

Smith-Magenis-szindróma

1:15.000

A 17-es kromoszóma rövid karjának deleciója okozza, a p11.2-es régióban. Bár több gén kiesését is okozza a deléció, feltételezések szerint a Smith-Magenis-szindróma jellegzetes karakterisztikájáért az RAI1 gén felelős. Amennyiben a fenti szakasz duplikálódik, Potocki-Lupski szindrómáról beszélhetünk. amelyről itt találhatsz információt: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/potocki-lupski-syndrome>



<http://jmg.bmj.com/content/36/5/394>

Enyhe vagy mérsékelt értelmi fogyatékoság, késleltetett beszéd és gyenge nyelvi készségek, alvászavarok és viselkedési problémák uralják a kórképet.

A legtöbb Smith-Magenis-szindrómával rendelkező embernek jellegzetes arcvonásai vannak:

- széles, négyzet alakú, lapos arc,
- széles orrgyök,
- mélyen ülő szemek,
- prognathia, széles állkapocs,
- lefelé görbülő felső ajkak.