

תוצאות כרומוזמליות לא תקינות בבדיקת צ'יפ גנטי

זיהוי מחקר	מיקום כרומוזום	מוטציית שכפול/מוטציית חסר	גודל ק"ב	קואורדינטות כרומוזום	מקור המוטציה	אבחנה	מין	בדיקת קריוטיפ	X שביר
ASD-09-024	1p36.13	שכפול	16386	762978-17148920	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-025	1q21.1	חסר	400	147290000-147700000	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-026	1q21.1	חסר	298	144154012-144451954	מצד האב	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-027	1q43q44	שכפול	3000	239338812-242339608	מצד האם	לקות תקשורתית (pdd)	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-028	2p16.3	חסר	109	51236317-51344921	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-029	2p16.3	חסר	139	50714297-50853329	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-030	2p16.3	חסר	122	51090504-51212385	מצד האב	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-031	2p21	חסר	112	47460399-47572748	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	נקבה	לא נעשה	לא נעשה
ASD-09-032	2q13	חסר	1700	111108666-112819065	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	זכר	לא נעשה	לא נעשה
ASD-09-033	2q13	חסר	298	110050724-110348639	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-034	2q33.1	חסר	542	198603505-199146109	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-035	3p22.1	חסר	4317	43443229-47760421	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-036	3q23	חסר	352	143605199-143957178	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-037	3q29	שכפול	453	198370256-198823726	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	זכר	לא נעשה	נורמלי
ASD-09-038	4q23	חסר	1348	100611813-101959551	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-039	4q35.2	חסר	1120	185535833-186654005	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-040	6p21.32	שכפול	550	31802268-32352051	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי

זיהוי מחקר	מיקום כרומוזום	מוטציית שכפול/מוטציית חסר	גודל ק"ב	קואורדינטות כרומוזום	מקור המוטציה	אבחנה	מין	בדיקת קרייטיפ	X שביר
ASD-09-041	6q16.1q21	חסר	16417	94102643-110520288	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	46,xy,del(6)(q16.1q21)	נורמלי
ASD-09-042	6q16.3	חסר	312	101812515-102124648	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	46,xy,ins(6)(?p23;q13;q21)	לא נעשה
ASD-09-043	7q11.22	חסר	43	69475350-69519211	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-044	7q11.23	שכפול	1817	71949830-73767523	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	נקבה	נורמלי	לא נעשה
ASD-09-045	8pq	שכפול פסיפס	מכלול כרומוזום 8	מכלול כרומוזום 8	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	לא נורמלי	נורמלי
ASD-09-046	8q23.3	חסר	229	114185479-114414476	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	לא נעשה
ASD-09-047	8q24.22q24.3	חסר	5000	136429381-141456935	מצד האם	הפרעה אוטיסטית	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-048	9q34.2	שכפול	285	136013220-136298049	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-049	10q11.21q11.23	שכפול	5950	45502815-4148963	מצד האם	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-050	10q26.3	חסר	4100	131300000-135400000	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	46,xy,del(10)(q26.3) ish del(10)(q telmore) (D10S2490-)	נורמלי
ASD-09-051	12p11.22	חסר	211	28364520-28575366	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-052	12p13.33	חסר	31	1821094-1852794	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	נקבה	לא נעשה	לא נעשה
ASD-09-053	12q14.2	שכפול	993	61814661-62807656	מצד האב	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-054	13q12.11	חסר	304	19698883-20002569	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-055	13q12.11	חסר	311	19691189-19860032	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-056	15q11.1	שכפול	11870	18362555-30232544	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	זכר	47,xy+idic(15)(q13)unknown parental	נורמלי

זיהוי מחקר	מיקום כרומוזום	מוטציית שכפול/מוטציית חסר	גודל ק"ב	קואורדינטות כרומוזום	מקור המוטציה	אבחנה	מין	בדיקת קריוטיפ	X שביר
ASD-09-057	15q11.2	חסר	222	20412298-20634262	מצד האב	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-058	15q11.2	שכפול	277	20428073-20704897	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-059	15q11.2q13.1	שכפול	4900	21219452-26214052	מצד האם	הפרעה אוטיסטית	זכר	לא נעשה	נורמלי
ASD-09-060	15q13.2q13.3	חסר	1687	28719136-30405675	מצד האם	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-061	15q13.2q13.3	שכפול	1982	28719136-30701432	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-062	15q13.2q13.3	שכפול	1982	28719136-30701432	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-063	15q13.2q13.3	חסר	1500	28719136-30298155	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-064	15q14	חסר	152	31861894-32014683	לא נעשה	הפרעה אוטיסטית	זכר	לא נעשה	נורמלי
ASD-09-065	16p11.2	חסר	220	28732295-28952277	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-066	16p11.2	חסר	546	29560500-30106852	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-067	16p11.2	חסר	546	29560550-30106852	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	נקבה	נורמלי	נורמלי
ASD-09-068	16p11.2	חסר	546	29560500-30106101	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-069	16p11.2	חסר	546	29560500-30106101	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-070	16p11.2	שכפול	679	29560500-30240082	מצד האם	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	לא נעשה	לא נעשה
ASD-09-071	16p13.2	שכפול	368	6694662-7062616	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי

זיהוי מחקר	מיקום כרומוזום	מוטציית שכפול/מוטציית חסר	גודל ק"ב	קואורדינטות כרומוזום	מקור המוטציה	אבחנה	מין	בדיקת קריוטיפ	X שביר
ASD-09-072	16q23.3	חסר	166	81412569-81578850	מצד האם	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-073	7q12	חסר	1400	31889297-33323031	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-042	18p11.31p11.23	חסר	3300	3905938-7234642	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	46,xy,?ins(6)(?p23;q13;q21)	לא נעשה
ASD-09-073	119p13.13	שכפול	168	13378448-13546189	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-075	21q	שכפול	מכלול כרומוזום 21	מכלול כרומוזום 21	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	נקבה	47,XX,+21	-
ASD-09-076	21q	שכפול	מכלול כרומוזום 21	מכלול כרומוזום 21	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	47XY,+21	נורמלי
ASD-09-077	Xp22.31	חסר	1628	6463313-8091810	מצד האם	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-078	Xp22.31	שכפול	1624	6492092-8116174	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	נקבה	נורמלי	נורמלי של 69 אבהות לא תקינה, של 32 אמהות לא – תקינה
ASD-09-079	Xq12	חסר	24	65729442-65753605	מצד האם	הפרעה אוטיסטית	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-080	Xq27.1	חסר	706	138429944-139136376	לא נעשה	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	נורמלי	נורמלי
ASD-09-081	XXY	שכפול	מכלול כרומוזום X	מכלול כרומוזום X	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	לקות תקשורתית (pdd)	זכר	47,XXY	נורמלי
ASD-09-082	XXY	שכפול	מכלול כרומוזום Y	מכלול כרומוזום Y	לא אובחן בבדיקת דם מצד ההורים	הפרעה אוטיסטית	זכר	לא נעשה	נורמלי