**ACONDROPLASIA**

**Che cos’è e come si manifesta?**

L'acondroplasia è una malattia caratterizzata da uno sviluppo anomalo dello scheletro. I bambini colpiti presentano bassa statura e arti corti rispetto al tronco, macrocefalia (testa in proporzione molto più grande del corpo) e caratteristiche anomalie del volto, in particolare fronte alta e ridotto sviluppo della porzione inferiore della faccia. Queste deformazioni scheletriche possono comportare un ritardo dello sviluppo motorio, mentre in genere quello intellettuale è normale. La durata media della vita dei pazienti affetti è di solito normale, ma si registra un aumento del rischio di mortalità durante l'infanzia, per possibile compressione del midollo spinale e ostruzione delle vie aeree.

**Come si trasmette?**

L'acondroplasia è causata da alterazioni a carico del gene FGFR3, codificante per una molecola espressa nella cartilagine in accrescimento. Si trasmette con modalità autosomica dominante, per cui basta ereditare una copia alterata del gene da uno dei genitori per manifestare la malattia. Nella maggior parte dei casi, tuttavia, si manifesta in modo sporadico, cioè senza che siano coinvolte altre persone in famiglia.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa su caratteristiche cliniche e su osservazioni radiologiche; un'ulteriore conferma può venire dall'analisi genetica, con ricerca di mutazioni nel gene FGFR3. In situazioni a rischio (per la presenza di altri casi in famiglia) è possibile effettuare la diagnosi prenatale.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste una terapia risolutiva, ma sono possibili alcuni interventi ortopedici per migliorare le condizioni dei pazienti, che dovrebbero essere sottoposti a controlli periodici su altezza e peso, anche per evitare lo sviluppo di obesità. Durante l'età scolare può essere d'aiuto un sostegno di carattere psicologico.