

:: Zespół malformacji powiekowo-nosowo-twarzowej

Orpha number: 1252

Definicja choroby:

Zespół malformacji powiekowo-nosowo-twarzowej jest rzadkim zespołem malformacji otorynolaryngologicznych i charakteryzuje się typową dysmorfia twarzy, przypominającą maskę, niedrożnością przewodu łzowego, objawami pozapiramidowymi, wadami rozwojowymi palców i niepełnosprawnością intelektualną.

Epidemiologia:

Zespół malformacji powiekowo-nosowo-twarzowej został dotąd opisany w 3 rodzinach.

Opis kliniczny:

Twarz ma wygląd podobny do maski z powodu wiotkości mięśni twarzy, charakterystyczna też jest niedrożność przewodu łzowego. Objawy kliniczne obejmują również telecanthus [czyli zwiększenie odległości między wewnętrznymi kątami szpar powiekowych, o więcej niż dwa odchylenia standardowe powyżej średniej (z czasowym przesunięciem punktu łzowego)], masywny nos, szeroki grzbiet nosa, czasem niedorozwój środkowej części twarzy, podłużne bruzdy policzkowe, namiotową górną wargę i deformację uszu. Obserwuje się ponadto niepełnosprawność intelektualną, skórną syndaktylię, dystonię torsyjną, wzmożone głębokie odruchy, objaw Babińskiego, słabą koordynację i wiotkość stawów.

Etiologia:

Podejrzewane jest zarówno dziedziczenie autosomalne, jak i dominujące sprzężone z chromosomem X.

Aktualizacja: styczeń 2014

Tłumaczenie: październik 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.

