



Diastrofisk dysplasi

Diastrofisk dysplasi är en medfödd skelettsjukdom som kännetecknas av kortväxthet och felställningar i leder och ryggrad. Symtomen är fortskridande och kan leda till svåra rörelseinskränkningar och funktionsnedsättningar.

Uppskattningsvis har 1 av 100 000 nyfödda barn diastrofisk dysplasi. Tillståndet är betydligt vanligare i Finland. I Sverige har många med tillståndet sannolikt finskt påbrå.

Symtom

Vid diastrofisk dysplasi är skelettets och ledernas utveckling påverkad. Detta leder till rörelseinskränkningar och felställningar i leder och ryggrad, och funktionsnedsättningar som ofta är av betydande omfattning.

Symtomens svårighetsgrad liksom graden av kortväxthet varierar i hög grad mellan olika personer.

Kroppslängden är betydligt kortare än förväntat och vuxenlängden varierar mellan 100 och 140 centimeter. Även armar och ben är korta. Hos nyfödda barn är händerna ofta snedställda med stela fingrar och utstående tummar. Det är även vanligt med klumpföt. En tredjedel av barnen föds med gomspalt.

Personer med diastrofisk dysplasi har ofta inskränkt rörlighet och svårigheter att sträcka ut i stora leder, vilket tillsammans med bland annat instabilitet i knäleden, kobenthet och fotdeformiteter kan leda till gångsvårigheter.

Det är vanligt att ledpåverkan i form av artros utvecklas redan under tidig barndom.

Ryggen kan bli sned och kutig redan i barndomen och krökningen blir ofta mer uttalad med åren.

Rörelseinskränkningar, artros och ryggradskrökning leder tillsammans till en fortskridande försämring av de motoriska funktionerna och kan orsaka svåra rörelsehinder.

Orsak

Diastrofisk dysplasi orsakas av förändringar i en gen med betydelse för transporten av sulfat in i broskcellerna. En defekt transport av sulfatjoner påverkar skelettets och ledernas utveckling.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar diastrofisk dysplasi. Behandlingen inriktas på att lindra och förebygga symtom och kompensera för de funktionsnedsättningar som tillståndet leder till.

Personer med tillståndet följs upp av flera olika specialister som samarbetar i multidisciplinära team där habilitering ingår.

En del barn behöver andningsunderstöd under nyföddhetsperioden. Gomspalt utreds och opereras tidigt av ett särskilt team.

Fysioterapi är viktigt för att lindra och förebygga ökande svårigheter att sträcka ut i de stora lederna. Felställningar korrigeras med skenor och ortopedisk kirurgi. Ryggradskrökning behandlas med korsett eller operation. Ledförslitningar kan göra det nödvändigt med höftledsprotos och/eller knäledsprotos redan i tidiga vuxenlivet.

Habiliterande insatser behövs tidigt. Utprovning av hjälpmedel, anpassningar av bostad, skola och arbetsmiljö samt psykologiskt och socialt stöd kan vara en del av de habiliterande insatserna.

Resurser

Barn och unga vuxna med skelettdysplasier bör följas av ett multidisciplinärt skelettdysplasi team.

Vid Karolinska universitetssjukhuset och Linköpings universitetssjukhus finns expertteam med särskild kunskap om skelettdysplasier.

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

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Föreningen för Kortväxta*DHR (FKV)
- 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 2023.