยวข้องกับการเคลื่อนไหวเช่น การคลาน การเดิน (11)	<a href="#">220200</a>
Chromosome 18p deletion syndrome	18p	17.2	มีรายงานกว่า 120 เคส	รูปร่างเตี้ย มีภาวะปัญญาอ่อน มีความผิดปกติของกะโหลกและใบหน้า (12)	<a href="#">146390</a>

ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Chromosome 10q26 deletion syndrome	10q26	16.4	มีรายงานกว่า 100 เคส	มีโครโมโซมหน้าที่เป็นเอกลักษณ์ ความบกพร่องทางสติปัญญา มีปัญหาเกี่ยวกับการเจริญเติบโตของร่างกาย พัฒนาการล่าช้า เด็กพูดได้ช้ากว่าปกติ และจะพูดได้แบบมีขีดจำกัด (13)	609625
Chromosome 3pter-p25 deletion Syndrome	3pter-p25	16.4	ไม่มีข้อมูล	มีพัฒนาการล่าช้า เจริญเติบโตไม่เป็นไปตามปกติ มีความบกพร่องทางสติปัญญา มีโครโมโซมหน้าที่เป็นเอกลักษณ์ มีกลุ่มอาการออทิสติก หัวเล็ก และมีภาวะกล้ามเนื้อตึงตัว (14)	613792
Chromosome 2p12-p11.2 deletion syndrome	2p12-p11.2	15.5	ไม่มีข้อมูล	มีพัฒนาการล่าช้า พัฒนากิจกรรมพูดล่าช้า มีท้ายทอยนูนชัด หน้าผากสูง หน้ายาว ตาทั้ง 2 ข้างเฉียงขึ้น หูทางใหญ่ มีช่องว่างระหว่างนิ้ว มีการตอบสนองที่เร็วกว่าปกติ มีภาวะปัสสาวะไหลย้อนกลับจากกระเพาะปัสสาวะขึ้นสู่ท่อไตหรือไต (15)	613564
Chromosome 5q14.3 deletion syndrome	5q14.3	15.4	มีรายงานกว่า 20 เคส	มีภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวอย่างรุนแรง พัฒนาการล่าช้า โรคลมชัก ปัญหาทางทักษะในการเรียนรู้ และทักษะด้านภาษา เคลื่อนไหวผิดปกติ โครโมโซมหน้าผิดปกติ และสมองผิดปกติ (16)	613881
Chromosome 13q14 deletion syndrome	13q14	15.2	ไม่มีข้อมูล	พัฒนาการล่าช้า มีความบกพร่องทางสติปัญญา มีความเสี่ยงเป็นมะเร็งจอประสาทตาสูง รูปร่างหน้าผิดปกติ น้ำหนักตัวตอนคลอดสูงกว่าปกติ หัวโต อาจพบเนื้องอกในสมอง ตับโต ไส้เลื่อน ภาวะทองแดง (17)	612884
Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome	10q22.3-q23.2	15.0	ไม่มีข้อมูล	โครโมโซมหน้าผิดปกติ หัวโต หน้าผากกว้าง กระบอกแคบหรือกระบอกตาห่าง ตาลึกหูต่า ตั้งจมูกแบน ไม่มีรอยหยักขอบปาก เพดานปากโหว่ สมองส่วนซีรีเบลลัมและหัวใจมีรูปร่างผิดปกติ พัฒนาการในการเคลื่อนไหวและตอบสนองล่าช้า และมีปัญหาทางพฤติกรรม (18)	612242
Levy-Shanske syndrome	15q26-qter	13.4	มีรายงาน 4 เคส	โครโมโซมหน้าผิดปกติเช่น หูต่า กระบอกตาห่าง หัวตาห่าง ตาทั้ง 2 ข้างเฉียงขึ้น โใบหน้าไม่สมมาตร จมูกกว้าง คางโหนกเว้า (19)	614846
Chromosome 15q26-qter deletion syndrome	15q26-qter	13.4	ไม่มีข้อมูล	นิ้วสั้นกุด ไม่มีนิ้วกลาง รูปร่างเตี้ย คางเล็กจากการที่ขากรรไกรไม่เจริญ โใบหน้าเป็นรูปสามเหลี่ยม ตาเหล่ มีภาวะหนังตาตก มีรูรั่วที่ผนังกันหัวใจ โรคหัวใจพิการ ภาวะทารกในครรภ์เจริญเติบโตช้า เท้าปุก ภาวะทองแดง รูท้อปัสสาวะเปิดต่ำ อวัยวะเพศไม่เจริญ หัวเล็ก มีภาวะปัญญาอ่อน และพัฒนาการช้า (20)	612626
Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome	6pter-p24	13.4	มีรายงาน 74 เคส	มีความผิดปกติที่สมอง กระดูก และหัวใจ (21)	612582
Split-hand/foot malformation 5	2q31	13.3	มีรายงาน 48 เคส	มีลักษณะมือห่าง เท้าห่าง อาจเกิดนิ้วติดกัน หรือมีมือ/เท้าแหว่ง กระดูกบริเวณมือและเท้าสามารถผลิตเม็ดเลือดได้น้อยหรือไม่สามารถผลิตได้เลย ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วยเช่น มีภาวะปัญญาอ่อน มีความผิดปกติของกะโหลก ผิวหนังบริเวณโใบหน้า ช่องปาก และข้อต่อขากรรไกร (22)	606708
Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome	Xq27.3-q28	13.2	<1/1,000,000	รูปร่างเตี้ย ภาวะฮอริโมนเพศชายต่ำ มีพัฒนาการล่าช้า โครโมโซมหน้าผิดปกติ (23)	300869
Holoprosencephaly 6	2q37.1-q37.3	13.1	ไม่มีข้อมูล	โครโมโซมหน้าผิดปกติ พบความบกพร่องทางระบบประสาท และอาการอื่น ๆ (24)	605934

ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Chromosome Xp21 deletion syndrome	Xp21	12.7	<1/1,000,000	ขาดเอนไซม์ glycerol kinase ทำให้เกิดการสร้างฮอร์โมนจากต่อมหมวกไต ผิดปกติ ความบกพร่องทางสติปัญญา และมีโอกาสเป็นโรคลำไส้เนื้อเยื่อมดูเซน (25)	<a href="#">300679</a>
Cri du Chat syndrome	5p	12.5	1/50,000	เด็กทารกจะร้องเหมือนแมวซึ่งเป็นลักษณะที่สำคัญของโรคนี้ ปัญหาเกิดจากความผิดปกติของกล่องเสียงและระบบประสาท ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วย เช่นปัญหาในการกินอาหาร ประสิทธิภาพการทำงานของสมองต่ำ เป็นใบ้ หัวเล็ก กรรมพัฒนาไม่สมบูรณ์ กระบอกตาแยกห่างออกจากกัน (26)	<a href="#">123450</a>
WAGRO syndrome	11p13-p12	12.5	1/500,000	ผู้ป่วย WAGR syndrome มีโอกาส 60% ที่จะเป็นมะเร็งไต โรคไธรมันตา ต้อกระจก ต้อหิน ตาแฉวง ภาวะปัสสาวะไหลย้อนจากกระเพาะปัสสาวะไปที่ท่อไตและไต และความบกพร่องทางสติปัญญา (27)	<a href="#">612469</a>
Chromosome 4q21 deletion syndrome	4q21	11.7	<1/1,000,000	โครโมโซมหน้าผิดปกติ ทารกเจริญเติบโตช้า ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา เป็นใบ้ (28)	<a href="#">613509</a>
Yuan-Harel-Lupski syndrome	17p12-p11.2	11.5	มีรายงานกว่า 20 เคส	ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวต่ำ พัฒนาการล่าช้า ทักษะทางการพูด ภาษา และการเคลื่อนไหวล่าช้า มีปัญหาในการนอนหลับเนื่องจากมีภาวะหยุดหายใจขณะหลับ โครโมโซมหน้าผิดปกติเช่น หางตาเฉียงลง หน้ารูปสามเหลี่ยม ตาเหล่ (29)	<a href="#">616652</a>
Cat-Eye syndrome	22q11	11.2	1/100,000 - 9/100,000	ม่านตามีช่องโหว่ มีความผิดปกติที่หู ทวารหนัก หัวใจ ไต และพบความบกพร่องทางสติปัญญา (30)	<a href="#">115470</a>
Jacobsen syndrome	11q23	10.8	1/100,000	พัฒนาการในการพูดและการเคลื่อนไหวล่าช้า มีภาวะสมองเสื่อม ความสามารถในการเรียนรู้ต่ำ มีพฤติกรรมย้ำคิดย้ำทำ วอกแวกง่าย ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะมีอาการสมาธิสั้น บางรายอาจจะมีกลุ่มอาการออทิสติก (31)	<a href="#">147791</a>
DiGeorge syndrome 2	10p14-p13	10.7	ไม่มีข้อมูล	พบความผิดปกติของโครงสร้างร่างกายเช่นหัวใจผิดปกติ เพดานโหว่ โครโมโซมหน้าผิดปกติ ต่อมน้ำนมผิดปกติ เพดานปากโหว่ ภาวะแคลเซียมในเลือดต่ำ และไทรอยด์เป็นพิษ (32)	<a href="#">601362</a>
Langer-Giedion syndrome	8q24.11-q24.13	9.6	<1/1,000,000	มีความบกพร่องในการเรียนรู้ รูปร่างเตี้ย โครโมโซมหน้ามีลักษณะพิเศษ หัวเล็ก โครโมโซมกระดูกผิดปกติ มีผมเส้นเล็ก หูางผิดปกติ คิ้วห่าง ตาเล็ก จมูกหนา ริมฝีปากด้านบนยาวและแคบ มีฟันไม่ครบ (33)	<a href="#">150230</a>
Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome	2p16.1-p15	9.1	ไม่มีข้อมูล	หัวเล็ก ตาห่าง ตามองโกเลีย ตาห่าง 2 ข้างเฉียงขึ้น ตาปรือ ปีกมูกกว้าง คางหด ร่องริมฝีปากบนแบน ปากเล็ก มีเพดานปากสูงและแคบ ตาบอด หัวเล็ก รูปร่างเตี้ย ทางเดินปัสสาวะและอวัยวะสืบพันธุ์ผิดปกติ และมีปัญหาทางพฤติกรรม (34)	<a href="#">612513</a>
Chromosome 4q32.1-4q32.2 triplication syndrome	4q32.1-q32.2	8.9	มีรายงาน 3 เคส	การเคลื่อนไหวมีพัฒนาการล่าช้า มีภาวะปัญญาอ่อน หัวโต หน้ายาว กระดูกโหนกแก้มไม่มีไขกระดูก ปีกจมูกกว้าง หางตาเฉียงลง หูเล็กและต่ำ (35)	<a href="#">613603</a>
Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome	16p12.2-p11.2	8.7	ไม่มีข้อมูล	หน้าแบน หางตาเฉียงลง หูต่ำและมีรูปร่างผิดปกติ ตามีรูปร่างผิดปกติ ช่องปากโหว่ โรคหัวใจพิการ หูดัดเชื้อเชื้อได้ง่ายและความเสี่ยงหูหนวก รูปร่างเตี้ย มือและเท้าผิดปกติ ทางอาหารยาก มีภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวต่ำ มีพัฒนาการล่าช้า (36)	<a href="#">613604</a>
Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome	Xp11.23-p11.22	8.4	<1/1,000,000	พบความบกพร่องทางสติปัญญาและการพูด มีอาการชัก ฝ่าเท้าราบผิดปกติหรือโค้งงอมากผิดปกติ นิ้วก้อยเอียง นิ้วติดกัน (37)	<a href="#">300801</a>

ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Chromosome 2q31.1 duplication syndrome	2q31.1	8.3	ไม่มีข้อมูล	รูปร่างเตี้ย แขนสั้นผิดปกติ ประสาทตาผิดปกติ นิ้วกลางและนิ้วนางติดกัน (38)	<a href="#">613681</a>
Chromosome 2q33.1 deletion syndrome	2q33.1	8.3	ไม่มีข้อมูล	มีความบกพร่องทางสติปัญญาอย่างรุนแรง พัฒนาการล่าช้า พูดได้ช้า มีปัญหาในการกิน มีภาวะเลี้ยงไม่โต มีภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวต่ำ ผอม ผอมบาง ฟันมีความผิดปกติ มีเพดานปากที่สูงกว่าปกติ หน้าผากสูงและกว้าง หางตาเฉียงลง ปีกจมูกกว้าง ปลายจมูกงอ มีอาการโรคสมาธิสั้น ย้ำคิดย้ำทำ ไม่ชอบให้ถูกเนื้อต้องตัว (39)	<a href="#">612313</a>
Chromosome Xq28 deletion syndrome	Xq28	8.2	ไม่มีข้อมูล	มีภาวะปัญญาอ่อน ไม่มีพัฒนาการของการเคลื่อนไหว ไครงไบหน้าผิดปกติ หูหนวก มีภาวะกล้ามเนื้อบิดเกร็ง โรคทางประสาทที่ทำให้เกิดความล่าช้าในการตอบสนอง (40)	<a href="#">300845</a>
Chromosome 22q11.2 duplication syndrome	22q11.2	8.0	มีรายงานกว่า 60 เคส	มีพัฒนาการล่าช้า มีความบกพร่องทางสติปัญญา ร่างกายเจริญเติบโตช้าทำให้รูปร่างเตี้ย และมีภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวต่ำ (41)	<a href="#">608363</a>
Chromosome 16p deletion syndrome	16pter-p13.3	7.9	ไม่มีข้อมูล	มีพัฒนาการล่าช้า มีความบกพร่องทางสติปัญญา มีปัญหาทางพฤติกรรม และไครงไบหน้าผิดปกติ (42)	<a href="#">141750</a>
Chromosome 16p13.3 deletion syndrome	16p13.3	7.9	ไม่มีข้อมูล	ภาวะเลี้ยงไม่โต กล้ามเนื้อตึงตัวต่ำ รูปร่างเตี้ย หัวเล็ก ไครงไบหน้ามีเอกลักษณ์พิเศษ มีความบกพร่องทางสติปัญญา อวัยวะภายในเช่น หัวใจ ไต มีความผิดปกติและติดเชื้อง่าย (43)	<a href="#">600273</a>
Chromosome 16p11.2-p12.2 microduplication syndrome	16p11.2-p12.2	7.8	<1/1,000,000	มีพัฒนาการล่าช้า พูดได้ช้า มีความบกพร่องทางสติปัญญา มีอาการในกลุ่มออทิสติก ย้ำคิดย้ำทำ มีปัญหาทางพฤติกรรม ไครงไบหน้าผิดปกติ หน้าเป็นรูปสามเหลี่ยม ตาลึก ปีกจมูกกว้าง หางตาแคบและเฉียงขึ้น กระบอกตาห่าง มีความผิดปกติที่มือและนิ้ว รูปร่างเตี้ย หัวเล็ก ผอม (44)	<a href="#">#96</a>
Chromosome 5q12 deletion syndrome	5q12	7.8	ไม่มีข้อมูล	ทารกโตช้าหลังคลอด มีความบกพร่องทางสติปัญญา โรคลมชัก โรคสมาธิสั้น และตาผิดปกติ (45)	<a href="#">615668</a>
Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome	1p32-p31	7.6	มีรายงาน 7 เคส	หัวโต มีภาวะโพรงสมองคั่งน้ำ การฝ่อหายไปของสมองส่วนคอร์ปัส คาลโลซัม พัฒนาการล่าช้า ระบบปัสสาวะมีความผิดปกติ ปัสสาวะไหลย้อนจากกระเพาะปัสสาวะไปยังท่อไตและไต ไครงไบหน้าผิดปกติ โรคจอตาเสื่อมมีสารสี ไล้เลื่อน บริเวณขาหนีบ ภาวะทองแดง นิ้วเกิน ข้อสะโพกเสื่อม และทารกมีฉายาเหมือนร่างแห (46)	<a href="#">613735</a>
Chromosome 1p31 duplication syndrome	1p31	7.6	ไม่มีข้อมูล	พบความบกพร่องของผนังหน้าท้อง (กล้ามเนื้อ fascia และผิวหนัง) ในแนวกลางตัว ทำให้อวัยวะในช่องท้องเคลื่อนออกมาทางฐานของสายสะดือ และมีไล้เลื่อน (47)	<a href="#">164750</a>
Chromosome 16q22 deletion syndrome	16q22	7.4	ไม่มีข้อมูล	ทารกตอนคลอดจะตัวเล็ก หัวเล็กกว่าปกติ กระดูกนิ้วไม่เจริญ กระดูกบริเวณอกแคบ การเคลื่อนไหวช้าผิดปกติ มีลักษณะตั้งงุ้มแบน งุ้มเล็กและขีดขึ้น หลายรายมีอาการหายใจ หางตาเฉียงขึ้น หัวตาพับ ตึงหูใหญ่ ปลายจมูกกว้าง คางแหลม (48)	<a href="#">614541</a>

ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Frias syndrome	14q22.1- q22.3	7.2	ไม่มีข้อมูล	สภาพไร้ลูกตาแต่กำเนิดหรือต้อกระจกลูกตาเล็ก นัยน์ตาเล็ก ตาปรีอ กระบอกตาห่าง คาโปน พบความผิดปกติของต่อมใต้สมองทำให้การเจริญเติบโตผิดปกติ นิ้วเกิน นิ้วสั้น ฝ่าเท้าโค้งงอมากผิดปกติ กล้ามเนื้ออ่อนแรง ความบกพร่องทางสติปัญญา และการเคลื่อนไหว ไบโหน้ไม่สมมาตร คางหดสั้น เพดานปากสูง รูปร่างผิดปกติทางเดินปัสสาวะและอวัยวะสืบพันธุ์ผิดปกติ หูหนวก (49)	609640
Chromosome 15q11-q13 duplication syndrome	15q11- q13	6.7	ไม่มีข้อมูล	มีความบกพร่องทางสติปัญญา มีปัญหาทางพฤติกรรม มีอาการชัก หูหนวก (50)	608636
CHDM	6q27	6.6	ไม่มีข้อมูล	พบเนื้องอกกระดูกชนิดที่หายากที่พัฒนาตามแนวกระดูกสันหลังหรือที่ฐานของกะโหลก ผู้ป่วยจะมีอาการเจริญเติบโตช้า กระดูกผิดปกติ และอาจเกิดการกระจายของมะเร็งได้ (51)	215400
Chromosome 15q14 deletion syndrome	15q14	6.5	<1/1,000,000	พัฒนาการล่าช้า รูปร่างเตี้ย และลักษณะใบหน้าผิดปกติ (52)	616898
Chromosome 17q12 duplication syndrome	17q12	6.3	ไม่มีข้อมูล	มีความบกพร่องทางสติปัญญา พัฒนาการล่าช้า มีปัญหาทางพฤติกรรม และการมองเห็น (53)	614526
Chromosome 17q12 deletion syndrome	17q12	6.3	ไม่มีข้อมูล	มีปัญหาเกี่ยวกับการเจริญหรือหน้าที่ของไตและระบบปัสสาวะ ทำให้เกิดไตวายก่อนคลอด ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วยเช่น พัฒนาการล่าช้าโดยเฉพาะการพูด และทักษะด้านภาษา มีความบกพร่องทางสติปัญญา มีปัญหาทางพฤติกรรมและทางจิต (54)	614527
Chromosome 3q29 duplication syndrome	3q29	5.7	มีรายงานน้อยกว่า 30 เคส	มีภาวะปัญญาอ่อน หัวเล็ก หน้ากลม จมูกใหญ่ หางตาสั้นและเฉียงลง มีรอยฝ่ามือเยอะผิดปกติ และฝ่าเท้าราบผิดปกติ (55)	611936
Chromosome 3q29 deletion syndrome	3q29	5.7	มีรายงาน 75 เคส	มีพัฒนาการล่าช้าโดยเฉพาะการพูด ความบกพร่องทางสติปัญญา มีความเสี่ยงที่จะพบปัญหาทางพฤติกรรมและทางจิต อาจมีอาการออทิสติก ชี้อ้วน โรคอารมณ์แปรปรวนสองขั้ว (โรคไบโพลาร์) โรคจิตเภท (56)	609425
Chromosome 8q22.1 duplication syndrome	8q22.1	5.7	ไม่มีข้อมูล	มีอาการงอเกร็งของข้อต่อนิ้ว เคลื่อนไหวลำบาก มือเท้าสั้น เจ็บข้อเรื้อรัง รูปร่างเตี้ย กระดูกงอกยาวกว่าปกติ พบการอึดตัวของกระดูกสันหลัง ภาวะที่มีกามรหนาและแข็งตัวขึ้นของผิวหนัง และมีโรคหนังตาตกแต่เกิด (57)	151200
Chromosome 8q22.1 deletion syndrome	8q22.1	5.7	<1/1,000,000	โรคหนังตาตกแต่เกิด รูปแบบการขึ้นของนมผิดปกติ คิ้วโค้งงอ จมูกกว้างและแบน รูปร่างผิดปกติ (58)	608156
Prader-Willi/Angelman syndrome	15q11.2	5.7	1/10,000 - 1/30,000	ทารกแรกเกิดจะมีลักษณะกล้ามเนื้ออ่อนแรง กินอาหารลำบาก เจริญเติบโตช้า วัยเด็กจะหิวตลอดเวลาทำให้เป็นโรคอ้วนและโรคเบาหวาน ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วยเช่นพบความบกพร่องทางสติปัญญา มีปัญหาทางพฤติกรรม หน้าผากแคบ มือเท้าเล็ก รูปร่างเตี้ย ผมและผิวหนังมีสีอ่อน ไม่สามารถมีลูกได้ (59)	176270 / 105830

ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Holoprosencephaly 1	21q22.3	5.5	1/8,000	อาการหลักของโรคนี้คือสมองส่วนหน้าไม่แยกตัวออกจากกัน เพื่อพัฒนาไปเป็นซีกสมองทั้งสองข้าง หรือแยกออกจากกันไม่สมบูรณ์ ทำให้สมองใหญ่แทนที่จะเป็นสองซีกกลับรวมตัวเข้าด้วยกัน ทำให้เกิดภาวะรูจุมูกด้านหลังต้น จอตาด้อยพัฒนา ฟันขึ้นผิดปกติ หัวเล็ก รูปร่างเตี้ย และมีปัญหาทางการเรียนรู้ (60)	<a href="#">236100</a>
WAGR syndrome	11p13	5.4	1/500,000 - 1/1,000,000	ผู้ป่วยจะพัฒนาโรคมะเร็งไตในเด็ก ตาบอดสี ระบบปัสสาวะและระบบสืบพันธุ์ผิดปกติ มีภาวะปัญญาอ่อน และอาจพบเนื้องอกรังไข่ (61)	<a href="#">194072</a>
Chromosome 7q11.23 deletion syndrome	7q11.23	5.3	ไม่มีข้อมูล	โรคลมชัก มีปัญหาทางการเรียนรู้ ความบกพร่องทางสติปัญญา และปัญหาทางจิตเภท (62)	<a href="#">613729</a>
Chromosome 7q11.23 duplication syndrome	7q11.23	5.3	ไม่มีข้อมูล	ผู้ป่วยโรคนี้จะมีปัญหาด้านพัฒนาการในหลายระบบของร่างกาย อาการที่พบได้บ่อยคือ พูดได้ช้า กะโหลกศีรษะและหน้าผิดปกติจากความพิการแต่กำเนิด กลุ่มโรคที่มีความผิดปกติของหัวใจ ไล่เลื้อนกระบังลม ภาวะทองแดง (63)	<a href="#">609757</a>
Potocki-Shaffer syndrome	11p11.2	5.3	มีรายงานน้อยกว่า 100 เคส	มีภาวะกระดูกงอกจากกระดูกยาวหลายๆแห่งพร้อมกัน กระหม่อมหน้าและกระหม่อมข้างใหญ่ผิดปกติ ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา และมีความพิการบนใบหน้าและกะโหลก (64)	<a href="#">601224</a>
CDH	15q26.1	5.2	1/2,500 - 1/4,000	เป็นโรคที่มีอาการรุนแรงและมีความเสี่ยงสูงมากโรคหนึ่ง มีอัตราการเสียชีวิตสูง เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของการสร้าง กะบังลมที่ไม่สมบูรณ์ในครรภ์มารดา ทำให้กะบังลมมีรูโหว่เกิดขึ้น เป็นผลให้อวัยวะในช่องท้องเคลื่อนขึ้นไปในช่องปอด กดเบียด และรบกวนการเจริญเติบโตของปอดข้างนั้น ปอดไม่สามารถพัฒนาได้เท่าเด็กปกติส่งผลให้ทารกที่เกิดมามีอาการหายใจลำบาก หอบเขียว หรือในรายที่มีอาการรุนแรงมากจะหยุดหายใจตั้งแต่เกิดมา (65)	<a href="#">142340</a>
Chromosome Xq22.3 telomeric deletion syndrome	Xq22.3	5.0	ไม่มีข้อมูล	โรคไตอักเสบเรื้อรังร่วมกับหูตึง มีภาวะปัญญาอ่อน ศูนย์กลางของใบหน้าจะพัฒนาช้ากว่าตาหน้ามากและกรามล่าง และเซลล์เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างผิดปกติ (66)	<a href="#">300194</a>
Wolf-Hirschhorn syndrome	4p16.3	4.5	1/95,000	หัวเล็ก คางเล็ก แสกหน้าโดนเด่น กระบอกตาห่าง หูผิดปกติ มีติ่งเนื้อข้างหู มีภาวะโศก ความบกพร่องทางสติปัญญา ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัว มีอาการชัก และความพิการของหัวใจ (67)	<a href="#">194190</a>
Chromosome 17q21.31 duplication syndrome	17q21.31	4.0	1/1,000,000 - 9/1,000,000	การเคลื่อนไหวมีพัฒนาการล่าช้า เข้าสังคมไม่ได้ มีปัญหาทางการสื่อสาร มีกลุ่มอาการออทิสติก (68)	<a href="#">613533</a>
Chromosome Xp11.3 deletion syndrome	Xp11.3	4.0	ไม่มีข้อมูล	มีภาวะปัญญาอ่อน โรคจุดสีบนจอประสาทตา ผู้ป่วยบางรายมีหัวเล็ก (69)	<a href="#">300578</a>
Chromosome 3q13.31 deletion syndrome	3q13.31	3.8	ไม่มีข้อมูล	พัฒนาการล่าช้า มีใบหน้าเป็นเอกลักษณ์ เพศชายจะมีรูปร่างอวัยวะผิดปกติ (70)	<a href="#">615433</a>

ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Chromosome 8p23.1 deletion syndrome	8p23.1	3.7	มีรายงานกว่า 50 เคส	ร่างกายเจริญเติบโตช้ากว่าปกติทั้งก่อนและหลังคลอด น้ำหนักตัวแคระคลดน้อย มีความบกพร่องทางสติปัญญา พัฒนาการเคลื่อนไหวช้า พูดได้ไม่ปกติ มีอาการชัก ปัญหาทางพฤติกรรม สมาธิสั้น หัวเล็ก หน้าผากสูงและแคบ ปีกจมูกกว้าง หัวตาพบ เพดานปากสูง คอสั้น และมีรูปร่างผิดปกติ (71)	#39
Chromosome 8p23.1 duplication syndrome	8p23.1	3.7	1/64,000	พูดได้ช้า มีพัฒนาการล่าช้า หน้าผากยื่น คิ้วโก่งงอ และพบโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด (72)	#85
Chromosome 12q14 microdeletion syndrome	12q14	3.6	<1/1,000,000	ร่างกายเจริญเติบโตช้าตั้งแต่ก่อนคลอด รูปร่างเตี้ย น้ำหนักไม่ขึ้น อาจจะมีปัญหากินลำบาก พัฒนาการล่าช้า และพบความบกพร่องทางสติปัญญา (73)	#76
Chromosome 17q23.1-q23.2 deletion syndrome	17q23.1-q23.2	3.5	<1/1,000,000	มีพัฒนาการล่าช้า หัวเล็ก รูปร่างเตี้ย พบความผิดปกติของหัวใจ มือ เท้า แขน ขามีรูปร่างผิดปกติ พูดได้ช้า พบโรคหลอดเลือดหัวใจเกิน และผนังกันหัวใจรั่ว (74)	613355
Potocki-Lupski syndrome	17p11.2	2.4	1/20,000	พบความผิดปกติทางโครงสร้างร่างกาย ความบกพร่องทางสติปัญญา อาการที่พบมากคือกลุ่มอาการออทิสติก ผู้ป่วยบางคนจะอาการอื่นร่วมด้วยเช่น ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวต่ำ ภาวะหยุดหายใจขณะหลับ โครงสร้างของหลอดเลือดและหัวใจผิดปกติ เข้าสังคมไม่ได้ มีปัญหาด้านการเรียนรู้ โรคสมาธิสั้น ย้ำคิดย้ำทำ ฟันมีโครงสร้างผิดปกติ รูปร่างเตี้ย และมีภาวะเสียงไม่โต (75)	610883
Smith-Magenis syndrome	17p11.2	3.4	1/25,000	โครงหน้ากว้างและเหลี่ยม ตาลึก แก้มใหญ่ กรามเด่นชัด จมูกแบน มีอาการร่วงตลอดเวลาระหว่างวัน แต่จะนอนไม่หลับในตอนกลางคืนและมีอาการหลับ ๆ ตื่น ๆ เนื่องจากมีความผิดปกติของเมลาโทนินตอนาฬิกาชีวภาพ ผู้ป่วยบางรายอาจมีอาการอื่นร่วมด้วยเช่น มีปัญหาทางพฤติกรรม ทำร้ายตนเอง รูปร่างเตี้ย กระดูกสันหลังมีรูปร่างผิดปกติ (76)	182290
Chromosome 17p13.3 duplication syndrome	17p13.3	3.3	<1/1,000,000	พบความผิดปกติที่สมอง หัวเล็ก พบการฝ่อหายไปของสมองส่วนคอร์ปัส คาลโลซัม สมองส่วนซีรีบิลลัมฝ่อ มีพัฒนาการล่าช้า ความบกพร่องทางสติปัญญา โรคสมาธิสั้น (77)	613215
Chromosome 17p13.3 deletion syndrome	17p13.3	3.3	<1/1,000,000	ร่างกายเจริญเติบโตช้าผิดปกติทั้งก่อนและหลังคลอด มีพัฒนาการล่าช้า ความบกพร่องทางสติปัญญา หัวโค โคร่งโบหน้าผิดปกติ หน้าผากยื่น กระบอกตาห่าง ริมฝีปากหนา โครงสร้างสมองผิดปกติ (78)	247200
Chromosome 19q13.11 deletion syndrome	19q13.11	3.1	<1/1,000,000	ร่างกายเจริญเติบโตช้าผิดปกติทั้งก่อนและหลังคลอด รูปร่างผอม วัยทารกจะกินลำบาก หัวเล็ก มีความบกพร่องทางสติปัญญา พูดได้ช้า รูเปิดปลายท่อปัสสาวะต่ำ โรคสังข์ทอง (79)	617219
Chromosome 2q35 duplication syndrome	2q35	22	ไม่มีข้อมูล	นิ้วติดกันแบบเป็นร่างแหหรือพังผืด (80)	185900
Chromosome 15q25 deletion syndrome	15q25	10	ไม่มีข้อมูล	พบความบกพร่องทางสติปัญญา มีพัฒนาการล่าช้า ร่างกายเจริญเติบโตได้ช้ากว่าปกติ โรคเลือดจาง โครงสร้างร่างกายผิดปกติ (81)	614294



ชื่อโรค	บริเวณ	ขนาด	อุบัติการณ์	ลักษณะอาการของโรค	อ้างอิง
Chromosome 22q11.2 deletion syndrome	22q11.2	8.0	1/4,000	พบความผิดปกติของหัวใจตั้งแต่เกิด ดัดเชื่องได้ง่ายเนื่องจากระบบภูมิคุ้มกันบกพร่อง โครโมโซมหน้าเป็นเอกลักษณ์ มีพัฒนาการล่าช้า พูดได้ช้า มีความบกพร่องทางสติปัญญา และความสามารถในการเรียนรู้ (82)	<a href="#">611867</a>
DiGeorge syndrome	22q11.21	2.4	1/4,000	ปัญหาหัวใจพิการแต่กำเนิด โครโมโซมหน้าเป็นเอกลักษณ์ ดัดเชื่องได้ง่าย มีพัฒนาการล่าช้า เพดานปากโหว่ ผู้ป่วยบางรายอาจมีอาการอื่นร่วมด้วยเช่น โรคไต หูหนวก และโรคภูมิคุ้มกันทำลายตัวเอง (83)	<a href="#">188400</a>

โครโมโซม	ชื่อ	ลักษณะทารกในครรภ์	อาการที่พบ
1	ไม่มีข้อมูล		
2	ไม่มีข้อมูล		
3	ไม่มีข้อมูล		
4	ไม่มีข้อมูล		
5	ไม่มีข้อมูล		
6	ไม่มีข้อมูล		
7	ไม่มีข้อมูล		
8	ไม่มีข้อมูล	แท้งบุตร (84)	
9	ไม่มีข้อมูล	แท้งบุตร (85)	
10	ไม่มีข้อมูล		
11	ไม่มีข้อมูล		
12	ไม่มีข้อมูล		
13	Patau's syndrome	สมองส่วนหน้าไม่แยกตัวออกจากกัน ศีรษะเล็ก ปากแหว่งเพดานโหว่ ต้นคอหนา ไตและระบบท่อปัสสาวะผิดปกติ หัวใจผิดปกติ ไม่มีกระดูกแขน นิ้วเกิน (86)	ทารกส่วนใหญ่เสียชีวิตหลังคลอดใน 1 สัปดาห์ (87)
14	ไม่มีข้อมูล		
15	ไม่มีข้อมูล		
16	ไม่มีข้อมูล	แท้งบุตรในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์ (88)	
17	ไม่มีข้อมูล		
18	Edwards syndrome	สมองส่วนคอร์ปัสคาลโลซัมฝ่อหายไป ไชสันหลังโป่งออกตามช่องโหว่กระดูกสันหลัง ปากแหว่งเพดานโหว่ คางเล็กหรือขากรรไกรล่างไม่เจริญ แขนสั้น นิ้วมืองอเกร็ง เท้าปุก ไล่เลื่อนกระบังลม ไตและหัวใจผิดปกติ (86)	ศีรษะเล็ก กรามเล็ก กำมือแน่น นิ้วซ้อนกัน พบความบกพร่องทางสติปัญญาขั้นรุนแรง ทารกส่วนใหญ่เสียชีวิตหลังคลอดภายใน 1 ปี (89)
19	ไม่มีข้อมูล		
20	ไม่มีข้อมูล		
21	Down's syndrome	โพรงสมองขยายตัว กระดูกงอกเล็กหรือไม่มี ต้นคอหนา หลอดเลือดแดงผิดปกติ พบจุดขาวในหัวใจ ไตบวม กระดูกแขนหรือกระดูกต้นขาสั้น (90)	มีลักษณะใบหน้าเฉพาะ ทารกส่วนใหญ่มีภาวะปัญญาอ่อน และพบความผิดปกติของร่างกายอื่น ๆ เช่น หัวใจพิการ (91)
22	ไม่มีข้อมูล	แท้งบุตรในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์ (92)	

## อ้างอิง

1. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/3765/chromosome-7q-deletion>
2. <https://rarediseases.org/rare-diseases/chromosome-18q-syndrome/>
3. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/3773/chromosome-9p-deletion>
4. [https://www.malacards.org/card/chromosome\\_14q11\\_q22\\_deletion\\_syndrome](https://www.malacards.org/card/chromosome_14q11_q22_deletion_syndrome)
5. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/1p36-deletion-syndrome#statistics>
6. [https://www.malacards.org/card/chromosome\\_6q11\\_q14\\_deletion\\_syndrome](https://www.malacards.org/card/chromosome_6q11_q14_deletion_syndrome)
7. [https://www.malacards.org/card/chromosome\\_8q121\\_q212\\_deletion\\_syndrome](https://www.malacards.org/card/chromosome_8q121_q212_deletion_syndrome), <https://www.omim.org/entry/600257>
8. [https://www.malacards.org/card/choroideremia\\_deafness\\_and\\_mental\\_retardation](https://www.malacards.org/card/choroideremia_deafness_and_mental_retardation)
9. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/3738/chromosome-1q41-q42-deletion-syndrome>
10. <https://www.omim.org/entry/612863>
11. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/dandy-walker-malformation#statistics>
12. <https://rarediseases.org/rare-diseases/chromosome-18-monosomy-18p/>
13. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/10q26-deletion-syndrome>
14. [https://www.malacards.org/card/chromosome\\_3pter\\_p25\\_deletion\\_syndrome](https://www.malacards.org/card/chromosome_3pter_p25_deletion_syndrome)
15. <https://www.omim.org/entry/613564>
16. <https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome%20%205q14.3%20deletions%20FTNW.pdf>
17. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=GB&Expert=1587](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=1587)
18. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=EN&Expert=276413](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=276413)
19. <https://www.omim.org/entry/614846>
20. [https://www.malacards.org/card/chromosome\\_15q26\\_qter\\_deletion\\_syndrome](https://www.malacards.org/card/chromosome_15q26_qter_deletion_syndrome)
21. [https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2020/02210/prenatal\\_diagnosis\\_of\\_6pter\\_p24\\_deletion\\_syndrome.58.aspx](https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2020/02210/prenatal_diagnosis_of_6pter_p24_deletion_syndrome.58.aspx)
22. <https://www.omim.org/entry/606708>
23. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=EN&Expert=261483](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=261483)
24. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4131946/>
25. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=EN&Expert=261476](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=261476)
26. [https://en.wikipedia.org/wiki/Cri-du-chat\\_syndrome#Signs\\_and\\_symptoms](https://en.wikipedia.org/wiki/Cri-du-chat_syndrome#Signs_and_symptoms)
27. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/wagr-syndrome#statistics>
28. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=EN&Expert=238750](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=238750)
29. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/yuan-harel-lupski-syndrome#statistics>
30. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=en&Expert=195](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=en&Expert=195)
31. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/jacobsen-syndrome#statistics>
32. <https://www.cytocell.com/probes/110-digeorge-ii-10p14>
33. [https://en.wikipedia.org/wiki/Langer%E2%80%93Giedion\\_syndrome#Diagnosis](https://en.wikipedia.org/wiki/Langer%E2%80%93Giedion_syndrome#Diagnosis)
34. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/13391/2p15p161-microdeletion-syndrome>
35. <https://www.omim.org/entry/613603>
36. <https://www.omim.org/entry/613604>
37. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/12766/microduplication-xp1122-p1123-syndrome>
38. <https://www.omim.org/entry/613681>
39. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=EN&Expert=251028](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=251028)
40. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C3806634/>
41. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-duplication#statistics>
42. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10853/chromosome-16p-deletion>
43. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10754/chromosome-16p133-deletion-syndrome>
44. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=en&Expert=261204](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=en&Expert=261204)
45. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5465700/>
46. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1028455911001379>
47. <https://www.omim.org/entry/164750>
48. <https://www.omim.org/entry/614541>
49. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2384/frias-syndrome>

50. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/15q11-q13-duplication-syndrome#statistics>

51. <https://www.omim.org/entry/215400>

52. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=261190](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=261190)

53. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/13296/17q12-duplication>

54. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/17q12-deletion-syndrome#statistics>

55. <https://www.omim.org/entry/611936>

56. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/3q29-microdeletion-syndrome#statistics>

57. <https://omim.org/entry/151200>

58. <https://www.omim.org/entry/608156>

59. [https://en.wikipedia.org/wiki/Prader%E2%80%93Willi\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Prader%E2%80%93Willi_syndrome)

60. <https://www.omim.org/entry/236100>

61. [https://en.wikipedia.org/wiki/WAGR\\_syndrome#Disease\\_mechanism](https://en.wikipedia.org/wiki/WAGR_syndrome#Disease_mechanism)

62. <https://www.omim.org/entry/613729>

63. <https://www.omim.org/entry/609757>

64. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=GB&Expert=52022](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=52022)

65. <https://www.omim.org/entry/142340?search=142340&highlight=142340>

66. <https://www.omim.org/entry/300194>

67. [https://en.wikipedia.org/wiki/Wolf%E2%80%93Hirschhorn\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Wolf%E2%80%93Hirschhorn_syndrome)

68. <https://www.omim.org/entry/613533>

69. <https://www.omim.org/entry/300578>

70. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C3809490/>

71. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/3769/chromosome-8p231-deletion>

72. [https://en.wikipedia.org/wiki/8p23.1\\_duplication\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/8p23.1_duplication_syndrome)

73. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/13390/12q14-microdeletion-syndrome>

74. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10936/17q231q232-microdeletion-syndrome>

75. [https://en.wikipedia.org/wiki/Potocki%E2%80%93Lupski\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Potocki%E2%80%93Lupski_syndrome)

76. [https://en.wikipedia.org/wiki/Smith%E2%80%93Magenis\\_syndrome#Signs\\_and\\_symptoms](https://en.wikipedia.org/wiki/Smith%E2%80%93Magenis_syndrome#Signs_and_symptoms)

77. <https://www.omim.org/entry/613215>

78. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=261257](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=261257)

79. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=217346](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217346)

80. <https://www.omim.org/entry/185900>

81. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10990/chromosome-15q252-microdeletion>

82. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome#statistics>

83. [https://en.wikipedia.org/wiki/DiGeorge\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/DiGeorge_syndrome)

84. [https://en.wikipedia.org/wiki/Trisomy\\_8](https://en.wikipedia.org/wiki/Trisomy_8)

85. <http://www.smj.org.sg/sites/default/files/5207/5207cr4.pdf>

86. <https://europepmc.org/article/med/25593701>

87. <https://casereports.bmj.com/content/2012/bcr-06-2011-4381>

88. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323445481001534>

89. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>

90. <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/uog.12364>

91. <https://pediatrics.aappublications.org/content/128/2/393>

92. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3569106/>

บริษัท แบงคอกจีโนมิกส์อินโนเวชั่น จำกัด (มหาชน)

Bangkok Genomics Innovation Public Company Limited (BGI local company)

โทร : 094-6166878, 02-2612638

อีเมล : [marketing@bangkokgenomics.com](mailto:marketing@bangkokgenomics.com)

เว็บไซต์ : [www.bangkokgenomics.com](http://www.bangkokgenomics.com)

ที่อยู่ : 3689 ถนนพระราม 4 แขวงพระโขนง เขตคลองเตย กรุงเทพฯ 10110

Line : @niftythailand-bgi

Facebook : @NiftyBGI

