



ACADEMY 07. 07. 2016

## Achondroplazie

**Onemocněním trpí muži i ženy přibližně stejně často (muži mírně častěji), protože achondroplazie patří k autozomálně dominantním dědičným poruchám....**

**Achondroplazie je vrozené onemocnění, které je známé pod označením disproporcionální trpaslictví, chondrodystrophia fetalis nebo také chondrodysplazie. Neodborný název trpaslictví toto onemocnění velice dobře vystihuje. Nemoc se řadí k vrozeným kostním dysplaziím, které se projevují malým vzrůstem a atypickou tělesnou proporcí. Onemocnění se vyskytuje přibližně u 1,5 na 10 tisíc živě narozených dětí.**

**Achondroplazie** je nemocí známou již po tisíciletí, o čemž svědčí nalezené kostry staré více než 5000 let. Historicky jsou známé také několik staletí staré obrazy a sochy zobrazující osoby trpící achondroplazií. Přesto byla příčina této nemoci odhalena až ve **20. století**.

### **Achondroplazie - autozomálně dominantní porucha**

Onemocněním trpí muži i ženy přibližně stejně často (muži mírně častěji), protože achondroplazie patří k autozomálně dominantním dědičným poruchám. **Autozomálně dominantní poruchy** jsou vázané na tzv. autozomy (jde o nepohlavní chromozomy).

Každá buňka lidského těla, která obsahuje jádro, má 46 chromozomů. Z toho jsou vždy dva pohlavní (XX pro ženy, XY pro muže), zbylých 44 jsou **autozomy**. Onemocnění závisí na tzv. **dominantní alele**, což v praxi znamená, že se onemocnění projeví jak u heterozygotů (Aa), tak u homozygotů (AA). U některých heterozygotů (Aa) mohou být příznaky méně závažné.

Pro tento typ dědičnosti je typické, že se gen přenáší vertikálně a nemoc se vyskytuje téměř v každé generaci. Zajímavostí je, že jedinci s achondroplazií jsou velmi často **nadprůměrně inteligentní**, vtipní s výborným smyslem pro humor. Ve středověku byli proto velmi oblíbení u královských dvorů jako **baviči a rádci**.

## Achondroplazie - příčina vzniku

Achondroplazie je **dědičné onemocnění**, což znamená, že se jedinec s achondroplazií už narodí. Za achondroplazií stojí **mutace** (změna DNA), která vede k narušení správného vývoje kostí a kloubů. Existuje několik typů mutací vedoucích k achondroplazii.

Mutace se přenáší z rodiče (rodičů) na potomka nebo může vzniknout tzv. **de novo mutace** (vznik nové mutace při oplození vajíčka spermií bez ohledu na genetickou výbavu rodičů). Riziko narození nemocného dítěte rodiči s achondroplazií je velmi vysoké, a to **až 50 %**.

Principem tohoto onemocnění je **útlum enchondrální osifikace** ovlivňující růst kostí do délky a to především v jejich proximální (horní části). Kostí ale dorůstají běžné šířky. Rizikovým faktorem pro vznik achondroplazie může být **vyšší věk otce dítěte** (většinou se udává věk nad 35 let). Jasným rizikem vzniku nemoci je nemoc u rodičů.

## Achondroplazie - příznaky a průběh onemocnění

Achondroplazie je vrozené onemocnění postihující kostru člověka. Onemocnění se typicky projevuje **malým vzrůstem** (většinou má jedinec maximálně **120-130 cm**) a změnou tělesných proporcí. V normálním případě má člověk dlouhé končetiny a dlouhý trup ve srovnání s velikostí hlavy. U achondroplazie se objevují **krátké končetiny** s mírně zkráceným trupem a **velká přisedlá hlava** s velmi krátkým širokým krkem.

Tento poměrový rozdíl je **znatelný již u novorozeného dítěte**. Během celého dětství je růst končetin a trupu velmi zpomalen. Děti mohou trpět hypotonií. **Hypotonie** může vést k náhlé dechové zástavě, proto je důležité děti s achondroplazií důsledně monitorovat. Malé děti totiž častěji trpí dechovými obtížemi a infekcemi horních a dolních cest dýchacích. Již u malých dětí se také může přechodně objevit hrb.

Těžiště těla je posunuto nahoru ve srovnání s normální postavou člověka. Lebka je rozšířená, čelo bývá vystouplé a prominující. U některých nemocných se setkáváme s **výraznými nadočnicovými oblouky** a čelistí, kořen nosu může být snížený, což pak dává dojem, že jsou oči dále od sebe. Při normálním růstu jsou tzv. **růstové ploténky** končetin velmi aktivní, u nemocných s achondroplazií právě tato oblast kostí nefunguje a proximální (blíže trupu) části končetin jsou postiženy nejvíce.

Kvůli tomu vzniká také nepoměr délek bérce-stehno a předloktí-paže. Na horních končetinách může docházet k tzv. **kontrakurám lokte** (zkrácení šlach s tuhnutím v této oblasti), ruce bývají krátké a prsty mají neobvykle stejnou délku. Dolní končetiny bývají krom zkrácení také deformované (tzv. nohy do O - odborně genu varum). Postižení se týká také páteře. Osoby trpící achondroplazií také velmi často postihuje **stenóza (zúžení) páteřního kanálu**, páteř bývá příliš esovitě prohnutá (lordóza nebo kyfóza). Dospělé osoby výrazně častěji trpí **nadváhou až obezitou**.

Achondroplazie s sebou nese **velký hendikep**. Nemocní mají problém s řízením automobilu a běžné denní činnosti jsou pro ně komplikované. Obtíže nastávají při snaze dosáhnout na vypínač, umyvadlo, toaletu nebo při využívání dopravních prostředků. Krátké dolní končetiny komplikují také chůzi do schodů. Krom tělesného postižení ale naopak nemocní bývají velmi inteligentní s **velmi dobrým**

**smyslem pro humor.** Vnitřní orgány jsou vyvinuty normálně.

## Achondroplazie a její diagnostika

Jelikož je achondroplazie onemocněním vzniklým mutací určitého genu, je možné achondroplazii **diagnostikovat genetickým vyšetřením DNA.** Toto vyšetření se může provést, pokud je daná mutace známá. Příkladem je situace, kdy jeden z rodičů trpí achondroplazií a má zájem zjistit, zda jeho potomek achondroplazií také trpí. V tomto případě se odebere vzorek buněk plodu těhotné ženy a buňky je možné geneticky vyšetřit.

V pozdějším stádiu těhotenství je onemocnění možné diagnostikovat také **ultrazvukovým vyšetřením.** Ultrazvuk zobrazí hlavu a končetiny plodu, je možné změřit obvod hlavy plodu a stejně tak délku končetin (nejčastěji se měří délka dolní končetiny). Nepoměr a atypie délek by mohla na achondroplazii lehce ukázat.

Po narození dítěte je pak **achondroplazie** odhalena poměrně rychle. Dítě neroste tak, jak má, a brzy se odhalí nepoměr velikostí končetin, trupu a hlavy. Možné je provést také **rentgenové vyšetření končetin.** Na snímku lze vidět oblasti růstu kosti. Konečným a stěžejním vyšetřením ale většinou bývá **genetické vyšetření,** které by mělo odhalit danou mutaci.

## Achondroplazie a její léčba

Onemocnění achondroplazií je vrozené onemocnění. **Achondroplazie** je založena v genech nemocného a v dnešní době bohužel nelze její průběh úspěšně ovlivnit. Především v minulosti byly **snahy růst nemocného ovlivnit** aplikací růstových hormonů nebo chirurgickým protahováním končetin. Některé zákroky provést lze, ale nejsou pravidlem a léčba nemocného se řídí individuálně. Onemocnění nebývá životu ohrožující, proto se velmi často **žádná léčba neaplikuje.**

Jelikož se u nemocných achondroplazií velmi často objevuje **postižení páteře a páteřního kanálu** (stenóza), je možné chirurgicky páteřní kanál rozšířit a uvolnit okolní struktury. Tlak míchy by totiž mohl nemocnému způsobit řadu potíží od bolestí při útlaků nervů a míchy, po necitlivost či ochrnutí. Prohnutí páteře může být u nemocných zvýrazněné, proto se někdy aplikují **korzety.** Díky pravidelnému monitorování zdravotního stavu, je možné řešit například výraznější potíže s páteří včas.

Výška méně než 150 cm je v běžném životě velmi omezující, proto se chirurgicky někdy lékaři snaží dosáhnout co nejlepších výsledků tzv. **prolongační osteotomií.** Protahují se především kosti stehenní a pažní. Operace bývají opakované a jsou velmi omezující a rizikové. Při každé operaci je existuje riziko infekce a komplikací. Pro nemocného ale každý centimetr navíc může být velmi výrazným výsledkem. **Léčba příčiny achondroplazie ale neexistuje.**

Někteří nemocní mohou pociťovat svou sníženou výšku jako výrazný hendikep a mohou trpět depresemi, pocitem méněcennosti či pocitem odstrčení ze společnosti. V takovém případě je pak na místě **pomoc psychologů či psychiatrů.** V České republice i na celosvětové úrovni existují **skupiny sdružující nemocné achondroplazií.** Jsou velmi nápomocné, jelikož nemocný poznává další osoby se stejným typem problémů, které svou výšku za hendikep nepovažují a bývají velmi vzdělaní i zábavní.

## Achondroplazie - prevence

Obecně **prevence achondroplazie není možná**. Jakmile se projeví daná mutace u plodu, nemocný si tuto poruchu nese v každé buňce svého těla a ovlivnit již nic nelze. Toto platí především u zdravých rodičů, kteří plánují potomka a z nějakého důvodu se u něho tato mutace objeví. Plod běžně není bezdůvodně testován a onemocnění se poprvé může odhalit až ultrazvukem, častěji ale až u narozeného dítěte.

Proto se doporučuje dodržovat několik zásad prevence. V první řadě jde o **plánování těhotenství**. Neplánovaná těhotenství mají mnohem více rizik, jelikož se matka často vystavuje mnoha škodlivinám, protože často několik měsíců o těhotenství neví. Existují studie, které zmiňují vyšší věk otce jako možný rizikový faktor. Proto by jako možná prevence mohlo platit **plánování rodičovství co nejdříve**, pokud možno před 35 rokem věku a toto pravidlo by mělo platit také pro ženy.

Je také důležité vyhýbat se všem známým **teratogenním látkám** v průběhu těhotenství (ionizační záření, antiepileptika, antihypertenziva, chemikálie apod.). V případě nemocných rodičů nebo rodiče určitá možnost prevence onemocnění existuje - a tou je **prenatální diagnostika**. Důležité je zjistit, jakou mutací nemocný rodič nebo rodiče trpí a spočítat pravděpodobnost přenosu na jejich potomka. Pokud hrozí velmi vysoké riziko, je možné vyšetřit buňky plodu ještě před narozením dítěte.

Rodiče se pak mohou domluvit na dalším postupu, zda se s nemocí u dítěte smíří, nebo zda přistoupí na plánovanou interrupci (potrat nemocného plodu). Ultrazvukovým vyšetřením lze achondroplazie zjistit přibližně **od 24. týdne těhotenství**. Při vyšetření se měří délka stehenních kostí, které bývají při achondroplazii zkrácené. Co se obecné prevence týče, tak **zdravý životní styl**, **nekuřáctví** a dostatek pohybu nikdy nemůže uškodit.