

:: Χρωμοσωματικοί μικροδιπλασιασμοί 3q29

Αριθμός Orphanet: ORPHA251038

ΠΕΡΗΛΗΨΗ

Οι χρωμοσωματικοί μικροδιπλασιασμοί 3q29 περιγράφηκαν πρόσφατα και έχουν ασαφή κλινική επίπτωση. Έχουν αναφερθεί σε λιγότερους από 30 ασθενείς. Ο κλινικός φαινότυπος είναι εξαιρετικά ετερογενής και τα πιο σταθερά χαρακτηριστικά είναι η ήπια ή μέτρια νοητική υστέρηση και μικροκεφαλία. Ορισμένοι από τους διπλασιασμούς εμφανίζονται να είναι το προϊόν αμοιβαίου διπλασιασμού της αντίστοιχης περιοχής του μικροελλείμματος 3q29(βλ. τον όρο αυτό) ενώ οι άλλοι πλαισιώνουν, καλύπτουν ή εν μέρει επικαλύπτουν την κοινή περιοχή του ελλείμματος. Αυτά τα αποτελέσματα υποδηλώνουν ότι άλλοι μηχανισμοί, εκτός από τον μη-ομόλογο ανασυνδυασμό αλληλομόρφων (NAHR) διαμεσολαβούν στις αναδιατάξεις της χρωμοσωματικής περιοχής 3q29. Οι μικροδιπλασιασμοί εμφανίζονται *<i> de novo </i>* ή κληρονομούνται από ήπια συμπτωματικούς ή απολύτως φυσιολογικούς γονείς. Η κλινική σημασία των αμοιβαίων μικροδιπλασιασμών 3q29 είναι ακόμα ασαφής.

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.

