

:: Το σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείμματος 19p13.12

Αριθμός Orphanet: ORPHA254346

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείμματος (microdeletion) 19p13.12 είναι ένα σύνδρομο που έχει περιγραφεί πρόσφατα το οποίο χαρακτηρίζεται από μέτρια έως σοβαρή αναπτυξιακή καθυστέρηση, καθυστέρηση της ομιλίας, αμφοτερόπλευρη απώλεια ακοής νευροαισθητήρια και / ή αγωγής και δυσμορφίες του προσώπου. Έχει αναφερθεί σε 6 ασθενείς έως σήμερα. Οι δυσμορφίες του προσώπου περιλαμβάνουν βραχυκεφαλία, ρουθούνια με φορά προς τα εμπρός και δυσπλασίες του αυτιού. Μπορεί να παρατηρηθούν καρδιακές ανωμαλίες και διαταραχές συμπεριφοράς που χαρακτηρίζεται από αυτο-και ετερο-επιθετικότητα και υπερκινητικότητα. Αυτό το ενδιάμεσο μικροέλλειμμα ταυτοποιήθηκε με συγκριτική γενωμική υβριδοποίηση με μικροσυστοιχίες (array-CGH) και έχει κυμαινόμενο μέγεθος .

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- ο Δρ.: Nicole MORICHON-DELVALLEZ

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- ο Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- ο Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2011

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2013



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.

