

:: Dysplazja/Karłowatość tanatoforyczna typu I

Orpha number: 1860

Definicja choroby:

Dysplazja tanatoforyczna typu I (TD1) jest formą dysplazji tanatoforycznej (zobacz ten termin) i charakteryzuje się krótkimi i wygiętymi kośćmi podudzia, skróconymi kończynami, wąską klatką piersiową i brachydaktylią.

Epidemiologia:

Prewalencja TD1 jest nieznana, jednak występuje częściej aniżeli dysplazja tanatoforyczna typu II (zobacz ten termin).

Opis kliniczny:

W okresie prenatalnym (w pierwszym i drugim trymestrze ciąży) TD1 przejawia się zaburzeniem wzrostania kończyn o około 5%, wygiętymi kośćmi podudzi (przypominają słuchawkę telefoniczną), skróconymi żebrami, płaskimi trzonami kręgow. Takie objawy jak wielkogłowie, powiększone przednie ciemię, wypukłe czoło, wytrzeszcz i niska nasada odpowiedzialne są za specyficzny wygląd twarzy. Noworodki zazwyczaj umierają wkrótce po urodzeniu w wyniku niewydolności oddechowej i kompresji rdzenia kręgowego/pnia mózgu. Przypuszcza się obecnie, że letalna dysplazja szkieletowa z płaskimi trzonami kręgow, typu San Diego (PTSD-SD) stanowi wcześniejszy letalny fenotyp TD1 i nie powinna być określana jako odrębna dysplazja.

Etiologia:

Przyczyną TD1 są mutacje typu *missense* w genie receptora 3 czynnika wzrostu fibroblastów (*FGFR3*), zlokalizowanym w regionie chromosomu 4p16.3.

Poradnictwo genetyczne:

TD1 dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący, jednak większość przypadków spowodowanych jest mutacjami *de novo* u probanta. Rodzice, którzy mają już jedno chore dziecko, dzięki poradzie genetycznej dowiadują się, że ryzyko powtórzenia jest około 2%, a więc szansa posiadania zdrowego dziecka jest wysoka.

Recenzent-ekspert:

Dr Michael Bober i Angela Duker

Aktualizacja: październik 2013

Tłumaczenie: grudzień 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).





Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

