

:: Zespół mikrodelecji 3q29

Orpha number: ORPHA 65286

STRESZCZENIE

Zespół mikrodelecji 3q29 to zespół powtarzalnych subtelomerowych delecji ze zmiennym obrazem klinicznym, który obejmuje niepełnosprawność intelektualną i cechy dysmorfii. Zespół został rozpoznany u 23 pacjentów. Fenotyp kliniczny jest bardzo zmienny. Najczęstsze objawy to łagodny do umiarkowanego deficyt intelektualny i nieznaczne cechy dysmorfii twarzy: małogłowie, wydłużona i wąska twarz, krótka rynienka podnosowa, duże, odchylone do tyłu uszy oraz wysoka nasada nosa. Sporadycznie występuje autyzm i ataksja chodu. Wady wrodzone nie są częste: rzadko odnotowywano nerkę podkowiastą, spodziewano, wrodzone wady serca (przerwały przewod tętniczy). Zespół spowodowany jest powtarzalną delecją subtelomerowego regionu 3q. Mikrodelecja jest najczęściej długości 1,6 Mb i obejmuje więcej niż 20 genów. Została zidentyfikowana przy pomocy porównawczej hybrydyzacji genomowej (CGH) do mikromacierzy lub fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH), a spowodowana jest niealleliczną rekombinacją homologiczną (NAHR). Większość delecji pojawia się <de novo>, ale kilka z nich było dziedziczonych po rodzicach łagodnie lub w ogóle nie dotkniętych chorobą. Ostatnio zostali opisani dziecko i jego ojciec, oboje z mikrodelecją 3q29 i wadami serca, obydwoje bez deficytu intelektualnego.

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.

