

O que é Síndrome da Deleção 10q26?

Características Faciais

- Ponte nasal larga
- Nariz prominente
- Mandíbula recuada
- Fenda palatal
- Alterações dentárias
- Microcefalia em alguns indivíduos

Oftalmologia

- Alteração no alinhamento dos olhos (estrabismo)
- Semicerrar os olhos
- Dificuldades de visão

Gastrointestinal

- Dificuldades na alimentação
- Constipação crônica
- Refluxo gastroesofágico

Músculo Esquelético

- Alterações nas mãos e pés (sindactilia ou clinodactilia)
- Mãos grandes
- Alterações na coluna
- Peitoral amplo
- Tônus muscular nas mãos elevado

Audiologia

- Deficiência auditiva
- Perda auditiva condutiva
- Audição sensível

Neurologia

- Hipotonia
- Atraso no crescimento
- Convulsões
- Deficiência e/ou atrasos de desenvolvimento global
- Impulsividade
- TDAH
- TEA ou características relacionadas
- Transtorno de processamento Sensorial (TPS)
- Transtorno obsessivo compulsivo (TOC)
- Aumento na tolerância a dor
- Problemas relacionados a sono

Cardiologia

- Persistência do canal arterial (PCA), defeito do septo ventricular (DSV) e defeito do septo atrial (DSA)
- Problemas de circulação

Geniturinário

- Rins ou completo trato urinário com anormalidades
- Alterações genitais
- Testículos não descidos (Criptorquidia)
- Infecções de trato urinário constantes

Sistema Respiratório

- Dificuldade em respirar no nascimento

Síndrome de Deleção 10q26

A Síndrome de Deleção 10q26 é diferente de HADDs?

HADDs e síndrome de deleção 10q26 têm sintomas semelhantes e ambas as condições resultam de alterações genéticas que afetam o gene EBF3. No entanto, as alterações genéticas são diferentes entre essas condições. EBF3 é um gene localizado no cromossomo 10, região q26.3. Cada um de nós tem duas cópias de cromossomo 10. A HADDs é causada por uma alteração que afeta apenas o gene EBF3 localizado no cromossomo 10, enquanto a síndrome de deleção 10q26 é devida a uma deleção completa ou parcial do gene EBF3 em uma cópia do cromossomo 10 e a deleção também pode afetar outros genes circundantes neste local.

As características da Síndrome de Deleção 10q26 variam dentro de cada indivíduo afetado. Este infográfico deve ser usado apenas para fins educacionais e informativos.

Jan and Dan Duncan
Neurological Research Institute,
Chao Laboratory, Houston, TX.