

Informatie over achondroplasie

Wat is achondroplasie?

Achondroplasie is een erfelijke skeletaandoening veroorzaakt door een stoornis in de kraakbeenvorming van de groeischijven. Achondroplasie komt voor bij ongeveer 1 op de 26.000-28.000 pasgeborenen.

Mensen met achondroplasie hebben een kleine gestalte met korte armen en benen. Het hoofd is groot, met een bol voorhoofd en een vlak gezicht. De handen en voeten zijn naar verhouding klein met korte vingers en tenen. Er is vaak een spreidstand tussen de 3^e en 4^e vinger. De wervelkolom heeft een versterkte kromming, waardoor mensen met achondroplasie een holle rug hebben. De gemiddelde eindlengte is voor mannen 1.31 m, voor vrouwen 1.24 m.

Mensen met achondroplasie hebben een normale intelligentie. Bij kinderen verloopt de motorische ontwikkeling anders dan bij leeftijdsgenoten. In het eerste jaar moeten kinderen met achondroplasie horizontaal verzorgd en vervoerd worden totdat hun romp- en hoofdbalans goed is. Als ze gaan lopen hebben ze een wat waggelend looppatroon en gebogen benen (O-benen).

Veel kinderen met achondroplasie hebben herhaalde middenoorontstekingen. Dit kan leiden tot gehoorverlies en mede de oorzaak zijn van een vertraagde spraak-/taalontwikkeling. De onderontwikkeling van het middengelaat kan, soms in combinatie met vergrote keel- en neusamandelen, leiden tot een afwijkende ademhaling, vooral tijdens de slaap (apneu).

Regelmatig is er in het eerste levensjaar een verwijding van de hersenkamers. Dit stabiliseert zich meestal tijdens het tweede levensjaar. Een enkele keer ontstaat een verhoogde druk in het hoofd en is het noodzakelijk via een drain hersenvocht af te laten lopen. Het achterhoofdsgat is bij kinderen met achondroplasie vrij klein. Hierdoor is er een verhoogde kans op neurologische klachten door druk op het ruggenmerg.

Verschijselen die daarop kunnen wijzen zijn onder meer een verlaagde spierspanning (slapte), een afwijkende ademhaling (apneu), wat sloom of juist onrustig gedrag of voedingsproblemen. Bij ongeveer 5 tot 10% van de kinderen is chirurgisch ingrijpen noodzakelijk.

Het wervelkanaal is relatief nauw. Hierdoor kunnen bij volwassenen pijnklachten in de rug en tintelingen of veranderde reflexen in de benen ontstaan. Een kwart tot een derde van de mensen met achondroplasie moet hieraan worden geopereerd. Ook is er op volwassen leeftijd een verhoogde kans op het ontstaan van overgewicht.

Welke medische adviezen zijn er?

Het is van belang dat een kind met achondroplasie kort na de geboorte wordt verwezen naar een gespecialiseerd team, bij voorkeur het landelijk skeletdysplasiebehandel- en adviesteam in het Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ) in Utrecht. Aan het skeletdysplasieteam zijn een revalidatiearts, orthopedisch chirurg, fysiotherapeut en kinderarts verbonden.

Als tijdens een zwangerschap bij het ongeboren kind achondroplasie wordt vastgesteld, is een informatief gesprek met een deel van het team mogelijk. Het is belangrijk dat ouders zo snel mogelijk na de geboorte van het kind (binnen één week) hanteringsadviezen krijgen van een fysiotherapeut met kennis van achondroplasie.

Bij aanwijzingen voor neurologische klachten zal een MRI van het hoofd en/of het ruggenmerg worden gemaakt. Ook wordt dan een neuroloog in consult gevraagd. Daarnaast kan een slaaponderzoek (polysomnografie) nodig zijn. Er is nog geen behandeling voor achondroplasie.

Groeihormoonbehandeling heeft geen bewezen effect op de groei. Soms kiezen mensen voor een operatie waarmee de been- en soms ook de armlengte wordt vergroot. Dit is een ingrijpende procedure.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden van onderzoek bij een kindervens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Wat is de oorzaak?

Achondroplasie wordt veroorzaakt door specifieke DNA-veranderingen (mutaties) in het *FGFR3*-gen. In 99% gaat het om de zogenaamde G380R-mutatie. Dit kan worden onderzocht met DNA-onderzoek. Hiervoor is afname van een buisje bloed nodig.

Meestal kan de diagnose achondroplasie echter worden gesteld aan de hand van de uiterlijke kenmerken en röntgenfoto's van het skelet. DNA-onderzoek kan van belang zijn als er twijfel is over de mogelijke diagnose, en als er een wens is voor onderzoek tijdens de zwangerschap.

Hoe erft achondroplasie over?

Achondroplasie erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met achondroplasie ieder een kans hebben van 50% (1 op 2) op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Als twee ouders beiden achondroplasie hebben, dan hebben hun kinderen ieder een kans van 25% (1 op 4) om van beide ouders de aanleg te erven. Dit leidt tot een ernstige skeletaandoening waarbij kinderen meestal kort na de geboorte overlijden. Bij ongeveer 80% van de kinderen met achondroplasie is de mutatie in het *FGFR3*-gen nieuw ontstaan. De kans op achondroplasie voor eventuele volgende broertjes of zusjes in het gezin is in deze situatie kleiner dan 1%.

Wat zijn de mogelijkheden bij kindervens?

Tijdens de zwangerschap is het mogelijk om (als de mutatie in de familie bekend is) onderzoek te doen naar achondroplasie. Dat kan met een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Beide ingrepen geven een kleine kans op een miskraam (ongeveer 0,2 en 0,1%).

Met een echo kan achondroplasie meestal pas na de zesde maand van de zwangerschap (derde trimester) worden opgespoord.

De grote hoofdomtrek van een kind met achondroplasie kan problemen geven bij de geboorte. Er worden daarom groei-echo's in de zwangerschap geadviseerd bij (een verhoogde kans op) achondroplasie bij het ongeboren kind.

Het is verstandig om al vóór een zwangerschap een gesprek te hebben over de mogelijkheden van onderzoek tijdens de zwangerschap en zo nodig begeleiding van de geboorte en opvang van het kind. Onderzoek vóór de zwangerschap is mogelijk via PGD (preïmplantatie genetische diagnostiek, ofwel IVF met embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Alleen embryo's zonder de aanleg voor achondroplasie worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Het landelijk skeletdysplasiebehandel- en adviesteam voor kinderen met achondroplasie is gevestigd in het Wilhelmina Kinderziekenhuis in Utrecht;

www.hetwkz.nl/nl/Ziekenhuis/Afdelingen/orthopedie#Behandelteam.

Het e-mailadres is Kinderorthopedie@umcutrecht.nl. Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Belangenvereniging van Kleine Mensen (www.bvkm.nl).