



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8

Argumentaire

Centre de Référence « Déficiences Intellectuelles de Causes Rares »

Coordonnateur : Dr Solveig HEIDE

Filière DéfiScience

Septembre 2022

Cet argumentaire a été élaboré par le Déficiences Intellectuelles de causes rares d'Ile de France. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS du Syndrome de duplication/délétion inversée du chromosome 8.

Le PNDS est téléchargeable sur le site de la Haute Autorité de Santé (www.has-sante.fr) et sur le site de la filière Defiscience.

Sommaire

Liste des abréviations	4
Préambule	6
Argumentaire	7
1. Recherche argumentaire.....	7
1.1 Bases de données bibliographiques.....	7
1.2 Mots clés utilisés	7
2. Articles revus par thème de recherche.....	8
2.1 Description phénotypique	8
2.2 Corrélations génotype-phénotype.....	11
2.3 Mécanisme génétique	13
Annexe 1. Liste des participants.....	14
Annexe 2. Références bibliographiques	16

Liste des abréviations

AAH : Allocation Adulte Handicapé

ACC : Anomalie du Corps Calleux

ACPA : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN

ADN : Acide DésoxyriboNucléique

AEEH : Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé

AESH : Accompagnant des Élèves en Situation de Handicap

ALD : Affection de Longue Durée

AMM : Autorisation de Mise sur le Marché

AJPP : Allocation Journalière de Présence Parentale

CAA : Communication Alternative Augmentée ou Améliorée

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CAV : Canal Atrio-Ventriculaire

CIA : Communication Inter-Auriculaire

CIV : Communication Inter-Ventriculaire

CMI : Carte Mobilité Inclusion

CMP : Centre Médico-Psychologique

CMPP : Centre Médico-Psycho-Pédagogique

DI : Déficience Intellectuelle

EA : Entreprise Adaptée

EEAP : Etablissement pour Enfants et Adolescents Polyhandicapés

ESAT : Etablissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT)

FAM : Foyer d'Accueil Médicalisé

IEM : Institut d'Education Motrice

IME : Institut Médico-Éducatif

invdupdel(8p) : duplication inversée interstitielle 8p associée à une délétion distale du bras court du chromosome 8

FISH : Hybridation par Fluorescence In Situ

MAS : Maison d'Accueil Spécialisée

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MEOPA : Mélange Equimolaire d'Oxygène et de Protoxyde d'Azote

MLPA : Multiplex Ligation-dependant Probe Amplification

MPR : Médecine Physique et Réadaptation

OMA : Otite Moyenne Aiguë

OMS : Otite Moyenne Séreuse

ORL : Oto-Rhino-Laryngologiste

PAI : Projet d'accueil individualisé

PCA : Persistance du Canal Artériel

PEA : Potentiels Évoqués Auditifs

PECS : Picture Exchange Communication System

PFO : Persistance du Foramen Ovale

PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins

PPS : Projet personnalisé de scolarisation

RCIU : Retard de Croissance Intra-Utérin

RGO : Reflux Gastro-Œsophagien

SAMSAH : Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés SAVS :

Service d'Accompagnement à la Vie Sociale

SESSAD : Service d'Éducation Spécialisée et de Soins à Domicile

TND : Trouble du Neuro-Développement

TSA : Troubles du spectre autiste

UEE : Unité d'Enseignement Externalisé

ULIS : Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire

Préambule

Le PNDS sur le syndrome de duplication/délétion inversée du chromosome 8 a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Argumentaire

1. Recherche argumentaire

Le syndrome invdupdel(8p) ne fait pas l'objet de recommandation internationale ni consensus. Les principales cohortes décrites sont celles rapportées par Vibert et al et par Okur et al, toutes deux publiées en 2022.

1.1 Bases de données bibliographiques

Source principalement consultée : Pubmed - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>.

Recherche documentaire par utilisation de mots-clés.

Seuls les articles en anglais ont été sélectionnés.

Nous avons utilisé comme période de recherche 10 ans, sauf pour certains articles clés antérieurs.

21 articles ont été retenus.

1.2 Mots clés utilisés

« inversion duplication deletion chromosome 8p »

« inverted duplication chromosome 8p »

« duplication 8p »

« Invdupdel8p »

2. Articles revus par thème de recherche

2.1 Description phénotypique

Case report

Étude	Référence	Commentaire
Lo Bianco <i>et al.</i> , 2020	Lo Bianco M, Vecchio D, Timpanaro TA, Arena A, Macchiaiolo M, Bartuli A, et al. Deciphering the Invdupdel(8p) Genotype–Phenotype Correlation: Our Opinion. <i>Brain Sci.</i> 2020 Jul 15;10(7):451.	Description clinique et génotypique d'un patient et revue de la littérature.
Sezer <i>et al.</i> 2018	Sezer A, Bayram M, Kayhan G, Unal A, Ozdemir H, Karcaaltincaba D, et al. Clinical and submicroscopic findings of two prenatal cases with inv dup del(8p) syndrome. <i>Gene Rep.</i> 2018 Mar 1;10:75–8.	Description clinique et génotypique de deux patients de diagnostic anténatal.
Silan <i>et al.</i> 2018	Silan F, Bourouba R, Karakaya T, Yildiz O, Paksoy B, Urfali M, et al. The clinical, cytogenetics and molecular characterization of inverted duplication/deletion of chromosome 8p in a boy with mental and motor retardation: Genotype-phenotype correlation in a case report. <i>Egypt J Med Hum Genet.</i> 2018 Oct 1;19(4):437–41.	Description clinique et génotypique d'un patient.
Akkurt <i>et al.</i> 2017	Akkurt MO, Higgs A, Turan OT, Turan OM, Turan S. Prenatal diagnosis of inverted duplication deletion 8p syndrome mimicking trisomy 18. <i>Am J Med Genet A.</i> 2017 Mar;173(3):776–9.	Description clinique et génotypique d'un patient de diagnostic anténatal.
Chen <i>et al.</i> 2016	Chen CP, Ko TM, Huang WC, Chern SR, Wu PS, Chen YN, et al. Molecular cytogenetic characterization of inv dup del(8p) in a fetus associated with ventriculomegaly, hypoplastic left heart, polyhydramnios and intestinal obstruction. <i>Taiwan J Obstet Gynecol.</i> 2016 Jun;55(3):415–8.	Description clinique et génotypique d'un patient de diagnostic anténatal.
Ergün <i>et al.</i> 2010	Ergün MA, Kula S, Karaer K, Perçin EF. A case with de novo inv dup del(8p) associated with dextrocardia and corpus callosum agenesis: Letter to the editor. <i>Pediatr Int.</i> 2010 Sep 29;52(5):845–6.	Description phénotypique et génotypique d'un patient avec les points de cassure précis.

Séries de patients porteurs d'invdupdel(8p)

Étude	Référence	Commentaire
Vibert et al., 2022	Vibert R, Mignot C, Keren B, Chantot-Bastarud S, Portnoi M, Nouguès M, et al. Neurodevelopmental phenotype in 36 new patients with 8p inverted duplication–deletion: Genotype–phenotype correlation for anomalies of the corpus callosum. Clin Genet. 2022 Mar;101(3):307–16.	Description clinique, radiologique et moléculaire de 36 patients atteints d'invdupdel(8p) et revue de la littérature. Première famille rapportée avec transmission dominante.
Yurchenko et al., 2022	Yurchenko DA, Minzhenkova ME, Dadali EL, Markova ZG, Rudenskaya GE, Matyushchenko GN, et al. Clinical Manifestations of Various Molecular Cytogenetic Variants of Eight Cases of “8p Inverted Duplication/Deletion Syndrome”. Biomedicines. 2022 Feb 28;10(3):567.	Description clinique et génotypique d'une série de 8 patients.
Okur et al., 2021	Okur V, Hamm L, Kavus H, Mebane C, Robinson S, Levy B, et al. Clinical and genomic characterization of 8p cytogenomic disorders. Genet Med. 2021 Dec;23(12):2342–51.	Description clinique et moléculaire 97 patients présentant un remaniement en 8p, dont 49 patients atteints d'invdupdel(8p)
García-Santiago et al., 2015	García-Santiago FA, Martínez-Glez V, Santos F, García-Miñaur S, Mansilla E, Meneses AG, et al. Analysis of invdupdel(8p) rearrangement: Clinical, cytogenetic and molecular characterization. Am J Med Genet A. 2015 May;167(5):1018–25.	Description clinique et génotypique d'une série de 7 patients.
Fisch et al., 2011	Fisch GS, Davis R, Youngblom J, Gregg J. Genotype–Phenotype Association Studies of Chromosome 8p Inverted Duplication Deletion Syndrome. Behav Genet. 2011 May;41(3):373–80.	Description clinique et génotypique d'une série de 4 patients.
Die-Smulders et al., 1995	de Die-Smulders CEM, Engelen JJM, Schrandt-Stumpel CTRM, Govaerts LCP, de Vries B, Vles JSH, et al. Inversion duplication of the short arm of chromosome 8: Clinical data on seven patients and review of the literature. Am J Med Genet. 1995 Nov 20;59(3):369–74.	Description clinique et génotypique d'une série de 7 patients.

Grandes séries de patients porteurs d'anomalies du développement incluant des patients avec invdupdel(8p)

Étude	Référence	Commentaire
Heide et al., 2017	Heide S, Keren B, Billette de Villemeur T, Chantot-Bastaraud S, Depienne C, Nava C, et al. Copy Number Variations Found in Patients with a Corpus Callosum Abnormality and Intellectual Disability. J Pediatr. 2017 Jun;185:160-166.e1.	Description clinique et génotypique d'une série de 149 patients présentant une agénésie du corps calleux, montrant que l'invdupdel est le remaniement génétique le plus fréquent chez les patients avec ACC et DI.
Sajan et al., 2013	Sajan SA, Fernandez L, Nieh SE, Rider E, Bukshpun P, Wakahiro M, et al. Both rare and de novo copy number variants are prevalent in agenesis of the corpus callosum but not in cerebellar hypoplasia or polymicrogyria. PLoS Genet. 2013;9(10):e1003823.	Analyse chromosomique sur puce à ADN chez 622 patients présentant des malformations cérébrales et chez 2349 témoins. Parmi les 255 patients avec une agénésie du corps calleux, cinq patients présentaient une invdupdel(8p).
Yu et al., 2010	Yu S, Fiedler S, Stegner A, Graf WD. Genomic profile of copy number variants on the short arm of human chromosome 8. Eur J Hum Genet. 2010 Oct;18(10):1114–20.	Analyse chromosomique sur puce à ADN chez 966 patients présentant des anomalies du développement, dont 10 patients présentaient une invdupdel(8p).

2.2 Corrélations génotype-phénotype

Case report

Étude	Référence	Commentaire
Lo Bianco et al. 2020	Lo Bianco M, Vecchio D, Timpanaro TA, Arena A, Macchiaiolo M, Bartuli A, et al. Deciphering the Invdupdel(8p) Genotype–Phenotype Correlation: Our Opinion. <i>Brain Sci.</i> 2020 Jul 15;10(7):451.	Corrélation génotype-phénotype chez une patiente avec phénotype « mild »
Sezer et al. 2018	Sezer A, Bayram M, Kayhan G, Unal A, Ozdemir H, Karcaaltincaba D, et al. Clinical and submicroscopic findings of two prenatal cases with inv dup del(8p) syndrome. <i>Gene Rep.</i> 2018 Mar 1;10:75–8.	Corrélation génotype-phénotype chez deux fœtus avec cardiopathie. Discussion de gènes candidats pour la cardiopathie.
Silan et al. 2018	Silan F, Bourouba R, Karakaya T, Yildiz O, Paksoy B, Urfali M, et al. The clinical, cytogenetics and molecular characterization of inverted duplication/deletion of chromosome 8p in a boy with mental and motor retardation: Genotype-phenotype correlation in a case report. <i>Egypt J Med Hum Genet.</i> 2018 Oct 1;19(4):437–41.	Corrélation génotype-phénotype (un patient et revue de la littérature), implication de la taille de la duplication dans la sévérité du retard de développement.

Séries de patients porteurs d'invdupdel(8p)

Étude	Référence	Commentaire
Vibert et al. 2022	Vibert R, Mignot C, Keren B, Chantot-Bastarud S, Portnoi M, Nouguès M, et al. Neurodevelopmental phenotype in 36 new patients with 8p inverted duplication–deletion: Genotype–phenotype correlation for anomalies of the corpus callosum. Clin Genet. 2022 Mar;101(3):307–16.	Corrélation génotype-phénotype sur la taille de la duplication et la sévérité de la DI, détermination d'une région minimale dupliquée responsable d'ACC
Yurchenko et al. 2022	Yurchenko DA, Minzhenkova ME, Dadali EL, Markova ZG, Rudenskaya GE, Matyushchenko GN, et al. Clinical Manifestations of Various Molecular Cytogenetic Variants of Eight Cases of “8p Inverted Duplication/Deletion Syndrome”. Biomedicines. 2022 Feb 28;10(3):567.	Corrélation génotype-phénotype, discussion des régions critiques pour le retard de développement, les malformations cardiaques, malformations cérébrales.
Garcia-Santiago et al. 2015	García-Santiago FA, Martínez-Glez V, Santos F, García-Miñaur S, Mansilla E, Meneses AG, et al. Analysis of invdupdel(8p) rearrangement: Clinical, cytogenetic and molecular characterization. Am J Med Genet A. 2015 May;167(5):1018–25.	Corrélation génotype-phénotype, discussion des régions critiques pour le retard de développement et les troubles du spectre autistique (TSA), l'épilepsie, les malformations cardiaques, les malformations cérébrales, et les malformations orthopédiques.
Fisch et al. 2011	Fisch GS, Davis R, Youngblom J, Gregg J. Genotype–Phenotype Association Studies of Chromosome 8p Inverted Duplication Deletion Syndrome. Behav Genet. 2011 May;41(3):373–80.	Corrélation génotype-phénotype, discussion des régions critiques pour la DI et les TSA.
Shimokawa et al. 2004	Shimokawa O, Kurosawa K, Ida T, Harada N, Kondoh T, Miyake N, et al. Molecular characterization of inv dup del(8p): Analysis of five cases. Am J Med Genet. 2004 Jul 15;128A(2):133–7	Caractérisation moléculaire, Corrélation génotype-phénotype

2.3 Mécanisme génétique

Étude	Référence	Commentaire
Ergün et al. 2010	Ergün MA, Kula S, Karaer K, Perçin EF. A case with de novo inv dup del(8p) associated with dextrocardia and corpus callosum agenesis: Letter to the editor. <i>Pediatr Int.</i> 2010 Sep 29;52(5):845–6.	Description phénotypique et génotypique d'un patient avec les points de cassure précis.
Buysse et al. 2009	Buysse K, Antonacci F, Callewaert B, Loeyls B, Fränkel U, Siu V, et al. Unusual 8p inverted duplication deletion with telomere capture from 8q. <i>Eur J Med Genet.</i> 2009 Jan;52(1):31–6.	Caractérisation moléculaire du réarrangement invdupdel(8p) d'un patient par capture télomérique.
Pabst et al. 2003	Pabst B, Arslan-Kirchner M, Schmidtke J, Miller K. The application of region-specific probes for the resolution of duplication 8p: a case report and a review of the literature. <i>Cytogenet Genome Res.</i> 2003;103(1–2):3–7.	Caractérisation moléculaire du réarrangement invdupdel(8p) d'un patient.
Soler et al. 2003	Soler A, Sánchez A, Carrió A, Badenas C, Milà M, Borrell A. Fetoplacental discrepancy involving structural abnormalities of chromosome 8 detected by prenatal diagnosis: discrepant rearrangements of chromosome 8. <i>Prenat Diagn.</i> 2003 Apr;23(4):319–22.	Description chromosomique d'un foetus porteur, proposition de mécanisme d'apparition chromosomique.
Vermeesch et al. 2003	Vermeesch JR. Mosaicism del(8p)/inv dup(8p) in a dysmorphic female infant: a mosaic formed by a meiotic error at the 8p OR gene and an independent terminal deletion event. <i>J Med Genet.</i> 2003 Aug 1;40(8):93e–93.	Description chromosomique d'un patient. Description d'un patient en mosaïque.

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Solveig HEIDE, Service de génétique clinique, CRM « Déficiences intellectuelles de causes rares », APHP. Sorbonne Université, site Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Paris
Contact : solveig.heide@aphp.fr

Ce travail a été soutenu par la filière Défiscience. Ont participé à l'élaboration de ce PNDS :

Rédacteurs

Dr Solveig HEIDE, Département de génétique, APHP Sorbonne

Dr Anna GERASIMENKO, Département de génétique, APHP Sorbonne

Pr Béatrice DUBERN, gastropédiatrie, APHP Sorbonne

Dr Stéphanie VALENCE, neuropédiatrie, APHP Sorbonne

Pr Jean-Pierre SIFFROI, cytogénétique, APHP Sorbonne

Mme Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX, association VALENTIN-APAC

Mme Jennifer M REYES, association « la maison 8p »

Groupe de relecture (par ordre alphabétique)

Dr Yline CAPRI, Département de génétique, APHP Nord-Hôpital Robert Debré

Mme Barbara CHIARONI, Neuropsychologue, Département de génétique, APHP Sorbonne

Dr Jamal GHOU MID, Génétique clinique, CHR de Lille

Mme Lauryne KOBLY, Assistante Sociale, Département de génétique, APHP Sorbonne

Dr Cyril MIGNOT, Génétique clinique, Département de génétique, APHP Sorbonne

Dr Pauline PARISOT, Cardiologie pédiatrique, APHP Sorbonne

Dr Laurent PASQUIER, Génétique clinique, CRDI Rennes

Pr Damien SANLAVILLE, Service de Génétique, CHU de Lyon

Gestion des intérêts déclarés

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur le syndrome d'invdupdel(8p) ont rempli une déclaration publique d'intérêt disponible sur le site internet de la filière Déficience.

Les déclarations publiques d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Réunions par visio-conférences téléphoniques et par échanges de mails réguliers : cadrage et répartition des tâches, fusions des rédactions dans le comité de rédaction et dans le comité de relecture.

Annexe 2. Références bibliographiques

Akkurt MO, Higgs A, Turan OT, Turan OM, Turan S. Prenatal diagnosis of inverted duplication deletion 8p syndrome mimicking trisomy 18. *Am J Med Genet A*. 2017 Mar;173(3):776–9.

Buysse K, Antonacci F, Callewaert B, Loeyls B, Fränkel U, Siu V, et al. Unusual 8p inverted duplication deletion with telomere capture from 8q. *Eur J Med Genet*. 2009 Jan;52(1):31–6.

Chen CP, Ko TM, Huang WC, Chern SR, Wu PS, Chen YN, et al. Molecular cytogenetic characterization of inv dup del(8p) in a fetus associated with ventriculomegaly, hypoplastic left heart, polyhydramnios and intestinal obstruction. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2016 Jun;55(3):415–8.

de Die-Smulders CEM, Engelen JJM, Schrandt-Stumpel CTRM, Govaerts LCP, de Vries B, Vles JSH, et al. Inversion duplication of the short arm of chromosome 8: Clinical data on seven patients and review of the literature. *Am J Med Genet*. 1995 Nov 20;59(3):369–74.

Ergün MA, Kula S, Karaer K, Perçin EF. A case with de novo inv dup del(8p) associated with dextrocardia and corpus callosum agenesis: Letter to the editor. *Pediatr Int*. 2010 Sep 29;52(5):845–6.

Fisch GS, Davis R, Youngblom J, Gregg J. Genotype–Phenotype Association

Studies of Chromosome 8p Inverted Duplication Deletion Syndrome. *Behav Genet*. 2011 May;41(3):373–80.

García-Santiago FA, Martínez-Glez V, Santos F, García-Miñaur S, Mansilla E, Meneses AG, et al. Analysis of invdupdel(8p) rearrangement: Clinical, cytogenetic and molecular characterization. *Am J Med Genet A*. 2015 May;167(5):1018–25.

Heide S, Keren B, Billette de Villemeur T, Chantot-Bastarud S, Depienne C, Nava C, et al. Copy Number Variations Found in Patients with a Corpus Callosum Abnormality and Intellectual Disability. *J Pediatr*. 2017 Jun;185:160–166.e1.

Lo Bianco M, Vecchio D, Timpanaro TA, Arena A, Macchiaiolo M, Bartuli A, et al. Deciphering the Invdupdel(8p) Genotype–Phenotype Correlation: Our Opinion. *Brain Sci*. 2020 Jul 15;10(7):451.

Okur V, Hamm L, Kavus H, Mebane C, Robinson S, Levy B, et al. Clinical and genomic characterization of 8p cytogenomic disorders. *Genet Med*. 2021 Dec;23(12):2342–51.

Pabst B, Arslan-Kirchner M, Schmidtke J, Miller K. The application of region-specific probes for the resolution of duplication 8p: a case report and a

review of the literature. *Cytogenet Genome Res.* 2003;103(1–2):3–7.

Sajan SA, Fernandez L, Nieh SE, Rider E, Bukshpun P, Wakahiro M, et al. Both rare and de novo copy number variants are prevalent in agenesis of the corpus callosum but not in cerebellar hypoplasia or polymicrogyria. *PLoS Genet.* 2013;9(10):e1003823.

Sezer A, Bayram M, Kayhan G, Unal A, Ozdemir H, Karcaaltincaba D, et al. Clinical and submicroscopic findings of two prenatal cases with inv dup del (8p) syndrome. *GENE Rep [Internet].* 2018 [cited 2022 Aug 29];10. Available from: <https://avesis.gazi.edu.tr/yayin/80dff708-1dbb-43b0-89df-e7b1b783f028/clinical-and-submicroscopic-findings-of-two-prenatal-cases-with-inv-dup-del-8p-syndrome>

Sezer A, Bayram M, Kayhan G, Unal A, Ozdemir H, Karcaaltincaba D, et al. Clinical and submicroscopic findings of two prenatal cases with inv dup del(8p) syndrome. *Gene Rep.* 2018 Mar 1;10:75–8.

Shimokawa O, Kurosawa K, Ida T, Harada N, Kondoh T, Miyake N, et al. Molecular characterization of inv dup del(8p): Analysis of five cases. *Am J Med Genet.* 2004 Jul 15;128A(2):133–7.

Silan F, Bourouba R, Karakaya T, Yildiz O, Paksoy B, Urfali M, et al. The clinical, cytogenetics and molecular characterization of inverted

duplication/deletion of chromosome 8p in a boy with mental and motor retardation: Genotype-phenotype correlation in a case report. *Egypt J Med Hum Genet.* 2018 Oct 1;19(4):437–41.

Soler A, Sánchez A, Carrió A, Badenas C, Milà M, Borrell A. Fetoplacental discrepancy involving structural abnormalities of chromosome 8 detected by prenatal diagnosis: discrepant rearrangements of chromosome 8. *Prenat Diagn.* 2003 Apr;23(4):319–22.

Vermeesch JR. Mosaicism del(8p)/inv dup(8p) in a dysmorphic female infant: a mosaic formed by a meiotic error at the 8p OR gene and an independent terminal deletion event. *J Med Genet.* 2003 Aug 1;40(8):93e–93.

Vibert R, Mignot C, Keren B, Chantot-Bastaraud S, Portnoï M, Nougues M, et al. Neurodevelopmental phenotype in 36 new patients with 8p inverted duplication–deletion: Genotype–phenotype correlation for anomalies of the corpus callosum. *Clin Genet.* 2022 Mar;101(3):307–16.

Yu S, Fiedler S, Stegner A, Graf WD. Genomic profile of copy number variants on the short arm of human chromosome 8. *Eur J Hum Genet.* 2010 Oct;18(10):1114–20.

Yurchenko DA, Minzhenkova ME, Dadali EL, Markova ZG, Rudenskaya GE, Matyushchenko GN, et al. Clinical Manifestations of Various Molecular

Cytogenetic Variants of Eight Cases of
“8p Inverted Duplication/Deletion
Syndrome”. *Biomedicines*. 2022 Feb
28;10(3):567.