

Adamsův-Oliverův syndrom

Adamsův-Oliverův syndrom (OMIM: 100300 (<https://omim.org/entry/100300>)) je velmi vzácný syndrom, popsáný poprvé v roce 1945 Forrestem H. Adamsem a C. P. Oliverem ^[1]. Hlavními projevy syndromu jsou **aplasia cutis congenita** (vrozený defekt kůže, zejména ve vlasaté části hlavy) a **transverzální defekty končetin** (zejména dolních). Dále se vyskytují vady dalších orgánů, například vrozené srdeční vady, mikroftalmus, kryptorchismus apod.

Syndrom je **geneticky heterogenní**, dědičnost je nejčastěji autozomálně-dominantní, popisována je ovšem i autozomálně-recesivní a sporadicky se vyskytující případy. V roce 2011 byla zmíněna možná souvislost tohoto syndromu s mutací genu *ARHGAP31* (3q13.3) ^[2].

Odkazy

Reference

1. ENERSEN, Ole Daniel. *Adams-Oliver syndrome (WhoNamedIt)* [online]. [cit. 2011-10-22]. <<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/717.html>>.
2. SOUTHGATE, Laura, Rajiv D MACHADO a Katie M SNAPE, et al. Gain-of-function mutations of ARHGAP31, a Cdc42/Rac1 GTPase regulator, cause syndromic cutis aplasia and limb anomalies. *Am J Hum Genet* [online]. 2011, vol. 88, no. 5, s. 574-85, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3146732/?tool=pubmed>>. ISSN 0002-9297 (print), 1537-6605.

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Genetika - Biologie* [online]. ©2010-2011. [cit. 22.10.2011]. <<http://www.genetika-biologie.cz/>>.