

## Vyšetření kostních dysplázií – achondroplázie, hypochondroplázie, thanatoforická dysplázie

**Achondroplázie, hypochondroplázie a thanatoforická dysplázie** patří mezi nejčastější formy kostních dysplázií, což jsou poruchy růstu kostí. Jedná se o autosomálně dominantní onemocnění vznikající v důsledku chyby v genetické informaci, která narušuje správný vývoj kostí. Nejčastěji se jedná o důsledek patogenní varianty v genu kódujícího receptor pro fibroblastový růstový faktor (**FGFR3**).

Patogenní varianty v genu *FGFR3* jsou odpovědné za zvýšení buněčné signalizace zprostředkované receptorem pro fibroblastový růstový faktor (FGFR) v chondrocytech a dozrávajících osteoblastech (buňky chrupavky a kosti). Zvýšená signalizace pak nakonec vyústí v pozastavení proliferace a dozrávání chondrocytů růstových chrupavek, dojde ke zmenšení jejich velikosti, k redukci trabekulárního kostního objemu a poklesu prodlužování kostí. Následkem jsou různé formy kostních dysplázií a kraniosynostóz.

**Achondroplázie** patří mezi nejčastější formy dysproporciálního trpaslictví, tzv. nanismu. V 80 % vzniká onemocnění v důsledku nově vzniklé mutace v genu *FGFR3*. Při vzniku mutací hraje významnou roli zvyšující se věk otce. Pro onemocnění jsou charakteristické významné morfologické změny – zkrácení dlouhých kostí, makrocefalie, vypouklé čelo, hypoplazie střední části obličeje se sedlovitým kořenem nosu, výrazná bederní lordóza spolu s hrudní kyfózou. Intelekt nebývá zasažen. **Hypochondroplázie** je mírnější formou onemocnění s variabilní penetrancí. Dochází ke zkrácení dlouhých kostí, morfologie lebky bývá ovlivněna méně, obličejové rysy jsou obvykle normální, makrocefalie může být přítomna, stejně jako intelektová nedostatečnost či epilepsie. **Thanatoforická dysplázie** je letální formou onemocnění s výrazným zkrácením dlouhých kostí, úzkým hrudníkem se zkrácenými žebry, makrocefalií a obličejovým dysmorfismem. Bývá přítomna hlava tvaru trojlístku.

Patogenní varianty genu *FGFR3* zodpovědné za achondroplázii, hypochondroplázii, thanatoforickou dysplázii jsou soustředěné zejména v exonech 7, 10, 13, 15 a 19. Pouze ve vzácných případech se patogenní varianty vyskytují v jiných oblastech kódující sekvence genu *FGFR3*, případně v jiných genech. Nabízíme vyšetření celé kódující sekvence exonů 7, 10, 13, 15 a 19 Sangerovým sekvenováním.

### Komu je vyšetření určeno?

K potvrzení diagnózy u dětí a dospělých s disproporčně malým vzrůstem

Prenatálně u plodů, kde alespoň jeden z rodičů trpí achondro/hypochondroplázií

Prenatálně u plodů, kde byla achondroplázie diagnostikována v předchozí graviditě

Prenatálně u plodů pro ultrazvukový nález s podezřením na některou z forem kostních dysplázií

Rodičům dětí s hypochondroplázií

U plodů po ukončení gravidity pro podezření na thanatoforickou dysplázii

Termín dodání zprávy: 10 pracovních dní

Cena: Achondroplázie + Hypochondroplázie 7 500 Kč

Thanatoforická dysplázie: 10 000 Kč

Kombinace: 12 500 Kč