

„Houge – Janssens – Syndrom“

Form	Betroffenes Gen	In Chromosom	Häufigkeit ww (Stand 6/24)	OMIM-Nr. *
HJS 1 (Jordans Syndrom)	PPP2R5D	6	328	# 616355
HJS 2	PPP2R1A	19	77	# 616362
HJS 3	PPP2CA	5	?	# 618354
HJS 4 (in Arbeit)	PPP2R5C	14	12	(in Arbeit)

* die OMIM-Nummern (Abk.: Online Mendelian Inheritance in Man) katalogisieren Gene des Menschen und deren Mutationen in einer Art medizinischem Lexikon. Informationen über erbliche Erkrankungen und deren Symptome sind anhand der Nummer schnell zu finden.

PPP2R5D, PPP2R1A, PPP2CA und **PPP2R5C** sind alle Proteinphosphatase-Typ-2-Gene (PPP2) und sehr ähnlich bzgl. Symptomatik. Das internationale Research Team unter der Leitung von Wendy Chung (Chefärztin der pädiatrischen Abteilung des Boston Childrens Hospital) erforscht die genannten Gene seit 2015 gemeinsam.

Die neuesten Forschungsergebnisse / Veröffentlichungen können auf der Seite der US-Stiftung „Jordans Guardian Angels“, die auch die Forschung finanziert, abgerufen werden:

<https://jordansguardianangels.org/research-resources/>

Auf der Homepage der Selbsthilfegruppe „PPP2-Familien“ sind Informationen zum Syndrom auf Deutsch zu finden und es besteht die Möglichkeit der Kontaktaufnahme / des Austauschs von Eltern, aber auch Ärzten und Therapeuten.

www.ppp2-familien.de

Dieses Infoblatt ist auch auf unserer Homepage zu finden und wird regelmäßig aktualisiert.