

:: Σύνδρομο Von Voss-Cherstvoy

Αριθμός Orphanet: 3439

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Von Voss-Cherstvoy είναι μια πολύ σπάνια διαταραχή με φωκομέλεια των άνω άκρων, εγκεφαλοκήλη, ποικίλες ανωμαλίες του εγκεφάλου, ανωμαλίες του ουρογεννητικού συστήματος και θρομβοπενία.

Έχουν αναφερθεί λιγότερες από 15 περιπτώσεις.

Το φάσμα των ανωμαλιών των άνω άκρων κυμαίνεται από αγενεσία της κερκίδας και φωκομέλεια εως συγγενή έλλειψη άκρων. Η μηνιγγοεγκεφαλοκήλη είναι σταθερή. Η πνευματική ανάπτυξη μπορεί να είναι φυσιολογική.

Η παθογένεια και τα αίτια αυτού του συνδρόμου είναι άγνωστα.

Γονική συγγένεια έχει αναφερθεί σε μια οικογένεια που κάνει πιθανό τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2010

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

