

:: Autosomalnie recesywny zespół Robinowa

Orpha number: ORPHA 1507

STRESZCZENIE

Autosomalnie recesywny zespół Robinowa (RRS) to rzadziej występujący typ zespołu Robinowa (sprawdź ten termin) charakteryzujący się karłowatością krótkokończynową, zaburzeniami segmentacji żebrowo-kręgowej i nieprawidłowościami twarzoczaszki i zewnętrznych narządów płciowych. Do dnia dzisiejszego w literaturze opisano mniej niż 100 przypadków tego typu. Zaburzenie jest z reguły rozpoznawane po narodzinach lub we wczesnym dzieciństwie. Nasilenie objawów klinicznych jest dużo większe w formie recesywnej zespołu Robinowa niż w formie dominującej, głównie nieprawidłowości szkieletowych. Wszyscy pacjenci z recesywną formą zespołu Robinowa cierpią z powodu nieprawidłowej segmentacji kręgów, której wynikiem jest skolioza i deformacje klatki piersiowej. Zrośnięcia żeber uważane są za charakterystyczne dla formy autosomalnej recesywnej. Zespół spowodowany jest mutacjami w genie <ROR2>(9q22). Sposób dziedziczenia jest autosomalnie recesywny.

Recenzent-Ekspert:

Dr J. Mazzeu

Last update: Maj 2011

Translated: Grudzień 2011

Streszczenie To Zostało Przetłumaczone Dzięki Wsparciu Finansowemu Xxx [W Razie Potrzeby]



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

