

## Синдром Фонтена

Номер статьи: ORPHA 3219

### Резюме

Синдром Фонтена - крайне редкое мультисистемное генетическое заболевание, характеризующееся умственной отсталостью, глухотой, неправильным развитием скелета и грубыми чертами лица.

Этот синдром встречается очень редко и на сегодняшний день был зарегистрирован только у нескольких пациентов. Он встречается как у мужчин, так и у женщин.

К основным клиническим признакам синдрома Фонтена относится умеренная и тяжелая умственная отсталость, врожденное нейросенсорное нарушение слуха и широкие, короткие конечности. Также имеют место грубые черты лица с полными губами и щеками. Согласно опубликованной информации эти признаки становятся более выраженными с возрастом. К дополнительным признакам относятся ранние генерализованные судороги, низкорослость, большая окружность головы и характерное поведение (дружелюбность).

Этиология синдрома Фонтена по-прежнему неизвестна.

Тип наследования, по всей вероятности, является аутосомно-рецессивным.

Рецензент документа оригинала:

- Д-р Грит ван Буггенхаут (Griet van Buggenhout)

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 ООО «Сведиш Орфан Биовитрум» 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