



Akondroplasi

Akondroplasi är en medfödd avvikelse i skelettets utveckling som kännetecknas av uttalad kortväxthet. Den genomsnittliga slutlängden hos vuxna är 133 cm för män och 124 cm för kvinnor.

Diagnosen kan oftast ställas direkt vid födseln eller under det första levnadsåret.

I Sverige föds varje år ungefär 5 barn med akondroplasi. Uppskattningsvis finns det 300–400 personer med diagnosen i landet.

Symtom

Karaktäristiskt för akondroplasi är påtaglig kortväxthet. Framför allt är längden på armar och ben påverkad. Bålens längd är lätt minskad, huvudet är stort och bröstkorgen kan ha en minskad diameter.

Den grovmotoriska utvecklingen är ofta försenad på grund av muskelsvaghet och svårigheter att hålla upp och stabilisera ett stort huvud. Hjulbenthet är vanligt, liksom vaggande gång orsakad av avvikelser i bäckenbenen och höftlederna. De flesta lederna är överrörliga.

Ryggradskanalen är snävare än normalt, vilket bidrar till trängsel för nerver till bland annat benen. Skelettavvikelser och trånga förhållanden för ryggmärgen kan, i synnerhet hos vuxna, orsaka ortopediska och neurologiska komplikationer innefattande ryggröthet, smärtor och känselbortfall. Felställningar och ökad belastning på lederna kan orsaka förslitningar.

Hörselnedsättning som en följd av inflammationer i mellanörat förekommer. Trånga övre luftvägar gör att det är vanligt med andningssvårigheter, vilka på sikt även kan påverka hjärtfunktionen. Hydrocefalus, vidgning av hjärnans vätskefyllda hålrum med risk för tryckökning i hjärnan, förekommer.

Orsak

Akondroplasi orsakas av en förändring (mutation) i en specifik gen med betydelse för skelettets tillväxtzoner. Detta leder till att skelettets tillväxt bromsas, särskilt i armar och ben. Tillståndet är ärftligt, men hos de flesta uppstår akondroplasi som en nymutation.

Behandling

Behandlingen inriktas på att motverka och lindra symtomen samt kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår. Samordnade insatser inom flera specialismråden, där habilitering ingår, behövs.

Ortopediska avvikelser behöver ibland opereras, och förslitningar kan förebyggas på olika sätt. Kontakt med fysioterapeut introduceras under spädbarnsperioden och fortsatt anpassad fysisk aktivitet är viktigt i alla åldrar.

Vid neurologiska komplikationer orsakade av trånga övre luftvägar och benkanaler kan operationer övervägas.

Regelbundna hörselundersökningar rekommenderas.

Under det första levnadsåret måste skallens tillväxt följas. Vid hydrocefalus opereras en shunt in.

Bostaden och skolan eller arbetsplatsen behöver som regel anpassas för både barn och vuxna för att öka självständigheten, kompensera för funktionsnedsättningarna och förebygga belastning. De flesta med akondroplasi använder tekniska hjälpmedel som underlättar vardagslivet.

Resurser

Diagnostik och omhändertagande sker vid regionsjukhusens barnkliniker.

Expertteam för akondroplasi och andra skelettdysplasier finns vid Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Föreningen för kortväxta DHR (FKV)
- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar (RBU)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2022



ÅGRENSKA