

# Van Buchemova nemoc



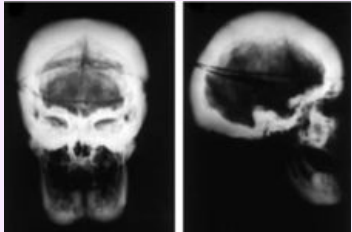
Van Buchemova choroba je velmi vzácné autozomálně recesivní onemocnění. Na celém světě je popsáno asi 30 případů a z toho přibližně polovina v holandských rodinách<sup>[1]</sup>. Pacienti trpí hyperostózou. Onemocnění postihuje zejména kosti lebky, mandibuly, žebra, klavikulu a diafýzy dlouhých kostí. Objev mutace pro *SOST* gen vedl k vytvoření protilátek proti sklerostinu, které se považují za budoucnost léčby osteoporózy.<sup>[2]</sup>

## Odkazy

- Osteoporóza

## Reference

1. BALEMANS, W, N PATEL a M EBELING, et al. Identification of a 52 kb deletion downstream of the SOST gene in patients with van Buchem disease. *J Med Genet* [online]. 2002, vol. 39, no. 2, s. 91-7, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1735035/?tool=pubmed>>. ISSN 0022-2593 (print), 1468-6244.
2. RECKER, Robert R, Charles T BENSON a Toshio MATSUMOTO, et al. A randomized, double-blind phase 2 clinical trial of blosozumab, a sclerostin antibody, in postmenopausal women with low bone mineral density. *J Bone Miner Res* [online]. 2015, vol. 30, no. 2, s. 216-24, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25196993>>. ISSN 0884-0431 (print), 1523-4681.

| Van Buchemova nemoc   |   |
|---|---|
|  |   |
| RTG kalvy - nárast kostní hmoty u van Buchemovy nemoci                              |   |
| <b>Klinický obraz</b>   | zvýšená produkce kostní hmoty, deformity kostí - hlavně lebky, mandibuly, klavikuly a diafýzy dlouhých kostí <sup>[1]</sup>   |
| <b>Příčina</b>  | 52 kb delece na 17q12-q21 <sup>[1]</sup>  |
| <b>Diagnostika</b>  | klinický obraz, RTG   |
| <b>Incidence ve světě</b>   | asi 30 případů celosvětovo <sup>[1]</sup>   |
| <b>Klasifikace a odkazy</b>   |   |
| <b>MKN-10</b>   | M85.2 ( <a href="https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/M85.2">https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/M85.2</a> )   |
| <b>OMIM</b>   | 239100 ( <a href="https://omim.org/entry/239100">https://omim.org/entry/239100</a> ), 607636 ( <a href="https://omim.org/entry/607636">https://omim.org/entry/607636</a> )                |
| <b>orphanet</b>   | ORPHA3416 ( <a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=3010">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=3010</a> ) |