

Böökův syndrom

Synonyma: PHC syndrom, aplazie premolárů, hyperhidroza.

Pojmenováno podle švédského genetika *Jana Bööka*, který chorobu poprvé popsal v roce 1950.^[1]

Genetika:

- OMIM: 112300 (<http://omim.org/entry/112300>)
- Dědičnost je pravděpodobně autozomálně dominantní s vysokou penetrancí.^[1]

Charakteristika:

- předčasné šedivění,
- palmární a plantární hyperkeratóza,
- hypodonie,
- aplazie premolárů.

Odkazy

Reference

1. BOOK, J A. Clinical and genetical studies of hypodontia. I. Premolar aplasia, hyperhidrosis, and canities prematura; a new hereditary syndrome in man. *Am J Hum Genet* [online]. 1950, vol. 2, no. 3, s. 240-63, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1716355/?tool=pubmed>>. ISSN 0002-9297.

Použitá literatura

- LAZOVSKIS, Ilmars a Václav DOBIÁŠ. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. 2. vydání. Praha : Avicenum, zdravotnické nakladatelství, 1990. 0 s. ISBN 80-201-0043-1.