

Williamsův syndrom

CHARAKTERISTIKA

Incidence: 1 : 7 500 - 20 000 → vzácné

Karyotyp: 46,XX,del(7)(q11.23) 46,XY,del(7)(q11.23)

Podstata vzniku: náhodná delece části DNA na krátkém rameni na 7. chromozomu

→ není dědičný, vzniká náhodně

Formy: nemá další formy

PŘÍZNAKY

Kardiovaskulární: zúžení cév

Psychické: mírná až střední mentální retardace, problémy s učením, vyjímečná osobnost v sociální interakci → přátelští, otevření, snadno se zapojují

Vzhled: malé nosní dírky, široký úsměv, svěšené rty



DIAGNOSTIKA

- genetické testování FISH nebo mikcoarray
- echokardiografie → srdeční vady
- testy inteligence a vývoje
- MIR/CT → abnormality v mozku