

GEWICHT & ACHONDROPLASIE

EEN ONDERZOEK NAAR GEZOND GEWICHT BIJ MENSEN MET ACHONDROPLASIE



GEWICHT & ACHONDROPLASIE

EEN ONDERZOEK NAAR GEZOND GEWICHT BIJ MENSEN MET ACHONDROPLASIE

Opdrachtgever:	I.M.G. Gosselink, namens De Wetenschapswinkel
Ten gunste van:	Belangenvereniging Van Kleine Mensen
Coach:	I.M. Bakker
Projectgroep:	Annemarie Rietman (Manager) Wilma Bol (Secretaris) Bregje Peeters (Penningmeester) Linda Rieswijk Judith van den Broek Lara Cornel
Onderwerp:	Overgewicht bij kleine mensen
Team nummer:	427
Datum:	Juni 2008

Dit rapport is gemaakt door studenten van Wageningen Universiteit als onderdeel van hun MSc-opleiding. Het is géén officiële publicatie van Wageningen Universiteit of Wageningen UR. Wageningen Universiteit neemt middels dit rapport geen formele positie in, noch representeert het haar visie of mening in deze.

Copyright © 2008. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze publicatie mag worden verveelvoudigd of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de auteurs.

Voorwoord

Voor u ligt het resultaat van een onderzoek naar een ideaal gewicht voor mensen met Achondroplasie. Dit rapport is geschreven in het kader van het Academic Master Cluster, een onderdeel van de Masteropleidingen aan de Wageningen Universiteit. Het onderzoek is uitgevoerd in opdracht van de Wetenschapswinkel ten gunste van de Belangenvereniging Van Kleine Mensen (BVKM) [2].

De afgelopen negen weken hebben wij menige dagen doorgebracht met het schrijven van een onderzoeksvoorstel, het lezen en verwerken van literatuur en het maken, afnemen & analyseren van interviews en enquêtes. Wij hopen dat het voor u, de lezer van dit rapport, even leerzaam zal zijn als deze periode voor ons is geweest.

In dit voorwoord willen we van de gelegenheid gebruik maken om allen te bedanken die er voor hebben gezorgd dat dit rapport met veel plezier en tevredenheid tot stand is gekomen. In eerste instantie is dit Irene Gosselink van De Wetenschapswinkel. Door haar goede en adequate optreden als eerste opdrachtgever werden wij op de juiste tijden op de hoogte gehouden en gecorrigeerd. Dit bevorderde een voorspoedig verloop van het project. Verder willen wij het bestuur van de BVKM bedanken, in het bijzonder Gerard Hilhorst en Mark de Groot. Zij hebben ervoor gezorgd dat de leden van de BVKM op de hoogte werden gesteld van ons onderzoek. Ook hebben zij de contactgegevens verstrekt waardoor wij in contact konden komen met de leden van de BVKM. Voorts willen wij ook onze coach Ingrid Bakker bedanken voor haar goede begeleiding tijdens dit project. Ook willen we Paul Hulshof bedanken voor zijn bereidheid om zijn expertise met ons te delen. Ten slotte willen wij natuurlijk ook alle leden van de BVKM bedanken voor hun enthousiasme en medewerking. Zonder deze mensen zou dit onderzoeksrapport niet tot stand gekomen zijn. Dus nogmaals allemaal hartelijk dank!

Wageningen, juni 2008

Annemarie Rietman (Manager)
Wilma Bol (Secretaris)
Bregje Peeters (Penningmeester)
Linda Rieswijk
Judith van den Broek
Lara Cornel

Samenvatting

Voorafgaand aan dit project heeft de Belangenvereniging Van Kleine Mensen (BVKM) een vraag neergelegd bij De Wetenschapswinkel van Wageningen, betreffende het bepalen van een gezond gewicht bij mensen met een groeistoornis. De Wetenschapswinkel heeft dit als project aangeleverd voor het Academisch Master Cluster. In dit project is gekozen voor de groeistoornis Achondroplasie. Hiermee is de eerste stap gezet op het gebied van een nog grotendeels onbekend onderwerp, namelijk gezond gewicht bij Achondroplasie. Wellicht kan advies voor mensen met Achondroplasie ook nuttig kan zijn voor mensen met vergelijkbare groeistoornissen.

In het rapport wordt aan de hand van literatuuronderzoek een beschrijving gegeven van de groeistoornis Achondroplasie (ook in relatie tot overgewicht), metingen, indices en fysiologie. Verder zijn ervaren problemen (met betrekking tot gewicht) en het eet- en beweegpatroon van mensen met Achondroplasie behandeld en geanalyseerd met behulp van een literatuuronderzoek, enquêtes en interviews. Tenslotte zijn de lengte- en gewichtgegevens verkregen uit de interviews en enquêtes verwerkt in al bestaande groeicurven.

In het rapport is beschreven dat Achondroplasie een afwijking is van kraakbeencellen, waardoor het botvormingsproces wordt verstoord. Achondroplasie erft autosomaal dominant over, maar kan ook het gevolg zijn van een nieuwe mutatie in het betreffende gen.

Net als in de rest van de westerse bevolking is ook bij mensen met Achondroplasie overgewicht een toenemend probleem. Bij deze mensen zorgt overgewicht naast de algemene risico's en klachten, voor verergering van de bij Achondroplasie voorkomende klachten, zoals rugpijn en gewrichtsklachten. Dit kan uiteindelijk leiden tot minder mogelijkheden om te bewegen.

Het beweegpatroon is afhankelijk van de mate van mobiliteit, klachten, beperkingen en risico's die ze door hun groeistoornis ervaren.

Het eetpatroon lijkt niet te verschillen van mensen zonder Achondroplasie, afgezien van de portiegrootte, die iets minder lijkt te zijn.

Om overgewicht bij mensen met Achondroplasie te bepalen, is het combineren van lengtegewicht - en leeftijdgewicht curven het meest geschikt, met de kanttekening dat in deze gemiddelden ook mensen met overgewicht en obesitas meegenomen zijn. Een redelijke maat voor mensen met Achondroplasie zou zijn, om te blijven tussen de -1SD en +1SD van het gemiddelde van de lengtegewicht curven. Daarnaast is het belangrijk dat de mensen hun gewicht van jongs af aan, goed in de gaten houden.

Bewegen is erg belangrijk met het oog op de lichamelijke conditie, maar om het vol te houden is het doen van iets wat ook als leuk wordt ervaren zinvol.

Voor eventuele vergoedingen van aanpassingen bij bewegen kan bij de gemeente een beroep worden gedaan op de Wet Maatschappelijke Ondersteuning.

De expertise en ervaring die er is bij de leden van de BVKM op het gebied van gewicht, beweging en voeding zou meer gedeeld moeten worden met bijvoorbeeld artsen en diëtisten.

Tenslotte is bij kinderen met Achondroplasie de instelling, motivatie en inzet (met betrekking tot de groeistoornis en overgewicht) van de ouders erg belangrijk.

Inhoudsopgave

VOORWOORD	1
SAMENVATTING	2
INHOUDSOPGAVE	3
HOOFDSTUK 1. INLEIDING	4
HOOFDSTUK 2. ONDERZOEKSMETHODEN	6
HOOFDSTUK 3. RESULTATEN LITERATUURONDERZOEK	9
3.1 Achondroplasie	9
3.2 Overgewicht en lichaamsbeweging	9
3.3 Genetische mutatie veroorzaker Achondroplasie	10
3.4 Kenmerken van Achondroplasie	11
3.5 Complicaties bij Achondroplasie	12
3.6 Fysiologie: Metingen en indices	13
HOOFDSTUK 4. RESULTATEN ENQUÊTES EN INTERVIEWS	15
4.1 Analyse interviews en enquêtes	15
4.2 Fysiologie: lengte en gewicht van de respondenten	18
HOOFDSTUK 5. CONCLUSIE	22
HOOFDSTUK 6. DISCUSSIE	26
REFERENTIES	28
BIJLAGE I. BLANCO VRAGENLIJST INTERVIEWS	29
BIJLAGE II. UITWERKING INTERVIEWS	31
BIJLAGE III. BLANCO ENQUÊTE	51
BIJLAGE IV. ANALYSE ENQUÊTES	54
BIJLAGE V. LEEFTIJDGEWICHT CURVEN	59

Hoofdstuk 1. Inleiding

Voorafgaand aan dit project heeft de Belangenvereniging Van Kleine Mensen (BVKM) [2] een vraag neergelegd bij De Wetenschapswinkel van Wageningen, betreffende het bepalen van een gezond gewicht bij mensen met een groeistoornis.

Groeistoornissen

Een groeistoornis kan op verschillende momenten van de ontwikkeling ontstaan, zoals door erfelijkheid, door spontane mutatie tijdens het samensmelten van zaad- en eicel, tijdens de zwangerschap, door infectieziekten, door ongelukken en door een stoornis van vitale organen. Indien er ergens in de ontwikkeling een storing is, dan kan dat leiden tot een achterblijvende lengtegroei. Dit zorgt er uiteindelijk voor dat deze mensen klein blijven. Er zijn ruim tweehonderd aandoeningen die kunnen leiden tot een groeistoornis. Al deze aandoeningen worden ingedeeld in verschillende groepen van oorzaken. De belangrijkste groepen in Nederland zijn genetische oorzaken (botgroeistoornissen, zoals Achondroplasie), metabole stoornissen (bijvoorbeeld diabetes mellitus), hormonale stoornissen, bijvoorbeeld pubertas praecox (vroegtijdige puberteit) of het tekort aan groeihormoon, chromosomale stoornissen (bijvoorbeeld syndroom van Turner), nierziekten, darmziekten (bijvoorbeeld de ziekte van Crohn) en hartziekten.

De schattingen van het aantal personen met een groeistoornis in Nederland lopen nogal uiteen. In formele statistieken wordt hiervan niets bijgehouden. Op grond van buitenlandse cijfers is een schatting van 2500 mensen mogelijk [2].

Belangenvereniging Van Kleine Mensen

De BVKM is een vereniging die de gemeenschappelijke en individuele belangen behartigt van kleine mensen van wie de lichaamslengte op volwassen leeftijd beneden de 1.55 m ligt, van kinderen onder de 16 die naar verwachting kleiner dan 1.55 blijven, en van hun ouders. In de meeste gevallen gaat het dus om mensen die in lichaamslengte klein zijn gebleven door een groeistoornis. Belangrijke belangenthema's zijn: het belang van aanpassingen (thuis, school, werk), wettelijke regelingen (bijv. Wet Voorzieningen Gehandicapten), positieve beeldvorming en wetenschappelijk onderzoek.

Verder heeft de BVKM de taak op zich genomen om contacten te onderhouden met overheidsinstanties, bedrijven, personen en overige instellingen die belangrijk zijn op dit gebied en het aantrekken van eventuele verzoeken om medewerking van kundige personen en het onderhouden van contacten met soortgelijke instellingen in het buitenland. De BVKM telt meer dan driehonderd leden. Op dit moment heeft ongeveer de helft van het aantal leden de groeistoornis Achondroplasie. Dit is in het algemeen ook de meest voorkomende groeistoornis.

Overgewicht

Overgewicht is een actueel probleem voor de westerse bevolking. Het aantal mensen dat in Nederland aan overgewicht of obesitas lijdt is ongeveer 51% van de mannen en 40% van de vrouwen [3]. Bij kinderen is bij 14,5% van de jongens en 17,5% van de meisjes sprake van overgewicht [1]. Dit

kan leiden tot een groot aantal klachten. Veelvoorkomende klachten zijn: vermoeidheid, slaapstoornissen, rugpijn, transpiratie, hoge bloeddruk, kniepijn, artrose, spierpijn en kortademigheid [4-6]. Maar onder deze last sluimert ook het risico op ernstige gezondheidsproblemen. Zo zijn er duidelijke relaties ontdekt tussen overgewicht en suikerziekte, hart- en vaatziekten, psychische problemen, hersenbloeding, spataderen, onvruchtbaarheid en kanker [4-6].

Ook kleine mensen lopen tegen het probleem van overgewicht en de daarmee bijkomende gezondheidsrisico's aan. Overgewicht is bij deze mensen des te meer een probleem omdat zij sneller last hebben van rug-, heup- en knieklachten [7].

Daarentegen is de voorlichting omtrent gezond gewicht niet op deze doelgroep gericht. Een innovatief onderzoek naar overgewicht bij kleine mensen zou dan ook niet alleen uitkomst bieden aan veel kleine mensen, maar bovendien ook aan huisartsen en specialisten. Zij zouden op deze manier een 'houvast' kunnen hebben bij het voorschrijven van een dieet en medicijnen. Binnen de BVKM is er daarom vraag naar kennis over gezond gewicht bij een groeistoornis en hoe ze dit kunnen behouden of bereiken. Deze vraag heeft de BVKM bij De Wetenschapswinkel gelegd, waarna er een project voor het Academisch Master Cluster (AMC) van is gemaakt, een cursus waarin wij, 6 studenten, voor een periode van 9 weken, onder begeleiding van Wageningen UR aan een onderzoek hebben gewerkt.

In dit rapport is er een vertaalslag gemaakt van advies voor 'gemiddelde' mensen naar mensen met Achondroplasie, geschreven vanuit de volgende probleemstelling:

Kan het streefgewicht van mensen met Achondroplasie worden bepaald?

Zo ja, hoe? Zo nee, waarom niet?

Het doel van dit rapport is:

Adviseren over gezond gewicht voor mensen met Achondroplasie, toegespitst op voeding en beweging.

De volgende aspecten zullen hierbij worden behandeld:

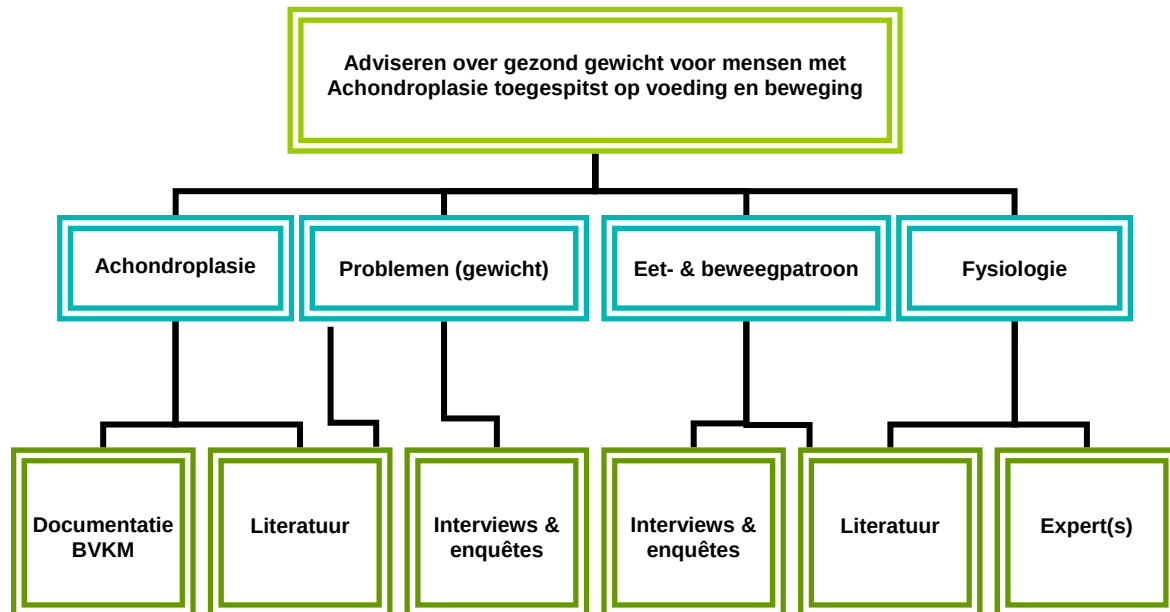
1. De meest voorkomende groeistoornis in Nederland, te weten Achondroplasie.
2. Ervaren problemen (met betrekking tot gewicht) bij mensen met Achondroplasie.
3. Eet- en beweegpatroon van mensen met Achondroplasie.
4. Fysiologische aspecten van mensen met Achondroplasie met bijbehorende maten en indices.

Er is met een multidisciplinair team aan het project gewerkt, dat bestaat uit de volgende leden:

- *Annemarie Rietman*, Master Voeding en Gezondheid; specialisaties: Voeding, gezondheid en ziekte & Voedingsfysiologie;
- *Wilma Bol* Master Gezondheid en Maatschappij;
- *Bregje Peeters*, BSc Sport, Gezondheid en Management; Master Gezondheid en Maatschappij;
- *Linda Rieswijk*, Master Voeding en Gezondheid; specialisatie Moleculaire Voeding;
- *Judith van den Broek*: Master Voeding en Gezondheid; specialisatie Voeding, gezondheid en ziekte;
- *Lara Cornel*: Master Biologie; specialisatie Celbiologie.

Hoofdstuk 2. Onderzoeksmethoden

Aan de hand van de vraag van de BVKM betreffende het bepalen van een gezond gewicht bij mensen met een groeistoornis, is de keuze gemaakt om dit onderzoek aan te pakken, zoals weergegeven in figuur 1. Dit wordt hieronder nader toegelicht.



Figuur 1. Overzicht van de gebruikte methoden binnen dit project.

Ten eerste is er aan de hand van documentatie van de BVKM (o.a. lijst met bij hun voorkomende groeistoornissen) de keuze gemaakt om alleen op de groeistoornis Achondroplasie in te gaan. Dit omdat het de meest voorkomende variant is en het behandelen van alle groeistoornissen veel meer tijd vergt en daardoor buiten het bereik van dit project ligt. Het zou echter goed mogelijk kunnen zijn dat advies voor mensen met Achondroplasie ook nuttig kan zijn voor mensen met vergelijkbare groeistoornissen.

In dit project wordt de eerste stap gezet op het gebied van een nog grotendeels onbekend onderwerp, namelijk gezond gewicht bij Achondroplasie.

Ten tweede is de doelstelling, advies aandragen over gezond gewicht voor mensen met Achondroplasie, opgesplitst in deelaspecten, welke blauw zijn omkaderd in figuur 1.

Literatuuronderzoek

Het literatuuronderzoek is opgedeeld in de vier deelaspecten, welke blauw zijn omkaderd in figuur 1.

In dit rapport wordt allereerst een beschrijving van de groeistoornis Achondroplasie gegeven, daarna wordt er ingegaan op de problemen met betrekking tot gewicht, gevolgd door eet- en beweegpatronen en fysiologie. Dit is aan de hand van literatuuronderzoek gedaan. Ter verzameling van literatuur werden de volgende zoekmachines gebruikt: Pubmed, Medline, Scopus, Web of Sciences en scholar.google.com. In deze zoekmachines zijn op de volgende termen gezocht: Achondroplasia or

growth disorder AND: overweight, weight, obesity, metabolism, index, indices (zowel in het Engels als Nederlands). Er is vervolgens gezocht op relevante referenties in de artikelen die uit deze zoekbewerkingen kwamen. Het literatuuronderzoek naar de fysiologie van mensen met Achondroplasie bestaat uit een overzicht van metingen en indices en is aangevuld met informatie van een expert op het gebied van lichaamsmetingen. Hierbij wordt gedacht aan informatie over zowel lichaamssamenstelling (spiermassa, vetmassa, enzovoorts) als lichaamsverhoudingen en metabolisme (energieverbruik bij beweging en vertering). De benaderde expert is Paul Hulshof van Wageningen Universiteit, vakgroep Humane Voeding.

Interviews en enquêtes

Verder worden de ervaren problemen met betrekking tot gewicht en het eet- en beweegpatroon van mensen met Achondroplasie behandeld, zoals weergegeven in figuur 1. Om hiervan een beeld te creëren, zijn er 175 enquêtes verstuurd naar alle leden van de BVKM met Achondroplasie. Hiervoor hebben wij de contactgegevens van deze leden van de BVKM ontvangen. Daarnaast is een aantal van deze leden telefonisch benaderd om een afspraak te maken voor een interview. De personen die geïnterviewd zijn, hebben ook een enquête ontvangen, maar deze hoefden niet te worden ingevuld.

De informatie die verkregen is uit literatuur en documentatie van de BVKM, is ter voorbereiding gebruikt voor de enquêtes bij en interviews met leden van de BVKM met Achondroplasie.

Er is gestreefd naar 30 teruggestuurde enquêtes. Dit aantal is gebaseerd op de 175 leden van de BVKM met Achondroplasie. Verder is gestreefd naar vijf tot tien interviews. Dit was afhankelijk van de beschikbare tijd en de bereidheid van leden van de BVKM om deel te nemen.

Gezien het doel van de interviews en enquêtes, namelijk beeldvorming, zijn er open vragen gesteld. Zo kunnen de respondenten zelf bepalen wat en hoe ze antwoorden.

Analyse interviews en enquêtes

De gegevens zijn met behulp van een kwalitatieve analyse verwerkt.

De verschillende antwoorden die gegeven zijn in de enquêtes en tijdens de interviews zijn samen verwerkt in tabellen waarbij aangegeven is door hoeveel personen hetzelfde antwoord gegeven is.

De problemen waar mensen met Achondroplasie in hun dagelijks leven tegenaan lopen zijn in de enquête en het interview opgesplitst in deelcategorieën. Zo zijn er vragen over ervaren lichamelijke klachten en beperkingen bij het werk (of bij een kind: op school), bij de invulling van vrije tijd, met boodschappen doen en bij het eten in openbare gelegenheden. Tenslotte was er de mogelijkheid om aan te geven of er sprake is van overige lichamelijke klachten en beperkingen bij andere dagelijkse bezigheden. Aangezien het onderwerp van het project overgewicht is, zijn ervaringen rondom het behouden of bereiken van een gezond gewicht een belangrijk aspect. Om deze reden is ook hierover een vraag in de enquête en het interview verwerkt. Om inzicht te krijgen in het eet- en beweegpatroon van mensen met Achondroplasie, komen vragen over sport en voeding aan de orde.

Aangezien er uiteindelijk advies wordt gegeven, is het belangrijk om te weten of mensen met Achondroplasie al andere informatiebronnen en advies van een dokter of trainer gebruiken. Daarom is in zowel de enquête als het interview hierover een vraag te vinden.

Omdat medicijngebruik invloed kan hebben op gewicht, is er in de enquête en het interview gevraagd naar medicijngebruik voor de groeistoornis en/of voor andere ziekten of beperkingen.

Tenslotte zijn persoonlijke gegevens zoals lengte, gewicht en geboortejaar van belang om te kunnen schatten of iemand een gezond gewicht heeft. Er is gezocht naar lengtegewicht- en leeftijdgewicht curven om deze waarden in te zetten. De gegevens die met de enquêtes en interviews zijn verkregen, kunnen gebruikt worden voor het geven van advies, als beeldvorming en aanvulling op de literatuur.

Experts

Naar aanleiding van het probleem overgewicht zijn twee projectleden naar een expertmeeting 'overgewicht in de huisartsenpraktijk' geweest. Ook hebben twee projectleden contact opgenomen met een expert op het gebied van lichaamsmetingen, namelijk Paul Hulshof van de vakgroep Humane Voeding van Wageningen Universiteit.

De literatuur, expertmeetings en de analyse van de enquêtes en interviews zijn gecombineerd tot één geïntegreerde conclusie.

Hoofdstuk 3. Resultaten literatuuronderzoek

3.1 Achondroplasie

Achondroplasie is de meest voorkomende vorm van niet letale menselijke dwerggroei. De naam Achondroplasie werd als eerste gebruikt door Jules Parrot in 1878 [8, 9]. De naam laat zien dat er toen al kennis was over de disfunctionele kraakbeenvorming tijdens de lengtegroei van de botten. Echter, deze afwijking aan het skelet kwam al voor in de tijd van het oude Egypte, Griekenland en Rome, zoals te zien is in de kunst uit dit tijdperk.



Vandaag de dag is bekend dat kraakbeen dient als tussenstap tijdens het proces van botvorming [10]. Achondroplasie is een afwijking van die kraakbeencellen. Door deze afwijking vindt slijmafbraak plaats wat het kraakbeen aantast waardoor de botvorming wordt tegengewerkt. Dit proces wordt endochondrale verbening genoemd [11-13].

Het voorkomen van Achondroplasie is een grove schatting, aangezien er andere skeletafwijkingen zijn die dezelfde kenmerken hebben. Wereldwijd komt Achondroplasie naar schatting voor bij 1 op de 25.000-40.000 geboren kinderen. Er zijn meer dan 250.000 mensen met deze afwijking bekend. Hierbij lijkt geen verschil te zijn tussen de verschillende rassen. [8-10].

Fig. 2: Schilderij van Velazquez 'Don Sebastian de Mora' uit 1645 ¹

3.2 Overgewicht en lichaamsbeweging

Overgewicht is een probleem waar vandaag de dag een groot deel van de bevolking mee kampt [1, 4, 5, 14]. In 2007 was 51,1% van de Nederlandse mannen te zwaar en bij vrouwen lag dit percentage op 39,9% [3]. Deze cijfers zijn gebaseerd op Body Mass Index (BMI) waarden (zie 2.5 Metingen en Indices).

Overgewicht lijkt ook een probleem te zijn bij mensen met Achondroplasie [8-10]. Overgewicht kan een verhoogde kans op hart- en vaatziekten, diabetes type 2 en problemen met de gewrichten veroorzaken. Overgewicht bij Achondroplasten is op verschillende manieren geprobeerd te verklaren. Mogelijke oorzaken zijn onder andere te weinig bewegen en leeftijdgerelateerde toenemende eetlust, dit betekent dat men meer gaat eten naarmate men ouder wordt.

Opvallend is dat er een hoog percentage sterfgevallen naar aanleiding van hart- en vaatziekten is gerapporteerd bij mensen met Achondroplasie [8, 13].

¹ http://www.spanisharts.com/history/barroco/i_barroco_velazquez.html; 4 juni 2008

Lichaamsbeweging

Beweging is belangrijk voor het behouden van een gezond gewicht, wat voor de hele bevolking geldt. Lichaamsbeweging kan voor mensen met Achondroplasie moeilijk zijn. Studies van Takken et al. (2007), naar kinderen met Achondroplasie hebben aangetoond dat de mogelijkheid voor kinderen met Achondroplasie om te bewegen significant minder is vergeleken met gezonde kinderen. Waarom dit zo is, is niet geheel duidelijk. Een suggestie die gedaan werd, is dat dit kan komen door de verminderde spierkracht van bijna alle spiergroepen. Deze verminderde spierkracht kan verklaard worden door een kleinere spiermassa, of dat de spieren minder aangestuurd worden door het zenuwstelsel [9]. Een biomechanische verklaring voor de verminderde spierkracht kan zijn dat de spierspanning niet optimaal is vanwege de relatief korte botten in vergelijking met de normale lengte van de spieren en andere weefsels in de ledematen [9]. De schouderpijlergroep lijkt normaal ontwikkeld in vergelijking met de andere spiergroepen. Ook is de hart- en longcapaciteit minder. De longcapaciteit zelf is niet kleiner dan bij normale mensen, maar de borstkas is vernauwd waardoor de longfunctie is verminderd.

Achondroplasten hebben sneller last van vermoeidheid als gevolg van bewegen, hierdoor gaan ze mogelijk minder bewegen om de klachten te voorkomen en raken ze uit conditie [9]. Dit kan een oorzaak zijn van overgewicht.

Bij mensen met Achondroplasie komt Osteoarthritis regelmatig voor, omdat het gewicht ongelijk verdeeld is over de botten. Osteoarthritis is een ontsteking van de gewrichten, het ontstaat vaak op latere leeftijd en geeft pijn aan de gewrichten, doordat het kraakbeen afgebroken wordt. Het kraakbeen werkt als een soort kussen tussen de botten van de gewrichten. Osteoarthritis kan verdere bewegingsproblemen opleveren [10].

3.3 Genetische mutatie Achondroplasie

Om onderzoek te doen naar Achondroplasie en de relatie tot overgewicht, is het belangrijk te weten hoe de afwijking ontstaat, omdat er waarschijnlijk veel verschillende factoren van invloed zijn op de oorzaken en gevolgen van Achondroplasie.

Bij Achondroplasie is er in 95% van de gevallen sprake van een puntmutatie in het gen dat codeert voor de receptor voor fibroblast groeifactor type 3 (FGFR3). De fibroblast is de belangrijkste cel van het bindweefsel. Het gen voor deze receptor ligt op de korte arm van chromosoom 4p16.3 en erft autosomaal dominant over [15]. Dit betekent dat de erfelijke aandoening, namelijk Achondroplasie, ontstaat als iemand van één ouder de afwijkende erfelijke eigenschap krijgt, ook al krijgt hij van de andere ouder wel de normale eigenschap. Bij twee afwijkende genen (homozygoot) voor Achondroplasie, is de vrucht niet levensvatbaar. Bij één afwijkend gen (heterozygoot) is er sprake van Achondroplasie [10]. 50% van het nageslacht van mensen met Achondroplasie zal hiervoor heterozygoot zijn en de afwijking dus hebben (zie figuur 3). Alle Achondroplasten hebben dezelfde afwijking in de receptor [8, 10, 11, 16].

In 80% van de gevallen is er sprake van een nieuwe mutatie in dit gen. Dit betekent dat er een kind geboren kan worden met Achondroplasie uit ouders zonder de afwijking. De mutatie veroorzaakt een overstimulatie in de functie van de receptor en treft vele weefsels, met in het bijzonder de kraakbenige groeischijven in het groeiende skelet.

Naarmate de leeftijd van de vader boven de 35 jaar komt, neemt de kans op de mutatie toe [8, 10, 16]. Dit veronderstelt dat dit een factor is die van invloed is op de DNA replicatie of herstel tijdens spermatogenese.

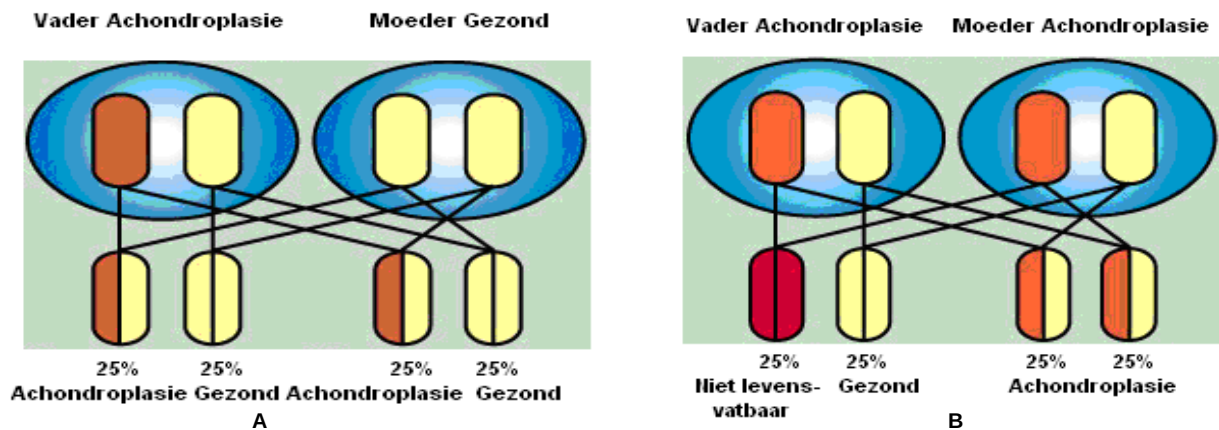


Fig. 3: A: Nageslacht van een vader met Achondroplasie en een gezonde moeder. De kans op nageslacht met Achondroplasie is 50%. B: Nageslacht van zowel een vader als een moeder met Achondroplasie, de kans op nageslacht met Achondroplasie is wederom 50%.²

Achondroplasie is dus een genetisch defect, waarbij gedurende het leven een aantal afwijkingen zich openbaren die van invloed kunnen zijn op het dagelijks leven, zoals overgewicht. Dit zal hieronder verder uitgewerkt worden.

3.4 Kenmerken van Achondroplasie

Mensen die de genetische mutatie, en dus Achondroplasie hebben, zijn te herkennen aan een aantal kenmerken.

Achondroplasie komt binnen de groep van disproportionele groeifwijkingen het meest voor. Mensen met deze afwijking kunnen herkend worden aan een klein postuur, korte ledematen (micromelia), kleine handen, groot hoofd (hydrocephalus) en een smalle borstkas (thorax) [8, 10, 13].

Opvallend is dat de romp van bijna normale lengte is en dat de bovenste delen van de ledematen vooral disproportioneel kort zijn [9]. De bovenarmen en bovenbenen zijn namelijk korter dan de onderarmen en onderbenen, dit wordt rhytomelie genoemd. De spieren zijn echter wel van normale lengte, waardoor het er op kan lijken dat ze overgewicht hebben. Het voorhoofd is prominent met een klein aangezicht (gezichtshypoplasie) en de neuswortel is verzonken (zadelneus) [13, 16]. Het kleine aangezicht is het resultaat van de enchondrale botgroei van de schedel.



Fig. 4: Hypermobiliteit³

² <http://www.agppt.org/index/franc/nanis/genetic/taaba.jpg>; 19 juni 2008

³ <http://www.nemours.org/hospital/de/aidhc/service/skeletaldysplasia/disorder/pseudoachondroplasia/characteristic.html>; 12 juni 2008

De onderrug is sterk hollend (lordose) waardoor de billen naar achter steken en de buik naar voren helt [8, 13]. Een andere afwijking aan de rug is kyphoscoliose dat betekent dat de rug zijdelings afbuigt. Ook zijn de knieën vaak sterk gebogen waardoor O-benen ontstaan [13, 16]. Achondroplasten hebben geen afwijkende cognitieve ontwikkeling, dus een normale intelligentie [8]. De kenmerken van Achondroplasie kunnen eenvoudig worden herkend na de geboorte door middel van radiografische apparatuur. Desondanks wordt in 20% van de gevallen de afwijking niet direct herkend [8].

De gewrichten, vooral in knieën en handen, zijn hypermobiel, wat betekent dat de gewrichten te soepel zijn (zie figuur 4). Echter, de ellebogen zijn wel beperkt in de bewegingen waardoor volledig uitstrekken en roteren beperkt is. De vingers van Achondroplasten staan in een drietand vorm (zie figuur 5) [10, 13].



Fig. 5: Drietandhand ⁴

3.5 Complicaties bij Achondroplasie

Tijdens de zwangerschap kan de diagnose Achondroplasie in het derde trimester vastgesteld worden met behulp van echografie. Het grote hoofd kan tijdens de geboorte problemen opleveren.

Na de geboorte zijn de korte ledematen, de relatief lange romp en de smalle borstkas al zichtbaar. De gemiddelde lengte bij de geboorte is voor jongens 47.7 cm en voor meisjes 47.2 cm [8].

Tijdens de eerste twee levensjaren komt naar voren dat kinderen achterblijven in hun motorische ontwikkeling vanwege de verminderde aansturing van hun spieren vanuit de hersenen [8].

Nadat de volwassen leeftijd is bereikt, ontstaan er doorgaans meer rugklachten, die samenhangen met de vergroeide botten. Ook kunnen de handen de bovenkant van het hoofd niet raken, dit leidt weer tot beperkingen betreffende bewegingsvrijheid. De gemiddelde volwassen lengte is voor mannen 118-145 cm en voor vrouwen 112-136 cm. Het gemiddelde gewicht is voor mannen 55 kg en voor vrouwen 46 kg. Veel mensen met Achondroplasie lijken overgewicht te hebben [8, 11, 16].

De levensverwachting van Achondroplasten is normaal nadat zij hun eerste levensjaar hebben bereikt. De aanvang van complicaties is niet bij iedereen hetzelfde. Sommige zullen eerder klachten krijgen dan anderen [16]. Naar de meest voorkomende medische complicaties van Achondroplasie is de afgelopen vier decennia veel onderzoek gedaan [10]. Hier volgt een opsomming van de complicaties waar Achondroplasten mee te maken kunnen hebben.

Benaauwdheid

Door de hypoplasie van het gezicht en de relatief grote klieren in de keel kunnen de bovenste luchtwegen gedeeltelijk geblokkeerd raken, waardoor men het benauwd kan hebben [9].

⁴ medsapiens.com/achondroplasia_symptoms.html; 12 juni 2008

Beknelling van het ruggenmerg

Doordat de zenuwuiteinden verdrukt kunnen raken, ontstaan er klachten aan de onderrug. Hierdoor kunnen er tintelingen, gevoelloosheid, krachtverlies en verminderde reflexen in de ledematen ontstaan [13, 16].

Gebit

Door de vervormingen in het gezicht kan de onderkaak naar voren gaan steken (prognatie). Ingrepen kunnen nodig zijn om de tanden beter in de kaak te laten passen [10]. Ook komt een onregelmatige tandenrij vaak voor, waarbij de tanden van de bovenkaak niet goed aansluiten op de tanden van de onderkaak [13, 16].

Gehoorverlies

De buizen van Eustachius zijn kort, door het onderontwikkelde gezicht. Hierdoor kunnen oorinfecties makkelijker ontstaan wat bij 40% van de mensen met Achondroplasie tot gehoorverlies leidt.

Oorontsteking komt met name veel voor bij kinderen, dit kan ook wel te verklaren zijn door de grootte en ligging van de buizen van Eustachius. De verminderde luchtstroom door de neus, de vergroeiingen aan de schedel en de afwijkende middenoorbeentjes zouden andere oorzaken kunnen zijn [10, 16].

Al deze complicaties kunnen van invloed zijn op het eet- en beweegpatroon van mensen met Achondroplasie.

3.6 Fysiologie: Metingen en indices

Zoals hiervoor te lezen is, is Achondroplasie een afwijking aan de botgroei, welke onder andere klachten geeft aan de gewrichten. Overgewicht bij mensen met Achondroplasie kan deze klachten versterken en andersom kunnen de klachten overgewicht in de hand werken. Daarnaast kan overgewicht invloed hebben op andere problemen zoals slaap apnoe en klachten aan de ruggenwervel [17, 18]. Daarom is het belangrijk dat mensen met Achondroplasie een gezond gewicht hebben. De vraag blijft hoe dit gezonde gewicht bepaald moet worden.

Verschuillende indices zijn al gebruikt om overgewicht bij mensen met Achondroplasie vast te stellen.

De meest gebruikte indices zijn:

- Standaard lengtegewicht curven
- Huidplooielingen, bij de abdomen, triceps, en scapula
- Lengtegewichtsrelaties, Quetelet index (W/H^2) en Rohrer index (W/H^3)

Standaard lengtegewicht curven

In deze grafieken wordt het gemiddelde gewicht uitgezet tegen de gemiddelde lengte van een bepaalde bevolkingsgroep. Aan de hand van deze curven kan men zijn of haar gewicht vergelijken met dat van de gemiddelde populatie. Voor Achondroplasie zijn ook dergelijke curven gemaakt van een grote populatie van mensen met Achondroplasie [18]. Deze worden later in dit rapport gebruikt en toegelicht.

Huidplooielingen

Op standaard plekken zoals de triceps (achterkant van de arm), de scapula (schouderblad) en het abdomen (buikstreek) kan een huidplooi gepakt worden. De huidplooi dient goed gescheiden te worden van de spier, waarna er een speciale huidplooiometer (zie figuur 6) opgezet kan worden. Deze kan afgelezen worden door middel van de meetapparatuur die aan de tang bevestigd is. De gemeten waarden kunnen vervolgens in een formule worden gezet waarmee het vetpercentage berekend kan worden. Vetpercentages kunnen een goed beeld geven van de mate van overgewicht.



Fig. 6: Huidplooiometer ⁵

Lengtegewichtsrelaties

De Quetelet Index (QI) of Body Mass Index (BMI) is een index die de verhouding tussen lengte en gewicht bij een volwassen persoon (boven de 20 jaar) weergeeft [19].

De BMI is het gewicht in kilogrammen gedeeld door het kwadraat van de lengte in meters, $W(\text{kg})/H^2(\text{m})$. Bij mensen van normale lengte is de grens voor overgewicht $\geq 25 \text{ kg/m}^2$.

De Rohrer index is een zelfde index [8]. Bij deze index is het gewicht in kilogrammen gedeeld door de derde macht van de lengte in meters, $W(\text{kg})/H^3(\text{m})$.

⁵ http://www.mediost.com/show_photo.php?id=906&purpose=temp; 10 juni 2008

Hoofdstuk 4. Resultaten enquêtes en interviews

4.1 Analyse interviews en enquêtes

In hoofdstuk 2 'Onderzoeksmethoden' staat beschreven op welke manier de enquêtes en interviews zijn opgesteld. Er zijn 175 enquêtes verstuurd naar leden van de BVKM met Achondroplasie, waarvan er bij acht mensen ook een interview is afgenomen. Deze interviews waren zowel met mensen die zelf Achondroplasie hebben, als met ouders van kinderen met Achondroplasie. Van de verstuurde enquêtes zijn er 62 binnen een week geretourneerd, dit is 35% van het totaal. Deze 62 respondenten bestonden uit 38 personen met Achondroplasie, en uit 24 ouders van een kind met Achondroplasie.

De enquêtes en interviews zijn onderdeel van het kwalitatieve onderzoek. Alle antwoorden op de vragen in de enquêtes en die uit de interviews zijn verwerkt in tabellen welke te vinden zijn in bijlage IV. De conclusies die voortvloeien uit deze tabellen worden in dit hoofdstuk beschreven.

Achondroplasie

Lichamelijke beperkingen en klachten

Uit de interviews en enquêtes blijkt dat zowel kinderen als volwassenen met Achondroplasie beperkingen ervaren door hun lengte, bijvoorbeeld met hoogtes van brievenbussen, toiletten, kassa's, pinautomaten en andere objecten. Deze hoogte is in veel gevallen te overbruggen met aanpassingen, zoals het gebruik van een krukje. Andere veel voorkomende aanpassingen worden verder in deze paragraaf genoemd.

Naast de moeite met hoogtes zijn mensen met Achondroplasie snel vermoeid. Wat voor een persoon van normale lengte een matig intensieve inspanning is, zoals het doen van boodschappen, is voor mensen met Achondroplasie een zware fysieke inspanning. Het tillen van een boodschappenmandje is erg zwaar, en ook een boodschappenkarretje is lastig omdat deze te diep en te hoog zijn. Verder blijkt dat met name lopen en fietsen moeilijk is, maar wel op te lossen is door bijvoorbeeld een aangepaste fiets of het gebruik van een step. Ook vallen ze snel, doordat hun evenwichtspunt afwijkt. Jonge kinderen met Achondroplasie hebben over het algemeen extra hulp nodig met hun lichamelijke verzorging en ervaren beperkingen bij het spelen. Daarnaast kunnen zij, net als volwassenen last krijgen van hun rug, knieën en benen waardoor lang staan of zitten in een niet aangepaste stoel onprettig is.

Naast klachten die met name de fysieke gesteldheid omvatten wordt er ook in de enquête en interviews aangegeven dat mensen met Achondroplasie anders worden behandeld. Niet iedere Achondroplast ervaart dit op dezelfde wijze, maar sommigen voelen zich minderwaardig of genegeerd.

Andere beperkingen en klachten naast Achondroplasie

Een derde van de volwassenen en een zevende van de kinderen geven aan andere beperkingen en klachten te hebben naast Achondroplasie. Deze klachten en beperkingen lopen erg uiteen van een verhoogd cholesterol tot spasmen in de bovenbenen.

Medicatie

Voor de groeistoornis zelf worden er weinig medicijnen gebruikt. Twee kinderen en drie volwassenen hebben aangegeven medicatie te gebruiken speciaal voor Achondroplasie. Enkele oudere respondenten gaven aan groeihormonen te hebben gekregen in het verleden. Tegenwoordig is bekend dat dit geen effect heeft. Voor de bijkomende symptomen van Achondroplasie, zoals het snel en veel verkouden zijn en oorontstekingen worden wel medicatie gebruikt. Hierbij denkend aan pijnstillers, antibiotica, neussprays en andere luchtwegmedicatie. Voor de beperkingen en klachten die niet direct een relatie hebben met Achondroplasie worden er ook verschillende medicatie gebruikt, zoals hoge bloeddruk medicatie.

Aanpassingen

Veel respondenten hebben aangegeven aanpassingen te hebben gedaan in hun werk- en leefomgeving om het leven met Achondroplasie makkelijker te maken. Velen zijn erg creatief in het bedenken aanpassingen en oplossingen. De aanpassingen die genoemd zijn in de enquêtes en interviews hebben met name betrekking op het meubilair thuis en op het werk of school. Maar ook vervoersmogelijkheden zoals de fiets of auto zijn aangepast. Zo zijn er Achondroplasten die een aangepaste fiets met ondersteunende motor gebruiken. Een oplossing die genoemd is voor lichtknopjes die te hoog zijn, is het gebruik van een hockeystick.

Sommige personen met Achondroplasie hebben juist geen aanpassingen in huis gedaan omdat zij van mening zijn dat andere mensen die op bezoek komen zich ook thuis moeten kunnen voelen. Daarnaast is er bij anderen nog niet de kennis of ervaring met aanpassingen in huis of willen de personen geen aanpassingen in huis doen omdat het een bevestiging is van hun groeistoornis en zich daar niet prettig bij voelen.

Problemen (gewicht)

Overgewicht

Van de volwassenen herkent ongeveer de helft zich in het hebben van problemen met het houden van gezond gewicht. Bij de kinderen is dit er maar één van de in totaal 24 kinderen. Opmerkingen over overgewicht hebben met name betrekking op de beperking in bewegingsvrijheid door het hebben van overgewicht. Daarnaast wordt er aangegeven dat het moeilijk is om af te vallen en dat het belangrijk is om op te letten met eten.

Verder werd genoemd dat hun omgeving hun als dik beschouwen, terwijl dit niet het geval is. Het is namelijk geen vet wat hun een 'mollig' uiterlijk geeft, maar hun spieren, die ten opzichte van hun botten groot zijn.

Eet- en Beweegpatroon

Beweging

Zowel door de volwassenen als de kinderen worden er veel verschillende soorten sporten beoefend. Eenmaal wordt zelfs genoemd dat het doen van vele sporten de groeiafwijking in de rug deed verminderen. Fietsen, zwemmen en wandelen worden het meest genoemd. Een half uurtje wandelen

is laagdrempelig en goed voor het lichaam van Achondroplasten, omdat het weinig belasten is. Daarnaast zijn er ook Achondroplasten bezig met paardrijden (iets wat goed is voor de stand van hun bekken), verschillende vormen van dansen, en teamsporten als hockey en voetbal. Bij het beoefenen van de sporten ervaren personen met Achondroplasie soms ook belemmeringen. Eén respondent bijvoorbeeld, wilde zelf naar een hoger niveau bij zijn sportvereniging, maar de sportvereniging wilde deze persoon het liefst naar een gehandicapteam verplaatsen. Bij teamsporten is het dus van belang dat het van twee kanten komen. Zowel de vereniging als de persoon met Achondroplasie moet initiatief nemen.

Over het algemeen kan er worden geconcludeerd dat vele personen met Achondroplasie graag en veel sporten.

Voeding

Op het gebied van voeding worden er een aantal tips gegeven. Het dieet van Sonja Bakker wordt een aantal keer genoemd en daarnaast wordt er aangegeven dat gelet moet worden op hoeveelheden, vetgebruik en suikers. Voor personen met een normale lengte is voeding en gewicht ook een aandachtspunt. Het dieet van Sonja Bakker wordt ook gebruikt door mensen met een normale lengte en ook zij moeten letten op hoeveelheden, vetgebruik en suikers.

In de literatuur is aangegeven dat personen met Achondroplasie last kunnen hebben van hun gebit. Echter in de enquêtes en interviews is dit niet expliciet naar voren gekomen.

Informatiebronnen over gewicht

Ongeveer een derde van de volwassenen heeft wel eens informatiebronnen gebruikt met betrekking tot voeding en een gezond gewicht. Ook hierbij wordt het dieet van Sonja Bakker meerdere malen genoemd en verder wordt er gebruik gemaakt van media zoals websites van de Hartstichting en het Voedingscentrum. Velen noemen ook dat ze gewoon hun gezond verstand gebruiken en gevarieerd eten.

Advies van dokter en/of trainer

Uit de ervaringen van Achondroplasten blijkt dat artsen en zorginstellingen maar minimaal op de hoogte zijn van de groeistoornis. Maar dit geldt niet voor iedereen. Anderen zijn juist wel tevreden over hun fysiotherapeut of diëtist en bezoeken om die reden de fysiotherapeut wekelijks.

Toch is het noodzakelijk dat artsen en zorginstellingen beter op de hoogte zijn van de groeistoornis en de mensen kunnen helpen die hen voor advies opzoeken.

Tips

In de enquêtes en tijdens de interviews was er ook ruimte om tips te geven betreffende voeding, beweging of andere onderwerpen. Deze tips lopen erg uiteen, maar er wordt vaak aangegeven dat in beweging blijven erg belangrijk is. Een half uurtje wandelen of op de fiets stappen in plaats van in de auto is al een vooruitgang in het beweegpatroon. Een aangepaste fiets is dan ook erg belangrijk. En daarnaast worden er ook tips gegeven voor personen die minder mobiel zijn, zoals een handbike (een

rolstoel met een met de handen bedienbaar trapsysteem), of een fiets met ondersteunende motor. Maar ook zeer populaire apparaten kunnen het bewegen vergroten, zoals de 'Nintendo Wii'. Met deze spelcomputer kunnen alle sporten op een zeer laagdrempelig niveau worden uitgevoerd.

Behalve de tips betreffende beweging worden er ook tips gegeven met betrekking tot houding tegenover het hebben van Achondroplasie. Er wordt genoemd dat het hebben van Achondroplasie je zo min mogelijk moet tegenhouden om mee te doen in de maatschappij. Verder wordt ook aangegeven dat niet alleen het lichamelijke, maar juist ook het mentale aspect van groot belang is. De acceptatie van de groeistoornis hangt ook samen met het gevoel wat de persoon erbij heeft. Er wordt dan ook in interviews aangegeven dat het belangrijk is om al op jonge leeftijd over het gevoel met betrekking tot Achondroplasie te praten.

4.2 Fysiologie: lengte en gewicht van de respondenten

Leeftijdgewicht curven

Figuur 1, 2 en 3 van bijlage V geven leeftijdgewicht curven voor kinderen met Achondroplasie weer. In deze grafieken zijn de leeftijd- en gewichtgegevens van de enquêtes en interviews verwerkt. Deze gegevens worden door zwarte punten weergegeven in de grafieken. Deze leeftijdgewicht curven komen uit het artikel '*Weight for Age Charts for Children With Achondroplasia*' van J.E. Hoover-Fong et al. (2007), waarin de ontwikkeling van deze curven wordt beschreven [17]. Dit is gedaan door middel van een studie met een omvang van 334 kinderen met Achondroplasie. 1.964 gewicht metingen (verkregen door één observant) en de leeftijden van 301 kinderen met Achondroplasie zijn in deze leeftijdgewicht curven geplaatst. Vervolgens zijn aan de hand van deze data de percentielen (5, 25, 50, 75, 95) geschat. De data van kinderen met Achondroplasie zijn vergeleken met de waarden van kinderen van gemiddelde lengte weergegeven in tegenwoordig gebruikte groeicurven.

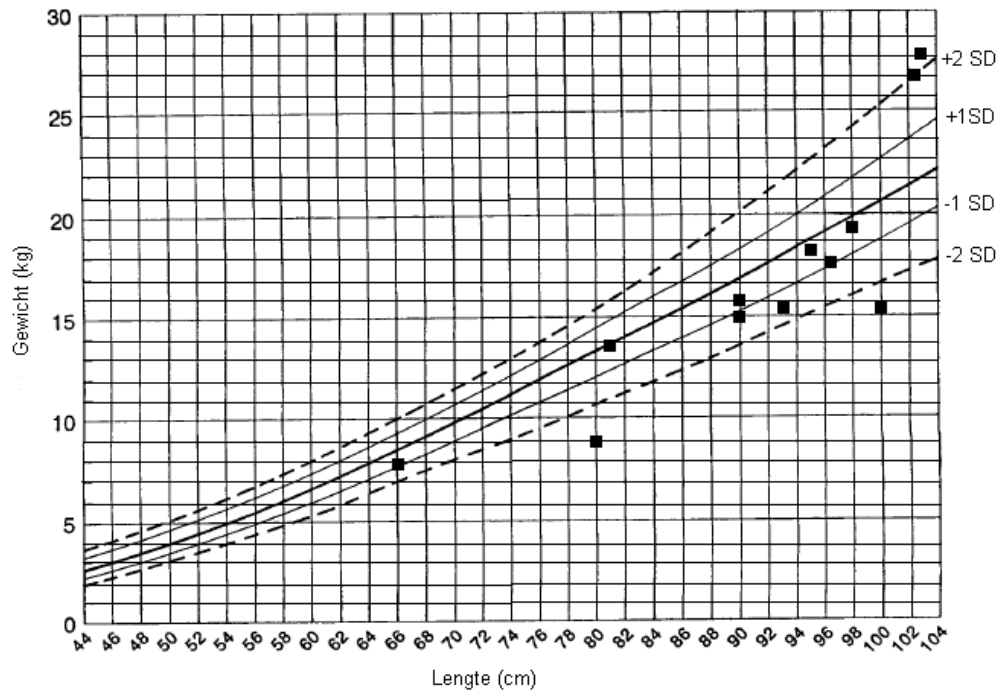
Deze nieuwe leeftijdgewicht curven zijn ontworpen om te voldoen aan de klinische behoefte om gewicht van kinderen met Achondroplasie te monitoren. Deze nieuwe curven kunnen bruikbaar zijn om kinderen te identificeren die hulp nodig hebben, wanneer ze afwijken van de Achondroplasie gewichtsnorm. Deze leeftijdgewicht curven kunnen worden gebruikt in combinatie met huidige lengtegewicht curven om directe zorg voor kinderen met Achondroplasie te optimaliseren en een betere anticiperende begeleiding te geven op het gebied van gewichtmanagement [17].

De leeftijdgewicht curven zijn niet bruikbaar voor mannen en vrouwen boven de 16 jaar. Voor deze mensen zijn de lengtegewicht curven meer geschikt.

Lengtegewicht curven

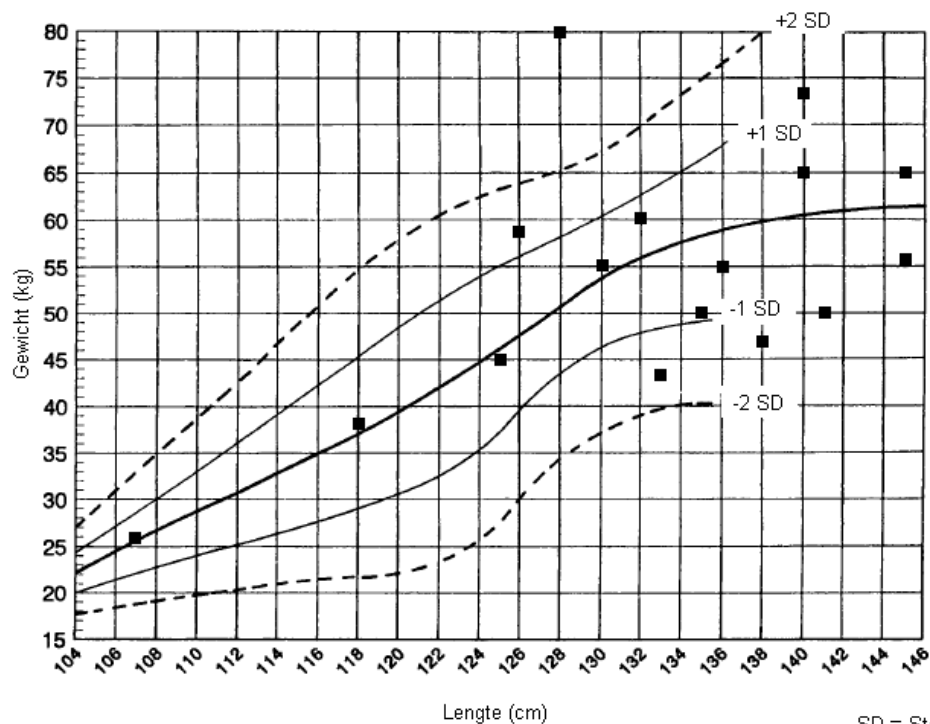
Figuur 7, 8, 9 en 10 geven lengtegewicht curven voor mensen met Achondroplasie weer. In deze grafieken zijn de lengte- en gewichtgegevens van de enquêtes en interviews verwerkt. Deze lengtegewicht curven komen uit het artikel '*Standard Weight for Height Curves in Achondroplasia*' van Alasdair G.W. Hunter et al. (1996) [18]. Standaard curven en indices ontwikkeld voor de algemene populatie kunnen niet worden gebruikt om de groei of de mate van overgewicht van iemand met Achondroplasie te bepalen. Met deze reden zijn er groeicurven voor mensen met Achondroplasie ontwikkeld. Een redelijke benadering is om kinderen met Achondroplasie tussen de -1 SD en +1 SD

(SD = standaard deviatie (standaard afwijking)) van de lengtegewicht curve te houden [18]. Een voorbeeld kan zijn: een jongen met een lengte van 81 cm, weegt gemiddeld 14 kg en kan het beste een gewicht aanhouden tussen de 12 en 15 kg. Voor volwassenen wordt in dit artikel geen benadering gegeven.



SD = Standaard Deviatie

Fig. 7: Lengtegewicht curve, mannen, 44-104 cm (aangepast figuur) [18]



SD = Standaard Deviatie

Fig. 8: Lengtegewicht curve, mannen, 104-146 cm (aangepast figuur) [18]

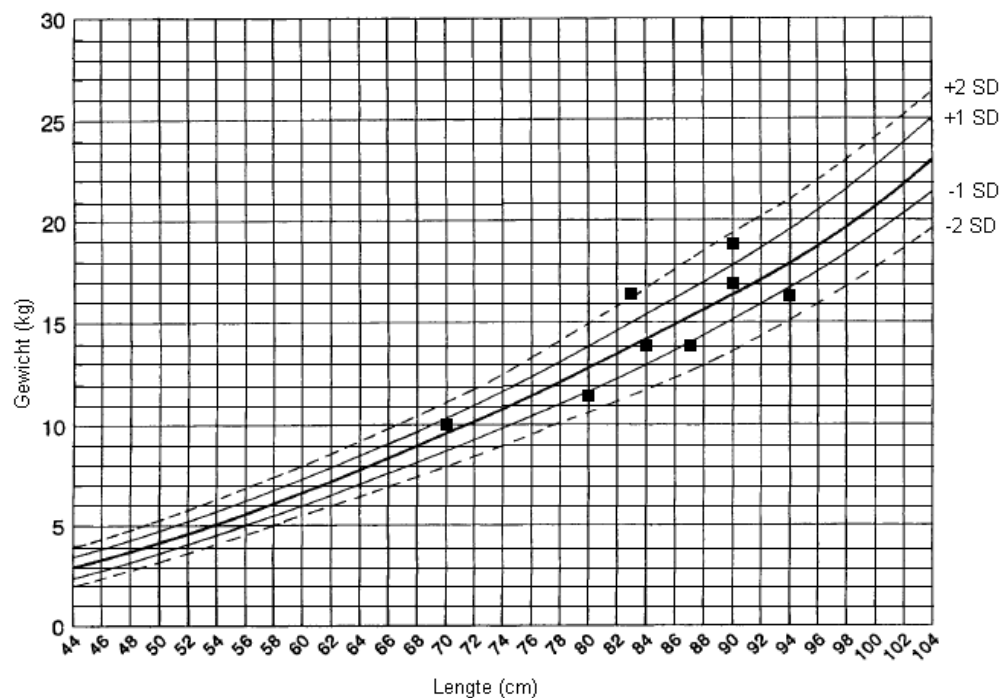


Fig. 9: Lengtegewicht curve, vrouwen, 44-104 cm (aangepast figuur) [18]

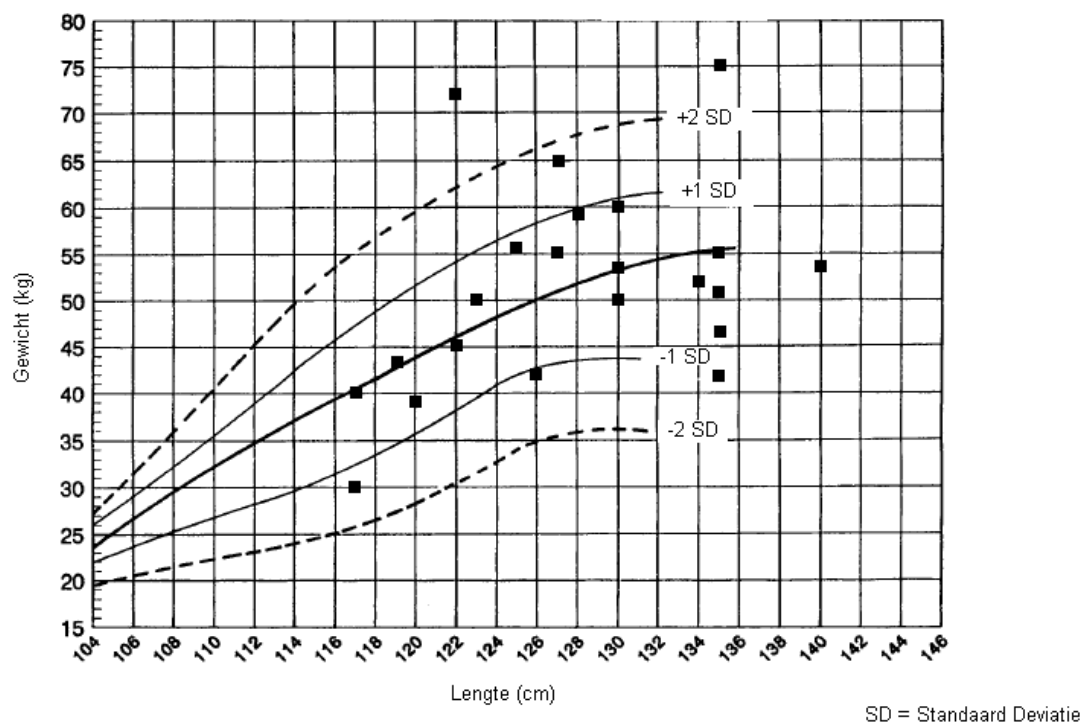


Fig. 10: Lengtegewicht curve, vrouwen, 104-146 cm (aangepast figuur) [18]

Drie respondenten vallen buiten de grafiek en zijn daarom niet weergegeven in de grafiek. Waarschijnlijk hebben deze mensen overgewicht omdat hun gewicht buiten de grafiek valt.

Over het algemeen zijn de lengtegewicht curven meer geschikt en daarom waarschijnlijk ook meer gebruikt voor mensen met Achondroplasie, omdat deze de lengte ook in beschouwing nemen. Dit is voor deze mensen bij het bepalen van het juiste gewicht belangrijker dan leeftijd. Bij leeftijdsgewicht curven wordt het verschil in lengte in de leeftijdsklassen "verwaarloosd". Hier wordt alleen een gewicht gegeven bij een bepaalde leeftijd.

Hoofdstuk 5. Conclusie

Wat is Achondroplasie?

Achondroplasie is een afwijking van kraakbeencellen, waardoor het botvormingsproces wordt verstoord. Wereldwijd komt Achondroplasie naar schatting voor bij 1 op de 25.000-40.000 geboren kinderen. Achondroplasie komt van de bestaande groeiafwijkingen het meest voor. Mensen met deze afwijking kunnen herkend worden aan een klein postuur, korte ledematen, kleine handen, groot hoofd en een smalle borstkas. Bij Achondroplasie is er in 95% van de gevallen sprake van een puntmutatie in het gen dat codeert voor de receptor voor fibroblast groeifactor type 3 (FGFR3). Achondroplasie erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat de erfelijke aandoening ontstaat als iemand van één ouder de afwijkende erfelijke eigenschap krijgt, ook al krijgt hij van de andere ouder wel de normale eigenschap. In 80% van de gevallen is er sprake van een nieuwe mutatie in dit gen. Dit betekent dat er een kind geboren kan worden met Achondroplasie uit ouders zonder de afwijking. Naarmate de leeftijd van de vader boven de 35 jaar komt, neemt de kans op de mutatie toe.

Wat zijn ervaren problemen met betrekking tot gewicht bij mensen met Achondroplasie?

Overgewicht is in de westerse bevolking een toenemend probleem, zo ook bij mensen met Achondroplasie. Naast de algemene risico's van overgewicht, zoals de verhoogde kans op hart- en vaatziekten en diabetes type 2, zorgt overgewicht voor verergering van de klachten die mensen met Achondroplasie kunnen ervaren, zoals rugpijn en gewrichtsklachten. Overgewicht bij Achondroplasten is deels te verklaren door een veranderende leefstijl, waar de gehele westerse bevolking mee geconfronteerd wordt. Verder lijken er specifieke oorzaken te zijn, zoals minder mogelijkheden voor hen om te bewegen, verminderde spierkracht en longfunctie, snelle vermoeidheid en leeftijdsgerelateerde toenemende eetlust.

Wat is bijzonder aan het eet- en beweegpatroon van mensen met Achondroplasie?

Het eetpatroon lijkt niet te verschillen van mensen zonder Achondroplasie, afgezien van de portiegrootte, die iets minder lijkt te zijn, maar zelfs dit komt niet duidelijk naar voren. In de literatuur werden ook gebitsproblemen vermeld, echter dit kwam niet terug in de enquêtes, waarmee we aannemen dat dit geen invloed heeft op hun eetpatroon. Wat betreft voeding lijkt het hebben van Achondroplasie dus geen specifieke aanpassingen te vragen. Gezonde voeding is voor hen niet anders dan voor mensen met een gemiddelde lengte. De portiegrootte kan kleiner zijn, hoewel moeilijk te bepalen, maar kan door ervaren van toe- of afname van het gewicht wel geschat worden.

Wat betreft beweging zijn wel degelijk verschillen te merken tussen gezonde mensen van gemiddelde en kleine lengte en mensen met Achondroplasie. Dit is afhankelijk van de mate van mobiliteit en klachten die ze door hun groeistoornis ervaren. Sommigen kunnen bijvoorbeeld niet fietsen of zwemmen, terwijl dit voor hen juist erg goed zou zijn, gezien de lage belasting op hun gewrichten bij

deze vormen van beweging. Verder moeten Achondroplasten bij beweging rekening houden met hun beperkingen zoals rug-, gewrichtsklachten en benauwdheid.

Er zijn voor hen specifieke beperkingen en risico's bij bepaalde sporten. Bij beperkingen valt te denken aan het niet in kunnen stellen van apparaten op hun lichaamsverhoudingen, waardoor sporten als fitness, fietsen, watersporten, turnen en atletiek pas mogelijk zijn als de apparatuur aangepast wordt. Verder kan zwemmen beperkt zijn doordat ze een ander evenwichtspunt hebben en de grootte van hun hoofd het boven water blijven bemoeilijkt. Specifiek risico bij teamsport is, dat ze door hun lengte minder zichtbaar zijn, waardoor ze snel onder de voet gelopen worden. Ook vallen ze sneller door een afwijkend evenwichtspunt. Verder vormen bij beperkt gehoor, team- en buitensporten ook een risico. Ook moet inzet voor deelname aan teamsport van twee kanten komen: een sportvereniging heeft wel eens moeite met het plaatsen van mensen met Achondroplasie in een team.

Wat zijn fysiologische aspecten van mensen met Achondroplasie met hierbij horend eventuele maten en indices?

De meeste gebruikte index voor het bepalen van overgewicht bij mensen met Achondroplasie zijn de lengtegewicht curven. Het is de vraag in hoeverre curven bruikbaar zijn, omdat het niet zeker is of de gebruikte populatie zelf overgewicht heeft.

Over de fysiologische aspecten en het metabolisme van mensen met Achondroplasie is in de door ons gebruikte literatuur niets bekend. Dit is zeker een punt waar meer onderzoek naar gedaan moet worden.

Kan het streefgewicht van mensen met Achondroplasie worden bepaald? Zo ja, hoe? Zo nee, waarom niet?

Het streefgewicht van mensen met Achondroplasie kan niet exact worden bepaald, maar wel geschat worden met een combinatie van de leeftijdsgewicht - en lengtegewicht curven uit de literatuur. De standaard lengtegewicht curven die al zijn ontworpen voor Achondroplasie zijn gebaseerd op een grote populatie van mensen met Achondroplasie. Hierbij moet wel rekening worden gehouden met het feit dat ook mensen met overgewicht in deze curven voorkomen. Een redelijke maat voor mensen met Achondroplasie zou zijn, om te blijven tussen 1SD van het gemiddelde van de lengtegewicht curven.

Uit de enquêtes en interviews blijkt dat veel leden van de BVKM een lengte- en gewichtverhouding hebben die gemiddeld is voor mensen met Achondroplasie. Drie mannen en drie vrouwen uit het totaal van 61 personen bleken 2 of meer SD af te wijken van het gemiddelde, en bovendien vielen drie personen buiten de grafiek, waaruit geconcludeerd mag worden dat zij voor hun lengte te zwaar waren. Verder viel het op dat het grootste deel van de mannen onder het gemiddelde viel, terwijl de vrouwen redelijk gelijk verdeeld waren rond het gemiddelde.

Voor de leeftijd 6-18 jaar wordt ook wel de Rohrer index gebruikt, echter de correlatie met gewicht is beperkt, waardoor het bij Achondroplasie een vertekend beeld geeft. De BMI lijkt het best te passen bij kinderen tussen 38 en 72 maanden, omdat het geen correlatie vertoont met lengte, maar wel een sterke relatie heeft met gewicht.

Welk advies kan gegeven worden aan mensen met Achondroplasie, om een gezond gewicht te behouden?

Een gezond gewicht kan geschat worden door middel van het combineren van leeftijdsgewicht - en lengtegewicht curven uit de literatuur, met de kanttekening dat in deze gemiddelden ook mensen met overgewicht en obesitas meegenomen zijn. Een redelijke maat voor mensen met Achondroplasie zou zijn, om te blijven tussen 1SD van het gemiddelde van de lengtegewicht curven.

Daarnaast is het 'je prettig voelen' bij een bepaald gewicht ook erg belangrijk. Deze kennis van het eigen lichaam is minstens zo waardevol als het advies van een diëtist of arts. De expertise en ervaring die er is bij de leden van de BVKM op het gebied van beweging en voeding zou meer gedeeld moeten worden met bijvoorbeeld artsen en diëtisten. Zo leren zij specifiek advies te geven aan mensen met Achondroplasie.

Het ontstaan of verergeren van lichamelijke klachten na gewichtstoename kan een indicator zijn van overgewicht. Dit kan in de gaten gehouden worden door het bijhouden van een eet- en beweegdagboek, waar een actieplan uit opgesteld kan worden bij toename van gewicht. Hiermee kan men naar de huisarts gaan voor begeleiding. De huisarts kan dan zelf begeleiden of doorverwijzen naar experts op dit gebied. Daarnaast is het belangrijk dat de mensen hun gewicht van jongs af aan goed in de gaten houden.

Met creativiteit, assertiviteit en acceptatie van het hebben van Achondroplasie, is er veel mogelijk om een gezond gewicht te behouden. Kleine aanpassingen kunnen de mobiliteit en zelfstandigheid sterk vergroten. Echter, dit is per persoon heel verschillend, en juist het niet anders willen worden gezien als mensen met een gemiddelde lengte kan veel invloed hebben op de keuzes hierin. Kleine aanpassingen in huis kunnen het leven wat makkelijker en veiliger maken.

Bij de gemeente kan beroep gedaan worden op de Wet Maatschappelijke Ondersteuning, waar vergoedingen kunnen worden verkregen voor aanpassingen. Dit is echter verschillend per gemeente en soms ook afhankelijk van de manier waarop de aanvraag wordt gebracht. Door bijvoorbeeld een op maat gemaakte fiets, hometrainer, *Tubby* driewieler (volledig aanpasbaar), een extra lage trapleuning, een handbike kan de mobiliteit sterk vergroot worden. Bewegen is erg belangrijk met het oog op de lichamelijke conditie, maar om het vol te houden is het doen van iets wat ook als leuk wordt ervaren zinvol. Het bewegen kan zelfs de groeifwijking in de rug verminderen.

Er zijn nog veel overige mogelijkheden om te bewegen voor mensen met Achondroplasie, afhankelijk van persoonlijke voorkeur en mogelijkheden. Hierbij valt te denken aan het op de rug zwemmen, aqua-joggen (waarbij je automatisch boven water blijft door de band om je lichaam), trampolinespringen, skippybal en badminton. Een nieuwe mogelijkheid is ook de '*Nintendo Wii*', een spelcomputer waarbij je fysiek actief bent en verschillende sporten kunt doen, zonder last te hebben van de beperkingen die deze sporten in de realiteit met zich mee brengen. Daarnaast zouden liggende oefeningen, yoga en rek- en strekoefeningen ook kunnen worden uitgevoerd, wanneer deze de rug en gewrichten ontzien. Het voordeel van individuele sporten voor mensen met Achondroplasie is dat ze zelf hun rustpauzes kunnen inlassen, waardoor de snel optredende vermoeidheid minder invloed heeft. Verder wordt het advies gegeven om paard te rijden, omdat dit het bekken in een goede houding brengt.

Advies voor ouders van kinderen met Achondroplasie

De instelling, motivatie en inzet van de ouders van kinderen met Achondroplasie heeft veel invloed op het kind. De mogelijkheid geven om te praten over het gevoel wat kinderen en volwassen hebben ten opzichte van Achondroplasie en het leven met de groeistoornis kan veel duidelijkheid geven. Ook is noodzakelijk om kinderen met Achondroplasie te leren dat hun lichaamsbouw voor hen normaal is, dat ze wellicht 'mollig' lijken, terwijl dit geen overgewicht hoeft te zijn.

Ook is het belangrijk om baby's met Achondroplasie zo lang mogelijk te laten liggen, totdat hun rug sterk genoeg is om te kunnen zitten. Dit voorkomt of verminderd rugklachten op latere leeftijd, waardoor ze wellicht mobieler blijven.

Advies voor de BVKM

Tot slot zou de BVKM zich sterk kunnen maken voor goede mogelijkheden om te sporten en te bewegen voor mensen met een groeistoornis in elke provincie in Nederland. Daarnaast zou zij activiteiten kunnen organiseren waarin samen wordt bewogen of gesport (bijvoorbeeld een sportdag), waardoor de gezelligheid van een team wordt ervaren met mensen die tegen dezelfde beperkingen aanlopen. Ook kan de BVKM haar leden de mogelijkheid bieden elkaar te adviseren met betrekking tot aanpassingen. Niet iedereen met Achondroplasie beschikt nu over deze kennis en de ervaring.

Hoofdstuk 6. Discussie

Literatuuronderzoek

Het probleem met de verschillende bepalingen en indices voor gezond gewicht is dat ze ook voor de gemiddelde populatie niet voor iedereen toepasbaar zijn. Dit kan komen door het verschil in geslacht, leeftijd en de lichaamsbouw. Zo is de BMI niet in alle gevallen bruikbaar als maat voor overgewicht, aangezien individuele verschillen in lichaamsbouw niet worden meegewogen (verhouding van spier-, bot- en vetweefsel). Dit is bijvoorbeeld het geval bij Aziaten en bodybuilders, vanwege het feit dat de BMI op een andere lichaamssamenstelling is gebaseerd.

Voor mensen met Achondroplasie is het nog moeilijker om een passende bepaling te geven, omdat zij disproportionele lichaamsverhoudingen hebben. Een bruikbare index moet in ieder geval een zwakke correlatie hebben met lengte en een sterke correlatie met gewicht, aangezien de lengte afwijkend is van de algemene populatie. Daarom zijn standaard gewichtlengte indices bij mensen met Achondroplasie geen geschikte metingen, omdat deze sterk gecorreleerd zijn met lengte.

Ook Paul Hulshof had weinig aanvulling op onze bevindingen wat aangeeft dat dit onderwerp ook voor experts een onbekend gebied is.

Enquêtes en interviews

Alleen leden van de BVKM met Achondroplasie hebben de enquête ontvangen en/of een interview gehad. Dit is geen weerspiegeling van de totale populatie kleine mensen in Nederland, noch voor alle leden van de BVKM. Het kan namelijk zo zijn dat vooral mensen die zelf ook al veel bezig zijn met voeding en beweging deze enquête hebben teruggestuurd. Of juist mensen die overgewicht als probleem zagen en daarmee deze enquête erg belangrijk vonden. Echter, de punten die zij hebben aangegeven, bieden ingangen om de leefstijl met betrekking tot gezond gewicht van mensen met Achondroplasie te begrijpen en geven denkrichtingen voor mogelijk vervolgonderzoek.

Verder zou het bij een volgend onderzoek raadzaam zijn om te vragen naar de leeftijd in plaats van het geboortejaar. Andere vragen die we in de enquête en het interview hadden kunnen stellen zijn: 'bent u veel bezig met uw gewicht?' en 'denkt u dat u te zwaar bent?' Ook hebben we de keuze gemaakt om sport en beweging gescheiden te vragen, om een duidelijk onderscheid te maken en specifieke antwoorden te krijgen. Achteraf bleek dat er mensen waren die aangaven niet te sporten, terwijl ze wel veel bewegen. Een aandachtspunt bij verder onderzoek is om ook naar beroep te vragen, omdat deze veel invloed kan hebben op energieverbruik. Bij medicijngebruik is naar het verleden gevraagd, niet naar het heden. Hier kan in het vervolg ook aandacht aan besteed worden. Tot slot bleek de vraag naar wat ze gemiddeld per dag eten niet bruikbaar, omdat de gegeven antwoorden niet betrouwbaar zijn.

Vervolg Onderzoek

Een vergelijkbare lichamelijke activiteit, bijvoorbeeld 15 minuten lopen met een snelheid van 5 km/h, zou meer energie kunnen kosten voor mensen met Achondroplasie dan voor normale mensen. In

vervolgonderzoek moet in de toekomst meer rekening gehouden worden met energieverbruik van mensen met Achondroplasie [9].

Het zou nuttig kunnen zijn om de Resting Metabolic Rate (RMR) te bepalen wanneer je een gezond gewicht voor mensen met Achondroplasie kunt vaststellen. Met de RMR kan de vetvrije massa van het lichaam worden bepaald. In gezonde mensen is de RMR per kilogram vetvrije massa bij iedereen hetzelfde, maar bij mensen met Achondroplasie lijken hierin grote verschillen te zijn. De RMR waarden liggen namelijk hoger dan bij mensen zonder groeistoornissen. Het is zou nuttig zijn om uit te zoeken waardoor dit wordt veroorzaakt [20].

Door de disproportionele lichaamsverhoudingen bij Achondroplasie is het zoeken van een vergelijkbare controle groep bij wetenschappelijk onderzoek moeilijk. Hierdoor zijn studies naar overgewicht bij Achondroplasie erg lastig [9]. Deze controle groep moet bestaan uit mensen met Achondroplasie, maar zonder overgewicht. Aangezien het nu de vraag is hoe je het overgewicht bepaalt bij mensen met Achondroplasie is het lastig deze controle groep samen te stellen. Gezonde mensen van vergelijkbare lengte kunnen niet als controle groep dienen, omdat hun lichaamsverhoudingen anders liggen en er waarschijnlijk geen (volwassen) mensen zijn met dezelfde gemiddelde lengte. Daarnaast moet ook rekening worden gehouden met de mate waarin de botten niet goed groeien binnen de groep van mensen met Achondroplasie. Deze zou verschillend kunnen zijn bij iedere persoon, waardoor de lichaamssamenstelling uniek is.

Ook kan het nuttig zijn om een extrapolatie te maken vanuit de lengtegewicht curven naar *cut-off* waarden voor een BMI voor mensen met Achondroplasie. Vergelijkbaar onderzoek heeft Tim Cole ook al gedaan voor gezonde kinderen om overgewicht te bepalen [21].

Referenties

1. Hurk, v.K., et al., *Prevalence of overweight and obesity in the Netherlands in 2003 compared to 1980 and 1997*. Arch Dis Child, 2007. **november**(92(11)): p. 922-5.
2. BVKM, *Belangenvereniging Van Kleine Mensen*. 2008.
3. CBS. *Lichaamslengte en Overgewicht*. 2007 [cited 12 juni 2008]; Available from: <http://statline.cbs.nl/StatWeb/publication/?VW=T&DM=SLNL&PA=03799&D1=242,254,267-270&D2=0-2,4-7&D3=0&D4=0,4-7&HD=080509-0835&HDR=G2,T&STB=G1,G3>.
4. Calcaterra, V., et al., *Prevalence of metabolic syndrome (MS) in children and adolescents with varying degrees of obesity*. Clinical Endocrinology, 2008. **68**(6): p. 868-872.
5. Fabricatore, A.N. and T.A. Wadden, *Obesity*. Annual Review of Clinical Psychology, 2006. **2**: p. 357-377.
6. Shiri, R., et al., *The association between obesity and the prevalence of low back pain in young adults*. American Journal of Epidemiology, 2008. **167**(9): p. 1110-1119.
7. Hecht, J.T., et al., *Obesity in Achondroplasia*. American Journal of Medical Genetics, 1988. **31**(3): p. 597-602.
8. Baujat, G., et al., *Achondroplasia*. Best Practice & Research in Clinical Rheumatology, 2008. **22**(1): p. 3-18.
9. Takken, T., et al., *Cardiopulmonary exercise capacity, muscle strength, and physical activity in children and adolescents with achondroplasia*. Journal of Pediatrics, 2007. **150**(1): p. 26-30.
10. Horton, W.A., J.G. Hall, and J.T. Hecht, *Achondroplasia*. Lancet, 2007. **370**(9582): p. 162-172.
11. Amirfeyz, R. and M. Gargan, *Achondroplasia*. Current Orthopaedics, 2005. **19**(6): p. 467-470.
12. A.M. van Galen, D.W.G., drs. M.J. Louwers, *Klein door een groeistoornis. Medische informatie*. 1990, vakgroep Kindergeneeskunde van de Faculteit der Geneeskunde van de Universiteit van Amsterdam.
13. Galen, A., W. Gunsing, and M. Louwers, *Klein door een groeistoornis. Medische informatie*. 1990, vakgroep Kindergeneeskunde van de Faculteit der Geneeskunde van de Universiteit van Amsterdam.
14. Adair, L.S., *Child and adolescent obesity: Epidemiology and developmental perspectives*. Physiology & Behavior, 2008. **94**(1): p. 8-16.
15. Wynn, J., et al., *Mortality in achondroplasia study: A 42-year follow-up*. American Journal of Medical Genetics Part A, 2007. **143A**(21): p. 2502-2511.
16. Gordon, N., *The neurological complications of achondroplasia*. Brain & Development, 2000. **22**(1): p. 3-7.
17. Hoover-Fong, J.E., et al., *Weight for age charts for children with achondroplasia*. American Journal of Medical Genetics Part A, 2007. **143A**(19): p. 2227-2235.
18. Hunter, A.G.W., J.T. Hecht, and C.I. Scott, *Standard weight for height curves in achondroplasia*. American Journal of Medical Genetics, 1996. **62**(3): p. 255-261.
19. Eknayan, G., *Adolphe Quetelet (1796-1874) - the average man and indices of obesity*. Nephrology Dialysis Transplantation, 2008. **23**(1): p. 47-51.
20. Owen, O.E., et al., *Resting Metabolic-Rate and Body-Composition of Achondroplastic Dwarfs*. Medicine, 1990. **69**(1): p. 56-67.
21. Cole, T.J., et al., *Establishing a standard definition for child overweight and obesity worldwide: international survey*. British Medical Journal, 2000. **320**(7244): p. 1240-1243.

Bijlage I. Blanco vragenlijst interviews

Introductie

'Hartelijk dank dat u mee wilt werken aan dit interview! Dit interview is ter ondersteuning van het onderzoek wat we momenteel uitvoeren. Vanuit de BVKM is bij ons de vraag neergelegd of er een streefgewicht bepaald kan worden voor mensen met Achondroplasie. Er is wel literatuur over dit onderwerp te vinden, maar we vinden het erg belangrijk om ook uw ervaringen hierover te horen. Vindt u het goed dat dit interview opgenomen wordt, zodat we dit later terug kunnen luisteren? Uiteraard wordt er vertrouwelijk omgegaan met uw gegevens en blijft u anoniem.

We verwachten dat dit interview ongeveer een uur duurt.

Hebt u nog vragen? Zo niet, dan starten we nu met het interview.' *[Start de band]*

1. Kunt u iets vertellen over (het verloop van) uw groeistoornis?

* Verschillen dagelijks leven/werk/vrije tijd/eten in openbare gelegenheden vergeleken met mensen zonder groeistoornis

2. Welke lichamelijke klachten/beperkingen ervaart u door uw groeistoornis?
3. In de literatuur hebben we gevonden dat mensen met Achondroplasie vaak moeite hebben met het houden van een gezond gewicht. Herkent u zich daarin?
 - a) Is dit in het verleden anders geweest?
 - b) Zo ja, welke andere lichamelijke klachten heeft u hierdoor?

Dan volgen nu de vragen over eten en bewegen.

4. Ervaart u door uw groeistoornis problemen met uw dagelijkse beweging? Zo ja, welke?
 - a) Beoefent u een sport? Waarom wel/niet? [als ze uit zichzelf niet over zwemmen of fietsen beginnen, expliciet vragen naar hun ervaringen met zwemmen/fietsen]
 - b) Heeft u tips om voldoende beweging te krijgen voor mensen met Achondroplasie?
5. Kunt u zo specifiek mogelijk aangeven hoeveel u gisteren gegeten heeft? (In eenheden als: glas, sneetje, opscheplepel etc.)
 - a) Ochtend, middag, avond.
 - b) Is dit minder dan, gelijk aan of meer dan wat u gemiddeld eet?
6. Gebruikt u informatiebronnen over gezonde voeding / gezond gewicht? Zo ja, welke? Zo nee, waarom niet?
7. Hebt u moeite met het kiezen van uw producten in bijvoorbeeld supermarkten?
 - * Plaats van producten in supermarkt?

8. Hebt u moeite met het kiezen van gerechten in bijvoorbeeld restaurants?

* Hoeveelheden in restaurants?

9. Hebt u wel eens om advies gevraagd aan een dokter of trainer wat betreft

a) Eten? Zo ja, wat hield dit advies in en was u tevreden met dit advies?

b) Bewegen? Zo ja, wat hield dit advies in en was u tevreden met dit advies?

Dan nu enkele vragen over medicijngebruik en andere beperkingen of ziekten, om uw antwoorden goed te kunnen vergelijken met andere respondenten.

10. Hebt u in het verleden in verband met uw groeistoornis medicijnen op recept gebruikt? Zo ja, welke?

11. Hebt u naast Achondroplasie nog andere beperkingen/ziekten? Zo ja, welke?

12. Hebt u in het verleden in verband met deze beperking(en)/ziekte(n) medicijnen op recept gebruikt? Ja/Nee. Zo ja, welke?

Tot slot willen we graag enkele persoonlijke gegevens van u weten:

13. Mag ik vragen wat uw lengte en gewicht is?

a) Heeft u dit verloop door de jaren heen bijgehouden? Mocht het zo zijn dat uw lengte en gewicht door de jaren heen zijn gemeten en u hebt deze gegevens, zou u deze dan beschikbaar willen stellen voor ons onderzoek? Deze zijn namelijk voor ons erg waardevol!

14. Mag ik tot slot vragen wat uw geboortejaar is?

15. Al onze vragen hebben we nu gehad. Hebt u zelf nog vragen, toevoegingen of tips? Als u later nog iets wilt toevoegen, kunt u ons altijd nog mailen.

Hartelijk dank voor uw medewerking!

[evt. aanbieden e-mailadres/telefoonnummer].

Bijlage III. Blanco enquête

- - Enquête “Gezond leven met Achondroplasie - -

Hebt u zelf geen Achondroplasie, maar bent u als ouder lid van de BVKM, zou u dan voor ‘u’, ‘uw kind’ willen lezen, en de vragen beantwoorden die van toepassing zijn op uw kind? Bedankt!

Ik heb zelf Achondroplasie ☐ Mijn kind heeft Achondroplasie ☐

1. Welke lichamelijke klachten / beperkingen ervaart u in uw **dagelijks leven**?

.....
.....
.....

- a. Welke lichamelijke klachten / beperkingen ervaart u bij uw **werk** (bij kind: school)?

.....
.....
.....

- b. Welke lichamelijke klachten / beperkingen ervaart u bij de invulling van uw **vrije tijd**?

.....
.....
.....

- c. Welke lichamelijke klachten / beperkingen ervaart u in de supermarkt bij het **boodschappen doen**?

.....
.....
.....

- d. Welke lichamelijke klachten / beperkingen ervaart u bij het **eten in openbare gelegenheden** (restaurant)?

.....
.....
.....

- e. Ervaart u nog **andere lichamelijke klachten / beperkingen**? Zo ja, kunt u deze beschrijven?

.....
.....
.....

2. In de literatuur hebben we gevonden dat mensen met Achondroplasie vaak moeite hebben met het houden van een gezond gewicht. Herkent u zich daarin, en zo ja, op welke manier?

.....
.....

Zo ja, ervaart u door uw gewicht nog andere klachten? Zo ja, welke?

.....
.....

3. Ervaart u door uw groeistoornis problemen met uw dagelijkse beweging? Zo ja, welke?

.....
.....
.....
.....

- a. Beoefent u een sport? Zo ja, welke en waarom deze sport? Zo nee, kunt u aangeven waarom niet?
.....
.....
.....
.....
- b. Hebt u tips om voldoende beweging te krijgen voor mensen met Achondroplasie?
.....
.....
.....
.....
4. Kunt u zo specifiek mogelijk aangeven hoeveel u gisteren gegeten heeft (in eenheden: glas, sneetje, opscheplepel etc.)
's Ochtends:
.....
's Middags:
.....
's Avonds:
.....
- Dit is minder dan* / gelijk aan* / meer dan* wat ik gemiddeld eet (*doorstrepen wat niet van toepassing is)
5. Gebruikt u informatiebronnen over gezonde voeding / gezond gewicht? Zo ja, welke? Zo nee, waarom niet?
.....
.....
.....
.....
6. Hebt u wel eens om advies gevraagd aan een dokter of trainer wat betreft eten? Ja/Nee
Zo ja, wat hield dit advies in en was u tevreden met dit advies?
.....
.....
.....
.....
.....
7. Hebt u in het verleden in verband met uw groeistoornis medicijnen op recept gebruikt? Ja / Nee. Zo ja, welke:
.....
.....
.....
8. Hebt u naast Achondroplasie nog andere beperkingen/ziekten? Ja/Nee. Zo ja, welke:
.....
.....
9. Hebt u in het verleden in verband met deze beperking(en)/ziekte(n) medicijnen op recept gebruikt? Ja/Nee.
Zo ja, welke:
.....
10. Tot slot willen we graag enkele persoonlijke gegevens van u weten:

Lengte*:
Gewicht*:
Geboortejaar:

* Mocht het zo zijn dat uw lengte en gewicht door de jaren heen zijn gemeten en u hebt deze gegevens, zou u deze dan beschikbaar willen stellen voor ons onderzoek, door ze bij de enquête te voegen? Deze zijn namelijk erg waardevol voor ons onderzoek!

Tot zover deze enquête. Hebt u nog toevoegingen of tips voor ons?

.....
.....
.....
.....
.....
.....

HEEL HARTELIJK DANK VOOR UW MEDEWERKING!

Bovenaan pagina 1 vindt u de unieke code van deze enquête. Deze code is gekoppeld aan uw adres, zodat het mogelijk is u te bellen of een herinnering te sturen wanneer na de uiterlijke inzenddatum nog geen reactie ontvangen is. We willen benadrukken dat de koppeling tussen code en adres alleen hiervoor gebruikt wordt en daarna vernietigd wordt. Op deze manier kunnen wij uw anonimiteit waarborgen.

Bijlage IV. Analyse enquêtes

De enquêtes zijn verwerkt aan de hand van de antwoorden die door de leden van de BVKM met Achondroplasie zijn gegeven. Per vraag zijn de mogelijke antwoorden opgesomd en is er vervolgens aangegeven hoeveel mensen die mogelijkheid hebben gekozen. Deze mogelijkheden stonden niet in de vragenlijst zelf vermeldt.

Aantal leden die zelf Achondroplasie hebben: 38

Aantal leden met kinderen die Achondroplasie hebben: 24

Aantal enquêtes ontvangen: 62

Mannen: 32

Vrouwen: 30

1. Welke lichamelijke klachten / beperkingen ervaart u in uw dagelijks leven?

Lichamelijke klachten/ beperkingen			
Kind	Aantal:	Volwassene	Aantal:
Persoonlijke verzorging	9	Persoonlijke verzorging	4
Te groot en te hoog (toilet, plaats producten supermarkt)	11	Objecten/producten te hoog	25
Moeite met lopen/fietsen	7	Moeite met lopen/fietsen	15
Niet met alles mee kunnen doen op school, tijdens gym en in pretparken (te klein)	5	Niet alles kunnen meedoen	1
Veel hulp nodig (bij spelen)	5	Om hulp vragen	6
Snel vermoeid (alles kost meer energie)	10	Snel vermoeid	8
Snel pijn aan benen/knieën en rug	6	Snel pijn aan benen/knieën en rug	16
Tillen	1	Tillen	6
Evenwicht (snel vallen)	3	Evenwicht (snel vallen)	2
Verminderde spierkracht in armen en benen	1	Verminderde spierkracht	3
Gehoor	4	Gehoor	1
Kleding kopen	2	Niet alle sporten kunnen	2
Onprettig in drukke massa's	2	Beperkt uitzicht	1
Niet zelfstandig zitten en kruipen	1	Extra zorg voor kind met Achondroplasie	1
Hersenvochtophoping	2	Lange tijd staan en zitten	6
		Stenose	3
		Genegeerd worden	1
		Als minderwaardig worden beschouwd	2
		Nagestaard worden	1
		Nekklachten	1

Aanpassingen			
Kind	Aantal:	Volwassene	Aantal:
Kinderstoel/meubilair	3	Meubilair	1
Kleding	1	Op werk	3
Fiets	3	Zadel bij paardrijden	1
Stoel op school	3	Rolstoel (elektrisch)	2
Sanitair	1	Auto	2
Opstapjes	2		

2. In de literatuur hebben we gevonden dat mensen met Achondroplasie vaak moeite hebben met het houden van een gezond gewicht. Herkent u zich daarin, en zo ja, op welke manier?

Herkenning: (Ouder bij) kind: Ja: 1 / Nee: 23

Volwassene: Ja: 18 / Nee: 20

Opmerkingen overgewicht	
Volwassene	Aantal:
Niet teveel kunnen snoepen, opletten wat je eet	2
Pijn aan voeten	1
Afvallen is moeilijk	1
Bewust zijn van eten	1
Al snel te zwaar	1
Laag vetpercentage maar toch dikker lijken	2
Niet het gewicht voor een bepaalde lengte aan kunnen houden	1
Gevolg van minder beweging	4
Als gevolg last van knieën	1
Als gevolg van leeftijd	1

3. Beoefent u een sport? Zo ja, welke?

Beweging			
Kind	Aantal:	Volwassene	Aantal:
Peutergym	1	Senioren Gym Club	1
Fietsen	6	Fietsen	10
Zwemmen	9	Zwemmen	6
Hockey	1	Hockey	1
Rennen	1	Rennen	1
Dansen	1	Streetdance	2
Handbiken	1	Handbiken	1
Skippybal	1	Wandelen	6
Voetbal	2	Cardio	1
Tennis	2	Tafeltennis	1
Skeeleren	1	Sportschool	3
Trampoline springen	1	Badminton	1
Schaatsen	1	Ochtendgym	1
Aangepast sporten	1	Body shape lessen	1
Speeltuín	1	Fysiotherapeut	3
		Aqua joggen	1
		Paardrijden	2

4. Gebruikt u informatiebronnen over gezonde voeding / gezond gewicht? Zo ja, welke? Zo nee, waarom niet?

(Ouder bij) kind: Ja: 5 / Nee: 19

Volwassene: Ja: 13 / Nee: 25

Informatie m.b.t. voeding			
Kind	Aantal:	Volwassene	Aantal:
Oppassen met snacks/snoep	2	Sonja Bakker	3
Beperkte hoeveelheden	1	Minder eten dan gemiddeld persoon	1
Minimaal vet gebruik	2	Geen boter gebruiken, maar olie om te bakken	1
Geen suikers	1	Weight Watchers	1
Geen frisdranken	1		
Genoeg groente/fruit	2		
Variatie	1		

Informatie m.b.t. gewicht			
Kind	Aantal:	Volwassene	Aantal:
Sonja Bakker	1	Sonja Bakker	5
Media	2	Media	3
Groeitabel voor Achondroplasie	1	Mesoloog	1
Consultatiebureau	1	Veel gelezen	1
Voedingscentrum	1	Hartstichting	1
		Fysiotherapeut	1
		Arts	1
		Diëtiste	1

5. Hebt u wel eens om advies gevraagd aan een dokter of trainer wat betreft eten? Ja/Nee

(Ouder bij) kind: Ja: 8 / Nee: 16

Volwassene: Ja: 22 /Nee: 16

Advies van...					
Kind	Aantal:	Tevreden?	Volwassene	Aantal:	Tevreden?
Fysiotherapeut	3	Niet bekend	Fysiotherapeut	6	1x Nee
Arts	2	Nee	Arts	9	2x Nee
Diëtiste	2	1x Niet bekend 1x Nee	Diëtiste	10	5x Nee
Ergotherapeut	1	Niet bekend	Weight watchers	1	Geen data
			Orthopeed	1	Ja

6. Hebt u in het verleden in verband met uw groeistoornis medicijnen op recept gebruikt? Ja / Nee. Zo ja, welke:

(Ouder bij) kind: Ja: 2 / Nee: 22

Volwassene: Ja: 3 / Nee: 35

Medicatie voor Achondroplasie			
Kind		Volwassene	
Soort medicatie:	Aantal:	Soort medicatie:	Aantal:
Flixotide	1	Diclofinac (25 mg)	1
Antibiotica	2	Wel medicatie, niet benoemd	1
Paracetamol	1	Groeihormoon	1

7. Hebt u naast Achondroplasie nog andere beperkingen/ziekten? Ja/Nee. Zo ja, welke:

Kind: Ja: 3 / Nee: 21

Zelf: Ja: 12 / Nee: 26

Andere beperkingen/ziekten			
Kind		Volwassene	
Soort beperking/ziekte:	Aantal:	Soort beperking/ziekte:	Aantal:
Moeilijk op gang komen van spraak	1	Migraine	1
Astmatisch	1	Hernia	1
Eczeem	1	Vernauwd wervelkanaal	1
Spuugt veel	1	Licht astmatisch	1
Beginnende scoliose	1	Neusverkoudheid	1
		Gehoor	1
		Been correctie	1
		Prostaatkanker	1
		Te snel werkende schildklier	1
		Verhoogd cholesterol	1
		Wel beperking, niet benoemd	1
		Last van knieën	1
		Hoge bloeddruk	1
		Post infectueuze spastische darm	1
		Spasmen in bovenbenen	1
		Klinefelter syndroom	1

8. Hebt u in het verleden in verband met deze beperking(en)/ziekte(n) medicijnen op recept gebruikt? Ja/Nee.

(Ouder bij) kind: Ja: 3 / Nee: 21

Volwassene: Ja: 15 / Nee: 23

Overige medicatie op recept			
Kind	Aantal:	Volwassene	Aantal:
Bactrimel	1	Immigran	1
Luchtwegmedicatie (Ventolin, Q-Var)	2	Luchtwegmedicatie (Ventolin, Theolair Retrarol)	
Neusspray (Nasonex)	1	Neusspray (Nasonex, Flixonase)	2
Oordruppels	1	Topamax (migrainemedicatie)	1
		Spierverslappers	1
		Pijnstillers	2
		Medicatie voor hoge bloeddruk	2
		Acetozolamide 250 mg	1
		Losaprex 50 mg	1
		Strumal (10 mg)	1
		Schildkliermedicatie (bijv. Euthyrox)	2
		Laxeermiddelen	1
		Pravastatine natrium (10 PCH) (cholesterol medicatie)	1
		Wel medicatie, niet benoemd	1
		Atenolol (bèta blokker)	1
		Coaprovel (tegen hoge bloeddruk)	1

9. Tips van mensen met Achondroplasie en ouders van kinderen met Achondroplasie:

Tips	
Kind	Volwassene
In beweging blijven	Achondroplasten moeten gewoon veel bewegen en zich niet zo laten beschermen tegen de buitenwereld
Zwemmen	Zwemmen
Beperkingen niet zien als beperking maar als uitdaging	Elke dag wandelen
Elke dag kleine stukjes lopen	Trap in plaats van lift
Niet over eigen grenzen heen	Doe wat je leuk vindt zonder het krijgen van klachten
Rustpauzes inlassen (buggy)	Nemen van rustpauzes om lichaam op te laden
Sporten met kinderen van dezelfde lengte	Langzaam beweging opbouwen
Doe zoveel mogelijk met de fiets	Step of fiets in plaats van auto
In teamverband gemotiveerd worden	Gebruik van bewegingsapparaten die lager kunnen dan normaal
Fietsen	Fietsen
Steppen	Fiets met ondersteunende motor
Skaten	Handbiken
Touwtjesspringen	Blijven sporten om spieren optimaal te houden, maar ook niet teveel overdrijven
	Ieder persoon met Achondroplasie weet wel zo'n beetje wat hij/zij mag wegen. Er is teveel verschil in lengte en botstructuur
	Veel aandacht besteden aan uiterlijke verzorging

Bijlage V. Leeftijdsgewicht curven

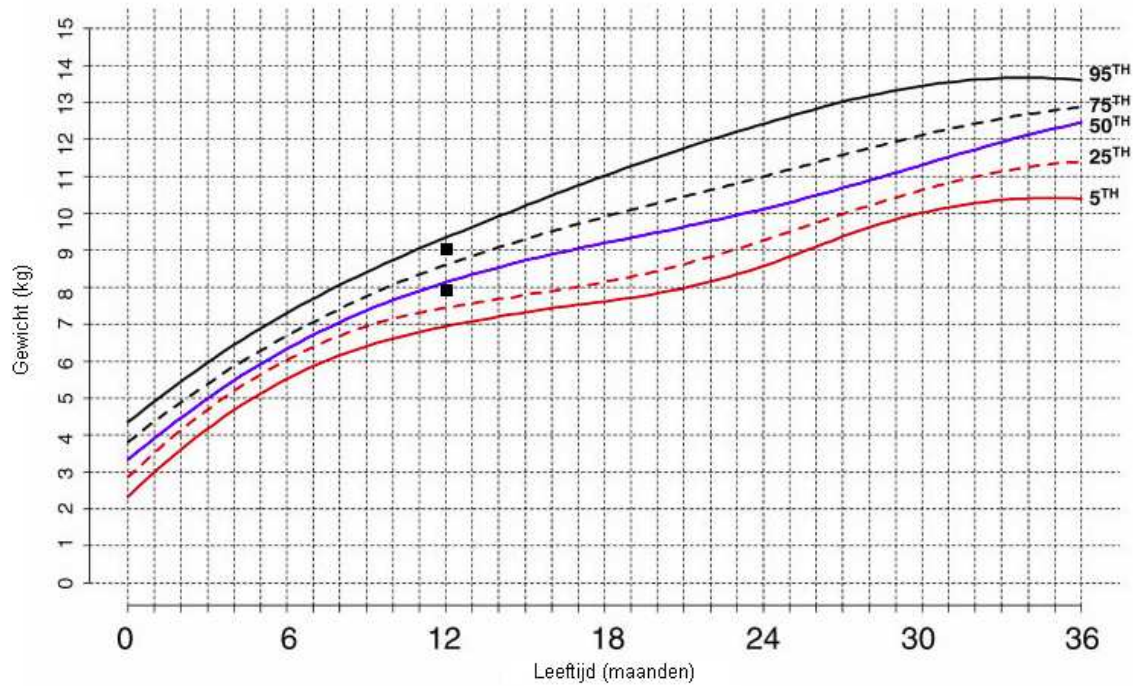


Fig. 1: Leeftijdsgewicht curve, jongens, 0-36 maanden (aangepast figuur) [17]

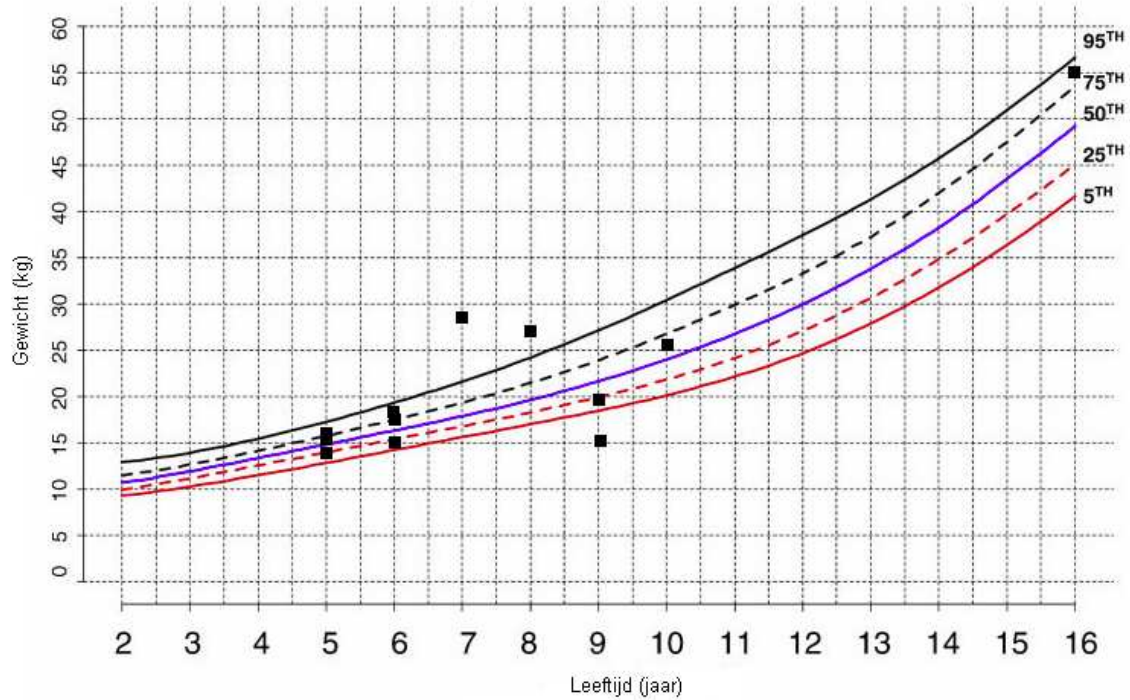


Fig. 2: Leeftijdsgewicht curve, jongens, 2-16 jaar (aangepast figuur) [17]

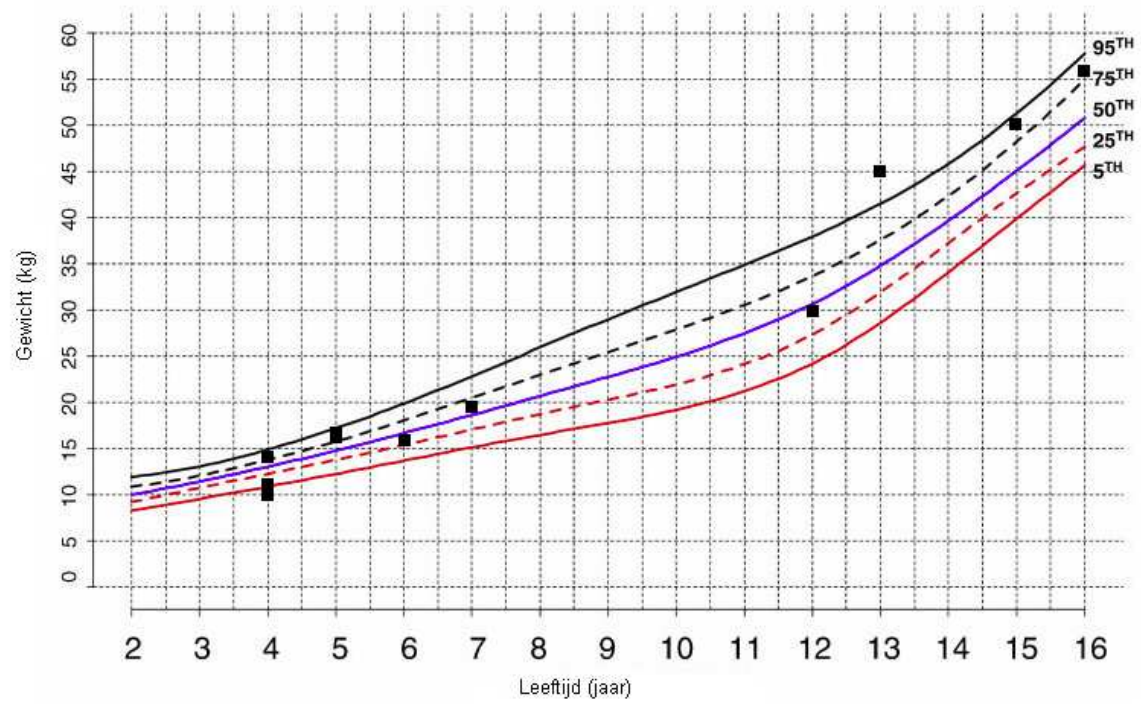


Fig. 3: Leeftijdgewicht curve, meisjes, 2-16 jaar (aangepast figuur) [17]