

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.

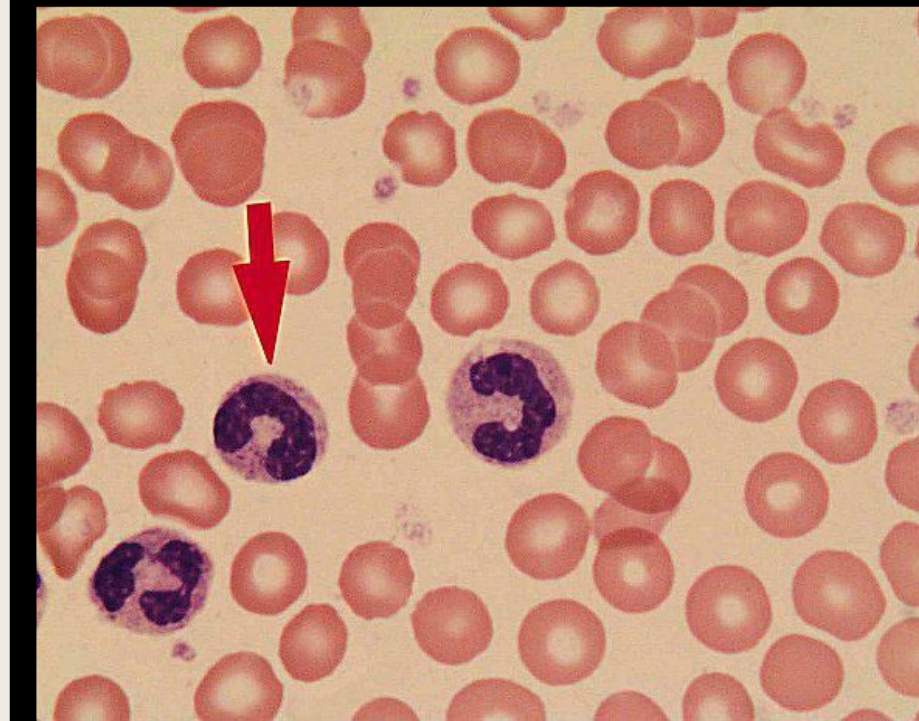
Белок, как считается, участвует в транспорте из аппарата Гольджи в ЭР.



Норма



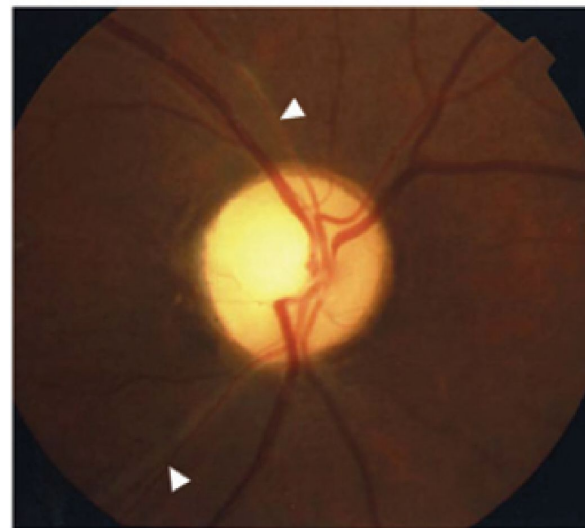
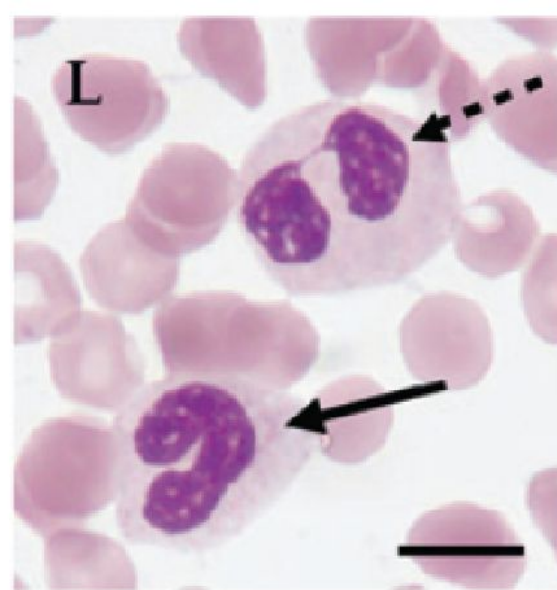
Атрофия зрительного нерва



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)

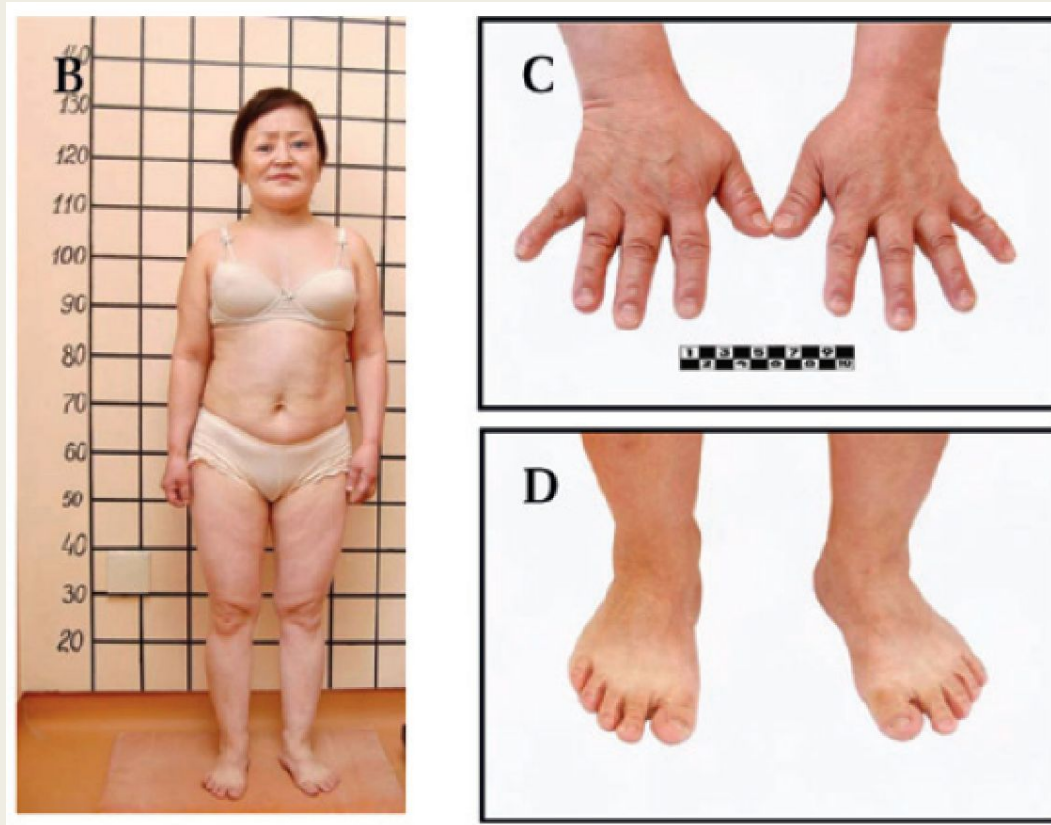




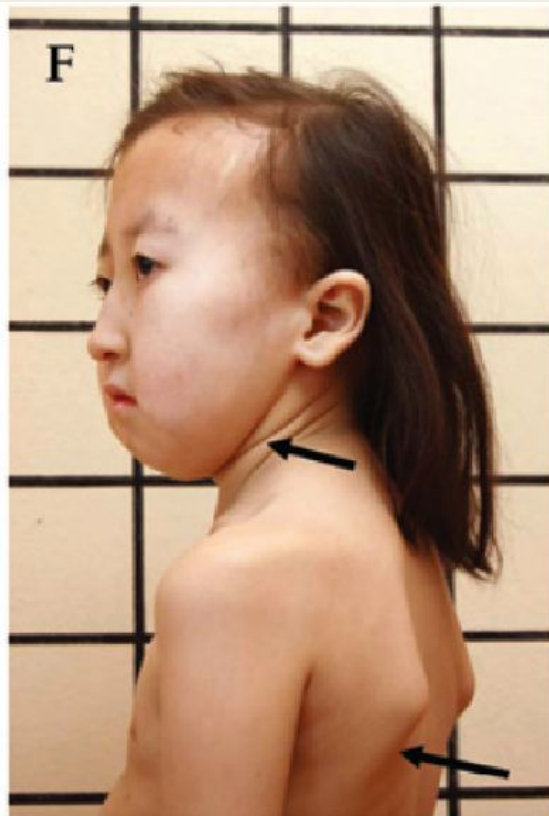
A – мальчик, 10 лет

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.

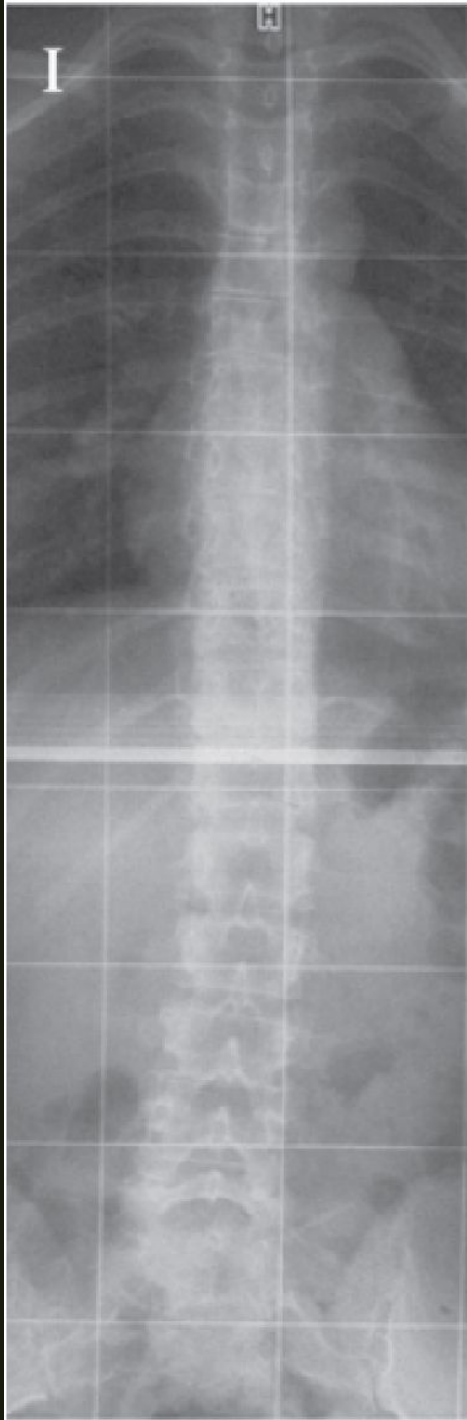
Женщина, 33 года



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!

