

:: Zespół duplikacji Xq27.3q28

Orpha number: [ORPHA261483](#)

STRESZCZENIE

Zespół duplikacji Xq27.3q28 manifestuje się niskim wzrostem, hipogonadyzmem, opóźnieniem rozwoju i dymorfią twarzy. Zespół został klinicznie i molekularnie scharakteryzowany u 3 męskich członków tej samej rodziny. Cechy dysmorfii twarzy obejmują głęboko osadzone oczy, bulwiasty czubek nosa i cienkie wargi. Hipogonadyzm spowodowany jest pierwotnym uszkodzeniem gonad. Pacjenci mieli także objawy, spowodowane prawdopodobnie niedoborem testosteronu, takie jak piskliwy głos, skąpe owłosienie ciała oraz małe dłonie i stopy. U kobiet nosicielek występuje niski wzrost i wczesna menopauza. Zespół ten spowodowany jest duplikacją Xq27.3q28 obejmującą geny <FMR1> i <AFF2>, ale nie gen <MECP2>. Ta duplikacja została scharakteryzowana przy zastosowaniu porównawczej hybrydyzacji genomowej (CGH) do mikromacierzy i fluorescencyjnej hybrydyzacji <in situ> (FISH). Dziedziczenie związane jest z chromosomem X.

Recenzent-ekspert:

- o Orphanet

Aktualizacja: Lipiec 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.

