



Achondroplasia

Marjolein Verhoef, kinderrevalidatiearts



Skeletdysplasieteam WKZ-UMCU



Basisteam skeletdysplasie

- Ralph Sakkers kinderorthopedie
- Wouter Nijhuis kinderorthopedie
- Marjolein Verhoef kinderrevalidatie
- Iris van Wijk kinderrevalidatie
- Atty van Dijk kindergeneeskunde
- Lara Heestermans kindergeneeskunde
- Bart Bartels kinderfysiotherapie
- Marleen Schuurung kinderfysiotherapie
- Inge Cuppen kinderneurologie
- Rene Castelein kinderorthopedie-wervelkolom
- Moyo Kruyt kinderorthopedie-wervelkolom
- Mark Becht kindergipsverbandmeester
- Krista te Kronnie kindergipsverbandmeester
- Iris Gouweleeuw kindergipsverbandmeester
- Paulien Terhal klinisch geneticus
- Lucienne Speleman kinder KNO-arts
- Elsbeth Voskuil Kerkhof kinder oogarts
- Dirk Bittermann bijzondere tandheelkunde



Werkwijze team

Aanmelding →

- Geen diagnose achondroplasia →
 - klinisch geneticus + kinderarts
- Wel diagnose achondroplasia →
 - Leeftijd >2jr
 - oproep skeletdysplasieteam < 3 mnd, anders TC
 - Leeftijd <2jr
 - TC kinderfysiotherapeut hanteringsadviezen zsm
 - Consult neurologie screening < 2 mnd
 - Consult skeletdysplasieteam kinderarts/kinderfysiotherapeut < 3 mnd

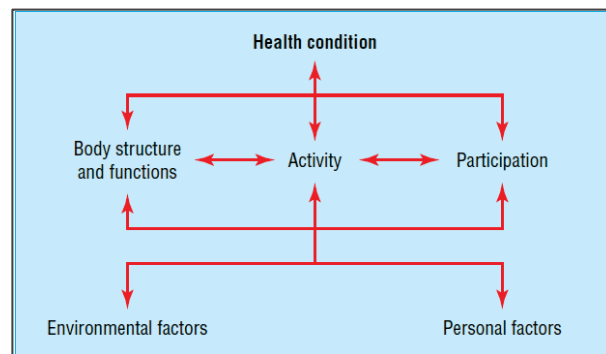


Werkwijze team

- prenataal
- 1ste consult na aanmelding
- halfjaarlijks tot het 2^{de} levensjaar
- 3-4 jaar (start basisschool)
- 7-8 jaar (controle been-assen)
- 11-12 jaar (groep 8)
- 14 jaar
- 18 jaar (transitie volwassenzorg)
- Op indicatie (verzoek ouders, behandelaars extern)



ICF-model



ACHONDROPLASIA; ACH

CATEGORY	SUBCATEGORY	FEATURES
Inheritance		Autosomal dominant
Growth	Height	Short-limb dwarfism identical Mean male adult height, 131 cm Mean female height, 124 cm
Head and Neck	Head	Frontal bossing [EOM:a223995t Megalencephaly
	Face	Midface hypoplasia [EOM:S1db
	Ears	Recurrent otitis media in infancy Conductive hearing loss
	Nose	Low nasal bridge [EOM:000fb29]
Respiratory	Airways	Upper airway obstruction
Skeletal		Generalized joint laxity
	Skull	Foramen magnum stenosis
	Spine	Lumbar kyphosis in infancy Exaggerated lumbar lordosis (start Congenital spinal stenosis due to s Progressive interpediculate narrow
	Pelvis	Dysplastic ilium Narrow sacroiliac groove Flat acetabulum

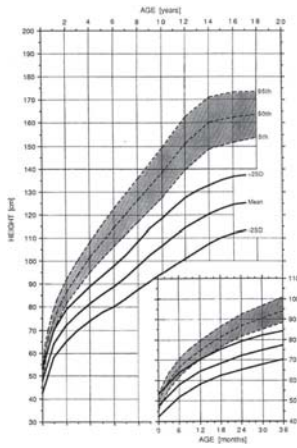


Achondroplasie en functieniveau

- Groei
- Karakteristieke lichaamsbouw
- Hypotonie
- Hyperlaxiteit
- Verminderde spierkracht
- Vorm aangezichtsschedel / middenoorontstekingen
- Neurologische complicaties



Groei

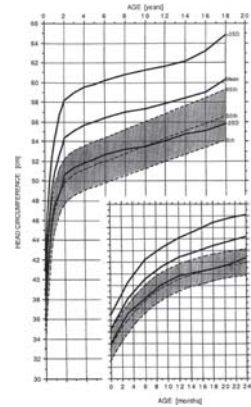


Lengtegroei vrouw
Trotter T L , Hall J G Pediatrics 2005;116:771-783

Lengte
Gewicht
Ontwikkelingen
Dreambird studie



Schedelomtrek



Schedelomtrek man
Trotter T L , Hall J G Pediatrics 2005;116:771-783



Kinderorthopedie

- Zorgvraag:
 - Wervelkolom
 - (problemen door) groei
- Behandeling:
 - Screening kyfose/lordose/(scoliose)
 - Verwijzing wervelkolomspreekuur
 - Uitlijnen benen
 - Bij klinische problemen beenas (varus)
 - Verlenging



CERVICALE WERVELKOLOM

- Grote variatie diameter foramen magnum (risico stenose)
- C1 – C2 is meestal stabiel
- Kinderen niet zonder ondersteuning laten zitten voordat ze goede actieve hoofdbalans en rompbalans
- Geschikte reiswieg
- MRI ivm foramen magnum chirurgie overwegen bij slaap apneus, neurologische symptomen of afwijkende polysomnografie (slaaponderzoek).



THORACOLUMBALE WERVELKOLOM



- Bij 90% spontaan herstel thoracolumbale kyfose
- Screening met X-WK in buiklig, hoek 40 graden
- Indicatie voor corset
- Bij toename kyfose na lopen en neurologische achteruitgang zo nodig operatie



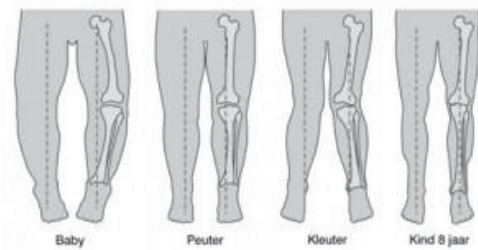
Zelfstandig zitten



THORACOLUMBALE WERVELKOLOM kyfose → lordose

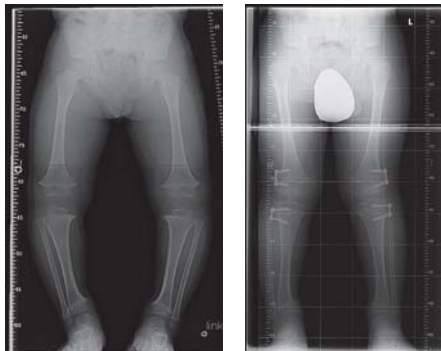


Normale ontwikkeling beenassen



Genu vara: O-benen

- Guided growth
– (8-plaatjes)
- Osteotomie
(varus enkel)



Been en arm verlenging

- Indicatie: functioneel of cosmetisch?
- Indicatie deels cultureel bepaald
- Individuele afweging risico's en functionele winst
- Ontwikkelingen



Impact verlenging

Extern frame

- 1 cm per 2 maanden
- Belasten mogelijk
- Bovenbeen en onderbeen niet tegelijk van 1 been

Intramedullaire pennen

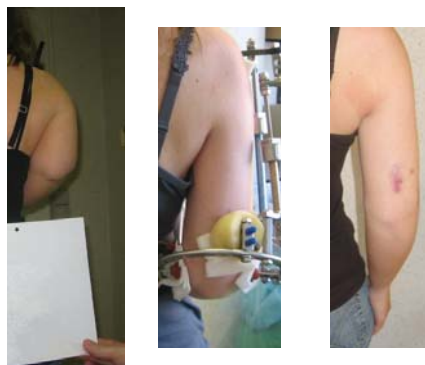
- wel/niet belastbaar

Buitenland

Toekomst?



Functionele verlenging bovenarm voor persoonlijke hygiene



Achondroplasia en activiteiten niveau

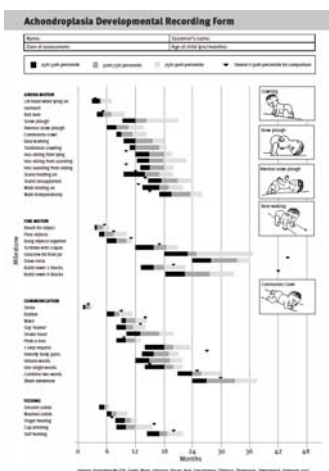
- Bewegingsvaardigheden
- Armen en handen gebruik
- Persoonlijke verzorging
- Communicatieve vaardigheden
- Cognitieve vaardigheden



Ontwikkeling



Motorische ontwikkeling Achondroplasia



Hantering en verzorging van jonge kinderen met achondroplasia *Een Informatiefolder voor ouders en hulpverleners...in press*

- Kijk vooral wat het kind wel kan
- Bij voeding afwisselen linker en rechterarm
- Voorkom eindstandige flexie of extensie van de cervicale wervelkolom
- Bij kortdurend rechtop houden rug en hoofd ondersteunen
- Geen wipstoeltje
- Geen draagzak
- Reiswieg
- Rechtop stimuleren wanneer rug actief rechtop gehouden kan worden



Zitten en persoonlijke verzorging

- Wees creatief! Krukjes, kussentjes, touwtjes...
- Aangepaste eetwerkstoel
- Hulpmiddel toilet
- ADL zelfstandig
 - Billen afvegen



Verplaatsen

Reiswieg



Loopfiets



Aangepaste fiets
Lage instap
Power assisted



Cognitie en communicatieve vaardigheden

- Communicatie
 - Vroege mijlpalen op tijd
 - Latere vaardigheden (tweewoordzinnen) iets later
- Cognitie
 - Veelal normaal IQ
 - Kinderen met lager IQ ook beschreven in literatuur

Ireland et al, 2012



Maatschappelijk functioneren

- School
 - Schrijven
 - Buiten spelen
 - Trampoline
 - Gymles
 - Koprof/Judorol
- Sport
 - Zwemles
 - Sporten, wat wel en niet
 - Aangepast sporten
- Volwassenen
 - geen gelijke kansen mbt opleiding en werk
 - minder vaak langdurige relatie en trouwen



Acceptatie en positief zelfbeeld

- Besef anders zijn
- Puberteit
- Jong volwassenen met achondroplasie: ongunstiger zelfbeeld, lagere kwaliteit van leven mbt dagelijkse activiteiten en seksualiteit
- Volwassenen hebben geen gelijke kansen opleiding en participatie op arbeidsmarkt. Minder langdurige relaties en trouwen.



UMC Utrecht

Achondroplasie ...

multidisciplinaire levensloop zorg



Illustration of diverse people holding hands, symbolizing multidisciplinary care.



Universitair Medisch Centrum Utrecht