

# Betreuung der Achondroplasie: Standards in Europa

Diese Broschüre soll einen Überblick über europaweite Behandlungsstandards für Menschen mit Achondroplasie geben.

## Was ist Achondroplasie?

- Achondroplasie ist eine seltene Genveränderung, die **das Knochenwachstum der meisten Knochen beeinflusst** und bei etwa **einer von 25.000 Lebendgeburten auftritt**.<sup>1</sup>
- Die auffälligste Auswirkung der Achondroplasie ist wahrscheinlich die **geringe Körpergröße**. **Allerdings kann das beeinträchtigte Knochenwachstum auch schwere Auswirkungen auf die Gesundheit haben**. Zu den möglichen Komplikationen zählen eine Kompression des Foramen magnum, Schlafapnoe, O-Beine, eine Mittelgesichtshypoplasie, ein dauerndes Hohlkreuz der Lendenwirbelsäule, eine Spinalstenose und wiederkehrende Ohrinfektionen.<sup>1,2</sup>

## Achondroplasie diagnostizieren

- Achondroplasie wird vorwiegend pränatal oder innerhalb eines Monats nach der Geburt diagnostiziert. Es gibt geringe Unterschiede zwischen Ländern wie Frankreich und dem Vereinigten Königreich, in denen die meisten Fälle vor der Geburt diagnostiziert werden, und Spanien und Italien, in denen Verdachtsfälle bei der Geburt bestätigt werden.
- Der Ablauf der Diagnostik ist in den verschiedenen Ländern weitgehend identisch und beginnt mit einem Ultraschall, der möglicherweise bereits für die pränatale Diagnosestellung der Achondroplasie ausreicht. Dieser wird bei Bedarf und Verfügbarkeit durch ein CT ergänzt. Bei Anzeichen für eine Achondroplasie sollten dann weitere Ultraschalluntersuchungen und eine Bestätigung der Diagnose durch einen Einzelgentest veranlasst werden. Dieser ist jedoch nicht in allen Ländern gebräuchlich oder verfügbar.
- Nach der Geburt wird die klinische Diagnose am besten durch die Molekulardiagnostik bestätigt. Die Rolle der postnatalen Diagnostik ist jedoch in den verschiedenen Ländern nicht standardisiert.
- Eine frühe Diagnosestellung und zeitnahe Überweisung ermöglichen eine optimale Unterstützung der Familien und Planung der geeigneten Behandlung des Kindes durch ein multidisziplinäres Expertenteam. Oftmals kommt es jedoch zu Verzögerungen, sodass die Überweisung in einem Drittel der Fälle über zwei Monate dauert.
- Die Verzögerungen und unterschiedlichen Zeitpunkte der Überweisung sind auf die Struktur der lokalen Gesundheitssysteme, mangelndes Bewusstsein für die Begleiterkrankungen unter Experten/Expertinnen und die unterschiedlichen Mittel und Einrichtungen der verschiedenen Länder zurückzuführen.

# Behandlungsstandard der Achondroplasie

- Derzeit herrscht keine Einigkeit über die optimale Behandlung der Achondroplasie. Es gibt **erhebliche regionale Unterschiede in Europa**, die möglicherweise auf unterschiedliche lokale Kompetenzen zurückzuführen sind.
- Diese Unterschiede treten bereits bei der Diagnosestellung hervor und sind auf die Struktur des örtlichen Gesundheitssystems, die Einbindung von Interessenverbänden und unterschiedliche kulturelle Hintergründe zurückzuführen.
- Das medizinische Management der Achondroplasie in Europa ist oftmals reaktiv. Aufgrund möglicher Komplikationen der Erkrankung sind zahlreiche medizinische Experten beteiligt.
- Für Eltern von Kindern mit Achondroplasie könnte es folglich anstrengend werden, da möglicherweise zahlreiche Arzttermine und Operationen bei verschiedenen Fachrichtungen anstehen. Dies kann mit längeren Anfahrten verbunden sein.
- Viele Eltern haben keinen Zugang zu einer koordinierten Behandlung durch ein multidisziplinäres Behandlungsteam (MDT). Daher kann der Zugang zu Vorsorgeuntersuchungen für Eltern erschwert sein, sodass die mit der Achondroplasie verbundenen Komplikationen erst bei ihrem Auftreten behandelt werden.
- In einigen Ländern (z. B. Italien und Spanien) gilt die **Extremitätenverlängerung** als Behandlungsoption, um Größe und Reichweite zu verbessern.
- Die Entscheidung für eine Extremitätenverlängerung kann Familien und Kindern/Jugendlichen mit Achondroplasie sehr schwer fallen. Dieser Eingriff bedeutet **großes familiäres Engagement**, das häufig mit langen Anreisen und erheblichem Zeitaufwand verbunden ist.

## Umfrage unter Achondroplasie-Betreuungspersonen

Laut einer Umfrage<sup>iii</sup> unter europäischen Eltern von Kindern mit Achondroplasie war **über die Hälfte** von ihnen in den vergangenen zwei Jahren bei mehr als **fünf verschiedenen medizinischen Experten**.

Mehr als ein Viertel der Eltern muss über **100 Kilometer** zum behandelnden Arzt ihres Kindes fahren.<sup>iii</sup>

**Die Fachrichtung des behandelnden Arztes der Achondroplasie ist in Europa recht unterschiedlich:<sup>iii</sup>**



**41%** haben einen klinischen Genetiker/ eine klinische Genetikerin als behandelnden Arzt/ behandelnde Ärztin



**8%** Endokrinologe/ Endokrinologin



**18%** Pädiater:in



**5%** Geburtshelfer:in



**22%** Orthopäde/ Orthopädin



**6%** Rehabilitationsmediziner:in

# Behandlungsunterschiede in Europa

	Großbritannien	D	FR	ESP	ITA
 <b>Nationale Behandlungsleitlinien</b>	Derzeit in der Entwicklung befindlich	●		●	●
	Nationale Behandlungsleitlinien existieren		●	●	
 <b>Interessenverbände für Patienten</b>	Sind derzeit aktiv bei der Entwicklung von Behandlungspfaden		●	●	●
	Interdisziplinäre Betreuung eingerichtet	●		●	●
 <b>Interdisziplinäre Betreuung</b>	Interdisziplinäre Betreuung nicht eingerichtet	●	●		
	Regionale Kompetenzzentren eingerichtet		●	●	●
 <b>Kompetenzzentren</b>	Regionale Kompetenzzentren nicht eingerichtet	●	●		
	Pädiater:in mit Spezialisierung (Endokrinologe/Endokrinologin oder Genetiker:in)		●	●	
 <b>Fachrichtung des Arztes, der die Behandlung koordiniert</b>	Klinischer Genetiker:in		●		
	Pädiater:in oder Endokrinologe/Endokrinologin				●
	Unterschiedlich - klinischer Genetiker, Kinderendokrinologe oder pädiatrische Behandlung von Atemwegserkrankungen	●			
 <b>Extremitätenverlängerung</b>	Sehr häufig				●
	Häufig		●	●	
	Selten	●		●	
 <b>Betreuungsnetzwerk zur Unterstützung des Übergangs von der Kinder- zur Erwachsenenbetreuung</b>	Netzwerk existiert		●		
	Netzwerk existiert nicht	●	●	●	●

## Belastungen durch die Behandlung

- Die Belastungen durch die Behandlung der Achondroplasie können sich negativ auf Patienten/ Patientinnen mit Achondroplasie und ihre Familien auswirken.<sup>iii</sup>
- Über die Hälfte der Eltern von Kindern mit Achondroplasie in Europa gab an, die Achondroplasie ihres Kindes habe sich auf das eigene emotionale Wohlergehen ausgewirkt (54 %).<sup>iii</sup>
- Nahezu zwei Dritteln (65 %) wurde seit der Feststellung von Achondroplasie bei ihrem Kind keine psychosoziale Unterstützung angeboten.<sup>iii</sup>

## Unser Handlungsappell

- Wir wünschen uns eine Vereinheitlichung der Achondroplasie-Behandlung in Europa.
- Wir empfehlen die Erstellung von eindeutigen Behandlungsleitlinien und Behandlungspfaden, um die erhebliche Belastung der Menschen mit Achondroplasie durch die Behandlung zu reduzieren.
- Unserer Meinung nach verdienen alle Menschen, die mit Achondroplasie leben, eine einheitliche medizinische Anlaufstelle für das Management der Erkrankung. Dies gilt insbesondere für den Übergang der Kindheit zum Erwachsenenalter, wo die koordinierte Betreuung häufig aufhört.

## Glossar

### Kompression des Foramen magnum

Hirnstamm und Rückenmark laufen durch eine Öffnung an der Schädelbasis, die als Foramen magnum bezeichnet wird. Eine Einengung (Stenose) des Foramen magnum kann zu einem Druck auf Gehirn oder Rückenmark führen.<sup>iv</sup>

### Schlafapnoe

Vorübergehende Atemaussetzer, die meistens im Schlaf auftreten. Unbehandelt können eine obstruktive und eine zentrale Schlafapnoe schwerwiegende Auswirkungen auf die Entwicklung des Kindes mit Achondroplasie haben.<sup>i</sup>

### O-Beine

Am Knie oder unterhalb des Knies nach außen gebogene Beine (Genu varum). Diese Krümmung kann auch zu Rückenschmerzen beitragen und die Mobilität beeinträchtigen.<sup>i</sup>

### Mittelgesichtshypoplasie

Hierbei wachsen einige Knochen im Mittelgesicht (Oberkiefer, Wangenknochen und Augenhöhlen) nicht so gut wie der Rest des Gesichts, sodass es zu einer Schlafapnoe kommen kann.<sup>v</sup>

### Dauerndes Hohlkreuz der Lendenwirbelsäule

Bei den meisten Kindern mit Achondroplasie entwickelt sich eine zu starke Krümmung der Lendenwirbelsäule, wenn sie anfangen zu stehen und zu gehen. Bei einer zu starken Krümmung kann es vermehrt zu Schmerzen und einer Spinalstenose mit deutlichen Auswirkungen auf die Mobilität kommen.<sup>i</sup>

### Spinalstenose

Einengung des Raumes in der Wirbelsäule, die auf die dort entlanglaufenden Nerven drücken kann. Dies kann zu einer anhaltenden Beinschwäche, Koordinationsproblemen, Gangstörungen sowie einer Harn- und Stuhlinkontinenz führen.<sup>i</sup>

### Multidisziplinäres Team (MDT)

Ein multidisziplinäres Team besteht aus verschiedenen medizinischen Fachkräften unterschiedlicher Fachrichtungen, die im Sinne einer umfassenden Patientenversorgung zusammenarbeiten. Bei der Achondroplasie können Pädiater, klinische Genetiker, Orthopäden und Physiotherapeuten beteiligt sein. Auf diese Weise können die Behandlungen gebündelt werden, um mehrfache Krankenhaustermine zu vermeiden und die Patientensicherheit zu gewährleisten.

**Mehr Informationen unter [achondroplasia.com](https://achondroplasia.com)**

## Literaturangaben

<sup>i</sup> Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1.

<sup>ii</sup> Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117-125.

<sup>iii</sup> Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13–16, 2021.

<sup>iv</sup> <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

<sup>v</sup> <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face.>