



# Ахондроплазия

Подготовила студентка 4 курса 5 группы

Педиатрического факультета  
Сафонова Вера Борисовна

# Частота и патогенез

- ▶ Наиболее частая причина карликовости
- ▶ Встречается с частотой 1 на 15 000-40 000 живорожденных во всех этнических группах
- ▶ Аутосомно-доминантное заболевание
- ▶ Мутации в гене FGFR3 (трансмембранный рецептор тирозинкиназы) - усиление функции, постоянная активизация белка FGFR3 тормозит пролиферацию хондроцитов в ростовой пластинке >> укорочение длинных трубчатых костей и аномальное формирование других костей

# Клиника

- ▶ Длина тела при рождении 46-48 см, у взрослых 120-130 см
- ▶ Ризомелическое (за счет проксимальных отделов) укорочение рук и ног
- ▶ Кисти рук в форме трезубца
- ▶ Выражен поясничный лордоз
- ▶ Макроцефалия с выступающим лбом
- ▶ Гипоплазия средней трети лица - седловидный нос
- ▶ Небольшое основание черепа, сужение отверстий черепа
- ▶ Отставание в двигательном развитии, интеллект как правило нормальный

**ACHONDROPLASIA – CLINICAL MANIFESTATIONS**

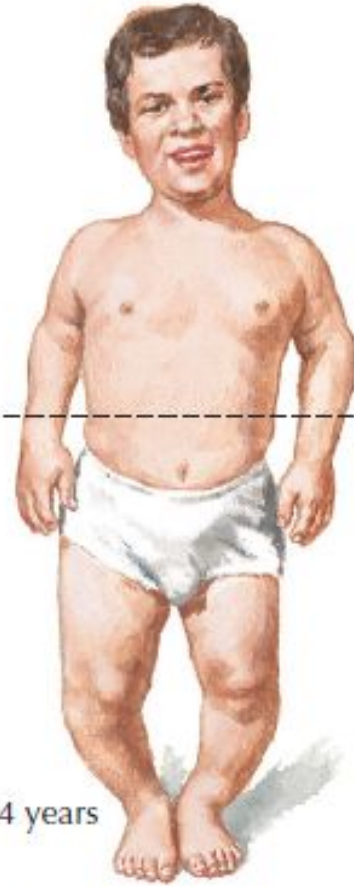
Patients of various ages with body disproportion (short limbs, relatively long trunk, large head) and limited flexion of elbows and hips



5 1/2 months



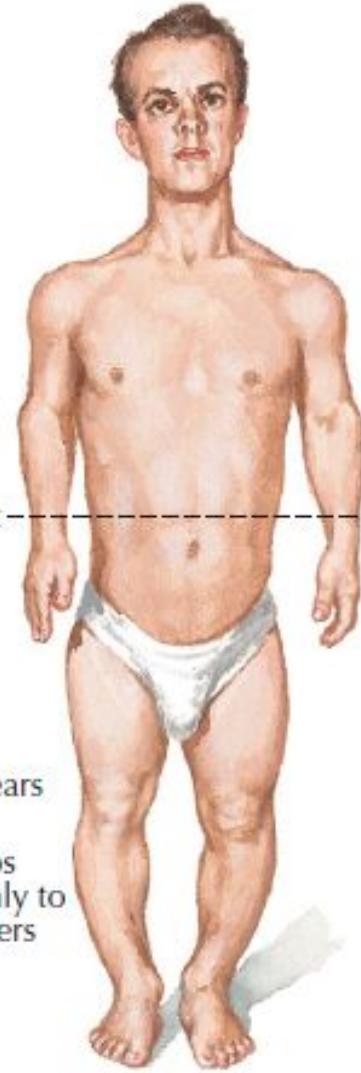
3 years



14 years

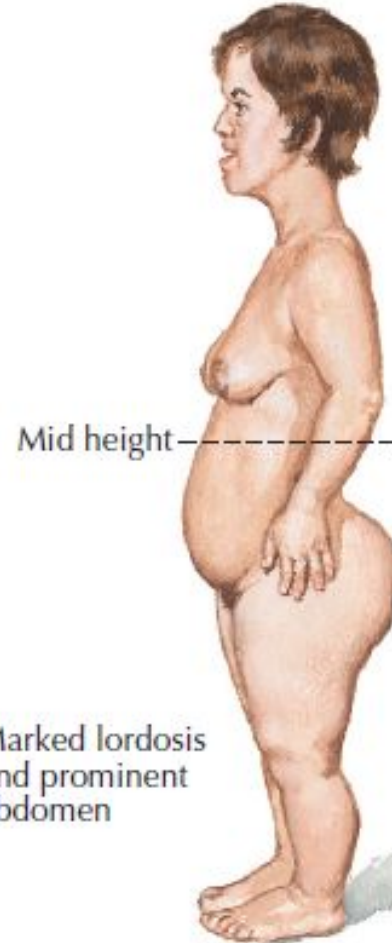
Flexed position of elbows and marked bowing of lower limbs

*F. Netter M.D.*



37 years

Fingertips reach only to trochanters



Marked lordosis and prominent abdomen

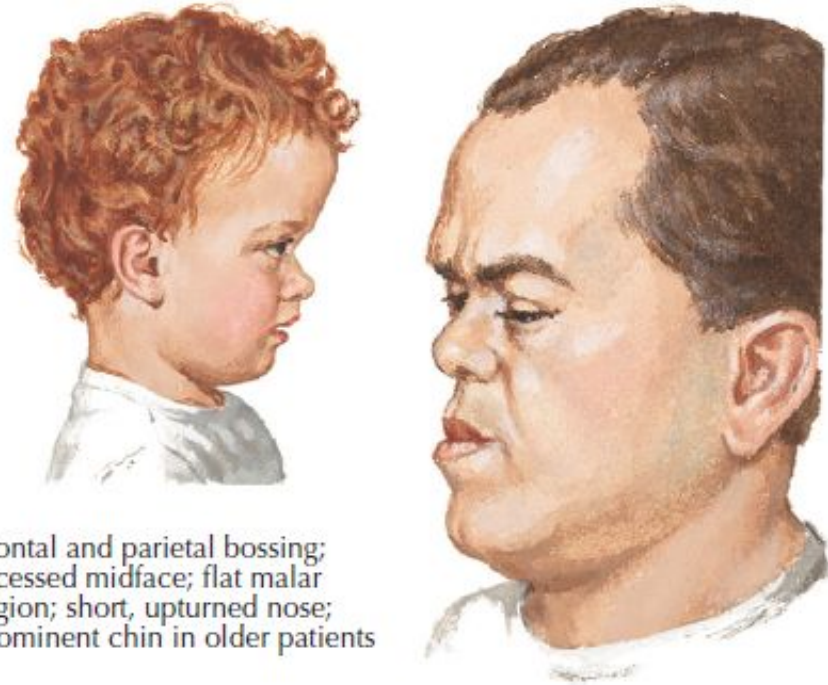


Trident hands with short fingers (held in three groups)

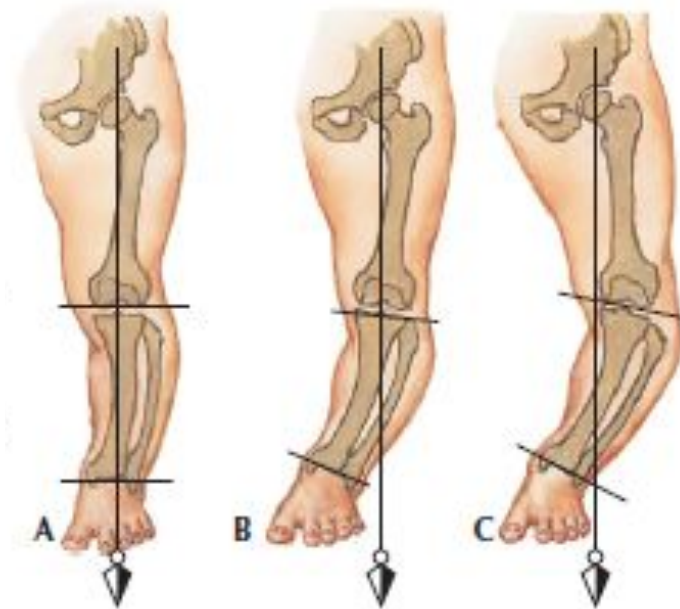


Short, broad feet

*F. Netter M.D.*



Frontal and parietal bossing; recessed midface; flat malar region; short, upturned nose; prominent chin in older patients





# Диагностика и ведение пациентов

- ▶ Пренатально - ранее 20 нед - ДНК плода, после 24 нед - УЗИ плода (макроцефалия, ризомелия)
- ▶ Постнатально - клиническая диагностика, подтверждение рентгенографией
- ▶ Исследование ДНК на мутации в гене FGFR3
- ▶ Осложнения в раннем детском возрасте: хронический отит, гидроцефалия, сдавление ствола мозга и обструктивная асфиксия
- ▶ Подростковый возраст: сужение спинномозгового канала, варусная деформации ног, ожирение, стоматологические осложнения и хронический отит

# Наследование

- ▶ У 80% больных - родители обычного роста, болезнь вызвана новой мутацией гена
- ▶ В браке, где один партнер болен - 50% риск повторения у каждого ребенка
- ▶ В браке двух больных каждый ребенок имеет 50% риск иметь ахондроплазию, 25% риска летальной гомозиготной ахондроплазии и 25% шансов нормального роста
- ▶ При беременности у матери с ахондроплазией плодом нормального роста необходимо родоразрешение кесаревым сечением.



Спасибо за внимание!