

:: Σύνδρομο τριφαλαγγικού αντίχειρα - πολυσυνδακτυλίας

Αριθμός Orphanet:2950

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο τριφαλαγγικού αντίχειρα -πολυσυνδακτυλίας (TPT-PS) αφορά δυσμορφίες χεριών-ποδιών που χαρακτηρίζονται από τριφαλαγγικούς αντίχειρες, προ-και μετά αξονική πολυδακτυλία και μεμονωμένη συνδακτυλία ή σύνθετη πολυσυνδακτυλία.

Έχει περιγραφεί σε ορισμένα μεγάλα γενεολογικά δένδρα.

Η κλινική εικόνα ποικίλει μέσα στις οικογένειες και κυμαίνεται από ήπια έως σοβαρή. Η δυσπλασία των ποδιών είναι συνήθως λιγότερο σοβαρή από ό, τι εκείνη των χεριών.

Το σύνδρομο TPT-PS προκαλείται από διπλασιασμό ο οποίος βρίσκεται στο ιντρόνιο 5 του γονιδίου *LMBR1* (limb region 1 homolog) [7q36]. Και περιλαμβάνει τον ρυθμιστικό παράγοντα έκφρασης του sonic hedgehog *SHH*, και αφορά στην διαμόρφωση των άκρων (ZRS)
Το σύνδρομο αυτό μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο με πλήρη διεισδυτικότητα και ποικίλη εκφραστικότητα.

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Νοέμβριος 2010

Μετάφραση: Αύγουστος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

