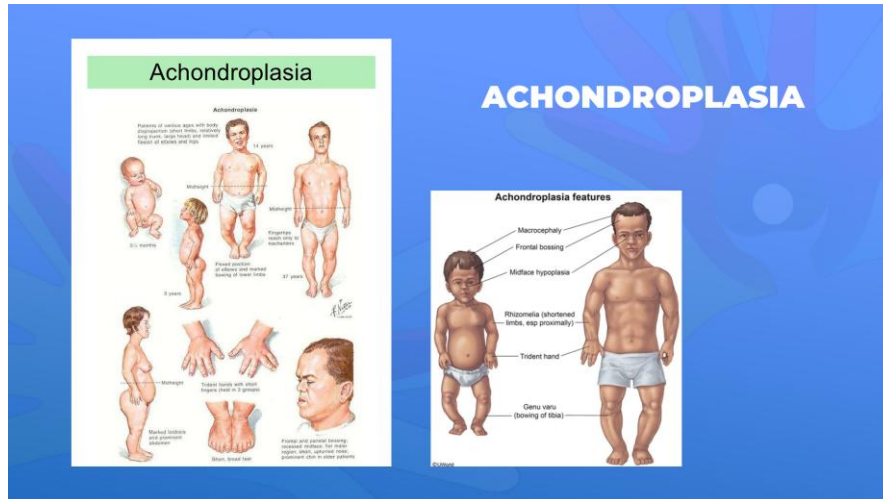


Akondroplasi

MKB Q77.4 / Achondroplasia



Akondroplasia është sëmundje e cila trashëgohet në mënyrë autosomale dominante, shfaqet menjëherë pas lindjes, me një rritje të ulët. Mutacioni në kromozomin e 4-të sjell deri të shfaqja e eshtërave të shkurtëra të gjymtyrëve, ndërsa eshtërat e trupit janë normale kurse kafka është e zmadhuar dhe me ballë të zgjatur. Kanë inteligjencë normale dhe jetëzgjatje normale. Incidenca e kësaj sëmundje është një në 15000-40000 të posalindur.

Sipas Institutit Kombëtar për hulumtim të gjenomit njerëzor (NHGRI), në më shumë se 80 % të rasteve, akondroplasia nuk është sëmundje trashëguese gjenetike. Kjo do të thotë që mutacioni përgjegjës për akondroplasinë është spontan dhe zhvillohet nga shkaqë të panjohura prej çasteve të para të zhvillimit embrional.

Sipas kësaj, përqindja e rasteve trashëguese të akondroplasisë është përafërsisht 20%.

Pasqyra klinike

Individët e gjinisë mashkullore me këtë sëmundje arrijnë një lartësi mesatare prej 131 cm, kurse ata të gjinisë femërore deri 124 cm. Veç kësaj, lëvizjet e bërrylit janë të kufizuara. Gishtërat zakonisht janë të shkurtëra, kurse kupolat dhe gishtërat e mesëm mund të dallohen, kështu që i japin grushtit një pamje të trekëndëshit. Vëzhgohet edhe një kokë e zmadhuar (makrokefali) me ballë të zgjatur. Duart i kanë shumë të shkurtëra me gishtëra të shkurtër. Foshnjat kanë edhe gungë krahërori (në boshtin kurrizor torakal) kurse te të rriturit paraqitet lordoza lumbale (deformim i mesit të boshtit kurrizor). Eshtërat e supeve dhe të krahërorit janë asimetrike më të mëdhaja se baza e kafkës dhe eshtërat e kokës e të fytyrës. Si rezultat i kësaj paraqiten deformimet e bërrylit, gjunjit, këçit, acetabulumit të kofshës etj. Flokët, vetullat dhe qerpikët mund të jenë të hollë, kurse është e mundëshme edhe tullacia e plotë.

Probleme shëndetësore te individët me akondroplasi janë:

- Frymëmarrja ngadalësohet ose ndalohe për një kohëzgjatje të shkurtër (mungesë frymëmarrjeje)
- Trashësia
- Infeksione të veshit
- Lordozë (shtrembërim i shtyllës kurrizore nga përpara)
- Dhimbje të shpinës paraqiten në moshën e rritur dhe në pleqëri, që mund të jetë shkak për vështirësi në të ecurit.

Si dijagnostikohet akondroplasia?

Kur vërehen gjymtyrë të shkurtëra gjatë shtatzënisë në një ekzaminim me ultrazë (zakonisht matet gjatësia e ashtit të kofshës), nëpërmes plazmës së nënës mund të merret informatë për mutacionin e gjenit të akondroplasisë (FGFR3), me çka edhe konfirmohet diagnoza.

Gjatë dyshimit të kësaj sëmundjeje, mund të kryhet amniocenteza dhe biopsia e fijeve korionike, mirëpo duhet të kemi parasysh që këto procedura janë të lidhura me rrezikun për abort spontan dhe lindje të parakohshme.

Rëntgenografia e kafkës, boshtit kurrizorë dhe të gjymtyrëve kryhet në mënyrë rutinore që të konstatohet shkalla e anomalisë.

Skeni (tomografia kompjuterike) dhe rezonansa magnetike nukleare gjithashtu shfrytëzohen në dijagnostikën e akondroplasisë.

Shpeshherë kryhet edhe ekzaminim me ultrazë i trurit të posalindurit që të konstatohet madhësia e barkusheve të trurit, pasi që këta fëmijë kanë hidrocefali të shoqëruar të trurit (ritje e sasisë së lëngut truroshpinorë).

Në raste të ndryshimeve senzomotorike të trupit të shkaktuara nga anomalitë e boshtit kurrizor, kryhet ekzaminim neurologjik dhe EMNG (elektromioneurografi).

Si trajtohet akondroplasia?

Në diagnostikë të hershme jepet hormon i rritjes (somatotropina) që të arrihet një lartësi e mjaftueshme e trupit. Nuk ka barna përfundimtare për akondroplasinë.

Simptomat që paraqiten si rezultat i anomalive të sistemit ashtëror përfshijnë trajtim ortopedik.

Gjithashtu mund të kryhet zgjatje ortopedike e gjymtyrëve, me çka arrihet gjatësi plotësuese prej 20 cm.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI RARE DISEASES GROUP



ALKALOID SKOPJE
Health above all



M E D I S



MEDIJA PLANET

