

LA SINDROME DI FRANK-TER HAAR E' CAUSATA DA MUTAZIONI DEL GENE TKS4

09 March 2010

La sindrome di Frank-ter Haar, a trasmissione autosomica recessiva, è caratterizzata da megalocornee, da anomalie scheletriche multiple, da una caratteristica dismorfia facciale con fronte e occhi prominenti e da un ritardo nello sviluppo. I pazienti presentano spesso orecchie scollate un coccige prominente e malformazioni cardiache congenite.

Grazie allo studio effettuato su 12 famiglie colpite da tale patologia, documentato sul numero di febbraio della rivista the American Journal of Human Genetics, l'equipe del professor Iqbal ha dimostrato che il gene TKS4, che codifica una proteina coinvolta nello sviluppo dell'embrione, è un gene che causa tale patologia. Per approfondimenti