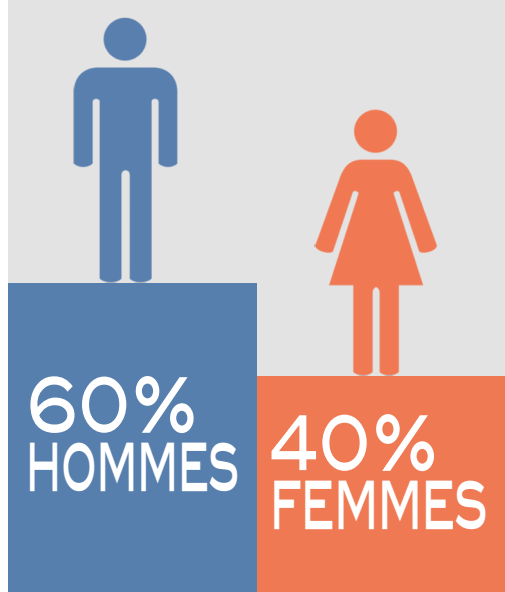


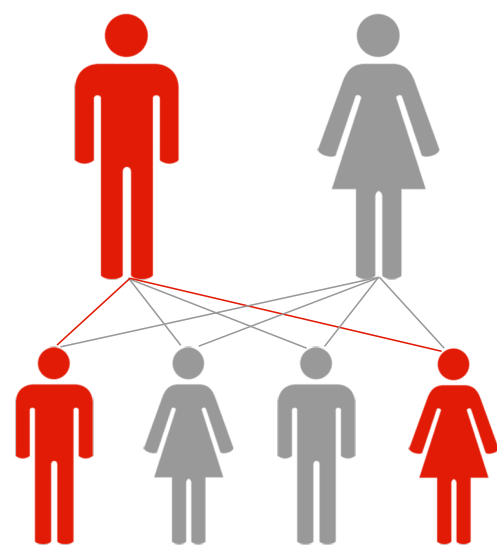


SYNDROME KBG FAITS EN BREF

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



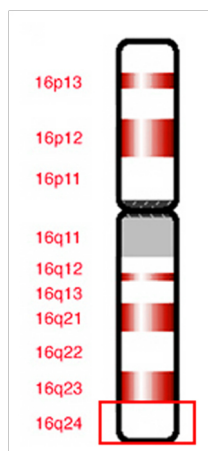
PERTE AUDITIVE



NEZ LÉGÈREMENT RETROUSSÉ OU BULBEUX



DYSPLASIE DE LA HANCH



GÈNE ANKRD11



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

