

Brachydaktylie

Syndrom intelektuálního postižení

Radka Slavíčková
F16136

Základní informace

- Delece 2q37 nebo monozomie 2q37 je chromozomální anomálie zahrnující delecí chromozomového pásu 2q37
- projevuje se ve třech hlavních klinických nálezech:
 - vývojové zpoždění
 - kosterní malformace
 - faciální dysmorfie
- Incidence se odhaduje na méně než 1 z 10 000 jedinců

Klinický popis

- Většina pacientů měla dědičný osteodystrofický fenotyp Albright s vývojovým zpožděním nebo intelektuálním deficitem, s nízkou tělesnou hmotností nebo s tendencí k obezitě
- Časté klinické příznaky:
 - Pátý prst klinodaktylie (malé nohy, ruce)
 - Syndaktylie prstů
 - Přetrvávající fetální podložky a jediný palmární záhyb
 - Mikrocefalie nebo makrocefalie
 - Obličejový dysmorfismus

Etiologie

- Opakované chování a závažné nedostatky komunikace a sociální interakce
- stereotypní pohyby
- přerušovaná agresivita
- hyperaktivita
- porucha pozornosti
- obsesivně-kompulzivní porucha
- poruchy spánku