

## :: Riegerin syndrooma

Orpha number: ORPHA782

### YHTEENVETO

Oireyhtymälle on tunnusomaista silmien poikkeavuuksien lisäksi hampaiden kehittymättömyys tai hypoplasia, luuston epämuodostumat (yläleuan pienuus, hypertelorismi eli silmät etäällä toisistaan), napatyrä, Meckelin divertikkelit ja ulkoisten sukuelinten kehityshäiriöt.

Silmälöydöksiin kuuluvat ektooppiset värikalvot tai useampi pupilli, puoliin tapauksista liittyy kaihi. Oireyhtymä periytyy autosomissa dominantisti, kaksi aiheuttajageeniä on raportoitu.

Toinen geeni, RIEG1 (kromosomi 4) koodaa solursiini-proteiinia, minkä tehtäviä ei vielä tunneta; toinen on myös nimeltään RIEG1, mutta sijaitsee kromosomissa 13. Hoito on oireenmukaista. Kaihin hoito on oleellinen osa hoitoa näkökyvyn säilyttämiseksi. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1-9/1 000 000.

Asiantuntijat:

- Dr. Daniella BACH-HOLM
- Prof. Zeynep TÜMER

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: July 2011

Translated: May 2011

*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)