

## :: Zespół mikrodelecji 2q32q33

Orpha number: ORPHA 251019

### STRESZCZENIE

Zespół mikrodelecji 2q32q33 jest niedawno opisanym zespołem charakteryzującym się zmiennym fenotypem, który obejmuje umiarkowaną do ciężkiej niepełnosprawność intelektualną, wyraźne opóźnienie mowy, stałe trudności w karmieniu, opóźnienie wzrostu i cechy dysmorfii. Został opisany u mniej niż 25 pacjentów. Cechy dysmorfii twarzy obejmują skośnodolne ustawienie szpar powiekowych, nisko osadzone uszy i wydatną nasadę nosa. U większości pacjentów występuje wysokie łukowate podniebienie lub rozszczep podniebienia. U niektórych osób występuje fenotyp podobny do dysplazji ektodermalnej z cienką, transparentną skórą oraz wadami włosów i zębów. Charakterystyczny fenotyp behawioralny obejmuje nadaktywność, zachowania chaotyczne i radosne usposobienie z napadami niepokoju i agresji. Mikrodelecja ta została zidentyfikowana przez porównawczą hybrydyzację genomową (CGH) do mikromacierzy. Wielkość delecji waha się od 35kb do 10,4Mb. Haploinsuficjencja <SATB2> odpowiada za kilka objawów klinicznych.

Last update: Marzec 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.

---

