

软骨发育不全 (Achondroplasia, ACH)

软骨发育不全 (Achondroplasia, ACH) 是最常见的矮小骨骼发育不良, 估计出生发病率约为 1:10,000 到 1:30000¹。

软骨发育不全是一种常染色体显性遗传疾病, 由成纤维细胞生长因子受体 3 (FGFR3) 基因突变引起。功能获得性突变, 导致 FGFR3 配体独立活化, 影响生长骨骼中的软骨生长板。约 75% 至 80% 的软骨发育不全患者出生在平均身高的父母家庭²。

软骨发育不全表现为非匀称性身材矮小合并骨骼发育畸形, 婴幼儿期死亡风险高, 患者在不同年龄阶段会发生多种严重的骨骼并发症和合并症³。



患者生活质量低下, 成年后仍需专人照顾, 难以融入社会, 患者、家庭和社会的负担重³。

到目前为止, 尚无药物被许可用于治疗软骨发育不全. C 型利钠肽 (C-type natriuretic peptide, CNP) 被认为是一种有希望的治疗途径⁴。但半衰期短暂 (2-3 分钟)⁵ 限制其临床应用。

参考文献

1. Hoover-Fong J, et al, Pediatrics. 2020;145(6):e20201010
2. Pauli RM. Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):1-49.
3. Ireland PJ, et al. Appl Clin Genet. 2014;7:117-125.
4. Högler W, et al. Wien Med Wochenschr. 2020;170(5-6):104-111.
5. Breinholt VM, et al. J Pharmacol Exp Ther. 2019;370(3):459-471.