

기타염색체이상질환 목록

(기준일자 : 2019.8.28)

No	질환명	영문명	참고상병 코드
1	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군	1q21.1 microdeletion syndrome	Q93.5
2	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군	2q24 microdeletion syndrome	Q93.5
3	2번 염색체 장완의 32-33부분의 미세결손 증후군	2q32q33 microdeletion syndrome	Q93.5
4	2번 염색체 장완의 33.1 부분의 미세결손 증후군	2q33.1 microdeletion syndrome	Q93.5
5	3번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 3	Q93.5
6	3번 염색체 장완의 결손	Deletion of long arm of chromosome 3	Q93.5
7	3번 염색체 장완의 29 부분의 미세결손 증후군	3q29 microdeletion syndrome	Q93.5
8	4번 염색체 단완의 부분 결손	Partial deletion of the short arm of chromosome 4	Q93.3
9	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군	4q21 microdeletion syndrome	Q93.5
10	4번 염색체 장완의 34부분의 미세결손	4q34 microdeletion	Q93.5
11	7번 염색체 장완의 11.23 부분의 미세중복 증후군	7q11.23 microduplication syndrome	Q92.3
12	재조합 8번 염색체 증후군	Recombinant chromosome 8 syndrome	Q93.7
13	8단완단일염색체증	8p monosomy	Q93.5
14	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군	8p11.2 deletion syndrome	Q93.5
15	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군	8q21.11 microdeletion syndrome	Q93.5
16	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군	8q22.1 microdeletion syndrome	Q87.0
17	9번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 9	Q93.5
18	9번 염색체 단완의 사염색체증	Tetrasomy 9p	Q99.8
19	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 10q	Q93.5
20	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군	10q22.3q23 microdeletion syndrome	Q93.5
21	11번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 11q	Q92.3
22	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 14q	Q93.5
23	15번 염색체 장완의 사염색체증	Tetrasomy 15q (Isodicentric 15 chromosome syndrome)	Q93.2
24	16번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 16	Q93.5
25	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	Q93.5
26	18번 고리모양 염색체	Ring chromosome 18	Q93.2
27	18번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 18	Q93.5
28	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 20q	Q92.3
29	20번 염색체 단완의 삼염색체증	Trisomy 20p; Duplication of 20p	Q92.2
30	X 염색체장완의 28부분의 중복 증후군	Chromosome Xq28 duplication syndrome	Q99.8