

## Saethre-Chotzen-szindróma

1:25.000-1:50.000



<http://www.chop.edu/conditions-diseases/saethre-chotzen-syndrome>

A 7-es kromoszóma rövid karjának rendellenessége mellett a TWIST1 gén mutációja került leírásra a hátterében.

Pszichomotoros fejlődés elmaradása mellett mentális retardatio, viselkedészavarok ebben a szindrómában is jellemzőek. Továbbá a fej és az arc nagyon súlyos dysmorphiájával jár együtt a koponyacsontok fúziója, az ún. craniosynostosis miatt, mely leggyakrabban coronalis irányú. Ennek következtében az arc is dysmorphiás:

- magas homlok,
- mélyen lenőtt anterior hajvonal,
- ptosis,
- hypertelorismus,
- széles orrgyök,
- pici, malformált fülek jellemzik.

Az alacsonynövés, halláskárosodás, szívfejlődési rendellenességek mellett előfordulhat syndactylia, széles/duplikált öregujj.