

分染法(G, Q分染法など)			
1) 染色体異常症が疑われ、診断および以後の診療を行う上で染色体検査が必要な場合: 多発奇形、発達遅滞、成長障害、精神遅滞、性腺低形成、二次性徴遅延、不妊症、習慣性流産、染色体構造異常を有する子供の親、その他 2) 染色体異常症として臨床診断が可能であるが、以後の診療を行う上で染色体検査が必要な場合: Down症候群、18-trisomy症候群、その他			
SKY(spectral karyotyping)法			
分染法では解析困難な場合(複雑な構造異常など)			
FISH(fluorescence <i>in situ</i> hybridization)法			
	疾患名(和名)	疾患名(英名)	染色体(座)名
1	14トリソミー	14 trisomy	13番染色体
2	18トリソミー	18 trisomy	18番染色体
3	21トリソミー	21 trisomy	21番染色体
4	ネコ眼症候群	Cat's eye syndrome	22番染色体
5	Turner症候群	Turner syndrome	X染色体
6	無精子症, 乏精子症	azoospermia, oligozoospermia	Y染色体(AZF, SRY, 他)
7	猫なき症候群	Cri-Du-Chat Syndrome	5番染色体(5p)
8	Williams症候群	Williams syndrome	7番染色体
9	Prader-Willi症候群	Prader-Willi syndrome	15番染色体(15q)
			22番染色体
10	Angelman症候群	Angelman syndrome	15番染色体
11	Miller-Dieker症候群	Miller-Dieker syndrome	17番染色体(17p)
12	Charcot-Marie-Tooth病A型	Charcot-Marie-Tooth disease, type A	17番染色体
13	CATCH22症候群	CATCH22 syndrome	22番染色体(22q)
14	DiGeorge症候群	DiGeorge syndrome	22番染色体