

Dysostosis cleidocranialis

Dysostosis (dysplasia) **cleidocranialis** je AD dědičná **porucha dezmozenní** (klíček, kalva, pánev) i **enchondrální** (kosti ruky, nohy, páteř) osifikace. Onemocněním trpí například herec Gaten Matarazzo (hrál Dustina Hendersona ve Stranger Things).

Patogeneze

- Mutace genu *RUNX2* (runt related transcription factor 2, pojmenování genu doporučené HGNC; dřívější jméno genu *CBFA1*) → produkována abnormální kostní tkáň. ^[1]

Klinický obraz

Projeví se obvykle v prvních 2 letech, **typické příznaky jsou**:

- široká hlava, relativně malý obličej s hypertelorismem, svislá ramena, úzký hrudník, porucha dentice, perzistující fontanely,
- **aplázie / hypoplázie klavikuly**,
- malý vzrůst^[2]
- hypermobilita pažního pletence,
- neuromuskulární poruchy z poškození plexus brachialis a ageneze některých svalů hrudníku,
- skolióza, pectus excavatum,
- brachycefalie,
- špatně vyvinutý chrup (opožděné prořezávání a výměna zubů).

Rentgenový obraz

- **Defektní klavikuly** (v lat. a centr. části),
- **opožděný uzávěr fontanel** a lebečních švů (na rozdíl od kraniosynostózy),
- ev. deformity hrudníku, pánve, skolióza, spina bifida occulta.

Terapie

- Rekonstrukce klíčních kostí se nedoporučuje, někdy dekomprese plexus brachialis,
- coxa vara: valgizační intertrochanterická osteotomie,
- posílení svalstva pletence ramenního: cvičení, bandáž,
- léčba skoliózy.

Odkazy

Související články

- Achondroplázie
- Tanatoforický dwarfismus
- Diastrofická dysplázie (diastrofický dwarfismus)
- Spondyloepifyzární dysplázie
- Apertův syndrom (akrocefalosyndaktylie)
- Osteogenesis imperfecta (osteopsatyrhosis, fragilitas ossium)
- Arthrogryposis multiplex congenita

Reference

1. MENDOZA-LONDONO, Roberto a Brendan LEE. *Cleidocranial Dysplasia* [online]. [cit. 2017-05-29]. <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1513/>>.
2. WANG, Jiangping, Xinwen HUANG a Can LAI, et al. Clinical spectrum of cleidocranial dysplasia in a family with twins. *Pediatr Int* [online]. 2013, vol. 55, no. 3, s. 392-5, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23782374>>. ISSN 1442-200X.

Použitá literatura

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

Dysostosis cleidocranialis



Hypoplázie klíčních kostí, zvonovitý hrudní koš

Klinický obraz široká hlava, malý vzrůst, hypermobilita pažního pletence, skolióza, nedostatečně vyvinutá horní čelist

Příčina Mutace genu RUNX2

Klasifikace a odkazy

MeSH ID bmc54138889 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=bmc54138889>)

