

Mikrodeleční syndromy patří k nejčastějším syndromům způsobeným chromozomovými aberacemi. Většina z nich má autozomálně dominantní dědičnost. Podkladem mikrodelečních syndromů jsou většinou tzv. submikroskopické neboli kryptické delece chromozomů. Výzkumy v posledních dvou desetiletích ukázaly, že tyto aberace jsou daleko častější, než se původně předpokládalo. Výskyt každého mikrodelečního syndromu se odhaduje zhruba na 1/10000 novorozenců. Mikrodelece mohou být malého rozsahu, které nejsou zjistitelné běžným cytogenetickým vyšetřením, proto se zpravidla užívá molekulárně biologických nebo molekulárně cytogenetických metod, např. FISH. Diagnostiku mikrodelečních syndromů komplikuje skutečnost, že u většiny z nich pozorujeme výraznou variabilitu fenotypových projevů. Naopak u některých pacientů s typickým fenotypem není mikrodelece chromozomů molekulárně cytogeneticky prokazatelná.