

:: Σύνδρομο ελλείμματος 8p11.2

Αριθμός Orphanet: ORPHA251066

ΠΕΡΗΛΗΨΗ

Το σύνδρομο ελλείμματος 8p11.2 είναι ένα σύνδρομο απαλοιφής συνεχόμενων γονιδίων που χαρακτηρίζεται από το συνδυασμό συγγενούς σφαιροκυττάρωσης, δυσμορφιών, καθυστέρησης της ανάπτυξης και υπογοναδοτροπικό υπογοναδισμό. Έχει περιγραφεί σε 8 ασθενείς έως σήμερα. Κοινές δυσμορφίες είναι: μικρογναθία, μικροκεφαλία, προωτιαία βοθρία, τοξωτός ουρανίσκος και ανωμαλίες των αυτιών. Όλοι οι ασθενείς εκτός από έναν έχουν νοητική υστέρηση. Σε έναν ασθενή, ο συνδυασμός με ανοσμία θυμίζει το σύνδρομο Kallmann (βλ. τον όρο αυτό). Το σύνδρομο αυτό προκαλείται από απαλοιφές στο εγγύς τμήμα του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 8 (8p11.1 έως 8p21). Τα ελλείμματα μπορούν να ανιχνευθούν κυτταρογενετικά και το μέγεθος τους ποικίλλει. Η απώλεια του γονιδίου της ανκυρίνης-1 (<i> ANK1 </ i>) οδηγεί στη συγγενή σφαιροκυττάρωση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ.: Nicole MORICHON-DELVALLEZ

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2011

Μετάφραση: Αύγουστος 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.

