

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ ПЕРВЫЙ МОСКОВСКИЙ  
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И.М.СЕЧЕНОВА  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ.

# АХОНДРОПЛАЗИЯ

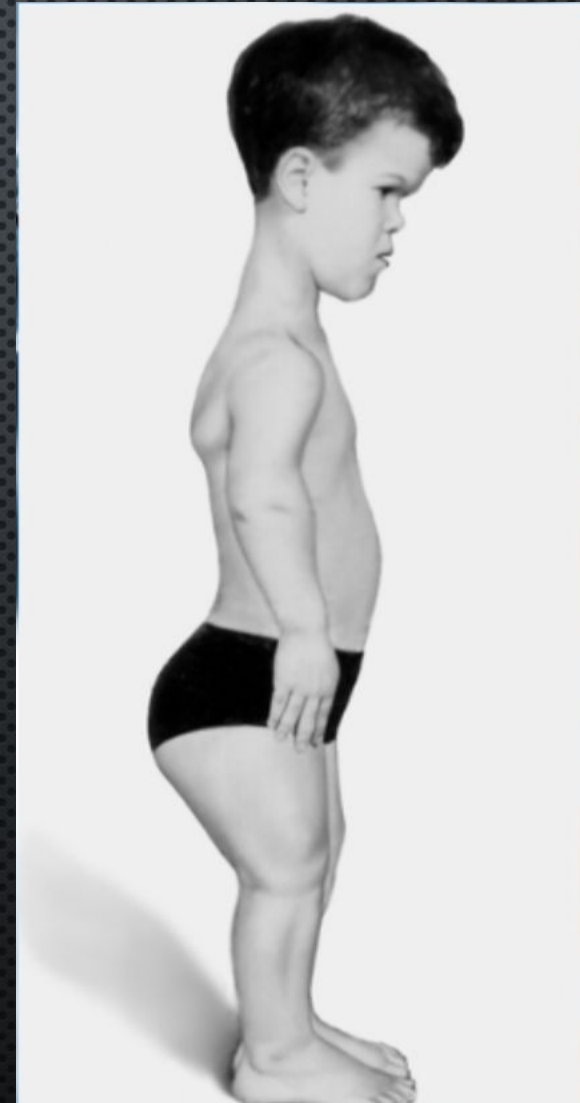
Выполнила: студентка 4 курса,  
лечебного факультета  
Гаджиева Даута Эдуардовна

- Ахондроплазия – это генетическое расстройство, вызывающее нарушение роста костей. Ахондроплазия является наиболее распространенным видом карликовости, при котором кости и хрящи развиваются неправильно.



# АХОНДРОПЛАЗИЯ: ХАРАКТЕРИСТИКА

- АХОНДРОПЛАЗИЯ: ХАРАКТЕРИСТИКА Рост больного с АХОНДРОПАЗИЕЙ НЕ ПРЕВЫШАЕТ 130 см. ЧАЩЕ ВСЕГО ПРОИСХОДИТ ЗАДЕРЖКА РОСТА: -В БЕДРЕННОЙ КОСТИ; -В ПЛЕЧЕВОЙ КОСТИ; МОЖЕТ ПРОИСХОДИТЬ НЕДОРАЗВИТИЕ ЛИЦЕВЫХ ЧЕРТ.



- Ген ахондроплазии может передаваться из поколения в поколение. Если один из родителей имеет данное расстройство, то существует 50% возможность передачи данного гена ребенку. Если у обоих родителей выявлено данное заболевание, то процент того, что ребенок унаследует данный недуг, возрастает до 75%. Однако чаще всего ахондроплазия - это результат спонтанной реакции, т.е. у здоровых родителей рождается ребенок с данным расстройством.



# ПРИЧИНЫ, ВЕРОЯТНОСТЬ ПОЯВЛЕНИЯ АХОНДРОПАЗИИ.

- Причины, вероятность появления ахондроплазии: Причины появления неизвестны, в 80-90% случаев – результат новой генной мутации. Ахондроплазия встречается (частота в популяции) примерно 1 раз на 50 000 - 100 000. Вероятность повторного рождения ребенка с ахондроплазией у здоровых родителей – незначительная. Вероятность рождения ребенка с ахондроплазией у лица, имеющего это же заболевание – высокая, 50% (аутосомно-доминантный тип наследования), ген ахондроплазии картирован на коротком плече 4-й хромосомы. Бывают случаи, когда ребенком наследуется две копии гена ахондроплазии (разные гены от каждого родителя). Чаще всего такие дети умирают в первые недели или месяцы после рождения. Если же ребенок получает только одну копию мутировавшего гена, то он имеет нормальную продолжительность жизни и умственное развитие. Однако физическое развитие, а в частности развитие двигательных функций, обычно занимает более долгий период времени. В течение первого года жизни у детей могут быть проблемы с дыханием.



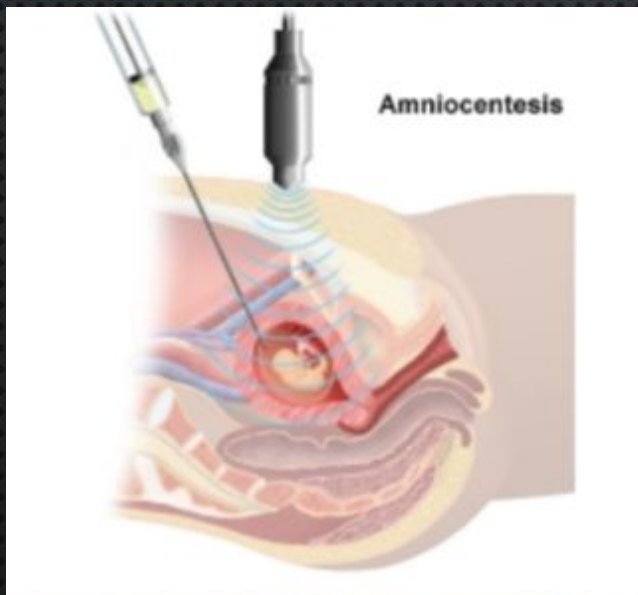
# СИМПТОМЫ АХОНДРОПЛАЗИИ.

- Среди наиболее характерных симптомов ахондроплазии можно выделить следующие: -выпуклый лоб и большая голова; -укороченные конечности и маленький рост, заметные уже при рождении; -рост взрослого человека не превышает 130см; -слаборазвитые части лица; -слишком короткие пальцы на руках и ногах; -снижение тонуса мышц; -кифоз (искривление верхнего отдела позвоночника); -ковыляние во время ходьбы; -проблемы с зубами.



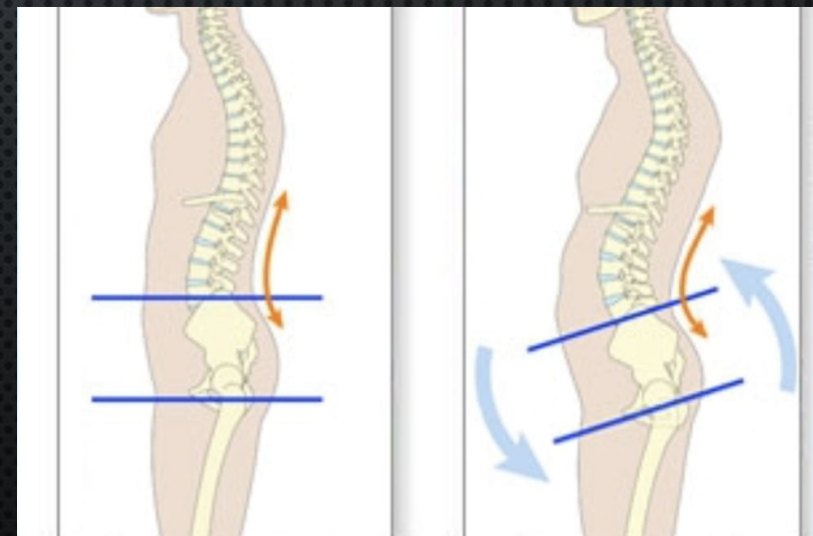
# ДИАГНОСТИКА АХОНДРОПЛАЗИИ.

- Как правило, ахондроплазия обнаруживается при ультразвуковом исследовании во время беременности с конца II – начала III триместра. При наличии семейной отягощенности имеются возможности ДНК-диагностики с использованием инвазивных методик (биопсии хориона, амниоцентеза).



# АХОНДРОПЛАЗИЯ: ЛЕЧЕНИЕ.

- На настоящий момент в медицине не существует методик, которые смогли бы излечить ахондроплазию. Известно, что такое заболевание как ахондроплазия вызвано отсутствием одного из факторов роста человека. Уже сейчас ученые исследуют методики создания дополнительных факторов роста, которые в будущем помогут привести к нормальному развитию и росту костей. Несмотря на то, что на сегодняшний день лечение ахондроплазии не может быть осуществлено в полной мере, существует несколько способов облегчения заболевания: -лекарственные средства; -хирургическое вмешательство. Лечение человеческим гормоном роста позволяет немного увеличить темпы роста костей, по крайней мере, в самый первый год жизни. Хирургическое вмешательство иногда необходимо для того, чтобы исправить серьезные дефекты костей. Если вы планируете зачать ребенка, и в вашей семье есть случаи ахондроплазии, то вам обязательно следует обратиться за консультацией к специалистам.





# АХОНДРОПЛАЗИЯ: ЛЕЧЕНИЕ.

- На настоящий момент в медицине не существует методик, которые смогли бы излечить ахондроплазию. Известно, что такое заболевание как ахондроплазия вызвано отсутствием одного факторов роста человека. Уже сейчас ученые исследуют методики создания дополнительных факторов роста, которые в будущем помогут к нормальному развитию и росту костей. Несмотря на то, что на сегодняшний день лечение ахондроплазии не может быть осуществлено в полной мере, существует несколько способов облегчения заболевания: -лекарственные средства; -хирургическое вмешательство. Лечение человеческим гормоном роста позволяет немного увеличить темпы роста костей, по крайней мере, в самый первый год жизни. Хирургическое вмешательство иногда необходимо для того, чтобы исправить серьезные дефекты костей. Если вы планируете зачать ребенка, и в вашей семье есть случаи ахондроплазии, то вам обязательно следует обратиться за консультацией к специалистам.

