

:: Zespół Barbera i Say

Orpha number: 1231

Definicja choroby:

Zespół Barbera i Say (BBS) to rzadka dysplazja ektodermalna o początku w okresie noworodkowym, charakteryzująca się wrodzoną uogólnioną hipertrichozą, zanikowym zapaleniem skóry, ektropionem i mikrostomią.

Epidemiologia:

BBS jest rzadkim zaburzeniem, opisanym dotąd u 11 chorych.

Opis kliniczny:

BBS manifestuje się wrodzonym uogólnionym nadmiernym owłosieniem, dysmorfia twarzą (zwykle z obustronnym wywinięciem powiek, brakiem lub rzadkimi brwiami i rzęsami, hiperteloryzmem/telekantusem, szerokim grzbietem nosa, bulwiastym nosem, przodopochyleniem nozdrzy, makrostomią, wąskimi ustami i zniekształconymi uszami), nadmierną elastycznością i wiotkością z głębokimi fałdami skóry, niedorozwojem brodawek i brakiem gruczołów sutkowych. Zęby są obecne, ale z przerośniętymi dziąsłami. Opisane nieprawidłowości zębów, to taurodontyzm, siekacze w kształcie łopaty, opóźnione wyrzynanie zębów mlecznych i przedwczesne zamknięcie otworu wierzchołkowego. Do innych, mniej częstych objawów należą rozszczep podniebienia, utrata słuchu, łagodne opóźnienie psychoruchowe i nieprawidłowości narządów płciowych.

Etiologia:

Opisano dziedziczenie autosomalne dominująca, autosomalne recesywne, a także przypadki sporadyczne.

Aktualizacja: styczeń 2014

Tłumaczenie: grudzień 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.

