



ТИ СИ РЕДОК ХЕРОЈ!

Компликации на Ахондроплазија

Доенчиња (раѓање – помали од 2 години)



Знаењето што да се бара е клучно за проактивното управување, што помага да се ублажат компликациите и да се постават соодветни очекувања. Компликациите кај доенчиња бараат специјализиран медицински третман, така што е важно педијатрите да соработуваат со лекарите со искуство во скелетна дисплазија и да обезбедат упати до потребните специјалисти.

Адаптирано од Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2014; Ireland PJ et al., 2011.1-4



Посетете ја веб страната на здружението **ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ** за да добиете повеќе информации и да се поврзете со други семејста:

challenges.mk

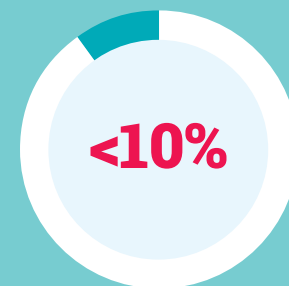
Ова се потенцијални компликации
– индивидуалното искуство варира.

За дијагноза и третман,
ве молиме следете ја клиничката проценка.

Потенцијална компликација	Проактивно управување	Упат до специјалист
 Цервикомедуларна компресија	Клиничка проценка и следење на раст и развој оценети според графикони специфични за состојбите; кранијален имиџинг ²	Неврологиолог/ неврохирург
 Апнеја при спиење	Полисомнографија ^{1,2}	Неврохирург - доколку е централна апнеја; Педијатар пулмолог, ОРЛ специјалист – доколку е опструктивна апнеја
 Хидроцефалус	Редовно следење на окципитално-фронтален обем ²	Неврохирург
 Хипотонија	Проценете за слабост, клонус на долните екстремитети, асиметрични рефлекси, гушење при јадење ¹	Неврохирург
 Отитис медија	Годишна проценка на слух, повторлива ОМ може да бара аденотонзилектомија и вметнување на вентилациони цевки	ОРЛ специјалист, аудиолог, логопед
 Кифоза	Клиничко следење и советување против неправилно седење	Ортопедски хирург

2% до 7.5%

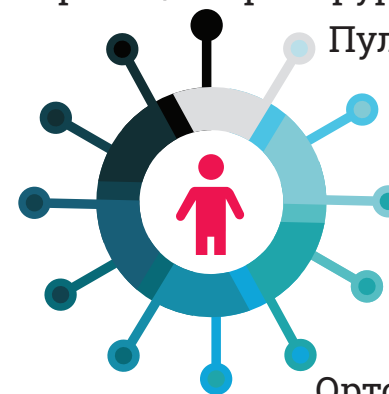
Ризик од ненадејна смрт поради цервикомедуларна компресија



<10% од децата имаат потреба од хируршко зголемување на тилниот отвор

Невролог/неврохирург

Пулмолог



ОРЛ специјалист
Аудиолог
Логопед

Ортопедски хирург

Референци: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;10(10):944-950. 5. Ednick M, Tinkle BT, Phromchairak J, Egelhoff J, Amin R, Simakajornboon N. Sleep-related respiratory abnormalities and arousal pattern in achondroplasia during early infancy. *J Pediatr*. 2009;155(4):510-515. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464. 8. Matsushita T, Wilcox WR, Chan YY, et al. FGFR3 promotes synchondrosis closure and fusion of ossification centers through the MAPK pathway. *Hum Mol Genet*. 2009;18(2):227-240.