

Phelan-McDermid-szindróma

Rendkívül ritka, nem ismert a prevalenciája, de legalább 500 eset ismert a világon.



<https://www.spectrumnews.org/news/study-catalogs-features-of-phelan-mcdermid-syndrome/>

Más néven 22q13-deléció, de a szindrómát okozhatja az ebben a régióban elhelyezkedő SHANK3 gén pontmutációja, vagy 22-es ring kromoszóma képződése is.

Megkésett pszichomotoros fejlődés, autisztikus viselkedés, agresszió jellemzi a kórképet. Gyakran fordul elő GERD náluk és hajlamosak mindent megrágcsálni, a 22q13.3-as deléciós szindrómával rendelkező egyéneknek kisebb a fájdalomérzékenysége is. Kifejezetten jellegzetes arcdysmorphia nem jellemző rájuk, inkább olyan általános dolgok, mint pl.:

- hosszú, keskeny arc,
- ptosis,
- hegyes fülek,
- hegyes áll.

Időnként előfordul a második-harmadik lábujj syndactyliája.