

Mikrodeleční syndromy se v populaci objevují s vysokou incidencí, nejčastější je DiGeorgeův syndrom s incidencí 1 : 4 000. Dalšími relativně častými syndromy jsou Williamsův-Beurenův syndrom, Millerův-Diekerův syndrom, syndrom delecce 1p36 a další. Většina těchto syndromů způsobuje svým nositelům vážné klinické obtíže. Včasná a spolehlivá diagnóza pak může pomoci v léčbě postiženého pacienta (edukace, chirurgická korekce, rehabilitace, farmakoterapie) či v prenatální diagnostice. K analýze kryptických chromozomových aberací, které tyto syndromy způsobují, dnes nejčastěji používáme metodu FISH (fluorescenční in situ hybridizace) či metody založené na PCR (polymerázová řetězová reakce).