

InTheKnow - Häufige Fragen von Patienten

Achondroplasie

1. Was ist Achondroplasie?

Achondroplasie ist eine seltene Genveränderung, die das Knochenwachstum der meisten Knochen beeinflusst und bei etwa einer von 25.000 Lebendgeburten auftritt.¹ Menschen mit Achondroplasie haben eine unproportional kleine Statur. Auffällig sind die Länge der Extremitäten sowie das Verhältnis von Rumpf- und Extremitätenlänge.²

2. Sind mit Achondroplasie medizinische Komplikationen verbunden? Was sind die häufigsten Komplikationen?

Neben der extrem geringen Körpergröße kann das Knochenwachstum im gesamten Körper beeinträchtigt sein. Dies kann z. B. zu den folgenden schwerwiegenden gesundheitlichen Komplikationen führen:

- Kompression des Foramen magnum,
- Schlafapnoe,
- O-Beinen,
- Mittelgesichtshypoplasie,
- Hohlkreuz der Lendenwirbelsäule,
- Spinalkanalstenose und
- wiederkehrenden Ohrinfektionen.^{1,3}

Die Komplikationen können mit zunehmendem Alter zunehmen und Operationen wie eine Dekompression des Rückenmarks und eine Begradigung der O-Beine erfordern.^{1,3} Zwei Drittel der Menschen mit Achondroplasie leiden unter chronischen Schmerzen.⁴

3. Wodurch wird Achondroplasie verursacht?

Die Erkrankung wird durch ein gestörtes Knochenwachstum hervorgerufen. Die Auswirkungen sind an den Röhrenknochen, der Wirbelsäule, im Gesicht und an der Schädelbasis zu erkennen.¹

Bei Menschen mit Achondroplasie führt eine Veränderung des Gens für den Fibroblasten-Wachstumsfaktorrezeptor 3 (*FGFR3*) zu dem gestörten Knochenwachstum.¹ Der Rezeptor *FGFR3* sendet mehr Signale aus, die das Knochenwachstum bremsen, als er sollte, und das körpereigene natriuretische Peptid vom C-Typ (CNP) reicht nicht aus, um die vermehrten *FGFR3*-Signale auszugleichen. Folglich erhalten die Knochen mehr Signale zur Verlangsamung des Knochenwachstums, welches somit gestört ist.

4. Welche Auswirkungen hat die Achondroplasie auf die Lebenserwartung?

Die Sterberate ist bei Achondroplasie höher als in der der Allgemeinbevölkerung. Die Lebenserwartung von Menschen mit Achondroplasie kann um bis zu 10 Jahre niedriger sein.^{5,6,7,8}

5. Wie häufig kommt Achondroplasie in Europa?

Die Häufigkeit der Achondroplasie liegt in Europa bei 3,5 pro 100.000 Menschen. Weltweit beträgt die Häufigkeit von Achondroplasie 4,6 pro 100.000 Menschen.⁹

Diagnose

1. Wie wird Achondroplasie diagnostiziert? Wann wird sie diagnostiziert?

Achondroplasie wird in der Regel anhand von verschiedenen klinischen Befunden, Röntgenaufnahmen und Molekulardiagnostik diagnostiziert.¹⁰

Die Diagnose kann in jedem Alter gestellt werden. Sie wird jedoch am häufigsten bei Neugeborenen (in den ersten 4 Lebenswochen) gestellt. Bei vier von fünf Kindern wird die Diagnose bei der Geburt gestellt.¹¹

2. Wird Achondroplasie vererbt?

Ja. Wenn ein Elternteil Achondroplasie hat, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass es die Krankheit vererbt, 50 %.¹² Wenn beide Eltern Achondroplasie haben, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Krankheit vererbt wird, 75 %.^{12,13}

Die meisten Fälle von Achondroplasie werden jedoch nicht vererbt. Etwa 80 % der Kinder mit Achondroplasie haben durchschnittlich große Eltern. In diesen Fällen wird die Krankheit durch eine spontan aufgetretene Genmutation verursacht.¹

3. Werden die Kinder einer Person mit Achondroplasie auch Achondroplasie haben?

Nicht immer haben die Kinder einer Person mit Achondroplasie auch die Krankheit. Wenn ein Elternteil Achondroplasie hat, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass es die Krankheit vererbt, 50 %.¹² Wenn beide Eltern Achondroplasie haben, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Krankheit vererbt wird, 75 %.^{12,13}

4. Können durchschnittlich große Eltern Kinder mit Achondroplasie bekommen?

Ja. Etwa 80 % der Kinder mit Achondroplasie haben durchschnittlich große Eltern. In diesen Fällen wird die Krankheit durch eine spontan aufgetretene Genmutation verursacht.¹

Säuglingsalter und Kindheit

1. Welche medizinischen Komplikationen oder Mobilitätsprobleme können bei Säuglingen und Kindern mit Achondroplasie auftreten?

Achondroplasie betrifft viele verschiedene Körperteile. Welche Körperteile betroffen sind, kann auch vom Alter der Person abhängen. Veränderungen der Proportionen und körperlichen Entwicklung können zu verschiedenen Beeinträchtigungen führen, die wiederum den Alltag, soziale und geistige Faktoren und die Lebensqualität beeinflussen können.^{10,14}

Die Kompression des Rückenmarks kann beispielsweise zu neurologischen Problemen und damit zu Beeinträchtigungen von Menschen mit Achondroplasie führen.^{1,3,4} Sie kann außerdem zu Problemen der Atemwege und des Nervensystems führen.³

Darüber hinaus müssen die Kinder den überproportional schweren Kopf und die kürzeren Extremitäten ausgleichen. Dies wirkt sich auf die Art zu Krabbeln, den Übergang vom Sitzen zum Stand und die Entwicklung verschiedener motorischer Fähigkeiten aus.^{3,14,15}

2. Welche körperlichen Aktivitäten können für einen Säugling oder ein Kind mit Achondroplasie problematisch sein?

Eine erhebliche Kleinwüchsigkeit sowie unverhältnismäßig kurze Extremitäten können dazu führen, dass Menschen mit Achondroplasie Mobilitäts- und Zugangsprobleme in Gebäuden haben, die nicht für kleinwüchsige Menschen ausgelegt sind. Dies kann die Körperpflege, Aktivitäten des täglichen Lebens und den Schulbesuch erschweren und die Unabhängigkeit und Lebensqualität insgesamt beeinträchtigen. Es kann sich auch auf das Selbstbewusstsein und die Selbstwahrnehmung auswirken.¹⁶

3. Ist bei einem Säugling oder Kind mit Achondroplasie die kognitive Funktion betroffen oder beeinträchtigt?

Die kognitiven Funktionen wie beispielsweise Lernen, Entscheidungsfindung, Problembewältigung oder Aufmerksamkeit sind bei Säuglingen und Kindern mit Achondroplasie im Allgemeinen nicht beeinträchtigt. Die Sprachentwicklung kann sich jedoch verzögern. Man nimmt an, dass dies durch die Otitis media (Ohrentzündung) und einen damit verbundenen Hörverlust bedingt ist.^{3,17}

4. Müssen Kinder mit Achondroplasie auf eine Sonderschule gehen?

Nein, da die kognitive Funktion durch die Achondroplasie nicht beeinträchtigt wird, sollten die Bildungsbedürfnisse des Kindes auf gleiche Weise beurteilt werden wie bei jedem anderen Kind.

5. Beeinträchtigt Achondroplasie im Allgemeinen die geistige Gesundheit von Kindern im Wachstum?

Studien haben gezeigt, dass Menschen mit Achondroplasie geringere Werte für die geistige Gesundheit aufweisen können als die Allgemeinbevölkerung.⁴ Die Kinder haben jedoch trotz negativer Erfahrungen in Bezug auf ihre Größe ein starkes Selbstbild, Bewältigungsstrategien und psychische Anpassungsfähigkeit gezeigt.¹

6. Kann ein Kind mit Achondroplasie die gleichen sozialen Beziehungen aufbauen wie andere Kinder?

Ja. Kinder mit Achondroplasie können es im Verlauf ihres Lebens jedoch mit einer Reihe von sozialen und persönlichen Herausforderungen zu tun bekommen. Beispielsweise können die durch die Achondroplasie bedingten körperlichen Unterschiede auch unerwünschte Aufmerksamkeit, Beschimpfungen oder Mobbing auslösen.¹⁶

Jugendliche

1. Sind mit Achondroplasie körperliche oder medizinische Komplikationen verbunden, die im jugendlichen Alter auftreten?

Achondroplasie betrifft viele verschiedene Körperteile. Welche Körperteile betroffen sind, kann auch vom Alter der Person abhängen. Veränderungen der Proportionen und körperlichen Entwicklung können zu verschiedenen Beeinträchtigungen führen, die wiederum den Alltag, soziale und geistige Faktoren und die Lebensqualität beeinflussen können.^{10,14}

Im jugendlichen Alter treten häufig Adipositas, Schmerzen und Probleme mit der sozialen Anpassung auf.

2. Beeinträchtigt Achondroplasie im Allgemeinen die geistige Gesundheit von Jugendlichen?

Studien haben gezeigt, dass Menschen mit Achondroplasie geringere Werte für die geistige Gesundheit aufweisen können als die Allgemeinbevölkerung.⁴

3. Erfolgt die Entwicklung der Unabhängigkeit zum Erwachsenen genauso schnell wie bei Gleichaltrigen ohne Achondroplasie?

Kinder mit Achondroplasie können später unabhängig werden als Kinder ohne die Erkrankung. Sie benötigen beispielsweise häufig mehr körperliche Unterstützung bei Alltagstätigkeiten wie Haare kämmen, Hygieneerziehung und anderen Aspekten der Körperpflege.^{3,18} Dies gilt jedoch eher für Kleinkinder. Der Zugang zu Physiotherapie, Ergotherapie, Sprach- und Sprechtherapie kann Kindern und ihren Angehörigen helfen, insbesondere zum Schulbeginn unabhängig zu werden.^{3,18}

4. Beeinträchtigt die Achondroplasie die Schulnoten?

Nein, das Bildungsniveau ist vergleichbar mit dem der durchschnittlichen Bevölkerung.^{3,18,19,20} Aufgrund der Anzahl der Arzttermine oder der Gesundheitsprobleme im Zusammenhang mit der Krankheit ist die Wahrscheinlichkeit von Schulausfällen jedoch größer als bei gleichaltrigen Kindern, die nicht von der Achondroplasie betroffen sind.

Erwachsenenalter

1. Kann eine Person mit Achondroplasie Kinder bekommen? Beeinträchtigt Achondroplasie die Fruchtbarkeit?

Menschen mit Achondroplasie sind sexuell normal entwickelt und können Kinder bekommen. Bestimmte Probleme wie Unfruchtbarkeit oder eine frühe Menopause treten jedoch häufiger auf.²¹

2. Werden die Kinder einer Person mit Achondroplasie auch Achondroplasie haben?

Nicht immer haben die Kinder einer Person mit Achondroplasie auch die Krankheit. Wenn ein Elternteil Achondroplasie hat, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass es die Krankheit vererbt, 50%.¹² Wenn beide Eltern Achondroplasie haben, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Krankheit vererbt wird, 75%.^{12,13}

3. Wie könnte sich Achondroplasie bei Erwachsenen mit der Krankheit am Arbeitsplatz auswirken? Gibt es berufliche Tätigkeiten, die Menschen mit Achondroplasie nicht ausführen können?

Für Erwachsene mit Achondroplasie können die Bewegung in öffentlichen Einrichtungen, das Erreichen von Gegenständen und Alltagstätigkeiten erschwert sein. Die Teilhabe am Arbeitsleben wird als problematisch beschrieben. Die Beschäftigungsquote sowie das Jahreseinkommen sind durchschnittlich niedriger als in der Allgemeinbevölkerung.²⁰

4. Wie groß wird ein ausgewachsener Mensch mit Achondroplasie voraussichtlich werden?

Größenunterschiede sind im Alter von 2 Jahren ausgeprägt. Die Abweichung von der durchschnittlichen Größe der Bevölkerung nimmt mit zunehmendem Alter bis zum Erwachsenenalter zu.^{1,22} Die Durchschnittsgröße beträgt für Erwachsene mit Achondroplasie im Vergleich zur Erwachsenenpopulation:

- Männer: 1,31 m im Vergleich zu 1,8 m
- Frauen: 1,24 m im Vergleich zu 1,67 m^{23,24}

5. Beeinträchtigt Achondroplasie im Allgemeinen die geistige Gesundheit von Erwachsenen?

Studien haben gezeigt, dass Menschen mit Achondroplasie geringere Werte für die geistige Gesundheit aufweisen können als die Allgemeinbevölkerung.⁴

Der Einfluss von Persönlichkeit, familiärer Unterstützung, ethnischer Umgebung und Kultur kann die geistige Gesundheit stark beeinflussen. Menschen mit Achondroplasie sind möglicherweise isolierter, haben weniger Selbstachtung und eine höhere Inzidenz von Depressionen als die durchschnittliche Bevölkerung.¹⁹

Behandlung der Achondroplasie

1. Welche Ärzte sind an der Betreuung von Personen mit Achondroplasie beteiligt?

Die Achondroplasie birgt mehrere Risiken, die sich in verschiedenen Lebensabschnitten manifestieren können. Es ist eine Betreuung in verschiedenen medizinischen Fachrichtungen erforderlich, um sicherzustellen, dass potenziell lebensbedrohliche oder lebensverkürzende Symptome erkannt werden.

Folgende Fachrichtungen können beteiligt sein: HNO, Hörakustiker, Endokrinologen, genetische Berater, Genetiker, Neurologen, Pädiater, Ergo- und Physiotherapeuten, Orthopäden, Psychologen und Pneumologen.

2. Wie häufig wird eine Person mit Achondroplasie voraussichtlich ins Krankenhaus müssen?

Das Leben mit Achondroplasie oder die Betreuung eines Kindes mit Achondroplasie kann bedeuten, dass regelmäßige Arzttermine und Operationen anstehen sowie Komplikationen zunehmen, welche sich auf das Leben auswirken können. Die Behandlung der Komplikationen der Achondroplasie umfasst die symptomatische Behandlung, operative Eingriffe und eine lebenslange fachliche Betreuung durch einen Experten/eine Expertin, der/die ein multidisziplinäres Betreuungsteam koordiniert.³

Über BioMarin

1. Wer ist BioMarin?

BioMarin wurde 1997 gegründet und ist ein weltweiter Marktführer bei der Entwicklung und Vermarktung von führenden oder erstklassigen Therapien für seltene genetische Erkrankungen. Wir sind stolz darauf, Vorreiter bei bahnbrechenden Behandlungen für belastende und lebensbedrohliche Erkrankungen zu sein, bei denen wir die aktuelle Standardbehandlung deutliche übertreffen können.

Unsere Kultur basiert auf dem Grundsatz, dass keine Krankheit unbehandelt bleiben darf. Unsere Mitarbeiter sind bestrebt, Arzneien zu entdecken, zu entwickeln und zu vermarkten, die Patienten, ihren Angehörigen und Betreuern Hoffnung machen können. Wir fördern unsere Forschung und Entwicklung, indem wir nach Chancen Ausschau halten, die sich mit unseren Stärken und Fähigkeiten in Einklang bringen lassen. Auch betreiben wir unablässig spannende frühzeitige Wissenschaft und Forschung, die den Verlauf der Krankheit ändern könnte.

ERFAHREN SIE MEHR

Nähere Informationen über ein Leben mit Achondroplasie erhalten Sie unter:

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

BIOMARIN®

Literaturangaben 1. Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1. 2. Merker A et al. 'Development of body proportions in achondroplasia: Sitting height, leg length, arm span, and foot length' *Am J Med Genet A* 2018; 176 (9): 1819–1829. 3. Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117-125. 4. Fredwall S O et al. 'Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review' *Clinical Genetics* 2020;97.1:179-197. 5. Hecht J et al. 'Mortality in Achondroplasia' *Am. J. Hum. Genet.* 1987;41:454-464. 6. Hashmi S S et al. 'Multicenter study of mortality in achondroplasia' *Am J Med Genet A.* 2018 Nov;176(11):2359-2364. 7. Simmons K et al. 'Mortality in babies with achondroplasia: revisited'. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2014 Apr;100(4):247-9. 8. Wynn J et al. 'Mortality in Achondroplasia Study: A 42-Year Follow Up' *Am J Med Genet A.* 2007;143A:2502–2511. 9. Foreman P K et al. 'Birth prevalence of achondroplasia: A systematic literature review and meta-analysis' *Am J Med Genet.* 2020;1–20. 10. Trotter TL, Hall JG; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 2005; 116 (3): 771–783. 11. Horton WA, Hall JG and Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet* 2007; 370 (9582): 162–172. 12. Jorde LB. Genes and genetic diseases. In: Pathophysiology: The Biologic Basis for Disease in Adults and Children. 7th ed. Elsevier Mosby; 2014. 13. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L et al. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. *Nature* 1994; 371 (6494): 252–254. 14. Haga N. Management of disabilities associated with achondroplasia. *J Orthop Sci* 2004; 9 (1): 103–107. 15. Pauli RM. Achondroplasia: A comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis* 2019; 14 (1): 1. 16. The Experience of Living with Achondroplasia. Data on File. 17. Galasso C, Siracusano M, El Malhany N et al. Cognitive phenotype and language skills in children with achondroplasia. *Minerva Pediatr* 2019; 71 (4): 343–348. 18. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol* 2011; 53 (10): 944–950. 19. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC et al. Living with achondroplasia in an average-sized world: An assessment of quality of life. *Am J Med Genet* 2003; 120A (4): 447–458. 20. Fredwall SO, Steen U, de Vries O et al. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: A population-based study. *Orphanet J Rare Dis* 2020; 15 (1): 123. 21. Ghumman S, Goel N, Rajaram S, Singh KC, Kansal B, Dewan P. Pregnancy in an achondroplastic dwarf: a case report. *J Indian Med Assoc.* 2005 Oct;103(10):536, 538. PMID: 16498757. 22. Del Pino M et al. 'Height growth velocity during infancy and childhood in achondroplasia' *Am J Med Genet A* 2019 Jun;179(6):1001-1009. 23. MedlinePlus. Achondroplasia. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/achondroplasia>. Accessed August 2021. 24. WorldData.info. Average sizes of men and women. Available at: <https://www.worlddata.info/average-bodyheight.php>. Accessed August 2021.