

Regiões alvo de doenças detectadas por CGHno exame Pré-Natal

Doenças Relacionadas	Gene	Chr/Banda	OMIM #
1P31deleção	DIRAS3	1p31	605193
1p36microdeleção	SKI	1p36	607872
1p36microdeleção	TP73	1p36	607872
2p15-16.1microdeleção	múltiplo	2p15-16.1	612513
2p37.3deleção	HDAC4	2q37	600430
3q29microdeleção	PAK2	3q29	609425
6p24microdeleção	FKHL7	6p24	612852
8p23deleção	CTSB	8p23	116810
9pdeleção	DMRT1	9p24	158170
9pdeleção	DMRT2	9p24	158170
9q34.3microdeleção	EHMT1	9q34.3	610253
10q22-23deleção	GRD1	10q22	610659
12q14.1-q15deleção	GRP1	12q14	604597
13qdeleção	GPC5	13q31	602446
13qdeleção	GPC6	13q31	604404
13qdeleção	PCDH9	13q21	603581
14q11-q22deleção	CHD8	14q11	613457
14q11-q22deleção	SUPT16H	14q11	613457
14q11-q22microdeleção	SIX1	14q22	608389
(Síndrome Branchicotic 3)			
14q11-q22microdeleção	SIX4	14q22	608389
14q11-q22microdeleção	SIX6	14q22	212550
14q11-q22microdeleção	OTX2	14q22	610125
14q22microd/orofacial 11	BMP4	14q22	600625
15q13.3microdeleção	CHRNA7	15q13	612001
17q21.31microdeleção	CRHR1	17q21.31	610443
17q21.31microduplicação	MAPT	17q21.31	613533
18qmicrodeleção	TCE838	18q21	609522
18qdeleção	ZNF407	18p22	301808
18qdeleção	GALR1	18q23	600377
22q11.2	BCR	22q11	611867
1q44microdeleção	AKT3		
Adrenal hypoplasia congen	NR081	Xp21	300200
Agammaglobulinemia ligX	BTK	Xq22.1	300755
Alagille	JAG1	20p12	118450
Alfa-talassemia-RM	HBA1&HBA2	16p13	141750
Alfa-talassemia-RM	SOX8	16p13.3	141750
Alfa-talassemi-RM-LigX	ATRX	Xq21	300032
Alport lig-X	COL4A5	Xq22.3	301050
Androgen insensitivity	AR	Xq12	300068
Angelman/Prader-Willi	MAGEL2	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	MKRN3	15q11	105830

Regiões alvo de doenças detectadas por CGHno exame Pré-Natal

Angelman/Prader-Willi	NDN	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	NIPA1	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	NIPA2	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	PWS IC	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	SNORD10/7/64	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	SNORD10 9B	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	SnoRNA	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	SNRPN	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	SNURF	15q11	105830
Angelman/Prader-Willi	UBE3A	15q11	105830
Aniridia	PAX6	11p13-p14	106210
Atrial septal defect	NKX2-5	5q35	108900
Bartler 1	SLC12A1	15q21	601678
Bartler 2	KCNJ1	11q24	241200
Bartler 3	CLCNKB	1p36	607364
Bartler 4A	BSND	1p32	602522
Bartler 4B	CLCNKA	1p36	613090
Bartler AD hipocalcemia	CASR	3q13.33-	601199
Beckwith - Wiedemann	H19 IC	11p15	130650
Beckwith - Wiedemann	KCNQ1 IC	11p15	130650
Beckwith - Wiedemann	CDKN1C	11p15	130650
Beckwith - Wiedemann	H19	11p15	130650
Beckwith - Wiedemann	IGF2	11p15	130650
Beckwith - Wiedemann	INS	11p15	130650
Beckwith - Wiedemann	PHLDA2	11p15	130650
Beckwith - Wiedemann	SLC22A18	11p15	130650
Bilateral frontoparietal polymicrogyria	GPR56	16q13	606854
Blepharophimosis	FOXL2	3q22	110100
Branchiootorenal	EYA1	8q13	113650
Campomelic dysplasia	SOX9	17q24	114290
Cat Eye Syndrome-type I	ATP6V1E1	22q11	115470
CHARGE	CHD7	8q12	214800
Choroideremia	CHM	Xp21	303100
Chronic granulomatous disease	CYBB	Xp11	306400
Cleidocranial dysplasia	RUNX2	6p21	119600
Congenital diaphragmatic hernia	NR2F2	15q26	142340
Cornelia de Lange 1	NIPBL	5p13	122470
Cornelia de Lange 2	SMC1L1	Xp11	300590
Cowden	BMPR1A	10q23	158350
Cri-du-chat	TERT	5p15	123450
Dandy-Walker	ZIC1	3q24	220200
Dandy-Walker	ZIC4	3q24	220200
DiGeorge 1	CRKL	22q11	188400

Regiões alvo de doenças detectadas por CGHno exame Pré-Natal

DiGeorge1	HIRA	22q11	188400
DiGeorge1	TBX1	22q11	188400
DiGeorge2	GATA3	10p14	601362
DiGeorge2	NEBL	10p12	601362
Down syndrome critical region 1	DSCR1	21q22	190685
Down syndrome critical region 3	DSCR3	21q22	190685
Down syndrome critical region 4	DYRK1A	21q22	190685
Down syndrome critical region 5	RUNX1	21q22	190685
Duchenne muscular dystrophy	DMD	Xp21.1-p21.2	310200
Feingold	MYCN	2q24	164280
Focal dermal hypoplasia	PORCN	Xp11	300651
FMR1 syndrome microdeletion 1	FMR1	Xq27	300624
FMR1 syndrome microdeletion 2	FMR2	Xq28	300624
Fryns 1q41	DISP1	1q41	229850
Gitelman	SLC12A3	16q13	263800
Glycerol kinase deficiency	GK	Xp21	307030
Gonadal dysgenesis	SRY	Yp11.31	480000
Greig cephalopolysyndactyly	GLI3	7p14	175700
Hemophilia A	F8	Xq28	306700
Hemophilia B	F9	Xq27	306900
Hereditary hemorrhagic telangiectasia	MADH4	18q21	175050
Holoprosencephaly 1	LSS	21q22	600909
Holoprosencephaly 2	SIX3	2p21	157170
Holoprosencephaly 3	SHH	7q36	142945
Holoprosencephaly 4	TGIF1	18p31	142946
Holoprosencephaly 5	ZIC2	13q32	609637
Holoprosencephaly 7	PTCH1	9q22	610828
Holoprosencephaly 9	GLI2	2q14	610829
Holoprosencephaly and polydactyly	FBXW11	5q35	264480
Holt-Oram	TBX5	12q14	142900
Ichthyosis lig. X	STS	Xp22.31	308100
Ichthyosis lig. X	VCX3A	Xp22	308100
Joubert 3	AHI1	6q23	608894
Joubert 5	CEP290	12q21	610188
Kallmann 1	KAL1	Xp22.31	308700
Langer-Giedion	EXT1	8q24.11	150230
Leri-Weill Dyschondrosteosis	PAR1	Xp22	127300
Li-Fraumeni 1	TP53	17p13.1	151623
Lissencephaly with cerebellar hypoplasia	RELN	7q22.1	257320
Lissencephaly lig.X	DCX	Xq22.3-q23	300067
Loeys-Dietz tipo 1A	TGFBR1	9q22	609192
Loeys-Dietz tipo 2B	TGFBR2	3p24	610380
Lowe	OCRL	Xq25	309000

Regiões alvo de doenças detectadas por CGHno exame Pré-Natal

Macrocefalia/autismo	PTEN	10q23	605309
Marfan 1	FBN1	15q21.1	154700
Doença de Menkes	ATP7A	Xq21.1	309400
Microphthalmia	SOX2	3q26.3-q27	206900
Miller-Dieker	ABR	17p13.3	247200
Miller-Dieker	PAFAH1B1	17p13.3	247200
Miller-Dieker	PITPNA	17p13.3	247200
Miller-Dieker	YWHAE	17p13.3	247200
Mowat-Wilson	ZEB2	2q22	235730
Nail-patella	LMX1B	9q33.3	161200
Nephronophthisis	NPHP1	2q13	256100
Neurofibromatose tipo 1	JJAZ1	17q11.2	162200
Neurofibromatose tipo 1	NF1	17q11.2	162200
Noonan 1	PTPN11	12q24	163950
Noonan4	SOS1	2p22.1	610733
Noonan5	RAF1	3p25	611553
Doença de Norrie	NDP	Xp11	310600
Opitz G	MID1	Xq22	300000
Deficiência ornitina transca	OTC	Xp11.4	311250
Orofaciodigital 1	OFD1	Xp22.2	311200
Doença Pelizaeus-Merzbac	PLP1	Xq22.2	312080
Pitt-Hopkins	TCF4	18q21.2	610954
Doença do Rim Policístico	PKD1	16p13	601313
Doença do Rim Policístico	PKD2	4q22.1	613095
Potocki-Shaffer	ALX4	11p11.2	601224
Potocki-Shaffer	EXT2	11p11.2	601224
Renal cysts and diabetes	TCF2	17q12	137920
Retinoblastoma	RB1	13q14.2	180200
Rieger	PITX2	4q25	180500
Rubinstein-Taybi	CREBBP	16p13	610543
Rubinstein-Taybi	DNASE1	16p13	610543
Short stature	LHX4	1q25.2	262700
SHOX	SHOX	Xq22.33	312865
Simpson-Golabi-Behmel ti	GPC3	Xq26	312870
Smith-Lemli-Opitz	DHCR7	11q13.4	270400
Smith-Magenis	RAI1	17p11.2	182290
Sotos	NSD1	5p35.3	117550
Split-hand/footmalformatio	DLX5	7q21.3	220600
Split-hand/footmalformatio	SHFM1	7q21.3	220600
Split-hand/footmalformatio	BTRC	10q24.32	600095
Split-hand/footmalformatio	FBXW4	10q24.32	600095
Split-hand/footmalformatio	LBX1	10q24.32	600095
Split-hand/footmalformatio	POLL	10q24.32	600095

Regiões alvo de doenças detectadas por CGHno exame Pré-Natal

Spli-hand/footmalformation	DLX1	2q31	606708
Spli-hand/footmalformation	DLX2	2q31	606708
Stickler 1	COL2A1	12q13.11	108300
Synpolydactyly	EVX2	2q31	186000
Synpolydactyly	HOXD13	2q31.1	186000
Synpolydactyly	HOXD9	2q31	186000
Townes-Brocks	SALL1	16q12.1	107480
Trichorhinophalangeal	TRPS1	8q23.3	150230
Tuberous sclerosis	TSC1	9q34.13	191100
Tuberous sclerosis 2	TSC2	16p13.3	613254
Ulnar-mammary	TBX3	12q24.21	181450
van der Woude	IRF6	1q32.2	119300
Vascular endothelial growth	VEGFA	6p21	192240
von Hippel -Lindau	VHL	3p25.3	193300
WaardenburgI	PAX3	2p36.1	193500
Waardenburg IIA	MITF	3p14.1	193510
WAGR	WT1	11p13	194072
Williams-Beuren	ELN	7q11.23	194050
Williams-Beuren	GTF2I	7q11.23	194050
Williams-Beuren	GTF2IRD1	7q11.23	104050
Williams-Beuren	LIMK1	7q11.23	194050
Williams-Beuren	NCF1	7q11.23	194050
Wolf-Hirschhom	LETM1	4p16.3	194190
Wolf-Hirschhom	WHSC1	4p16.3	194190
Wolf-Hirschhom	WHSC2	4p16.3	194190
Heterotaxia lig X	ZIC3	Xq26.3	306955
Juvenil retinoschisis lig.X	RS1	Xp22	312700
Lymphoproliferativo tipo 1	SH2D1A	Xq25	308240
Lymphoproliferativo tipo 2	BIRC4	Xq25	308240
Retardo mental ligado ao X	ARX	Xp21	300419
Retardo mental ligado ao X	IL1RAPL1	Xp21	300143
Retardo mental ligado ao X	PAK3	Xp22	300558
Retardo mental ligado ao X	SOX3	Xq27	300123
Espasmos ligado ao X	CDKL5	Xp22.13	300672
Deleção Xp11.3	RP2	Xp11	300578
Deleção Xp11.3	ZNF674	Xp11	300578
XY Sex reversal	NR5A1	9q33.3	184757
Unique subtelomeric region	múltiplo	43 sítios	
Unique pericentromeric region	múltiplo	43 sítios	
Aneuploidia	múltiplo	qualquer cromossomo individual	

Lista de genes pré-natal testados no rastreamento a-CGH. Esta lista está em constante alteração, uma vez que novos genes, síndromes e regiões

Regiões alvo de doenças detectadas por CGHno exame Pré-Natal

cromossômicas envolvidas em anormalidades, são descobertas diariamente.