

Oto-Palato-Digitales-Syndrom

Erklärung:

Trichterbrust / Kielbrust mit Hörverlust, Gaumenspalte, Skelettfehlbildungen, Hand-/Zehenfehlbildungen, Gesichtsanomalien, Minderwuchs, Hüftfehlbildungen, Schädelfehlbildungen, Spina bifida. Es Typ I (leichte Verlaufsform) und Typ II (schwere Verlaufsform)

Ursache:

Beide Typen werden durch Mutationen im FLNA-Gen verursacht, das für das Protein Filamin A (Zytoskelett) verantwortlich ist

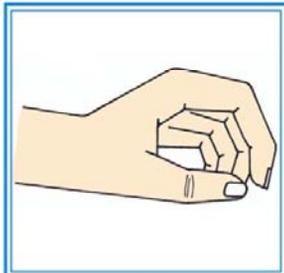
Vererbbarkeit:

X-chromosomal dominant vererbt, ähnlich wie Trisomie 18

Kombination mit anderen Organfehlbildungen:

Gesicht, Skelett, Hand/Fuß, Wirbelsäule, Hüften, Schädel, Rückenmark, Wachstum

Oto-Palato-Digitales-Syndrom mit weiteren Organveränderungen



**Gesicht, Ohren
Mund
Wachstum
Hüfte, Schädel
Rückenmark**

Trichterbrust Hand /Fuß Wirbelsäule