

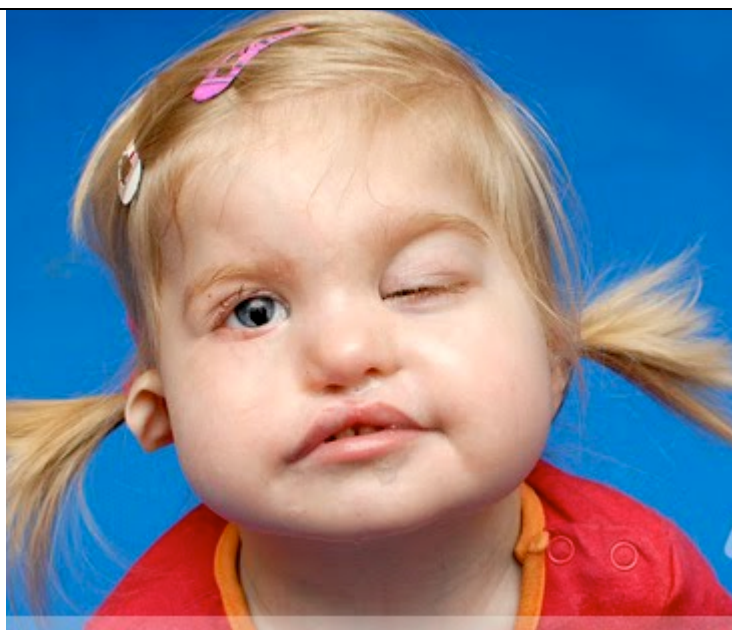
CHARGE-szindróma

1:8500-10.000

Kép forrása:

<https://sites.google.com/site/alicjanowickacharge/update>

A 8q12 kromoszóma régióban egy mikrodélécio okozza, ahol a CHD7 gén is megtalálható (amely a chromatin remodellingben vesz részt). Autoszomális domináns öröklésmentet mutat.



A szindróma az elnevezését a vezető tünetekből alkotott akroním, azaz betűszó alapján kapta, így könnyen memorizálható:

- coloboma
- heart defects
- atresia choanae
- growth retardation, genital abnormalities
- ear abnormalities

A mentális érintettség tág határok között változik a normális intelligenciától akár a kommunikáció teljes hiányáig.

Figyeld meg a jellegzetes, négyzet alakú arcformát, ill. az arcasszimmetria is nagyon gyakori ebben a betegségben.