Achondorplasie

Grundlagen

Merkmale & Symptome

Vererbung

Grundlagen

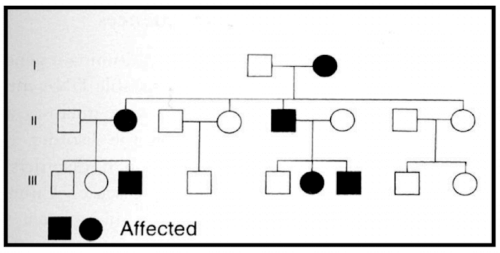
- ***Autosomal-dominant***
- **Ursache:** Mutation im *FGFR3*Gen (Chromosom 4p16.3).
- **Besonderheiten:**
  - Häufig Neumutationen (7/8 Fälle), die mit erhöhtem väterlichen Alter korrelieren
  - Homozygotie ist tödlich
- Häufigkeit ca. 1:20.000

Merkmale & Symptome

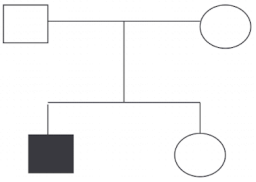
- schwere Wachstumsstörung mit kurzen Extremitäten
  - Erwachsenenendgröße 123-132cm
  - normale Intelligenz, normale Lebenserwartung
  - großer Schädel
  - lumbosakrale Lordose *(Krümmung des (Unter-)Rückens)*
  - eingesunkene Nasenwurzel
  - Dreizackhand *(häufig schon pränatal im Ultraschall darstellbar)*



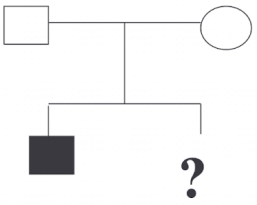
Vererbung



als klassischer autosomal-dominanter Erbgang



als Neumutation



➔ CAVE !
In bis zu 5% Wiederholungsrisiko aufgrund von Keimzellmosaiken

Das Problem ("Keimzellmosaik"):
Es gibt jedoch Ausnahmen, und genau davor warnt die Folie. Ein scheinbar gesunder Elternteil kann ein sogenanntes **Keimzellmosaik** (auch Gonadenmosaik) tragen.

1. **Definition**
   Bei einem Keimzellmosaik trägt der betroffene Elternteil die Mutation **nicht** in seinen Körperzellen (Blut, Haut, Gehirn usw.). Deshalb ist er selbst völlig gesund und unauffällig. Die Mutation befindet sich jedoch **ausschließlich in den Keimzellen** (Eierstöcke oder Hoden).
2. **Ursache**

   Während der Embryonalentwicklung des Elternteils ist eine Mutation in einer Vorläuferzelle der Keimbahn aufgetreten. Alle Spermien oder Eizellen, die aus dieser einen Vorläuferzelle entstehen, tragen nun den Defekt.
3. **Die Konsequenz (Das Risiko):**
   Da der Elternteil nicht nur *eine* mutierte Keimzelle hat, sondern ein ganzes "Nest" oder einen gewissen Anteil davon, kann er die Mutation an mehrere Kinder weitergeben.

Obwohl die Eltern also gesund sind und ein Gentest aus dem Blut des Elternteils unauffällig wäre, liegt das Risiko, dass ein weiteres Kind erkrankt, nicht bei 0 %, sondern kann **bis zu 5%** betragen