

Achondroplázie

Achondroplázie je charakterizována jako **disproporcionální trpaslictví** s krátkými končetinami, vzrůst v dospělosti průměrně 125 cm. Toto onemocnění patří k nejčastějším kostním dyspláziím (výskyt 1,5:10 000 živě narozených).

Etiopatogeneze

Achondroplázie je **autozomálně dominantně** dědičné onemocnění, avšak až 90 % dětí se rodí na podkladě nových mutací (rizikovým faktorem nových dominantních mutací je zejména vyšší věk otce, zejména nad 40 let), homozygoti se většinou rodí mrtví. Dochází k **poruše enchondrální osifikace** všech kostí (gen *FGFR3*, 4p16.3, perichondrální (dezmozogení a periostální) osifikace probíhá normálně. Nejvíce vyjádřeno postižení růstu dlouhých kostí. Epifyzy a kloubní plochy mají normální tvar, šířka kortikalis normální.

Klinický obraz

Typický je **disproporcionální** růst, dítě po narození bývá většinou hypotonické. **Trup** je téměř normální délky, končetiny jsou však velmi krátké (mikromelie). Těžiště těla posunuto kraniálně.

Dalším znakem je brachycefalická **lebka** hruškovitého tvaru, rozšířená, široce vystouplé čelo, nadočnicové oblouky a mandibula, deprese kořenu nosu (dojem širšího rozestupu očí).

Proximální segmenty **končetin** jsou postiženy nejvíce (risomelická forma, jejich růstové ploténky normálně neaktivnější), objevuje se nepoměr délky bérce ke stehnu a předloktí k paži. **Ruce** jsou krátké, široké, **prsty** stejné délky i tvaru (mikrodaktylie), ruka podobná „trojzubci“ (nemožnost přitáhnout 4. prst ke 3. při natažení). Na horních končetinách se objevuje flexní kontraktura loktů, často s dislokací hlavičky radia. Dále mají postižení úhlové deformity dolních končetin (především genu varum při varozitě tibie a relativně delší fibule).

Na bederní páteři lze pozorovat **hyperlordózu** (často se stenózou páteřního kanálu, předchází thorakolumbální hyperkyfóza), v křížové oblasti *sacrum acutum* až *sacrum horizontale*.

Postižení mají normální, často dokonce nadprůměrný **intelekt**.

Svalstvo vyvinuto normálně, měkké tkáně končetin složeny v záhyby, vnitřní orgány jsou normálně vyvinuty.

Průměrná délka života není snížena, některé studie dokonce uvádějí, že je vyšší, navzdory tomu, že se častěji vyskytují smrtelné úrazy.

Neobvykle malý **vzrůst** (v dospělosti muži průměrně 131 cm, ženy 124 cm) postižené sociálně hendikepuje (např. nedosáhnou na vypínač světla, tlačítka výtahu, kohoutek umyvadla, obtížné používání hromadného dopravního prostředku). Pohyblivost se značně různí. Někteří mohou být i neobvykle hbití (např. André Bouchet), pro řadu z nich je však pohyb obtížný.

RTG obraz

Zřetelné deformity. Dlouhé kosti končetin zkrácené s nápadným rozšířením průměru a zvýšením hustoty. **Rozšíření metafýz** rourovitých kostí (způsobené růstovým uzávěrem), epifyzy mají normální tvar. Růstové ploténky tvar V nebo U, obloukovitá **zakřivení diafýz** – nejvýraznější na bércích a předloktích. Nepravidelná konfigurace kyčelních kloubů, ploché *acetabulum*. Ledvinovitý *aditus pelvis* (pánevní bočně rozšířená a předozadně zkrácená). Snížená výška obratlových těl. Zkrácená baze lebny, zmenšeno *foramen magnum*.

Prenatální diagnostika

Achondroplázie



Vicente López Y Porta –
Aragonský trpaslík (1825)

Klinický obraz	disproporcionální trpaslictví s krátkými končetinami, vzrůst v dospělosti průměrně 125 cm
Příčina	porucha enchondrální osifikace všech kostí (mutace v genu <i>FGFR3</i>)
Diagnostika	prenatální: sonografické měření délky dlouhých kostí, atypie lebky; ověření diagnózy: cílená molekulárně genetická analýza genu <i>FGFR3</i>
Vyšetření v ČR	seznam pracovišť (https://new.slg.cz/pracoviste/mg/vys-etreni/3/)
Incidence ve světě	1/25000 živě narozených dětí (celosvětově)

Klasifikace a odkazy

MKN-10	Q77.4 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q77.4)
MeSH ID	D000130 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D000130)
OMIM	100800 (https://omim.org/entry/100800)
orphanet	ORPHA15 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_

Sonografické měření délky femuru, genetické vyšetření (gen *FGFR3*).

Terapie

Účinek podávání **STH** individuálně variabilní.

Neurochirurgické rozšíření *foramen magnum* při kraniocervikální stenóze páteře (riziko syndromu spánkové apnoe, náhlé smrti, spasticity).

Léčba thorakolumbální hyperkyfózy **korzetem**, v dospělosti léčba spinální stenózy.

Deformity diafýz korigujeme **prolongační osteotomií** použitím Ilizarovovy techniky (cílem získat tělesnou výšku kolem 150 cm) – postupná prolongace ve 2–3 etapách (současná prolongace obou femurů či tibií / zkřížená prolongace femuru a druhostranné tibie). Rizika: infekce, kloubní a svalové kontraktury, oběhové komplikace.

Kompenzační pomůcky (např. bicykl uzpůsobený výšce a proporcím pro usnadnění pohybu)

Diferenciální diagnostika

Letální formy dwarfismu (tanatoforický dwarfismus), hypochondroplázie, mukopolysacharidóza (Morquiův syndrom).

Odkazy

Použitá literatura

- SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

Search.php?Ing=EN&data_id=148)

MedlinePlus 001577 (<https://medlineplus.gov/ency/article/001577.htm>)

Medscape 1258401 (<https://emedicine.medscape.com/article/1258401-overview>)