

## Синдром Барбера-Сэя

Номер статьи: ORPHA 1231

### Резюме

Синдром Барбера-Сэя (BSS) - редкая эктодермальная дисплазия новорожденных, проявляющаяся в младенчестве, которая характеризуется генерализованным врожденным гипертрихозом, атрофией кожных покровов, эктропионом (выворот век) и микростомией.

На сегодняшний день синдром BBS – это крайне редкое явление, зарегистрированное у одиннадцати пациентов.

BBS сопровождается генерализованным врожденным гипертрихозом, лицевыми дизморфиями (как правило, двусторонним эктропионом, отсутствием или редкими бровями и ресницами, гипертелоризмом/телекантом, широкой переносицей, носом картошкой, вывернутыми вперед ноздрями, макростомией, тонкими губами и деформированными ушными раковинами), отмечается гиперэластичность и избыточность кожи с глубокими складками, гипоплазия сосков и отсутствие молочных желез. Зубы присутствуют, но их покрывают десны. К описанным стоматологическим аномалиям относится тауродонтизм, лопатообразные резцы, задержка прорезывания молочных зубов и преждевременное апикальное закрытие. К другим, более редким признакам, относятся расщелина неба, потеря слуха, слабая задержка психомоторного развития и аномалии половых органов.

Были зарегистрированы аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный тип наследования, а также спорадические случаи.

Последнее обновление: 01 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода: Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке Янссен, фармацевтическое подразделение «Джонсон & Джонсон» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*





---

Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

---

