

Aarskog-Syndrom

Synonyme

Aarskog-Scott-Sy, Fazio-genito-digitales Sy.

Oberbegriffe

Dysmorphien, Kieferbogen-Ss, Minderwuchs, Mißbildungen, Dystrophie.

Organe/Organsysteme

Gesichtsschädel, Herz-Kreislauf-System, ZNS, Magen-Darm-Trakt, Urogenitalsystem, Atmungssystem, Abdominalorgane.

Ätiologie

Hereditär und kongenital. Der Vererbungsmodus ist X-chromosomal (Genlokus Xq13) oder autosomal-dominant mit Vater-auf-Sohn-Übertragung. Eine pränatale Diagnostik ist nicht möglich.

Verwandte Formen, Differentialdiagnosen

Turner-Sy, Gordan-Overstreet-Sy, Klinefelter-Reifenstein-Albright-Sy, Leydig-Hypogonadismus, Mietens-Weber-Sy, Oto-palato-digitales Sy, Robinow-Sy („fetal face syndrome“), Smith-Lemli-Opitz-Sy, Opitz-Sy, Opitz-Frias-Sy, (Hypertelorismus-Hypospadie-Sy), Williams-Sy, embryopathisches Hydantoin-Sy.

Symptome

Turner-Syndrom-ähnliches Mißbildungsmuster mit den Leitsymptomen Minder- bzw. Kleinwuchs, kraniofaziale Dysmorphien, fehlgebildete Genitale.