

Informatie over hypochondroplasie

Wat is hypochondroplasie?

Hypochondroplasie is een erfelijke skeletaandoening die veroorzaakt wordt door een stoornis in de kraakbeenvorming van de groeischijven. Dit leidt tot een kleinere lengte met een gedrongen bouw en relatief korte armen en benen. De lengte bij geboorte is doorgaans normaal en de disproportie valt dan meestal nog niet zo op. Hierdoor wordt de diagnose bij veel kinderen pas gesteld op (jonge) kinderleeftijd. De groei blijft dan achter en de disproportie wordt duidelijker. De gemiddelde volwassen lengte bij hypochondroplasie is ongeveer 1.28 tot 1.65 m (waarbij vrouwen kleiner zijn dan mannen), maar kan ook binnen een zelfde familie variëren. De hoofdomtrek is relatief groot met soms een wat bol voorhoofd. De gelaatskenmerken zijn doorgaans normaal, in tegenstelling tot bij de verwante skeletaandoening achondroplasie. De vingers en tenen zijn kort. Op röntgenfoto's van het skelet vallen specifieke kenmerken op, hoewel deze niet altijd even duidelijk herkenbaar zijn. De motorische ontwikkeling (gaan zitten, kruipen, lopen) kan trager verlopen dan normaal. Soms kan er op de kinderleeftijd een lichte kromming zijn van de benen (O-benen). Dit herstelt zich doorgaans bij het ouder worden. Er kan een strekkingsbeperking zijn in de ellebogen, terwijl andere gewrichten eerder overmatig soepel zijn. Op volwassen leeftijd kunnen (meestal milde) gewrichtsklachten optreden. Andere verschijnselen die kunnen optreden zijn een zijwaartse kromming in de wervelkolom, een versterkte kromming in de onderrug (hyperlordose), een vernauwing van het wervelkanaal, slaapapneu en (op volwassen leeftijd) vroege gewrichtsslijtage. Daarnaast zijn er aanwijzingen dat bij hypochondroplasie wat vaker leerproblemen voorkomen dan in de algemene bevolking. Ook epilepsie zou een (zeldzaam) verschijnsel kunnen zijn bij hypochondroplasie.

Hoe vaak hypochondroplasie precies voorkomt is niet bekend, mogelijk bij ongeveer één op de 15.000 tot 40.000 pasgeborenen.

Hypochondroplasie vertoont overlap met achondroplasie. Dit is de meest voorkomende skeletaandoening met een gedysproportioneerde kleine lengte. De lengte bij achondroplasie is korter (ca. 1.31 m bij mannen) en de verschijnselen zijn meer uitgesproken.

Welke medische adviezen zijn er?

Om de groei en ontwikkeling op te volgen en eventuele orthopedische problemen tijdig op te sporen is het advies om onder controle te blijven bij de (kinder)arts.

Er is op dit moment geen behandeling voor hypochondroplasie. Groeihormoonbehandeling heeft geen bewezen effect op de groei.

Wat is de oorzaak?

Hypochondroplasie wordt veroorzaakt door specifieke DNA-veranderingen (mutaties) in het *FGFR3*-gen. De c.1620C>G en c.1620C>A mutatie (p.Asn540Lys) zijn de mutaties die het meest frequent worden gevonden bij de aandoening. Bij ongeveer 70% van de mensen met hypochondroplasie wordt met DNA-onderzoek (bloedonderzoek) een mutatie in het *FGFR3*-gen gevonden. Als er geen mutatie in het *FGFR3*-gen wordt gevonden, kan aan de hand van de kenmerken die iemand heeft soms toch de diagnose hypochondroplasie worden gesteld.

Hoe erft hypochondroplasie over?

Hypochondroplasie erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) hypochondroplasie ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Indien iemand met hypochondroplasie een partner treft welke ook hypochondroplasie (of een andere dominante skeletaandoening) heeft is er naast de kans op een kind met hypochondroplasie ook een kans van 25% op een kind dat van beide ouders de mutatie heeft geërfd. In dat geval heeft het kind een ernstiger vorm van skeletdysplasie. In veel gevallen is de aanleg nieuw bij iemand ontstaan, waardoor hij of zij de eerste in de familie is met hypochondroplasie.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met hypochondroplasie een mutatie in het *FGFR3*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Dit kan bijvoorbeeld van belang zijn bij kinderwens en bij een onbegrepen kleine lengte, om onnodig onderzoek te voorkomen.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met hypochondroplasie een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongebooren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Het is overigens niet gebruikelijk om prenataal onderzoek bij hypochondroplasie te verrichten omdat er bij deze aandoening over het algemeen weinig complicaties te verwachten zijn.

Bij hypochondroplasie is de hoofdomtrek doorgaans normaal. Een enkele keer is de hoofdomtrek vergroot (macrocefalie). Dit kan problemen geven bij de geboorte. Om die reden wordt een groei-echo laat in de zwangerschap geadviseerd.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Belangenvereniging van Kleine Mensen (www.bvkm.nl).