

**Abstrakt:**

Kraniosynostózy jsou předčasné uzávěry jednoho nebo více lebečních švů. Tato onemocnění postihují všechny lebeční švy a jsou podstatnou součástí mnoha genetických syndromů. Syndromy spojené s kraniosynostózami jsou závažné poruchy, někdy sdružené s anomáliemi kostry, malformacemi končetin, nebo i sníženou inteligencí. Tyto syndromy jsou způsobeny různými mutacemi převážně v genech *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*, *TWIST1*, *EFNB1*, *RECQL4* a *RAB23*. Cílem této práce bylo shrnout dosavadní známé poznatky o fenotypových projevech a genetické podstatě těchto onemocnění.