

ULTRAZVUČNA DIJAGNOSTIKA AHONDROPLAZIJE

Rajko Nikolić¹, Žarko Puzigaća¹, Sanja Grković², Biljana Milanović¹, Ubavka Radivojević¹, Zoran Aleksov¹, Verica Ivanovski¹, Dijana Smolović¹

¹Klinika za humanu reprodukciju Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije
"Dr Vukan Čupić", Beograd

²Laboratorija za uđene bolesti metabolizma Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije
"Dr Vukan Čupić", Beograd

SAŽETAK

Ahondroplazija je nasledna, autozomno dominantna bolest. Ovo oboljenje uzrokuje mutacija u FGFR3 genu (receptor 3 fibroblastnog faktora rasta). Više od 80% osoba sa ahondroplazijom ima normalne roditelje, a bolest je posledica mutacije de novo. Roditelji koji imaju jedno dete sa ahondroplazijom imaju mali rizik za rađanje drugog deteta sa ahondroplazijom. Ahondroplazija se karakteriše nenormalnim rastom kostiju što za posledicu ima kraći trup sa disproporcionalno kratkim rukama i nogama, velikom glavom i karakterističnim osobinama lica. Inteligencija i životni vek, obično su normalni. Cilj ovog rada je prikaz slučaja trudnice sa plodom sa ahondroplazijom. Trudnica stara 27 godina, nulipara, upućena je u 18 nedelji trudnoće radi ekspertskeg ultrazvučnog pregleda, a zbog sumnje na postojanje anomalija ploda. Biohemijski skrining ("tripl" test) urađen u 17-toj nedelji trudnoće je negativan. Kariotip ploda dobijen amniocentezom je normalan (46, XY). U uzorku amniona detektovane su zasićene masne kiseline dugih lanaca i to: C26:0 0.18 mg/L, C24:0 0.38 mg/L, odnos C26/C22 0,017. Sve navedene vrednosti su u okviru fizioloških granica za amnionsku tečnost. Ultrazvučnim pregledom je konstatovano skraćenje dugih kostiju ispod 50-tog percentila. Ultrazvučni nalaz: posteljica na prednjem zidu, glavica ploda normalne konfiguracije, preseki kroz moždane strukture uredni, AP toraksa 35 mm, četvorokomorni presek kroz srce uredan, prikazani želudac i mokraćna bešika, dužina humerusa 18 mm, radiusa 8.6 mm, dužina femura 13 mm, tibia 8 mm, fibula 8 mm. Rutinski prenatalni ultrazvučni pregled može, u drugom trimestru, otkriti skraćenje dugih kostiju kod fetusa sa ahondroplazijom, dok se definitivna dijagnoza može postaviti genetskim ispitivanjem.

Ključne reči: ahondroplazija, ultrasonografija