

DeLangeové syndrom

Holandská dětská lékařka *Cornelia Catharina De Langeová* popsala dva syndromy pojmenované Syndrom De Langeové I a II (CDLS 1 a 2).^[1]

Genetika:

- OMIM: 122470 (<http://omim.org/entry/122470>) (CDLS 1) a OMIM: 300590 (<http://omim.org/entry/300590>) (CDLS 2)
- Většina případů je sporadických. Syndrom je navíc geneticky heterogenní^[2]. **CDLS 1** je způsoben mutací v genu NIPBL (5p13.1) a vykazuje autozomálně dominantní dědičnost^[2]. **CDLS 2** je způsoben mutací v genu SMC1A (Xp11.22-p11.21) a vykazuje dědičnost X-vázanou^[2].

CDLS 1

Charakteristika:

- Difúzní svalová hypertrofie;
- extrapyramidové poruchy;
- psychomotorická retardace.

CDLS 2

Charakteristika:

- Brachycefalie;
- husté srostlé obočí;
- dlouhé řasy;
- epikanty;
- hypoplastická dolní čelist;
- oligofrenie;
- spina bifida occulta;
- syndaktylie.

Soubor: Cornelia2.jpg
Syndrom DeLangeové

Odkazy

Reference

1. ENERSEN, Ole Daniel. *Whonamedit - Cornelia Catharina de Lange* [online]. [cit. 2011-05-03]. <<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/1059.html>>.
2. *OMIM : CORNELIA DE LANGE SYNDROME* [databáze]. Poslední revize 2010-11-11, [cit. 2011-05-03]. <<http://omim.org/entry/122470>>.

Použitá literatura

- LAZOVSKIS, Ilmars a Václav DOBIÁŠ. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. 2. vydání. Praha : Avicenum, zdravotnické nakladatelství, 1990. 581 s. ISBN 80-201-0043-1.