

Mukopolysacharidóza IV. typu

- **synonyma:** dysostosis enchondralis epimetaphysaria, m. Morquio-Brailsford^[1]
- hromadění **keratansulfátu** a **chondroitinsulfátu**
- významné postižení skeletu (trpaslictví se zkrácením trupu, thorakolumbální kyfóza, genua valga)
- končetiny nápadně dlouhé oproti krátké páteři, nemocný si opírá ruce o stehna^[2]
- intelekt nepostižen^[3]
- OMIM 253010 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=253010>) OMIM 25300 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=253000>) OMIM 252300 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=252300>)

Odkazy

Použitá literatura

1. SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
2. POVÝŠIL, Ctibor a Ivo ŠTEINER, et al. *Speciální patologie*. 2.. vydání. Praha : Galén-Karolinum, 2007. s. 297-299. ISBN 978-80-7262-494-2.
3. DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

Související články

- Mukopolysacharidózy
- Dědičné poruchy metabolismu cukrů
- Achondroplázie ■ Tanatoforický dwarfismus ■ Diastrofická dysplázie ■ Larsenův syndrom

Externí odkazy

- Handbook of Genetic Counseling/Mucopolysacharidosis (https://en.wikibooks.org/wiki/Handbook_of_Genetic_Counseling/Mucopolysacharidosis_%28MPS%29)
- National MPS Society (<https://mpssociety.org/>)