

| SÍNDROME DE GOLTZ (Hipoplàsia dèrmica focal; Sd Goltz-Gorling) | |
|---|---|
| Herència | Dominant lligada a X |
| Gen implicat | Gen PORCN |
| Manifestacions cutànies | <p>Aplàsia cutis congènita</p> <p>Bandes lineals d'aspecte estriat</p> <p>Lesions papilomatoses periorificials</p> <p>Nòduls lipomatosos</p> <p>Distròfia o hipoplàsia unguial</p> <p>Alopècia parcial</p> <p>Ungles distròfiques</p> <p>Pèl escàs</p> |
| Manifestacions extracutànies | <p>Defectes ossis: retard creixement ossi, sindactília, polidactília, hipoplàsia dits, deformitat en pinça de llagosta, tibia en sabre, microcefàlia, asimetries òssies, escoliosi, hipoplàsia o aplàsia de clavícula. Osteopatia estriada.</p> <p>Defectes dentals: hipoplàsia dental i d'esmalt, erupció tardana, coloració irregular.</p> <p>Defectes oculars: heterocromia, irregularitat pupilar, aniridia, subluxació cristal, estrabisme, coloboma, microftalmia, anoftalmia, hipoplàsia conducte lacrimal, hipertelorisme.</p> <p>Altres: moderat nanisme, retard mental, hiperomotilitat articular, cardiopaties, hèrnies abdominals, omfalocele, reflux gastroesofàgic, mielomeningocele, hidrocefàlia, escurçament perinè, fibromes ovàrics.</p> |