

Crouzonův syndrom

Synonyma: Vogtův syndrom, dysostosis craniofacialis hereditaria, dysostosis cranio-orbito-facialis

Syndrom je pojmenován po francouzském lékaři Louisi Edouardovi Octavovi Crouzonovi^[1]

Genetika:

- OMIM: 123500 (<https://omim.org/entry/123500>)
- syndrom je podmíněn mutací v genu pro fibroblast growth factor receptor-2 (FGFR2; 10q26)
- Dědičnost: autozomálně dominantní
- Existuje také vzácnější forma Crouzonova syndromu s acanthosis nigricans (OMIM 612247 (<https://omim.org/entry/612247>)), která je podmíněna specifickou missense mutací v genu FGFR3 v oblasti 4p16.3.

Charakteristika:

- předčasný uzávěr lebečních švů
- rozšířená akrocefalická lebka
- oční anomálie: exoftalmus, atrofie n. opticus, slepota, hypertelorismus, divergentní strabismus, nystagmus
- hypoplazie maxily
- progredující nitrolební hypertenze

Odkazy

Reference

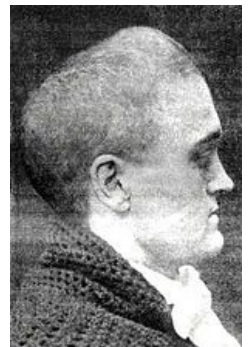
1. OLE DANIEL, Enersen. *Whonamedit - Apert-Crouzon syndrome* [online]. [cit. 2011-04-24]. <<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/1383.html>>.

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.



Pohled zředu



Pohled z boku