

# Acondroplasia

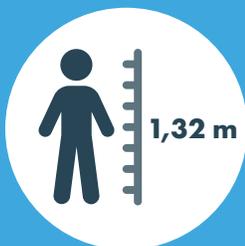


## Che cos'è l'acondroplasia?

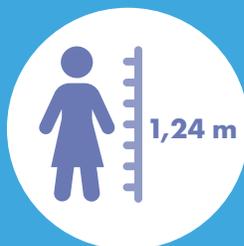
L'acondroplasia è una malattia genetica rara caratterizzata da una compromessa crescita ossea endocondrale. Rappresenta la forma più comune di bassa statura disarmonica.<sup>1</sup> L'acondroplasia è causata da una mutazione del recettore per la crescita dei fibroblasti di tipo 3 (FGFR3) che inattiva il differenziamento osseo dei condrociti nella cartilagine delle epifisi.\*<sup>2</sup> Di conseguenza, viene pregiudicata la crescita di tutte le ossa del corpo.

\*placche di accrescimento

## Statura media degli adulti con acondroplasia



La statura media di un maschio adulto con acondroplasia è di circa 1,32 metri.<sup>3</sup>



La statura media di una femmina adulta con acondroplasia è di circa 1,24 metri.<sup>3</sup>

## Qual'è la causa?

La mutazione del gene che codifica il recettore FGFR3 codifica per un recettore nella forma costitutivamente attiva che di conseguenza invia segnali continui di inibizione al differenziamento dei condrociti. Il risultato sarà quindi il rallentamento della crescita delle ossa da parte delle cellule della cartilagine.<sup>5</sup>

## Come viene diagnosticata?

L'acondroplasia può essere diagnosticata prima della nascita tramite ecografia del feto. La malattia può inoltre essere diagnosticata clinicamente dopo la nascita tramite un esame obiettivo. Il test del DNA dovrebbe essere utilizzato per identificare la mutazione del gene *FGFR3* al fine di confermare i risultati ecografici fetali e quindi la diagnosi clinica.<sup>4</sup>



## Oltre l'80%

delle persone con acondroplasia nasce da genitori di statura media, in seguito a una nuova mutazione del gene *FGFR3*.<sup>1</sup>



## 1 nato vivo su 25.000

L'acondroplasia è una malattia genetica rara ed è la forma più comune di displasia scheletrica.<sup>5</sup>

## Sintomi e gestione delle complicanze

L'acondroplasia presenta caratteristiche distintive tra cui bassa statura disarmonica, curvatura della colonna vertebrale e ingrossamento della testa (macrocefalia). Queste caratteristiche possono determinare problemi di salute tra cui respirazione ridotta per brevi periodi di tempo (apnea), ostruzione delle vie aeree superiori, obesità, perdita dell'udito e problemi dentali.<sup>6</sup> Inoltre, gli adulti possono sviluppare gambe arcuate e problemi alla schiena che possono causare difficoltà nella deambulazione.<sup>6</sup>

Opzioni che possono contribuire ad alleviare le complicanze cliniche dell'acondroplasia:

-  Interventi chirurgici per rimuovere tonsille o adenoidi e alleviare i problemi di respirazione<sup>6</sup>
-  Condotti auricolari esposti ad infezioni ricorrenti per ristagno delle secrezioni<sup>6</sup>
-  Gestione ortopedica per correggere i problemi ossei che causano dolore e compromettono la mobilità<sup>6</sup>
-  Visite odontoiatriche per trattare i problemi relativi ai denti o al cavo orale, quali malocclusioni, palato stretto, morso aperto o morso inferiore<sup>5</sup>

## L'acondroplasia può presentare le seguenti caratteristiche cliniche:<sup>2</sup>



## Gestione delle complicanze dell'acondroplasia

L'acondroplasia non influisce sullo sviluppo cognitivo e presenta un'aspettativa di vita nella media; tuttavia, le persone con acondroplasia devono prestare attenzione a monitorare le possibili complicanze e gestire i problemi di salute che si presentano.<sup>1</sup> A causa delle complicanze che interessano numerose parti del corpo, l'assistenza deve includere diversi campi specialistici per garantire risultati ottimali. Un bambino con acondroplasia può essere assistito da determinati specialisti in momenti diversi della vita; alcuni lo seguiranno per tutta la sua vita, mentre l'intervento di altri sarà più importante in età specifiche.



**6 volte**

**maggiore il rischio di morte improvvisa del neonato causata da stenosi del forame magno<sup>7</sup>**



**presenta mal di schiena cronico entro i 50 anni di età<sup>2</sup>**



**presenta dolore cronico alle gambe entro l'età adulta<sup>8</sup>**

## Bibliografia

1. About Achondroplasia. Genome.gov. 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. Published February 3, 2021. Accessed July 7, 2021.
3. Achondroplasia: Medline Plus Genetics. MedlinePlus. 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. 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. 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. Published May 18, 2021. Accessed July 7, 2021.
7. Hecht JT, et al. AM J Hum Genet. 1987; 41:454-464.
8. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CL. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. Journal of Medical Genetics. 1998;35(9):705-712.