

:: Akondroplasia

Orpha number: ORPHA15

YHTEENVETO

Akondroplasia on maailman yleisin kondrodysplasia. Sille on tyypillistä olkavarren ja reiden lyhyys (ritsomelia), korostunut lantion lordoosi, lyhytkalloisuus, suuripäisyys ja kasvopiirteissä korostunut otsa, keskikasvojen pienuus ja matala nenänselkä, jotka nähdään jo vastasyntyneellä. Motorinen kehitys on tavallista hitaampaa lyhyiden raajojen sekä kaulan, ison pään ja hypotonian vuoksi. Keskikasvojen pienuus yhdessä suurten kita- ja nielurisojen kanssa voi johtaa obstruktiiviseen uniapneaan. Krooninen keskikorvan tulehdus voi aiheuttaa ongelmia kuuloon. Hampaiden ahtaus leuoissa on tavallista. Rinta-lantiorangan kumaruus (kyfoosi) on hyvin tavallista lapsuudessa. Useimmat nivelet ovat ylitaipuvat ja kädet ovat leveät, lyhyet ja sormien asennosta johtuen kolmion muotoiset. Imeväisiässä ja lapsuudessa voi esiintyä selkäytimen puristusta kallonpohjan aukon (foramen magnum) korkeudella, jolloin se voi aiheuttaa sentraalista apneaa, kehityksen viivästymistä ja pyramidiradan oireita. Vääräsäärisyys on tavallista lapsuudessa. Myös hydrokefaluksen riski on olemassa kohonneen kallonsisäisen laskimopaineen myötä. Aikuisilla on tavallista enemmän spinaalisten oosista aiheutuvia neurologisia oireita ja sydänoireita. Ylipaino on tavallista. Miesten aikuispituus on $131\pm 5,6$ cm ja naisten $124\pm 5,9$ cm. Naiset synnyttävät keisarinleikkauksella ahtaan lantion vuoksi.

Akondroplasia periytyy autosomissa vallitsevasti ja sen aiheuttaa mutaatio *FGFR3* (fibroblast growth factor receptor 3)- geenissä. Se koodaa transmembraanireseptoria, joka on muun muassa tärkeä luun kasvun säätelijä. Syndrooma johtuu uudesta mutaatiosta (de novo) 80 %:ssa tapauksia, jolloin vanhemmat ovat pituudeltaan normaalit.

Diagnoosi perustuu tyypillisiin kliinisiin ja radiologisiin löydöksiin. Luuston rtg-kuvissa nähdään ritsomelia, metafysien yleinen epäsäännöllisyys, lantion alaosan nikamien kaventunut interpedikulaaritäisyys ja lantion luuston poikkeavuudet. *FGFR3*-geenin mutaatio varmistaa diagnoosin.

Jos toisella vanhemmista on akondroplasia, sen uusiutumiskasvu riski lapselle on 50 % ja perinnöllisyysneuvonta on aiheellista. Homotsygoottinen akondroplasia on kuolemaan johtava tila. Tauti voidaan diagnosoida sikiöltä sattumalta ultraäänitutkimuksella kolmannella raskauskolmanneksella. Tarvittaessa voidaan tutkia *FGR3*-geeni sikiön DNA:sta diagnoosin varmistamiseksi.



Hoito on moniammatillista ja ennakoivaa. Imeväisikäiset voivat tarvita leikkaushoitoa foramen magnumin puristuksen vähentämiseksi ja/tai läpän asentamiseksi hydrokefaliaan. Jotkut voivat haluta kiistanalaista raajojen pidennyshoitoa. Korvatulehdusten hoitoa ja kuulontutkimuksia tarvitaan, samoin joskus puheterapiaa. Obstruktiivisen uniapnean hoitoon voi kuulua kita- tai nielurisaleikkaus, painon pudotus ja ylipainehengityshoito (CPAP). Väärät säätimet voidaan suoristaa kirurgisesti. Aikuispotilaat voivat tarvita spinaalisten oosin leikkaushoitoa. Painon kertymistä tulisi seurata lapsuudessa myöhempien komplikaatioiden välttämiseksi. Pään ja kaularangan yhtymäkohdan vaurion riskiä aiheuttavia aktiviteetteja tulee välttää ja tarjota sosiaalista ja psykologista tukea. Eliniän ennuste on vain hiukan lyhempi muuhun väestöön verrattuna, mahdollisesti sydän ja verisuonitaudeista johtuen. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/25 000.

Asiantuntijat:

- Dr Michael BOBER
- Angela DUKER

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: April 2013

Translated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

