S02 - MİKROSEFALİK OSTEODİSPLASTİK PRİMORDİYAL DWARFİZM: BEŞ YENİ OLGU VE LİTERATÜRÜN GÖZDEN GEÇİRİLMESİ - OLGU SUNUMU

Özge Aksel[1], Özlem Giray Bozkaya[1], Ayfer Ülgenalp[1], Gülser Kılınç[2], Derya Erçal[3]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İzmir, [2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Bilim Dalı ve Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İzmir, [3]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Diş Kliniği, İzmir

"Mikrosefalik osteodisplastik primordiyal dwarfizm" MOPD 2, ilk kez 1982 yılında Majewski ve Goeck tarafından tanımlanan, kraniyofasiyal anomaliler, iskelet değişiklikleri, pre- ve postnatal büyüme geriliği, davranışsal bozukluklar, dermatolojik değişiklikler ve moyamoya hastalığı, serebral anevrizmalar gibi serebrovasküler anomaliler ile seyreden otozomal resesif kalıtımlı nadir bir hastalıktır. MOPD 2, kromozom 21q22.3 bölgesinde yer alan sentrosomal perisentrin proteinini kodlayan PCNT genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Klinik bulgulara trunkal obezite, diabetes mellitus, tiz ses ve diğer organ malformasyonları eşlik edebilmektedir. Bu çalışmada, kliniğimizde takipli beş hasta ile literatürden çeşitli olguları karşılaştırarak, MOPD 2 hakkındaki klinik bilgileri özetlemeyi amaçladık.

Anahtar Kelimeler: MOPD 2, mikrosefali, primordiyal dwarfizm, perisentrin, büyüme geriliği, boy kısalığı

CamScanner ile tarandı

I. ULUSAL
ÇOCUK GENETİK
SEMPOZYUMU



26-27 EYLÜL 2013

İZMİR

www.cocukgenetik2013.com

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

KURUCU ÖĞRETİM ÜYELERİ KONFERANS SALONU /İZMİR

Bilimsel Sekreterya:
Prof. Dr. Özgür ÇOĞULU
Doç. Dr. Özlem GİRAY BOZKAYA
info@cocukgenetik2013.com

Organizasyon Sekreteryası:
MOTTO Motto Turizm
info@motto.tc
Tel: 0 233 446 06 10 - Fax: 0 232 446 07 11

CamScanner ile tarandı