



IX./1. fejezet: Achondroplasia

A fejezetben ismertetjük az achondroplasia etiopathológiáját, jellegzetes tüneteit, mely által az olvasó képes lesz ezen fejlődési rendellenesség felismerésére. Emellett az achondroplasiás betegek klinikai problémáiról és azoknak kezelési lehetőségeiről is beszámolunk.

IX./1.1. Definíció

Az achondroplasia az enchondralis csontosodás zavarából következő fejlődési rendellenesség, mely dominánsan a csontok metaphysisét érinti, dysproportionált törpeség kialakulásához vezet.

IX./1.2. Előfordulás, öröklődés

Minden rassznál előfordul 1:30.000 (1: 15.000–40.000) gyakorisággal, ezzel relative gyakori a csont-dysplasiák között, Magyarországon évente 4-6 achondroplasiás gyermek születik. Autoszomális domináns öröklődésű, de az esetek kb. 80 %-a új mutáció következtében alakul ki. A két nem között egyenlő arányban fordul elő.

IX./1.3. Etiológia

A betegség oka a 4. kromoszóma rövid karjának distalis részén lévő fibroblast növekedési faktor 3-as receptor génjének mutációja.

IX./1.4. Pathogenesis

A fibroblast növekedési faktor receptorának megváltozott működése miatt a növekedési porcban lévő porcsejtek differenciációja tökéletlen, a növekedési porc hypoplasiás lesz, az enchondralis növekedés értéke csökken.

IX./1.5. Klinikai megjelenés, tünetek

Az achondroplasiás törpék jellegzetes megjelenésük és normális intellektusuk miatt már évszázadokkal ezelőtt is ismertek voltak mint udvari-, cirkuszi bohócok.



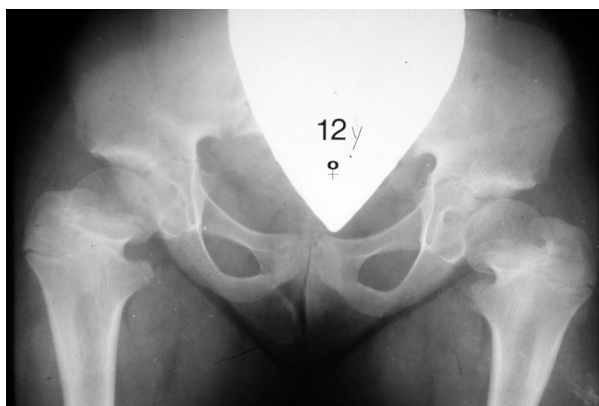
1. ábra Végtagjaik rövidek, törzs-magasságuk normális, domináns a végtagok proximális

részeinek, a femurnak és a humerusnak a rövidülése (rhizomeliás törpeség).

Az első életévben a növekedés üteme a normálistól alig tér el, a második évben attól jelentősen elmarad. Gyakran jelentkeznek a fejlődés során, az ülés megtanulása után kyphosis a thoraco-lumbalis átmenetben, állás- és járástanulást követően pedig fokozott lumbalis lordosis ill. scoliosis. A felnőttkori testmagasság átlagosan 130cm. Jellemző deformitások a nagy agykoponya, előredomborodó homlok, behúzódnó orrgyök, lapos mellkas, esetenként pectus excavatum, fokozott lumbalis lordosis, alsó végtagi varus deformitások, genu recurvatum.

IX./1.6. Radiológia

Röntgen felvételeken már születéskor láthatóak a karakterisztikus elváltozások, különösen a koponyán, medencén és a hosszú csontokon.



2. ábra A medence széles, a csípőízület vápateteje horizontális.



3. ábra A csöves csontok diaphysise rövid, az epi-metaphysisek kiszélesedettek.

Az achondroplasia gyakori elváltozása a szűk foramen magnum, az intervertebralis foramenek és a gerinccsatorna szűkülete (canalis spinalis stenosis).

IX./1.7. Problémák



Az enchondralis csontosodás zavara tengelyeltérésekhez, jellemzően varus deformitásokhoz, genu recurvatumhoz vezet, mely korrekció nélkül ízületi panaszokat, korai arthrosist okoz. A koponya fejlődési rendellenessége miatt hydrocephalus alakulhat ki, gyakori a középfülgyulladás. A szűk foramen magnum már a perinatalis időszakban ill. csecsemőkorban az agytörzs kompressziója által légzési problémákhoz, gyakori apnoekhoz, cyanotikus állapotokhoz, és akár hirtelen halálhoz is vezethet. A mellkas deformitása önmagában is csökkent vitálkapacitással jár, és gyakori légúti betegségekre hajlamosít. A gerinccsatorna szűkülete pedig neurológiai tüneteket, bénulásokat okozhat. Achondroplasiásoknál gyakori a lumbalis fájdalom, lumboischialgia, discus hernia.

IX./1.8. Kezelés



A foramen magnum tüneteket okozó szűkületének megoldása decompresszióval és az első csigolya laminectomiájával idegsebészeti feladat, melyet szükség esetén csecsemő- vagy kisgyermekkorban el kell végezni. A canalis spinalis stenosis, discus hernia megoldása a



laminectomia, discectomia. A gyermekkori thoracolumbalis kyphosis szoros obszervációja, konzervatív kezelése szükséges. Ha 5 éves korra a kyphosis eléri a 30 fokot, műtéti megoldást (elülső és hátsó spondylodesis) javasolnak. A térd körüli tengelydeformitások (leggyakrabban genu varum) megoldása a növekedés alatt a növekedési porc lateralis részének átmeneti lezárásával (temporaer epiphyseodesis) történhet, a növekedés befejeződése után korrekciós osteotomia végezhető a tibia proximalis részén.

A beteg egyéni igényei szerint, pszicho-szociális okokból szóba jöhet a végtaghosszabbítás, mellyel akár 20cm-rel is megnövelhető a testmagasság. Ez azonban számos szövődmény lehetőségét hordozó, több fázisból álló, hosszadalmas (hónapokig, évekig tartó) beavatkozás.