

내 아이의 건강한 미래, 미리 알면 지켜줄 수 있습니다.

주요 질환 정보		그 외 선별 가능한 질환	
1번 염색체 14종	1p36 결실 증후군 발달장애, 근긴장도저하, 경련, 청력장애, 성장장애	1p34.1 중복 증후군 1p32-p31 결실 증후군 1p21.3 결실 증후군 Monosomy 1p Trisomy 1p 저혈소판 요골 무형성 증후군 1q21.1 미세중복 증후군 1q24-q25 결실 증후군 반더우드 증후군 1q41-q42 결실 증후군 Trisomy 1q Monosomy 1q 1q44 결실 증후군	
2번 염색체 19종	2p16.3(NRXN1) 결실 증후군 발달지연, 정신지체, 학습장애, 언어장애 2p15-p16.1 미세결실 증후군 소두증, 특징적 얼굴모양, 시력장애, 신장장애, 섭식장애, 성장지연, 학습장애 주버트 증후군 운동균형이상, 무호흡증 또는 빈호흡증, 지능저하 2q23.1 미세결실 증후군 학습장애, 언어발달장애, 경련, 자폐, 수면장애, 저신장	Trisomy 2p Monosomy 2p 2p25.3 결실 증후군 2p12-p11.2 결실 증후군 2q11.2 결실 증후군 2q23.3-q24.1 결실 증후군 2q31.1 중복 증후군 2q31.2 결실 증후군 클래스 증후군 2q35 중복 증후군 2q37 미세결실 증후군 Trisomy 2 mosaicism Trisomy 2q Monosomy 2q 2q24.3 결실 증후군	
3번 염색체 15종	SETD5 증후군 정신지체, 발달장애, 자폐, 소두증, 낮은 귀, 청력장애, 사시, 일자눈썹 3q13.31 미세결실 증후군 근긴장저하, 발달장애, 높은 입천장 덴디-워커 증후군 제4뇌실의 확장 및 소뇌 발달부전 3q29 미세결실 증후군 정신지체, 자폐증, 길쭉하고 좁은 얼굴형, 짧은 인중, 흉곽기형, 긴손가락	Trisomy 3p Monosomy 3p 3p14.1-p13 결실 증후군 3q13.11-q13.12 결실 증후군 3q27.3 결실 증후군 3q29 미세중복 증후군 Trisomy 3 mosaicism Trisomy 3q Monosomy 3q 3pter-p25 결실 증후군 3p21.31 결실 증후군	
4번 염색체 8종	울프-허쉬호른 증후군 심한 정신지체, 그리스 투구처럼 넓고 튀어나온 이마, 넓은 미간, 양안격리증, 높은 아치형 눈썹	Monosomy 4p 4p 삼염색체증 4q21 결실 증후군 Trisomy 4q Monosomy 4q 4q31-qter 결실 증후군 4q32.1-q32.2 삼중복 증후군	
5번 염색체 10종	요성 증후군 고양이 울음소리, 소두증, 넓은 콧등, 사시, 근긴장저하, 심장기형, 심한 정신지체 소토스 증후군 대뇌성 거인증, 학습장애, 정신지체, 심장이상, 근긴장저하, 발작 및 요추측만증	5p13 중복 증후군 5p 삼염색체증 Monosomy 5p 5q12 결실 증후군 5q14.3 결실 증후군 5q33.1 결실 증후군 Trisomy 5q Monosomy 5q	
6번 염색체 12종	리이거 증후군 리이거 증후군 3형, 눈의 다양한 기형, 치아발육지연 6q11-q16 결실 근긴장저하, 호흡장애, 급식장애, 제대 탈장, 작은 턱 6q15-q23 결실 발달장애, 위식도역류 동반한 급식장애, 근긴장도저하, 심장이상, 손모양 기형 6q23-q24 결실 위식도역류 동반 급식장애, 작은 턱, 낮게 위치한 귀, 얇은 입술, 짧은 목, 손과 발모양 기형, 심장기형 6q 25 결실 증후군 섭식장애, 소두증, 경련, 심질환, 사시, 꼬리뼈 함몰 ARID1B 증후군 지능저하, 학습장애, 발달지연, 언어 및 인지장애	6pter-p24 결실 증후군 Trisomy 6p Monosomy 6p 조기발병 파킨슨병 Trisomy 6q Monosomy 6q	
7번 염색체 11종	그리그 증후군 대두증, 손발가락의 합지증 윌리엄스 증후군 위로 솟은 작은코 끝, 긴 인중, 큰 입, 두툼한 입술, 작은 볼, 심장과 혈관기형 7q22 결실 증후군 자폐증, 정신지체, 경련, 반복행동 큐라리노 증후군 천골발육부전(영치뼈 무형성), 항문직장기형, 신장기형, 수신증, 근긴장저하, 섭식장애	Trisomy 7p Monosomy 7p 7q11.23 중복 증후군 손발가락결손증 1형 Trisomy 7 mosaicism Trisomy 7q Monosomy 7q	
8번 염색체 14종	8p23.1 결실 증후군 심장질환, 발달지연, 학습장애, 충동적행동 및 과잉행동 8번 삼염색체 증후군 좁은 흉곽과 마른 몸, 뺨뺨한 관절, 신장질환, 학습장애, 언어장애, 발바닥에 갈게 뾰 주름 랑가-기드온 증후군 정신지체, 청각장애, 언어장애, 성장장애, 왜소증, 가늘고 술적은 모발, 서양배 모양의 주먹고, 손발가락 기형	8p23.1 중복 증후군 Trisomy 8 mosaicism Trisomy 8p Monosomy 8p 8q21.11 미세결실 증후군 8q12.2-q21.2 결실 증후군 8q22.1 중복 증후군 8q22.1 결실 증후군 유전성 다발성 외골종 1형 Trisomy 8q Monosomy 8q	
9번 염색체 9종	9p 삼염색체 증후군 발달장애, 지능저하, 두개골과 안면기형, 손발가락 기형, 심질환 9번 삼염색체 증후군 정신지체, 성장 및 발육 부전, 근긴장저하, 소두증, 골격 및 중추신경계 이상, 위장관계 이상 클리프스트라 증후군 심한 정신지체, 발육부전, 인지장애, 근긴장저하, 심장기형, 두껍고 튀어나온 혀, 튀어나온 턱	Trisomy 9p Monosomy 9p 9p 결실 증후군 9q22.3 미세결실 증후군 Trisomy 9q Monosomy 9q	
10번 염색체 8종	디 조지 증후군 2형 부갑상선기능저하증, 청력저하 및 신장질환 10q23 결실 증후군 학습장애, 언어장애, 섭식장애, 심질환, 척추측만증, 발이 안으로 굽는 내반족 세이-바버-비사커 증후군 학습장애, 근긴장저하, 심질환, 작은 눈, 축 처진 눈꺼플, 잠복 고환, 부갑상선기능저하증 10q26 결실 증후군 작은 턱, 비대칭적인 삼각형 모양의 얼굴, 성장장애, 섭식장애, 근긴장저하, 학습장애	10p 삼염색체증 Monosomy 10p Monosomy 10q 10q 삼염색체증	
11번 염색체 8종	윌름스 종양 홍채무형성증, 비뇨생식기계 기형, 정신지체 포토키-사퍼 증후군 주로 두개골과 안면 기형, 발달지연, 지능저하 제이콥슨 증후군 섭식장애, 인지장애, 학습장애, 성장지연, 수면장애, 지혈장애, 특징적 얼굴모양	11p15-p14 결실 증후군 Trisomy 11p Monosomy 11p Trisomy 11q Monosomy 11q	
12번 염색체 7종	팔리스터-킬리만 증후군 근긴장저하, 성장지연, 학습장애, 횡격막 탈장, 짧은 팔다리, 청각장애	12p13.33 미세결실 증후군 Trisomy 12p Monosomy 12p 12q14 미세결실 증후군 Trisomy 12q Monosomy 12q	
13번 염색체 4종	파타우 증후군 80% 이상 생후 1개월 이내 사망, 구순열과 구개열, 소두증, 손가락 기형, 심질환, 심한 정신지체	리이거 증후군 2형 Trisomy 13 mosaicism Monosomy 13q	
14번 염색체 8종	14q22-q32 결실 섭식장애, 학습장애, 근긴장저하, 심질환, 손발의 기형, 빈번한 호흡기감염 14q31-q32 결실 호흡장애(신생아기), 섭식장애, 특징적 얼굴모양, 경련, 성기모양 이상(남아) 14q32 결실 증후군 근긴장저하, 손금 모양 이상(막 전 손금), 섭식장애, 잦은 감염, 심질환, 발달지연	14q12 중복 증후군 14q11-q22 결실 증후군 14번 삼염색체 모자이시즘 Trisomy 14q Monosomy 14q	
15번 염색체 12종	프라더-윌리 증후군 비만, 자신장, 성선기능저하증, 정신지체, 근긴장저하 엔젤만 증후군 꼭두각시 같은 인형결음, 발작적 웃음, 소두증, 홍채와 맥락막의 색소 저하, 넓게 분포된 치아, 크고 벌린 입, 심한 정신지체, 발달지연 15q12 중복 증후군 자폐, 정신지체, 발달지연 특발성 전신성 뇌전증 대뇌 신경세포의 과흥분에 의한 전신성 뇌전증(간질) 가능성	15q13.3 미세결실 증후군 15q24 미세결실 증후군 15q25 결실 증후군 Trisomy 15 mosaicism Trisomy 15q Monosomy 15q 15q26 과성장 증후군 15q26-qter 결실 증후군	
16번 염색체 15종	16번 삼염색체 모자이시즘 환아에 따라 다양한 증상, 일부는 무증상 가능성 16p11.2 미세결실 증후군 언어발달장애, 발달지연, 학습장애, 근긴장저하(신생아기), 자폐 16번 삼염색체 모자이시즘 환아에 따라 다양한 증상, 일부는 무증상 가능성 16p11.2 미세결실 증후군 언어발달장애, 발달지연, 학습장애, 근긴장저하(신생아기), 자폐	ATR-16 증후군 루빈스타인-테이비 증후군 1형 16p13.3 중복 증후군 16p13.11 미세결실 증후군 16p12.1 미세결실 증후군 16p11.2-p12.2 미세중복 증후군 16p11.2-p12.2 미세결실 증후군 16p11.2 미세중복 증후군 Trisomy 16p Monosomy 16p 16q22 결실 증후군 16번 삼염색체증 Monosomy 16q	
17번 염색체 17종	밀러-디커 증후군 뇌에 주름이 덜 잡히는 뇌회 결소(할렙뇌증, 뇌이랑없음증), 소두증, 작은 턱, 심장기형, 성장 지연, 정신지체, 경련 17p12 결실 증후군 말초신경의 신경장애(감각둔화, 근육약화 등) 스미스-마제니스 증후군 특징적 얼굴형태, 인지장애, 발달지연, 수면장애, 청력 소실, 상동행동 쿨렌-드 브리즈 증후군 근긴장저하, 섭식장애, 발달지연, 학습장애, 배 모양의 코와 큰 귀	17p13.3 동원체 중복 증후군 17p13.3 말단소립 중복 증후군 17p13.1 결실 증후군 사르코-마리-투스병 1A형 포토키-루프스키 증후군 Trisomy 17p 신경섬유종증 1형 신낭종-당뇨병 증후군 17q12 중복 증후군 17q21.31 중복 증후군 17q23.1-q23.2 결실 증후군 17q23.1-q23.2 중복 증후군 Trisomy 17q	
18번 염색체 6종	에드워드 증후군 90% 이상 생후 6개월 이내 사망, 심한 정신지체, 발달지연, 후두골 돌출, 구순열 및 구개열, 소화약증, 심장 및 신장기형 18q 결실 증후군 낮은 귀, 넓은 미간, 잉어 입모양 등의 특징적 얼굴모양	Monosomy 18 mosaicism 18p 결실 증후군 Trisomy 18p Tetrasomy 18p	
19번 염색체 6종	19p13.2 미세결실 섭식장애, 성장지연, 발달장애, 언어발달장애, 공격적 행동, 지능저하, 강박장애, 수면장애 등	Trisomy 19p Monosomy 19p 19q23.1 결실 증후군 Trisomy 19q Monosomy 19q	
20번 염색체 6종	알라질 증후군 신생아기(지속적인 황달과 담즙정체), 소아기(만성간질환, 간경화, 간부전으로 진행)	Trisomy 20p Monosomy 20p Trisomy 20 Trisomy 20q Monosomy 20q	
21번 염색체 3종	다운 증후군 정신지체, 성장장애, 짧은 수명, 전신기능이상, 안면기형	조기발병 알츠하이머병 1형 21번 단염색체증	
22번 염색체 10종	묘안 증후군 특징적인 눈의 이상, 얼굴기형, 심장기형 및 심질환, 항문폐쇄, 신장질환 벨로-카디오-페이셜 증후군 심질환, 발음장애, 저칼슘혈증, 섭식장애, 학습장애, 면역저하 디 조지 증후군 심장결함, 흉선발육부전, 구개열, 저칼슘혈증, 비정상 얼굴모양 22q11.2 원위 결실 증후군 학습장애, 언어발달장애, 성장지연, 심질환 펠란 맥더미드 증후군 발달지연, 심한 지적장애, 근육약화, 자폐증, 공격적 성향, 고통에 둔감해지는 증상	22번 삼염색체증 22번 삼염색체 모자이시즘 Monosomy 22 mosaicism Monosomy 22q 22q13 중복 증후군	
X 염색체 22종	터너 증후군 작은 키, 짧은 목, 저성장, 성적발달 지연 등 클라인펠터 증후군 큰 키, 성선기능저하, 상대적으로 작은 고환과 음경, 여성형 유방, 대부분 불임 X 오염색체증 표현형은 여자, 근긴장도저하, 발육지연 (생식기발달은 정상) X 삼염색체증 언어발달장애, 학습장애, 난소기능부전의 가능성 트리플 X 증후군 머리가 약간 작고, 큰 키, 하체가 길고 날씬, 매우 경미한 지능저하 가능성 XXXY 증후군 낮은 혈중 테스토스테론 수치, 남성 이차성징 불완전, 여성형 유방, 대부분 불임, 특징적 치아모양 스테로이드살파타제 결핍증 피부에 심한 어린선(피부 각질층이 지나치게 성장하여 나타나는 피부건조증), 아주 가벼운 자극에도 민감한 피부반응 칼만 증후군 남성과 여성 생식기관 자극 호르몬이 분비되지 않고, 이차성징 이상 및 불임 가능성 글리세롤키나제 결핍증 혈중 글리세롤 증가, 중성지방 가성증가, 저신장, 낮게 위치한 귀, 잠복고환 등 듀센 근이영양증 근섬유괴사, 근육약화, 기립 시 엎드린 상태에서 네발로 가는 자세를 취하면서 일어나는 특이현상 Xp11.2 중복 증후군 발달지연, 학습장애, 주의력 결핍과잉행동장애(ADHD), 언어발달 지연, 성조숙증 Xq28 중복 증후군 근긴장저하, 언어발달장애, 학습장애, 저신장, 경련 XXYY 증후군 클라인펠터 증후군과 유사하며 더 심한 증상 가능성	Xp21 결실 증후군 Xp11.3 결실 증후군 Xp11.22 중복 증후군 Xq22.3-q23 결실 증후군 Xq26.3 결실 증후군 Xq26.3 중복 증후군 Trisomy Xq Xq27.3-q28 중복 증후군 DDCH 증후군	
Y 염색체 3종	XXXX 증후군 공격적 성향, 학습장애, 불임 가능성 XYY 증후군 큰 키, 주의력결핍 과잉행동 장애(ADHD), 학습장애, 발달장애(생식기능은 거의 정상)	부분 Y 염색체 결손	