

Akondroplazi Nedir?

Konu sadece boyla ilgili bir durum değildir.

Akondroplazi, bir tür iskelet displazisidir (kemikleri ve kıkırdağı etkileyen bir hastalık). En göze çarpan etkiler kollarda, bacaklarda ve yüzde görülse de, vücuttaki neredeyse tüm kemikler etkilenir. Bu hastalığın yaygın görülen etkileri ciddi, ilerleyen ve yaşam boyu süren komplikasyonlara neden olabilir. Ancak bu komplikasyonların varlığı, akondroplazili bireylerin mutlu ve tatmin edici hayatlar yaşamasına engel değildir.

Akondroplazi



NADİR

25.000 çocuktan 1'i akondroplaziyle doğar ve dünyada bu hastalığa sahip yaklaşık 250.000 kişi vardır^{1,2}

GENETİK

Akondroplazili çocukların çoğu (%80), genin düzgün çalışmamasına neden olan bir değişikliğin (mutasyon) rastgele ortaya çıkması sonucu, ortalama boydaki ebeveynlerin çocukları olarak doğarlar

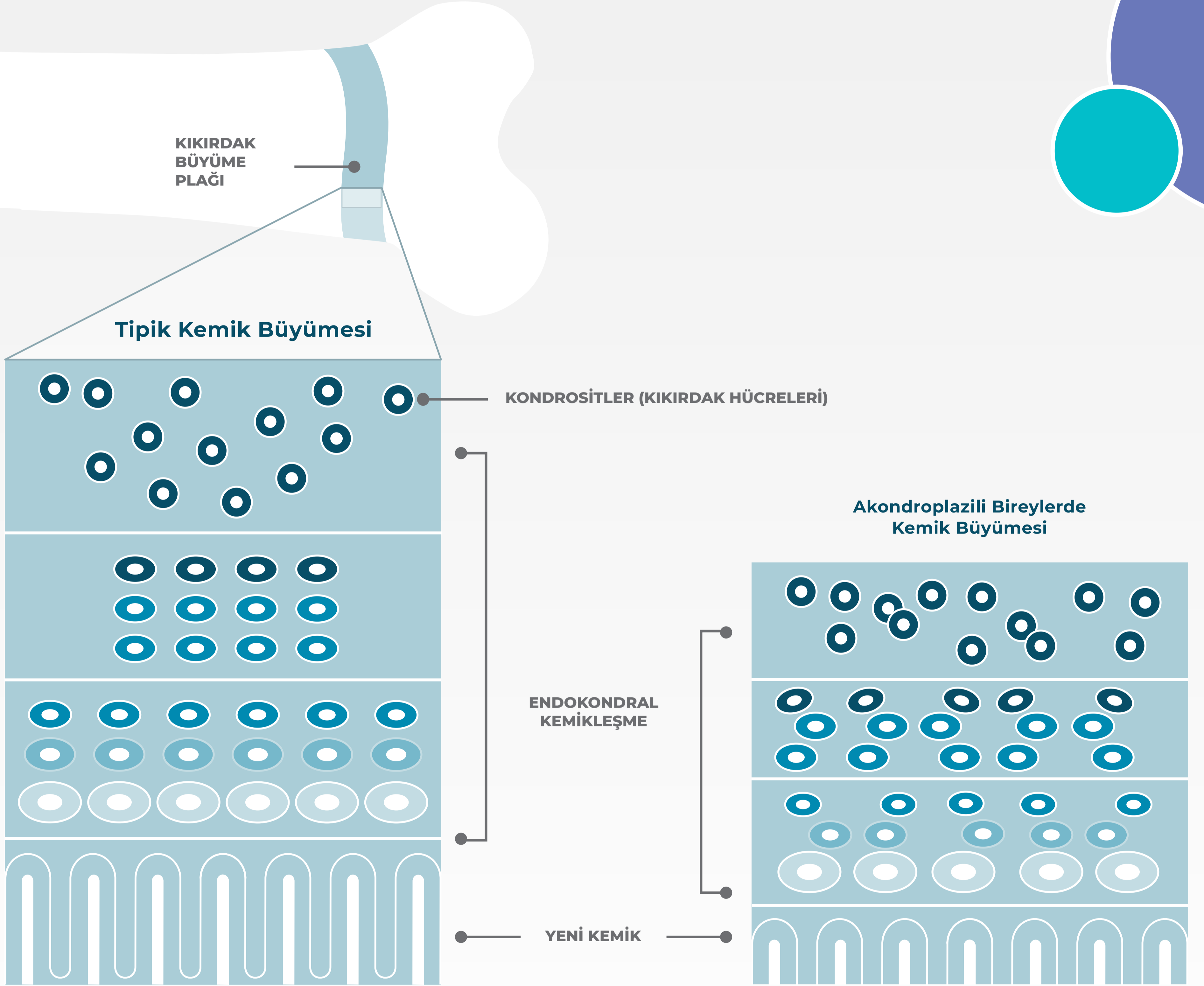


FARKLI YOLLARLA TEŞHİS EDİLİR

Akondroplazi, doğumdan önce, ultrason sırasında fiziksel özelliklere göre tespit edilebilir. Teşhisi doğrulamak için radyoloji (tıbbi görüntüleme) veya genetik test gerekebilir. Diğer durumlarda, doğum sonrasına kadar teşhis edilemeyebilir

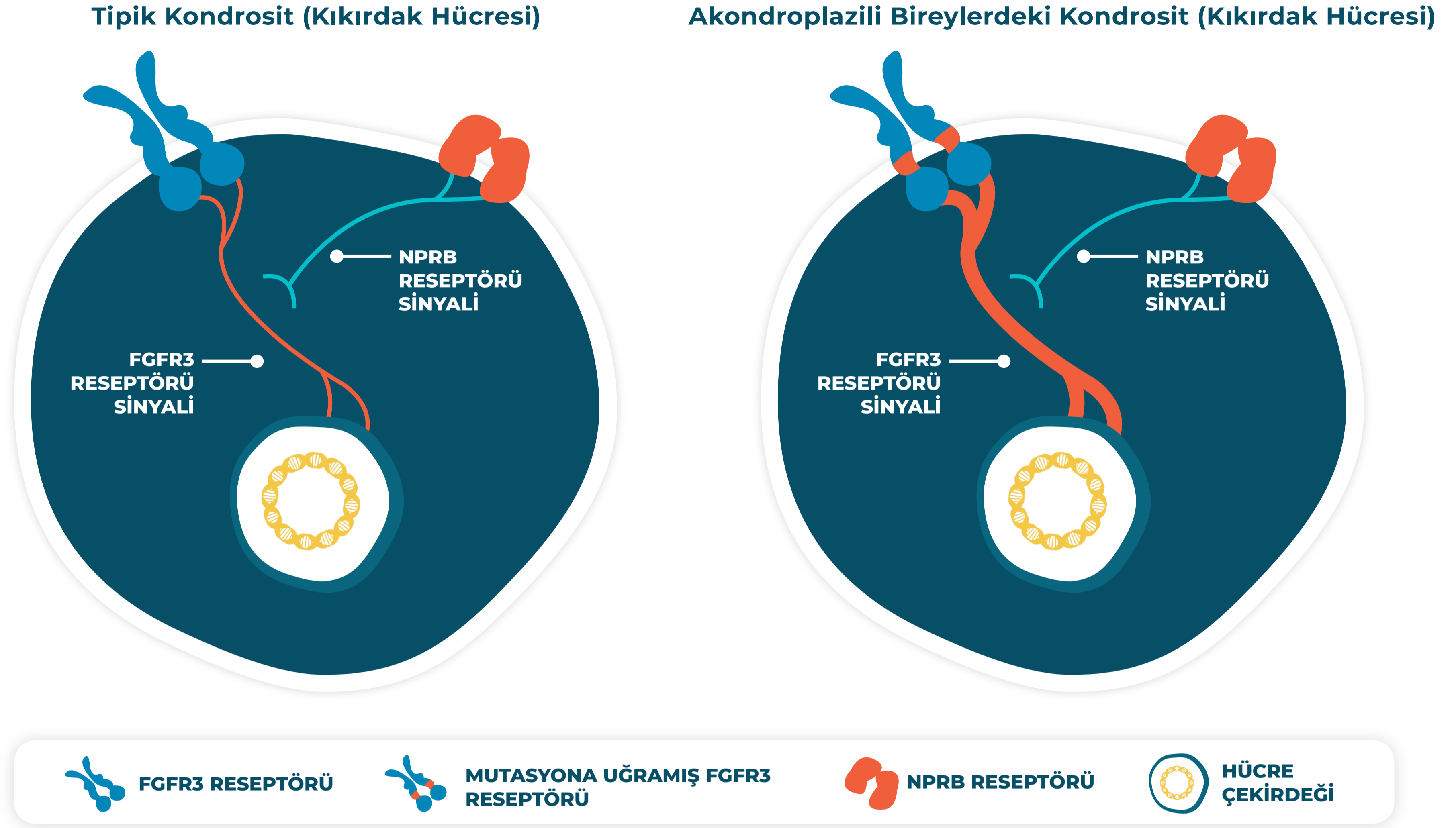
Akondroplazi Kemikler İle Başlar

Kemik gelişimi doğumdan önce (rahimde) başlar ve yetişkinliğe kadar devam eder. Bu süreç, vücudun kıkırdak ürettiği ve sonrasında kemiğe dönüştürüldüğü büyüme plaklarında gerçekleşir. Kondrositler (kıkırdak hücreleri) yeni kemik oluşturmak için sıralanırlar. Bu sürece endokondral kemikleşme denir ve bu olay vücuttaki neredeyse tüm kemiklerde gerçekleşir. Kondrositlerdeki reseptörler sinyaller göndererek ve alarak süreci kontrol ederler.



NPRB reseptörlerinden (natriüretik peptid reseptörü B) gelen sinyaller gibi bazı sinyaller, kemiklere, büyümelerini söylerler. FGFR3 reseptörlerinden (fibroblast büyüme faktörü reseptörü 3) gelen sinyaller gibi diğer sinyaller ise, kemiklere büyümeyi yavaşlatmalarını söylerler.

FGFR3 reseptörleri genellikle sadece vücudun kıkırdağı kemiğe dönüştürmeyi durdurması gerektiğinde "etkinleşirler".



Akondroplazide, FGFR3 geninin yapısındaki bir değişiklik, vücudun kemik büyümesini yavaşlatmak için *sürekli olarak* sinyaller göndermesine yol açar. FGFR3 reseptörleri her zaman "etkin" olduğundan, kemik büyümesini yavaşlatan sinyaller, kemiklere büyümelerini söyleyen sinyallerden (NPRB reseptörlerinden gelen) daha güçlüdür.

Sonuç olarak, kondrositler yeni kemik oluşturmak için sıralanmakta zorluk çekerler ve bu da kemik büyümesini yavaşlatır.

BİLGİ EDİNİN

Akondroplaziyle yaşamak hakkında daha fazla bilgi için, aşağıdaki adresi ziyaret edin:

ACHONDROPLASIA.COM

BİOMARIN®

Referanslar: 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 IJ. *Handb Clin Neurol* 2014;119:551-63.
© 2021 BioMarin. Tüm hakları saklıdır. EU-ACH-00103 Haziran 2021