

# Larsenův syndrom

**Larsenův syndrom** je velmi vzácný syndrom s hyperlaxitou (hypermobilitou) kloubů a vazů charakterizovaný ihned po narození:

- **změnami tváře** – oploštění tváře, rozšířený a oploštěný kořen nosu, široce posazené oči, hypertelorismus
- **mnohočetnými kloubními dislokacemi** – hlavně luxace kolenních kloubů
- **cervikální hyperkyfózou** – hrozí poškození míchy

## Patogeneze

- generalizovaná porucha mezenchymu
- AD dědičná forma **Larsenův syndrom** (OMIM (<https://www.omim.org/>) 150250 (<https://omim.org/entry/150250>)) je způsobena mutací genu *FLNB* na 3. chromozomu (3p14.3)

## Klinický obraz

- změny tváře, oploštění nosu
- hyperextenze dolních končetin, rigidní oboustranný pes equinovarus, kyčelní klouby oboustranně luxovány a značně pohyblivé (pro výraznou kloubní laxicitu), flexní kontraktura lokte
- typické změny rukou – dlouhé prsty nasedají na krátké metakarpy, distální články palce lopatkovitý tvar
- změny páteře – cervikální kyfóza s progresivní instabilitou, distálněji kyfoslóza
- vrozené vady srdce, aorty, trachey, laryngu
- inteligence normální

## Terapie

- zabránit kompresi krční míchy zadní fúzí
- chirurgická (příp. konzervativní) léčba luxace kolenních kloubů, kyčelních kloubů a nakonec pes equinovarus

## Odkazy

### Související články

- Achondroplázie
- Diastrofický dwarfismus
- Tanatoforický dwarfismus
- Vrozené vady končetin
- Vývojová dysplázie kyčelní
- Pes equinovarus congenitus
- Vrozené vývojové vady

### Použitá literatura

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

## Larsenův syndrom

<b>Klinický obraz</b>	hypermobilita kloubů a vazů, dysmorphie v obličeji, mnohočetné kloubní dislokace, cervikální hyperkyfózou
<b>Příčina</b>	generalizovaná porucha mezenchymu
<b>Diagnostika</b>	klinický obraz, RTG skeletu, mnohočetná osifikační centra karpů a tarsů, potvrzení genetickým testováním
<b>Incidence ve světě</b>	1/250 000 (Evropa)
<b>Klasifikace a odkazy</b>	
<b>MeSH ID</b>	C537873 ( <a href="https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537873">https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537873</a> ) AD Larsenův syndrom, C537874 ( <a href="https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537874">https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537874</a> ) AR Larsenův syndrom
<b>OMIM</b>	150250 ( <a href="https://omim.org/entry/150250">https://omim.org/entry/150250</a> )
<b>orphanet</b>	ORPHA503 ( <a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=3716">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=3716</a> ) AD Larsenův syndrom,  ORPHA263463 ( <a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=20058">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=20058</a> ) AR Larsenův syndrom



Ruce pacienta s Larsenovým syndromem



Nohy pacienta s Larsenovým syndromem