

- Uvod • Simptomi • Dijagnoza i liječenje

Uvod

Osteokondrodisplazije su skupina nasljednih bolesti kod kojih je rast kostiju ili hrskavice nenormalan, pa se cijeli skelet razvija nenormalno.

Mnogi tipovi osteokondrodisplazije uzrokuju patuljast stas (nanosomija; dvarfizam). Akondroplazija je najčešći uzrok mnogih tipova patuljastog stasa s kratkim udovima. Učestalost iznosi 1:25.000 do 1:40.000 živorođenih, a pogađa oba spola i sve rase podjednako.

Simptomi

Svaki tip izaziva drugačije simptome. Na primjer, simptomi akondroplazije su kratki udovi, krive noge, izbočeno čelo, sedlast nos i iskrivljena leđa.

Poremećaj skeleta, kao što je dislokacija kuka, tipičan je za sve akondroplazije. Kod nekih tipova postoji nenormalnost drugog kralješka (hipoplazija odontoidnog nastavka) što može

dovesti do odmaka od prvog kralj eška i do pritiska na kralješničnu moždinu, pa može doći do nagle smrti.

Dijagnoza i liječenje

Doktor pokušava postaviti točnu dijagnozu jer svaki tip izaziva drugačija genetska nenormalnost, postoje razlike u napredovanju bolesti, a i prognoza je različita. U nekim se slučajevima dijagnoza može postaviti i prije poroda izravnim pregledom fetusa fiberoptičkom napravom (fetoskopija) i pregledom ultrazvukom. Ukoliko osoba s akondroplazijom ili njezin srodnik žele imati djecu, neophodno je genetičko savjetovanje kako bi se utvrdilo koji je rizik da će i dijete naslijediti bolest.