

:: Zespół mikrodelecji 20p12.3

Orpha number: ORPHA 261295

STRESZCZENIE

Zespół mikrodelecji 20p12.3 to niedawno opisany zespół charakteryzujący się występowaniem zaburzeń przewodnictwa w sercu [zespół Wolffa-Parkinsona-White'a], zmiennym opóźnieniem w rozwoju i dysmorfia twarzy. Klinicznie i molekularnie został scharakteryzowany u 3 pacjentów. Cechy dysmorficzne obejmują wielkogłowie, hiperteloryzm, skośno-dolne ustawienie szpar powiekowych i mikrostomię. Zespół spowodowany jest delecją obejmującą 20p12.3. Wszystkie te delecje, oprócz jednego przypadku, powstały <de novo> i zostały scharakteryzowane dzięki zastosowaniu porównawczej hybrydyzacji genomowej (CGH) do mikromacierzy i fluorescencyjnej hybrydyzacji <in situ> (FISH). Rozmiar delecji był zmienny, a najmniejszy region obejmował tylko jeden gen, <BMP2>, który jest dobrym genem-kandydatem do wyjaśnienia fenotypu zespołu Wolffa-Parkinsona-White'a.

Recenzent-ekspert:

- Orphanet

Aktualizacja: Czerwiec 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



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.

