

Tanatoforický dwarfismus

- **Tanatoforický dwarfismus** (tanaforická dysplázie) je nejčastější **letální forma trpaslictví**, 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)



Článek neobsahuje vše, co by měl.

Můžete se přidat k jeho autorům (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Tanatoforický_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.