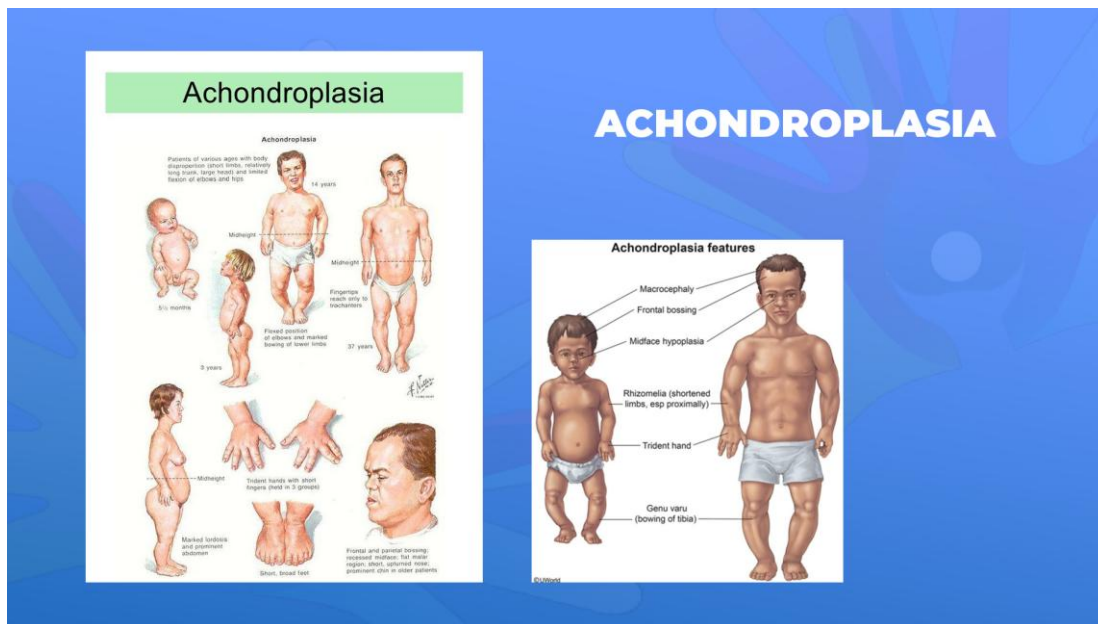




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## Ахондроплазија МКБ Q 77.4 / Achondroplasia



Ахондроплазија е болест која се наследува автозомно доминантно, се манифестира веднаш по раѓањето со џуџест раст. Мутацијата на 4-от хромозом доведува до кратки коски на екстремитетите, додека коските на трупот се нормални, а черепот е зголемен со испакнато чело. Лицата се со нормална интелигенција и нормално траење на животниот век. Се манифестира веднаш пораѓањето. Инциденцата на оваа болест е еден на 15 000-40 000 новороденчиња.

Според Националниот институт за истражување на човечки геноми (NHGRI), во повеќе од 80% од случаите, ахондроплазија не е наследна генетска болест. Ова значи дека мутацијата одговорна за ахондроплазија е спонтанa и се одвива, од непознати причини, во првите моменти на ембрионалниот развој. Според тоа, процентот на наследни случаи на ахондроплазија е околу 20%.

### Клиничка слика

Индивидуите од машки пол со ова заболување достигнуваат просечна висина од 131 см, а од женски пол приближно 124 см. Покрај тоа, движењата на лактот се ограничени. Прстите обично се кратки, а куполите и средните прсти можат да се разликуваат, давајќи им на тупаниците изглед на

триаголник. Се обсервира и зголемена глава (макроцефалија) со испакнато чело. Рацете им се многу кратки – со кратки прсти. Бебињата имаат и торакална грпка (грпка на торакалниот 'рбет), а кај возрасните се јавува лумбална лордоза (деформитет на слабинскиот дел од 'рбетот). Коските на рамото и градниот кош се асиметрично поголеми од основата на черепот и коските на главата и лицето. Како резултат на тоа, се појавуваат деформитети на лактите, колената, бедрената коска, ацетабулумот на бутната коска итн. Косата, веѓите и трепките може да бидат тенки, а можна е целосна келавост.

### **Здравствените проблеми на лицата со ахондроплазија:**

- дишењето забавува или запира за краток временски интервал (апнеа)
- дебелина
- инфекции на ушите
- лордоза
- болки во грбот се јавуваат во адултната доба и староста, што може да бидат причина за потешкотии при одењето.

### **Како се дијагностицира ахондроплазија?**

Кога се забележуваат кратки екстремитети за време на бременоста на ултразвучен преглед (обично се мери должината на бедрената коска), преку плазмата на мајката може да се дојде до податок за мутација на генот на ахондроплазија (FGFR3), со што се потврдува дијагнозата.

При сомнение за ова заболување, може да се изврши амниоцентеза и биопсија на хорионските ресички, но сепак треба да се има на ум дека овие процедури се поврзани со ризик од спонтан абортус и предвремено породување.

X-зраците на черепот, 'рбетот и екстремитетите се вршат рутински за да се утврди степенот на аномалии.

Скенер (компјутерска томографија) и нуклеарна магнетна резонанца исто така се користат во дијагнозата на ахондроплазија.

Честопати се врши ултразвучен преглед на мозокот на новороденчето за да се утврди големината на коморите на мозокот, бидејќи овие деца имаат асоциран хидроцефалус (зголемување на количината на цереброспиналната течност). Во случај на сензомоторни промени во телото предизвикани од абнормалности на 'рбетниот столб, се вршат невролошки прегледи и ЕМНГ (електромиографија).

### **Како се третира ахондроплазија?**

При рана дијагностика се дава хормонот за раст (соматотропин) за да се постигне задоволителна висина на телото. Не постои дефинитивен лек за ахондроплазија.

Симптомите кои се јавуваат како резултат на аномалии на скелетниот систем вклучуваат ортопедски третман.

Исто така, може да се направи ортопедско продолжување на екстремитетите, со што се постигнуваат дополнителни 20 сантиметри.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

