

**Sehr geehrte Familie! Liebe Patientin/Lieber Patient!****Sehr geehrte Kollegin/Sehr geehrter Kollege!**

Die Achondroplasie ist die häufigste Form der Skelettdysplasien. Die Inzidenz beträgt ca. 0,5-1,5/10.000 Neugeborene. Sie ist eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung des Knochen- und Knorpelgewebes. Die klinischen Merkmale sind sehr charakteristisch und die Diagnose wird oft vor der Geburt festgestellt.

Klinische Merkmale: ausgeprägter, disproportionierter Kleinwuchs, Mittelgesichtshypoplasie, großer Schädel, Wirbelsäulenveränderungen, Beinachsendeformitäten. Die Lebenserwartung und die Intelligenz sind normal.

Eine multidisziplinäre Betreuung in einem spezialisierten Zentrum für seltene Knochenerkrankungen laut internationalen Leitlinien ist für Patienten mit Achondroplasie zu empfehlen.

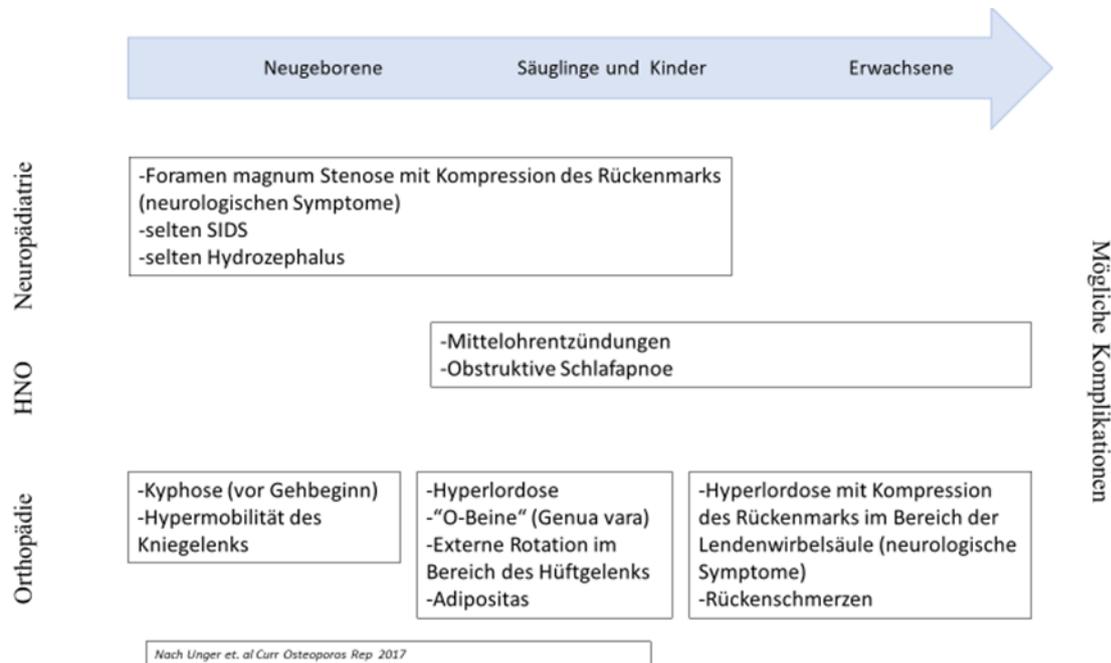
Im Neugeborenen- bzw. im Säuglingsalter ist eine regelmäßige neurologische Kontrolle der Entwicklung sehr wichtig. Die Verengung im Bereich des kranio-zervikalen Überganges (Foramen magnum Stenose) ist eine häufige Komplikation, die zu neurologischen Auffälligkeiten bzw. Notwendigkeit neurochirurgischer Therapiemaßnahmen führen kann. Im späteren Verlauf kann es zu einer Spinalkanalstenose im unteren Lendenwirbelbereich kommen und damit zu neurologischen Symptomen.

Aufgrund von Brustkorbdeformitäten bzw. von vergrößerten Adenoiden und Tonsillen, könnte es gehäuft zu einer Beeinträchtigung der Atmung kommen (vom starken Schnarchen bis zu Schlafapnoen). Chronische Mittelohrentzündungen können zu Hörproblemen führen. Oft sind HNO-Operationen notwendig (z.B. Tonsillektomie, Adenotomien, Paukenröhrchen). Eine Schlafuntersuchung sollte in den ersten Lebensmonaten bzw. wiederholt bei Verdacht auf Schlafapnoen stattfinden.

Eine Sprachtherapie ist auch oft nötig, wenn rezidivierende Mittelohrentzündungen zu nicht diagnostizierten Hörminderung und Sprachstörung führen.

Orthopädische Eingriffe könnten bei Thoraxdeformitäten und Beinfehlstellungen notwendig sein.

Von großer Bedeutung ist die Physio- und Ergotherapeutische Begleitung der PatientInnen, häufiger in den ersten Lebensjahren und später je nach Bedarf.

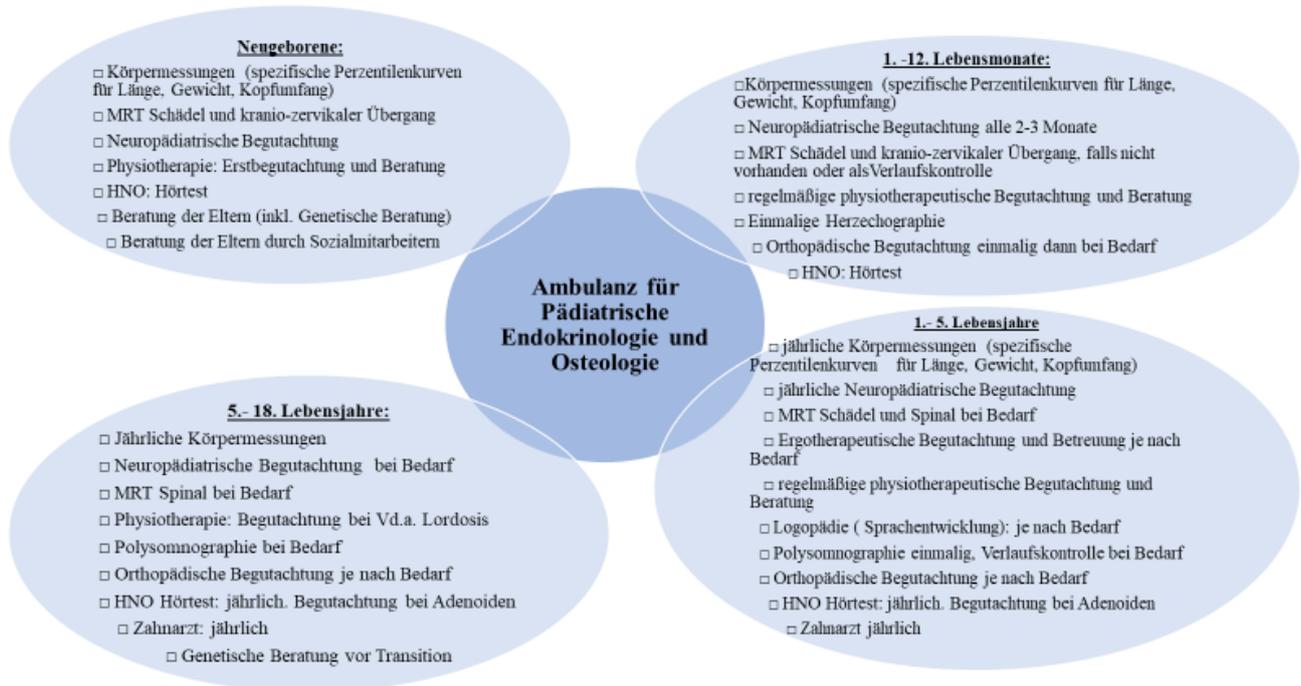


### Worauf Sie achten sollten:

- \*Rückwärtsgerichteter Kindersitz!
- \*Kein Überstrecken des Kopfes! Kein forciertes Hüpfen oder Springen von Gegenständen (z.B. Trampolin)!
- \*Kampfsport und alle Sportarten mit Körperkontakt (inkl. Fußball) sind zu vermeiden.
- \*Bei Trauma ist eine dringende Vorstellung in einer Notfallambulanz zur neurologischen Begutachtung ggf. Bildgebung empfohlen.
- \*Falls Operationen indiziert sind (HNO: Tonsillektomie, Adenotomien, Paukenröhrchen; Zahn-Kiefer-Chirurgie: Kieferanomalien (engstehende Zähne); Neurochirurgie: ventrikuläre Shunts, Foramen magnum- Plastik; Wirbelsäulenchirurgie: Spinalkanalstenosen, Kyphosen und/oder Skoliosen, Extremitätenfehlstellungen oder Beinverlängerungen), sollte die Narkose gemäß publizierten Leitlinien für Achondroplasia ausgeführt werden:  
<https://www.orpha.net/data/patho/Ans/de/Achondroplasia-DE.pdf>

Im unseren Expertise Zentrum für Seltene Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen bieten wir Patientinnen und Patienten mit Achondroplasia eine Leitlinien-basierte Betreuung im Kinder- und Erwachsenenalter.

Die notwendigen, empfohlenen Untersuchungen bei Achondroplasie:



Wenn **Ihr Kind mit Achondroplasie** diagnostiziert wurde oder vermutet wird, nehmen Sie bitte Kontakt mit unserer Ambulanz für eine Terminvereinbarung auf. Die Routine-Untersuchungen werden dann gemeinsam mit Ihnen besprochen und die notwendigen Termine werden vereinbart.

### Ambulanz für Pädiatrische Endokrinologie und Osteologie

**Univ. Klinik. Für Kinder- und Jugendheilkunde, AKH/Medizinische Universität Wien**

Tel.: +43 (0)1 40400-59840 (Mo 08:00 - 15:00 Uhr, Mi 08:00 - 13:00 Uhr, Do 08:00 - 13:00 Uhr)

Mail: Post\_AKH\_KIN\_EA\_EndoKnochen@akhwien.at

Wenn Sie ein **erwachsene/n Patientin/Patienten sind** und Sie eine Verlaufskontrolle in einer spezialisierten Ambulanz für Knochenstörungen benötigen, kontaktieren Sie bitte unsere Kooperationspartner:

**Abteilung für Kinderorthopädie und Fußchirurgie**

**Orthopädisches Spital Speising**

Speisinger Straße 103, A-1130 Wien

+43 1 801 82 - 1240 oder [www.oss.at/termin](http://www.oss.at/termin)



**Hanusch-Krankenhaus: Osteologisch-Endokrinologische Ambulanz**

Heinrich-Collin-Straße 30, A-1140 Wien

Telefon: +43 1 910 21-85731



**Wichtige links:**

<https://www.bkmf.at/>

<https://www.prorare-austria.org/>