



Achondroplasia

آکندروپلازی

معرفی:

گونه‌ای اختلال ژنتیکی است که به عنوان یکی از علل اصلی بیماری کوتولگی به‌شمار می‌آید. در این اختلال، گیرنده اف‌جی‌اف (FGF)، که در غضروف استخوان‌ها نقش دارد، جهش یافته است. افراد دچار این اختلال قدی کوتاه دارند و در سن بلوغ قد ایشان از ۱٫۲ متر بیشتر نمی‌شود.

این بیماری ارثی به صورت اتوزم غالب می‌باشد. ژن جهش یافته به صورت هتروزیگوت بیماری‌زا و به صورت هموزیگوت کشنده خواهد بود.

اختلال رشد به وجود آمده در نتیجه موتاسیون یک ژن روی کروموزم شماره ۴ است. این ژن $FGFR3$ کد کننده یک پروتئین به نام فیبروبلاست است که دارای نقش گیرنده فاکتور رشد می‌باشد.

این پروتئین در غشای سلولی برخی از بافت‌ها قرار دارد که به طور نرمال پاسخ دهنده سیگنال‌های شیمیایی رشد در جهت هدایت تمایز سلول‌ها هستند.

موتاسیون در این ژن باعث تولید نوعی پروتئین ناکارآمد می‌شود که در روند رشد انسان اختلال ایجاد میکند.

تشخیص پیش از تولد:

قبل از هفته ۱۸ بارداری صرفاً با آزمایش مولکولی DNA جنین امکان‌پذیر است. با اینکه در اواخر بارداری با تجزیه و تحلیل عکس اسکلت جنین می‌توان این بیماری را تشخیص داد، خصوصیات آکندروپلازی را نمی‌توان با سونوگرافی پیش از هفته ۲۴ بارداری شناسایی کرد.

علائم ظاهری بیمار:

قامت کوتاه، اندام‌های کوتاه، سر بزرگ و پیشانی برجسته، انحنای قابل مشاهده در ناحیه کمر، تحلیل عضلانی و راه رفتن کج و سنگین از نشانه‌های اولیه و ظاهری این بیماری است.