

Wolf-Hirschhorn-szindróma

1:50.000



<http://wolfhirschhorn.org/2012/08/kendall/kendall-5-year-milestones/>
<https://www.tumblr.com/privacy/consent?redirect=http%3A%2F%2Fkahncer.tumblr.com%2F>

A 4-es kromoszóma rövid karjának deléciója okozza, NSD2, LETM1 és MSX1 gének érintettsége került eddig leírásra. A 4-es kromoszóma gyűrűképződése kapcsán is előfordulhat.

A megkésett pszichomotoros fejlődés mellett, az értelmi fogyatékoság és a rohamok jellemzőek a betegségben. A növekedésbeli elmaradás már intrauterin kezdődik, és az érintett csecsemőknél táplálási nehezítettség, elégtelen súlygyarapodás, továbbá generalizált izomhypotonia és gyengeség, a későbbiekben alacsonynövés jellemző. A szellemi fogyatékoság az enyhétől a súlyosig terjedhet. Az értelmi fogyatékoság más formáival rendelkező emberekhez képest szocializációs készségeik erősek, míg a verbális kommunikáció és a nyelvi készségeik gyengébbek. Scoliosis, ajak/szájpadhasadék előfordulása is gyakori. Jellegzetes arckarakterisztikával jár, a széles, lapos orrgyök, nagyon magas homlokkal társulva kifejezett arcszimmetria mellett „görög harcos sisak” benyomását keltik. Ezen túlmenően:

- microcephalia,
- hypertelorismus,
- rövid philtrum,
- lefelé biggyedő ajkak,
- micrognathia,
- malformált fülek, „skin tag”-ek.