

SOPH-SY NDROME

Презентацию подготовила
С-ЛД-15-502-2,
Эверстова Ньургуйаана
Романовна

Search OMIM...



Options ▾

#614800

Table of Contents

Title

Phenotype-Gene Relationships

Clinical Synopsis

Text

Description

Clinical Features

Mapping

Molecular Genetics

References

Creation Date

Edit History

614800

SHORT STATURE, OPTIC NERVE ATROPHY, AND PELGER-HUET ANOMALY; SOPH

Alternative titles; symbols

SOPH SYNDROME

SOPH-синдром:
Синдром низкорослости с атрофией зрительных нервов, пельгеровской аномалией лейкоцитов

Phenotype-Gene Relationships

| Location | Phenotype | Phenotype MIM number | Inheritance | Phenotype mapping key | Gene/Locus | Gene/Locus MIM number |
|----------|---|----------------------|-------------|-----------------------|------------|-----------------------|
| 2p24.3 | Short stature, optic nerve atrophy, and Pelger-Huet anomaly | 614800 | AR | 3 | NBAS | 608025 |

Clinical Synopsis ▾

PheneGene Graphics ▾ ⓘ

▼ TEXT

A number sign (#) is used with this entry because of evidence that short stature, optic nerve atrophy, and Pelger-Huet anomaly (SOPH syndrome) is caused by homozygous mutation in the NBAS gene (608025) on chromosome 2p24.

▼ External Links

▶ Protein

▼ Clinical Resources

Clinical Trials

▶ EuroGentest
GTR

▶ Orphanet
POSSUM

▶ Animal Models

NBAS

(neuroblastoma amplified sequence)

Кодирует белок с двумя доменами лейциновых молний, домен сигнатуры рибосомного белка S14 и Sec39-подобный домен.

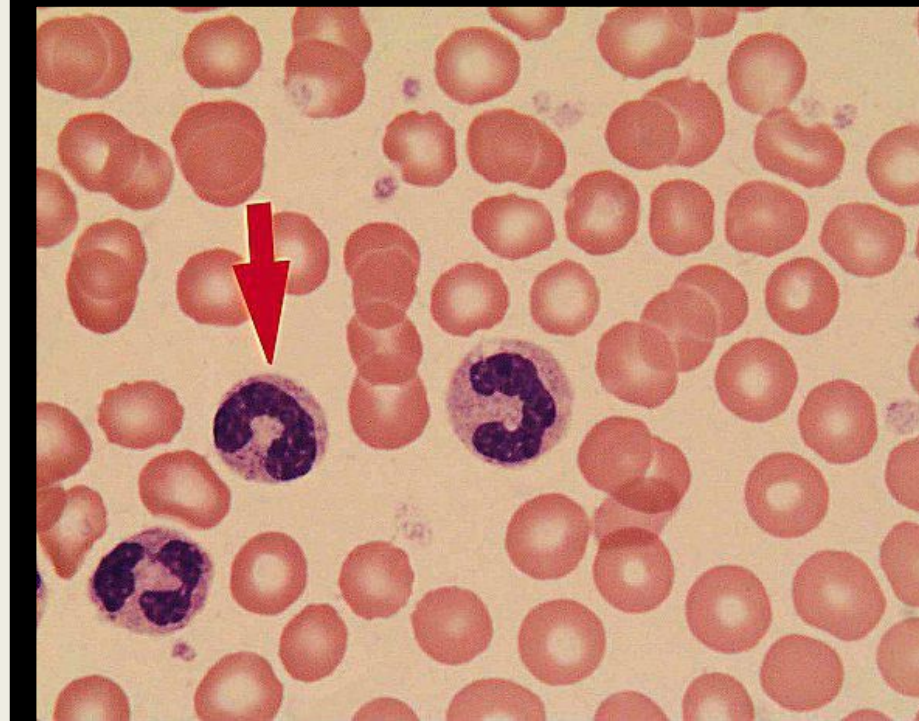
Белок, как считается, участвует в транспорте из аппарата Гольджи в ЭР.



Норма



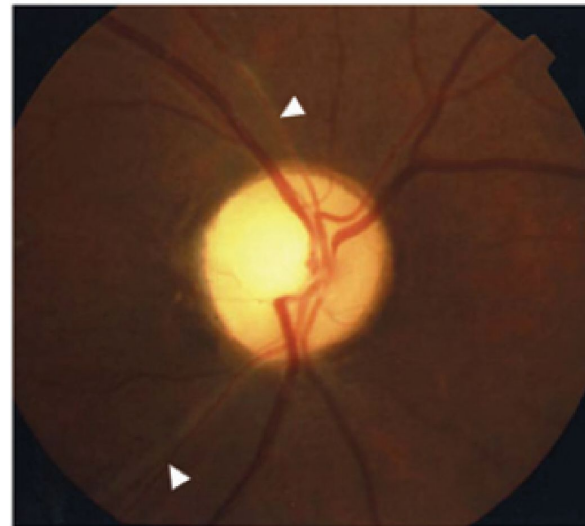
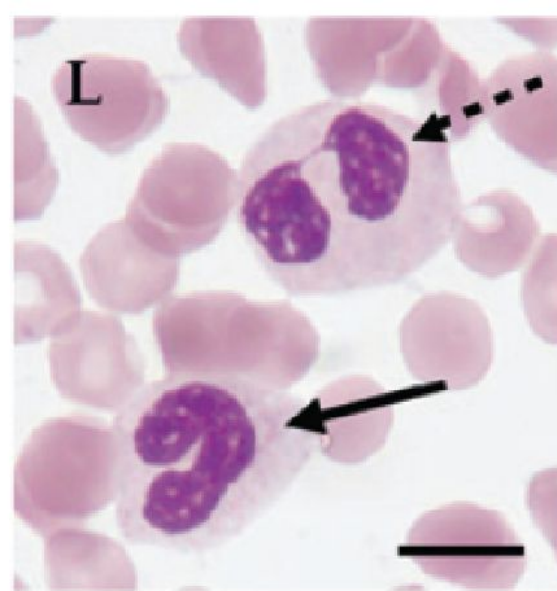
Атрофия зрительного нерва



Зрелые нейтрофилы имеют форму ядра юных (миелоцитов и метамиелоцитов), а плотность хроматина и зернистость соответствуют зрелой клетке. Ядро может быть: круглое; овальное; бобовидное; гантелевидное; в виде подковы; двудольчатое; трехдольчатое; в виде почки; в форме очков; с перетяжкой посередине; форме песочных часов.

Table 1 Clinical features at first diagnosis in 34 Yakut patients with short stature with optic atrophy and Pelger–Huët anomaly (SOPH) syndrome

| | Frequency; numbers of patients who had each clinical feature (percentage) | | |
|---|---|-----------|-----------|
| | Sex | | Total |
| | Women | Men | |
| Number of patients | 22 | 12 | 34 |
| Constitution | | | |
| Normal length at birth | 11 (50) | 9 (75) | 20 (58) |
| Postnatal growth failure | 22 (100) | 12 (100) | 34 (100) |
| Craniofacial features | | | |
| Brachycephalic skull | 20 (90.9) | 10 (83.3) | 30 (88.2) |
| Hypoplasia of frontal and parietal tubers | 20 (90.9) | 11 (92) | 31 (91.2) |
| Narrow forehead | 20 (90.9) | 11 (91.7) | 31 (91.2) |
| Long senile face | 21 (95.4) | 12 (100) | 33 (97.1) |
| Small features of face | 19 (86.4) | 10 (83.3) | 29 (85.3) |
| Facial asymmetry | 19 (86.4) | 5 (41.7) | 24 (70.6) |
| Straight nose with prominent glabella | 19 (86.4) | 12 (100) | 31 (91.2) |
| Thick/bushy eyebrows | 15 (68.2) | 9 (75) | 24 (70.6) |
| Small orbit | 22 (100) | 11 (91.7) | 33 (97.1) |
| Bilateral exophthalmos | 20 (90.9) | 11 (91.7) | 31 (91.2) |
| Hypertelorism | 3 (13.6) | 2 (16.7) | 5 (14.7) |
| Epicanthus | 16 (72.7) | 6 (50) | 22 (64.7) |
| Hypoplastic cheekbone | 21 (95.4) | 12 (100) | 33 (97.1) |
| Long philtrum | 19 (86.4) | 9 (75.0) | 28 (82.4) |
| Thin lips | 20 (90.9) | 8 (66.7) | 28 (82.4) |
| Body and extremity features | | | |
| Short neck | 19 (86.4) | 11 (91.7) | 30 (88.2) |
| Loose and senile skin | 22 (100) | 12 (100) | 34 (100) |
| Depressed turgor of tissue | 22 (100) | 12 (100) | 34 (100) |
| Fine hair | 17 (77.3) | 8 (66.7) | 25 (73.5) |
| Hypermobility of small joints | 20 (90.9) | 10 (83.3) | 30 (88.2) |
| Muscular hypotonia | 18 (81.8) | 10 (83.3) | 28 (82.4) |
| Micromelia | 22 (100) | 12 (100) | 34 (100) |
| Brachydactyly | 22 (100) | 12 (100) | 34 (100) |
| Syndactyly | 1 (4.6) | 1 (8.3) | 2 (5.9) |
| Simian crease | 3 (13.6) | 2 (16.7) | 5 (14.7) |
| Wide feet with high arch | 19 (86.4) | 11 (91.7) | 30 (88.2) |
| Sandal chink | 18 (81.8) | 8 (66.7) | 26 (76.5) |
| Wide big toe | 18 (81.8) | 8 (66.7) | 26 (76.5) |
| Ophthalmological findings | | | |
| Bilateral optic nerve atrophy | 22 (100) | 12 (100) | 34 (100) |
| Strabismus | 6 (27.2) | 3 (25.0) | 9 (26.5) |
| Pigmented nevus | 1 (4.6) | 1 (8.3) | 2 (5.9) |
| Myopia | 9 (40.9) | 3 (25.0) | 12 (35.3) |
| Hypometropia | 1 (4.6) | 2 (16.7) | 3 (8.8) |
| Radiological findings | | | |
| Delay of chronological age | 7 (31.8) | 7 (58.3) | 14 (41.2) |
| Neurological findings | | | |
| Normal intellectual function | 21 (95.5) | 12 (100) | 33 (97.1) |
| Pathology of other systems | | | |
| High voice with harsh timber | 21 (95.5) | 11 (91.7) | 32 (94.1) |
| Hypoplasia of uterus | 4 (18.2) | 0 | 4 (11.8) |
| Insulin dependent diabetes | 2 (9.1) | 0 | 2 (5.9) |
| Hypoplasia of thyroid gland | 2 (9.1) | 1 (8.3) | 3 (8.8) |

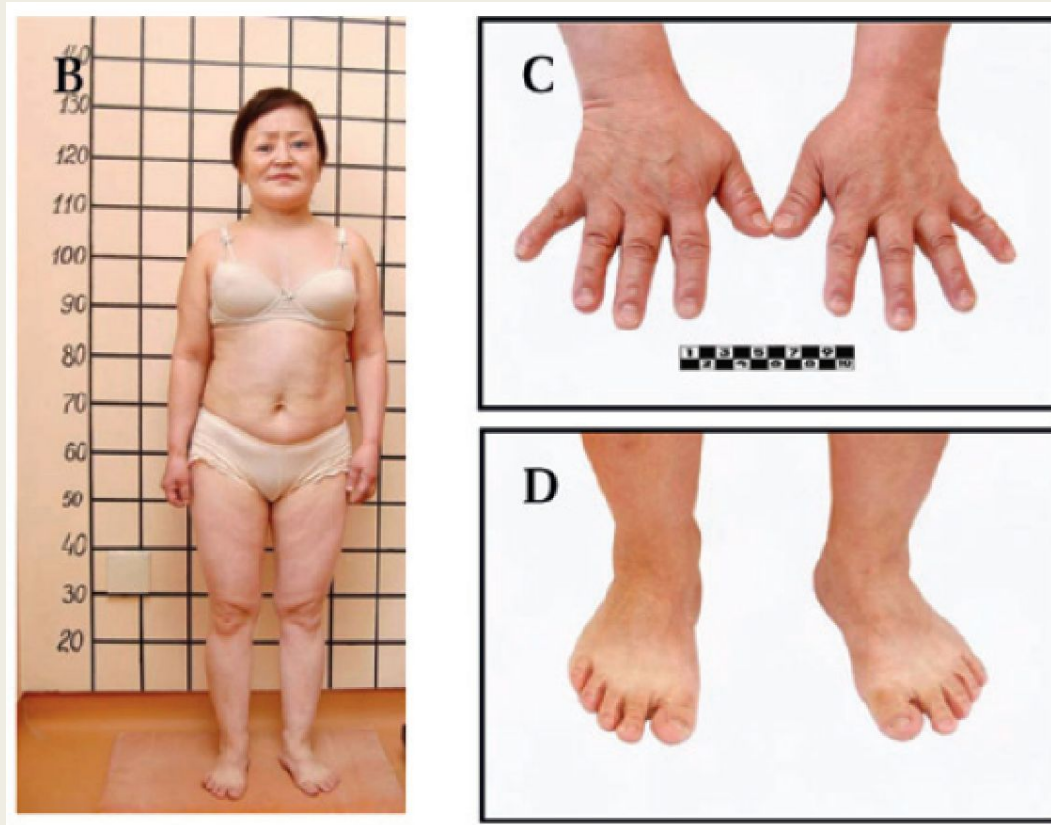




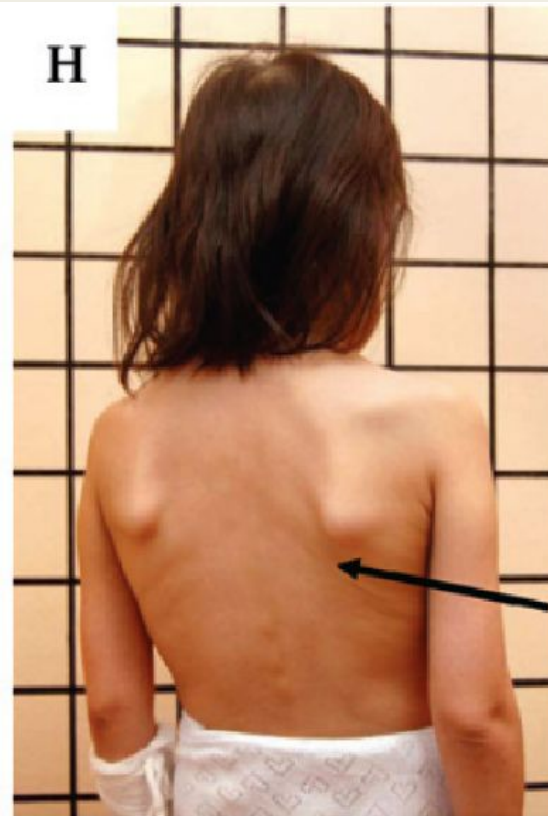
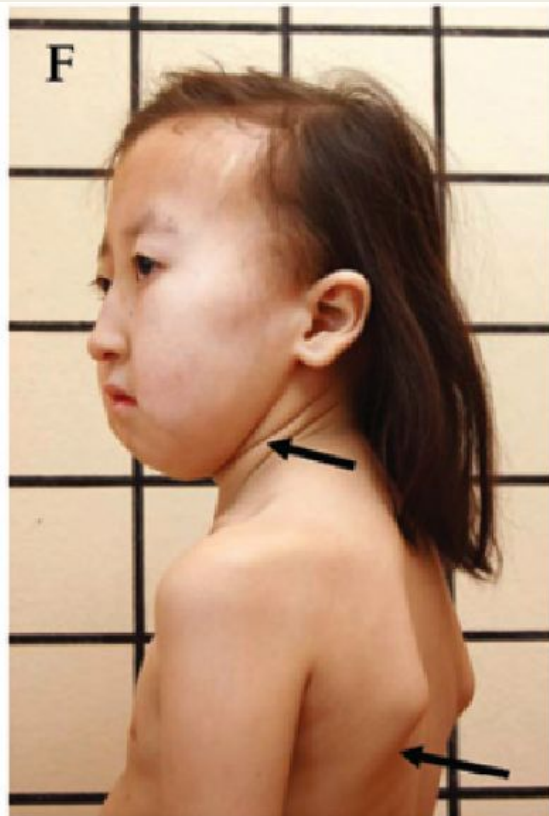
A – мальчик, 10 лет

Брахицефалия. Узкий лоб, длинное ассиметричное старческое лицо, прямой нос с выступающей глобеллой, густые брови, незначительный двусторонний экзофтальм, левое наружное косоглазие, гипопластичные скулы, длинный фильтр и тонкие губы.

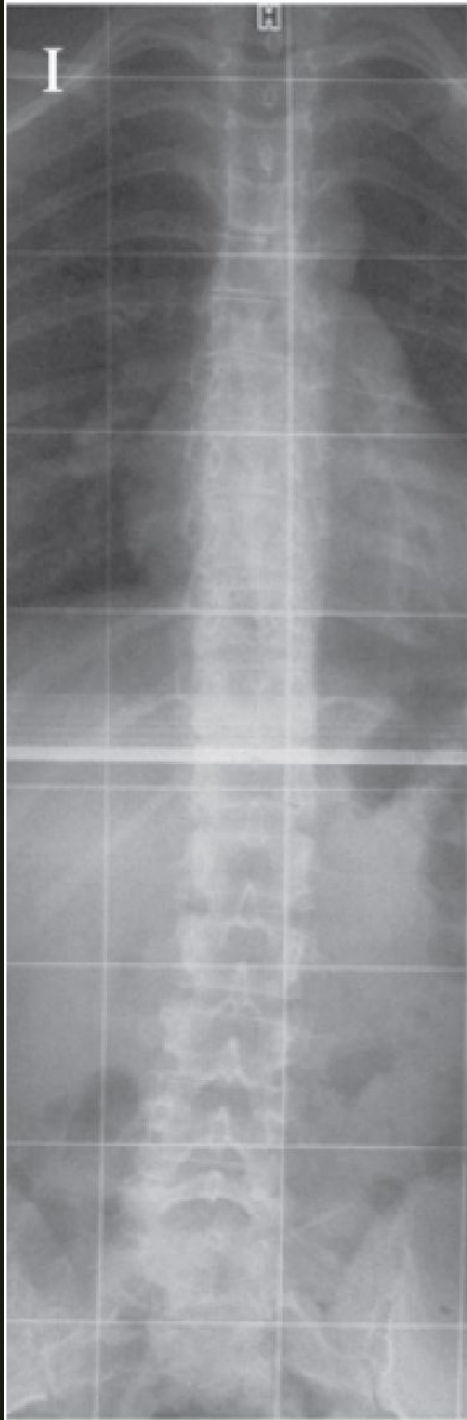
Женщина, 33 года



Пропорциональное
низкое тело, короткая
шея, короткая и широкая
ГК, короткие верхние и
нижние конечности.
Брахидактилия,
маленькие руки и стопы.



Девочка, 12 лет



Женщина, 21 год.
Радиограмма
грудного отдела
позвоночника.



БЛАГОДАРЮ ЗА
ВНИМАНИЕ!

