

:: Tanatofoorinen dysplasia

Orpha number: ORPHA2655

YHTEENVETO

Vakava, yleensä kuolemaan johtava luuston kehityshäiriö, joka ilmenee jo raskauden aikana. Siihen kuuluu lyhyet raajat, suuri pää, kapea rintakehä ja selvästi erottuvat kasvonpiirteet. Kaksi kliinisesti erilaista tyyppiä on kuvattu, TD1 ja TD2, jotka eroavat toisistaan reisiluun ja kallon muodon perusteella.

Tyypilliset löydökset nähdään raskauden aikana. Sen ensimmäisen kolmanneksen lopulla raajojen luiden lyhyys näkyy ultraäänitutkimuksessa. Toisella kolmanneksella nähdään huomattava kasvun hidastuma (raajojen pituus jää alle 5 prosenttiin), suuripäisyys, suuret aivokammiot ja hyvin mineralisoitunut kallo. Rintakehän luun tiiviys on normaali, mutta nikamat ovat litteät. Nähdään myös taipuneet "puhelinluurin" muotoiset reisiluut (TD1:ssä), apilanlehden muotoinen kallo (TD2:ssa ja joskus TD1:ssä) ja lisääntynyt lapsiveden määrä.

Vastasyntyneet ovat suuripäisiä, etuaukile on suuri, otsa kupera, keskikasvot vaikeasti hypoplastiset ja silmät ulos pullottavat. Raajat ovat hyvin pienet, ylimääräisten ihopoimujen peittämät ja sormet ovat lyhyet, kolmiomaisesti kapenevat. Rintakehä on kapea ja kellomainen. Lapsi on velto ja keskushermoston poikkeavuuksiin kuuluvat ohimolohkon poikkeavuudet, laajat aivokammiot ja kallonpohjan aukon (foramen magnum) vaikeasta ahtaudesta johtuvat vauriot. Sydänvikoja, munuaisten poikkeavuuksia ja kouristuksia esiintyy harvoin.

Tila on autosomissa vallitsevasti periytyvä, mutta suurin osa johtuu *de novo*-mutaatioista. Sen aiheuttaa mutaatio FGFR3-geenissä, joka koodaa fibroblastien kasvutekijän reseptori 3:a. Mutaatio aiheuttaa reseptoriproteiinin yliaktivoitumisen ja johtaa luun ja muiden kudosten kasvun häiriintymiseen. Diagnoosi tehdään yleensä toisella tai kolmannella raskauskolmanneksella, mutta se on mahdollinen aikaisemminkin, kun lyhyet raajat todetaan tavanomaisessa ensimmäisen kolmanneksen ultraäänitutkimuksessa. Diagnoosin varmistamiseksi voidaan tehdä FGFR3-geenianalyysi.

Perinnöllisyysneuvonnassa vanhemmat saavat tietää uusiutumiseriskin olevan seuraavilla lapsilla on noin 2 %, eli suurella todennäköisyydellä syntyy terve lapsi. Isien keskimääräistä korkeampi



ikä on raportoitu *de novo*-mutaatioiden yhteydessä. Sikiödiagnostiikka on mahdollista sekä ultraääni- että geenitutkimuksella.

Asiantuntijat:

- Dr Michael BOBER
- Angela DUKER

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: September 2013

Translation updated: November 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.
