



# ACHONDROPLAZIE

Hai Tien Nguyenová, F17099

# Definice

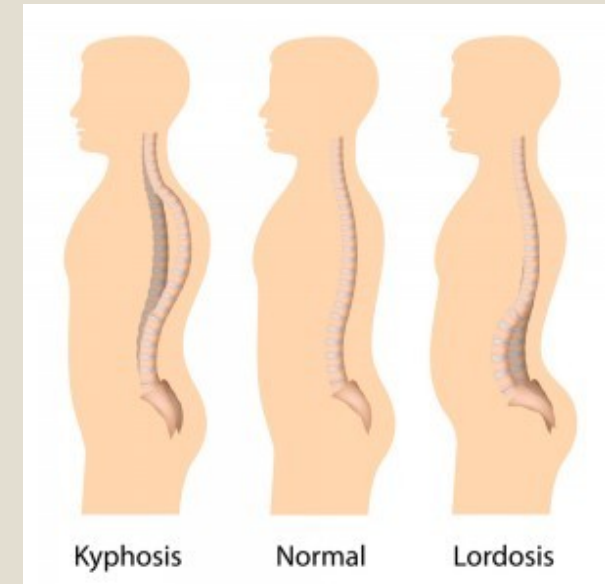
- Achondroplazie je autozomálně dominantně dědičné onemocnění, které je charakterizováno jako disproporcionální trpaslictví s krátkými končetinami
- Vzrůst v dospělosti dosahuje průměrně 125 cm.
- Dochází k poruše enchondrální osifikace všech kostí (gen FGFR3)

# Epidemiologie

- Toto onemocnění patří k nejčastějším kostním dysplaziím
- Vyskytuje se u 1,5 : 10 000 živě narozených

# Klinický obraz

- disproporcionální růst, trup téměř normální délky, končetiny velmi krátké (mikromelie)
- ruce jsou krátké a široké, prsty stejné délky a tvaru (mikrodaktylie)
- lebka hruškovitého tvaru, vystouplé čelo, nadočnicové oblouky
- úhlová deformita dolních končetin
- na bederní páteři hyperlordóza



# Prenatální diagnostika

- Provádí se sonografické měření délky femuru, genetické vyšetření (gen FGFR3).

# Diferenciální diagnostika

- letální formy dwarfismu, hypochondroplazie, mukopolysacharidóza

# Terapie

- podání SHH individuálně
- léčba thorakolumbální hyperlordózy korzetem
- deformity diafýz se korigují prolongační osteotomií (cílem získat tělesnou výšku kolem 150 cm) – rizika: infekce, kloubní a svalové kontraktury, oběhové komplikace