

Zespół Golabiego, Ito i Hall

Orphanumber: 93947

Definicja choroby:

Zespół Golabiego, Ito i Hall jest zespołem niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X (XLMR; zob. to hasło), charakteryzującym się niepełnosprawnością intelektualną, mikrocefalią oraz niskim wzrostem. Należy do grupy zaburzeń zwanych razem zespołem Renpenninga (zob. to hasło).

Epidemiologia:

Zespół ten został odnotowany w jednej rodzinie u trzech chorych.

Opis kliniczny:

U wszystkich pacjentów występuje umiarkowana do ciężkiej niepełnosprawność intelektualna (IQ<50), jak również wyraźne charakterystyczne rysy twarzy (podłużna, wąska twarz z skośnogórnymi szparami powiekowymi). Powszechnie występuje kurczowe porażenie obustronne. Zespół Golabiego, Ito i Hall charakteryzuje też wada serca (ubytki w przegrodzie przedsionkowej) oraz poważne ograniczenie wzrastania (dotyczące obwodu głowy i wysokości), ale w przeciwieństwie do innych zespołów w grupie Renpenninga nie obserwuje się występowania małych jąder.

Etiologia:

Zaburzenie powoduje mutacja typu zmiany sensu w genie *PQBP1* w eksonie 3, która prowadzi do deregulacji wycinania intronów, co zmienia aminokwas w domenie WW genu.

Poradnictwo genetyczne:

Zespół Golabiego, Ito i Hall dziedziczony jest według recesywnego wzoru związanego z chromosomem X. Badanie genetyczne umożliwi identyfikację nosicieli i poznanie ryzyka przekazania mutacji potomstwu.



Recenzent-ekspert: prof. Vincent Des Portes

Aktualizacja: czerwiec 2012

Tłumaczenie: marzec 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

