

Akondroplasi

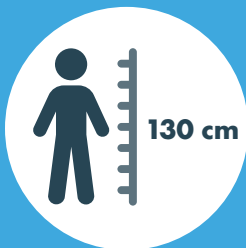


Hvad er akondroplasi?

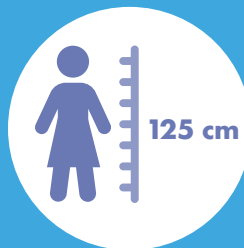
Akondroplasi er en genetisk sygdom, hvor den endokondrale knoglevækst er hæmmet, og det er den mest almindelige form for unormalt lille statur.¹ Akondroplasi skyldes en ændring i fibroblast-vækstfaktor-receptor 3 (FGFR3), som hæmmer dannelsen af knogle i epifysernes brusk.*² Dette hæmmer væksten i næsten alle knogler i kroppen.

*vækstskiver

Gennemsnitlig højde hos voksen med akondroplasi



En mand med akondroplasi når som voksen en gennemsnitshøjde på ca. 130 cm.



En kvinde med akondroplasi når som voksen en gennemsnitshøjde på ca. 125 cm.³

Hvad er årsagen til akondroplasi?

I forbindelse med akondroplasi betyder en ændring i FGFR3-genet, at kroppens bruskceller, chondrocytterne, hele tiden udsender signaler om, at knoglerne skal vokse langsommere. Da FGFR3-receptorerne er overaktive, er signalerne om, at knoglerne skal vokse langsommere, stærkere end signalerne, der fortæller knoglerne, at de skal vokse. Derfor har cellerne i brusken problemer med at gå sammen og danne ny knogle, hvorved knoglevæksten hæmmes.

Hvordan stilles diagnosen akondroplasi?

Diagnosen akondroplasi kan stilles før fødslen ved ultralydsscanning af fosteret. DNA-test kan også bruges til at identificere en ændring i FGFR3 for at bekræfte resultaterne af ultralydsundersøgelsen eller den kliniske diagnose. Diagnosen kan også stilles ved en fysisk undersøgelse efter fødslen.⁴



Over 80%

af patienterne med akondroplasi har forældre med gennemsnitlig højde og er født med akondroplasi på grund af en ny ændring i FGFR3-genet i deres familie.¹






1/25,000 levendefødte

Akondroplasi er en sjælden sygdom og den mest almindelige form for skeletdysplasi, idet den forekommer hos en ud af 25.000 levendefødte børn.⁵

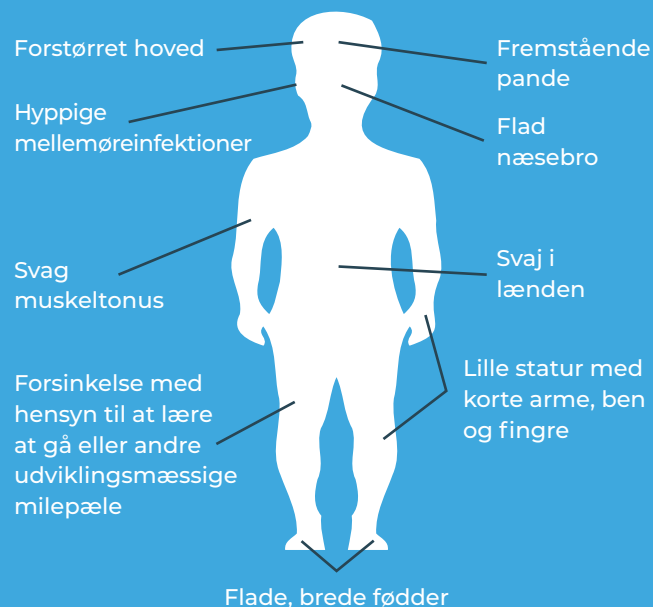
Symptomer og behandling af komplikationer

Akondroplasi er karakteriseret ved særlige træk som ualmindeligt lille statur, svaj i ryggen og forstørret hoved (makrocefali). Disse karakteristika kan føre til sundhedsudfordringer, herunder påvirket vejtrækning i korte perioder (apnø), obstruktion af de øvre luftveje, svær overvægt, høretab og tandproblemer.⁶ Desuden kan voksne udvikle stærkt buede ben (hjulben) og lænde problemer, som kan give problemer med at gå.

Kliniske komplikationer til akondroplasi kan f.eks. afhjælpes på følgende måde:

-  Fjernelse af mandler eller næsepolypper ved operation for at afhjælpe vejtrækningsproblemer
-  Dræn i ørerne for at afhjælpe øreinfektioner
-  Ortopædisk behandling for at korrigere knogleproblemer, der giver smerter og påvirker mobiliteten
-  Behandling hos en specialtandlæge i tandregulering for problemer med tænderne eller munden, som for eksempel fejlstillede tænder, smal gane, åbent bid eller underbid

Kliniske træk ved akondroplasi kan være:²



Et liv med akondroplasi?

Akondroplasi påvirker ikke den kognitive udvikling, og personerne har en gennemsnitlig levetid; de skal dog være årvågne og holde øje med mulige komplikationer og få behandlet de helbreds mæssige udfordringer, der opstår.¹ På grund af påvirkningen i hele kroppen bør mange forskellige specialer deltage i behandlingen af mennesker med akondroplasi, hvis man skal opnå det optimale resultat. Et barn med akondroplasi kan begynde at se bestemte specialister på forskellige tidspunkter i livet. Nogle følger barnet gennem hele livet, mens andre vil være vigtigere i en bestemt alder.



6x højere risiko for pludselig spædbarnsdød på grund af foramen magnum-stenose⁷



oplever kroniske rygsmerter, når de er blevet 50²



oplever kroniske bensmerter, når de er blevet voksne⁸

Referencer

1. About Achondroplasia. Genome.gov. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Achondroplasia>. Published July 15, 2016. Accessed July 6, 2021.
2. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. ScienceDirect. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S875632822100034X?via%3Dihub> Published February 3, 2021. Accessed July 7, 2021.
3. Achondroplasia: Medline Plus Genetics. MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/achondroplasia/>. Published August 18, 2020. Accessed July 7, 2021.
4. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC. Health Supervision for People With Achondroplasia. American Academy of Pediatrics. <https://pediatrics.aappublications.org/content/145/6/e20201010>. Published June, 2020. Accessed July 7, 2021.
5. Al-Saleem A, Al-Jobair A. Achondroplasia: Craniofacial manifestations and considerations in dental management. The Saudi Dental Journal. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3804960/>. Published October 2010. Accessed July 6, 2021.
6. Hoover-Fong JE, Alade AY, Hashmi SS, et al. Achondroplasia Natural History Study (CLARITY): a multicenter retrospective cohort study of achondroplasia in the United States. Nature News. <https://www.nature.com/articles/s41436-021-01165-2>. Published May 18, 2021. Accessed July 7, 2021.
7. Hecht JT, et al. AM J Hum Genet. 1987;41:454–464. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1684180/>
8. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CL. Medical complications of achondroplasia: a multicenter patient review. Journal of Medical Genetics. 1998;35(9):705–712. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37394>