

Tytuł: Zespół Coffina i Lowry'ego – omówienie choroby na przykładzie pacjenta z dotychczas nieopisanym wariantem molekularnym w genie RSK2 / Coffin-Lowry syndrome – a disease review based on a case report of a patient with unreported RSK2 molecular variant

Słowa kluczowe: GEN RSK2 ZESPÓŁ COFFINA I LOWRY'EGO

Keywords: RSK2 COFFIN-LOWRY SYNDROME

Autorzy:

Magdalena Janeczko - Zakład Genetyki Medycznej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie

Mirosław Bik-Multanowski - Zakład Genetyki Medycznej Katedry Pediatrii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego

Streszczenie:

W pracy opisano przypadek pacjenta z zespołem Coffina i Lowry'ego, diagnozowanego z powodu dysmorfii, hipotonii mięśniowej, opóźnienia rozwoju psychomotorycznego i niedoboru wzrostu. Rozpoznanie postawiono na podstawie obrazu klinicznego, a przede wszystkim – charakterystycznej dysmorfii. Fenotyp obserwowany u matki probanta sugerował stan nosicielstwa zespołu Coffina i Lowry'ego. Analiza molekularna genu RSK2 przeprowadzona u chłopca i jego matki wykazała obecność substytucji c.1559T>C (p.Leu520Pro) w eksonie 17 genu RSK2, nieopisanej dotychczas w literaturze.

Abstract:

This paper describes a case of a patient, diagnosed because of dysmorphic features, muscular hypotonia, psychomotoric retardation and short stature. The final diagnosis was established based on the physical examination and very characteristic dysmorphic features. A phenotype observed in a proband's mother suggested that she is a Coffin-Lowry syndrome carrier. An unreported substitution c.1559T>C (p.Leu520Pro) has been identified in RSK2 gene in the patient and his mother.