

## Achondroplasie

Achondroplasie ist die häufigste der rund 650 Formen des Kleinwuchses. Sie ist eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung des Knorpel- und Knochengewebes. Achondroplasie ist eine Skelettdysplasie (Entwicklungsstörung des Skeletts) und betrifft ca. eine von 20.000 Geburten.

Mit weltweit über 250.000 betroffenen Menschen ist sie eine seltene Erkrankung.

In Deutschland werden jedes Jahr 40–45 Kinder mit Achondroplasie geboren.

### Erscheinungsformen

Äußerliche Symptome der Achondroplasie sind kurze Oberarme und Oberschenkel, kleine, oft breitere Hände und Füße und in Relation dazu ein langer Rumpf. Hüft- und Ellenbogengelenke können nicht ganz gestreckt, Finger-, Knie- und Fußgelenke hingegen überstreckt werden. Aufgrund des verkleinerten Brustkorbs kommt es häufig zu Atembeeinträchtigungen. Die Enge im Nasen-Rachen-Raum verursacht häufig Infekte, insbesondere der oberen Atemwege. Auch Mittelohrentzündungen können auftreten. Die Gehirnflüssigkeit (Liquor) fließt aufgrund der Enge des Wirbelkanals schlecht bzw. kaum ab. Bereits in frühester Kindheit sollte auf Hörstörungen geachtet werden, da diese die Sprachentwicklung beeinträchtigen können. Aufgrund des engen Wirbelkanals treten gehäuft Rückenbeschwerden sowie eine verzögerte und langsamere körperliche Entwicklung (z.B. verzögertes Lernen von Sitzen und Gehen) auf. Die kürzeren Arme und die geringere Streckbarkeit der Ellenbogen bedingen einen wesentlich geringeren Greifradius. Auch können die Kinder schneller ermüden. Davon abgesehen entwickeln sie sich jedoch völlig normal, auch die Intelligenz ist nicht beeinträchtigt. Es treten unterschiedlich stark ausgeprägte Beinachsenveränderungen auf (z. B. O- oder X-Beine). Die Verbiegung der Wirbelsäule führt bei einigen Menschen zu einer Wölbung der Wirbelsäule nach außen (Kyphose) und gleichzeitig zu einem Hohlkreuz (Hyperlordose). Das Wachstum endet in der Regel bei ca. 120–140 cm.

### Ursache/Diagnose/Prognose

Schon früh wurde vermutet, dass Achondroplasie auf der Mutation eines Gens beruht. Seit 1996 ist die Ursache bekannt: Der Achondroplasie liegt in über 95 Prozent der Fälle die identische Mutation in der Erbanlage des Fibroblastenwachstumsfaktor-Rezeptors Nr. 3 (FGFR 3) zugrunde. Bei einer normalen Knorpelzelle sitzt an der Zell-

oberfläche eine Art Rezeptor. Dieser fängt das Wachstumssignal ein und leitet es in das Zellinnere weiter. Auch bei der Achondroplasie sitzt der Rezeptor an der Zelloberfläche, ist jedoch durch den Austausch von Glycin gegen Arginin (Aminosäuren) so verändert, dass er das „Wachstumssignal“ nicht in die Zelle weiterleiten kann. Dies führt zu einer unzureichenden Teilung der Knorpelzellen. Da die restlichen, für die Herstellung verschiedener Rezeptoren verantwortlichen Gene nicht betroffen sind, entwickeln sich andere Gewebe und Organe wie Gehirn, Lunge, Herz und Leber völlig normal. Achondroplasie wird autosomal-dominant vererbt.

Die Diagnose der Achondroplasie beruht zum einen auf dem typischen klinischen Erscheinungsbild und wird zum anderen per DNA-Analyse abgesichert. In manchen Fällen kann vor der Geburt per Ultraschall eine Verdachtsdiagnose gestellt werden.

Menschen mit Achondroplasie haben eine normale Lebenserwartung. Allerdings wird das Leben mit fortschreitendem Alter beschwerlicher, da die typischen Merkmale und Einschränkungen zunehmen.

### Behandlung

Eltern sollten ihr Kind schon sehr früh psychisch stärken und dabei unterstützen, eine stabile „innere Größe“ aufzubauen. Dazu gehört, die Eigeninitiative und Selbstständigkeit der Kinder gezielt zu fördern. So sollten die Kinder in der Familie, im Kindergarten, in der Schule und von Ärztinnen und Ärzten nicht ihrer Größe, sondern ihrem Alter entsprechend behandelt werden. Eine Heilung im Sinne des Erreichens einer durchschnittlichen Körpergröße gibt es bei Achondroplasie nicht, da die Körperproportionen nicht denen der „Normalwüchsigen“ angeglichen werden können. Die betroffenen Menschen zeigen unterschiedliche Symptome in den verschiedenen Lebensabschnitten und Auswirkungen des Krankheitsbildes. Daraus ergibt sich ein unterschiedlicher Therapiebedarf, der im Säuglingsalter am größten ist.

Neben den Therapieformen Vojta, Bobath und Osteopathie können auch andere Therapieformen, wie z. B. therapeutisches Reiten oder Psychomotorik, von größter Bedeutung sein.

Bewegung und regelmäßiger Sport (Radfahren/Schwimmen) bieten sich sowohl für Kinder und Jugendliche als auch für Erwachsene zur Stärkung der Gesamtmuskulatur an.

#### Schulungsprogramm:

Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V. (BKMF) schult Eltern und Betroffene und klärt Therapeutinnen und Therapeuten, Lehrkräfte sowie Erzieherinnen und Erzieher auf. Für die umfangreiche Beratung und Information zum Thema steht dem BKMF ein Wissenschaftlicher Beirat zur Verfügung.

### Materialien für Lehrkräfte

Spezifisches Informationsmaterial für Lehrkräfte gibt es bei der Selbsthilfe. Gespräche mit den Eltern sind hilfreich, da diese in der Regel die meisten Informationen zu dem Krankheitsbild haben und bei Problemlösungen schnell helfen können.

Umfangreiches Informationsmaterial kann bei der Selbsthilfe, z. B. beim Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V. (BKMF) und beim Bundesselbsthilfe-Verband Kleinwüchsiger Menschen e. V. (VKM), bezogen werden.

### Selbsthilfe/Patientenorganisationen

Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V. (BKMF)  
www.bkmf.de



Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen e. V. (VKM)  
www.kleinwuchs.de



Kontaktgruppe Eltern kleinwüchsiger Kinder:  
www.kleinwuchs-elterngruppe.de

Die Kontaktgruppe Eltern kleinwüchsiger Kinder benutzt vorwiegend das Informationsmaterial des Bundesverbands Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V. (BKMF), da viele Mitglieder aus dieser Gruppe gleichzeitig dort Mitglied sind. Bei Informationsbedarf ist es deshalb zu empfehlen, die Materialien direkt beim BKMF zu bestellen, da sie dort auch ständig aktualisiert werden.

### Hinweise für Lehrkräfte

Eine geringe Körpergröße hat nichts mit verminderter Intelligenz zu tun. Ein kleinwüchsiges Kind soll nicht aufgrund seiner Körpergröße zurückgestuft werden. Die Schulfähigkeit muss an der kognitiven Reife gemessen werden.

Kleinwüchsige Kinder und Jugendliche brauchen, sofern sie keine Rollstuhlfahrer sind, in der Regel wenige Hilfsmittel in der Schule. Es reichen einige Umbauten im sanitären Bereich, ein geeigneter Stuhl (um bspw. die Tafel und andere schwer zugängliche Gegenstände zu erreichen bzw. zu gebrauchen) und klare Regelungen. Die Kinder benötigen Verständnis, aber kein Mitleid. Hilfsbereite Mitschülerinnen und Mitschüler sowie Lehrkräfte können die Weichen für ein späteres selbstbewusstes Leben stellen. Den Kindern und ihren Familien muss durch Vermittlung sozialer Hilfen und den Hinweis auf nützliche Informationen geholfen werden. Es sollten stets die individuellen Bedürfnisse bei der oder dem Betroffenen erfragt und berücksichtigt werden.

Mit der Bereitstellung eines zweiten Schulbuchsatzes für den Gebrauch zu Hause kann den Betroffenen der Schulalltag erheblich erleichtert werden, da das Tragen zu schwerer Schultaschen eine starke Belastung darstellen kann.

Die meisten kleinwüchsigen Kinder haben viel Freude an Bewegung. Sie können bei fast allen Sportarten aktiv mitmachen – bei der Leistungsbewertung sollte allerdings ihre geringere Körpergröße berücksichtigt werden.

Die anderen Kinder sollten von den betroffenen Schülerinnen und Schülern (und ggf. von deren Eltern) über mögliche Einschränkungen aufgeklärt werden und dementsprechend vorsichtig im Umgang mit den Betroffenen sein. Stets sollte darauf geachtet werden, die betroffenen Kinder und Jugendlichen ihrem Alter entsprechend zu behandeln.

### Weitere Internetadressen

- [www.eurordis.org/de/content/achondroplasie-einer-welt-mit-grossen-leben](http://www.eurordis.org/de/content/achondroplasie-einer-welt-mit-grossen-leben)