

Cos'è l'acondroplasia?

Non si tratta di un semplice problema di altezza.

L'acondroplasia è un tipo di displasia scheletrica (una condizione che colpisce le ossa e le cartilagini). Sebbene i segni più evidenti si osservano su braccia, gambe e viso, quasi tutte le ossa del corpo sono coinvolte. Le conseguenze di questa condizione possono essere complicanze gravi, progressive e permanenti.¹ Nonostante tali complicanze, l'acondroplasia non deve tuttavia impedire alle persone che ne sono affette di vivere una vita felice e gratificante.²

L'acondroplasia è



RARA

L'acondroplasia colpisce 1 bambino su 25.000 nati e sono circa 250.000 le persone nel mondo affette da questa condizione.^{1,3}

GENETICA

La maggior parte dei bambini con acondroplasia (80%) nasce da genitori di statura media in seguito a una mutazione nel recettore FGFR3, che causa l'attivazione costitutiva del recettore.⁴



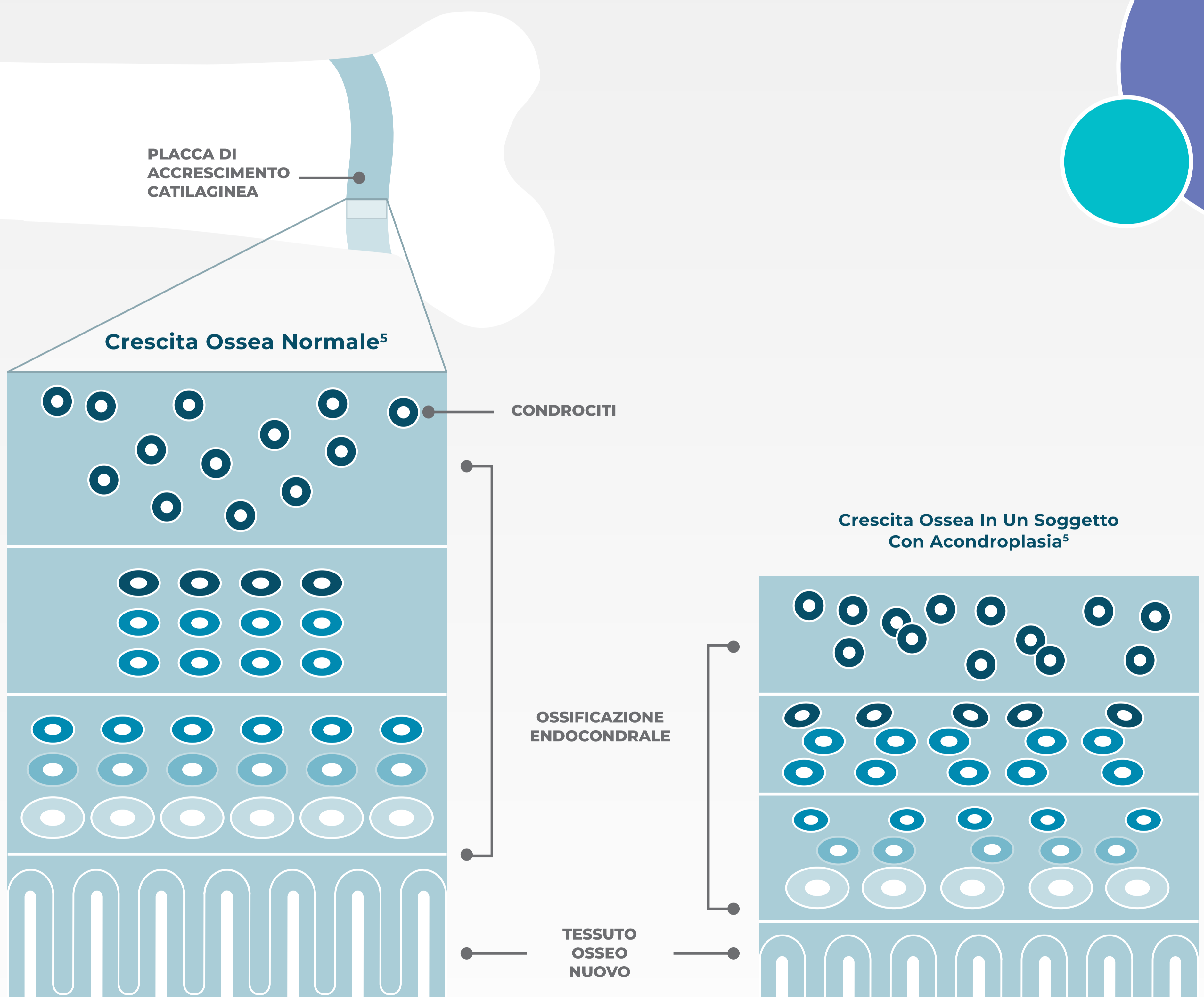
DIAGNOSTICATA IN VARI MODI

L'acondroplasia viene sospettata o diagnosticata prima della nascita in base alle caratteristiche fisiche durante un'ecografia. Una radiografia (diagnostica per immagini) o un test genetico possono essere necessari per confermare la diagnosi. In altri casi, viene diagnosticata solo dopo la nascita.²

L'acondroplasia Inizia Dalle Ossa⁵

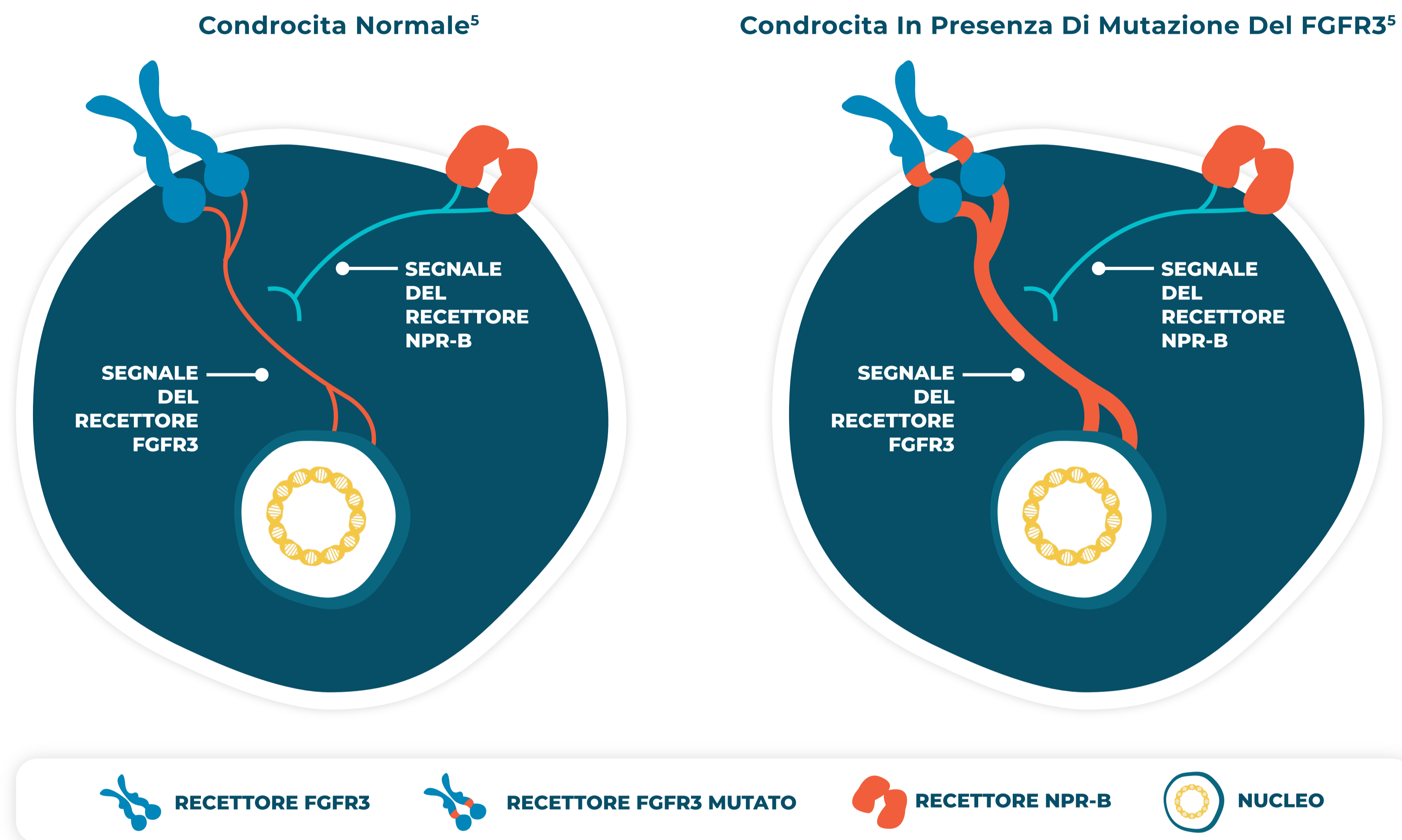
Le ossa iniziano a crescere già in fase prenatale (nell'utero) e continuano a svilupparsi fino all'età adulta. Il processo avviene nelle placche di accrescimento, nelle quali l'organismo produce cartilagine che viene poi sostituita da tessuto osseo.⁶

I condrociti (cellule della cartilagine) si allineano per formare nuovo tessuto osseo. Questo processo viene denominato ossificazione endocondrale e avviene in quasi tutte le ossa del corpo. I recettori a livello dei condrociti regolano il processo attraverso l'invio e la ricezione di segnali.⁶



Alcuni segnali, come quelli provenienti dal recettore NPR-B (e' il recettore di tipo B del peptide natriuretico), impartiscono alle ossa l'ordine di crescere. Altri segnali, come quelli dei recettori FGFR3 (recettore del fattore di crescita dei fibroblasti di tipo 3), impartiscono alle ossa l'ordine di rallentare la crescita.⁵

I recettori FGFR3 vengono in genere "attivati" solo quando l'organismo deve interrompere la trasformazione della cartilagine in osso.⁵



Nell'acondroplasia, una mutazione del gene che codifica per il recettore *FGFR3* provoca l'invio continuo di segnali di rallentamento della crescita delle ossa.⁷ Poiché i recettori FGFR3 sono sempre "attivati", i segnali di rallentamento della crescita ossea prevalgono sui segnali di crescita ossea (provenienti dai recettori NPR-B).⁵

Pertanto, i condrociti non riescono ad allinearsi per formare nuovo tessuto osseo, compromettendo la crescita ossea.⁵

CONOSCERE PER AGIRE

Per maggiori informazioni su come convivere con l'acondroplasia, visita:

ACHONDROPLASIA.COM

BOMARIN®

Bibliografia: 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. He L, et al. *Jour Bio Chem* 2010;285(39):30103-30114.
© 2021 BioMarin International Ltd. Tutti i diritti riservati. EU-ACH-00290 Novembre 2021