

:: Σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28

Αριθμός Orphanet: ORPHA261483

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28 είναι ένα πρόσφατα αναγνωρισμένο σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από κοντό ανάστημα, υπογοναδισμό, αναπτυξιακή καθυστέρηση και δυσμορφικά χαρακτηριστικά. Έχει χαρακτηριστεί κλινικά και μοριακά σε 3 άρρενες, μέλη της ίδιας οικογένειας. Τα χαρακτηριστικά του προσώπου περιλαμβάνουν εισέχοντες οφθαλμούς, αποστρωγγυλοποιημένο ακρορίνιο και λεπτά χείλη. Ο υπογοναδισμός οφείλεται σε πρωτοπαθή ανεπάρκεια των γονάδων. Οι ασθενείς έχουν επίσης κάποια χαρακτηριστικά τα οποία είναι πιθανόν να προκαλούνται από την ανεπάρκεια της τεστοστερόνης, όπως υψίσυχη φωνή, αραιή τριχοφυΐα στο σώμα και μικρά χέρια και πόδια. Τα θήλεα άτομα που είναι φορείς εμφανίζουν κοντό ανάστημα και πρόωρη εμμηνόπαυση. Το σύνδρομο αυτό προκαλείται από τον διάμεσο διπλασιασμό Xq27.3q28 που περιλαμβάνει τα γονίδια *FMR1* και *AFF2*, αλλά όχι το γονίδιο *MECP2*. Ο διπλασιασμός αυτός εντοπίστηκε με την τεχνική των μικροσυστοιχιών του συγκριτικού γενωμικού υβριδισμού (CGH) και του φθορίζοντα *in situ* υβριδισμού (FISH). Κληρονομείται με τον φυλοσύνδετο τρόπο (X-linked).

Ειδικός εμπειρογνώμων:

Dr Nicole MORICHON-DELVALLEZ

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2011

Μετάφραση: Φεβρουάριος 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