

Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi

Dysplazja śmiertelna

<http://www.encyklopedia.biolog.pl/>

Babygram dziecka z dysplazją śmiertelną. Radiogram obręczy miednicznej dziecka z dysplazją śmiertelną.
Dysplazja śmiertelna (dysplazja tanatoforyczna, ang. thanatophoric dysplasia, thanatophoric dwarfism, TD, z gr. $\theta\eta\nu\alpha\tau\eta\omicron\pi\eta\omicron\rho$ = "śmiercionośny") – ciężki zespół wad wrodzonych spowodowany mutacją w genie FGFR3 w locus 4p16.3 kodującym receptor czynnika wzrostu fibroblastów-3.

Historia

Chorobę opisał francuski pediatra Pierre Maroteaux i wsp. w 1967 roku[1]. W przeglądzie piśmiennictwa podał on przypuszczalnie wcześniejsze doniesienia o przypadkach schorzenia, z których najstarsze autorstwa Maygriera pochodzi z roku 1898[2].

Etiologia

Dysplazja śmiertelna spowodowana jest przez mutacje w genie FGFR3 w locus 4p16.3 kodującym receptor czynnika wzrostu fibroblastów-3. W typie 1 dysplazji śmiertelnej najczęstszymi mutacjami genu są:

- 742C→T (Arg248Cys)
- Tyr373Cys
- Ser249Cys
- inne mutacje missens
- mutacje nonsens.

W typie 2 najczęstszą mutacją jest 1948A→G (Lys650Glu).

Objawy

Zespół często jest rozpoznawany w okresie prenatalnym w badaniu USG. Stwierdza się wówczas nieproporcjonalnie dużą głowę i krótkie kończyny, często stwierdza się wielowodzie. Fenotyp noworodka jest charakterystyczny dzięki bardzo krótkim kończynom, wąskiej i długiej klatce piersiowej, dużej głowie z hipoplastyczną środkową częścią twarzy i pogłębioną nasadą nosa. Niekiedy (przede wszystkim w typie II TD) stwierdza się czaszkę kształtu trójlistnej koniczyny (trifoliocephalia, niem. Kleeblattschadel) spowodowaną przedwczesnym zamknięciem wszystkich szwów czaszkowych.

Rozpoznanie

Rozpoznanie stawiane jest na podstawie obrazu klinicznego, objawów radiologicznych, ewentualnie badania histopatologicznego, a także badań genetycznych.

Różnicowanie

- achondroplazja
- dysplazja kampakieliczna
- osteogenesis imperfecta, typy II i III
- hypophosphatasia
- achondrogeneza
- zespoły krótkie żebro-polidaktylia
- inne dysplazje kostne.

Rokowanie

Rokowanie w dysplazji śmiertelnej jest bardzo złe: większość dzieci umiera w pierwszych godzinach lub dniach życia, przede wszystkim z powodu niewydolności oddechowej.

