

InTheKnowHastalar Tarafından Sıkça Sorulan Sorular

Akondroplazi

1. Akondroplazi nedir?

Akondroplazi yaklaşık her 25.000 canlı doğumda bir meydana gelen, vücuttaki kemiklerin çoğunun nasıl büyüdüğünü etkileyen, nadir görülen bir genetik hastalıktır.¹ Akondroplazi ile yaşayan insanlar, uzuvların farklı bölümlerinin uzunluklarında ve ayrıca gövde ve uzuv uzunluğu oranında belirgin şekilde görülen orantısız boy kısalığına sahiptir.²

2. Akondroplazi ile ilişkili herhangi bir tıbbi komplikasyon var mıdır? En sık görülen komplikasyonlar nelerdir?

Aşırı boy kısalığının yanı sıra, foramen magnum kompresyonu, uyku apnesi, çarpık bacaklar, orta yüz hipoplazisi, lordoz, omurilik stenozu ve tekrarlayan kulak enfeksiyonları dahil olmak üzere vücut genelinde ciddi sağlık komplikasyonlarına yol açabilen kemik büyümesi bozukluğu mevcut olabilir.^{1,3}

Komplikasyonlar yaş ilerledikçe kötüleşebilir ve omurilik dekompresyonu ve çarpık bacakların düzeltilmesi gibi ameliyatlara gerektirebilir.^{1,3} Akondroplazi ile yaşayan insanların üçte ikisi kronik ağrıdan şikayetçidir.⁴

3. Akondroplaziye ve bozulmuş kemik büyümesine ne sebep olur?

Hastalığa kemik büyümesinin bozulması neden olur ve etkileri uzun kemiklerde, omurgada, yüzde ve kafatasının tabanında görülebilir.¹

Akondroplazili bir kişide, fibroblast büyüme faktörü reseptörü 3 (FGFR3) genindeki bir değişiklik, kemik büyümesinin bozulmasına yol açar.¹ FGFR3 reseptörü, kemik büyümesini yavaşlatmak için olması gerekenden daha fazla sinyal gönderir ve vücudun doğal C tipi natriüretik peptidi (CNP), artan FGFR3 sinyallerini dengelemek için yeterli olmaz. Sonuç olarak, kemikler büyümeyi yavaşlatmak için daha fazla sinyal alır ve kemik büyümesi bozulur.

4. Akondroplazinin beklenen yaşam süresi üzerindeki etkisi nedir?

Akondroplazide genel nüfusa göre ölüm oranları daha yüksektir; akondroplazili bireyler için genel sağkalım ve ortalama beklenen yaşam süresi 10 yıl kadar düşebilir.^{5,6,7,8}

5. Avrupa'da kaç kişi akondroplazi ile yaşıyor?

Akondroplazinin Avrupa'daki genel prevalansı 100.000 kişide 3,5 olup, akondroplazinin küresel prevalansı 100.000 kişide 4,6'dır.⁹

Tanı

1. Akondroplazi nasıl teşhis edilir? Ne zaman teşhis edilir?

Akondroplazi genellikle klinik gözlemler, radyografi ve moleküler testlerin bir karışımı kullanılarak teşhis edilir.¹⁰

Tanı her yaşta konulabilir, ancak yenidoğan döneminde (ilk 4 haftalık dönem) gözlem en yaygın olanıdır. Her 5 kişiden 4'üne doğumda teşhis konulur.¹¹

2. Akondroplazi kalıtsal mıdır?

Evet. Ebeveynlerden birinde akondroplazi varsa hastalığın geçme olasılığı %50¹² olup, her iki ebeveynde de akondroplazi varsa, hastalığın geçme olasılığı %75'tir.^{12,13}

Bununla birlikte, çoğu akondroplazi vakası kalıtsal değildir, akondroplazili çocukların yaklaşık %80'inin ebeveynleri ortalama boydadır ve spontan bir gen mutasyonunun sonucu olarak hastalığa sahiptirler.¹

3. Akondroplazili bir kişinin akondroplazili çocuğu olur mu?

Akondroplazili bir kişinin her zaman hastalığa sahip çocukları olmayacaktır. Ebeveynlerden birinde akondroplazi varsa hastalığın geçme olasılığı %50¹² olup, her iki ebeveynde de akondroplazi varsa hastalığın geçme olasılığı %75'tir.^{12,13}

4. Ortalama boya sahip ebeveynlerin akondroplazili çocukları olabilir mi?

Evet. Akondroplazili çocukların yaklaşık %80'inin ebeveynleri ortalama boydadır ve spontan bir gen mutasyonunun sonucu olarak hastalığa sahiptirler.¹

Bebeklik ve çocukluk dönemi

1. Akondroplazili bebekler ve çocuklar için hangi tıbbi veya hareketliliği etkileyen komplikasyonlar mevcut olabilir?

Akondroplazi vücudun birçok farklı bölümünü etkiler ve etkilenen vücut bölümleri her bireyin yaşına bağlı olarak değişebilir. Vücudun oranlarına ve gelişimine dair değişiklikler, günlük yaşamı, sosyal ve zihinsel faktörleri ve yaşam kalitesini (QoL) etkileyebilecek çeşitli engellilik durumlarına yol açabilir.^{10,14}

Örneğin omuriliğin sıkışması, akondroplazi ile yaşayan kişilerde nörolojik problemlere ve buna bağlı engelliliğe yol açabilir.^{1,3,4} Ayrıca bu, özellikle çocukluk çağında solunum veya sinir sistemi semptomları oluşturarak akondroplazili çocukların %5-10'unda ani ölüme sebep olabilir.³

Buna ek olarak çocuklar, emeklemenin, oturmadan ayakta durmaya geçişin ve çeşitli motor becerilerinin gelişim biçimlerini etkileyen, orantısız olarak ağır olan başları ve daha kısa olan uzuvları ile mücadele ederler.^{3,14,15}

2. Akondroplazili bir bebek veya çocuk için hangi fiziksel aktiviteler zor olabilir?

Belirgin boy kısalığı ile birlikte orantısız olarak kısa uzuvlar, akondroplazi ile yaşayan insanların, kısa boylu insanlar için uygun olmayan ortamlar nedeniyle hareketlilik ve erişilebilirlik sorunları yaşadığı anlamına gelebilir. Bu, kişisel hijyeni yönetme kapasitesini etkileyebilmekte, günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirilmeyi, okula gitmeyi zorlaştırabilmekte, genel bağımsızlığı ve yaşam kalitesini etkileyebilmektedir. Ayrıca özgüven ve özsaygı üzerinde etkisi olabilir.¹⁶

3. Akondroplazili bir bebek veya çocuğun bilişsel fonksiyonu etkilenir veya bozulur mu?

Akondroplazili bebekler veya çocuklar genellikle öğrenme, karar verme ve problem çözme, hafıza veya dikkat dahil olmak üzere bilişsel fonksiyonlarında bozulma yaşamazlar. Ancak, konuşma gelişimi dönüm noktalarında otitis medya (kulak iltihabı) ve işitme kaybı ile bağlantılı olduğu düşünülen gecikmeler yaşayabilirler.^{3,17}

4. Akondroplazili bebek ve çocukların özel bir okula gitmesi gerekir mi?

Hayır, bilişsel fonksiyon akondroplaziden etkilenmediği için çocuğun eğitim ihtiyaçları diğer çocuklarla aynı şekilde değerlendirilmelidir.

5. Akondroplazi ile büyümek genellikle çocuğun ruh sağlığını etkiler mi?

Araştırmalar, akondroplazili kişilerin nüfusun geneline göre daha düşük ruh sağlığı puanlarına sahip olabileceğini ortaya koymuştur.⁴ Bununla birlikte, çocuklar boylarıyla ilgili olumsuz deneyimlere rağmen güçlü bir benlik kavramı, başa çıkma stratejileri ve psikolojik uyum sergilemişlerdir.¹

6. Akondroplazili bir bebek veya çocuk diğer çocuklarla aynı düzeyde sosyal ilişkiler kurabilir mi?

Evet. Ancak akondroplazi ile yaşayan bebekler ve çocuklar, yaşamları boyunca bir dizi sosyal ve kişisel zorlukla karşı karşıya kalabilirler. Örneğin, akondroplazinin bir sonucu olarak ortaya çıkan fiziksel farklılıklar da istenmeyen ilgiye, lakap takılmasına veya zorbalığa maruz kalınmasına sebep olabilir.¹⁶

Gençlik dönemi

1. Gençlik yıllarında akondroplaziden kaynaklanabilecek herhangi bir fiziksel veya tıbbi komplikasyon var mı?

Akondroplazi vücudun birçok farklı bölümünü etkiler ve etkilenen vücut bölümleri her bireyin yaşına bağlı olarak değişebilir. Vücudun oranlarına ve gelişimine dair değişiklikler, günlük yaşamı, sosyal ve zihinsel faktörleri ve yaşam kalitesini (QoL) etkileyebilecek çeşitli engellilik durumlarına yol açabilir.^{10,14}

Gençlik yıllarında ortaya çıkan yaygın komplikasyonlardan bazıları şunlardır: obezite, ağrı ve sosyal uyum zorlukları.

2. Akondroplazi genellikle gençlerin ruh sağlığını etkiler mi?

Araştırmalar, akondroplazili kişilerin nüfusun geneline göre daha düşük ruh sağlığı puanlarına sahip olabileceğini ortaya koymuştur.⁴

3. Kişiler yetişkinliğe doğru ilerlerken, bağımsızlıkları akondroplazili olmayan akranlarına benzer oranda gelişir mi?

Akondroplazili çocukların bağımsızlıkları, hastalığa sahip olmayanlara göre daha geç gelişebilir. Örneğin saç tarama, tuvalet eğitimi ve özbakımın diğer unsurları gibi günlük görevler için genellikle daha fazla fiziksel yardıma ihtiyaç duyarlar.^{3,18}

Ancak bu daha çok çocuklar ve bebekler için geçerlidir. Fizyoterapiye, iş ve uğraşı terapisine, konuşma ve dil terapisine erişim, özellikle okula başlama döneminde çocukların ve ailelerinin bağımsızlık kazanmalarına yardımcı olabilir.^{3,18}

4. Akondroplazi okuldaki başarıyı etkiler mi?

Hayır, eğitim seviyeleri genel nüfusun seviyeleriyle kıyaslanabilir.^{3,18,19,20} Bununla birlikte, tıbbi randevuların sayısı veya hastalıkla ilişkili sağlık sorunları nedeniyle çocukların akranlarına göre okula gelememe olasılığı daha yüksek olabilir.

Yetişkinlik dönemi

1. Akondroplazili bir kişinin çocuğu olabilir mi? Akondroplazi doğurganlığı etkiler mi?

Akondroplazili kişilerin cinsel gelişimi normaldir ve çocuk sahibi olabilirler, ancak kısırlık ve erken menopoz gibi bazı sorunlar daha yaygındır.²¹

2. Akondroplazili bir kişinin akondroplazili çocuğu olur mu?

Akondroplazili bir kişinin her zaman hastalığa sahip çocukları olmayacaktır. Ebeveynlerden birinde akondroplazi varsa hastalığın geçme olasılığı %50¹² olup, her iki ebeveynde de akondroplazi varsa hastalığın geçme olasılığı %75'tir.^{12,13}

3. Akondroplazinin iş ortamında yetişkinlere etkisi ne olabilir? Akondroplazili kişilerin yapamadığı iş türleri var mıdır?

Akondroplazili yetişkinler için kamusal alanlarda yolunu bulmak, cisimlere uzanmak ve günlük aktiviteler daha zor olabilir. İşe katılımın zorlu olduğu bildirilmiştir ve istihdam seviyeleri ile birlikte yıllık gelirler ortalama olarak nüfusun genelinden daha düşüktür.²⁰

4. Yetişkin akondroplazili bir kişi boyunun ne kadar uzamasını bekleyebilir?

Boy farklılıkları 2 yaşından itibaren ortaya çıkar ve nüfusun ortalama boyundan sapma, yaşla birlikte yetişkinliğe doğru artar.^{1,22} Yetişkin nüfusa kıyasla akondroplazili yetişkinler için ortalama boy:

- Erkeklerde: 1,80 m boya kıyasla 1,31 m
- Kadınlarda: 1,67 m boya kıyasla 1,24 m^{23,24}

5. Akondroplazi genellikle yetişkinlerin ruh sağlığını etkiler mi?

Araştırmalar, akondroplazili kişilerin nüfusun geneline göre daha düşük ruh sağlığı puanlarına sahip olabileceğini ortaya koymuştur.⁴

Kişiliğin, aile desteğinin, etnik çevrenin ve kültürün etkisi ruh sağlığına güçlü bir şekilde tesir edebilir. Akondroplazili kişilerde nüfusun ortalamasında görülene göre daha yüksek tecrit seviyeleri, daha düşük özgüven seviyeleri ve daha fazla depresyon insidansı görülebilir.¹⁹

Akondroplazinin Yönetimi

1. Akondroplazili bir kişinin bakımında hangi doktorlar yer alır?

Akondroplazi, farklı yaşam evrelerinde ortaya çıkan çeşitli riskler barındırmaktadır; potansiyel olarak yaşamı tehdit eden veya yaşamı sınırlayan semptomların tespit edildiğinden emin olmak için, akondroplazili bireyin bir dizi klinik uzmanlık dalı tarafından izlenmesi gerekmektedir.

Bu uzmanlar şunları içerebilir: KBB uzmanları, odyologlar, çocuk endokrinolojisi uzmanı, tıbbi genetik/çocuk genetik hastalıkları uzmanı, çocuk nörolojisi uzmanları, pediatri uzmanları, mesleki terapistler ve fizyoterapistler, ortopedi cerrahları, psikologlar ve göğüs hastalıkları uzmanları.

2. Akondroplazili bir kişinin ne sıklıkla hastaneye gitmesi beklenebilir?

Akondroplazi ile yaşam veya akondroplazili bir çocuğa bakmak, sürekli gidilmesi gereken bir dizi tıbbi randevuyu, ameliyatları ve yaşam boyu sonuçları olacak ilerleyici komplikasyonları içerebilir. Akondroplaziye dair komplikasyonları tedavi etmek, semptomatik yönetimi, cerrahi müdahaleyi ve multidisipliner bir bakım ekibini koordine eden bir uzman tarafından yönetilen yaşam boyu, özel bir takibi içerir.³

BioMarin Hakkında

1. BioMarin kimdir?

1997 yılında kurulan BioMarin, nadir görülen genetik hastalıklar için alanında ilk veya sınıfının en iyisi tedavilerin geliştirilmesi ve kullanıma sunulmasında dünya lideridir.

Bilimin bizi götürdüğü yere gitmekten, mevcut bakım standardını önemli ölçüde iyileştirebileceğimiz, güçten düşüren ve yaşamı tehdit eden koşullar için çığır açan tedavilere öncülük etmekten gurur duymaktayız. Kültürümüz hiçbir hastalığın tedavisiz bırakılmaması gerektiğine dair anlayışımız çerçevesinde oluşmuştur ve çalışanlarımız, hastalara, ailelerine ve yardımcılara umudun çok az veya hiç olmadığı alanlarda umut aşıl原因an ilaçları keşfetmek, geliştirmek ve ticari kullanıma sunmak üzere çalışmaktadır. Güçlü yönlerimiz ve yetkinliklerimizle uyumlu fırsatlar arayarak Ar-Ge çalışmalarımıza güç vermekteyiz. Hastalığın seyrini değiştirme potansiyeline sahip, heyecan verici, erken evre bilimsel araştırmaları da hiç durmadan takip etmekteyiz.

BİLGİ EDİNİN

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

[HTTPS://WWW.ACHONDROPLASIA.COM/TR-TR/](https://www.achondroplasia.com/tr-tr/)

B:OMARIN®

Referanslar: 1. Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14:1. 2. Merker A et al. 'Development of body proportions in achondroplasia: Sitting height, leg length, arm span, and foot length' *Am J Med Genet A* 2018;176(9):1819-1829. 3. Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics*. 2014;7:117-125. 4. Fredwall S O et al. 'Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review' *Clinical Genetics* 2020;97:179-197. 5. Hecht J et al. 'Mortality in Achondroplasia' *Am. J. Hum. Genet.* 1987;41:454-464. 6. Hashmi S S et al. 'Multicenter study of mortality in achondroplasia' *Am J Med Genet A*. 2018 Nov;176(11):2359-2364. 7. Simmons K et al. 'Mortality in babies with achondroplasia: revisited'. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2014 Apr;100(4):247-9. 8. Wynn J et al. 'Mortality in Achondroplasia Study: A 42-Year Follow Up' *Am J Med Genet A*. 2007;143A:2502-2511. 9. Foreman P K et al. 'Birth prevalence of achondroplasia: A systematic literature review and meta-analysis' *Am J Med Genet*. 2020;1-20. 10. Trotter TL, Hall JC; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 2005;116(3):771-783. 11. Horton WA, Hall JG and Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet* 2007;370(9582):162-172. 12. Jorde LB. Genes and genetic diseases. In: Pathophysiology: The Biologic Basis for Disease in Adults and Children. 7th ed. Elsevier Mosby; 2014. 13. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L et al. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. *Nature* 1994;371(6494):252-254. 14. Haga N. Management of disabilities associated with achondroplasia. *J Orthop Sci* 2004;9(1):103-107. 15. Pauli RM. Achondroplasia: A comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis* 2019;14(1):1. 16. The Experience of Living with Achondroplasia. Data on File. 17. Galasso C, Siracusano M, El Malhany N et al. Cognitive phenotype and language skills in children with achondroplasia. *Minerva Pediatr* 2019;71(4):343-348. 18. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol* 2011;53(10):944-950. 19. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC et al. Living with achondroplasia in an average-sized world: An assessment of quality of life. *Am J Med Genet* 2003;120A(4):447-458. 20. Fredwall SO, Steen U, de Vries O et al. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: A population-based study. *Orphanet J Rare Dis* 2020;15(1):123. 21. Ghuman S, Goel N, Rajaram S, Singh KC, Kansal B, Dewan P. Pregnancy in an achondroplastic dwarf: a case report. *J Indian Med Assoc*. 2005 Oct;103(10):536, 538. PMID: 16498757. 22. Del Pino M et al. 'Height growth velocity during infancy and childhood in achondroplasia' *Am J Med Genet A* 2019 Jun;179(6):1001-1009. 23. MedlinePlus. Achondroplasia. Erişim: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/achondroplasia>. Son erişim Ağustos 2021. 24. WorldData.info. Average sizes of men and women. Erişim: <https://www.worlddata.info/average-bodyheight.php>. Son erişim: Ağustos 2021.