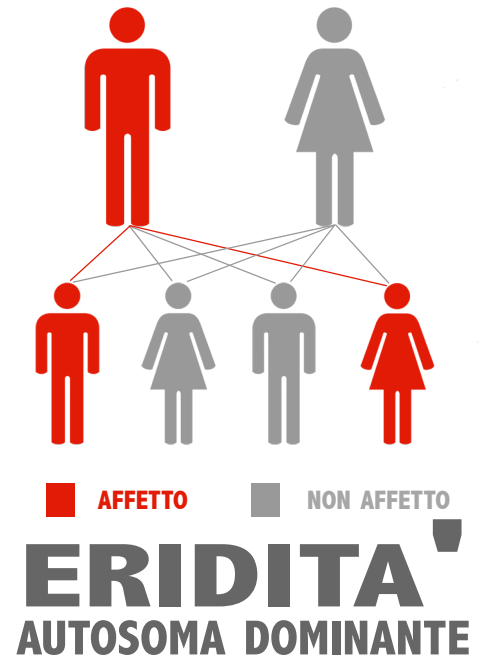
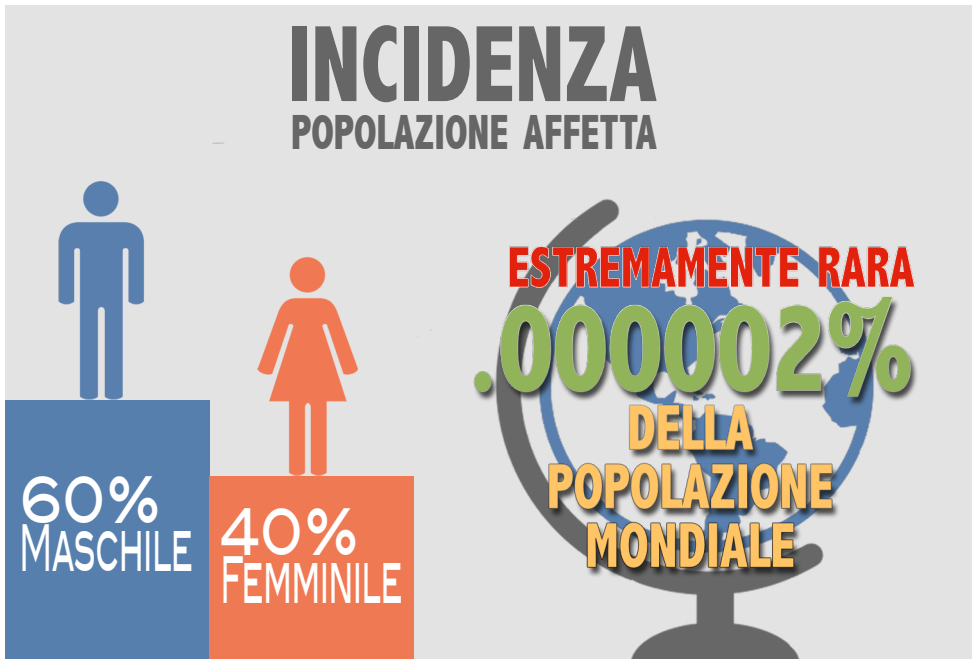




# SYNDROME KBG IN SINTESI



## CARATTERISTICHE



VISO A FORMA DI V  
BASSA ATTACCATURA  
DEI CAPELLI  
E DELLE ORECCHIE



BRACHIDATTILIA



RITARDI DELLO SVILUPPO



**CURE**  
CURE E TRATTAMENTI  
IN BASE AI SINTOMI DIMOSTRATI



CURVATURA ANOMALA DELLA SPINA DORSALE



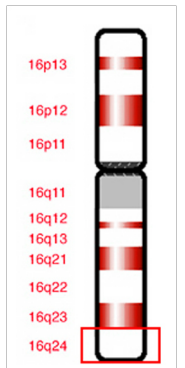
MACRODONTIA (DENTI GRANDI)



STRABISMO  
PIEGHE EPICANTICHE



PICCOLA STATURA



**GENE ANKRD11**



**1975**  
IDENTIFICATO IL FENOTIPO



**2004**  
CONFERMATO L'EREDITA' GENETICA



**2005**  
RIPORTATI 40 CASI



**2006**  
RIPORTATI 45 CASI



**2007**  
RIPORTATI 50 CASI



**2011**  
IDENTIFICATA LA MUTAZIONE DEL ANKRD11



**2012**  
RIPORTATA LA LOCAZIONE DEL GENE 16Q24.3



**2013**  
RIPORTATI 60 CASI



**2014**  
DOMINIO C-TERMINALE PORTA ALLA MUTAZIONE KBG

**2015**  
LA FONDAZIONE KBG E' STATA FONDATA

