

Inhalt

Geleitwort	XI
Vorwort	XIII
Autorenverzeichnis	XV

I Grundlagen

Skelettdysplasien mit Mutationen im Sulfattransporter-Gen: Achondrogenesis 1B, Diastrophe Dysplasie und verwandte Krankheitsbilder	3
<i>Andrea Superti-Furga, Andreas Zankl, Sheila Unger, Luisa Bonafé</i>	
Einleitung	3
Sulfatstoffwechsel	3
Achondrogenesis 1B (ACG1B; OMIM 600972)	5
Atelosteogenesis Typ 2 (AO2; OMIM 256050)	7
Diastrophe Dysplasie (DTD; OMIM 222600)	9
Rezessive multiple epiphysäre Dysplasie (rMED; OMIM 226900) ...	13
Differentialdiagnose	14
Das DTD-Sulfattransporter-Gen (DTDST)	15
DTDST-Mutationsspektrum	16
Molekulargenetische Diagnostik	18
Therapieansätze	19
Danksagung	20
Literatur	21

II Organbezogene Symptomatik bei DTD und SEDc

Diastrophe Dysplasie – allgemeine klinische Befunde	25
<i>Ville Remes</i>	
Definition und Klassifikation	25
Prävalenz und Inzidenz	25
Kleinwuchs und Wachstumsverlauf	26

Wirbelsäule	26
Skoliose	26
Halswirbelsäulenkyphose	27
Lendenwirbellordose	28
Spinale Stenose	29
MRI-Befunde der Wirbelsäule	29
Untere Extremitäten	29
Hüften	29
Kniegelenke	30
Fuß	31
Obere Extremitäten	32
Schulter und Ellenbogen	32
Hand	32
Kraniofaziale Charakteristika	32
Lungen	33
Prognose	33
Literatur	34
Röntgendiagnostik bei Diastropher Dysplasie (DTD)	39
<i>Elke Schaefer, Thierry A. G. M. Huisman</i>	
Einleitung	39
Röntgenbefunde	40
Wirbelsäule, Becken und Thorax	40
Extremitäten	45
Röntgenbefunde bei Diastropher Dysplasie (Zusammenfassung)	47
Differentialdiagnostik DTD	49
Spondyloepiphysäre Dysplasien:	
Systematik und klinische Symptomatik	51
<i>Peter Freisinger</i>	
Einleitung	51
SED congenita und Typ-II-Kollagenopathien	52
Knorpelmatrix und Kollagene	52
Mutationen in COL2A1	53
Klinik der SEDc und der anderen Typ-II-Kollagenopathien	54
Spondyloepimetaphysäre Dysplasie (SEMD) (Strudwick)	54
Kniest-Dysplasie	55
Stickler-Syndrom	55

Familiäre Spondyloarthropathie	55
Letale Formen der Typ-II-Kollagenopathien	56
SED tarda	56
Pathogenese	56
Therapie	57
Literatur	57

Diastrophe und Spondyloepiphysäre Dysplasie: extraskellettale Beteiligung insbesondere der Augen und des HNO-Bereichs

Annette Queißer-Luft, Bernhard Zabel

Diastrophe Dysplasie	59
Einleitung	59
Extraskellettale Symptome bei Diastropher Dysplasie	59
Zusammenfassung	62
Kongenitale Spondyloepiphysäre Dysplasie	62
Einleitung	62
Extraskellettale Symptome bei kongenitaler Spondyloepiphysärer Dysplasie	63
Augenveränderungen bei kongenitaler Spondyloepiphysärer Dysplasie	64
Hörstörungen bei kongenitaler Spondyloepiphysärer Dysplasie	65
Zusammenfassung	65
Literatur	68

III Therapeutische Optionen

Therapiemöglichkeiten aus wirbelsäulenchirurgischer Sicht

Dezső Jeszenszky, Friederike Lattig

Einleitung	73
Wirbelsäulenspezifische Veränderungen	74
Instabilität	74
Kyphose	75
Thorakolumbale Skoliose	78
Stenose	78
Bildgebende Abklärung	80
Konventionelle Röntgenaufnahmen	80
Bildverstärker	80

Magnetresonanztomographie	80
Computertomographie	81
Myelographie	81
Myelo-CT	81
Spezifische Darstellung der Diastropfen und Spondyloepiphysären	
Dysplasie	81
Wirbelsäulenspezifische Besonderheiten	81
Diastrophe Dysplasie	82
Spondyloepiphysäre Dysplasie	84
Therapiemöglichkeiten	84
Konservative Therapie	84
Chirurgische Therapie	86
Zusammenfassung	92
Literatur	93
Diastrophe Dysplasie – orthopädische Behandlung	95
<i>Johannes Correll</i>	
Einleitung	95
Klinische Untersuchung	95
Obere Extremitäten	95
Wirbelsäule	96
Untere Extremitäten	96
Behandlung	98
Konservative Behandlung	98
Operative Behandlung	100
Diskussion	105
Literatur	106
Die Arbeit der Frühförderung bei Kindern mit DTD und Kindern mit SEDc	109
<i>Marian Giffhorn</i>	
Einleitung	109
ATNR – asymmetrischer tonischer Nackenreflex	110
Körperhaltung	111
Handstellung	111
Fußstellung	112
Zusammenfassung	114

Physiotherapie bei Diastropher Dysplasie	115
<i>Gisela Riedel</i>	
Einleitung	115
Handling	115
Atemtherapie	116
Mund- und Esstherapie	116
Babymassage	117
Spielausgangsstellungen	117
Spielzeug	118
Therapiemethoden	118

IV Schwangerschaft, Kindheit und Erwachsenenalter

Genetische Beratung und pränatale Diagnostik bei den spezifischen Kleinwuchssyndromen Diastrophe Dysplasie und Spondyloepiphysäre Dysplasie	123
<i>Stephanie Spranger</i>	
Einleitung	123
Konkrete Fragestellung anhand der Kleinwuchssyndrome Diastrophe Dysplasie und Spondyloepiphysäre Dysplasie aus der Praxis der genetischen Beratung	124
Vorgeburtliche Diagnostik am Beispiel Diastrophe Dysplasie und Spondyloepiphysäre Dysplasie	124
Weitere Fragestellung	126
Selbstbetroffene fragen nach dem Wiederholungsrisiko	126
Häufige Fragestellungen	127
Zusammenfassung	127
SEDC – Schwangerschaft, Kindheit, Erwachsenenalter aus Sicht einer Mutter	129
<i>Eva Judis</i>	
Einleitung	129
Diagnoseeröffnung und der Umgang damit	129
Kindergarten, Grundschule und weiterführende Schule	131
Vorpubertäre Phase und Pubertät	133
Medizinische Betreuung	135
Behörden, Schwerbehindertenausweis, Pflegegeld, MDK	135

Körperliche Überforderungen und Auswirkungen auf Eltern kleinwüchsiger Kinder	136
Schlussbemerkung	136
Diastrophe Dysplasie – Erfahrungen und Sichtweisen eines Elternpaares	139
<i>Eva Weinold</i>	
Das sind wir	139
Vom ersten Verdacht bis zur endgültigen Diagnose oder „Ein Engel entsteht“	139
Die Rolle des BKMF	145
Der Weg zum zweiten Kind	146
Einer fehlt noch!	150
Das macht Marlis Kindheit aus	152
Mein Leben impulsiv auf Papier	155
<i>Alexandra Rouppe van der Voort</i>	
Erfahrungsbericht Claudia Heinlein, Herbst 2004	169
Erfahrungsbericht Anja Schoke, Herbst 2004	173
Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V. – Kompetenter und verbindlicher Ansprechpartner	175
Begleittext zu den Gelben Blättern	179
Gelbes Blatt: Diastrophische Dysplasie (DTD)	180
Gelbes Blatt: Spondyloepiphysäre Dysplasia congenita (SEDC) und Kniest-Syndrom	185
Stichwortverzeichnis	193