



## Beschrijving en oorzaken van achondroplasie

Achondroplasie is een groeistoornis waarbij de kraakbeenvorming in het proces van de lengtegroei van de botten gestoord is. Er is meestal sprake (90%) van een spontane mutatie; in de overige gevallen speelt erfelijkheid een rol. Ouders waarvan één van beiden achondroplast is, hebben 50 % kans op een kind met achondroplasie. Als beide ouders achondroplast zijn, is de kans dat het kind niet levensvatbaar is 25 % en de kans dat het kind achondroplasie heeft 50 %.

De oorzaak van achondroplasie is een verandering in het gen met het eiwit dat verantwoordelijk is voor de deling van kraakbeencellen. Het sein dat een kraakbeencel zich moet gaan delen komt niet juist aan. Als gevolg daarvan zullen de botten niet voldoende groeien. Kinderen met achondroplasie hebben gewoonlijk een goede gezondheid en een normale intelligentie.

## Algemene kenmerken

- kleine lichaamsbouw: bovenarmen en bovenbenen vrij kort, normale romplengte.
- verandering aan hoofdvorm: schedel vrij groot en aangezicht klein.
- dikke billen en bovenbenen, doordat de spieren en pezen wel doorgroeien.
- vaak: bijkomende visus- en/of gehoorproblemen en afwijkingen in de wervelkolom.
- afwijkende bouw van handen en voeten; hand in V-stand, korte vingers.
- ingevallen neus.
- 15% van de kinderen met achondroplasie wordt geboren met een waterhoofd.

## Mogelijke gevolgen voor het onderwijs aan een leerling met Achondroplasie:

De belemmeringen die mensen met achondroplasie ondervinden worden grotendeels bepaald door de omgeving en het eigen vermogen om met deze aandoening om te gaan.

## Motorische ontwikkeling:

- het kind is langzamer in het aanleren van vaardigheden, omdat het zwaartepunt van het lichaam ergens anders ligt en de spierspanning minder is.
- kinderen vallen vaker. Door de andere bouw van de handen en de korte armen, kunnen zij zichzelf slecht opvangen en opstaan.
- de benen zijn kort in verhouding tot het lichaam, waardoor langere afstanden lopen, fietsen e.d. een fysiek grote inspanning is.
- traplopen, opstapjes, stoepen, verhogingen zijn moeilijk. In een auto of bus stappen levert veelal problemen op. bij de gymlessen geven klimmen, klauteren, duikelen, rennen, turnen, e.d. problemen door de andere lichaamsverhoudingen.
- de fijne motoriek ondervindt soms problemen door de handstand en de korte vingers.
- werkstukken en gereedschappen zullen niet altijd hanteerbaar zijn.

#### Zelfredzaamheid:

- de toiletgang kan problemen opleveren, doordat de armen in verhouding tot de lichaamslengte kort zijn.

#### Leerontwikkeling:

- De cognitieve ontwikkeling is natuurlijk voor elk kind verschillend. Bij een kind met achondroplasie is de intelligentie meestal normaal ontwikkeld.

#### Sociaal-emotionele ontwikkeling:

- kans op overbelasting en frustraties is groot.
- zelfvertrouwen en zelfbeeld kunnen laag zijn.

*Via SWV de Eem kan **De Kleine Prins** een interactieve voorlichting bieden over dit onderwerp, voor uw team of netwerk op uw locatie. Tijdens deze voorlichting reiken wij praktische oplossingen, tips en tools aan, zodat u nóg passender onderwijs kunt bieden.*