

Was ist Achondroplasie?

Es geht nicht nur um die Körpergröße.

Achondroplasie ist eine Form von Skelettdysplasie (eine Störung von Knochen und Knorpel). Es sind nahezu alle Knochen im Körper betroffen. Am auffälligsten ist die Erkrankung jedoch an Armen und Beinen sowie im Gesicht. Die umfangreichen Auswirkungen dieser Störung können zu schwerwiegenden, fortschreitenden und lebenslangen Komplikationen führen. Trotz dieser Komplikationen muss die Achondroplasie jedoch Menschen nicht davon abhalten, ein glückliches und erfülltes Leben zu führen.

Achondroplasie ist



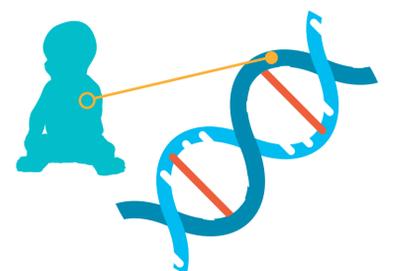
SELTEN

Eines von 25.000 Kindern wird mit Achondroplasie geboren, und weltweit sind etwa 250.000 Menschen von dieser Krankheit betroffen

Nur **eines** von **25.000** Neugeborenen

GENETIK

Die meisten Kinder mit Achondroplasie (80 %) haben durchschnittlich große Eltern. Die Krankheit wird in diesen Fällen durch eine zufällige Veränderung im Gen (Mutation) hervorgerufen, das zu einer Funktionsstörung des Gens führt.



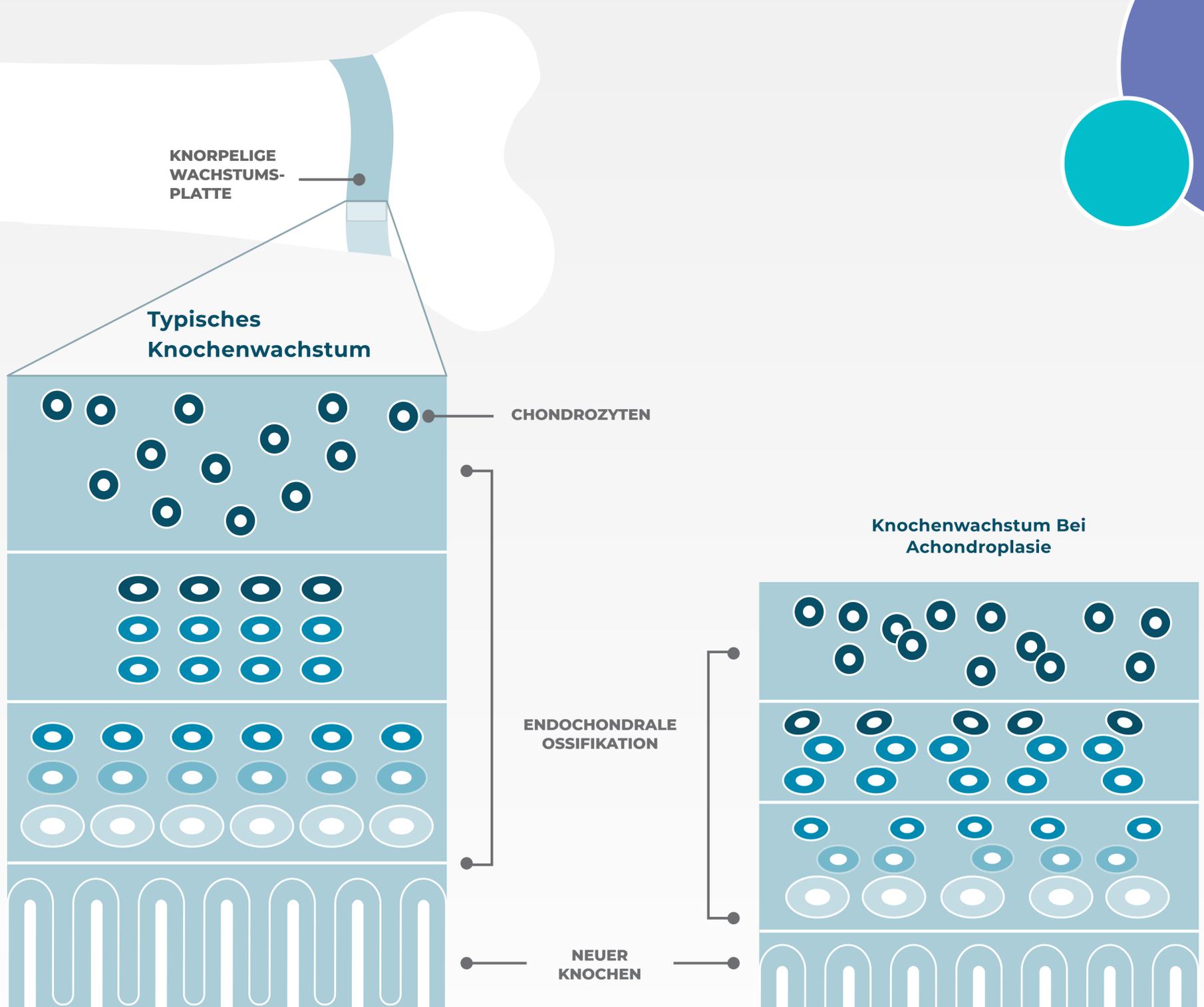
UNTERSCHIEDLICHE DIAGNOSESTELLUNG

Gelegentlich wird die Achondroplasie vor der Geburt aufgrund von Körpermerkmalen bei einer Ultraschalluntersuchung festgestellt. Eventuell muss die Diagnose radiologisch (durch medizinische Bildgebung) oder genetische Untersuchungen noch bestätigt werden. In anderen Fällen wird sie erst nach der Geburt diagnostiziert.

Achondroplasie beginnt an den Knochen

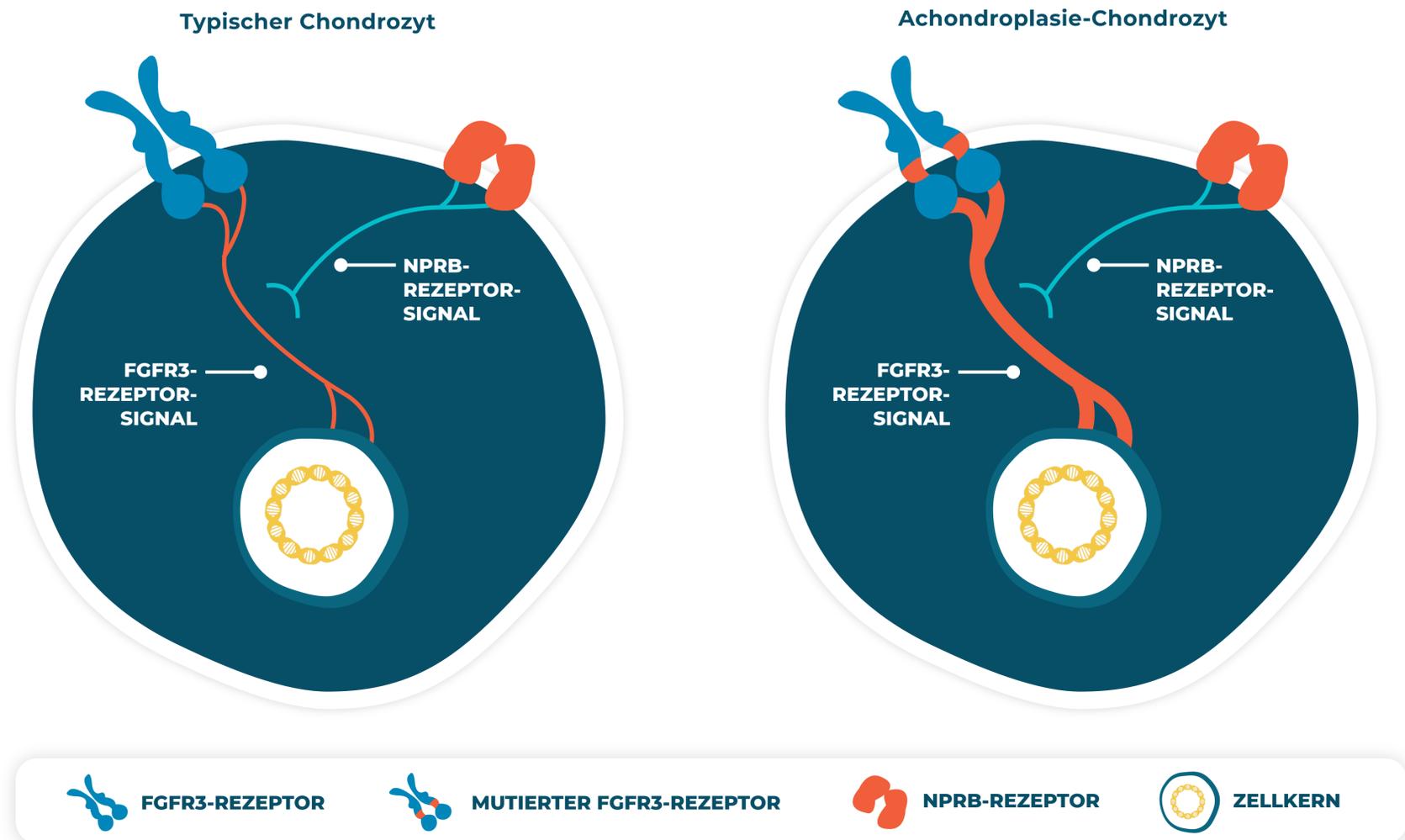
Die Knochen beginnen das Wachstum bereits vor der Geburt (im Mutterleib) und wachsen bis ins Erwachsenenalter. Dabei bildet der Körper in Wachstumszonen des Knochens Knorpel, der anschließend durch Knochen ersetzt wird.

Chondrozyten (Knorpelzellen) richten sich aus, um neuen Knochen zu bilden. Dieser Vorgang wird als „endochondrale Ossifikation“ bezeichnet und findet in nahezu allen Knochen des Körpers statt. Rezeptoren in den Chondrozyten kontrollieren diesen Vorgang, indem sie Signale aussenden und empfangen.



Die Signale der natriuretischen Peptidrezeptoren B (NPRB) regen die Knochen zum Wachstum an. Die Signale des Fibroblasten-Wachstumsfaktorrezeptors 3 (FGFR3) bremsen das Knochenwachstum.

FGFR3-Rezeptoren werden im Allgemeinen nur „angeschaltet“, wenn der Körper die Umwandlung von Knorpel in Knochen stoppen muss.



Bei der Achondroplasie führt eine Veränderung der Struktur des FGFR3-Gens dazu, dass der Körper ununterbrochen Signale zur Verlangsamung des Knochenwachstums aussendet. Da die FGFR3-Rezeptoren immer „angeschaltet“ sind, sind die Signale zur Verlangsamung des Knochenwachstums stärker als die Wachstumssignale, die von den NPRB-Rezeptoren stammen.

Daher können sich die Chondrozyten nicht richtig ausrichten, um neuen Knochen zu bilden. Das Knochenwachstum ist folglich verlangsamt.

ERFAHREN SIE MEHR

Nähere Informationen über ein Leben mit Achondroplasie erhalten Sie unter:

[ACHONDROPLASIA.COM](https://www.achondroplasia.com)

BOMARIN®

Literaturangaben: 1. Ireland PJ et al. *Appl Clin Genet* 2014;7:117-125. 2. Wynn J et al. *Am J Med Genet A* 2007;143A(21):2502-11. 3. Hecht JT, Bodensteiner JB, Butler IJ. *Handb Clin Neurol* 2014;119:551-63.
© 2021 BioMarin. Alle Rechte vorbehalten. EU/ACH/0116 Januar 2021