****

**LISTA ANOMALII MIKRODELECJI 22q11.2**

*Objawy z rejonu czaszki/twarzy:*

1. otwarty lub podśluzówkowy rozszczep podniebienia

2. tyłożuchwie

3. płaska podstawa czaszki

4. asymetryczne ułożenie twarzy przy płaczu

5. asymetria budowy twarzy

6. funkcjonalnie (w ruchu) asymetryczna twarz

7. pociągła twarz

8. płaski profil twarzy

9. wrodzone obumarcie zawiązków zębów

10. drobne zęby

11. hipoplazja szkliwa zębów mlecznych

12. hipotoniczna „wiotka” twarz

13. zwrócone do dołu kąciki ust

14. rozszczep wargi (rzadko)

15. małogłowie

16. mały tylny dół czaszkowy

**Rejon oczu:**

17. kręte naczynia siatkówki

18. wrażenie podkrążonych oczu z sińcami w obrębie dolnej powieki

19. zez

20. wąskie szpary powiekowe

21. obecność embriotoxon posterior (wrodzone białawe zabarwienie pierścienia spojówki)

22. mała tarcza nerwu wzrokowego

23. płytko położone nerwy rogówki

24. zaćma

25. guzki tęczówki

26. szczelina tęczówki

27. szczelina siatkówki

28. małe gałki oczne

29. nadmiernie szeroki rozstaw źrenic (hiperteloryzm)

30. niewielkie przemieszczenie oczodołów

31. obrzęknięte powieki

*Objawy ze strony uszu/słuchu:*

32. nadmiernie pofałdowany obrąbek ucha

33. przyrośnięty płatek uszny

34. wystające, kubkowate małżowiny uszne

35. małe małżowiny uszne

36. nieznacznie asymetryczne małżowiny uszne

37. częste zapalenia ucha środkowego

38. niedosłuch przewodzeniowy niewielkiego stopnia

39. upośledzenie słuchu pochodzenia odbiorczego

40. dołki lub dodatkowe narośla w obrębie małżowin usznych

41. wąskie zewnętrzne kanały słuchowe

*Objawy ze strony nosa:*

42. wydatna nasada nosa

43. okrągły czubek nosa

44. sprawiający wrażenie rozszczepionego czubek nosa

45. wąskie nozdrza

46. utrudniona drożność nosa

*Objawy z układu krążenia:*

47. ubytek międzykomorowy

48. ubytek międzyprzedsionkowy

49. zwężenie lub niedorozwój pnia płucnego

50. tetralogia Fallota

51. prawostronny łuk aorty

52. przetrwały przewód tętniczy

53. wspólny pień tętniczy

54. przerwanie łuku aorty

55. koarktacja aorty

56. wady zastawek aortalnych

57. błądząca tętnica podobojczykowa

58. ring naczyniowy

59. anomalie tętnic szyjnych

60. przełożenie wielkich pni tętniczych

61. atrezja zastawki trójdzielnej

*Objawy z układu naczyniowego:*

62. nieprawidłowe odejście tętnic szyjnych wewnętrznych

63. kręta, dodatkowa lub nieobecna tętnica szyjna wewnętrzna

64. anomalie żył szyjnych

65. brak tętnicy kręgowej

66. niskie rozgałęzienie tętnic szyjnych wspólnych

67. kręte tętnice kręgowe

68. objaw Raynaud

69. drobne żyły

70. anomalie koła Willisa

*Objawy neurologiczne:*

71. okołokomorowe torbielki

72. mały robak móżdżku

73. hypoplazja lub dysgenezja móżdżku

74. UBO (niezidentyfikowane jasne punkty w obrębie istoty białej)

75. uogólnione obniżenie napięcia mięśniowego

76. ataksja móżdżkowa

77. drgawki

78. porażenia

79. rozszczep kręgosłupa (przepuklina oponowo-rdzeniowa)

80. umiarkowane opóźnienie rozwoju

81. poszerzenie bruzdy Sylwiusza

*Objawy z układu oddechowego:*

82. utrudniony pasaż powietrza w górnych drogach oddechowych (w niemowlęctwie)

83. małe lub nieobecne migdałki

84. błona krtaniowa

85. szeroka tchawica

86. rozmiękanie krtani

87. hipoplazja chrząstki nalewkowatej

88. hipotonia gardła

89. niesymetryczna funkcjonalnie mięśniówka gardła

90. słabo wykształcony aparat mięśniowy gardła

91. jednostronne porażenie strun głosowych

*Objawy obrębu jamy brzusznej:*

92. hypoplastyczne nerki

93. nerki torbielowate

94. przepukliny pachwinowe

95. przepukliny pępkowe

96. brak rotacji trzewi w okresie płodowym (pojedyncze przypadki)

97. wątrobiak zarodkowy (pojedyncze przypadki)

98. przepuklina przeponowa (pojedyncze przypadki)

99. anomalie odbytu (atrezja lub przemieszczony odbyt)

*Objawy z kończyn:*

100. małe dłonie i stopy

101. zwężające się ku obwodowi palce

102. małe paznokcie

103. szorstka, czerwona, łuskowata skóra stóp i dłoni

104. twardzina

105. przykurcze

106. trójpaliczkowe kciuki

107. palce dodatkowe położone przed i poza osiowo

108. zrost tkanek miękkich palców (syndaktylia skórna)

*Problemy w dzieciństwie:*

109. trudności z karmieniem, słaby przyrost wagi

110. ulewanie przez nos

111. odpływ żołądkowo-przełykowy

112. rerurgitacje przez nos

113. rozdrażnienie

114. przewlekłe zaparcia (ale nie z powodu choroby Hirschsprunga)

*Problemy z mową:*

115. mowa nosowa

116. zaburzenia artykulacji

117. opóźniony rozwój mowy

118. zaburzona czynność mięsni podniebienia miękkiego i gardła (niewydolność podniebienno-gardłowa)

119. dyspraksja

120. wysoki ton głosu

121. chrapliwy głos

*Nauka:*

122. trudności w nauce (pojmowanie pojęć matematycznych, czytanie ze zrozumieniem)

123. myślenie konkretne; trudności z myśleniem abstrakcyjnym

124. słabe wyniki IQ w okresie szkolnym

125. pogranicze normalnej inteligencji

126. niekiedy umiarkowane opóźnienie umysłowe

127. nadmierna aktywność ruchowa

*Objawy z tkanki łącznej:*

128. spontaniczne desaturacje bez występowania bezdechów

129. małopłytkowość

130. choroba Bernard-Soulier

131. młodzieńcze zapalenie stawów

*Problemy psychologiczne/psychiatryczne:*

132. afektywna choroba dwubiegunowa

133. choroba maniakalno-depresyjna i psychoza

134. cykliczne zmiany nastrojów

135. zaburzenia afektywne

136. depresja

137. hipomania

138. choroba schizoafektywna

139. impulsywność

140. spłycenie afektu

141. dystymia

142. cyklotymia

143. niedojrzałość społeczna

144. zaburzenia obsesyjno-kompulsywne

145. uogólniona nerwica lękowa

146. fobie

*Problemy z odpornością:*

147. częste infekcje górnych dróg oddechowych

148. częste infekcje dolnych dróg oddechowych

149. niedobór komórek T

150. niedobór czynników grasiczych

151. choroby reaktywne dróg oddechowych (astma, alergia)

*Układ moczowo-płciowy:*

152. spodziectwo

153. niezstąpione jądra

154. odpływy pęcherzowo-moczowodowe

Układ dokrewny:

155. niski poziom wapnia we krwi

156. niedobór parathormonu

157. rzekomy niedobór parathormonu

158. niedoczynność tarczycy

159. niedobór wzrostu; relatywna niskorosłość

160. aplazja lub hipoplazja grasicy

161. hipoplazja przysadki

*Układ kostno-nerwowo-szkieletowy:*

162. skrzywienie kręgosłupa

163. półkręgi

164. zamknięty rozszczep kręgosłupa

165. kręgi motyle

166. zlane kręgi (najczęściej w odcinku szyjnym)

167. inne patologie rdzenia

168. przetoka rdzenia kręgowego

169. osteopenia

170. anomalia Sprengela

171. stopy końsko-szpotawe

172. mała masa mięśniowa

173. zwichnięcie stawów

174. przewlekłe bóle kończyn

175. płaskostopie

176. luźne stawy

177. dodatkowe żebra

178. zlane żebra

*Skóra:*

179. obfite owłosienie głowy

180. cienka, przeświecająca skóra (widoczne naczynia podskórne)

*Anomalie dodatkowe:*

181. zespół Robin’a

182. zespół DiGeogre’a

183. zespół Pottera

184. asocjacja CHARGE

185. Holoprosencefalia (pojedyncze przypadki)