

ОСЛОЖНЕНИЯ АХОНДРОПАЗИИ В РАЗНЫХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ



Дети грудного возраста (с рождения до < 2 лет)

Ключевым аспектом превентивного подхода к лечению является знание о возможных осложнениях и их признаках. Это помогает справиться с осложнениями и сформировать реалистичные ожидания. Осложнения у детей грудного возраста требуют специализированного лечения, поэтому педиатры должны работать в связке с врачами, имеющими опыт работы с дисплазией скелета, и направлять пациентов к нужным специалистам.¹

По материалам Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2014; и Ireland PJ et al., 2011.¹⁻⁴ Представлены осложнения, которые потенциально могут возникнуть у пациентов; их проявление будет индивидуальным у различных пациентов. При диагностике и лечении необходимо руководствоваться экспертным врачебным мнением.

Потенциальное осложнение	Проактивное наблюдение	Направление к специалисту
 Цервикомедуллярная компрессия ²	Клиническая оценка и контроль роста и развития по таблицам и графикам, разработанным для конкретного заболевания, рентгенорадиологические исследования черепа ²	Нейрорадиолог / нейрохирург ²
 Синдром обструктивного апноэ сна ^{1,2}	Полисомнография ^{1,2}	Нейрохирург в случае центрального апноэ ² , детский пульмонолог ¹ , ЛОР в случае обструктивного апноэ ²
 Гидроцефалия ²	Регулярный контроль по таблицам лобно-затылочного размера ²	Нейрохирург ²
 Гипотонус ¹	Обследование на предмет мышечной вялости, слабости, стойких клонических судорог нижних конечностей, асимметричных рефлексов, а также поперхивания пищей или рвотного рефлекса во время еды ¹	ЛОР ² , аудиолог ¹ , логопед ⁴
 Отит среднего уха ²	Ежегодная проверка слуха ¹ При рецидивирующем отите среднего уха может потребоваться аденотонзиллэктомия и шунтирование барабанной перепонки ³	ЛОР ² , аудиолог ¹ , логопед ⁴
 Кифоз ²	Клинический мониторинг и консультирование для разъяснения необходимости обязательного использования поддержки при сидении ²	Хирург-ортопед ¹

от 2 %
до 7,5 %

Риск внезапной смерти в результате цервикомедуллярной компрессии⁵⁻⁷



<10 % детей может понадобиться **увеличение большого затылочного отверстия хирургическим путем**⁸



Литература: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;10(10):944-950. 5. Ednick M, Tinkle BT, Phromchairak J, Egelhoff J, Amin R, Simakajornboon N. Sleep-related respiratory abnormalities and arousal pattern in achondroplasia during early infancy. *J Pediatr*. 2009;155(4):510-515. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464. 8. Matsushita T, Wilcox WR, Chan YY, et al. FGFR3 promotes synchondrosis closure and fusion of ossification centers through the MAPK pathway. *Hum Mol Genet*. 2009;18(2):227-240.

ОСЛОЖНЕНИЯ АХОНДРОПЛАЗИИ В РАЗНЫХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ



Дети младшего возраста (с 2 до 4 лет)

Новые осложнения могут проявляться по мере того, как дети младшего возраста начинают говорить и стоять. Ключевым аспектом превентивного подхода к лечению является знание о возможных осложнениях и их признаках. Это помогает справиться с осложнениями и сформировать реалистичные ожидания.

По материалам Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ireland PJ et al., 2014; и Ireland PJ et al., 2011.¹⁻⁴ Представлены осложнения, которые потенциально могут возникнуть у пациентов; их проявление будет индивидуальным у различных пациентов. При диагностике и лечении необходимо руководствоваться экспертным врачебным мнением.

Потенциальное осложнение	Проактивное наблюдение	Направление к специалисту
 Цервикомедуллярная компрессия ¹	Повторное рентгенорадиологическое исследование черепа при появлении признаков цервикальной миелопатии, центрального апноэ или задержки развития ¹	Нейрорадиолог / нейрохирург ¹
 Синдром обструктивного апноэ сна ¹	Повторная полисомнография при усилении храпа, патологической усталости в дневное время или замедленном развитии ¹	ЛОР ¹ , детский пульмонолог ² , нейрохирург ¹
 Отит среднего уха Нарушения слуха ²	Ежегодная проверка слуха ² При рецидивирующем отите среднего уха может потребоваться аденотонзиллэктомия и шунтирование барабанной перепонки ³	ЛОР ² , аудиолог ²
 Затруднение речи ²	Оценка речи в возрасте не позднее 2 лет ²	Логопед ⁴
 Кифоз ¹	Контроль коррекции гиперлордоза при ходьбе ¹	Хирург-ортопед ¹
 Варусная деформация ²	Рассмотреть возможность коррекции в случае постоянной боли, нарушения походки или бокового упора ^{1,2}	Детский хирург-ортопед ^{1,2}

**2,5 %
риск**

Риск **внезапной смерти**, хоть и сниженный по сравнению с грудным возрастом, по-прежнему вызывает серьезное беспокойство (риск 2,5 % в возрасте от 1 до 4 лет)⁵



Кондуктивная тугоухость может быть одной из причин задержки речевого развития.² **Замедленная речь** отмечается у ~20 % детей с ахондроплазией¹



Литература: 1. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child.* 2012;97(2):129-134. 2. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010. 3. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet.* 2014;7:117-125. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol.* 2011;(10):944-950. 5. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet.* 1987;41(3):454-464.

ОСЛОЖНЕНИЯ АХОНДРОПАЗИИ В РАЗНЫХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ



Дети младшего возраста (с 2 до 4 лет)

Важно в течение всего детства следить за появлением отоларингологических, респираторных и ортопедических нарушений, которые в отсутствие лечения могут привести к задержке развития, включая речевые и двигательные функции.¹

По материалам Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2011; Hunter AGW et al., 1998; и Unger S et al., 2017.¹⁻⁵ Представлены осложнения, которые потенциально могут возникнуть у пациентов; их проявление будет индивидуальным у различных пациентов. При диагностике и лечении необходимо руководствоваться экспертным врачебным мнением.

Потенциальное осложнение	Проактивное наблюдение	Направление к специалисту
Синдром обструктивного апноэ сна ²	Рассмотреть возможность повторной полисомнографии при усилении храпа, патологической усталости в дневное время или замедленном развитии ²	Пульмонолог ¹ , ЛОР ² , нейрохирург ²
Отит среднего уха ²	Ежегодная проверка слуха ¹ Рассмотреть возможность повторного обследования при нарушении речевого развития ²	ЛОР ¹ , аудиолог ¹ , логопед ³
Ортодонтические нарушения ¹	Обследование на предмет нарушения прикуса, скученности зубов, узкой нижней челюсти и перекрестного прикуса ⁴	Ортодонт ¹
Стеноз поясничного отдела спинномозгового канала (в возрасте от 10 до 14 лет) ²	Ежегодная проверка глубоких сухожильных рефлексов на предмет асимметрии или повышения рефлексов ¹	Нейрохирург ² , хирург-ортопед ²
Поясничный гиперлордоз ¹	Обследование на предмет контрактуры мышц-сгибателей тазобедренных суставов ¹	Физиотерапевт или детский хирург-ортопед ¹
Варусная деформация ²	Обследование раз в 1-2 года или чаще при возникновении проблем ¹ Рассмотреть возможность коррекции в случае постоянной боли, нарушения походки или бокового упора ²	Хирург-ортопед ²
Ожирение ¹	Контроль массы тела и пищевых привычек ¹	Диетолог ²
Влияние на психосоциальное развитие ²	Наблюдение за процессом социализации и стимулирование самостоятельности ¹	Психолог ⁵ , психиатр ⁵

от 20 % до 54 %^{6,7}

Апноэ (центральное или обструктивное) является одной из самых распространенных респираторных проблем у больных ахондропазией⁷



В одном из исследований было показано, что 10 % детей с ахондропазией страдают **ожирением**⁸



Литература: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;10(10):944-950. 4. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. 5. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 6. Onodera K, Sakata H, Niikuni N, Nonaka T, Kobayashi K, Nakajima I. Survey of the present status of sleep-disordered breathing in children with achondroplasia Part I. A questionnaire survey. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69(4):457-461. 7. Afsharpaiman S, Silience DO, Sheikhatvan M, Ault JE, Waters K. Respiratory events and obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: investigation and treatment outcomes. *Sleep Breath*. 2011;15(4):755-761. 8. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602.

ОСЛОЖНЕНИЯ АХОНДРОПЛАЗИИ В РАЗНЫХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ



Подростки (с 15 до 18 лет)

В подростковом и взрослом возрасте, когда сильнее проявляются определенные осложнения и социально-психологические проблемы, фокус внимания может сместиться.¹ Главным аспектом превентивного подхода к лечению является знание о возможных осложнениях и их признаках.

По материалам Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; и Unger S et al., 2017.¹⁻⁴ Представлены осложнения, которые потенциально могут возникнуть у пациентов; их проявление будет индивидуальным у различных пациентов. При диагностике и лечении необходимо руководствоваться экспертным врачебным мнением.

Потенциальное осложнение	Проактивное наблюдение	Направление к специалисту
 Нарушения слуха ²	Ежегодная проверка слуха ²	Аудиолог ²
 Стеноз спинномозгового канала ¹	Общий медицинский осмотр и неврологическое обследование. Отслеживание признаков и симптомов компрессии нервов, проверка глубоких сухожильных рефлексов, мышечного тонуса и сенсорных данных ²	Хирург-ортопед ¹ , нейрохирург ¹
 Хроническая боль ²	Оценка боли и ее влияния на повседневную жизнь и физическую активность ²	Хирург-ортопед ³ , физиотерапевт ³
 Влияние на психосоциальное развитие ¹	Контроль за процессом социальной адаптации ²	Психолог ⁴ , психиатр ⁴

32%

У ~ 32 % пациентов обнаружили **симптоматический стеноз** спинномозгового канала на начальной стадии к 18 годам в рамках одного из исследований⁵



У ~16 % пациентов в возрасте от 10 до 20 лет **отмечается боль в спине**⁶



Литература: 1. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child.* 2012;97(2):129-134. 2. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010. 3. Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine.* 2010;13(3):335-340. 4. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15(2):53-60. 5. Fredwall SO, Steen U, de Vries O, et al. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):123. 6. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet.* 1998;35(9):705-712.

ОСЛОЖНЕНИЯ АХОНДРОПАЗИИ В РАЗНЫХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУППАХ



Взрослые (от 18 лет и старше)

По мере взросления пациента с ахондропазией некоторые медицинские осложнения при отсутствии лечения могут прогрессировать. Медицинское наблюдение за взрослыми пациентами включает в себя контроль и упреждающие рекомендации с учетом особенностей и симптомов конкретного пациента.¹

По материалам Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; Taşoğlu Ö et al., 2014; Fredwall SO et al., 2020; Hecht JT et al., 1988; Pauli RM, 2019; и Vivanti AJ et al., 2016.1-7 Представлены осложнения, которые потенциально могут возникнуть у пациентов; их проявление будет индивидуальным у различных пациентов. При диагностике и лечении необходимо руководствоваться экспертным врачебным мнением.

Потенциальное осложнение	Упреждающий контроль	Направление к специалисту
 Стеноз спинномозгового канала ²	Обследование на предмет перемежающейся хромоты, нарушения функции мочевого пузыря, боли в ногах и пояснице, а также слабости в ногах ²	Физиотерапевт ² , нейрохирург ²
 Хроническая боль ¹	Оценка боли и ее влияния на повседневную жизнь и физическую активность ¹	Физиотерапевт ²
 Остеопороз ^{3,4}	Контроль плотности кости ³	В рамках плановых медицинских обследований Хирург-ортопед ⁴
 Ожирение ¹	Контроль массы тела и диеты ¹	Нутриционист ⁵ , диетолог ⁵
 Сердечно-сосудистые осложнения Гипертензия ⁶	Контроль массы тела. ¹ Измерение артериального давления в рамках планового медицинского наблюдения. При необходимости АД можно измерять на предплечье ⁶	В рамках плановых медицинских обследований
 Акушерская помощь ⁷	Управление конкретными рисками, связанными с беременностью и родами ⁷	Акушер ⁷

от 40 %
до 70 %

пациентов могут испытывать хронические боли в спине⁴

от 20 %
до 30 %

пациентов могут иметь стеноз спинномозгового канала.⁴ Кроме того, варусная деформация может привести к напряжению в суставах, а также боли в коленях и лодыжках⁸



Литература: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine*. 2010;13(3):335-340. 3. Taşoğlu Ö, Sahin Onat Ş, Yenigün D, Doğan Aslan M, Nakipoğlu GF, Ozgirgin N. Low bone density in achondroplasia. *Clin Rheumatol*. 2014;33(5):733-735. 4. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, Snekkvik H, Savarirayan R, Lidal IB. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: a scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. 5. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Vivanti AJ, Cordier AG, Baujat G, Benachi A. Abnormal pelvic morphology and high cervical length are responsible for high-risk pregnancies in women displaying achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):166. 8. Bacino CA. Achondroplasia. Wolters Kluwer. Available at: <https://www.uptodate.com/contents/achondroplasia>. (accessed August 2021).

Данный материал предназначен только для медицинских работников.

© 2022 БиоМарин Интернэшнл Лимитед. Все права сохранены.
EU-ACH-00737 Декабрь 2022
Разработано и профинансировано компанией «БиоМарин» (BioMarin).

B:OMARIN®