

Выбранный фенотип - макроцефалия

Макроцефалия относится к аномально увеличенной голове , включая скальп, черепные кости и внутричерепное содержимое. Макроцефалия может быть вызвана мегалэнцефалией (истинным увеличением мозговой паренхимы). Синдром макроцефалии / мегалэнцефалии характеризуется увеличенным черепом, очевидным при рождении или в раннем детстве. У затронутых людей наблюдается интеллектуальная отсталость и могут быть дисморфические черты лица, возникающие в результате макроцефалии.

Выделяют два типа мегалэнцефалии:

- Непропорциональная (аномальная) - размеры головы у таких детей больше, чем необходимо, относительно общих размеров. У малышей повышена вероятность появления судорожных припадков, развития аутизма, дальнейшей инвалидизации.
- Пропорциональная — большая голова пропорциональна крупному телу. Этот вид макроцефалии свойственен людям, имеющим богатырское телосложение, но также может сигнализировать о наличии гигантизма, или синдрома ускоренного роста (к примеру, из-за избытка гормона роста соматотропина).

Ссылки:

Выбранный ген - TBC1D7 TBC1 domain family member 7 [ Homo sapiens (human) ]

Gene ID: 51256

человек:

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/NC\\_000006.12?report=fasta&from=13304951&to=13328537&strand=true](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/NC_000006.12?report=fasta&from=13304951&to=13328537&strand=true)

Tbc1d7 TBC1 domain family, member 7 [ Mus musculus (house mouse) ]

Gene ID: 67046

мышь:

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/NC\\_000079.7?report=fasta&from=43305214&to=43324977&strand=true](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/NC_000079.7?report=fasta&from=43305214&to=43324977&strand=true)

Выбранный ген: HERC1 HECT and RLD domain containing E3 ubiquitin protein ligase family member 1 [ Homo sapiens (human) ]

Gene ID: 8925

Человек: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/8925>

мышь:

Herc1 HECT and RLD domain containing E3 ubiquitin protein ligase family member 1 [ Mus musculus (house mouse) ]

Gene ID: 235439, updated on 7-Apr-2025

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/235439>

water\_output\_herc1.fasta:

[https://www.ebi.ac.uk/jdispatcher/psa/emboss\\_water/summary?jobId=emboss\\_water-l20250421-151214-0611-19802435-p1m](https://www.ebi.ac.uk/jdispatcher/psa/emboss_water/summary?jobId=emboss_water-l20250421-151214-0611-19802435-p1m)