

Miller-Dieker-szindróma

Rendkívül ritka, nem ismert a prevalenciája.



<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK5189/figure/chrom17-lis.F2/>

A 17-es kromoszóma rövid karjának deletioja okozza, a tünetek súlyossága a deletio méretével korrelál.

A Miller-Deiker-szindróma lissencephaliával jár, mely egy nagyon súlyos agyi rendellenesség. Nagyfokú mentális fogyatékossgal, motoros fejlődésbeli elmaradással, epilepsziával spasticitással, hipotóniával és dysphagiával jár. Gyakran társul omphalocеле, szív-és vesefejlődési rendellenesség. Jellegzetes arcvonásokkal is jár:

- az arc középvonali hypoplasiája,
- kis, felcsapott orr;
- alacsonyan ülő, malformált fülkagylók,
- micrognathia.

Az ebben a szindrómában szenvedő gyermekek nagyon ritkán érik meg a felnőttkort.