

:: Zespół mikrodelecji 1q21.1

Orpha number: ORPHA 250989

STRESZCZENIE

Zespół mikrodelecji 1q21.1 to nowoodkryta, powtarzalna się delecja ze zmiennymi objawami klinicznymi, bez klinicznego obrazu zespołu małopłytkowości i aplazji kości promieniowej (TAR). Do dnia dzisiejszego opisano 46 pacjentów. Fenotyp kliniczny jest bardzo różny, najczęstsze, ale nie stałe objawy kliniczne obejmują małopłytkowie, opóźnienie rozwoju oraz łagodną niepełnosprawność intelektualną, niewielkie cechy dysmorfii twarzy i wady oczu. Wady wrodzone nie występują często. Sporadycznie odnotowywano spektrum zaburzeń autystycznych, schizofrenię, zaburzenia uwagi z nadaktywnością. Zespół ten spowodowany jest powtarzalną delecją 1,35Mb w dalszym regionie 1q21.1, różnym od delecji w zespole TAR (sprawdź ten termin). Ta mikrodelecja została zidentyfikowana przez porównawczą hybrydyzację genomową (CGH) do mikromacierzy i jest diagnozowana tylko przy pomocy cytogenetyki molekularnej. Nie może zostać zidentyfikowana podczas rutynowej analizy chromosomowej. Mechanizm powstawania mikrodelecji to niealleliczna rekombinacja homologiczna (NAHR). Delecje pojawiają się <de novo> lub mogą być dziedziczone w sposób autosomalnie dominujący od łagodnie dotkniętych chorobą lub całkowicie zdrowych rodziców. Jest sugestia, że mikrodelecje w dalszych regionach 1q21.1 cechuje niepełna penetracja i zmienna ekspresja.

Last update: Styczeń 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.

