

# Tanatoforický dwarfismus

- **Tanatoforický dwarfismus** (tanatoforická dysplázie) je nejčastější **letální forma trpaslivosti**, je způsoben různými mutacemi v genu *FGFR3*.
- porucha enchondrální osifikace, často se sdružuje s malformacemi kardiovaskulárního aparátu a centrálního nervového systému
- děti mají velkou hlavu, někdy s kraniofaciální disproporcí (tzv. *syndrom jetelíčkovité lebky* – má tvar trojlístku), platyspondylie obratlů
- krátké končetiny a žebra s nápadným zúžením a zkrácením hrudníku (následkem je ARDS)
- femury mívají tvar telefonního sluchátka
- diferenciální diagnóza: achondroplázie

## Tanatoforický dwarfismus



### Klasifikace a odkazy

**MKN-10** Q77.1 (<https://old.uzis.cz/cz/mkn/Q65-Q79.html#Q77>)

**OMIM** 187600 (<https://www.omim.org/entry/187600>), 187601 (<https://www.omim.org/entry/187601>)

**orphanet** 628 ([https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=628](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=628))



## Článek neobsahuje vše, co by měl.

Můžete se přidat k jeho autorům ([https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Tanatoforický%BD\\_dwarfismus&action=history](https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Tanatoforický%BD_dwarfismus&action=history)) a jej.

O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.

## Odkazy

### Související články

- Achondroplázie
- Diastrofický dwarfismus

### Použitá literatura

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