

:: Zespół Fountaina

Orpha number: 3219

Definicja choroby:

Zespół Fountaina jest niezwykle rzadkim wielonarządowym zaburzeniem genetycznym, charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną, głuchotą, zaburzeniami układu kostnego i grubymi rysami twarzy.

Epidemiologia:

Zespół jest niezwykle rzadki i został opisany do tej pory zaledwie u kilku pacjentów. Chorzy to zarówno osoby płci męskiej, jak i żeńskiej.

Opis kliniczny:

Główne cechy kliniczne zespołu Fountaina to umiarkowana do głębokiej niepełnosprawność intelektualna, wrodzona wada słuchu czuciowo-nerwowego oraz szerokie i grube ręce i stopy. Pogrubiałe rysy twarzy z pogrubiałymi wargami i policzkami są również obserwowane. Objawy te stają się bardziej widoczne wraz z wiekiem pacjenta. Inne występujące cechy to uogólnione drgawki o wczesnym początku, niski wzrost, duży obwód głowy i niezwykle zachowanie (bardzo przyjacielskie).

Etiologia:

Etiologia zespołu Fountaina nie została jeszcze wyjaśniona.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie wydaje się być autosomalne recesywne.

Recenzent-ekspert:

Dr Griet van Buggenhout

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.



