

Hvad er akondroplasi?

Det handler om andet end bare højden.

Akondroplasi er en form for skeletdysplasi (en tilstand, som rammer knogler og brusk). Det er mest tydeligt på armene, benene og i ansigtet, men det rammer de fleste knogler i kroppen. Sygdommens meget udbredte indvirkning kan give alvorlige og livslange komplikationer, som også kan udvikle sig over tid. Men trods komplikationerne behøver akondroplasien ikke at afholde folk fra at leve et lykkeligt og tilfredsstillende liv.

Akondroplasi er

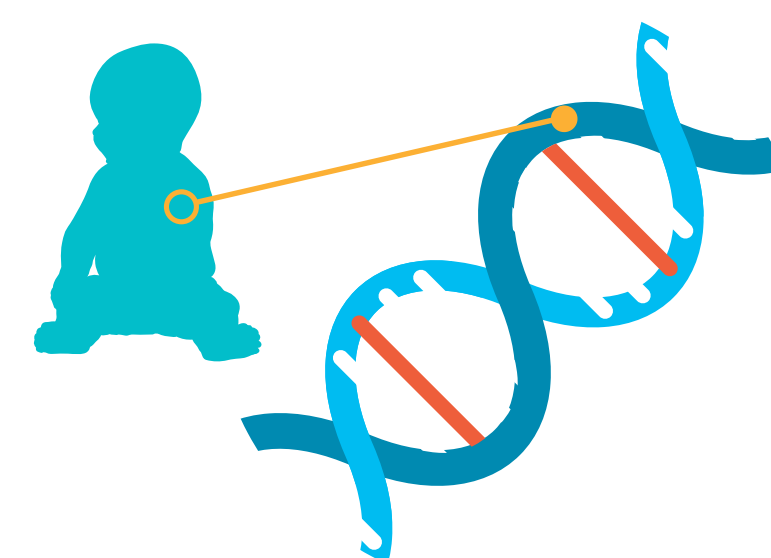


SJÆLDEN

1 ud af 25.000 børn bliver født med akondroplasi, og der er omkring 250.000 mennesker i verden med sygdommen.^{1,2}

GENETISK

De fleste børn med akondroplasi (80 %) har forældre med gennemsnitlig højde, da sygdommen skyldes en tilfældig ændring i genet (en mutation), som gør, at det ikke fungerer normalt.³



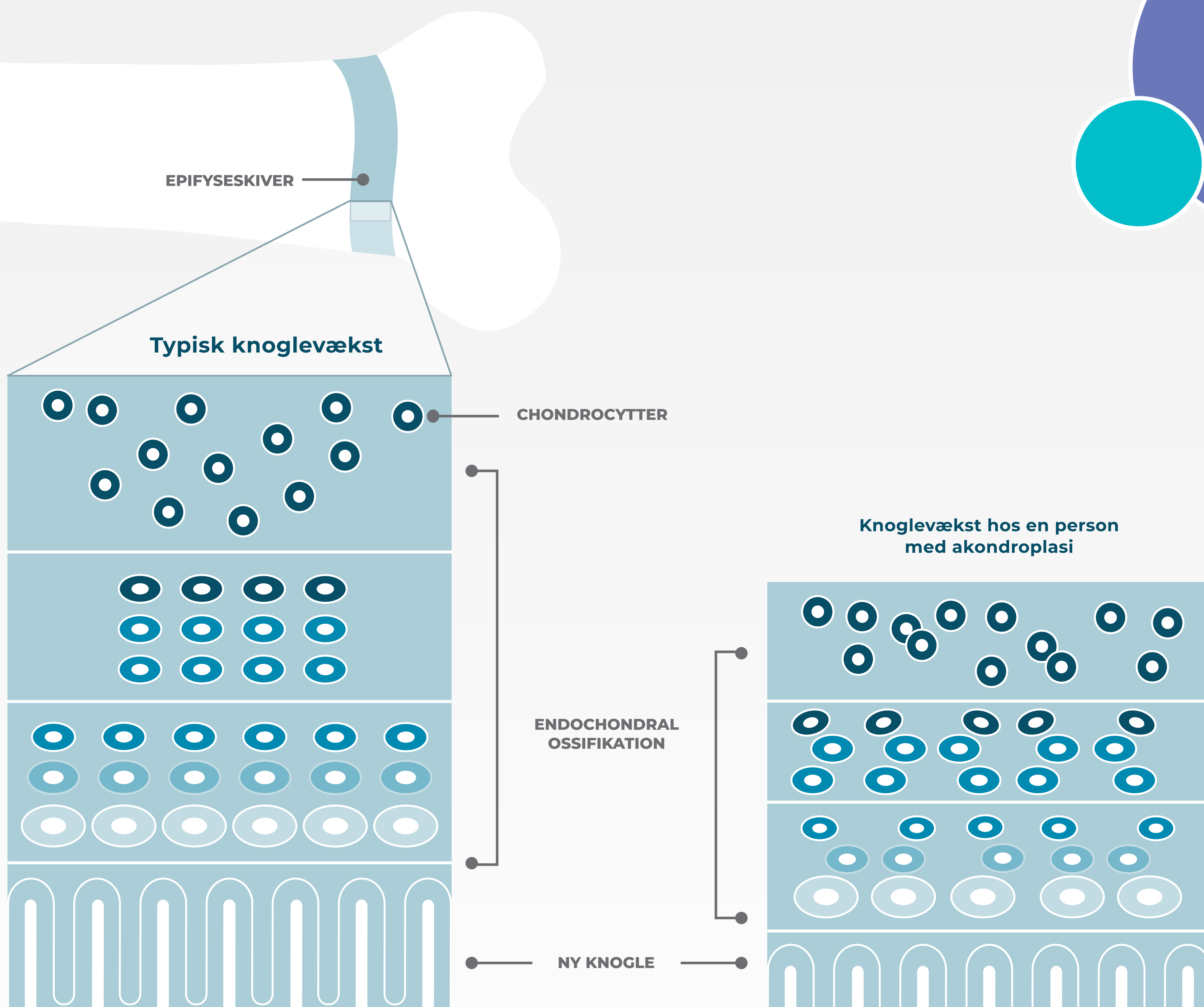
FORSKELLIGE VEJE TIL DIAGNOSE

Nogle gange bliver akondroplasi opdaget før fødslen ud fra de fysiske træk, der kan ses på en ultralydsscanning. Radiologiske undersøgelser (billeddiagnostik) eller gentest kan være nødvendige for at bekræfte diagnosen. I andre tilfælde stilles diagnosen først efter fødslen.

Akondroplasi starter med knoglerne

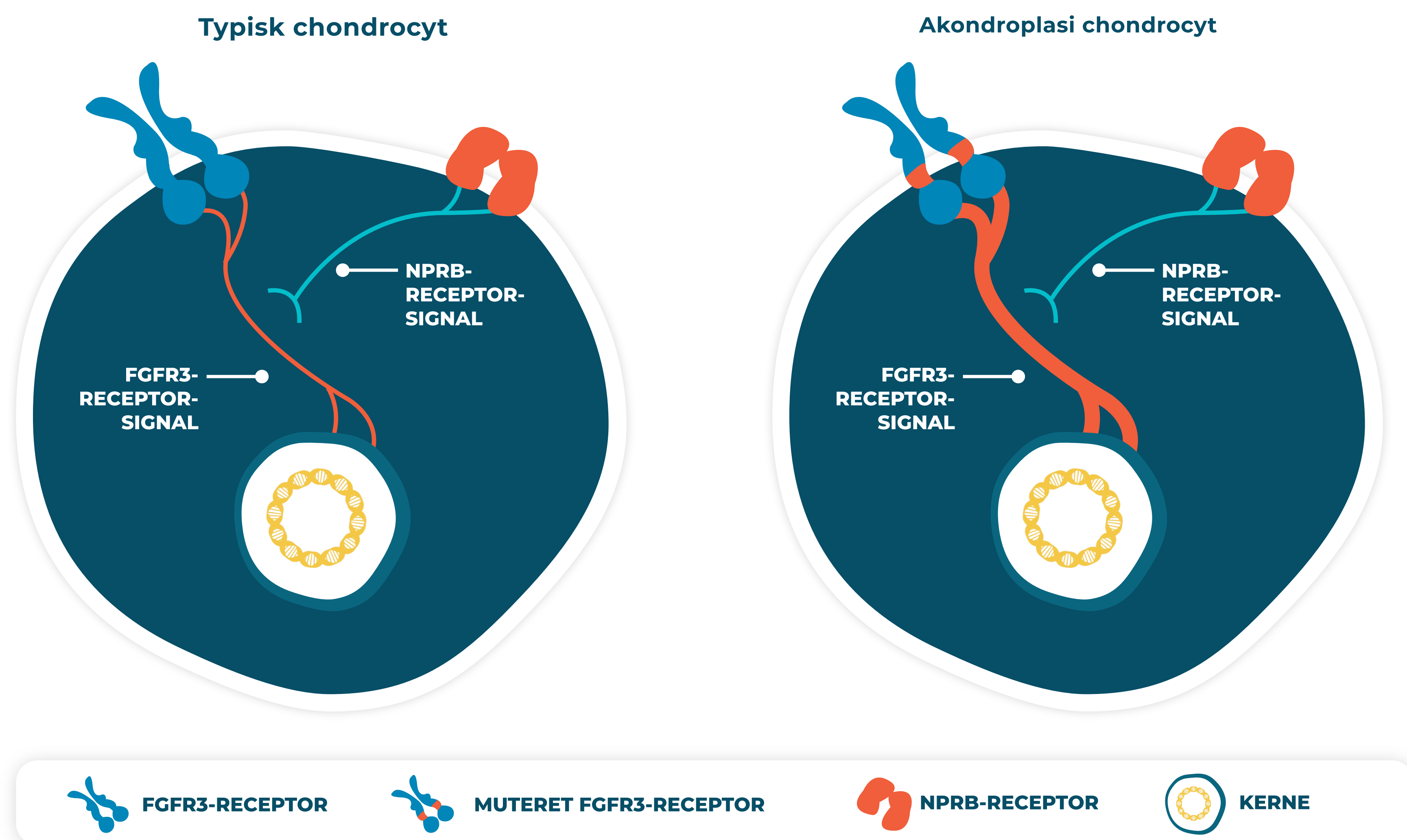
Knoglerne begynder at vokse før fødslen (i livmoderen) og bliver ved med at vokse, indtil man bliver voksen. Processen foregår i de såkaldte epifyseskiver, som er knoglens vækstzoner, hvor kroppen producerer brusk, som derefter erstattes med knogle.

Chondrocytterne (celler i brusken) går sammen og danner ny knogle. Denne proces kaldes endochondral ossifikation, og den foregår i stort set alle knogler i kroppen. Receptorer i chondrocytterne styrer processen ved at sende og modtage signaler.



Nogle signaler fortæller knoglerne, at de skal vokse. Andre, som signalerne fra FGFR3-receptorerne (fibroblast-vækstfaktorreceptor 3), fortæller knoglerne, at de skal vokse langsommere.

FGFR3-receptorerne bliver normalt kun “tændt”, når kroppen har behov for at standse omdannelsen af brusk til knogle.



I forbindelse med akondroplasi betyder en ændring i *FGFR3*-genets struktur, at kroppen *hele tiden* udsender signaler om, at knoglerne skal vokse langsommere. Da FGFR3-receptorerne altid er “tændt”, er signalerne om langsommere knoglevækst stærkere end signalerne, der fortæller kroppen, at knoglerne skal vokse.

Derfor har chondrocytterne problemer med at gå sammen og danne ny knogle, hvorved knoglevæksten hæmmes.

HENT VIDEN

Få mere information om livet med akondroplasi på:

ACHONDROPLASIA.COM

B:OMARIN®

Referencer: 1. Ireland PJ et al. *Appl Clin Genet* 2014;7:117-125. 2. Hoover-Fong J, et al. *Pediatrics* 2020;145(6):e20201010. 3. Wynn J et al. *Am J Med Genet A* 2007;143A(21):2502-11. 4. Hecht JT, Bodensteiner JB, Butler LJ. *Handb Clin Neurol* 2014;119:551-63. 5. Laederich MB, Horton WA. *Curr Opin Pediatr* 2010;22(4):516-523. 6. Mackie EJ, et al. *J Endocrinol* 2011;211(2):109-121. 7. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1.
© 2021 BioMarin International Ltd. Alle rettigheder forbeholdes. EU-ACH-00249 oktober 2021