

## Блефароназофациальный синдром

Номер статьи: ORPHA 1252

### Резюме

Блефароназофациальный синдром представляет собой редкий синдром с отоларингологическими пороками, характеризующийся выраженными маскообразными лицевыми дизморфиями, обструкцией слезного протока, экстрапирамидальными симптомами, пороками развития пальцев и умственной отсталостью.

На сегодняшний день блефароназофациальный синдром был зарегистрирован в трех семьях.

Лицо выглядит маскообразно из-за слабости мышц лица. Для этого заболевания также характерна обструкция слезных протоков. К клиническим особенностям также относится телекант (с временным смещением слезной точки), крупный нос, широкая переносица, иногда гипоплазия средней трети лица, продольные глубокие морщины на щеках, трапециевидная верхняя губа и деформация ушных раковин. Умственная отсталость, кожная синдактилия, торсионная дистония, повышенный рефлекс Лидделла-Шеррингтона, рефлекс Бабинского, плохая координация движений, а также отмечается гиперподвижность суставов.

Тип наследования либо аутосомный, либо X-сцепленный доминантный.

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.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1