

## :: Zespół mikroduplikacji 16p13.11

Orpha number: ORPHA261243

### STRESZCZENIE

Niedawno opisany zespół mikroduplikacji 16p13.11 objawia się zmiennymi cechami klinicznymi, włącznie z zaburzeniami behawioralnymi, opóźnieniem rozwoju, wrodzonymi wadami serca oraz nieprawidłowościami w budowie szkieletu. Został klinicznie i morfologicznie scharakteryzowany u mniej niż 20 pacjentów. Zaburzenia behawioralne obejmują zespół nadpobudliwości ruchowej z deficytem uwagi, agresję oraz temperament destrukcyjny oraz zachowania autystyczne. Objawy kostno-stawowe obejmują nadmierną wiotkość, kraniosynostozę oraz polidaktylię. Zespół jest spowodowany duplikacją obejmującą region chromosomu 16p13.11. Stopień reorganizacji jest zmienny. Duplikacje zostały scharakteryzowane przy zastosowaniu porównawczej hybrydyzacji genomowej (CGH) do mikromacierzy i fluorescencyjnej hybrydyzacji <in situ (FISH)>. Odpowiedzialny mechanizm to niealleliczna rekombinacja homologiczna (NAHR). Mikroduplikacje pojawiają się <de novo> lub są dziedziczone po łagodnie dotkniętych chorobą lub w pełni zdrowych rodzicach, co sugeruje, że mają niepełną penetrację lub zmienną ekspresję. Dwa geny <NDE1> (nudE nuclear distribution gene E homolog 1) oraz <NTAN1> (nudE nuclear distribution gene E homolog 1) zawarte w zduplikowanym regionie mogą być przyczyną określonego fenotypu neurobehawioralnego. W związku z tym, że duplikacje są obecne u fenotypowo prawidłowych rodziców pacjentów, a także u osób zdrowych, kliniczne znaczenie mikroduplikacji 16p13.11 nadal pozostaje niejasne.

Recenzent-ekspert:

- 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.

