



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

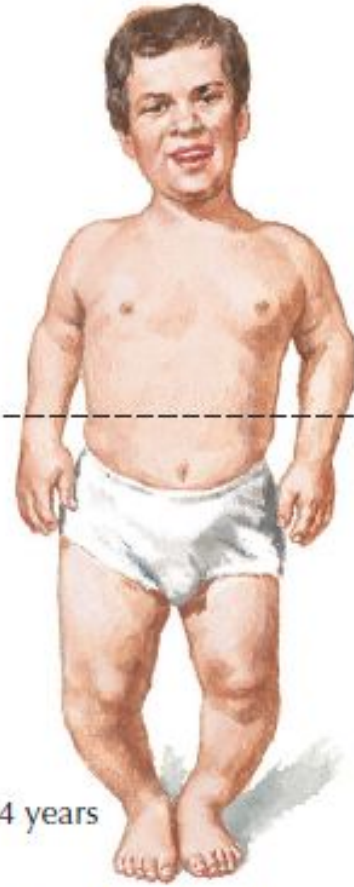
Patients of various ages with body disproportion (short limbs, relatively long trunk, large head) and limited flexion of elbows and hips



5 1/2 months



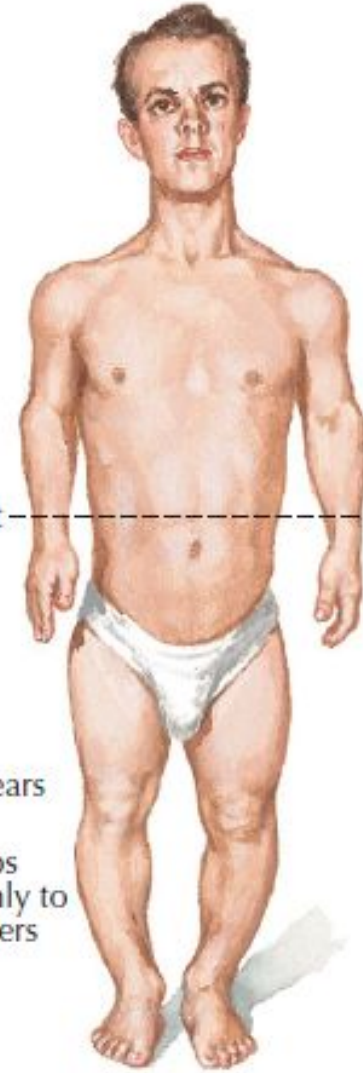
3 years



14 years

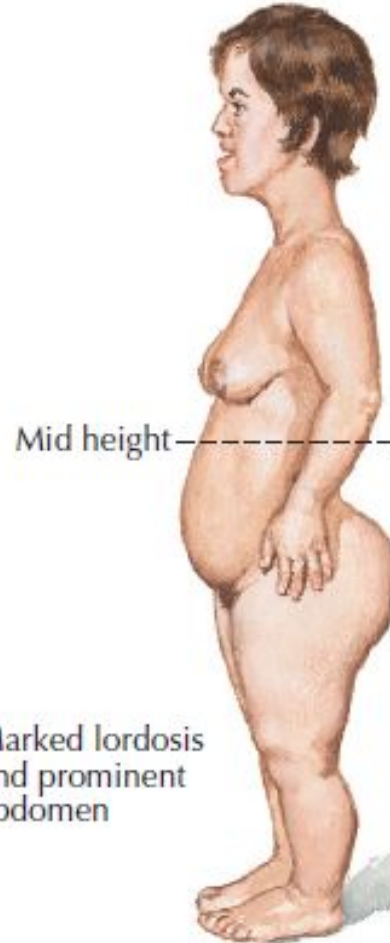
Flexed position of elbows and marked bowing of lower limbs

F. Netter M.D.



37 years

Fingertips reach only to trochanters



Mid height

Marked lordosis and prominent abdomen

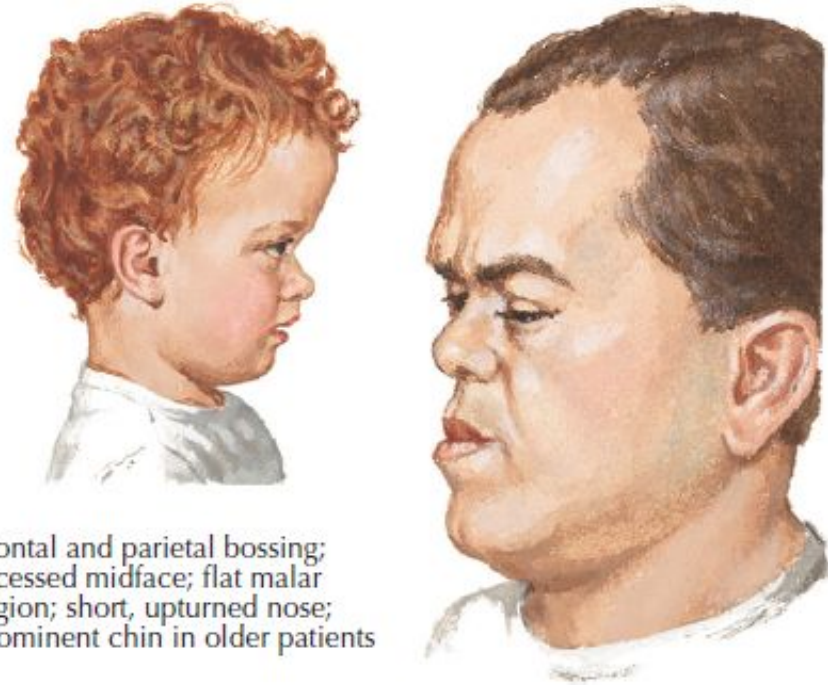


Trident hands with short fingers (held in three groups)

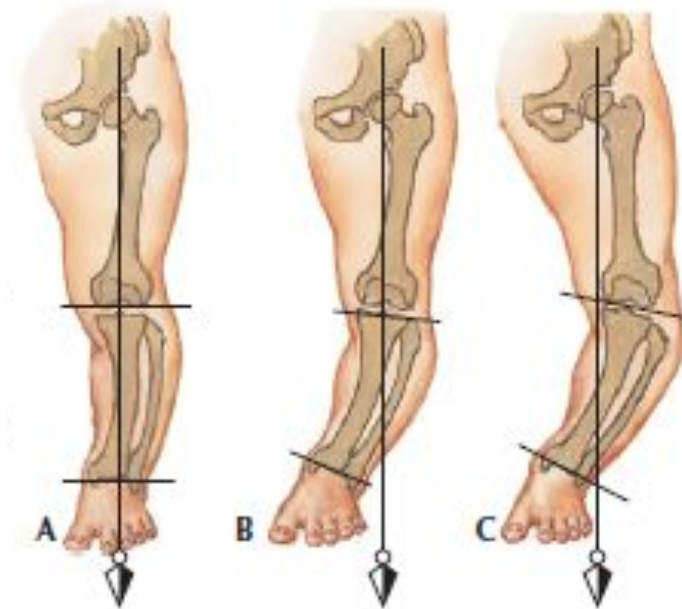


Short, broad feet

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!