Achondroplasie

Helga Peter¹ und Thomas Penzel²

¹Marburg, Deutschland

²Interdisziplinäres Schlafmedizinisches Zentrum, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Berlin, Deutschland

Synonyme

[Zwergwuchs](#); [Parrot-Syndrom](#); [Parrot-Kauffmann-Syndrom](#)

Englischer Begriff

achondroplasia; dwarfism

Definition

Autosomal-dominantes Fehlbildungssyndrom, das auf einer Mutation des Fibroblastenwachstumsfaktor-Rezeptors beruht; führt zu großem Kopf, Sattelnase, Verkürzung der langen Röhrenknochen, kleinen Händen und Füßen bei normaler Intelligenzentwicklung; die Betroffenen erscheinen als sogenannte Liliputaner mit einer Größe von ca. 130 cm; oft führt der enge Spinalkanal zu neurologischen Beschwerden oder Ausfällen.

Siehe auch ► [„Kindesalter“](#).