intheknow
AKONDROPLAZİ HAKKINDA

Akondroplazi

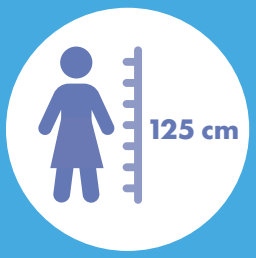
Akondroplazi nedir?

Akondroplazi, endokronal kemik büyümesinin bozulduğu genetik bir hastalıktır ve orantısız boy kısalığının en yaygın şeklidir.[1] Akondroplazi, epifizlerin kıkırdağında* kemik oluşumunu yavaşlatan fibroblast büyüme faktörü reseptörü 3'teki (FGFR3) bir değişiklikten kaynaklanır.[2] Bu, vücuttaki neredeyse tüm kemiklerin büyümesini bozar.

*büyüme plakları

Akondroplazili Yetişkinlerin Ortalama Boyu

Akondroplazili bir erkek yaklaşık 135 cm ortalama yetişkin boyuna ulaşacaktır.



Akondroplazili bir kadın yaklaşık 125 cm ortalama yetişkin boyuna ulaşacaktır.[3]

Akondroplaziye Ne Sebep Olur?

Akondroplazide, *FGFR3* geninin yapısındaki bir değişiklik, vücudun kondrosit adı verilen kıkırdak hücrelerinin, kemik büyümesini yavaşlatmak için sürekli olarak sinyaller göndermesine yol açar. FGFR3 reseptörleri aşırı aktif olduğundan, kemik büyümesini yavaşlatan sinyaller, kemiklere büyümelerini söyleyen sinyallerden daha güçlüdür. Sonuç olarak, kıkırdaktaki hücreler yeni kemik oluşturmak için sıralanmakta zorluk çekerler ve bu da kemik büyümesini yavaşlatır.

Akondroplazi Nasıl Teşhis Edilir?

Akondroplazi, doğumdan önce fetal ultrason ile teşhis edilebilir. DNA testi, *FGFR3* genindeki bir değişikliği bulmak ve fetal ultrason sonuçlarını veya klinik tanıyı doğrulamak amacıyla da kullanılabilir. Hastalık ayrıca doğumdan sonra fizik muayene ile teşhis edilebilir.[4]

%80'den fazla

oranda akondroplazili bireyin ebeveynleri ortalama boydadır ve ailelerinde yeni bir *FGFR3* geni değişikliğinin sonucu olarak akondroplazi ile doğarlar.[1]

Her 25.000'de 1 doğum

Akondroplazi her 25.000 doğumda bir meydana gelen, nadir görülen bir hastalıktır ve iskelet displazisinin en yaygın şeklidir.[5]

© 2022 BioMarin International Ltd. Tüm hakları saklıdır.

EU-ACH-00748 Aralık 2022

BIOMARIN®
BioMarin tarafından geliştirilmiştir

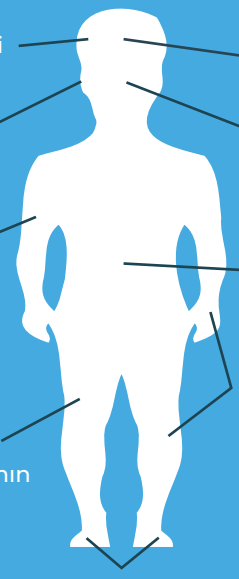
Semptomlar ve Komplikasyon Yönetimi

Akondroplazi, orantısız boy kısalığı, omurganın eğrilmesi ve başın büyümesi (makrosefali) gibi ayırt edici özelliklerle karakterizedir. Bu özellikler, kısa süreli olarak nefes almanın azalması (apne), üst solunum yolu tıkanıklığı, obezite, işitme kaybı ve diş problemleri gibi sağlık sorunlarına yol açabilir.[6] Buna ek olarak, yetişkinlerde yürüme zorluğuna yol açabilecek çarpık bacaklar ve bel problemleri ortaya çıkabilir.

Akondroplazinin klinik komplikasyonlarını hafifletmeye yardımcı olacak seçenekler şunları içerebilir:

- Nefes alma güçlüğüne yardımcı olmak için bademciklerin veya adenoidlerin alınması için ameliyat
- Kulak enfeksiyonlarının tedavisine yardımcı olacak kulak tüpleri
- Ağrıya neden olan ve hareketliliği etkileyen kemik problemlerini düzeltmek için ortopedik yönetim
- Düzensiz dişler, dar damak, dişlerin tam kapanmaması veya alt dişlerin önde olması gibi diş veya ağız ile ilgili sorunlar için ortodonti uzmanını ziyaret etme

Akondroplazinin klinik özellikleri şunları içerebilir[2]:



Akondroplazi İle Yaşamak?

Akondroplazi bilişsel gelişimi etkilemez ve bireylerin ömrü ortalama düzeydedir, ancak olası komplikasyonları izlemek ve ortaya çıkan sağlık sorunlarını yönetmek için tetikte olmalıdırlar.[1] Vücuttaki birçok sistemi etkilemesi nedeniyle, en uygun sonuçlar için akondroplazili kişilerin bakımına birçok farklı uzmanlık dalı dahil olmalıdır. Akondroplazili bir çocuk, yaşamı boyunca farklı zamanlarda belirli uzmanları görmeye başlayabilir. Bunlardan bazıları çocuğu yaşamı boyunca takip edecek, bazıları ise belirli yaşlarda daha önemli olacaktır.

6 kat daha yüksek foramen magnum stenozu kaynaklı ani bebek ölümü riski[7]

%70 oranında birey 50 yaşına kadar kronik sırt ağrısı yaşar[2]

%50 oranında birey yetişkinliğe kadar kronik bacak ağrısı yaşar[8]

Referanslar

1. About Achondroplasia. Genome.gov. https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Achondroplasia. Yayınlanma tarihi: 15 Temmuz 2016. son erişim tarihi 06 Temmuz 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 Yayınlanma tarihi: 03 Şubat 2021. son erişim tarihi 07 Temmuz 2021.
3. Achondroplasia: Medline Plus Genetics. MedlinePlus. https://medlineplus.gov/genetics/condition/achondroplasia/. Yayınlanma tarihi: 18 Ağustos 2020. son erişim tarihi 07 Temmuz 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. Yayınlanma tarihi: Haziran 2020. son erişim tarihi 07 Temmuz 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/. Yayınlanma tarihi: Ekim 2010. son erişim tarihi 06 Temmuz 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. Yayınlanma tarihi: 18 Mayıs 2021. son erişim tarihi 07 Temmuz 2021.
7. Hecht JT, el al. AM J Hum Genet. 1987; 41:454-464. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1684180/
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. https://onlinelibary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37394

© 2022 BioMarin International Ltd. Tüm hakları saklıdır.

EU-ACH-00748 Aralık 2022

BIOMARIN®

BioMarin tarafından geliştirilmiştir