

Larsenův syndrom

Larsenův syndrom je velmi vzácný syndrom s hyperlaxitou (hypermobilitou) kloubů a vazů charakterizovaný ihned po narození:

- **změnami tváře** – oploštění tváře, rozšířený a oploštěný kořen nosu, široce posazené oči, hypertelorismus
- **mnohočetnými kloubními dislokacemi** – hlavně luxace kolenních kloubů
- **cervikální hyperkyfózou** – hrozí poškození míchy

Patogeneze

- generalizovaná porucha mezenchymu
- AD dědičná forma **Larsenův syndrom** (OMIM (<https://www.omim.org/>) 150250 (<https://omim.org/entry/150250>)) je způsobena mutací genu *FLNB* na 3. chromozomu (3p14.3)

Klinický obraz

- změny tváře, oploštění nosu
- hyperextenze dolních končetin, rigidní oboustranný pes equinovarus, kyčelní klouby oboustranně luxovány a značně pohyblivé (pro výraznou kloubní laxicitu), flexní kontraktura lokte
- typické změny rukou – dlouhé prsty nasedají na krátké metakarpy, distální články palce lopatkovitý tvar
- změny páteře – cervikální kyfóza s progresivní instabilitou, distálněji kyfoslóza
- vrozené vady srdce, aorty, trachey, laryngu
- inteligence normální

Terapie

- zabránit kompresi krční míchy zadní fúzí
- chirurgická (příp. konzervativní) léčba luxace kolenních kloubů, kyčelních kloubů a nakonec pes equinovarus

Odkazy

Související články

- Achondroplázie
- Diastrofický dwarfismus
- Tanatoforický dwarfismus
- Vrozené vady končetin
- Vývojová dysplázie kyčelní
- Pes equinovarus congenitus
- Vrozené vývojové vady

Použitá literatura

- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

Larsenův syndrom

Klinický obraz	hypermobilita kloubů a vazů, dysmorfie v obličeji, mnohočetné kloubní dislokace, cervikální hyperkyfózou
Příčina	generalizovaná porucha mezenchymu
Diagnostika	klinický obraz, RTG skeletu, mnohočetná osifikační centra karpů a tarsů, potvrzení genetickým testováním
Incidence ve světě	1/250 000 (Evropa)
Klasifikace a odkazy	
MeSH ID	C537873 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537873) AD Larsenův syndrom, C537874 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537874) AR Larsenův syndrom
OMIM	150250 (https://omim.org/entry/150250)
orphanet	ORPHA503 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3716) AD Larsenův syndrom, ORPHA263463 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=20058) AR Larsenův syndrom



Ruce pacienta s Larsenovým syndromem



Nohy pacienta s Larsenovým syndromem