

:: Σύνδρομο μικροελλείμματος 16q24.3

Αριθμός Orphanet: 261250

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο μικροελλείμματος 16q24.3 είναι ένα σύνδρομο που έχει περιγραφεί πρόσφατα και σχετίζεται με ποικίλου βαθμού αναπτυξιακή καθυστέρηση, δυσμορφίες προσώπου, επιληπτικές κρίσεις και διαταραχή αυτιστικού φάσματος.

Έχει κλινικά και μοριακά χαρακτηριστεί σε 4 ασθενείς.

Οι δυσμορφίες του προσώπου περιλαμβάνουν ψηλό μέτωπο, μεγάλα ώτα, ομαλό φίλτρο, μυτερό πηγούνι και ευρύ στόμα. Μπορεί να παρατηρηθούν ανωμαλίες στον εγκέφαλο και νεογνική θρομβοκυτταροπενία.

Το σύνδρομο αυτό προκαλείται από ένα διάμεσο έλλειμμα που περικλείει το 16q24.3. Αυτά τα εκ νέου ελλείμματα χαρακτηρίζονται με μικροσυστοιχίες συγκριτικού γενομικού υβριδισμού (CGH) και με φθορίζοντα *in situ* υβριδισμό (FISH). Ποικίλουν σε μέγεθος, η κοινή περιοχή της επικάλυψης είναι μόνο 90 kb και περιλαμβάνει δύο υποψηφία γονίδια, το *ANKRD11* (, Ankyrin Repeat Domain 11) και το *ZNF778* (Finger Zinc 778).

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Nicole MORICHON-DELVALLEZ

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2011

Μετάφραση: Δεκέμβριος 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.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

