

Diastrofický dwarfismus

Diastrofická dysplázie (diastrofický dwarfismus) je generalizovaná AR dědičná **porucha enchondrální osifikace**, je snižená sulfatace proteoglykanů chrupavčité matrix – brzdí vliv FGF na buňky. Vznikají atypické chondrocyty a chrupavka není mechanicky odolná).

Klinický obraz

Vyznačuje se **trpaslictvím s krátkými končetinami a trupem**, výška v dospělosti 80–140 cm. Dochází k deformaci končetin a páteře (pedes equinovari, skolióza, torakolumbální a cervikální kyfóza), postižení boltců (květákovitá deformace) a trachey. Pro diastrofický dwarfismus je dosti typický nález tzv. **stopařského palce** (krátký trojúhelníkovitý I. metakarp a radiální subluxace metakarpofalangeálního kloubu). Často vidíme oboustrannou teratologickou kyčelní luxaci (příp. luxace pately, hlavičky radiu). Klouby jsou nadměrně volné nebo (častěji) ztuhlé (mnohočetné kontraktury při narození). Dalším znakem je „cherubínský“ obličej – plnost kolem úst, nozdry a střední nos široké)

Terapie

- symptomatická
- korekce deformit velmi náročná

Odkazy

Související články

- Achondroplázie
- Tanatoforický dwarfismus
- Larsenův syndrom
- Vrozené vady končetin
- Vývojová dysplázie kyčelní
- Pes equinovarus congenitus

Použitá literatura

- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

Diastrofická dysplázie



Henry Toulouse

Klinický obraz	Skeletální dysplázie se zkrácením trupu a končetin, finální výška v dospělosti 80–140 cm.
Příčina	Mutace v genu <i>SLC26A2</i>
Diagnostika	Molekulární genetická analýza genu <i>SLC26A2</i> (v ČR provádí ÚBLG FN Motol (http://ubl.g.lf2.cuni.cz/phoca/download/ostatni/diastofick%20dysplzie_krepelova.pdf))
Incidence ve světě	1–1,3:100 000
Klasifikace a odkazy	
MKN-10	Q77.5 (https://old.uzis.cz/cz/mkn/Q65-Q79.html#Q77)
OMIM	222600 (https://omim.org/entry/222600)
orphanet	628 (https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=628)