



Ενότητα Α΄

ΣΥΓΓΕΝΗ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

1. Aarskog syndrome = facio - digito - genital syndrome = Scott-Aarskog syndrome AR ή x-linked recessive Xp11.21 FGD1

Ωτορινολαρυγγολογικές εκδηλώσεις

- χονδρό περύγιο και στραμμένο προς τα κάτω το άνω άκρο της έλικας
- ευρύ και στρογγυλό πρόσωπο
- μικρή μύτη
- επιπυοειδής μύτη
- ευρείς ρόθωνες
- μακρύ στόμα
- παχιά χείλια
- παχιά γλώσσα
- ευρεία μεσοδιαστήματα οδόντων
- μακρύ και ευρύ φίλτρο
- χαμηλή γραμμή τριχωτού κεφαλής
- θολωτή υπερώα
- σχιστία χείλους
- σχιστία υπερώας
- προγναθισμός ή υποπλαστική κάτω γνάθος
- κοντός αυχέννας
- ΒΑ

Εκδηλώσεις από τα υπόλοιπα συστήματα

- χαμηλό ανάστημα
- νανισμός
- βραχυδακτυλία
- κλινοδακτυλία του πέμπτου δακτύλου
- συνδακτυλία
- οσφυϊκή κύφωση
- περιορισμός των κινήσεων των άκρων
- ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων
- το όσχεο περικλείει το πέος αντί να κρέμεται
- κρυπορχία
- ομφαλοκήλη
- βουβωνοκήλη



- υπερτελορισμός
- βλεφαρόπτωση
- θολερότητα κερατοειδούς
- προεξέχοντες οφθαλμοί
- ατροφία οπτικού νεύρου
- δυσμορφία θώρακα
- κ/δ ανωμαλίες
- ± νοητική υστέρηση
- ηπατοσπληνομεγαλία

2. Ablepharon - macrostomia syndrome AR TWIST2

Ωτορινολαρυγγολογικές εκδηλώσεις

- μακροστομία
- απουσία πτερυγίων
- χαμηλή πρόσφυση ωτίων με κολλημένα λοβία στην παρειά
- προεξέχουσες παρειές
- ευρεία ρινική πυραμίδα
- μακρύ φίλτρο
- αναπέταμα ρωθώνων
- πάχυνση των πτερυγίων των ρωθώνων
- απουσία ζυγωματικών τόξων
- μικρογναθία
- BA

Εκδηλώσεις από τα υπόλοιπα συστήματα

- απουσία βλεφάρων
- απουσία φρυδιών
- απουσία βλεφαρίδων
- εκτρόπιο
- λαγόφθαλμος
- φωτοφοβία
- νυσταγμός
- αδυναμία έκκρισης δακρύων
- αποκόλληση αμφιβληστροειδούς
- αποκόλληση χοριοειδούς
- αμφίβολα γεννητικά όργανα
- καθυστέρηση ανάπτυξης λόγου
- συνδακτυλία
- καμπτοδακτυλία
- απούσες ή πολλή μικρές θηλές
- υπερτρίχωση

