

# Что такое ахондроплазия?

Речь идет не только о росте.

Ахондроплазия - разновидность скелетной дисплазии (заболевание, препятствующее развитию костной ткани из хрящевой). Несмотря на то, что наиболее серьезные последствия этого заболевания проявляются в костях рук, ног и лица, изменениям подвержены практически все кости тела. Поскольку это заболевание оказывает влияние на весь организм, оно может стать причиной появления серьезных прогрессирующих осложнений, сохраняющихся на протяжении всей жизни. Несмотря на эти осложнения, ахондроплазия не должна препятствовать людям жить счастливой и полноценной жизнью.

## Ахондроплазия это



### РЕДКО

1 из 25 000 детей рождается с ахондроплазией, а всего в мире насчитывается около 250 000 человек с этим заболеванием.<sup>1,2</sup>

### ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ФАКТОР

Большинство детей с ахондроплазией (80 %) рождаются у родителей с обычным (средним) ростом. Развитие ахондроплазии связано со случайным изменением гена (мутацией), препятствующем выполнению его функции должным образом.<sup>3</sup>



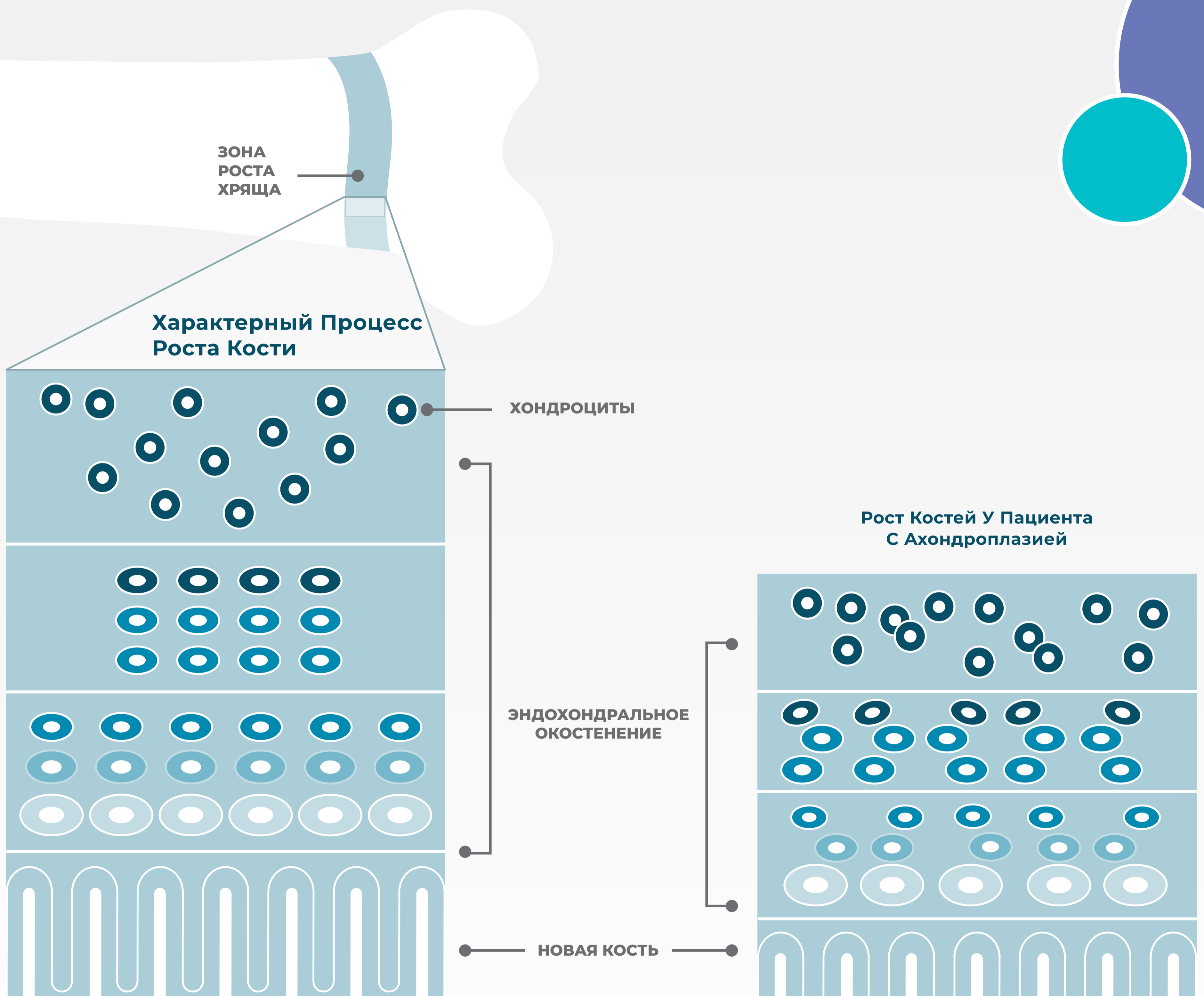
### РАЗЛИЧНЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ

В отдельных случаях ахондроплазия выявляется еще до рождения на основании физических особенностей плода, которые видны во время ультразвукового исследования (УЗИ). Для подтверждения диагноза может потребоваться проведение рентгенологического исследования (диагностической визуализации) или генетического анализа. В других случаях установление диагноза возможно только после рождения ребенка.

## Ахондроплазия Начинается С Костей

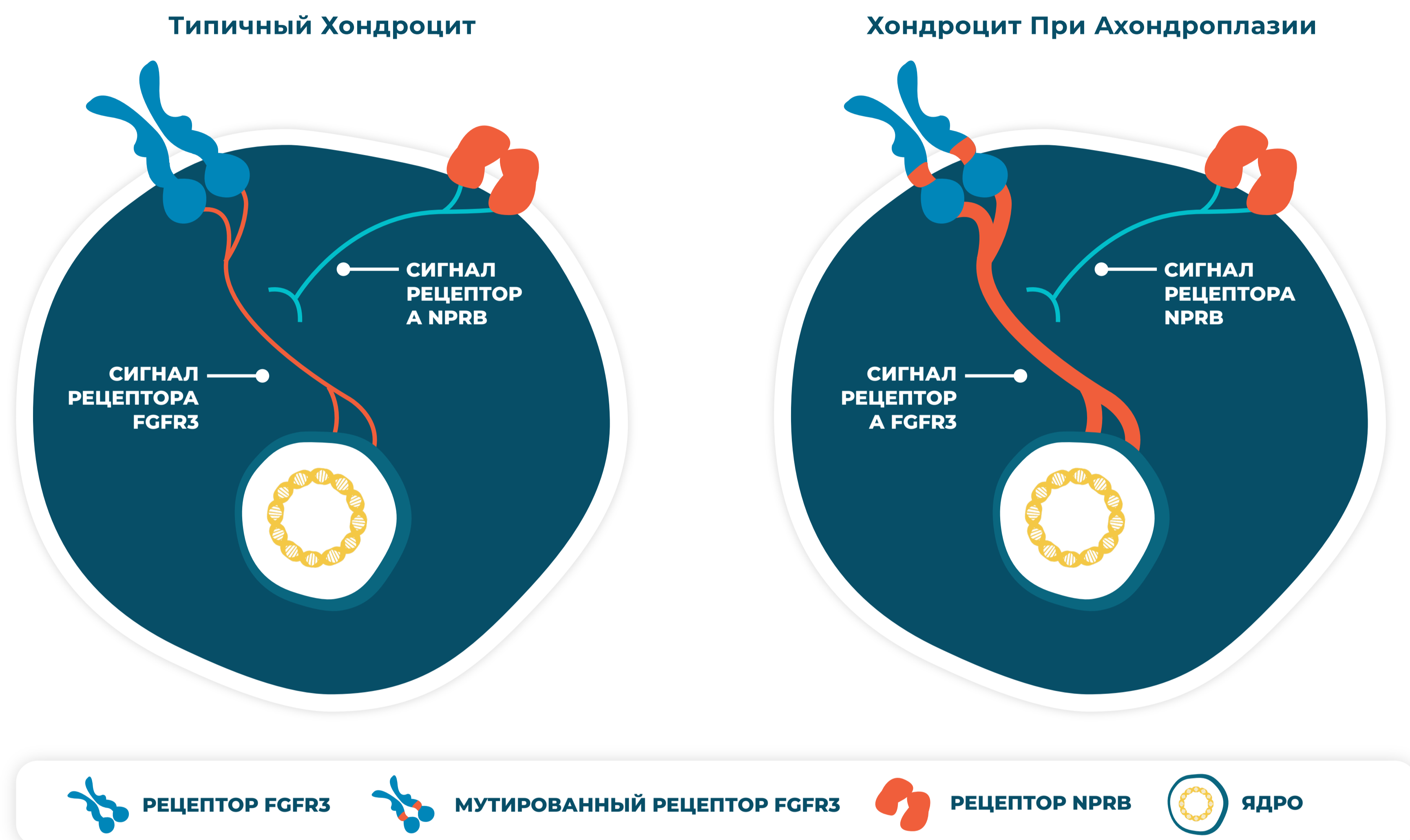
Процесс роста костей начинается до рождения (в утробе матери) и завершается в периоде ранней зрелости. Этот процесс происходит в зонах роста костей, где формируется хрящевая ткань, постепенно вытесняемая костной тканью.

Хондроциты (клетки хрящевой ткани) выстраиваются в колонки, тем самым формируя новую кость. Этот процесс, называемый эндохондральным окостенением, происходит практически во всех костях нашего организма. Рецепторы в хондроцитах контролируют этот процесс, отправляя и получая соответствующие сигналы.



Некоторые сигналы, например от рецепторов NPRB (рецептор натрийуретического пептида В), вызывают рост костей. Другие сигналы, например от рецепторов FGFR3 (рецептор фактора роста фибробластов 3), вызывают замедление роста костей.

Рецепторы FGFR3 «включаются», как правило, только тогда, когда нужно прекратить процесс превращения хрящевой ткани в костную.



При ахондроплазии в результате изменения структуры гена *FGFR3* организм постоянно посылает сигналы, вызывающие замедление роста костей. Поскольку рецепторы FGFR3 всегда «включены», сигналы, замедляющие рост костей, сильнее сигналов, поступающих от рецепторов NPRB заставляющих кости расти.

**Таким образом хондроциты не могут выстроиться в колонки и образовать новую кость, тем самым замедляя ее рост.**

## БУДЬТЕ В КУРСЕ

Для получения дополнительной информации о жизни с ахондроплазией посетите сайт:

[ACHONDROPLASIA.COM](https://www.achondroplasia.com)

**BIOMARIN®**

Литература: 1. Ireland PJ et al. *Appl Clin Genet* 2014;7:117-125. 2. Wynn J et al. *Am J Med Genet A* 2007;143A(21):2502-11. 3. Hecht JT, Bodensteiner JB, Butler LJ. *Handb Clin Neurol* 2014;119:551-63.

© 2022 BioMarin International Ltd. Все права сохранены. EU-ACH-00673 ноябрь 2022

Разработано и профинансировано компанией «БиоМарин» (BioMarin).