

EVIDENCE FOR CORRELATION OF FRAGILE SITES AND CHROMOSOMAL BREAKPOINTS IN CARRIERS OF CONSTITUTIONAL BALANCED CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS

Liehr T*, Kosayakova N, Schröder J, Ziegler M, Kreskowski K, Pohle B, Bhatt S, Theuss L, Wilhelm K, Weise A, Mrasek K

***Corresponding Author:** Thomas Liehr, Universitätsklinikum Jena, Institut für Humangenetik, Postfach, D-07740 Jena, Germany; Tel.: +49-3641-935533; Fax. +49-3641-935582; E-mail: i8lith@mti.uni-jena.de

Supplementary Tables

Table Suppl. 1

Cases with balanced chromosomal rearrangements detected due to fertility of unclear origin and pregnancies with unbalanced outcome, or detection of balanced rearrangement in prenatal diagnostics with latter normal children.

Case number	GTG-banding-result	FISH-result
Inversions		
I-1	46,X,inv(X)(p?22,1q?26)	46,X,inv(X)(p22.2q26)
I-2	46,X,?inv(Y)(p11.2q11.2)	46,X,inv(Y)(p11.2q12)
I-3	46,X,?inv(Y)	46,X,inv(Y)(p11.32p11.1)
I-4	46,X,inv(Y)(p11.1q11.22)	46,X,inv(Y)(p11.3q11.23)
I-5	46,X,inv(Y)(p11.2q11.2)(q11.2q12)	46,X,inv(Y)(q11.1q11.221)
I-6	46,XX,?inv(1)	46,XX,inv(1)(p13.1q43~44)
I-7	46,XX,inv(1)	46,XX,inv(1)(p12q21.1)
I-8	46,XX,inv(1)(p?31.1q?25)	46,XX,inv(1)(p32.3q32.1)
I-9	46,XY,der(1p)	46,XY,inv(1)(p34.2p31.3)
I-10	46,XY,inv(1)(q31.2q32)	46,XY,inv(1)(q31.2q32.1)
I-11	46,XY,?inv(1)	46,XY,inv(1)(p31p34)
I-12	46,XY,der(1)?	46,XY,inv(1)(q41q43~44)
I-13	46,XX,inv(1)	46,XX,inv(1)(p11q12~21.1)
I-14	46,XX,inv(1)	46,XX,inv(1)(p11.1q12)
I-15	46,XY,?inv(2)(p25.?1p?22.1)	46,XY,inv(2)(p14p25.1)
I-16	46,XX,inv(2)(q?14.2q?37.1)	46,XX,inv(2)(q14.2q37.1)
I-17	46,XX,?inv(2)	46,XX,inv(2)(p21p13)
I-18	46,XX,inv(2)(p?15p?23)	46,XX,inv(2)(p14p12)
I-19	46,XX,der(2)	46,XX,inv(2)(q24.2q36.1)
I-20	46,XY,inv(2)(p?11q?13)	46,XY,inv(2)(p13.?1q12.1)

I-21	46,XY,inv(2)(p15q31)	46,XY,inv(2)(p15q31)
I-15	46,XY,?inv(2)(p25.?1p?22.1)	46,XY,inv(2)(p14p25.1)
I-22	46,XX,inv(3)(p13q21)	46,XX,inv(3)(p13q21)
I-23	46,XX,der(3)	46,XX,inv(3)(p21.1q21)
I-24	46,XY,inv(3)(p?23q?26.2)	46,XY,inv(3)(p21.3q26.3)
I-25	46,XX,inv(3)	46,XX,inv(3)(q11.2q24)
I-26	46,XX,der(3)	46,XX,inv(3)(p21.32p13)
I-27	46,XY,inv(3)(q21q26.2)	46,XY,inv(3)(q21q25)
I-28	46,XX,inv(3)(q13q29)	46,XX,inv(3)(q13.2q29)
I-29	46,XX,?inv(3)(?p13q?13.2)	46,XX,inv(3)(p11.2q11.2)
I-30	46,XY,?inv(3)	46,XY,inv(3)(q13.1q21)
I-31	46,XY,?inv(3)	46,XY,inv(3)(p10q11.2).
I-22	46,XX,inv(3)(p13q21)	46,XX,inv(3)(p13q21)
I-23	46,XX,der(3)	46,XX,inv(3)(p21.1q21)
I-24	46,XY,inv(3)(p?23q?26.2)	46,XY,inv(3)(p21.3q26.3)
I-32	46,XX,inv(4)	46,XX,inv(4)(p15.1q13.1)
I-33	46,XX,der(4)	46,XX,inv(4)(q13?.1q24~25)
I-34	46,XX,inv(4q)	46,XX,inv(4)(q22q28~31.1)
I-35	46,XY,der(4)	46,XY,inv(4)(p16.2~16.3q35.1)
I-36	46,XX,inv(4)(q27q31.3)	46,XX,inv(4)(q25q34)
I-37	46,XY,inv(5)(q31q35)	46,XY,inv(5)(q31.1q35.3)
I-38	46,XX,inv(5)(q23~31q35)	46,XX,inv(5)(q23.3q34)
I-39	46,XY,inv(5)(q31.2q35)	46,XY,inv(5)(q31.1q34)
I-40	46,XY,inv(5)	46,XY,inv(5)(q13q35.2)
I-41	46,XY,inv(5)(q23.2q33.3)	46,XY,inv(5)(q23.3q33.3~34)
I-42	46,XX,inv(5)(q33.3q35.3)	46,XX,inv(5)(q32q35.2)
I-43	46,XY,inv(5)	46,XY,inv(5)(q13q35.2)

Table Suppl. 1 (cont.)

Case number	GTG-banding-result	FISH-result
I-44	46,XX,der(6)	46,XX,inv(6)(p21.3q21)
I-45	46,XY,der(6)	46,XY,inv(6)(p21.3q25)
I-46	46,XX,inv(7)	46,XX,inv(7)(q11.2q31.1)
I-47	46,XY,inv(7)(p1?5q3?4)	46,XY,inv(7)(p15.3q34)
I-48	46,XX,inv(7)(q?11.2q?31.1)	46,XX,inv(7)(q11.23q22)
I-49	46,XX,inv(7)(q?11.2q?22)	46,XX,inv(7)(q21.11q22)
I-50	46,XY,inv(8)(p11.2)	46,XY,inv(8)(p22q21.3)
I-51	46,XX,?inv(8)	46,XX,inv(8)(p11.22q21.2)
I-52	46,XX,inv(8)	46,XX,inv(8)(q21.3q24.2)
I-53	46,XY,inv(9)(p22q22)	46,XY,inv(9)(p22q22.1)
I-54	46,XY,der(9)	46,XY,inv(9)(q32q34.3)

I-55	46,XY,inv(9)(p22q22)	46,XY,inv(9)(p22.3~23q22.1)
I-56	46,XX,inv(9)(q?q?)	46,XX,inv(9)(q32q34.3)
I-57	46,XY,inv(9)(q22q34)	46,XY,inv(9)(q22q34)
I-58	46,XX,der(9)	46,XX,inv(9)(q13~21.1q33~34.1)
I-59	46,XY,inv(9)	46,XY,inv(9)(q21.2~21.3q34.3)
I-60	46,XY,inv(9)	46,XY,inv(9)(q33q34.2)
I-61	46,XX,inv(9)(q13~21q22)	46,XX,inv(9)(q13q22.3~q31.1)
I-62	46,XY,inv(9)	46,XY,inv(9)(q33q34.3)
I-63	46,XY,inv(9)(q31q34.2)	46,XY,inv(9)(q22q34.2)
I-64	46,XY,?inv(10)(q23.2q?)	46,XY,inv(10)(q23.2q24.1~q24.2)
I-65	46,XX,?inv(10)(p13q22.1)	46,XX,inv(10)(p13q22.1)
I-66	46,XX,inv(10)	46,XX,inv(10)(q21.1q26.1)
I-67	46,XX,inv(10)(p11.2q21.2)	46,XX,inv(10)(p11.2q21.2)
I-68	46,XX,inv(10)(p11.2q21.2)	46,XX,inv(10)(p11.1~11.2q21.2)
I-69	46,XX,inv(10)	46,XX,inv(10)(p11.21q21.2)
I-70	46,XY,inv(10)(p11.2q21.2)	46,XY,inv(10)(p11~p11.21q21.2)
I-71	46,XY,inv(10)	46,XY,inv(10)(q11.1p11.21)
I-72	46,XX,inv(11)(p?15.4q?23.1)	46,XX,inv(11)(p11.12q13.5)
I-73	46,XX,inv(11)	46,XX,inv(11)(p13q13.3~13.5)
I-74	46,XY,inv(11)(p15.3p14)	46,XY,inv(11)(p15.1~15.3p12~13)
I-75	46,XX,inv(11)(q21?q23?)	46,XX,inv(11)(q21q24.1)
I-76	46,XX,der(11)	46,XX,inv(11)(q13.1q23.3)
I-77	46,XY,inv(11)(p15q22~23)	46,XY,inv(11)(p15.7q22)
I-78	46,XY,?inv(11)(p13q13.1)	46,XY,inv(11)(p11.2~12q12.1)
I-79	46,XX,inv(11)	46,XX,inv(11)(q13~14q22)
I-80	46,XX,inv(11)(q21q23.3)	46,XX,inv(11)(q21q23.3)
I-81	46,XY,?inv(12)(p11.2q13.2)	46,XY,inv(12)(p12.1q13.3~14.1)
I-82	46,XY,der(12)	46,XY,inv(12)(p13.33p12.2~12.3)
I-83	46,XY,der(12)	46,XY,inv(12)(q13q24.1)
I-84	46,XY,der(12)	46,XY,inv(12)(q13.3q24.2)
I-85	46,XX,?inv(12)(q?14q?22)	46,XX,inv(12)(q15q22)
I-86	46,XX,inv(14)(p12q24)	46,XX,inv(14)(p13~12q24)
I-87	46,XY,der(14)	46,XY,inv(14)(q22q24.3-31.1)
I-88	46,XX,inv(14)(p11q24.3)	46,XX,inv(14)(p11.2q24.3)
I-89	46,XX,inv(14)	46,XX,inv(14)(q24.1q32.1)
I-90	46,XX,inv(14)(q24.1q32.1)	46,XX,inv(14)(q24.1q32.2)
I-91	46,XX,inv(14)(p11.2q13)	46,XX,inv(14)(p11.1q13)
I-92	46,XX,inv(15)	46,XX,inv(15)(q15q23)
I-93	46,XY,der(15)	46,XY,inv(15)(q11.2q12~13.1)
I-94	46,XX,inv(16)(q11.2q13)	46,XX,inv(16)(q11.1q21)

Table Suppl. 1 (cont.)

Case number	GTG-banding-result	FISH-result
I-95	46,XY,inv(16)(q12.1q24)	46,XY,inv(16)(q12.1q24)
I-96	46,XX,?inv(17)	46,XX,inv(17)(p13.2q24.1~24.2)
I-97	46,XX,?inv(17)	46,XX,inv(17)(p13.3q21.33)
I-98	46,XY,inv(18)(p11.2q12.2)	46,XY,inv(18)(p10q11.2~12.1)
I-99	46,XY,inv(18)	46,XY,inv(18)(q11.2q23)
I-100	46,XY,?inv(19)(?q13.1q13.3)	46,XY,inv(19)(q12~13.11q13.32~13.33)
I-101	46,XY,der(19)	46,XY,inv(19)(p13.11q13.12-q13.13)
I-102	46,XX,der(20)	46,XX,inv(20)(q13.1q13.32)
I-103	46,XY,der(20)	46,XY,inv(20)(p13q11.23)
I-104	46,XX,der(21)	46,XX,inv(21)(q21.3p13)
I-105	46,XX,21p-	46,XX,inv(21)(q11.21p11.1)
Reciprocal translocations		
T-1	46,X,t(X;3)(q?21.3; q?22;)	46,X,t(X;3)(q21.1;q21.3)
T-2	46,X,t(X;15)	46,X,t(X;15)(p22.3;q11.1)
T-3	46,X,t(Y;1)	46,X,t(Y;1)(p11.1;q32.2)
T-4	46,X,t(Y;12)	46,X,t(Y;12)(q12;q12)
T-5	46,XX,t(1;2)(p35;p14)	46,XX,t(1;2)(p36.2~36.1;p13)
T-6	46,XY,t(1;2)(p22.7;q33)	46,XY,t(1;2)(p31.1;q35)
T-7	46,XX,t(1;2)	46,XY,t(1;2)(q44;p12)
T-8	46,XY,t(1;2)(q44;p12)	46,XX,t(1;2)(q43~44;p13.3~14)
T-9	46,XY,t(1;3)	46,XY,t(1;3)(p31.1;p24)
T-10	46,XX,t(1;4)(p36.3;q31.3)	46,XX,t(1;4)(p36.3;q31.3)
T-11	46,XX,t(1;4)(p11 or 12;p16)	46,XX,t(1;4)(p11.1~11.2;p16.1~16.2)
T-12	46,XY,t(1;6)(q?21;p?12)	46,XY,t(1;6)(q21;p21.1)
T-13	46,XX,t(1;7)(q?24.1;q?11.23)	46,XX,t(1;7)(q41;q11.22)
T-14	46,XY,t(1;7)	46,XY,t(1;7)(q42;q11.2)
T-15	46,XX,t(1;9)	46,XX,t(1;9)(p35;q22.3)
T-16	46,XX,t(1;10)(q23.1;q11.2)	46,XX,t(1;10)(q23.3;q11.23)
T-17	46,XX,t(2;3)(p?23.3;p?25.3)	46,XX,t(2;3)(p23.3;q25.3)
T-18	46,XY,t(2;3)(q10;q10)	46,XY,t(2;3)(p11.2;q12.1)
T-19	46,XY,t(2;3)(q31.1;p25)	46,XY,t(2;3)(q31~32;p25)
T-20	46,XY,t(2;4)	46,XY,t(2;4)(q14.3~21.2;p15.1)
T-21	46,XY,t(2;5)	46,XY,t(2;5)(p25.2;q35.3).
T-22	46,XX,t(2;6)(p?24.2;p?25.1)	46,XX,t(2;6)(p24.2;p25.1)
T-23	46,XY,t(2;7)(p13;p21)	46,XY,t(2;7)(p13;p15.3)
T-24	46,XY,der(3),t(2;7)	46,XY,t(2;7)(p23;q21.3)
T-25	46,XY,t(2;7)(q35;p13)	46,XY,t(2;7)(q36;p21.1)
T-26	46,XX,t(11;?13)(q23;?q32)	46,XX,t(2;12)(p21;q13.5)
T-27	46,XY,t(2;14)	46,XY,t(2;14)(q12;q32.32)
T-28	46,XX,del(2)(p?1p?23)	46,XX,t(2;15)(p23;q26.3)

T-29	46,XX,t(2;20)(q21;q13)	46,XX,t(2;20)(q22;p12)
T-30	46,XX,t(2;20)(q22?;p11.2)	46,XX,t(2;20)(q23;p13)
T-31	46,XY,t(2;22)(q11.2;q13.3)	46,XY,t(2;22)(q11.1;q13.3)
T-32	46,XX,t(3;4)(q?12;q?12)	46,XX,t(3;4)(q13.1;q21.1)
T-33	46,XX,t(3;5)(p14.2;q11.2)	46,XX,t(3;5)(p21.3;q13.2)
T-34	46,XX,t(3;6)	46,XX,t(3;6)(q13.2;q23)
T-35	46,XX,t(3;9)	46,XX,t(3;9)(q25.1;p22)
T-36	46,XX,t(3;9)	46,XX,t(3;9)(q25.1;p22)
T-37	46,XX,t(3;10)(?q27;?24.3)	46,XX,t(3;10)(q29;q25.3)
T-38	46,XY,t(3;13)(p21;q23)	46,XY,t(3;13)(p21.3;q34)
T-39	46,XX,t(3;14)(q1?2;q1?2)	46,XX,t(3;14)(q13.1;q21)

Table Suppl. 1 (cont.)

Case number	GTG-banding-result	FISH-result
T-40	46,XY,t(3;17)	46,XY,t(3;17)(q23;q23.1)
T-41	46,XX,t(3;19)(p21.3;q13.1)2)	46,XX,t(3;19)(p21.3;q13.1~13.2)
T-42	46,XX,add(21)(q22.2)	46,XX,t(3;21)(q27;q22.3)
T-43	46,XY,inv(6)(p12q16.2)	46,XY,t(4;6)(q27;p21.32)
T-44	46,XY,t(4;6)(q31.3;p21.3)	46,XY,t(4;6)(q31.22;p21.3)
T-45	46,XX,t(4;8)	46,XX,t(4;8)(q31.3~q32.1;q21.3)
T-46	46,XX,t(4;9)(p16.3;p11)	46,XX,t(4;9)(pter~p36.3;q11.1~q11.2)
T-47	46,XX,t(4;10)(p15.2;q24.3)	46,XX,t(4;10)(p16;q25)
T-48	46,XX,t(4;9)(q?35;q?22)	46,XX,t(4;9)(q33;q13)
T-49	46,XX,t(4;10)(q?12;q?22.3)	46,XX,t(4;10)(q13.1;q23.1)
T-50	46,XY,t(4;10)(q?25;q?21.2)	46,XY,t(4;10)(q35;q21.2)
T-51	46,XX,t(4;13)(q33;q14.1)	46,XX,t(4;13)(q34.1;q14.3)
T-52	46,XX,t(4;13)(q?25;q?22)	46,XX,t(4;13)(q25;q22)
T-53	46,XX,t(4;15)(p16;q26.1)	46,XX,t(4;15)(p16.1;q26.1)
T-54	46,XY,t(4;16)(p16?.1;p11.2)	46,XY,t(4;16)(p16.1;q11.1)
T-55	46,XY,t(4;21)(p?14;q?22.1)	46,XY,t(4;21)(p14;q22.1~22.2)
T-56	46,XY,t(4;22)(q?31.1;q?11.2)	46,XY,t(4;22)(q31.1;q11.2)
T-57	46,XX,t(4;22)(q?21.2;q?11.2)	46,XX,t(4;22)(q32;q12)
T-58	46,XX,t(5;8)	46,XX,t(5;8)(q15;q23-24.1)
T-59	46,XX,t(5;9)	46,XX,t(5;9)(p13.1;q11)
T-60	46,XX,?inv(5)(q)	46,XX,t(5;10)(q32;p12)
T-61	46,XX,t(5;10)(q33.3;q26.1)	46,XX,t(5;10)(q33.3;q26.1)
T-62	46,XY,t(5;16)	46,XY,t(5;16)(q13.3;p13.3)
T-63	46,XX,t(5;16)(q13;p13.1~13.3)	46,XX,t(5;16)(q13.3;p13.3)
T-64	46,XY,t(5;22)(q?22;q11.2)	46,XY,t(5;22)(q21.2;q11.21)
T-65	46,XY,t(6;7)(p?;q?)	46,XY,t(6;7)(p12.3~21.1;q36.3)
T-66	46,XX,t(6;8)	46,XX,t(6;8)(q22.1;q13)

T-67	46,XX,t(6;10)(q?21;q?26.1)	46,XX,t(6;10)(q22.2~22.3;q25)
T-68	46,XY,t(6;11)(p21;q23)	46,XY,t(6;11)(p21.3;q22.3~23.1)
T-69	46,XY,t(6;13)	46,XY,t(6;13)(q15;q13)
T-70	46,XX,t(6;13)(q?26;q22)	46,XX,t(6;13)(q26.3;q22.1)
T-71	46,XX,t(6;18)(p21.1;q23)	46,XX,t(6;18)(p12;q22.1)
T-72	46,XY,t(6;18)	46,XY,t(6;18)(q15;p11.32)
T-73	46,XX,t(6;19)(p12.1;p12)	46,XX,t(6;19)(p21.3~22.1;p13.3)
T-74	46,XX,t(6;22)	46,XX,t(6;22)(q26~q27;q13.32)
T-75	46,XY,t(7;10)(q?34;q?24.1)	46,XY,t(7;10)(q35;q25.3)
T-76	46,XX,t(7;12)(p?13;p?13.1)	46,XX,t(7;12)(p11.2;p13.1)
T-77	46,XX,t(7;13)(q11;q12~14)	46,XX,t(7;13)(q11.22;q14.1)
T-78	46,XX,t(7;14)(q11.23;q22)	46,XX,t(7;14)(q11.23;q22)
T-79	46,XY,?add(9)(qter)	46,XY,t(8;9)(q24.3;q34.3)
T-80	46,XX,t(8;10)(p?23;q?22.1)	46,XY,t(8;10)(8p22;10q21.2)
T-81	46,XY,t(8;12)	46,XY,t(8;12)(q24.1;p13.1)
T-82	46,XY,t(8;12)(p10;p10)	46,XY,t(8;12)(p10;p10)
T-83	46,XY,t(8;14)	46,XY,t(8;14)(p22;q21.3)
T-84	46,XX,t(8;15)(q12;q21)	46,XX,t(8;15)(q12;q21.2)
T-85	46,XX,t(8;16)(p?;q?)	46,XX,t(8;16)(p23.3;q24)
T-86	46,XX,t(8;20)(q?22.3;q?11.23)	46,XX,t(8;20)(q13.3;q11.23)
T-87	46,XY,t(8;22)(q?24.13;q?11.21)	46,XY,t(8;22)(q24.13;q11.21)
T-88	46,XX,t(9;?16)(q?34;p?13.1)	46,XX,t(9;16)(q34.2~34.3;p13.1)
T-89	46,XX,t(9;18)(q?22.1;q?12.2)	46,XX,t(9;18)(q21.2;q12.2)
T-90	46,XX,t(9;19)(q12;q12)	46,XX,t(9;19)(q13;q12~13.11)

Table Suppl. 1 (cont.)

Case number	GTG-banding-result	FISH-result
T-91	46,XY,inv(9)	46,XX,t(9;22)(p13.3;q11.2)
T-92	46,XX,t(9;14)	46,XX,t(9;14)(q21.1;q11.1)
T-93	46,XX,t(9;15)(q21;q21)	46,XX,t(9;15)(q12~13;q21.1)
T-94	46,XX,t(9;20)	46,XX,t(9;20)(p24.?2;q13.1)
T-95	46,XY,t(9;22)(p?22;q13.1)	46,XY,t(9;22)(q12;p12~13)
T-96	46,XX,t(10;15)(p11.2;q22)	46,XX,t(10;15)(p11.2;q22)
T-97	46,XY,t(10;15)(q25.2;q26.3)	46,XY,t(10;15)(q25.3;q26.3)
T-98	46,XX,t(10;16)(q11.2;q12.1)	46,XX,t(10;16)(q21.2;q12.2~13)
T-99	46,XX,t(10;22)(p13;q13)	46,XX,t(10;22)(p13;q13.33)
T-100	46,XY,t(11;13)(q?23.3;q?34)	46,XY,t(11;13)(q23.3;q34)
T-101	46,XX,t(11;15)(p15;q25)	46,XX,t(11;15)(p15;q23)
T-102	46,XX,t(11;16)(p13;p11.2)	46,XX,t(11;16)(p13;p11.1)
T-103	46,XX,t(11;15)	46,XX,t(11;15)(q13;q24)
T-104	46,XX,t(11;15)(q?13.5;q?13)	46,XX,t(11;15)(q13.1;q14)

T-105	46,XX,t(11;17)(q?13.1;q?23.3)	46,XX,t(11;17)(q13.1;q23.3)
T-106	46,XX,t(11;18)(q22;q22)	46,XX,t(11;18)(q14;q22)
T-107	46,XY,t(11;18)(q?23.3;p?11.32)	46,XY,t(11;18)(q23.1~23.2;p11.32)
T-108	46,XX,t(11;22)	46,XX,t(11;22)(q23.1;q11.2)
T-109	46,XY,t(12;15)(p13.3;q24?)	46,XY,t(12;15)(p13.3;q23)
T-110	46,XX,t(12;16)(p11.21;p13.3)	46,XX,t(12;16)(p11.21;p13.3)
T-111	46,XY,t(12;20)(q22;p11.2)	46,XY,t(12;20)(q22;p13)
T-112	46,XY,t(13;21)	46,XY,t(13;21)(q31.2;q21.2~21.3)
T-113	46,XY,t(14;19)	46,XY,t(14;19)(p11.1;q11.1)
T-114	46,XY,t(14;21)(q22;q22.1)	46,XY,t(14;21)(q13;q21)
T-115	46,XY,t(14;22)	46,XY,t(14;22)(q22~23;q11.21)
T-116	46,XY,der(15)	46,XY,der(15)t(Y;15)(q12;p13)
T-117	46,XX,t(15;19)(q?;q?)	46,XX,t(15;19)(q21.3~22.1;q13.33~13.41)
T-118	46,XX,t(17;20)	46,XX,t(17;20)(q21.1;q13.13)
T-119	46,XX,t(17;22)(q21;q11.2)	46,XX,t(17;22)(q21.1;q11.1~11.21)
T-120	46,XX,t(18;19)(p11.2;p13)	46,XX,t(18;19)(p11.21~11.22;q13.11~13.12)
T-121	46,XX,t(18;21)(q?23;q?22)	46,XX,t(18;21)(q21.33~q22.1;q21.3)
T-122	46,XX,der(21)	46,XX,der(21)(pter->p11.1::p11.2->qter)
Two independent reciprocal translocations		
T-123	46,XY,t(2;16)(q13;q22),t(9;10)(q?32;q?26)	46,XY,t(2;16)(q13;q22.1),t(9;10)(q32;q26.1)
T-124	46,XX,t(3;9)(p21;q32),t(4;21)(p11;p11)	46,XX,t(3;9)(p21.3;q34.1~34.2), t(4;21)(q21.1;q21)
Three-way translocations		
T-125	46,XX,t(5;7;12)	46,XX,t(5;7;12)(q34;q11.21;q21.2)
T-126	46,XX,t(5;11;15)(q35.1;q13.1;q22.3)	46,XX,t(5;11;15)(q35;q13.5;q22)
reciprocal translocation plus inversion		
T-127	46,XX,t(3;9)(p25;q13),inv(5)(q33q35.3)	46,XX,t(3;9)(p25;q11),inv(5)(q33q35.3)
Insertions		
N-1	46,XX,ins(1;3)(q44;q21q25)	46,XX,ins(1;3)(q43;q13.2q23)
N-2	46,XY,ins(8;2)	46,XY,ins(8;2)(p23.??1;p16p11.2)
N-3	46,XY,ins(15;13)(q13;q32q34)	46,XY,ins(15;13)(q13;q31.2q21.3)
Complex rearrangements involving several chromosomes (no imbalance)		
C-1	46,XX,t(1;10;11),t(13;18)	46,XX,der(1)t(10;11;1)(10pter->10p11.2::11q25->11q23::1p34.3->1qter),der(10)t(10;11)(p11.2;q25),der(11)t(1;11)(p34.3;q23),t(13;18)(q14;11.32)

Table Suppl. 1 (cont.)

Case number	GTG-banding-result	FISH-result
C-2	46,XY,t(2;13;18)	46,XY,der(2)t(18;13;2)(18qter->18q12.3: :13q22->13q13::2p25.1->2qter), der(13)t(2;13) (p25.1;q13), der(18)t(13;18)(q22;q12.3)
C-3	46,XY,ins(2;4)(2p23~24;4?)	46,XY,der(2)(2pter->2p23::4q28.1-> 4q31.1::2p23->2qter),del(4)(q28.1q31.1)
C-4	46,XY,inv(6)(?p11.2?q14.3), t(6;9)(?q12q15;?p12q13)	46,XY,der(6)(9pter->9p11.1~12::6p11.2-> 6q11.1::9q12->9qter),der(9)(6pter->6p11.2: :6q14.3->6q11.1::9q12->9p11~12::6q14.3->6qter)
Derivative chromosomes leading to no imbalance		
D-1	46,X,der(X)	46,X,der(X)t(X;Y)(p22.2~22.1;q11.23~12)
D-2	46,X,der(Y)	46,X,der(Y)t(Y;acro)(q12;p11.2)
D-3	46,X,der(Y)	46,X,der(Y)t(Y;acro)(q12;p11.2)
D-4	46,X,der(Y)	46,X,der(Y)t(Y;acro)(q12;p11.2)
D-5	46,X,der(Y)	46,X,der(Y)t(Y;acro)(q12;p11.2)
D-6	46,X,der(Y)	46,X,der(Y)t(Y;acro)(q12;p11.2)
D-7	46,X,der(Y)	46,X,der(Y)t(Y;acro)(q12;p11.2)
D-8	46,X,der(Y)	46,X,der(Y)t(Y;acro)(q12;p11.2)
D-9	46,XX,der(1)	46,XX,der(1)t(1;acro)(p36.33;p10)
D-10	47,XYY,add(4)(q35)	47,XYY,der(4)t(4;acro)(q35.1;p11.2)
D-11	46,XX,der(22)t(22;?),	46,XX,der(22)t(acro;22)(p1?2;q13.33)
D-12	46,XY,add(22)(q13.3)	46,XY,der(22)t(acro;22)(acrop11.2;q13.33)

Table Suppl. 2

Comparison of 529 breakpoints observed in 251 clinical cases with location of fragile sites. Also included is if breakpoint appeared together with an inversion or another rearrangement

“Clinical breakpoint”	inv	FS	“Clinical breakpoint”	inv	FS
Xp22.3	-	Xp22.31	1q21	-	1q21
Xp22.2	+	n.a.	1q23.3	-	1q23
Xp22.2~22.1	-	n.a.	1q31.2	+	1q31
Xq21.1	-	n.a.	1q32.1	+	1q32
Xq26	+	Xq26	1q32.1	+	1q32
			1q32.2	-	1q32
Yp11.32	+	n.a.	1q41	+	1q41
Yp11.3	+	n.a.	1q41	-	1q41
Yp11.2	+	n.a.	1q42	-	1q42
Yp11.1	+	n.a.	1q43	-	1q43
Yp11.1	-	n.a.	1q43~44	+	1q43 or 1q44
Yq11.1	+	n.a.	1q43~44	+	1q43 or 1q44
Yq11.221	+	n.a.	1q43~44	-	1q43 or 1q44
Yq11.23	+	n.a.	1q44	-	1q44

Yq11.23~12	-	n.a.			
Yq12	+	Yq12	2p25.2	-	2p25
Yq12	-	Yq12	2p25.1	+	2p25
Yq12	-	Yq12	2p25.1	-	2p25
Yq12	-	Yq12	2p24.2	-	2p24.2
Yq12	-	Yq12	2p23.3	-	n.a.
Yq12	-	Yq12	2p23	-	2p22~23
Yq12	-	Yq12	2p23	-	2p22~23
Yq12	-	Yq12	2p23	-	2p22~23
Yq12	-	Yq12	2p21	+	2p21
Yq12	-	Yq12	2p21	-	2p21
			2p21	+	2p21
1p36.33	-	1p36	2p21	-	2p21
1p36.3	-	1p36	2p16	-	2p16.2
1p36.2~36.1	-	1p36	2p15	+	2p15
1p35	-	n.a.	2p14	+	2p14
1p34.3	-	1p34	2p14	+	2p14
1p34.2	+	1p34	2p13.3~14	-	n.a.
1p34	+	1p34	2p13.1	+	2p13
1p32.3	+	1p32	2p13	+	2p13
1p31.3	+	1p31	2p13	-	2p13
1p31.1	-	1p31	2p13	-	2p13
1p31.1	-	1p31	2p12	+	n.a.
1p31	+	1p31	2p12	-	n.a.
1p13.1	+	1p13	2p11.2	-	2p11.2
1p12	+	n.a.	2p11.2	-	2p11.2
1p11.1~11.2	-	1p11/q11	2q11.1	-	2p11/2q11
1p11.1	+	1p11/q11	2q12.1	+	n.a.
1p11	+	1p11/q11	2q12	-	n.a.
1q12	+	1q12	2q13	-	2q13
1q12~21.1	+	1q12 or 1q21	2q14.2	+	2q14.2~14.3
1q21.1	+	1q21	2q14.3~21.2	-	n.a.

Table Suppl. 2 (cont.)

“Clinical breakpoint”	inv	FS	“Clinical breakpoint”	inv	FS
2q22	-	2q22.3	4p16.3	-	n.a.
2q23	-	2q23	4p16.2~16.3	+	n.a.
2q24.2	+	2q24	4p16.1~16.2	-	4p16.1
2q31	+	2q31	4p16.1	-	4p16.1
2q31~32	-	2q31 or 2q32.1	4p16.1	-	4p16.1
2q35	-	2q35	4p16	-	4p16.1

2q36.1	+	n.a.	4p15.1	+	4p15
2q36	-	n.a.	4p15.1	-	4p15
2q37.1	+	n.a.	4p14	-	4p14
			4q13.1	-	n.a.
3p25	-	3p25	4q13.1	+	n.a.
3p25	-	3p25	4q13.1	+	n.a.
3p24	-	3p24.2	4q21.1	-	4q21
3p21.32	+	3p22 or 3p21	4q21.1	-	4q21
3p21.3	+	3p22 or 3p21	4q22	+	4q22
3p21.3	-	3p22 or 3p21	4q24~25	+	n.a.
3p21.3	-	3p22 or 3p21	4q25	+	n.a.
3p21.3	-	3p22 or 3p21	4q25	-	n.a.
3p21.3	-	3p22 or 3p21	4q27	-	4q27
3p21.1	+	3p21	4q28.1	-	n.a.
3p13	+	3p13	4q28~31.1	+	4q31.1
3p13	+	3p13	4q31.1	-	4q31.1
3p11.2	+	n.a.	4q31.1	-	4q31.1
3p10	+	3p11/q11	4q31.3	-	n.a.
3q11.2	+	n.a.	4q31.22	-	n.a.
3q11.2	+	n.a.	4q31.3~q32.1	-	n.a.
3q11.2	+	n.a.	4q32	-	4q32
3q12.1	-	3q12	4q33	-	4q33
3q13.11	-	n.a.	4q34.1	-	4q34~35
3q13.1	-	n.a.	4q34	+	4q34~35
3q13.1	+	n.a.	4q35	-	4q35
3q13.2	+	n.a.	4q35.1	+	4q35
3q13.2	-	n.a.	4q35.1	-	4q35
3q13.2	-	n.a.			
3q21	+	3q21	5p13.1	-	5p13
3q21	+	3q21	5q13.2	-	5q13
3q21	+	3q21	5q13.3	-	5q13
3q21	+	3q21	5q13.3	-	5q13
3q21.3	-	3q21 or 3q22	5q13	+	5q13
3q23	-	3q23	5q13	+	5q13
3q23	-	3q23	5q15	-	5q15
3q24	+	n.a.	5q21.2	-	5q21
3q25.1	-	3q25	5q23.3	+	5q23
3q25.1	-	3q25	5q23.3	+	5q23
3q25.3	-	3q25	5q31.1	+	5q31.1
3q25	+	3q25	5q31.1	+	5q31.1
3q26.3	+	3q26	5q32	+	n.a.

3q27	-	3q27	5q32	-	n.a.
3q29	+	3q29	5q33	+	5q33
3q29	-	3q29	5q33.3	-	5q33
			5q33.3~34	+	5q34

Table Suppl. 2 (cont.)

“Clinical breakpoint”	inv	FS	“Clinical breakpoint”	inv	FS
5q34	+	5q34	7q35	-	n.a.
5q34	+	5q34	7q36.3	-	7q36
5q34	-	5q34			
5q35.2	+	5q35	8p23.3	-	8p23
5q35.2	+	5q35	8p23.??1	-	8p23
5q35.2	+	5q35	8p22	+	n.a.
5q35.3	+	5q35	8p22	-	n.a.
5q35.3	+	5q35	8p22	-	n.a.
5q35.3	-	5q35	8p11.22	+	n.a.
5q35	-	5q35	8p10	-	8p11/q11
			8q12	-	n.a.
6p25.1	-	6p25.1	8q13	-	8q13
6p21.32	-	n.a.	8q13.3	-	8q13
6p21.3~22.1	-	n.a.	8q21.2	+	8q21.3
6p21.3	+	n.a.	8q21.3	+	8q21.3
6p21.3	+	n.a.	8q21.3	+	8q21.3
6p21.3	-	n.a.	8q21.3	-	8q21.3
6p21.3	-	n.a.	8q23-24.1	-	8q21.3 or 8q24.1
6p21.1	-	6p21.1	8q24.1	-	8q24.1
6p12.3~21.1	-	6p21.1	8q24.13	-	8q24.1
6p12	-	n.a.	8q24.2	+	n.a.
6p11.2	-	n.a.	8q24.3	-	8q24.3
6q11.1	-	6p11/q11			
6q14.3	-	n.a.	9p24.??2	-	9p24
6q15	-	6q15	9p22.3~23	+	n.a.
6q15	-	6q15	9p22	+	9p22
6q21	+	6q21	9p22	-	9p22
6q22.1	-	6q22	9p22	-	9p22
6q22.2~22.3	-	6q22	9p13.3	-	9p13
6q23	-	6q23	9p11.1~12	-	n.a.
6q25	+	6q25	9q11	-	n.a.
6q26.3	-	6q26	9q11	-	n.a.
6q26~q27	-	6q26	9q11.1~q11.2	-	n.a.
			9q12	-	9q12

7p21.1	-	7p21	9q12	-	9q12
7p15.3	+	n.a.	9q12~13	-	9q12 or 9q13
7p15.3	-	n.a.	9q13	-	9q13
7p11.2	-	7p11.2	9q13	-	9q13
7q11.2	+	n.a.	9q13	+	9q13
7q11.2	-	n.a.	9q13~21.1	+	9q21
7q11.21	-	n.a.	9q21.1	-	9q21
7q11.22	-	n.a.	9q21.2	-	9q21
7q11.22	-	n.a.	9q21.2~21.3	+	9q21
7q11.23	+	7q11.23	9q22.1	+	9q22.1
7q11.23	-	7q11.23	9q22.1	+	9q22.1
7q21.11	+	n.a.	9q22	+	9q22.1
7q21.3	-	n.a.	9q22	+	9q22.1
7q22	+	7q22	9q22.3	-	n.a.
7q22	+	7q22	9q22.3~q31.1	+	n.a.
7q31.1	+	n.a.	9q32	+	9q32
7q34	+	7q34	9q32	+	9q32

Table Suppl. 2 (cont.)

“Clinical breakpoint”	inv	FS	“Clinical breakpoint”	inv	FS
9q32	-	9q32	11p15	-	11p15.1
9q33	+	9q33	11p13	+	11p13
9q33	+	9q33	11p13	-	11p13
9q33~34.1	+	9q33	11p11.2~12	+	11p11.2 or 11p12
9q34.1~34.2	-	9q34	11p11.12	+	n.a.
9q34.2~34.3	-	9q34	11q12.1	+	n.a.
9q34.2	+	9q34	11p12~13	+	n.a.
9q34.2	+	9q34	11q13.1	+	n.a.
9q34.3	+	9q34	11q13.1	-	n.a.
9q34.3	+	9q34	11q13.1	-	n.a.
9q34.3	+	9q34	11q13.3~13.5	+	11q13.3
9q34.3	+	9q34	11q13.3	+	11q13.3
9q34.3	-	9q34	11q13.5	-	n.a.
9q34	+	9q34	11q13.5	+	n.a.
			11q13	-	11q13.3
10p13	+	10p12~13	11q13~14	+	11q13.3
10p13	-	10p12~13	11q14	-	11q14.2
10p12	-	10p12~13	11q21	+	11q21
10p11.21	+	10p11.2	11q21	+	11q21
10p11.21	+	10p11.2	11q22	+	11q22
10p11.2	+	10p11.2	11q22	+	11q22

10p11.2	-	10p11.2	11q22.3~23.1	-	n.a.
10p11.2	-	10p11.2	11q23.1	-	n.a.
10p11.1~11.21	+	10p11.2	11q23.1~23.2	-	11q23.3
10p11.1~p11.21	+	10p11.2	11q23.3	-	11q23.3
10q11.1	+	n.a.	11q23.3	+	11q23.3
10q11.23	-	10q11.2	11q23.3	+	11q23.3
10q21.1	+	10q21	11q23	-	11q23.3
10q21.2	+	10q21	11q24.1	+	n.a.
10q21.2	+	10q21	11q25	-	n.a.
10q21.2	+	10q21			
10q21.2	+	10q21	12p13.33	+	12p13
10q21.2	-	10q21	12p13.3	-	12p13
10q21.2	-	10q21	12p13.1	-	12p13
10q21.2	-	10q21	12p13.1	-	12p13
10q22.1	+	10q22.1	12p12.2~12.3	+	12p12
10q23.1	-	n.a.	12p12.1	+	12p12
10q23.2	+	n.a.	12p11.21	-	n.a.
10q24.1~q24.2	+	10q24.2	12p10	-	12p11/q11
10q25	-	10q25.2	12q12	-	n.a.
10q25	-	10q25.2	12q13.3	+	n.a.
10q25.3	-	n.a.	12q13	+	12q13.1
10q25.3	-	n.a.	12q13	-	12q13.1
10q25.3	-	n.a.	12q13.3~14.1	+	12q14
10q26.1	+	10q26.1	12q15	+	12q15
10q26.1	-	10q26.1	12q21.2	+	n.a.
10q26.1	-	10q26.1	12q22	+	n.a.
			12q22	-	n.a.
11p15.23	+	11p15.3-p15.4	12q24.1	+	12q24
11p15.1~15.3	+	11p15.1	12q24.2	+	12q24
11p14.3~15.1	+	11p15.1			

Table Suppl. 2 (cont.)

“Clinical breakpoint”	inv	FS	“Clinical breakpoint”	inv	FS
13q13	-	13q13.2	15q26.1	-	15q26
13q13	-	13q13.2	15q26.3	-	15q26
13q14.1	-	13q14	15q26.3	-	15q26
13q14.3	-	13q14			
13q14	-	13q14	16p13.3	-	n.a.
13q21.3	-	n.a.	16p13.3	-	n.a.
13q22	-	13q22	16p13.3	-	n.a.
13q22	-	13q22	16p13.1	-	16p13.11

13q22.1	-	13q22	16p11.1	-	16p11/q11
13q31.2	-	13q31	16p11.1	-	16p11/q11
13q31.2	-	13q31	16q11.1	+	16p11/q11
13q34	-	13q34	16q11.1	-	16p11/q11
13q34	-	13q34	16q11.2	-	n.a.
			16q12.1	+	16q12
14p13~12	+	n.a.	16q12.2~13	-	16q12 or 16q13
14p11.2	+	n.a.	16q21	+	16q21
14p11.1	+	n.a.	16q22.1	-	16q22.1
14p11.1	-	n.a.	16q24	+	16q24
14q11.1	-	n.a.	16q24	-	16q24
14q13	-	14q13			
14q13	+	14q13	17p13.3	+	n.a.
14q21.3	-	n.a.	17p13.2	+	n.a.
14q21	-	14q21.2	17q21.33	+	17q21
14q22	-	14q22	17q21.1	-	17q21
14q22	+	14q22	17q21.1	-	17q21
14q22~23	-	14q22 or 14q23	17q23.1	-	17q23.1
14q24.1	+	14q24.1	17q23.3	-	n.a.
14q24.1	+	14q24.1	17q24.1~24.2	+	17q24~25
14q24.3	+	14q24.3			
14q24	+	14q24.1 or 14q24.3	18p11.32	-	18p11.3
14q24.3-31.1	+	14q24.3	18p11.32	-	18p11.3
14q32.1	+	14q32	18p11.32	-	18p11.3
14q32.2	+	14q32	18p11.21~11.22	-	n.a.
14q32.32	-	14q32	18p10	+	n.a.
			18q11.2	+	n.a.
15p13	-	n.a.	18q11.2~12.1	+	n.a.
15q11.1	-	n.a.	18q12.2	-	18q12.2
15q11.2	+	15q11.2	18q12.3	-	n.a.
15q12~13.1	+	15q13	18q21.33~q22.1	-	18q21.3 or 18q22
15q13	-	15q13	18q22	-	18q22
15q14	-	n.a.	18q22.1	-	18q22
15q15	+	15q15	18q23	+	18q23
15q21.1	-	15q21			
15q21.2	-	15q21	19p13.3	-	n.a.
15q21.3~22.1	-	15q22	19p13.11	+	19p13.1
15q22	-	15q22	19q11.1	-	19p11/q11
15q22	-	15q22	19q12~13.11	+	n.a.
15q23	-	n.a.	19q12~13.11	-	n.a.
15q23	-	n.a.	19q13.11~13.12	-	19q13
15q23	+	n.a.	19q13.1~13.2	-	19q13
15q24	-	15q24	19q13.12~13.13	+	19q13

Table Suppl. 2 (cont.)

“Clinical breakpoint”	inv	FS	“Clinical breakpoint”	inv	FS
19q13.32~13.33	+	19q13	22p12~13	-	n.a.
19q13.33~13.41	-	19q13	22q11.1~11.21	-	n.a.
			22q11.2	-	n.a.
20p13	-	20p13	22q11.2	-	n.a.
20p13	+	20p13	22q11.2	-	n.a.
20p13	-	20p13	22q11.21	-	n.a.
20p12	-	20p12.2	22q11.21	-	n.a.
20q11.23	+	20q11.2	22q11.21	-	n.a.
20q11.23	-	20q11.2	22q12	-	22q12.2
20q13.1	+	20q13.1	22q13.32	-	n.a.
20q13.1	-	20q13.1	22q13.33	-	n.a.
20q13.13	-	20q13.1	22q13.33	-	n.a.
20q13.32	+	20q13.3	22q13.33	-	n.a.
			22q13.3	-	n.a.
21p13	+	n.a.			
21p11.2	-	n.a.	acrop1?2	-	n.a.
21p11.1	-	n.a.	acrop10	-	n.a.
21p11.1	+	n.a.	acrop11.2	-	n.a.
21q11.21	+	21q11.2	acrop11.2	-	n.a.
21q21.3	+	21q21	acrop11.2	-	n.a.
21q21.3	-	21q21	acrop11.2	-	n.a.
21q21.2~21.3	-	21q21	acrop11.2	-	n.a.
21q21	-	21q21	acrop11.2	-	n.a.
21q21	-	21q21	acrop11.2	-	n.a.
21q22.1~22.2	-	21q22.1	acrop11.2	-	n.a.
21q22.3	-	n.a.	acrop11.2	-	n.a.

