

Nadzór zdrowotny nad dziećmi z achondroplazją

Tracy L. Rotter, Judith G. Hall i Komisja ds. Genetyki

Pediatrics 2005;116;771-783

Cyfrowy identyfikator dokumentu elektronicznego: 10.1542/peds.2005-1440

Elektroniczna wersja dokumentu wraz z uaktualnionymi informacjami dostępna jest na stronie internetowej:

<http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/116/3/771>

PEDIATRICS jest oficjalnym czasopismem Amerykańskiej Akademii Pediatrii. Wydawany co miesiąc od 1948. PEDIATRICS jest własnością, wydawaną i sprzedawaną przez Amerykańską Akademię Pediatrii 141 Northwest Point Boulevard, Elk Grove Village, Illinois, 60007. Copyright 2005 American Academy of Pediatrics. Wszystkie prawa zastrzeżone. Druk ISSN: 0031-4005. Online ISDN: 1098-4275.

American Academy of Pediatrics

W służbie zdrowia dzieci

Ściągnięte z www.pediatrics.org 3 kwiecień 2009

AMERYKAŃSKA AKADEMIA PEDIATRII

RAPORT KLINICZNY

Wskazówki dla lekarza praktyka sprawującego opiekę pediatryczną

Tracy L. Rotter, Judith G. Hall i Komisja ds. Genetyki

Nadzór zdrowotny nad dziećmi z achondroplazją

STRESZCZENIE. Achondroplazja jest najczęstszym stanem związanym z nieproporcjonalnie niskim wzrostem. Dostępne są istotne informacje dotyczące historii i potrzeb zapobiegawczego nadzoru zdrowotnego u dzieci z karłowatością. Większość dzieci z achondroplazją ma opóźniony rozwój motoryczny, problemy z ciągłym i nawracającym się zaburzeniem czynności ucha środkowego, oraz szpatowością dolnej części nóg. Rzadziej, niemowlęta i dzieci mają poważne konsekwencje zdrowotne związane z wodogłowiem, skróceniem połączenia czaszkowo-szyjnego, niedrożnością górnych dróg oddechowych, lub kifozą piersiowo-lędźwiową. Opieka zapobiegawcza powinna być prowadzona tak, aby rozpoznać, które dzieci należą do grupy wysokiego ryzyka i interweniować w celu zapobiegania poważnym następstwom. Raport ten przygotowano, aby pomóc w opiece pediatrycznej nad dziećmi z achondroplazją i ich rodzinom. Pediatrics 2005;116;771-783; achondroplazja, niski wzrost, dzieci, nadzór zdrowotny.

SKRÓTY. OFC, obwód potyliczno-czaszkowy; CT tomografia komputerowa.

WSTĘP

Ten raport kliniczny został przygotowany po to, aby pomóc pediatrom w opiece nad dziećmi z achondroplazją potwierdzoną przez radiogram i cechy fizyczne. Chociaż pediatrzy zazwyczaj widzą po raz pierwszy dzieci z achondroplazją w okresie niemowlęcym, od czasu do czasu wezwani są, aby udzielić rad kobiecie w ciąży, która została poinformowana o wynikach badań prenatalnych, wskazujących na achondroplazję lub poproszeni są o zbadanie noworodka w celu pomocy w ustaleniu diagnozy. Dlatego też raport ten udziela rad dotyczących zachowania i w takich sytuacjach.

Istotne nowe informacje pojawiły się od publikacji pierwszego zalecenia odnośnie nadzoru zdrowotnego dla dzieci z achondroplazją.¹ W szczególności, wiele nowych informacji ukazało się na temat genetyki cząsteczkowej schorzenia.² Dodatkowo, pojawiło się pełniejsze zrozumienie tego w jaki sposób można zminimalizować lub uniknąć pewnych poważnych komplikacji.³ Te nowe informacje są zawarte w tym raporcie, który zmienia pierwsze zalecenie.

Achondroplazja jest najczęstszym stanem związanym z nieproporcjonalnie niskim wzrostem w dużym stopniu.⁴ Diagnozy można zazwyczaj dokonać na podstawie cech klinicznych i bardzo specyficznych cech radiogramu, który zawiera zmniejszoną podstawę czaszki, kwadratowy kształt miednicy z małym wcięciem kulszowym, krótkie wyrostki kręgowe, skrócenie (bliższe) długich kości dotyczące proksymalnych części kończyn, trzy palce dłoni równej długości, normalnej długości tułów, częściowa przepuszczalność dla promieni rentgenowskich w bliższej udowej części kończyny i (do połowy dzieciństwa) charakterystyczny kształt w jodełkę dalszej udowej nasady kości długiej. Inne bliskie karłowatości choroby takie jak hipochondroplazja i dysplazja tanatoforyczna stanowią część oddzielnej diagnozy, ale achondroplazja może być zazwyczaj łatwo odróżniona od nich, ponieważ zmiany przy hipochondroplazji są łagodniejsze, a zmiany w dysplazji tanatoforycznej są bardziej poważne i niezmiennie latalne. Achondroplazja jest schorzeniem autosomalnym dominującym, ale w około 75% przypadków wykazuje nowe dominujące mutacje. Achondroplazja jest spowodowana przez mutację w genie, który koduje czynnik wzrostu fibroblastu receptora rodzaju 3 (*FGFR3*).⁵⁻⁷ Ponieważ prawie wszystkie przyczynowe mutacje zachodzą w dokładnie tym samym miejscu genu⁷, badanie molekularne daje jasność diagnozy. Nie jest konieczne, aby poddać badaniom cząsteczkowym każde dziecko w diagnozę kliniczną achondroplazji. Jednakże badanie *FGFR3* powinno być przeprowadzone u dzieci, które mają w jakikolwiek sposób nietypowe oznaki lub w przypadkach, gdy odróżnienie od podobnych schorzeń, takich jak hipochondroplazja, nie jest pewne. Dzieci takie powinny być skierowane na badania genetyki klinicznej.

Posiadamy już dużą wiedzę na temat historii achondroplazji, którą możemy przekazać rodzicom.^{3,8} Przeciętny wzrost dorosłego człowieka z achondroplazją to około 4 stopy dla mężczyzny i kobiet (rysunek 1 i 2).⁹ Najczęstszym powikłaniem pojawiającym się w dorosłym życiu jest zwężenie światła kanału kręgowego w odcinku piersiowo-lędźwiowym z uciskiem na rdzeń kręgowy i korzenie nerwowe.^{10,11} Jest to najczęściej leczone przez chirurgiczne odciążenie, o ile jest to zdiagnozowane wcześniej.

Większość dzieci z achondroplazją radzi sobie dobrze. Jednakże dzieci cierpiące na achondroplazję zazwyczaj mają opóźniony rozwój motoryczny (rys. 3),^{12,13} zapalenie ucha środkowego, i szpatawość dolnej części nóg.¹⁴ Rzadziej niemowlęta i dzieci mogą mieć poważne konsekwencje zdrowotne związane z wodogłowie, skróceniem połączenia czaszkowo-szyjnego, niedrożnością górnych dróg oddechowych, lub kifozą piersiowo-lędźwiową. Choć są one rzadsze, opieka zapobiegawcza powinna być skierowana w celu zidentyfikowania dzieci, które należą do grupy wysokiego ryzyka i podjęcia kroków w celu zapobiegania poważnym następstwom. Większość osób z achondroplazją ma inteligencję w normie i są w stanie prowadzić samodzielne i produktywnie życie.¹⁵ Jednakże z powodu ich nieproporcjonalnie niskiego wzrostu może się pojawić wiele problemów psychospołecznych. Rodziny mogą skorzystać ze wskazówek i możliwości skontaktowania się z innymi rodzinami z dziećmi cierpiącymi na ten rodzaj schorzenia.

Porady zawarte w tym raporcie przeznaczone są dla pediatrów sprawujących opiekę nad dziećmi z achondroplazją i ich rodzin. W raporcie tym przedstawione są sprawy, którymi należy zająć się w poszczególnych latach życia dziecka (Tabela 1). Sugestie te nie są odpowiednie dla innych achondroplazji, ponieważ każdy rodzaj ma swą własną historię, komplikacje i specyficzne wskazania. Bez względu na dostępność wskazówek w tym raporcie ważne jest, by pediatrzy i rodzice skonsultowali się z lekarzami posiadającymi specjalistyczne doświadczenie i kompetencje dotyczące achondroplazji we wczesnym dzieciństwie, ponieważ raport ten przedstawia jedynie ogólne sugestie, które muszą być dostosowane do stanu i potrzeb każdego indywidualnego dziecka.

WIZYTA PRENATALNA

Pediatra może być wezwany po to, by porozmawiać z rodzicami, którzy spodziewają się dziecka z achondroplazją lub istnieje podejrzenie, że płód ma achondroplazję z powodu

rozpoznania w czasie badania ultrasonograficznego nieproporcjonalnie niskiego wzrostu. Niekiedy pediatra będzie głównym źródłem porad dla rodziny. Innym razem, porady rodzinie udzielić mógł już genetyk i/lub położnik. Jednakże z powodu wcześniejszych związków z rodziną, pediatra może być wezwany po to, by ponownie przeanalizować te informacje i towarzyszyć rodzinie w procesie decyzyjnym.

Diagnoza achondroplazji u płodu jest najczęściej pewna, gdy jedno lub dwoje rodziców cierpi na to schorzenie. W tych okolicznościach, rodzice zazwyczaj wiedzą już dużo o tym schorzeniu, o możliwości dziedziczenia go i rokowaniach dla potomstwa. Częściej diagnoza o podejrzenie achondroplazji następuje w późnym okresie ciąży na podstawie skrócenia proksymalnej (bliższej) części kości długiej, co jest przypadkowo odkryte w czasie badania ultrasonograficznego. Ponieważ badania ultrasonograficzne przeprowadzane są w ciąży wielokrotnie, wiele przypadków achondroplazji jest po raz pierwszy zauważonych w okresie prenatalnym (po 26 tygodniu ciąży). Jednakże, nieproporcjonalnie krótkie kończyny można zauważyć w grupie heterogenicznej schorzeń. Często jest zła diagnoza i nieodpowiednie poradnictwo prenatalne dla rodzin.¹⁶ Potwierdzenie diagnozy w oparciu o cechy charakterystyczne dla achondroplazji zauważone w czasie badania ultrasonograficznego może być dokonane po przeprowadzeniu testów cząsteczkowych (*FGFR3* testy mutacyjne) próby prenatalnej. Jeśli nie potwierdzono jeszcze diagnozy, należy powiadomić rodzinę o tym delikatnie. W tych okolicznościach, pediatra powinien omówić wstępną istotę diagnozy i inne opcje, które mogą uzasadnić ujawnione cechy. Pediatra powinien omówić także istotę achondroplazji, ponieważ jest to najbardziej prawdopodobne uzasadnienie rozpoznanych cech. W przypadkach, gdy diagnoza jest jednoznacznie stwierdzona albo z powodów dziedziczenia w rodzinie, czy też po zdiagnozowaniu prenatalnymi wynikami molekularnymi (pobieranie próbek kosmka kosmówki w 11-13 tygodniu ciąży lub punkcja owodni po 15 tygodniu ciąży), pediatra może uznać za stosowne podjęcie następujących kroków.

1. Sprawdzić, potwierdzić i przedstawić laboratoryjne lub obrazowe wyniki badań prowadzące do diagnozy.
2. Wyjaśnić mechanizmy pojawienia się achondroplazji u płodu i ryzyko pojawienia się schorzenia w rodzinie ponownie.
3. Należy pamiętać, że 75% przypadków achondroplazji pojawia się z rodzinach, w których obydwój rodziców jest średniego wzrostu. W tych przypadkach, achondroplazja potomstwa pojawia się z powodu mutacji genów.
4. Omówić istotę i cechy achondroplazji wraz z odmianami.³
5. Omówić dodatkowe badania, które należy przeprowadzić, zwłaszcza te, mające na celu potwierdzenie diagnozy w okresie noworodkowym. W przypadku poronienia, urodzenia martwego dziecka, przerwania ciąży, potwierdzenie diagnozy konieczne jest, aby powiadomić członków rodziny o możliwości ponownego pojawienia się schorzenia w rodzinie.
6. Omówić obecnie dostępne sposoby leczenia i interwencji. Ta rozmowa powinna dotyczyć skuteczności, powikłań, efektów niepożądanych, kosztów i innych obciążeń związanych z tym leczeniem. Należy omówić możliwe leczenie i działania na przyszłość.
7. Zbadać możliwe opcje dla rodziny dotyczące opieki i wychowania dziecka używając podejścia niedyrektywnego. W przypadku wczesnej diagnozy prenatalnej, możliwości te mogą obejmować kwestie zabiegu przerwania ciąży, kontynuacji ciąży i wychowania dziecka w domu, w domu opieki zastępczej, lub adopcji. W przypadku planowanej adopcji przez inną rodzinę, można nawiązać kontakt z centrum adopcyjnym Mali Ludzie z Ameryki.¹⁷
8. Jeśli matka cierpi na achondroplazję, należy poinformować ją o konieczności przeprowadzenia cięcia cesarskiego w czasie porodu z powodu małej miednicy.¹⁸ Matka z achondroplazją może cierpieć na zaburzenia oddychania w czasie trzeciego trymestru ciąży, więc powinny być wykonane badania funkcji płucnych. Achondroplazja homozygotyczna może być zdiagnozowana w okresie prenatalnym w czasie badań molekularnych płodu albo pobranie próbki kosmka kosmówki lub punkcji owodni. Kobieta w ciąży obciążonej ryzykiem homozygotyczności powinna mieć przeprowadzone badania pomiarów

ultrasonograficznych w 14, 16, 18, 22 i 32 tygodniu ciąży, aby odróżnić homozygotyczność od heterozygotyczności od normalnych wzorów wzrostu płodu.

9. Jeśli obydwójce rodziców ma nieproporcjonalnie niski wzrost, należy ocenić możliwość podwójnej heterozygotyczności¹⁹ lub homozygotyczności achondroplazji. Niektóre formy podwójnej heterozygotyczności prowadzą do problemów zagrażających życiu¹⁹; niemowlęta z achondroplazją homozygotyczną rodzą się zazwyczaj martwe lub umierają wkrótce po urodzeniu.²⁰

NADZÓR ZDROWOTNY OD CHWILI NARODZIN DO 1 MIESIĄCA ŻYCIA: OKRES NOWORODKOWY

Badania

1. Potwierdzić diagnozę badaniem radiograficznym (diagnoza w około 20% przypadków pacjentów z achondroplazją były opóźnione w przeszłości, ponieważ nie podejrzewano tego w czasie badań fizycznych w okresie noworodkowym i w konsekwencji nie otrzymano żadnych radiogramów).
2. Dokumentować pomiary, w tym obwód potyliczno-czaszkowy (OFC), długość ciała, i wagę ciała; nanieść wymiary na siatkę pomiarów dla dzieci z achondroplazją (rys 1, 2 i 4-7). Omówić fenotyp z rodzicami i przedyskutować specyficzne wyniki z obydwójkiem rodziców kiedy tylko to możliwe.
3. OFC powinno być mierzone w czasie każdego kontaktu z pediatrą w pierwszym roku życia (rys 4 i 5).

Poradnictwo zapobiegawcze

1. Omówić specyficzne wyniki odnośnie achondroplazji z rodzicami w tym:
 - Dziedziczenie dominujące autosomalne: około 75% przypadków to nowe mutacje. Została odnotowany mozaicyzm linii germinalnej (w której niektóre komórki zawiązka u zarodka pochodzą z normalnej linii komórki, a niektóre są z linii komórki z mutacją), ale ryzyko pojawienia się w sporadycznych przypadkach jest mniejsze niż 1%.²¹⁻²³
 - Większość osób z achondroplazją posiadają normalną inteligencję i normalną długość życia.
 - Chociaż poważne problemy mogą się pojawić podczas okresu niemowlęcego, takie problemy dotyczą jedynie 5% do 10% niemowląt z achondroplazją.
 - Hormony wzrostu, inne terapie lekowe, oraz odżywianie i suplementy witaminowe nie przynoszą efektów jeśli chodzi o znaczne podwyższenie wzrostu. Terapia hormonem wzrostu może spowodować przejściowe przyspieszenie tempa wzrostu. Jednakże efekty te zmniejszają się w czasie ciągłego leczenia. Żadne badania nie wykazały jednoznacznych korzyści w związku z ostateczną wysokością ciała dorosłego człowieka.^{24, 25} Jeśli wybrano takie leczenie, powinno być one rozważane jedynie w ramach badawczych. Długoterminowe przedłużanie kończyn przy użyciu różnych technik jest używane w wielu miejscach na świecie, nie tylko w Ameryce Północnej. Może to zwiększyć w istotny sposób ostateczny wzrost.^{26, 27} Jednakże, jest to proces żmudny i męczący, nie pozbawiony ryzyka oraz kosztowny. Większość rodzin zatem wybiera zmianę otoczenia, aby przystosować je do dziecka, a nie odwrotnie.
 - Zostały opracowane specjalne krzywe wzrostu dla dzieci z achondroplazją i karty rozwoju niemowlęcia (rys 1-7); ostateczna oczekiwana wysokość osoby dorosłej z achondroplazją to około 4 stopy.⁹
2. Omówić następujące możliwe poważne powikłania medyczne i sposoby ich zapobiegania:
 - Nieoczekiwana śmierć niemowlęcia ma miejsce, przy braku dokładnej oceny, u około 2% do 5% wszystkich niemowląt z achondroplazją.^{28,29} Wydaje się, że wynika to z bezdechu, który powstaje w wyniku ucisku tętnic na poziomie otworu wielkiego (Foramen magnum).²⁸ Dodatkowo, zazwyczaj mały otwór wielki może spowodować wysoką mielopatię szyjną.^{30, 31}

Jednakże, przy odpowiedniej ocenie i interwencji, obydwie te ryzyka mogą być zminimalizowane.³¹ Rodzice powinni być poinformowani o tym, że powinni używać fotelika czy nosidła, które posiadają sztywne oparcie podtrzymujące szyję i używać fotelika samochodowego, który jest montowany tyłem do kierunku jazdy tak długo jak to możliwe. Powinno udzielić im się rad, aby nie używali takich produktów jak huśtawki mechaniczne i nosidełka po to, by ograniczyć niekontrolowane ruchy głowy w okolicy otworu wielkiego czaszki. Odnotowano przypadki, kiedy niemowlęta z achondroplazją, które nie przejawiały żadnych klinicznych wad w czasie badania i u których nie było też objawów innych schorzeń, zmarły z powodu tego powikłania. Zważywszy na to, i ponieważ może to uchronić życie dziecka, opieka nad każdym niemowlęciem z achondroplazją powinna obejmować ocenę ryzyka połączenia czaszkowo-szyjnego, co oznacza dokładne badanie neurologiczne, neuroobrazowanie, oraz badanie polisomnograficzne.³¹ Neuroobrazowanie może być dokonane przy pomocy tomografii komputerowej (CT) z cienkimi warstwami i oknami kostnymi³¹ lub rezonansu magnetycznego (MRI).^{32, 33} Każde z nich ma swoje zalety i wady: CT pozwala na bezpośrednią analizę rozmiaru otworu wielkiego czaszki z opublikowanymi standardami dla achondroplazji i często może być wykonane bez podania środków uspokajających lub znieczulenia, ale nie zezwala na bezpośrednie obrazowanie części układu nerwowego, które powinno być zbadane; MRI daje możliwość takiej bezpośredniej oceny pnia mózgu i górnego szyjnego odcinka rdzenia kręgowego, ale nie możliwe jest ocenienie rozmiaru otworu i obecnie nie można go przeprowadzić bez podania środków uspokajających. Szybki rozwój technologii obrazowania daje nadzieję, że alternatywne sposoby mogą stać się dostępne w przyszłości.

- Jeśli wykryto jakieś poważne problemy (np. wyraźne wady po badaniu neurologicznym, takie jak duże obniżenie napięcia lub ciągły stopotrząs; wyraźnie zmniejszony rozmiar otworu wielkiego czaszki w porównaniu ze standardami dla osób z achondroplazją; znaczna deformacja górnego szyjnego rdzenia kręgowego; epizody niedotlenienia z minimalnym nasyceniem tlenem poniżej 85%³¹), należy skierować dziecko do neurochirurga lub innego specjalisty posiadającego doświadczenie w opiece i leczeniu problemów neurologicznych u dzieci z achondroplazją.³⁴
- Wodogłowie stanowi ryzyko na całe życie, ale największe szanse rozwoju schorzenia są w przeciągu pierwszych 2 lat.³⁵ OFC powinno być dokładnie sprawdzane w czasie tego okresu. Jeśli OFC jest duże lub przekracza centyle na wykresie dla dzieci z achondroplazją, należy skierować niemowlę do neurologa dziecięcego lub neurochirurga dziecięcego. Początkowe CT lub MRI (wykonane w połączeniu z obrazowaniem połączenia szyjno-czaszkowego) jest cenne jeśli istnieje podejrzenie o możliwe wystąpienie wodogłowia. Należy zastanowić się nad powtórzeniem neuroobrazowania, aby ocenić zmianę rozmiaru komorowego, jeśli jest przyspieszony wzrost głowy w porównaniu ze standardami obowiązującymi u dzieci z achondroplazją lub jeśli pojawiają się inne oznaki takie jak wytrzeszcz, twarde ciemiączko, lub oznaki nienaturalnego letargu czy też rozdrażnienia trudnego do opanowania. Zarówno ventriculomegalia jak i nadmierny ekstraaksjalny płyn często pojawiają się przy achondroplazji³⁵ i nie powinny być źle interpretowane jako wymagające wstawienia zastawki. Ultrasonografia nerwów może być wykonana po otrzymaniu tych wyników klinicznych.
- Restrykcyjna choroba płuc występuje u mniej niż 5% dzieci z achondroplazją do ukończenia 3 roku życia.³⁶ Mieszkanie na dużej wysokości znacznie zwiększa ryzyko wystąpienia tego problemu. Jeśli są oznaki problemów z oddychaniem lub dowody świadczące o tym, iż dziecko słabo przybiera na wadze mimo odpowiedniego spożycia kalorii, należy pomyśleć o pulsoksymetrii (w czasie karmienia, płaczu i w czasie odpoczynku), aby sprawdzić nasycenie tlenem.
- Większość dzieci z achondroplazją ma kifozę piersiowo-lędźwiową. Jeszcze bardziej pogłębiona kifoza może być związana z siedzeniem bez podparcia zanim rozwinię się odpowiednia siła mięśni tułowia.^{37, 38} Rodzice powinni być poinformowani o tym, aby unikać sadzania dziecka bez podparcia czy też używania urządzeń, które powodują, że dziecko siedzi krzywo lub trzyma plecy w kształcie litery „C”, takich jak spacerówki-

parasolki lub miękkie siedziska płócienne w ciągu pierwszego roku życia. Zalecane jest użycie krzesełek do karmienia dla uzyskania pozycji pionowej. Jeśli wygląda na to, że rozwija się pogłębiona kifoza, należy rozważyć konsultację chirurga-ortopedy dziecięcego w celu ustalenia czy konieczne jest użycie aparatu korekcyjnego.

- Częste powikłanie zwężenia kanału kręgowego rzadko występuje w dzieciństwie, ale objawia się u starszych osób drętwieniem, osłabieniem, lub zmienionym głębokim odruchem ścięgnistym.³⁰ Pogłębiona kifoza piersiowo-lędźwiowa jest jednym z mechanizmów, które może przyczynić się do pojawienia zwężenia kanału kręgowego. Dlatego też sadzanie bez podparcia przed uzyskaniem odpowiedniej siły mięśni tułowia jest odradzane.

- Ryzyko poddania się znieczuleniu:³⁹ jeśli osoba z achondroplazją musi mieć znieczulenie i operację, należy zastanowić się nad następującymi sprawami:

- (a) Należy zachować ostrożność w czasie wykonywania ruchów głowy, ponieważ niekontrolowany ruch głową (jaki może pojawić się w czasie intubacji) może doprowadzić do niezamierzonego ucisku rdzenia kręgowego wtórnie do zwężenia otworu wielkiego czaszki.
- (b) Należy zadbać o to, by dawki leków były odpowiednie do wagi i wzrostu pacjenta.
- (c) Dostęp do żył jest czasem trudny z powodu niemożności pełnego wyprostowania łokcia.
- (d) Ogólnie, znieczulenie rdzeniowe nie powinno być wykonane, zwłaszcza jeśli występuje kifoza lub pogłębiona lordoza lędźwiowa z powodu ograniczonej przestrzeni w kanale kręgowym.
- (e) Ogólne znieczulenie powinno być podane przy wykonywaniu cięcia cesarskiego w czasie porodu dla kobiety chorej na achondroplazję (u wszystkich kobiet poród przez cesarskie cięcie jest wymagany z powodu zwężonej miednicy), ponieważ użycie znieczulenia zewnątrzoponowego w tym przypadku wymaga specjalnych umiejętności i doświadczenia.^{40/P}

3. Omówić potencjalne psycho-społeczne wskazania zarówno dla rodzica jak dziecka w związku z niskim wzrostem. Należy odesłać osobę dotkniętą tym schorzeniem lub rodzica takiego dziecka do grup wsparcia takich jak Mali Ludzie Ameryki (patrz także „Informacje dla młodych rodziców”). Jeśli rodzice nie chcą dołączyć do żadnej z grup, mogą chcieć spotkać się lub porozmawiać z inną osobą dotkniętą tym schorzeniem lub rodzicami. Należy przypomnieć rodzicom, że większość osób dotkniętych achondroplazją prowadzi normalne, samodzielne życie.

4. Omówić z rodziną w jaki sposób poinformować rodzinę i przyjaciół o problemie dziecka.

5. Zaopatrzyć rodziców w książki i ulotki informacyjne na ten temat (patrz „Informacje dla młodych rodziców”).

6. Omówić realne problemy z funkcjonowaniem osoby dotkniętej chorobą.

7. Omówić indywidualne sposoby wsparcia takie jak rodzina, duchowni, pracownicy społeczni, przyjaciele.

8. Omówić diagnozę prenatalną i możliwość ryzyka wystąpienia schorzenia przy kolejnych ciążach.

NADZÓR ZDROWOTNY OD 1 MIESIĄCA ŻYCIA DO 1 ROKU ŻYCIA: OKRES NIEMOWLĘCY

Badania

1. Dla dzieci nie zdiagnozowanych w okresie noworodkowym, umówić na neuroobrazownie i badanie polisomnograficzne w czasie potwierdzania diagnozy.
2. Ocenić wzrost i rozwój w porównaniu tylko z dziećmi z achondroplazją (rys. 1-7).
3. Przeprowadzić badanie.
4. Sprawdzić przyrost obwodu głowy na wykresach przedstawiających obwód głowy u dzieci z achondroplazją.
5. Skierować dziecko do neurologa dziecięcego lub neurochirurga dziecięcego jeśli rozmiar głowy jest nieproporcjonalnie duży lub wykracza poza centyle, jeśli są oznaki wodogłowia

- lub jeśli są wskazania dotyczące możliwości wystąpienia ucisku w obrębie połączenia czaszkowo-szyjnego wraz z wygórowanymi odruchami, odruchami asymetrycznymi, stopotrząsem, nadmiernym obniżeniem napięcia, wczesnym preferowaniem jednej ręki.^{10, 35}
6. Rozważyć powtórzenie neuroobrazowania w przypadku przyśpieszenia tempa wzrostu obwodu głowy, pogłębionego trwałego obniżenia napięcia lub oznak ucisku połączenia czaszkowo-szyjnego.³¹⁻³⁴ Wzrost otworu wielkiego czaszkowego może być porównywany z wykresami norm dla osób z achondroplazją.⁴¹
 7. Sprawdzić rozwój motoryczny i omówić go; odnieść go do wykresu dotyczącego rozwoju motorycznego dzieci z achondroplazją. Można spodziewać się opóźnionego rozwoju motorycznego, ale nie społecznego czy poznawczego.^{12, 13} Sprawdzić czy nie ma surowiczego zapalenia ucha środkowego. Sprawdzić ryzyko wystąpienia choroby w 6 i 12 miesiącu życia. Reakcja dziecka na różne dźwięki jako rodzaj badania audiometrycznego powinno być wykonane od 9 do 12 miesiąca życia. Opóźnienie rozwoju mowy może pojawić się jako następstwo utraty słuchu przewodzeniowego.
 8. Sprawdzić postęp kifozy na połączeniu piersiowo-lędźwiowym. Zaleca się, by rodzic dziecka z achondroplazją nie nosiła go w pozycji zwiniętej (w literkę C). Niektóre rodzaje nosideł, huśtawek mechanicznych, skoczków, spacerówek-parasolek zwiększają ryzyko garbu. Należy unikać sadzania dziecka bez podparcia.^{37,38} Rodzice i terapeuci powinni być poinformowani o konieczności zapewnienia podparcia pleców w pierwszym roku życia. Jeśli wygląda na to, że rozwija się pogłębiona kifoza, należy zastanowić się nad konsultacją u chirurga ortopedy dziecięcego w celu ustalenia czy konieczne jest usztywnienie.³⁸
 9. Należy być świadomym, iż rotacja zewnętrzna bioder jest częsta, kiedy dziecko zaczyna obciążać je. Nie wymaga to usztywniania dziecka.

Poradnictwo zapobiegawcze

1. Sprawdzić wsparcie dostępne dla rodziny.
2. Sprawdzić kontakt z grupami wsparcia.
3. Obserwować stan emocjonalny rodziców i stosunki wewnątrzrodzinne.
4. Omówić sposoby wczesnej interwencji i konieczność normalnego uspołeczniania dziecka w grupie.
5. Spytać rodziców czy poinformowali rodzinę o achondroplazji; omówić przygotowanie rodzeństwa do nowej sytuacji.
6. Sprawdzić podwyższone ryzyko surowiczego zapalenia ucha środkowego z powodu krótkiej trąbki Eustachiusza. Zwrócić uwagę na fakt, iż badania ucha jest konieczne w przypadku każdej dłuższej lub ostrej choroby górnych dróg oddechowych lub w przypadku podejrzenia przez rodziców bólu ucha.
7. Poradzić rodzicom, by unikali nosideł, które powodują, iż niemowlę jest w pozycji zwiniętej. Nie dotyczy to fotelików samochodowych, które powinny być zawsze używane w czasie podróży samochodem. Fotelik samochodowy odwrócony tyłem do kierunku jazdy powinien być używany do momentu uzyskania możliwie najwyższej wagi zezwalającej na użycie tego rodzaju fotelików (25-30 funtów).
8. Omówić złożenie podania o zasiłki uzupełniające.

NADZÓR ZDROWOTNY OD 1 DO 5 ROKU ŻYCIA: WCZESNE DZIECIŃSTWO

Badania

1. Ocenić wzrost dziecka i rozwój wg. wykresów przygotowanych dla dzieci z achondroplazją.
2. Sprawdzać tempo przyrostu obwodu głowy porównując z wykresem przedstawiającym obwód głowy u dzieci z achondroplazją.
3. Ciągłe obserwować czy nie pojawia się garb piersiowo-lędźwiowy (kifoza). Omówić unikanie używania chodzików, skoczków, czy też nosideł. Jakakolwiek kifoza, która pojawi się teraz powinna zaniknąć z momentem, gdy dziecko zacznie stawać. Lordoza lędźwiowa

- zazwyczaj rozwija się, ale nie wymaga specjalnej interwencji. Stawanie i chodzenie mogą pojawić się późno; jednakże powinny rozwinąć się od 2 do 2,5 roku życia. Gdy dziecko zaczyna stawać, rotacja zewnętrzna bioder powinna skorygować się w przeciągu 6 miesięcy.
4. Należy spodziewać się wykrzywienia nóg. Wiele dzieci będzie miało też niestabilne tkanki miękkie wokół kolana i wewnętrzny skręt piszczeli. Jeśli zniekształcenie i niestabilność prowadzą do trudności w chodzeniu, nacisk na kolano (niekontrolowane obustronne i środkowe ruchy przy wstawaniu), lub ciągły ból, należy skonsultować się z ortopedą dziecięcym.¹⁴
 5. Sprawdź czy dziecko nie ma przykurczów przy zgięciu stawu biodrowego. Przepisać ćwiczenia, które mogą zmniejszyć lordozę lędźwiową i przykurcze stawów biodrowych jeśli są ku temu wskazania. Sprawdź rotację zewnętrzną bioder. Skierować dziecko do ortopedy dziecięcego jeśli to konieczne.
 6. Sprawdzać słuch każdego roku. Jeśli otologiczny wywiad chorobowy, badania słuchu lub rozwój mowy budzą niepokój o słuch, należy przeprowadzić badanie audiologiczne.
 7. Przeprowadzić ocenę rozwoju mowy nie później niż do 2 roku życia. Jeśli rozwój mowy jest opóźniony, należy wykluczyć utratę słuchu przewodzeniowego wywołaną na skutek chronicznego surowiczego zapalenia ucha środkowego.
 8. Obserwować czy nie występuje obstrukcyjny bezdech w czasie snu spowodowany mniejszymi od przeciętnych rozmiarów dróg oddechowych plus fizjologiczny przerost migdałka gardłowego.⁴²⁻⁴⁴ Większość dzieci z achondroplazją chrapie. Jednakże w przypadku podejrzenia bezdechu lub zaburzeń oddychania w czasie snu (zwiększona retrakcja, zwarcia krtaniowe, zadławienia, przerywane oddychanie, bezdech, głębokie wyrównawcze westchnienia, wtórne mimowolne oddawanie moczu, nawracające przebudzenia w czasie nocy lub wymioty), wtedy wskazane jest dodatkowe badanie pulmonologiczne i polisomnograficzne.
 9. Należy być świadomym, iż refluks przełykowo-żołądkowy jest częstszy u dzieci z achondroplazją i może jeszcze częściej występować u dzieci z komplikacjami neurooddechowymi.⁴⁵ Jeśli refluks jest silny, należy, poza normalnym leczeniem, zastanowić się nad skierowaniem dziecka do specjalisty zajmującego się refluksem żołądkowo-przełykowym u niemowląt i dzieci.
 10. Nie należy źle interpretować zwiększonej potliwości traktując to jako wskazówkę wystąpienia poważnych problemów medycznych; jest to normalne u dzieci z achondroplazją.
 11. W niewielu przypadkach, gdy diagnoza achondroplazji jest późna, po pierwszy roku życia, ustalić czy konieczne jest neuroobrazowanie na podstawie oznak i symptomów klinicznych.

Poradnictwo zapobiegawcze

1. Rozważyć przystosowanie domu do takiego stopnia, by dziecko mogło być niezależne (tj. niżej umieszczone przełączniki światła, niżej umieszczone klamki, obniżone krany, dostosowanie toalet, oraz zaopatrzenie w schodki) (patrz "Informacje dla rodziców").
2. Ustalić czy konsultacja terapii zajęciowej jest potrzebna.
3. Omówić przystosowanie odzieży odpowiedniej do wieku używając bezzatraskowych łatwych do zapinania zapiek i ukrytych pętelek.
4. Omówić przystosowanie zabawek, zwłaszcza rowerka na trzech kółkach, w powodu krótszych kończyn.
5. Omówić przystosowanie toalet, aby umożliwić wygodne, niezależne ich użycie z wykorzystaniem pomocy, które ułatwią pełną higienę w toalecie.
6. Omówić użycie podnóżka w czasie siedzenia, aby stopy dziecka nie zwisały. Stopy powinny być podparte, gdy dziecko siedzi przy biurku, na krześle, lub w toalecie. Poduszcзка za plecami dziecka może być użyteczna, aby zapewnić dobrą postawę i zapobiegać bólom pleców. Poradzić rodzicom, by używali fotelika samochodowego zwróconego tyłem do kierunku jazdy w celu zapewnienia bezpieczeństwa dziecka tak długo, aż nie zostanie osiągnięta maksymalna waga i wysokość dziecka zalecana przez producenta fotelika.⁴⁶

- Fotelik zwrócony tyłem do kierunku jazdy zapewnia najlepszą ochronę i stopień położenia dziecka z wielkogłowieiem i dysplazją szkieletową. Rodzice mogą skorzystać z interwencji behawioralnej, aby używać fotelika zwróconego tyłem do kierunku jazdy jak najdłużej.
7. Sprawdzić przyrost wagi i zwyczaje jedzeniowe, aby uniknąć otyłości, co często stanowi problem w późniejszym dzieciństwie.
 8. Omówić konieczność założenia aparatów ortodontycznych w przyszłości i możliwą potrzebę wczesnej oceny ortodontycznej w celu sprawdzenia rozwoju podniebienia.
 9. Zachęcić rodzinę do wybrania aktywności ruchowej, w których dziecko może brać udział; należy unikać gimnastyki, nurkowania, trampolin i sportów urazowych.
 10. Omówić w jaki sposób rozmawiać z dzieckiem i przyjaciółmi lub członkami rodziny o problemie niskiego wzrostu.
 11. Zachęcić do uczestnictwa w zajęciach przedszkolnych, aby dziecko uczyło się zachowania w swojej grupie wiekowej, oraz wraz z rodzicami przygotować nauczyciela i inne dzieci, by dziecko z achondroplazją nie było traktowane w sposób specjalnie uprzywilejowany.
 12. Omówić przygotowanie toalet i specjalnych udogodnień potrzebnych z powodu niskiego wzrostu dziecka (patrz „Informacje dla rodziców”).

NADZÓR ZDROWOTNY OD 5 DO 13 ROKU ŻYCIA: PÓŹNY OKRES DZIECIŃSTWA

Badania

1. Ocenić i sprawdzić wzrost dziecka, rozwój i adaptację społeczną.
2. Nanieść wymiary na siatki centylowe dla dzieci z achondroplazją (rys 6-7).
3. Sprawdzić przyrost wagi.⁴⁸ Dziecko może potrzebować ograniczonego spożycia pożywienia i jeść mniej niż dziecko przeciętnego wzrostu.
4. Wykonać ogólne i neurologiczne badanie rozwoju fizycznego.
5. Sprawdzić głębokie odruchy ścięgniste każdego roku w celach wykrycia asymetrii lub zwiększonych odruchów, które sugerują zwężenie kanału kręgowego.
6. Sprawdzić dotychczasowy przebieg choroby, aby ocenić ryzyko możliwego bezdechu obstrukcyjnego w czasie snu.
7. Sprawdzać słuch każdego roku.

Poradnictwo zapobiegawcze

1. Określić gotowość szkolną.
2. Omówić przygotowanie szkoły i nauczyciela na przyjęcie dziecka z niskim wzrostem (patrz „Informacje dla rodziców”).
3. Przygotować dziecko na pytania innych i ciekawość. Upewnić się, że dziecko wie jak odpowiedzieć na pytanie dlaczego jest niskie i poprosić o pomoc, gdy jej potrzebuje. Dzieci z achondroplazją są zazwyczaj wdrożone w normalny tok nauczania.
4. Zasugerować pomoce adaptacyjne w szkole, które pomogą dziecku poradzić sobie z ciężkimi drzwiami, wysoko osadzonymi klamkami, sięganiem do tablicy, normalnych rozmiarów ławkami a także podstawkę pod stopy. Należy upewnić się, że dziecko może korzystać z toalety samodzielnie (patrz „Informacje dla rodziców”).
5. Poradzić rodzicom użycie fotelika samochodowego z podwójnym pasem ramieniowym do możliwie najwyższego wzrostu zalecanego przez producenta, a potem przejście na urządzenia wspomagające pozycjonujące pasy bezpieczeństwa w celu uzyskania optymalnej pozycji pasów bezpieczeństwa.⁴⁶
6. Sprawdzić uspołecznienie i samodzielność.
7. Omówić kontakt z grupami wsparcia. Są cenne zwłaszcza w tym wieku.
8. Rozważyć przeprowadzenie oceny ortopedycznej, gdy dziecko ma około 5 lat, aby w odpowiedni sposób zaplanować leczenie o ile to konieczne.

9. Podkreślić konieczność utrzymania prawidłowej postawy i zachęcać dziecko do ciągłego zmniejszania lordozy lędźwiowej przez „ściąganie pośladków”. Jeśli lordoza jest pogłębiona, należy zastanowić się nad skierowaniem dziecka na zajęcia ruchowe w celu wzmocnienia dolnych partii mięśni brzucha i rotację miednicy.
10. Opracować program zajęć fizycznych z dozwolonymi zajęciami takimi jak pływanie i jazda na rowerze. Dziecko powinno unikać gimnastyki i sportów urazowych z powodu potencjalnych komplikacji neurologicznych, które mogą wystąpić jako konsekwencja zwężenia kanału kręgowego odcinka szyjnego. Jeśli dziecko gra w piłkę nożną należy zabronić odbijania piłki głową.
11. Sprawdzić możliwe problemy ortodonyjne i stan rozwoju mowy.

NADZÓR ZDROWOTNY OD 13 DO 21 ROKU ŻYCIA I WIĘCEJ: OKRES MŁODZIEŃCZY I WCZESNY OKRES DOROSŁOŚCI

Badania

1. Sprawdzać parametry wzrostu.
2. Sprawdzić przyrost wagi i dietę.
3. Obserwować czy występują oznaki i symptomy sprężenia nerwu oraz sprawdzić głębokie odruchy ścięgna, napięcie i wyniki badań czuciowych, jeśli to konieczne.
4. Sprawdzić dotychczasowy przebieg choroby, aby ocenić ryzyko możliwego bezdechu obstrukcyjnego w czasie snu.

Poradnictwo zapobiegawcze

1. Sprawdzić przystosowanie społeczne.
2. Omówić diagnozę z nastolatkiem, aby mieć pewność, że rozumie genetyczną istotę achondroplazji.
3. Omówić problem antykoncepcji. Konieczność i zastosowanie antykoncepcji powinna być omówiona zarówno z przedstawicielami płci męskiej jak i żeńskiej. Kobiety z achondroplazją są zazwyczaj płodne. Antykoncepcja doustna nie powinna być stosowana na dłuższą metę ponieważ u kobiet z achondroplazją występuje podwyższone ryzyko wystąpienia mięśniaka macicy, co może ulec pogorszeniu w czasie stosowania doustnych środków antykoncepcyjnych. Jednakże użycie krążka macicznego może być trudne z powodu krótkich ramion charakterystycznych przy achondroplazji. Znalezienie odpowiedniego rodzaju długoterminowej antykoncepcji może wymagać konsultacji z doświadczonym ginekologiem. Kobiety z achondroplazją często mają problemy z oddychaniem w późniejszym okresie ciąży; dlatego też początkowe badania funkcji oddechowych zalecane są we wczesnej ciąży. Wszystkie kobiety z achondroplazją wymagają cięcia cesarskiego z powodu zwężonej miednicy. Ze względu na zwężenie kanału kręgowego znieczulenie krzyżowe nie jest zalecane i większość kobiet z achondroplazją powinna być poddana znieczuleniu ogólnemu w celach wykonania cięcia cesarskiego. Jeśli partner kobiety z achondroplazją jest średniego wzrostu istnieje 50% szans na to, że dziecko będzie miało achondroplazję. Jeśli partner jest także niskiego wzrostu ryzyko wystąpienia schorzenia i możliwość urodzenia dziecka poważnie dotkniętego chorobą musi być ustalona, aby okres ciąży i noworodek mogły być odpowiednio prowadzone. Diagnoza prenatalna powinna być omówiona, aby umożliwić jak najbardziej odpowiednie prowadzenie ciąży.
4. Sprawdzić stan ortodontyczny.
5. Kontynuować kontrolę wagi.^{48,49}
6. Zachęcić rodzinę i osoby dotknięte chorobą, by ustalić ścieżkę kariery i cele życiowe wysoko i odpowiednio, jak dla innych członków rodziny. Pomóc w przystosowaniu do samodzielnego życia i stworzyć możliwość uzyskania prawa jazdy. Kierowcy zazwyczaj wymagają samochodów, które mają przystosowane pedały; istnieją nakładki na pedały, które można łatwo zamontować i zdjąć w razie potrzeby. Rodziny mogą chcieć współpracować ze specjalistą ds. rehabilitacji kierowców, który ma kwalifikacje potrzebne do oceny potrzeb kierowcy i który może przygotować listę

odpowiednich zmian jakie należy wprowadzić w pojeździe. Nazwiska wykwalifikowanych osób można uzyskać z miejscowego centrum rehabilitacji lub Związku Specjalistów ds. Rehabilitacji Kierowców (609-844-4433).⁵⁰ Dla większości osób konieczne będzie napisanie listu z uzasadnieniem konieczności wyłączenia poduszek powietrznych, ponieważ nawet z nakładkami na pedały, znacznie krótsze ręce uniemożliwi usytuowanie w odpowiedniej odległości od poduszki powietrznej (10-20in).⁴⁷ Osoby, które chcą posiadać przełącznik włączający i wyłączający poduszki powietrzne muszą przeczytać broszurę informacyjną i złożyć oficjalną prośbę do Urzędu Bezpieczeństwa na Drogach Publicznych (88-DASH-2-DOT [www.nhtsa.dot.gov]). Zgoda nie gwarantuje jednakże, że prośba będzie honorowana przez dealera samochodów.⁵¹

7. Omówić plany związane ze studiami, praktyką zawodową i kursami, lub inne plany po ukończeniu szkoły średniej.

8. Promować samodzielność.

9. Wciąż zachęcać do uczestnictwa w zajęciach społecznych i grupach wsparcia. Jest zwłaszcza pożyteczne w tym okresie.

10. Pomóc w przejściu na opiekę medyczną dla dorosłych.

Committee on Genetics (Komisja ds. Genetyki), 2003–2004

G. Bradley Schaefer, MD, Przewodniczący

Marilyn J. Bull, MD

Joseph H. Hersh, MD

Celia I. Kaye, MD, PhD

Nancy J. Mendelsohn, MD

John B. Moeschler, MD

Howard M. Saal, MD

Chris Cunniff, MD

Poprzedni przewodniczący Komisji:

Tracy L. Trotter, MD

Poprzedni członek Komisji

Współpracownicy

Judith G. Hall, OC, MD

Richard M. Pauli, MD, PhD

Współpraca

James D. Goldberg, MD

American College of Obstetricians and Gynecologists (Amerykańska Uczelnia Wyższa Położnictwa i Ginekologii)

James W. Hanson, MD

National Institute of Child Health and Human Development (Instytut Zdrowia Dziecka i Rozwoju Ludzkiego)

American College of Medical Genetics (Amerykańska Szkoła Wyższa Genetyki Medycznej)

Michele Ann Lloyd-Puryear, MD, PhD

Health Resources and Services Administration (Administracja Zdrowotna)

Sonja A. Rasmussen, MD

Centers for Disease Control and Prevention (Centra Kontroli i Zapobiegania Chorób)

Pracownicy

Paul Spire

INFORMACJE DLA RODZICÓW

Little People of America, Inc.

PO Box 65030

Lubbock, TX 79464-5030

www.lpaonline.org

Koordynatorzy rodziców: Grady i Mary Quick

4240 Oak Grove Dr

Carrollton, TX 75010

Książki i ulotki

Kuklin S. *Thinking Big: The Story of a Young Dwarf*. New York, NY: Lothrop, Lee & Shepard Books; 1986

Campbell J, Dorren N. *It's a Whole New View: A Beginner's Guide for New Parents of a Child With Dwarfism*. Lubbock, TX: Little People America Inc; 1998 (dostępne bez opłat z Little People of America pod adresem podanym powyżej)

To Celebrate: Understanding Developmental Differences in Young Children With Achondroplasia and Little People, Big Schools - Preparing the School for Your Young Child With Short Stature. Madison, WI: Midwest Regional Bone Dysplasia Clinic; 1997 (oba dostępne po kosztach z Midwest Regional Bone Dysplasia Clinic, University of Wisconsin, 1500 Highland Ave, Madison, WI 53705-2280)

Rozdziały podsumowujące

Francomano CA. GeneReviews: achondroplasia. Dostępne na: www.genetests.org. Accessed July 16, 2003

Pauli RM. Achondroplasia. In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of Genetic Syndromes*. New York, NY: Wiley-Liss; 2001:9–32

LITERATURA

1. American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics*. 1995;95:443–451

2. Horton WA. Fibroblast growth factor receptor 3 and the human chondrodysplasias. *Curr Opin Pediatr*. 1997;9:437–442

3. Pauli RM. Achondroplasia. In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of Genetic Syndromes*. New York, NY: Wiley-Liss; 2001:9–32

4. Orioli IM, Castilla EE, Scarano G, Mastroiacovo P. Effect of paternal achondroplasia, thanatophoric dysplasia, and osteogenesis imperfecta. *Am J Med Genet*. 1995;59:209–217

5. Shiang R, Thompson LM, Zhu YZ, et al. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia. *Cell*. 1994;78:335–342

6. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L, et al. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. *Nature*. 1994;371:252–254

7. Bellus GA, Hefferon TW, Ortiz de Luna RI, et al. Achondroplasia is defined by recurrent G380R mutations in FGFR3. *Am J Hum Genet*. 1995;56:368–373

8. Francomano CA. GeneReviews: achondroplasia. Available at: www.genetests.org. Accessed July 16, 2003

9. Horton WA, Rotter JI, Rimoin DL, Scott CI, Hall JG. Standard growth curves for achondroplasia. *J Pediatr*. 1978;93:435–438

10. Hecht JT, Butler IJ. Neurologic morbidity associated with achondroplasia. *J Child Neurol*. 1990;5:84–97

11. Pyeritz RE, Sack GH Jr, Udvarhelyi GB. Thoracolumbosacral laminectomy in achondroplasia: long-term results in 22 patients. *Am J Med Genet*. 1987;28:433–444

12. Todorov AB, Scott CI Jr, Warren AE, Leeper JD. Developmental progress in achondroplastic children. *Am J Med Genet*. 1981;9:19–23

13. Fowler ES, Glinski LP, Reiser CA, Horton VK, Pauli RM. Biophysical basis for delayed and aberrant motor development in young children with achondroplasia. *J Dev Behav Pediatr*. 1997;18:143–150

14. Kopits SE. Surgical intervention in achondroplasia. Correction of bowleg deformity in achondroplasia. *J Johns Hopkins Med*. 1980;146:206–209

15. Thompson NM, Hecht JT, Bohan TP, et al. Neuroanatomic and neuropsychological outcome in school-age children with achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1999;88:145–153

16. Modaff P, Horton VK, Pauli RM. Errors in the prenatal diagnosis of children with achondroplasia. *Prenat Diagn*. 1996;16:525–530

17. Little People of America. Adopting a dwarf child. Available at: <http://lpaonline.org/lpaadoptions.html>. Accessed July 16, 2003

18. Allanson JE, Hall JG. Obstetrics and gynecologic problems in women with chondrodystrophies. *Obstet Gynecol*. 1986;67:74–78

19. Flynn M, Pauli RM. Double heterozygosity and compound heterozygosity for disorders affecting bone growth. *Am J Med Genet*. 2003;121A:

20. Pauli RM, Conroy MM, Langer LO Jr, et al. Homozygous achondroplasia with survival beyond infancy. *Am J Med Genet*. 1983;16:459–473

21. Mettler G, Fraser FC. Recurrence risk for sibs of children with "sporadic" achondroplasia. *Am J Med Genet.* 2000;90:250–251
22. Henderson S, Sillence D, Loughlin J, Bennetts B, Sykes B. Germline and somatic mosaicism in achondroplasia. *J Med Genet.* 2000;37:956–958
23. Sobetzko D, Braga S, Rudeberg A, Superti-Furga A. Achondroplasia with the FGFR3 1138g–a (G380R) mutation in two sibs sharing a 4p haplotype derived from their unaffected father. *J Med Genet.* 2000;37:958–959
24. Kanaka-Gantenbein C. Present status of the use of growth hormone in short children with bone diseases (diseases of the skeleton). *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2001;14:17–26
25. Seino Y, Yamanaka Y, Shinohara M, et al. Growth hormone therapy in achondroplasia. *Horm Res.* 2000;53(suppl 3):53–56
26. Vilarrubias JM, Ginebreda I, Jimeno E. Lengthening of the lower limbs and correction of lumbar hyperlordosis in achondroplasia. *Clin Orthop.* 1990;250:143–149
27. Aldegheri R, Dall'Oca C. Limb lengthening in short stature patients. *J Pediatr Orthop B.* 2001;10:238–247
28. Pauli RM, Scott CI, Wassman ER Jr, et al. Apnea and sudden unexpected death in infants with achondroplasia. *Pediatr.* 1984;104:342–348
29. Reid CS, Pyeritz RE, Kopits SE, et al. Cervicomedullary compression in young patients with achondroplasia: value of comprehensive neurologic and respiratory evaluation. *J Pediatr.* 1987;110:522–530
30. Hecht JT, Butler IJ, Scott CI Jr. Long-term neurological sequelae in achondroplasia. *Eur J Pediatr.* 1984;143:58–60
31. Pauli RM, Horton VK, Glinski LP, Reiser CA. Prospective assessment of risks for cervicomedullary-junction compression in infants with achondroplasia. *Am J Hum Genet.* 1995;56:732–744
32. Bruhl K, Stoeter P, Wietek B, et al. Cerebral spinal fluid flow, venous drainage and spinal cord compression in achondroplastic children: impact of magnetic resonance findings for decompressive surgery at the cranio-cervical junction. *Eur J Pediatr.* 2001;160:10–20
33. Rollins N, Booth T, Shapiro K. The use of gated cine phase contrast and MR venography in achondroplasia. *Childs Nerv Syst.* 2000;16:569–575; discussion 575–577
34. Keiper GL Jr, Koch B, Crone KR. Achondroplasia and cervicomedullary compression: prospective evaluation and surgical treatment. *Pediatr Neurosurg.* 1999;31:78–83
35. Steinbok P, Hall J, Flodmark O. Hydrocephalus in achondroplasia: the possible role of intracranial venous hypertension. *J Neurosurg.* 1989;71:
36. Stokes DC, Phillips JA, Leonard CO, et al. Respiratory complications of achondroplasia. *J Pediatr.* 1983;102:534–541
37. Hall JG. Kyphosis in achondroplasia: probably preventable. *J Pediatr.* 1988;112:166–167
38. Pauli RM, Breed A, Horton VK, Glinski LP, Reiser CA. Prevention of fixed, angular kyphosis in achondroplasia. *J Pediatr Orthop.* 1997;17: 726–733
39. Berkowitz ID, Raja SN, Bender KS, Kopits SE. Dwarfs: pathophysiology and anesthetic implications. *Anesthesiology.* 1990;73:739–759
40. Morrow MJ, Black IH. Epidural anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Br J Anaesth.* 1998;81:619–621
41. Hecht JT, Horton WA, Reid CS, Pyeritz RE, Chakraborty R. Growth of the foramen magnum in achondroplasia. *Am J Med Genet.* 1989;32: 528–535
42. Waters KA, Everett F, Sillence DO, Fagan ER, Sullivan CE. Treatment of obstructive sleep apnea in achondroplasia: Evaluation of sleep, breathing, and somatosensory-evoked potentials. *Am J Med Genet.* 1995;59: 460–466
43. Zucconi M, Weber G, Castronovo V, et al. Sleep and upper airway obstruction in children with achondroplasia. *J Pediatr.* 1996;129:743–749
44. Mogayzel PJ Jr, Carroll JL, Loughlin GM, Hurko O, Francomano CA, Marcus CL. Sleep-disordered breathing in children with achondroplasia. *J Pediatr.* 1998;132:667–671
45. Tasker RC, Dundas I, Laverty A, Fletcher M, Lane R, Stocks J. Distinct patterns of respiratory difficulty in young children with achondroplasia: a clinical, sleep, and lung function study. *Arch Dis Child.* 1998;79:99–108
46. American Academy of Pediatrics, Committee on Injury, Violence, and Poison Prevention. Selecting and using the most appropriate car safety seats for growing children: guidelines for counseling parents. *Pediatrics.* 2002;109:550–553
47. Automotive Safety Program. *Transporting Children With Special Health Care Needs: Training and Resource Manual.* Indianapolis, IN: Automotive Safety Program; 2000:13–14
48. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia.

Am J Med Genet. 1988;31:597–602

49. Hunter AG, Hecht JT, Scott CI Jr. Standard weight for height curves in achondroplasia. *Am J Med Genet.* 1996;62:255–261

50. National Highway Traffic Safety Administration. *Adapting Motor Vehicles for People With Disabilities.* Washington, DC: National Highway Traffic Safety Administration; 2000. Available at: www.nhtsa.dot.gov/cars/rules/adaptive/brochure/brochure.html. Accessed February 3, 2004

51. National Highway Traffic Safety Administration. *Standardized Child Passenger Safety Training Program: Instructor Guide.* Washington, DC: National Highway Traffic Safety Administration; 2000:F-22–F-2

Wszystkie raporty kliniczne wydane przez Amerykańską Akademię Pediatrii tracą ważność po 5 latach od publikacji, chyba że są ponownie potwierdzone, skorygowane, lub wycofane w tym czasie lub przed tą datą.

Nadzór zdrowotny nad dziećmi z achondroplazją

Tracy L. Rotter, Judith G. Hall i Komisja ds. Genetyki

Pediatrics 2005;116:771-783

Cyfrowy identyfikator dokumentu elektronicznego: 10.1542/peds.2005-1440

Uaktualnione informacje i obsługa włącznie z rysunkami w wysokiej rozdzielczości, można znaleźć na: <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/116/3/771>

Odniesienia Artykuł ten przytacza 43 artykuły, 7 z których można uzyskać za darmo na: <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/116/3/771#BIBL>

Wzmianka Artykuł ten był przytaczany w 3 artykułach: <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/116/3/771#overarticles>

Zbiory artykułów Artykuł ten wraz z innymi na podobny temat pojawił się w następujących zbiorach artykułów:

Genetyka i Dysmorfologia

http://www.pediatrics.org/cgi/collection/genetics_and_dysmorphology

Errata Errata została opublikowana do tego artykułu. Proszę zobaczyć na następnej stronie lub: <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/116/3/771>

Pozwolenie i licencja Informacje odnośnie reprodukcji tego artykułu częściowo (liczby, tabele) lub w całości mogą być znalezione na stronie internetowej: <http://www.pediatrics.org/misc/Permissions.shtml>

Przedruk Informacje odnośnie zamówienia przedruku mogą być znalezione na stronie internetowej: <http://www.pediatrics.org/misc/reprints.shtml>

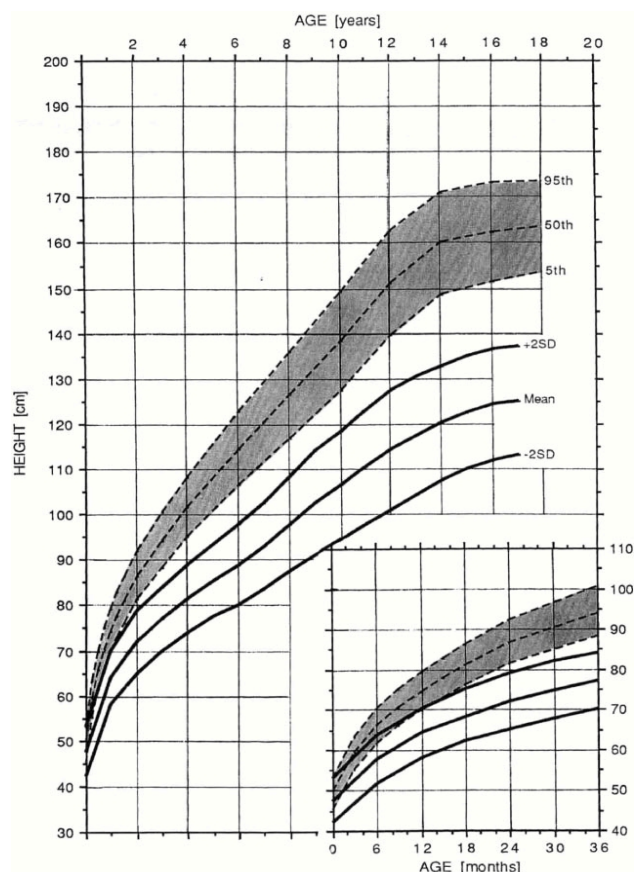
ERRATA

Pojawił się błąd w raporcie klinicznym Amerykańskiej Akademii Pediatrii sporządzonym przez Rotter et al., Pt. „Nadzór zdrowotny nad dziećmi z achondroplazją” który był opublikowany we wrześniu 2005 w *Pediatrics* (2005;116:771-783). Liczby 1, 2, 4 i 5 były źle przypisane. Przypis do 1, 2, 4 i 5 powinien być: Saul RA, Server LH, Sweet KM, Geer JS, Phelan MC, Mills CM. Informacje odnośnie wzrostu: trzeci trymestr i wiek dorosły. Drugie wydanie Greenwood, S.C.: Greenwood Genetic Center; 1998:107-110.

Cyfrowy identyfikator dokumentu elektronicznego: 10.1542/peds.2005-2461

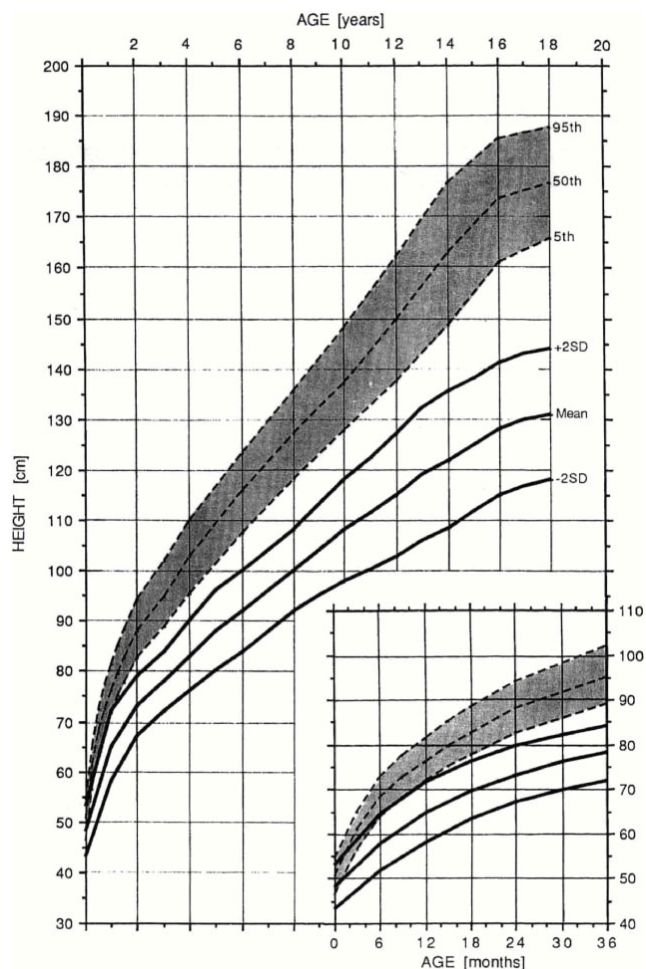
Rys. 1 Wzrost dla chłopców z achondroplazją (średnia ± 2.8 odchylenie standardowe) w porównaniu ze standardowymi krzywymi. Wykres został sporządzony na podstawie 189 chłopców. (Przedrukowano za zgodą z J Pediatr. 1978;93:435-438).

Oś x – (wykres duży) wiek (lata)/ (wykres mniejszy) wiek (miesiące); oś y wzrost (cm)



Rys. 2 Wzrost dla dziewcząt z achondroplazją (średnia ± 2.8 odchylenie standardowe) w porównaniu ze standardowymi krzywymi. Wykres został sporządzony na podstawie 214 dziewcząt. (Przedrukowano za zgodą z J Pediatr. 1978;93:435-438).

Oś x – (wykres duży) wiek (lata)/ (wykres mniejszy) wiek (miesiące); oś y wzrost (cm)



Wiek
w
miesiącach

Lp. Ilość reakcji

Uśmiech

MOTORYKA

Kontrola głowy

Przekręcania

Siedzi z podparciem

Siedzi samo

Raczkuje

Podciąga się do wstawania

Stoi z podparciem

Stoi samo

Chodzi z pomocą

Chodzi samo

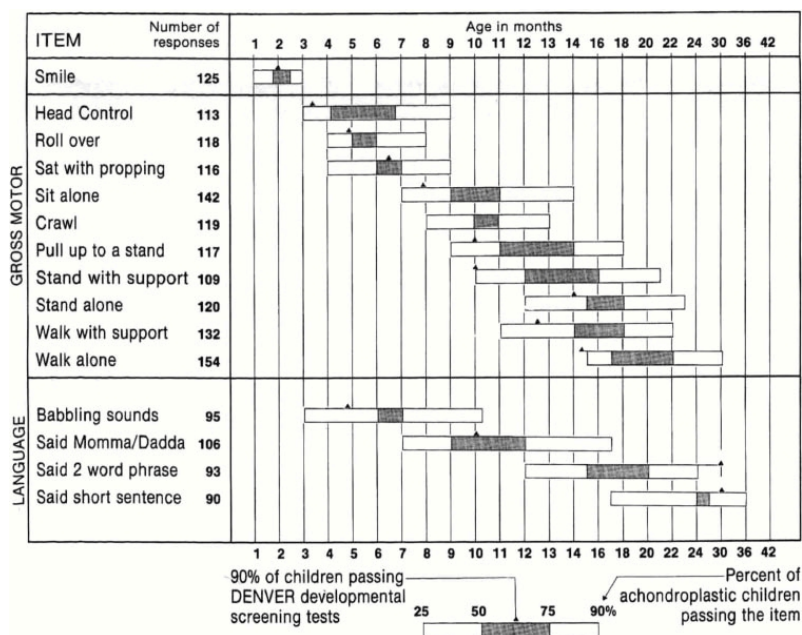
JEZYK

Gaworzy

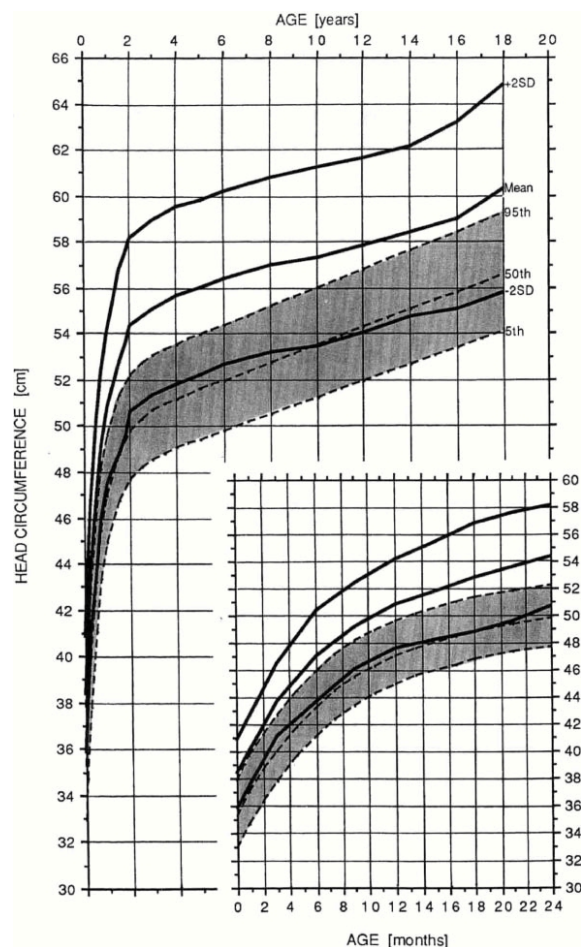
Mówi mama/tata

Mówi zdanie złożone z 2 wyrazów

Mówi krótkie zdania



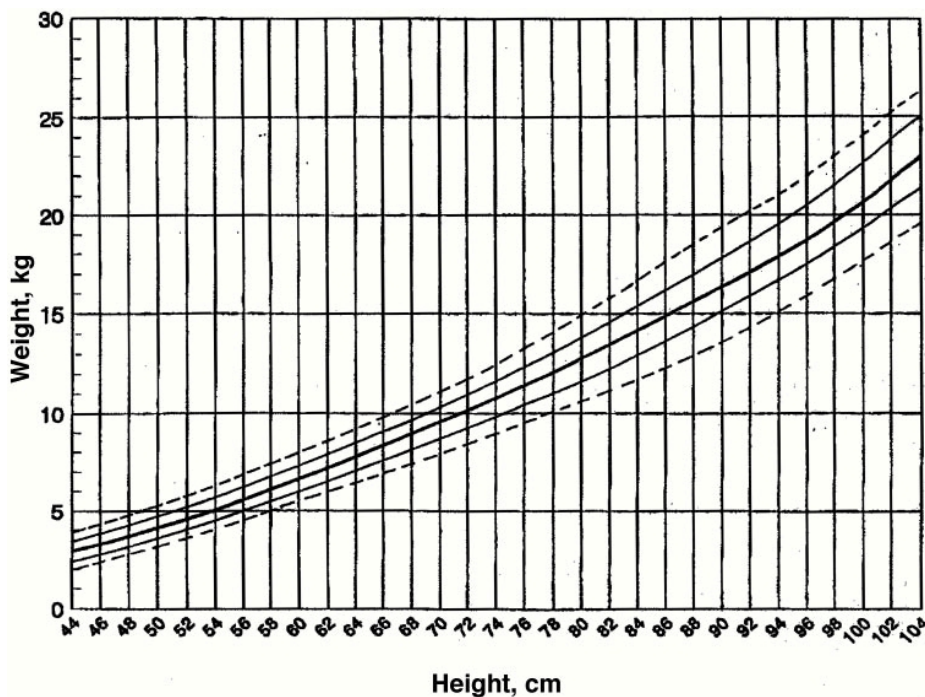
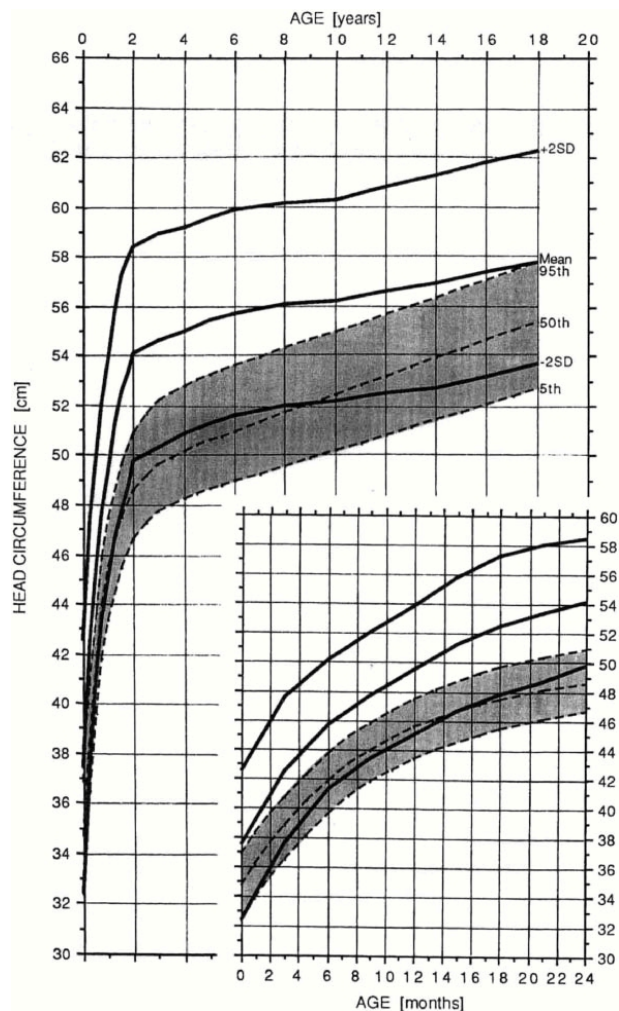
Rys. 3 Testy rozwoju dla dzieci z achondroplazją. Zaznaczone wykresy pokazują procent dzieci z achondroplazją, które opanowały daną umiejętność; czarny trójkąt na górze wykresu pokazuje wiek w którym 90% zdrowych dzieci opanowują tę samą umiejętność. Wykresy uzyskano na podstawie obserwacji 197 dzieci dotkniętych chorobą, na podstawie ankiety. (Przetworzone za zgodą uzyskaną z AmJ Med. Genet. 1981;9:19-23.)



Rys. 4 Obwód głowy u chłopców z achondroplazją w porównaniu ze standardowymi krzywymi (linie przerywane). Wykres został sporządzony na podstawie 189 chłopców. (Przedrukowano za zgodą z J Pediatr. 1978;93:435-438).

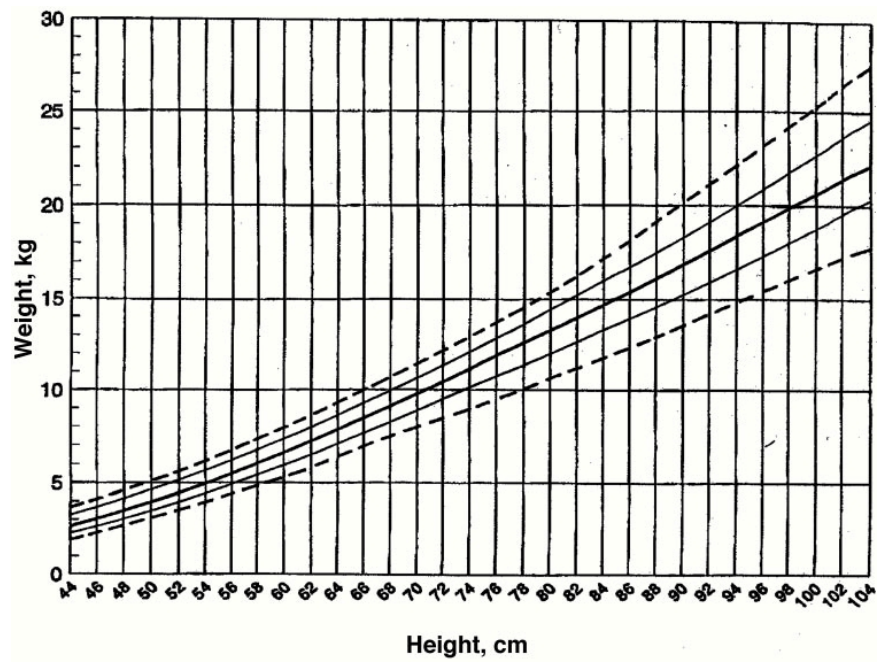
Oś x – (wykres duży) wiek (lata)/ (wykres mniejszy) wiek (miesiące); oś y obwód głowy (cm)

Rys 5 Obwód głowy u dziewcząt z achondroplazją w porównaniu ze standardowymi krzywymi (linie przerywane). Wykres został sporządzony na podstawie 145 dziewcząt. (Przedrukowano za zgodą z J Pediatr. 1978;93:435-438).
Oś x – (wykres duży) wiek (lata)/ (wykres mniejszy) wiek (miesiące); oś y obwód głowy (cm)



Rys. 6.
Normy

dotyczące wagi i wzrostu u mężczyzn chorych na achondroplazję. (Przetworzone za zgodą uzyskaną z AmJ Med. Genet. 1996;62:255-261.) Oś x –wzrost, cm; oś y- waga, kg



Rys. 7. Normy dotyczące wagi i wzrostu u kobiet chorych na achondroplazję. (Przetworzone za zgodą uzyskaną z AmJ Med. Genet. 1996;62:255-261.) Oś x –wzrost, cm; oś y- waga, kg

TABELA 1. Wskazówki dotyczące achondroplazji w celach nadzoru medycznego.

Okres prenatalny	Okres niemowlęcy, 1 m-c do 1 roku życia					Wczesne dzieciństwo, 1 do 5 lat					Późne dzieciństwo 5 do 13 lat, corocznie	Okres młodzieńczy 13 do 21 lat corocznie
	Noworodek	2 m-ce	4 m-ce	6 m-cy	9 m-cy	12 m-y	15 m-cy	18 m-cy	24 m-cy	3 lata	4 lata	
Diagnoza												
Radiografia												
Analiza fenotypu												
Analiza proporcji												
Badanie molekularne [FGFR3] Patrz tekst												
Poradnictwo genetyczne												
Wczesna interwencja	X					X						X
Ryzyko nawrotu	X					X						X
Możliwości rozrodcze									X			X
Wsparcie rodziny	X					X			X			X
Grupy wsparcia	X					X			X			X
Planowanie długoterminowe									X			
Badania medyczne												
Wzrost/ waga/ OFC	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Konsultacja ortopedyczna												
Konsultacja neurologiczna												
Słuch												
Gotowość społeczna												
Ortodoncja												
Mowa												
Badania medyczne												
Radiografia, tylko dla potwierdzenia diagnozy lub w przypadku komplikacji												
Tomografia/ rezonans magnetyczny	X											
mózgu/ kręgosłupa szyjnego												
Badanie polisomnograficzne												
Przystosowanie społeczne												
Psychospołeczny												
Zachowanie i rozwój												
Szkoła	S/O	S/O	S/O	S	S/O	S/O	S/O	S/O	S/O	S/O	S/O	S
Seksualność												

Wskazówki te są zgodne z zaleceniami Amerykańskiej Akademii Pediatrii dotyczące zapobiegawczej opieki pediatrycznej. FFGFR3 wskazuje na czynnik wzrostu fibroblastu rodząj receptora 3; X, ma być przeprowadzone; S subiektywne zgodnie z historią; O, obiektywne wg standardowych sposobów badań; R omówić skierowanie do specjalisty; → dalsza obserwacja.