

## 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 1:30000<sup>1</sup>。

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<sup>2</sup>。

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<sup>3</sup>。



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<sup>3</sup>。

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<sup>4</sup>。但半衰期短暂(2-3分钟)<sup>5</sup>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.