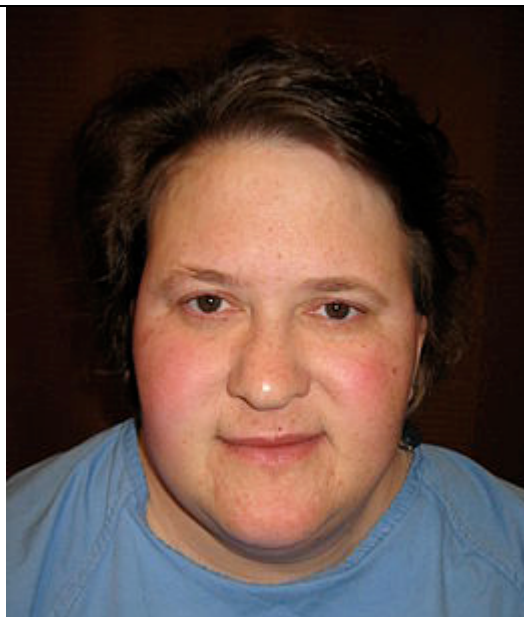


Langer-Giedion-szindróma

Rendkívül ritka, nem ismert a prevalenciája.



Kép forrása:

https://www.google.hu/imgres?imgurl=https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/1/14/Langer-Giedion_syndrome.JPG/1200px-Langer-Giedion_syndrome.JPG&imgrefurl=https://en.wikipedia.org/wiki/Langer%25E2%2580%2593Giedion_syndrome&h=1600&w=1200&tbnid=s6qfEHZ9E9JIFM:&tbnh=160&tbnw=119&usq=__77ImQ5lJxoiKlyAVltHPheic7E%3D&vet=10ahUKEwiBxfiz7PPaAhUhCpoKHfWzDXoQ9QEILDAA..i&docid=2Y5zkfiQsMvjRM&sa=X&ved=0ahUKEwiBxfiz7PPaAhUhCpoKHfWzDXoQ9QEILDAA

A 8-as kromoszóma hosszú karjának 8q23.3-8q24.1 deletioja okozza, melynek következtében a TRPS1, EXT1 és RAD21 gének kiesnek (jelentős szerepet játszanak a sejtosztódás szabályozásában).

Autoszomális domináns öröklésmentet mutat.

A betegség tricho-rhino-phalangealis szindrómaként is ismert, amely szintén mozaikszó, vezető tünetei tehát:

- gyér haj és szemöldök
- jellegzetes arcvonások, prominens orr
- kéz és lábujjakat érintő malformatiok.

Ezen felül gyakran jár osteochondromák megjelenésével.



http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&p_id=S0102-36162014000600555