

Tab. 1. Molekulárně genetické defekty u skeletálních dysplazií (podle OMIM a Zabela).

Skupina	Onemocnění	Dědičnost	Gen	Genový produkt
I. Skeletální dysplazie z defektů buněčné diferenciacce				
Achondroplazie	achondroplazie hypochondroplazie thanatoforická dysplazie I/II	AD	FGFR3	fibroblastový růstový faktor receptor 3
Metafyzární dysplazie	chondrodysplazie typ Jansen	AD	PTHR	PTH/PTHr receptor
Polydaktylie a krátká žebra, chondrodystrofie	Ellis van Creveld syndrom, Majewski Saldino-Noonan Verma-Naumoff Jeune	AR	EvC	EvC protein
Osteoskleróza diafýz	Camurati-Engelmann typ I Camurati-Engelmann typ II	AD AD	TGFB1	růstový faktor
Akro(meso)melie	Grebova dysplazie Hunterova-Thopsonova dysplazie Albrightova osteodysplazie Trichorinofalangeální syndrom I Trichorinofalangeální syndrom II Langerův-Giedionův syndrom	AR AD AD AD/M +	CDMP1 GNAS1 TRPS1 EXT11	cartilage derived morphogenetic protein alfa jednotka stimulující G protein transkripční faktor 1 + exostosin
Spondyloepi(meta)fyzární dysplazie	progresivní pseudorevmatoidní dysplazie	AR	WISP3	wisp3 protein
Fibrodysplazie	fibrodysplazie ossificans progr. polyostotická fibrózní dysplazie	AD AD	BMP4 GNAS1	bone morphogenetic protein 4 alfa jednotka stimulující G protein
Endosomální osifikace porucha	cleidokraniální dysplazie	AD	RUNX2	transkripční faktor
„Bent bone“ (ohnuté kosti)	campomelická dysplazie	AD	SOX9	transkripční faktor
Mesomelická dysplazie	dyschondrosteóza Léri Weill	PAD/M	SHOX	transkripční faktor
Dysplazie patelly	nail-patella syndrom	AD	LMX1B	transkripční faktor
II. Skeletální dysplazie z poruchy buněčné funkce				
Spondyloepifyzární dysplazie tarda	spondyloepifyzární tarda	XR	SEDL	sedlin protein
Chondrodystrofia punktata	rhizomelický typ 1 (RCDP1) rhizomelický typ 2 (RCDP2) Conradi-Hünemann-Haple (CDPX2 na Xp11.23/22) X-recesivní (CDPX1 na Xp22.3)	AR AR XD XR	PEX7 DHAPAT EBP ARSE	peroxin 7 acyltransferáza alfa8-alfa7-sterolisomeráza arylsulfatáza E
Dysostosis multiplex	mukopolysacharidózy oligosacharidózy	AR a XR		
Diastrofické dysplazie	diastrofické trpaslctví achondrogenesis IB ateloosteogenesis II multiple epifyzární dysplazie	AR	DTDST	sulfátový transportér
Metafyzární dysplazie	typ McKusick (vlasů, chrupavek) typ Schmid	AR AD	RMRP COL10A	RNA komponenta endoribonukleázy Rnasy MPR kolagen typ X
S poruchou mineralizace	hypofosfatazie (časná i pozdní) D vitamin rezistentní rachitis	AD XD	ALPL PHEX	alkalická fosfatáza fosfát regulující protein (X chrom)
Osteosklerózy	osteopetróza Albers-Schönberg infantilní, maligní forma osteopetróza s renální acidózou pyknodysostóza	AR AR AR	CLCN7/TCIRG1, CA2 CTSK	chlorid. kanál-proton. pumpa carbonanhydráza II kathepsin K
Dysplazie s exostózami	mnohotná enchondromatóza mnohotné exostózy	AD	EXT1-3	exostosin 1-3 (glykosyltransferáza)
Kolagenopatie typ II	achondrogenesis II/hypochondrogenesis Kniestova dysplazie Sticklerova dysplazie kongenitální spondyloepifyzární	AD AD AD AD	COL2A1	kolagen typ II A1
Kolagenopatie typ XI	Sticklerova dysplazie Marshallův syndrom Sticklerova nonokulární dysplazie Otospondylomegaepifyzární dysplazie	AD AD AD AD	COL11A1 COL11A1 COL11A2 COL11A2	kolagen typ XI A1 kolagen typ XI A2
Epifyzární dysplazie	pseudoachondroplazie mnohotná epifyzární 1 (MED1) mnohotná epifyzární 2 (MED2) mnohotná epifyzární 3 (MED3)	AD AD AD AD	COMP COMP COL9A2 COL9A3	COMP protein COMP protein kolagen typ IX A2 kolagen typ IX A3

Vysvětlivky k tab. 1: Typy dědičnosti: AD - autosomálně dominantní, AR - autosomálně recesivní, XD - gonosomálně dominantní, XR - gonosomálně recesivní, PAD - pseudoautosomálně dominantní (lokalizace na pseudoautosomálním úseku X chromosomu), M - mikroleční.