

Inhaltsverzeichnis

| | |
|---|------|
| Geleitwort | IX |
| <i>Jürgen Spranger</i> | |
| Vorwort | XI |
| <i>Doris Michel, Karl-Heinz Klingebiel</i> | |
| Die Bedeutung des Projektes SKELNET für diese Veröffentlichung | XIII |
| <i>Nora Vaupel</i> | |
| Autorenverzeichnis | XV |

Teil 1 Grundlagen

| | |
|---|---|
| FGFR3-Mutationen als Ursache von Skelettdysplasien der Achondroplasie-Gruppe – Aufklärung der gestörten Signalwege in der Wachstumsfuge | 3 |
| <i>Bernhard Zabel</i> | |

Teil 2 Pränataldiagnostik

| | |
|---|----|
| Achondroplasie in der Schwangerschaft – Ultraschall- untersuchungen und pränatale Diagnostik | 13 |
| <i>Bernhard Zabel</i> | |
| Verarbeitung der Diagnose | 19 |
| <i>Ruzena Klingebiel</i> | |

| | |
|--|----|
| Intrauteriner Kleinwuchs/Wachstumsretardierung: Aufgaben der Humangenetik | 25 |
| <i>Stephanie Spranger</i> | |

Teil 3 Organbezogene Probleme und ihre Betreuung

| | |
|---|----|
| Klinisches Spektrum von Achondroplasie und Hypochondroplasie | 29 |
| <i>Klaus Mohnike, Nora Vaupel</i> | |

| | |
|--|----|
| Neuropädiatrische Überwachung bei Achondroplasie | 35 |
| <i>Bernhard Zabel</i> | |

| | |
|--|----|
| Schlafbezogene Atmungsstörungen bei Achondroplasie | 37 |
| <i>Annmarie Kramer</i> | |

| | |
|---|----|
| Sonometrie bei Achondroplasie | 41 |
| <i>Stefan Avenarius, Susann Empting, Friedrich-Wilhelm Röhl, Thomas Heinrichs, Ludwig von Rohden, Klaus Mohnike</i> | |

| | |
|--|----|
| Diagnostik und Therapie der Spinalkanalstenose | 51 |
| <i>Thomas Vetter, Manfred Schwarz</i> | |

| | |
|---|----|
| Neurochirurgische Operationsmethoden bei zu engem Hinterhauptsloch (sog. Foramen-magnum-Stenose) | 61 |
| <i>Christoph Wiegand, Niels Sörensen</i> | |

| | |
|---|----|
| Achondroplasie und Hypochondroplasie – ihre kinderorthopädische und orthopädische Behandlung | 69 |
| <i>Johannes Correll, Johanna K. Correll</i> | |

| | |
|---|----|
| Verlängerungskonzept im frühen Kleinkindalter | 83 |
| <i>Robert Rödl</i> | |

| | |
|--|----|
| Orthopädische Probleme bei Erwachsenen | 93 |
| <i>Thomas Vetter</i> | |

| | |
|---|-----|
| Physiotherapie zur Behandlung von Menschen mit Achondroplasie | 107 |
| <i>Gisela Riedel</i> | |
| Therapie bei Achondroplasie und Hypochondroplasie | 117 |
| <i>Tina Kastner, Sylvie Marx, Sean Nader</i> | |
| Diagnostik und Therapie von Hörstörungen bei Menschen mit Achondroplasie/Hypochondroplasie | 125 |
| <i>Sabine Nospes</i> | |
| Achondroplasie und Hypochondroplasie aus der Sicht der Kieferorthopädie | 129 |
| <i>Rotraut Reinhardt</i> | |
| Gesundheit | 135 |
| <i>Anja Turleyski</i> | |
| Kleinwuchs aus psychosozialer Sicht | 143 |
| <i>Archiv des BKMF</i> | |
| Die Arbeit des BKMF als familienorientierte gesundheitliche Selbsthilfe | 151 |
| <i>Karl-Heinz Klingebiel</i> | |
| Medikamentöse Therapieoptionen bei Achondroplasie und Hypochondroplasie | 155 |
| <i>Klaus Mohnike, Bernhard Zabel</i> | |
| Narkose bei Menschen mit Skelettdysplasien | 161 |
| <i>BKMF</i> | |

Teil 4 Erfahrungsberichte

| | |
|---|-----|
| Erfahrungsbericht von zwei jungen, kleinwüchsigen Frauen | 165 |
| <i>Patricia Carl, Julika Innig</i> | |

| | |
|---|-----|
| Leben mit einem kleinwüchsigen Kind | 171 |
| <i>Cathrin Sönksen</i> | |
| Erfahrungsbericht einer kleinwüchsigen Frau | 179 |
| <i>Jasmin Schneider</i> | |
| Ethische Grundlagen der Vereinsarbeit | 181 |
| <i>Doris Michel</i> | |
| | |
| Teil 5 Anhang | |
| | |
| Aufgaben des BKMF e.V. und des Deutschen Zentrums für Kleinwuchsfragen (DZK) | 189 |
| <i>BKMF</i> | |
| | |
| Achondroplasie – Betreuungsplan | 193 |
| <i>Bernhard Zabel</i> | |
| | |
| Achondroplasie – Wachstumskurven | 197 |
| <i>Bernhard Zabel</i> | |
| | |
| Achondroplasie – Statomotorische Entwicklung | 203 |
| <i>Bernhard Zabel</i> | |
| | |
| Danksagung | 205 |
| | |
| Publikationsliste und Spendenkonto des BKMF | 207 |
| | |
| Stichwortverzeichnis | 209 |