

Полюшкина А.А.
АХОНДРОПАЗИЯ

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Богданова М. И.

Кафедра нормальной анатомии

Беларуский государственный медицинский университет, г.Минск

Ахондроплазия - это одна из наиболее часто встречающихся разновидностей карликовости. Судить о наличии у ребенка данной патологии можно уже с момента рождения. Однако заболевание может начать проявляться уже во внутриутробном периоде и приводить в ряде случаев к антенатальной гибели плода. Часть новорожденных, страдающих этим заболеванием, оказывается нежизнеспособной. У взрослых с данной патологией имеются характерные нарушения пропорций тела — карликовость и, прежде всего, за счет укорочения конечностей. Рост у взрослых с ахондроплазией обычно составляет 90—120 сантиметров. Причем, туловище у таких людей имеет нормальную длину и ширину плечевого пояса, а голова непропорционально велика (брахицефалия). Эти отклонения в основном не приводят к летальным исходам, но, как правило, мешают им жить полноценной жизнью. Цель работы: рассмотреть это заболевание с анатомической, генетической и хирургической сторон, выявить причину заболевания, рассмотреть его симптомы, обсудить и предложить различные пути профилактики этого заболевания.

На сегодняшний день путей предотвращения ахондроплазии в большинстве случаев не существует, поскольку рождение такого ребенка является результатом непредвиденных генных мутаций, возникающих у здоровых родителей. Это заболевание тщательно изучается. Детей с ахондроплазией пытаются лечить гормонами, повышающими рост. При некоторых формах низкорослости делают двусторонние операции путем удлинения нижних конечностей. Лечение подобным образом может увеличить рост человека с ахондроплазией примерно на 30 см. Однако для этого нужен ряд сложных хирургических вмешательств в лечебном учреждении, которое имеет большой опыт лечения подобных людей. Ахондроплазия является сложной патологией, но генетическое своевременное консультирование может помочь взрослым принять решение по планированию семьи.