LOMARS – Синдром Лопеса-Масиэля-Родана (ЛОМАР)

|  |  |
| --- | --- |
| Life and Health Sciences Research Institute (ICVS) | НИИ наук о жизни и здоровье  |
| School of Health Sciences | Факультет наук о здоровье |
| University of Minho | Университет Минью |
| ICVS/3B’s—PT Government Associate Laboratory | Государственная ассоциированная лаботатория НИИ наук о жизни и здоровья и исследовательской группы «3Б»(Bs = Biomaterials, Biodegradables and Biomimetics)(*Перевод вольный – О.К.*) |
| Putative compound heterozygous mutation | предполагаемые мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии |
| *HTT* gene, huntingtin | Ген HTT, кодирует белок гентиндин / хантингтин |
| short arm of chromosome | Короткое плечо хромосомы |
| Huntington’s disease | Болезнь Гентингтона |
| single-allele LoF mutation | вариант потери функции, локализованный в одном аллеле |
| Rett-like neurological symptoms | неврологические симптомы, подобные Ретту; неврологические заболевания с Ретт-подобной симпоматикой |
| limb spasticity | спастичность конечностей |
| muscle hypotonia | снижение мышечного тонуса |
| stereotyped arm movements | стереотипные движения рук |
| dysmorphic facial features | Черепно-лицевая деформация / дисморфия |
| ocular hypotelorism | Гипотелоризм глаз |
| intermittent divergent strabismus | Перемежающееся расходящееся косоглазие |
| lower limb valgus | Вальгусная деформация нижних конечностей |
| right-side hemiparetic muscle weakness | Правосторонний гемипарез на фоне мышечной слабости |
| WES & Sanger sequencing | Полноэкзомное секвенирование и секвенирование по Сенгеру |
| proband |  |
|  |  |
|  |  |