

:: Αχονδροπλασία

Αριθμός Orphanet: 15

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αχονδροπλασία είναι η πιο κοινή μορφή χονδροδυσπλασίας, που χαρακτηρίζεται από ριζομελία, εκσεσημασμένη οσφυϊκή λόρδωση, βραχυδακτυλία και μακροκεφαλία με προβολή του μετώπου και υποπλασία του μέσου προσώπου. Παγκοσμίως η εκτιμώμενη επίπτωση είναι περίπου 1/25.000 ζώντων νεογνών. Η κατάκτηση των αδρών κινητικών δεξιοτήτων είναι βραδύτερη από ότι συνήθως λόγω των βραχέων άκρων, του κοντού λαιμού, και του μεγάλου κεφαλιού, επιπροσθέτως της υποτονίας. Η υποπλασία του μέσου προσώπου σε συνδυασμό με την υπερτροφία των αδενοειδών εκβλαστήσεων και των αμυγδαλών μπορεί να οδηγήσει σε αποφρακτική άπνοια του ύπνου. Η χρόνια μέση ωτίτιδα μπορεί να οδηγήσει σε προβλήματα ακοής. Είναι συνήθης ο συνωστισμός των οδόντων. Η θώρακο οσφυϊκή κύφωση είναι πολύ συχνή στην παιδική ηλικία. Οι περισσότερες αρθρώσεις μπορεί να εμφανίζουν υπερεκτασιμότητα και τα χέρια είναι πεπλατυσμένα, κοντά, με σχήμα σαν τρίαίνα. Η συμπίεση του νωτιαίου μυελού στο επίπεδο του ινιακού τρήματος μπορεί να συμβεί στη βρεφική και πρώιμη παιδική ηλικία προκαλώντας κεντρική άπνοια, αναπτυξιακή καθυστέρηση και νευρολογικές εκδηλώσεις. Στην παιδική ηλικία εμφανίζονται συχνά ραιβά γόνατα. Υπάρχει επίσης ένας μικρός κίνδυνος υδροκεφαλίας, με αυξημένη ενδοκράνια φλεβική πίεση. Στένωση της κατώτερης οσφυϊκής μοίρας της σπονδυλικής στήλης που συνοδεύεται από νευρολογικές επιπλοκές, όπως και καρδιαγγειακή νόσος εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα στην ενήλικη ζωή. Η παχυσαρκία εμφανίζεται επίσης συχνά. Οι ενήλικες φθάνουν σε ύψος $131 \pm 5,6$ cm (άνδρες) και $124 \pm 5,9$ cm (γυναίκες). Οι πάσχουσες γυναίκες πρέπει να υποβάλλονται σε καισαρική τομή λόγω του μικρού μεγέθους της πυέλου. Η αχονδροπλασία οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο του υποδοχέα του αυξητικού παράγοντα 3 των ινοβλαστών (*FGFR3*), το οποίο κωδικοποιεί ένα διαμεμβρανικό υποδοχέα που μεταξύ άλλων λειτουργιών, είναι σημαντικός στη ρύθμιση της κατά μήκος ανάπτυξης των οστών. Η διάγνωση στηρίζεται στην παρουσία χαρακτηριστικών κλινικών και ακτινολογικών ευρημάτων. Ο ακτινολογικός έλεγχος του σκελετού καταδεικνύει την ριζομελία, τις γενικευμένες ανωμαλίες των μεταφύσεων, την μείωση των μεσοσκελιαίων αποστάσεων των κάτω οσφυϊκών σπονδύλων και μια ανώμαλη πύελο με μικρά τετράγωνα λαγόνια και στενή ιεροισχιακή εγκοπή. Η μοριακή γενετική εξέταση μπορεί να επιβεβαιώσει τη διάγνωση με την παρουσία μετάλλαξης του *FGFR3*. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την υποχονδροπλασία, τον θανατηφόρο νανισμό (τύποι I και II), και τη νόσο SADDAN (δείτε αυτούς τους όρους). Η προγεννητική διάγνωση μπορεί να τεθεί τυχαία κατά τη διάρκεια των συνήθων προγεννητικών υπερηχογραφικών εξετάσεων του 3ου τριμήνου. Στις κυήσεις υψηλού κινδύνου, ή σε εκείνες όπου το υπερηχογράφημα θέτει την υποψία της αχονδροπλασίας, εμβρυϊκό DNA μπορεί να ελεγχθεί για τη μετάλλαξη *FGFR3* για την επιβεβαίωση της διάγνωσης. Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση είναι δυνατή σε εξειδικευμένα εργαστήρια. Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο, με αποτέλεσμα η γενετική συμβουλευτική να είναι απαραίτητη. Εάν ο ένας γονέας έχει αχονδροπλασία, τότε η πιθανότητα να μεταβιβάσει στους απογόνους του το νόσημα είναι 50%. Στο 80% των περιπτώσεων, το νόσημα οφείλεται σε μια εκ νέου μετάλλαξη στα παιδιά γονέων με μέσο ανάστημα. Η ομόζυγος



αχονδροπλασία είναι μια θανατηφόρα κατάσταση. Η αντιμετώπιση είναι διεπιστημονική και η προληπτική φροντίδα είναι απαραίτητη. Στα βρέφη μπορεί να απαιτηθεί χειρουργική αποσυμπίεση του ινιακού τρήματος, ή / και παροχέτευση του υδροκέφαλου. Μερικοί μπορεί να επιλέξουν αμφιλεγόμενες διαδικασίες επιμήκυνσης των σκελών. Είναι απαραίτητη η θεραπεία των λοιμώξεων του ωτός και της ορώδους μέσης ωτίτιδας, μαζί με την εκτίμηση των τυχόν προβλημάτων ακοής. Μπορεί να εφαρμοσθεί λογοθεραπεία εάν προκύψουν προβλήματα. Η θεραπεία της αποφρακτικής άπνοιας του ύπνου μπορεί να περιλαμβάνει την αμυγδαλεκτομή, την απώλεια βάρους, ή / και την συνεχή θετική πίεση στους αεραγωγούς. Η χειρουργική διόρθωση μπορεί να επαν-ευθυγραμμίσει την κυρτότητα των άκρων. Στους ενήλικες ασθενείς μπορεί να απαιτηθεί οσφυϊκή πεταλεκτομή για τη θεραπεία της στένωσης της σπονδυλικής στήλης. Η αύξηση του βάρους θα πρέπει να παρακολουθείται κατά την παιδική ηλικία για να αποφευχθούν επιπλοκές αργότερα. Θα πρέπει να αποφεύγονται δραστηριότητες που οδηγούν σε κίνδυνο τραυματισμού της κρανιοαυχενικής συμβολής. Πρέπει να προσφέρεται κοινωνική και ψυχολογική υποστήριξη. Υπάρχει μόνο μια ήπια μείωση στο προσδόκιμο επιβίωσης σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό, που ενδεχομένως να οφείλεται σε καρδιαγγειακή νόσο

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Michael BOBER
- Angela DUKER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2013

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

