

Ахондроплазия



Что такое ахондроплазия?

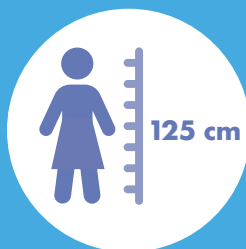
Ахондроплазия — это генетическое заболевание, при котором нарушается процесс роста эндохондральных костей. Это наиболее часто встречающаяся форма непропорциональной низкорослости.¹ Причиной ахондроплазии является мутация рецептора 3 фактора роста фибробластов (FGFR3), в результате которой замедляется процесс формирования кости в эпифизарных зонах роста.*² Это приводит к нарушению роста почти всех костей в организме.

*зоны роста

Средний рост взрослого человека с ахондроплазией



Средний рост взрослого мужчины с ахондроплазией составляет около 135 см.



Средний рост взрослой женщины с ахондроплазией составляет около 125 см.³

Что является причиной развития ахондроплазии?

При ахондроплазии в результате изменения структуры гена *FGFR3* клетки хрящевой ткани, называемые хондроцитами, постоянно посылают сигналы, вызывающие замедление роста костей. Поскольку рецепторы *FGFR3* всегда «включены», сигналы, замедляющие рост костей, сильнее сигналов, заставляющих кости расти. Таким образом клетки хрящевой ткани не могут выстроиться в колонки и образовать новую кость, тем самым замедляя ее рост.

Как диагностируется ахондроплазия?

Ахондроплазию могут диагностировать еще до рождения во время ультразвукового исследования (УЗИ) плода. Для подтверждения результатов УЗИ плода или клинического диагноза может быть проведен анализ ДНК, который позволяет выявить изменение в гене *FGFR3*. Также заболевание может быть диагностировано после рождения при физикальном обследовании.⁴



Более 80%

пациентов с ахондроплазией рождаются у родителей среднего роста в результате новой мутации гена *FGFR3*, отсутствующей у других членов семьи.¹




1 из 25 000 рожденных детей

Ахондроплазия — это редкая, но при этом самая распространенная разновидность дисплазии скелета, которая встречается у одного из 25 000 рожденных детей.⁵

Симптомы и лечение осложнений

Для пациентов с ахондроплазией характерны такие отличительные черты, как непропорциональная низкорослость, искривление позвоночника и увеличение размеров головы (макроцефалия). Эти особенности могут привести к определенным проблемам со здоровьем, включая кратковременную остановку дыхания (апноэ), обструкцию верхних дыхательных путей, ожирение, тугоухость и проблемы с зубами.⁶ Кроме того, у взрослых может возникнуть искривление нижних конечностей и проблемы с поясничным отделом позвоночника, что может привести к затруднениям при ходьбе.

В рамках лечения и коррекции осложнений ахондроплазии могут применяться следующие методы:

-  Операция по удалению миндалин или аденоидов для устранения затруднения дыхания
-  Установка трубок (шунтов) для вентиляции среднего уха в целях облегчения лечения инфекций среднего уха
-  Ортопедические методы коррекции нарушений строения костей, причиняющих боль и ограничивающих подвижность пациента
-  Посещение ортодонта для выявления и лечения нарушений в развитии зубочелюстной системы, таких как смещение зубов, узкое небо, открытый прикус или недокус

Клинические признаки ахондроплазии могут включать:²



Жизнь с ахондроплазией

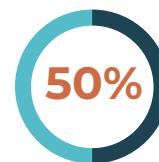
Ахондроплазия не влияет на развитие когнитивных функций. У пациентов с ахондроплазией отмечается средняя продолжительность жизни. При этом они должны внимательно следить за развитием возможных осложнений и решать проблемы со здоровьем по мере их возникновения.¹ Учитывая влияние заболевания на весь организм, в целях достижения оптимальных результатов к лечению пациентов с ахондроплазией следует привлекать специалистов разных профилей. В определенные периоды жизни ребенок с ахондроплазией может наблюдаться у разных специалистов. Некоторые из них будут участвовать в процессе лечения на протяжении всей жизни, а другие будут играть более важную роль в определенном возрасте.



В 6 раз более высокий риск внезапной детской смерти в результате стеноза большого затылочного отверстия⁷



имеют хронические боли в спине к 50 годам²



имеют хронические боли в ногах к совершеннолетию⁸

Литература

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 AC, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott CL. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. Journal of Medical Genetics. 1998;35(9):705-712. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37394>