

Kleidokraniální dysplázie

Kleidokraniální dysplázie (CCD, *cleidocranial dysplasia*) je velmi vzácné autozomálně dominantně dědičné onemocnění, které postihuje vývoj kostí, lebky a zubů. Typickým znakem je částečná nebo plná **aplázie klíčních kostí, anomálie zubů, opožděné zavírání fontanel**, dále **osteopenie, poruchy sluchu, abnormality kostí ruky, recidivující otitidy a sinusitidy**. U lidí s CCD se může rozvinout skolióza, osteoporóza a malý vzrůst.^[1]

Porucha je nejčastěji způsobena přítomností mutací v genu RUNX2 (*Runt-related transcription factor 2*), jehož proteinový produkt je klíčový transkripční faktor ovlivňující diferenciaci osteoblastů a kostní morfogenezi.

Kauzální léčba neexistuje, péče je zaměřená na zmírňování obtíží a podílí se na ní podle tíže projevů kraniofaciální chirurg, zubní lékař, ortodontista, endokrinolog, otorinolaryngolog, logoped a ortoped.^{[1][2]}



Nezralý novorozenec s agenezí klavikul při kleidokraniální dysplázii.

Odkazy

Související články

- Osteogenesis imperfecta

Externí odkazy

Reference

1. Genetic and Rare Diseases Information Center. *Cleidocranial dysplasia* [online]. Poslední revize 2020-08-19, [cit. 2021-05-05]. <<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6118/cleidocranial-dysplasia>>.
2. National Organization for Rare Disorders. *Cleidocranial Dysplasia* [online]. [cit. 2021-05-05]. <<https://rarediseases.org/rare-diseases/cleidocranial-dysplasia/>>.



Kleidokraniální dysplázie - zjevné abnormality lebky a zvýšená mobilita ramenního pletence.