

:: Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29

Αριθμός Orphanet: ORPHA65286

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29 είναι ένα περιοδικό σύνδρομο υποτελομεριδιακής απάλοιψης με ποικίλες κλινικές εκδηλώσεις όπως νοητική υστέρηση και δυσμορφικά χαρακτηριστικά. Πρόκειται για σύνδρομο που έχει παρατηρηθεί αρκετές φορές και μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί 23 ασθενείς. Ο κλινικός φαινότυπος είναι εξαιρετικά μεταβλητός. Τα πιο κοινά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν ήπια έως μέτρια νοητική υστέρηση και ελαφρώς δυσμορφικό προσωπίο: μικροκεφαλία, μακρύ και στενό πρόσωπο, κοντό φίλτρο, μεγάλα αυτιά με οπίσθια πρόσφυση και έντονη ρινική γέφυρα. Περιστασιακά έχουν περιγραφεί αυτισμός και αταξία βάδισης. Οι συγγενείς ανωμαλίες δεν είναι συχνές: υπάρχουν μόνο σπάνιες αναφορές πεταλοειδούς νεφρού, υποσπαδίας και συγγενών ανωμαλιών της καρδιάς (ανοιχτός αρτηριακός πόρος). Το σύνδρομο αυτό προκαλείται από περιοδική απάλοιψη της υποτελομεριδιακής χρωμοσωματικής περιοχής 3q. Το μικροέλλειμμα είναι συνήθως 1,6 Mb σε μήκος και περιλαμβάνει περισσότερα από 20 γονίδια. Ταυτοποιήθηκε με συγκριτικό γενομικό υβριδισμό μικροσυστοιχιών (CGH) ή υβριδισμό με φθορισμό *in situ* (FISH) και ο υποκείμενος μηχανισμός είναι, πιθανόν, ο ανασυνδυασμός μη αλληλομορφικών ομολόγων (NAHR). Οι περισσότερες από τις διαγραφές εμφανίζονται *de novo*, αλλά μερικά από τα ελλείματα έχουν μεταβιβαστεί από γονείς με ήπια ή καθόλου συμπτώματα. Πιο πρόσφατα ένα βρέφος και ο πατέρας του, και οι 2 με μικροέλλειμμα 3q29 και καρδιακές ανωμαλίες, έχουν περιγραφεί ως νοητικά φυσιολογικοί.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ. Nicole Morichon-Delvallez

Μετάφραση - Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική Κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2011

Μετάφραση: Μάρτιος 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.



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