كلية الطب – جامعة الفيوم
قسم الأطفال

عنوان البحث:

التوصيف السريري والوراثي لعشرة مرضى مصريين مصابين بمتلازمة وولف هيرشورن ومراجعة الأدب

الملخص العربي:

متلازمة وولف هيرشهورن (OMIM 194190) (WHS) هي متلازمة متعددة التشوهات الخلقية و الإعاقة الذهنية. وهي ناتجه عن فقدان جزئي للمادة الوراثية من الجزء البعيد من الذراع القصير للكروموسوم. **طرق البحث**: درسنا ارتباط النمط الظاهري و الوراثي. **النتائج**: نقدم المظاهر السريرية والنتائج الوراثية الخلوية لـ ١٠ مرضى مصريين غيرأقارب مصابين بحذف p٤. تم إجراء تحليل الكروموسومات وFISH و MLPA لفحص متلازمات microdeletion. تم إجراء CGH لمريضين. أظهر جميع المرضى المظهر السريري الأساسي لـ WHS. أثبتت FISH حذف موضع WHS المحدد في جميع المرضى. اظهرت MLPA microdeletion في الموضع المحدد في اثنين من المرضى ذوي تحليل كروموسومات طبيعي ، في حين أن تحليل ال CGH ، التي تم أجراءه لمريضين حدد مدى الأجزاء المحذوفة والجينات المعنية. تم تشخيص حذف للجين LETM1، الجين المرشح الرئيسي لوجود التشنجات ضمن النمط الظاهري للمتلازمه في اثنين من المرضى. ومع ذلك، احد هذين المرضى لم يعاني من التشنجات. **الاستنتاج**: WHS هي متلازمة جينية ناتجة عن hemizygosity في المنطقة الطرفية ٢ ميغابايت من منطقة p16.3٤. الناصور المتفرع ، المكتشف في أحد مرضانا هو اكتشاف جديد ، على حد علمنا ، لم يتم ذكره مسبقا