

:: Mikroduplikacja 3q29

Orpha number: ORPHA 251038

STRESZCZENIE

Mikroduplikacje 3q29 to niedawno odkryte zaburzenia chromosomalne z niejasnym efektem klinicznym. Zostały opisane u mniej niż 30 pacjentów. Fenotyp jest bardzo zmienny, a najbardziej stałe objawy to łagodna do umiarkowanej niepełnosprawność intelektualna i małogłowie. Pośród duplikacji, tylko niektóre wydają się być zwrotnym produktem mikrodelecji 3q29 (sprawdź ten termin), a pozostałe oskrzydłają, rozciągają się lub częściowo nakładają się na ogólny region delecji. To sugeruje, że poza niealleliczną rekombinacją homologiczną (NAHR), dodatkowo inne mechanizmy pośredniczą w reorganizacji 3q29. Te mikrodelecje pojawiają się <de novo> lub mogą być dziedziczone w sposób autosomalnie dominujący od łagodnie dotkniętych chorobą lub całkowicie zdrowych rodziców. Znaczenie kliniczne powtarzalnych mikroduplikacji 3q29 nadal pozostaje niejasne.

Last update: Marzec 2011

Translated: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu xxx [w razie potrzeby]



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

