


# Diskuse:Crouzonův syndrom/Archiv

## Apert vs Crouzon

Chci se zeptat, jestli Apert-Crouzonův syndrom je opravdu synonym ke Crouzonovu syndromu, dohledával jsem to sice jen na anglické wiki, ale tam jsou Apertův syndrom a Crouzonův syndrom dvě různé jednotky. Česká MKN-10 zná jen Apertův sy a Crouzonovu nemoc...

--vložil  Zef dne 20.2.2014, 22:52

Tohle je trochu oříšek :-). Smithova syndromologie ([http://www.amazon.com/Smiths-Recognizable-Patterns-Human-Malformation/dp/1455738115/ref=pd\\_sim\\_b\\_5#reader\\_1455738115](http://www.amazon.com/Smiths-Recognizable-Patterns-Human-Malformation/dp/1455738115/ref=pd_sim_b_5#reader_1455738115)) uvádí také M. Apert a M. Crouzon jako dvě samostatné jednotky, stejně tak Gorlin ([http://www.amazon.com/Gorlins-Syndromes-Monographs-Medical-Genetics/dp/0195307909/ref=sr\\_1\\_1?ie=UTF8&qid=1368168325&sr=8-1&keywords=gorlin%27s+syndromes+of+the+head+and+neck](http://www.amazon.com/Gorlins-Syndromes-Monographs-Medical-Genetics/dp/0195307909/ref=sr_1_1?ie=UTF8&qid=1368168325&sr=8-1&keywords=gorlin%27s+syndromes+of+the+head+and+neck)). Na OMIMu - jsou obě jednotky také samostatně jako OMIM: 101200 (<http://omim.org/entry/101200>) a OMIM: 123500 (<http://omim.org/entry/123500>) (Mimochodem, oba syndromy jsou způsobené - různými - mutacemi ve stejném genu: FGFR2, OMIM: 176943 (<http://omim.org/entry/176943>)). Nicméně u článku k Apertově syndromu je zde i synonymum Apert-Crouzon syndrome, jako řídce popisovaný stav, kdy jsou u jedince popisovány fenotypové projevy obou syndromů (což obecně není v této skupině syndromů s kraniosynostózou vzácné). Stejná poznámka je na serveru WhoNamedIt, nicméně pro změnu u Crouzonova syndromu: <http://www.whonamedit.com/synd.cfm/1383.html> (<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/1383.html>)

Z logického pohledu na věc: M. Apert-Crouzon by neměl figurovat jako synonymum ani k jednomu z těchto syndromů - pokud už, tak k oběma zároveň, což zase neumožňuje MediaWiki :-)

Osobně bych tohle synonymum úplně vymazal - je to zcela raritní záležitost a očividně ani věhlasní syndromologové nejsou v tomto zcela zajedno.



MUDr. Antonín Šípek -- redakce WikiSkript 6.3.2014, 16:04

Refresh page

New thread

New comment

New comment

Send

Cancel