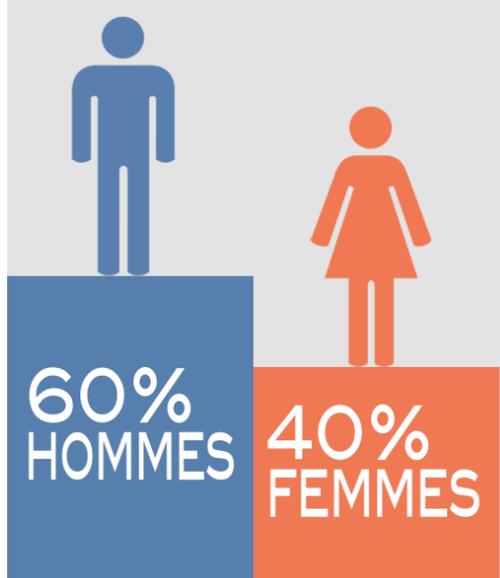


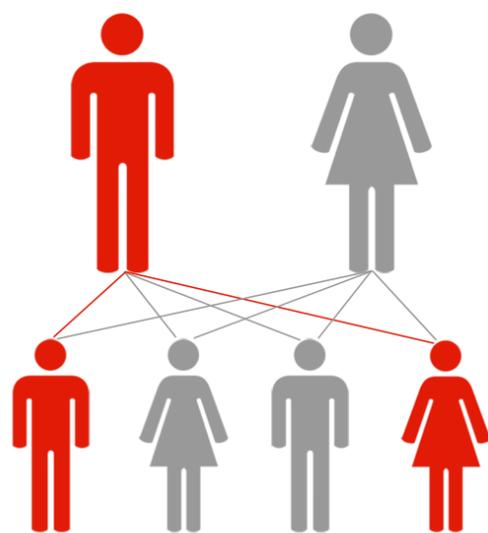


SYNDROME KBG FAITS EN BREF

FRÉQUENCE POPULATION TOUCHÉE



EXTRÊMEMENT RAR
.000002%
DE LA POPULATION MONDIALE



■ TOUCHÉ ■ NON TOUCHÉ
HÉRITAGE
AUTOSOMIQUE DOMINANT

CARACTÉRISTIQUES



VISAGE EN FORME DE "V"
LIGNE CAPILLAIRE ET OREILLES BASSES



BRACHY-CLINODACTYLIE
(anulaire court)

RETARD DE DÉVELOPPEMENT



TRAITEMENTS

LES TRAITEMENTS SONT TELS QUE LES SYMPTÔMES APPARAISSENT



COURBURE ANORMALE DE LA COLONNE VERTÉBRALE



MACRODONTIE (GRANDES DENTS)



STRABISME PLUS ÉPICANTHAL

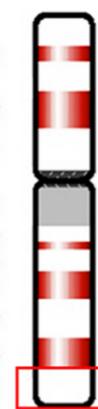


PETITE TAILLE



LOCALISATION 16q24.3

16p13
16p12
16p11
16q11
16q12
16q13
16q21
16q22
16q23
16q24



GÈNE ANKRD11



DYSPLASIE DE LA HANCH



PERTE AUDITIVE



NEZ LÉGÈREMENT RETROUSSÉ OU BULBEUX



1975 PHÉNOTYPE IDENTIFIÉ



2004 HÉRITAGE GÉNÉTIQUE CONFIRMÉ



2005 40 CAS SIGNALÉS



2006 45 CAS SIGNALÉS



2007 50 CAS SIGNALÉS



2011 MUTATION ANKRD11 IDENTIFIÉE



2012 LOCALISATION DU GÈNE 16Q24.6 RAPPORTÉE



2013 60 CAS SIGNALÉS



2014 TERMINAISON-C CONDUIT À LA MUTATION KBG

2015 LA FONDATION KBG EST CRÉÉE

