



HÜPOKONDROPLAASIA

ORPHA: 429 OMIM # 146000

Esinemissagedus: 1:50 000

Ülevaade

Hüpokondroplaasia on pärilik luude arenguhäire ehk skeletidüsplaasia. Peamised tunnused on lühike kasv, jässakas kehaehitus, ebaproportsionaalselt lühikesed käed ja jalad, laiad ja lühikesed labakäed ja labajalad, õrn liigeste lõtvus ning makrotsefaalia (suur pea). Haigus on põhjustatud *FGFR3* geeni haigusseoselise muutuse tõttu. Muutuse tulemusena on häiritud endokondraalne luustumine, ent võrreldes akondroplaasiaga on kliiniline pilt kergem. Üldjuhul avastatakse hüpokondroplaasia imikutel või koolieelikutel, kui kasvufaas on normaalsest aeglasem, põhjustades eelnimetatud välimuse muutusi.

Tekkepõhjused

Enamikul juhtudest on tegemist *FGFR3* (4p16.3) geeni aktivatsioonimuutusega (*point-of-function mutation*). Esineb ka sporaadilisi (uusi) muutusi, mille tekkel on täheldatud seost isa vanusega lapse eostamise ajal.

Osadel juhtudel esinevad kliiniliselt hüpokondroplaasia tunnused, kuid molekulaarselt *FGFR3* geenimuutust ei leita. Seetõttu arvatakse, et on ka muid geenimuutusi, mis põhjustavad hüpokondroplaasiat.

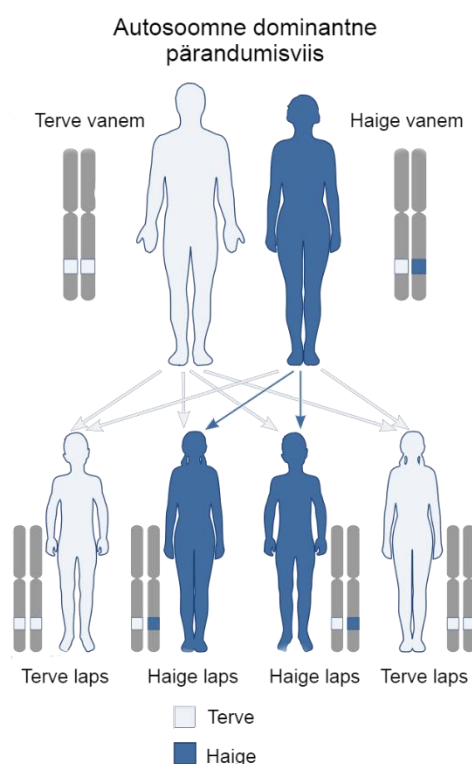
Kliiniline pilt

Ebaproportsionaalne lühike kasv, eriti jäsemetes.

- Normaalse suurusega kere.
- Võib esineda kerge makrotsefaalia (suur pea) ning laiad ja lühikesed labajalad ja käed.
- Esineb alaselja nõgusus (lumbaallordoos), hobuseraua kujulised jalad (*genu varum*) ning võib esineda spinaalne stenoos.
- Näo struktuuris muutused puuduvad või on kerged.
- Õlaliigese liikuvus võib olla piiratud.
- Tunnused avalduvad sageli lapsepõlves.

Pärandumine

Hüpokondroplaasia pärandub edasi autosomaal-dominantselt (joonis 1), mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Sageli on hüpokondroplaasiat põhjustav muutus *de novo* ehk uustekkeline ning sel juhul kumbki vanematest muutust ei kanna. Geenimuutusega isik pärandab sündroomi oma järglasele 50% tõenäosusega. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Ravi on toetava eesmärgiga ning aitab ennetada haigusest tingitud kõrvaltoimeid.

Ravivõimalused võivad olla:

- Selgroo neurokirurgia, nt laminektoomia ja dekompressioon vältimaks või leevendamaks stenoosi.
- Kasvuhormoonide manustamine.
- Valuravi liigesvalu vastu.
- Füsioteraapia liikuvuse parandamiseks.

Prognosis

Patsientide eluiga on tavapärane. Võib esineda piiranguid füüsiliseks aktiivsuseks. Raviga on võimalik saavutada hea elukvaliteet. Patsientide keskmine pikkus jääb vahemikku 132 kuni 147 cm.

Kasutatud kirjandus

Cleveland Clinic

<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/hypochondroplasia#managementand-treatment>

OrphaNet

<https://www.orpha.net>

MedlinePlus, Bethesda (MD):

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/hypochondroplasia/#references>