



UMC Utrecht
Wilhelmina Kinderziekenhuis

Hantering en verzorging van jonge kinderen met achondroplasie

Informatiefolder voor ouders en hulpverleners

Inleiding

Deze folder is voor:

- ouders van jonge kinderen met achondroplasie
- hulpverleners die betrokken zijn bij de zorg voor jonge kinderen met achondroplasie, bijvoorbeeld kinderarts, consultatiebureau-arts, kinderfysiotherapeut, verpleegkundige, huisarts of vroeghulp.

In deze folder staan adviezen over hoe u een jong kind met achondroplasie op een veilige manier hanteert, verzorgt en onderzoekt.

Ouders kunnen deze folder laten lezen aan hulpverleners en andere betrokkenen bij de zorg voor hun kind.

Wat is achondroplasie?

Achondroplasie is een erfelijke skeletaandoening die leidt tot dwerggroei. Eén op de 25.000 tot 40.000 kinderen wordt geboren met achondroplasie. De verschijnselen aan het skelet bestaan uit verkortingen van ledematen, een relatief grote schedel met een prominent voorhoofd en een nauw achterhoofds gat. De ruggenwervels zijn kleiner en de ruimte in het wervelkanaal is gemiddeld twintig procent kleiner dan normaal. Daarnaast is bij zuigelingen vaak een kyfose (verkromming) van de wervelkolom te zien. Kinderen met achondroplasie zijn vaak lenig (hypermobiel) en hebben een lagere spierspanning dan normaal.

Motorische ontwikkeling

Kinderen met achondroplasie laten een specifiek motorisch ontwikkelingsprofiel zien, die samenhangt met hun karakteristieke lichaamsbouw, lage spierspanning en hypermobiliteit. Ze behalen motorische mijlpalen als zitten en los lopen later dan normaal en laten specifieke motorische vaardigheden zien. Zo kiezen zij vaak voor andere strategieën om voort te bewegen, bijvoorbeeld omrollen of op hoofd en voeten voortbewegen in plaats van kruipen.



Complicaties

De vormveranderingen aan het skelet kunnen tot secundaire problemen leiden. Ziet u signalen hiervoor, dan is het advies om contact op te nemen met de behandelend (kinder)arts, kinderneuroloog of het skeletdysplasieteam.

- Bij zuigelingen met achondroplasie kan het nauwe achterhoofds gat leiden tot druk op het ruggenmerg. Signalen hiervan zijn: toegenomen slapte/lage spierspanning, ademstops gedurende de slaap, vertraagde motorische ontwikkeling en/of achteruitgang van de motorische ontwikkeling (in vergelijking met andere kinderen met achondroplasie), erg weinig bewegen (met name tegen de zwaartekracht in), verminderd bewegen van één hand/arm, clonus, verhoogde (asymmetrische) diepe peesreflexen, zwakke zuigkracht (veel moeite met drinken) en een toegenomen retroflexie (strekken) van het hoofd.
- Een waterhoofd kan ontstaan met verhoogde druk in het brein. Signalen hiervoor zijn: snel groeiende schedelomtrek, sufheid, geprikkeldheid, braken en een trage motorische ontwikkeling (in vergelijking met andere kinderen met achondroplasie).

In het kader van deze mogelijke complicaties zijn goede houdings- en hanteringsadviezen belangrijk.

Skeletdysplasieteam

Het Wilhelmina Kinderziekenhuis heeft een team dat gespecialiseerd is in de zorg voor kinderen met achondroplasie. Dit team bestaat uit een kinderorthopedisch chirurg, kinderrevalidatiearts, kinderfysiotherapeut en kinderarts. Twee keer per maand is er een spreekuur waarop kinderen met achondroplasie gezien worden. Het team geeft onder andere advies aan ouders en andere behandelaars over medische behandeling, kinderfysiotherapie, houding en hantering, hulpmiddelen en sociaal emotionele ontwikkeling.

Algemene adviezen

In deze folder staan algemene adviezen over hantering, verzorging, houding en onderzoek van/bij een kind met achondroplasie. Voor individueel advies kunt u contact opnemen met het skeletdysplasieteam.

Zitten

- U wordt geadviseerd om uw kind pas rechtop te laten zitten, vanaf het moment dat uw kind dat zelf actief kan doen. Tot dat moment is het advies uw kind zoveel mogelijk horizontaal (in buik- en rugligging) te laten ontwikkelen, zodat de romp sterker wordt.



Wanneer u uw kind te snel rechtop zet, kan dit de verkromming in de wervelkolom verergeren.



In overleg met het skeletdysplasieteam kan de lighouding wel geleidelijk opgebouwd worden naar rechtop zitten, zodra het kind zijn/haar hoofd- en rompbalans verder ontwikkelt.

- Gebruik van een wipstoeltje wordt afgeraden.

- In enkele gevallen kan een corset of een aangepaste stoel geïndiceerd zijn. Een corset/aangepaste stoel kan zinvol zijn als een kind een kyfose heeft en nog onvoldoende kracht heeft om zijn rug recht te houden tijdens het zitten, maar er mentaal wel aan toe is om te gaan zitten.

Uw kind verplaatsen

Binnenshuis

- Bij het kortdurend rechtop houden dienen het hoofd en de rug goed ondersteund te worden. Zo worden verergering van de kromming in de rug en onverwachte bewegingen van het hoofd voorkomen.
- Gebruik van een draagzak wordt voor jonge kinderen afgeraden. Neem contact op met het skeletdysplasieteam voor individuele adviezen bij kinderen die actief zelfstandig rechtop kunnen zitten.

Autovervoer

- Het gebruik van een Maxi-Cosi wordt afgeraden.
- Om uw kind veilig te vervoeren in de auto kunt u gebruik maken van een reiswieg, die voldoet aan de Europese veiligheidseisen (ECE 44/03 of ECE 44/04).
- U wordt geadviseerd om uw kind pas rechtop te vervoeren als uw kind actief het hoofd en rug recht omhoog kan houden.



Uw kind verzorgen

Voeden

- Als u voeding geeft, kunt u uw kind afwisselend op de linker- en rechterarm nemen. Deze afwisseling helpt om een voorkeurshouding te voorkomen.
- Ook kunt u, bij flesvoeding, ervoor kiezen uw kind op uw bovenbenen neer te leggen, waarbij u uw voeten op een voetensteun plaatst. U kunt uw kind dan recht aan kijken.
- Als uw kind toe is aan vaste voeding, maar nog niet rechtop kan zitten, wordt in overleg met het skeletdysplasieteam gekeken naar een oplossing.

Lichamelijk onderzoek (informatie voor hulpverleners)

Do's

- Breng het kind alleen rechtop met ondersteuning van het hoofd en de rug.
- Kinderen met achondroplasie hebben een andere motorische ontwikkeling dan kinderen zonder achondroplasie. Kijk vooral naar wat het kind wel kan, en niet alleen naar wat het kind niet kan. Stimuleer kinderen in hun motorische ontwikkeling, rekening houdend met het specifieke ontwikkelingsprofiel.
- Neem bij signalen van verhoogde hersendruk of druk op het ruggenmerg contact op met de (kinder)arts, neuroloog of het skeletdysplasieteam.
- Neem contact op met het skeletdysplasieteam voor individuele houdings- en hanteringadviezen of specifieke vragen.

Dont's

- Zorg ervoor dat het kind geen eindstandige flexie of extensie van de cervicale wervelkolom maakt (geen tractierespons/headlag).
- Gebruik van Maxi-Cosi, wipstoel en/of draagzak wordt afgeraden.
- Stimuleer het verticaliseren niet als het kind nog niet zelfstandig actief

kan gaan zitten, omdat de kromming van de wervelkolom hierdoor kan toenemen.

Hypochondroplasie is een mildere vorm van de skeletaandoening. De adviezen en richtlijnen zijn daarom minder van toepassing. Neem contact op met het skeletdysplasieteam voor individuele adviezen voor kinderen met hypochondroplasie.

Contactinformatie

- Skeletdysplasieteam Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht:
 - Drs. B. Bartels (kinderfysiotherapeut)
 - Mw. M.D. Schuurung (kinderfysiotherapeut)
 - Dr. M. Verhoef (kinderrevalidatiearts)
 - Dr. I. van Wijk (kinderrevalidatiearts)
 - Drs. A.T.H. van Dijk (kinderarts)
 - Drs. M. van Veenendaal (kinderarts)
 - Dr. R.J.B. Sakkers (kinderorthopedisch chirurg)
 - Drs. W. Nijhuis (kinderorthopedisch chirurg)

Het emailadres is: kinderorthopedie@umcutrecht.nl

- Belangenvereniging van Kleine Mensen (www.bvkm.nl), info@bvkm.nl

Bijlagen

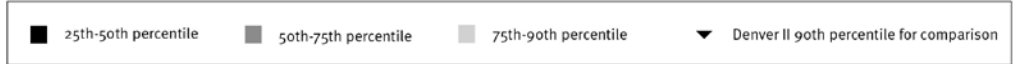
In de bijlage vindt u het specifieke ontwikkelingsprofiel en de groeicurves van kinderen met achondroplasie.

Verantwoording

Deze folder is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Kinderbewegingscentrum WKZ-UMC Utrecht, het skeletdysplasieteam WKZ-UMC Utrecht en de Belangenvereniging van Kleine Mensen.

Achondroplasia Developmental Recording Form

Name:	Examiner's name:
Date of assessment:	Age of child (yrs/months):



Milestone

GROSS MOTOR

- Lift head when lying on stomach
- Roll over
- Snow plough
- Reverse snow plough
- Commando crawl
- Bear walking
- Traditional crawling
- Into sitting from lying
- Into sitting from standing
- Into standing from sitting
- Stand holding on
- Stand unsupported
- Walk holding on
- Walk independently

FINE MOTOR

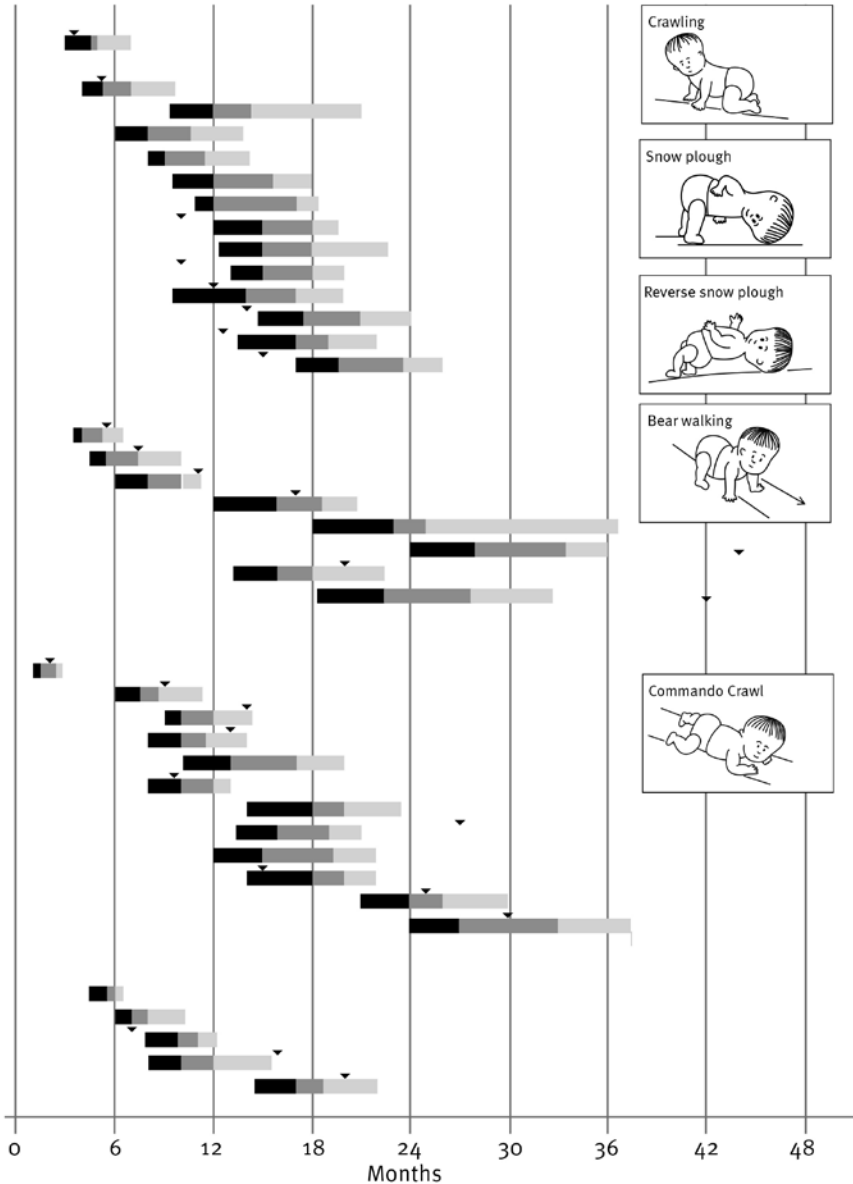
- Reach for object
- Pass objects
- Bang objects together
- Scribble with crayon
- Unscrew lid from jar
- Draw circle
- Build tower 2 blocks
- Build tower 8 Blocks

COMMUNICATION

- Smile
- Babble
- Wave
- Say 'mama'
- Shake head
- Peek-a-boo
- 1 step request
- Identify body parts
- Imitate words
- Use single words
- Combine two words
- Short sentences

FEEDING

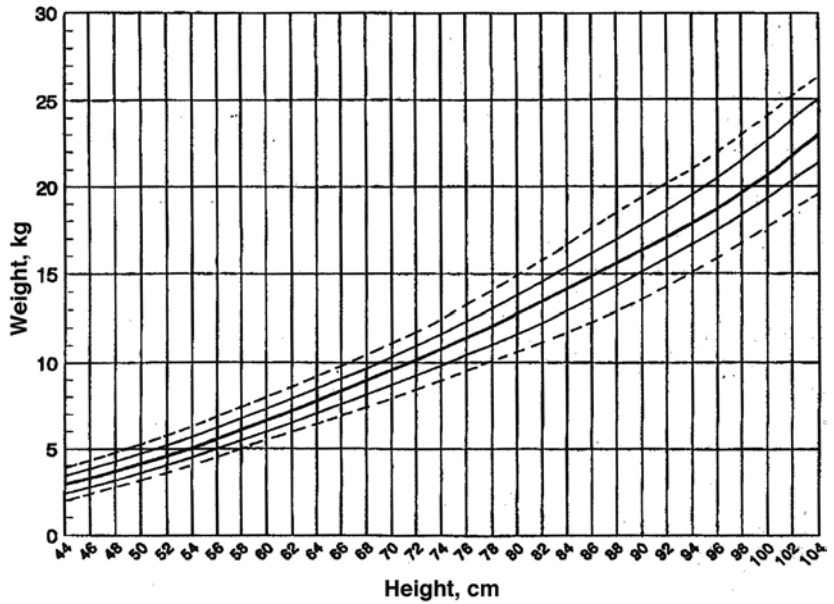
- Smooth solids
- Mashed solids
- Finger feeding
- Cup drinking
- Self feeding



Ireland. Dongahey, McGill, Zankl, Ware, Johnson, Pacey, Ault, Savarirayan, Sillence, Thompson, Townshend, Johnston 2011.

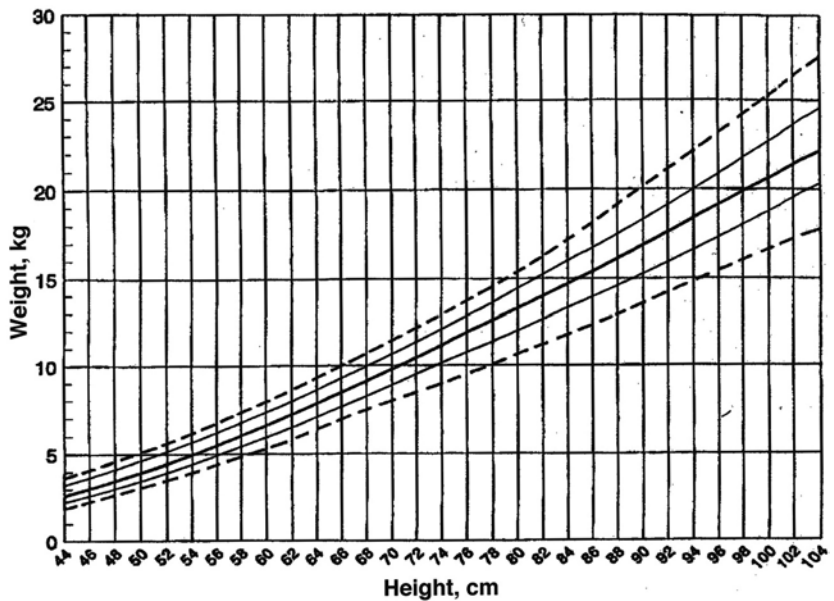
Gewicht naar lengte curve voor meisjes met achondroplasie

Pediatrics 2005, Trotter et al



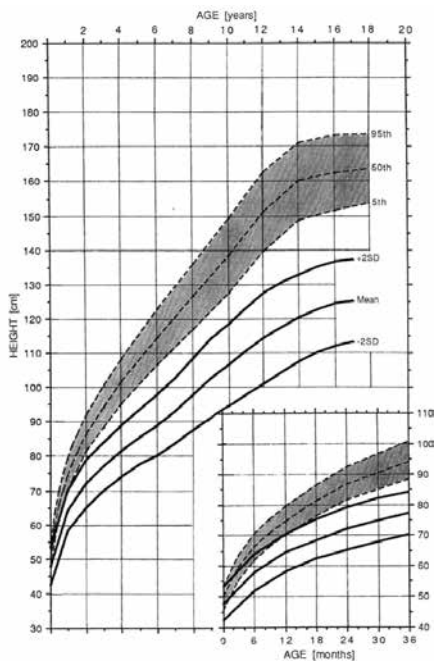
Gewicht naar lengte curve voor jongens met achondroplasie

Pediatrics 2005, Trotter et al



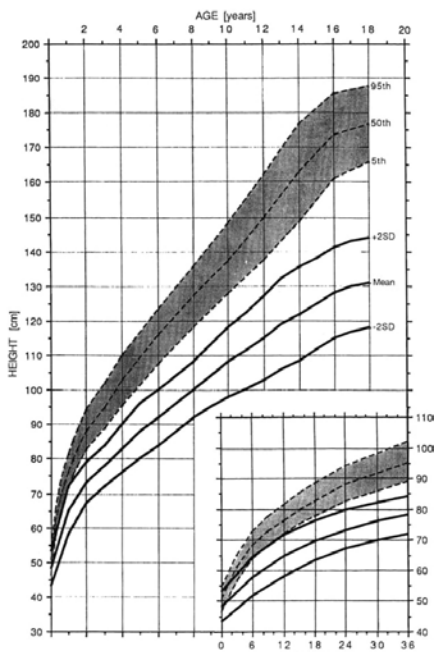
Lengte curve voor meisjes met achondroplasie

Pediatrics 2005, Trotter et al



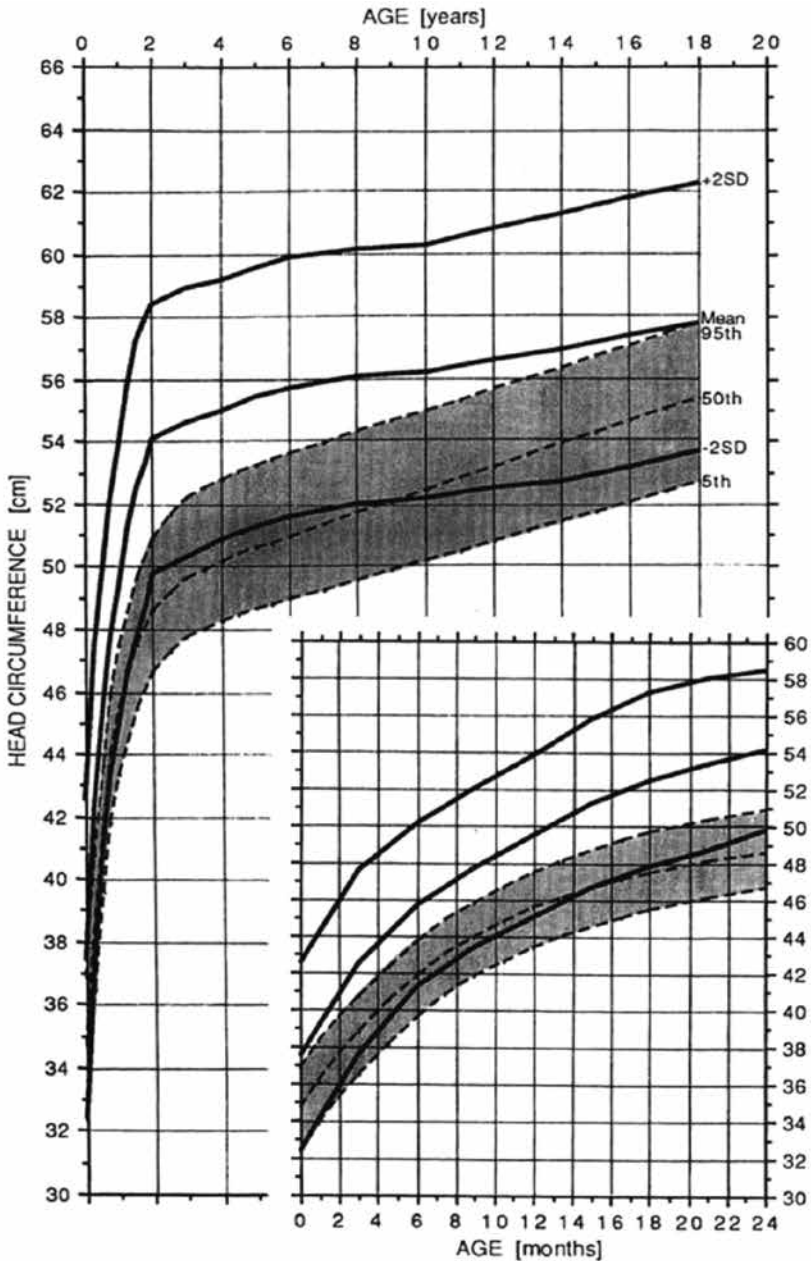
Lengte curve voor jongens met achondroplasie

Pediatrics 2005, Trotter et al



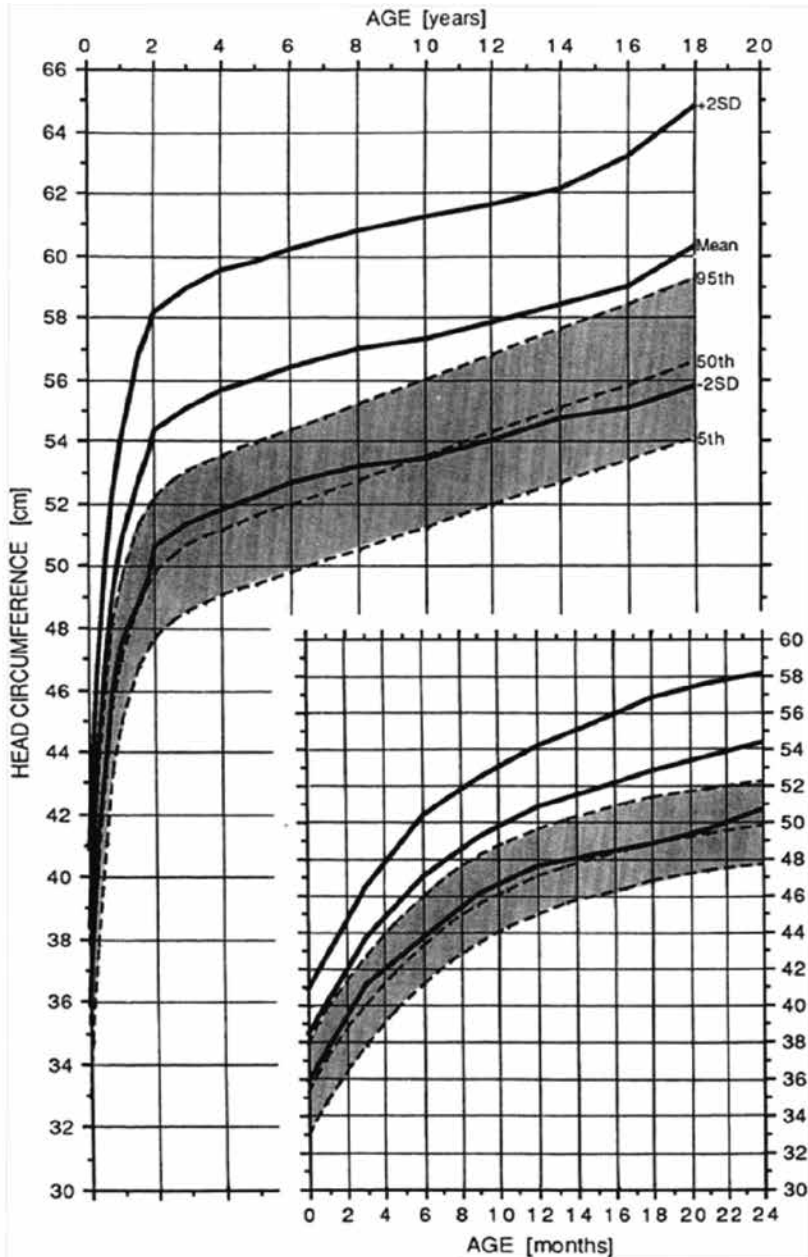
Hoofdomtrek meisjes met achondroplasie

Pediatrics 2005, Trotter et al



Hoofdomtrek jongens met achondroplasie

Pediatrics 2005, Trotter et al



Aantekeningen

Divisie kinderen


Afdeling Kinderbewegingscentrum

Wilhelmina Kinderziekenhuis, Lundlaan 6, Postbus 85090, 3508 AB Utrecht
T. 088 75 555 55

www.hetwkz.nl

www.hetwkz-kind.nl

© 2019, UMC Utrecht



Bezoekadres:
Lundlaan 6
3584 EA UTRECHT

Postadres:
Postbus 85090
3508 AB UTRECHT

www.hetwkz-kind.nl
www.hetwkz.nl
T. +31 (0)88 75 555 55