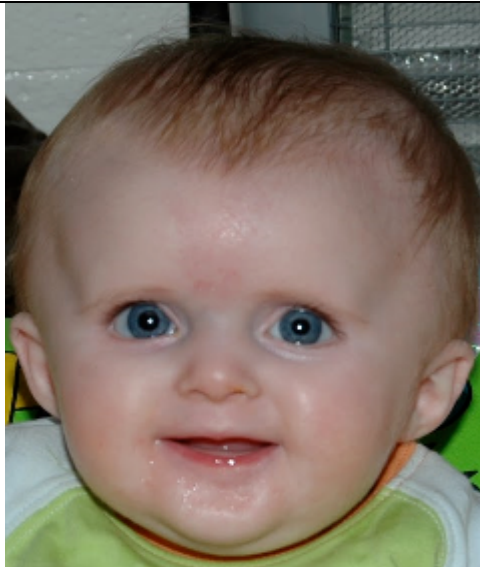


1p36 microdeletios-szindróma

1:5.000-1:10.000



<http://uisneach-1p36.blogspot.hu/2011/03/enough-about-condition-who-is-uisneach.html>

Az 1-es kromoszóma rövid karjának a deletioja okozza. A tünetek súlyossága a deletio méretével korrelál.

Ez a szindróma rendkívül súlyos szellemi fogyatékoságot okoz, a legtöbb érintett személy nem beszél, súlyos viselkedési zavarai vannak és dysphagiasok. Az agy szerkezeti rendellenességei miatt gyakoriak a nagyon súlyos epilepsziás rohamok, melyek a betegségben érintettek több mint felében fordulnak elő. Jellemző ezen felül:

- izomhypotonia,
- microbrachycephalia,
- az arc középvonali hypoplasiája,
- mélyen ülő szemek,
- egyenes vonalú szemöldök.

Gyakori a gastrointestinalis rendszer érintettsége, a szív- és vesefejlődési rendellenességek társulása is.