

:: Zespół mikrodelecji 16q24.3

Orpha number: ORPHA261250

STRESZCZENIE

Niedawno opisany zespół mikrodelecji 16q24.3 związany jest ze zmiennym opóźnieniem rozwoju, dysmorfia twarzą, napadami padaczkowymi i zaburzeniami autystycznymi. Został klinicznie i molekularnie scharakteryzowany u 4 pacjentów. Dysmorfia twarzą obejmuje wysokie czoło, duże uszy, gładką rynienkę podnosową, ostry podbródek oraz szerokie usta. Mogą wystąpić nieprawidłowości rozwojowe mózgu i trombocytopenia noworodkowa. Zespół spowodowany jest delecją obejmującą region chromosomu 16q24.3. Delecje, powstające <de novo>, zostały scharakteryzowane przy zastosowaniu porównawczej hybrydyzacji genomowej (CGH) do mikromacierzy i fluorescencyjnej hybrydyzacji <in situ> (FISH). Ich wielkość była zmienna; region, który był objęty najczęściej wynosił tylko 90 Kb i zawierał dwa geny, <ANKRD11> (Ankyrin Repeat Domain 11) oraz <ZNF778> (Zinc Finger 778).

Recenzent-ekspert:

- o Orphanet

Aktualizacja: Maj 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.

