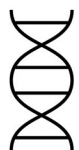


DYSPLAZJE EKTODERMALNE – MECHANIZMY MOLEKULARNE ODPOWIEDZIALNE ZA WYSTĘPOWANIE NAJCZĘSTSZYCH ZESPOŁÓW CHOROBYCH

Dysplazje ektodermalne



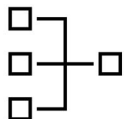
Podłoże molekularne

- Zaburzenia szlaków sygnałowych i ekspresji genów
- Nieprawidłowa homeostaza i adhezja komórek



Charakterystyka wybranych dysplazji ektodermalnych

- Związane ze szlakiem EDA i NEMO
- Związane z p63



Klasyfikacja

- Kliniczno-molekularna
- Kliniczna
- Aktualny konsensus

Co wiemy o DE:

Znanych ponad 180 zespołów

Zaburzenia rozwoju i/lub homeostazy dwóch lub więcej pochodnych ektodermalnych

Objawy najczęściej dotyczą: włosów, zębów, paznokci, gruczołów

Najczęściej występuje: XLHED 1:150000-100000 osób

Dziedziczenie: AR, AD, XLR, XLD