



Campomel dysplasi

Campomel dysplasi är en medfödd skelettdysplasi som kan leda till olika grader av kortväxthet, böjda ben, klumpfötter och andra felställningar i skelettet. Påverkan på könsutvecklingen är vanligt bland pojkar med sjukdomen.

Det är inte känt hur många som har campomel dysplasi. I Sverige uppskattas förekomsten till högst 10 personer.

Symtom

Skelettdysplasier är tillstånd som leder till avvikelser i skelettets utveckling och tillväxt.

Symtomen vid campomel dysplasi kan vara allvarliga och de flesta barn överlever inte nyföddhetsperioden på grund av andningssvårigheter. Dessa orsakas av instabilt brosk i andningsvägarna eller struphuvudet. Andningsregleringen från ryggmärgen kan också vara påverkad.

Kroppslängden hos personer med campomel dysplasi är ofta märkbart under genomsnittet, och armar och ben är korta. Benens långa skelettdelar kan vara böjda, och klumpfötter förekommer. Felställningar i höfter och ryggrad är vanligt, och underutvecklade kotor kan leda till neurologiska symtom.

Personer med campomel dysplasi som har en manlig kromosomuppsättning föds ofta med könsorgan med ospecifikt utseende eller med typiskt kvinnliga yttre könsorgan.

Personer med tillståndet har ofta gemensamma utseendemässiga drag med bland annat liten haka och/eller gomspalt.

Hörselnedsättning förekommer.

Campomel dysplasi kan ibland diagnostiseras redan i fosterlivet med ultraljudsundersökning, men oftast ställs diagnosen efter födseln.

Orsak

Campomel dysplasi uppstår oftast till följd av en genetisk förändring med betydelse för utvecklingen av ett flertal organ och vävnader i kroppen. Hit hör skelett, brosk, inre rören och könsorgan.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar campomel dysplasi. För de barn som överlever nyföddhetsperioden inriktas behandlingen på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningar.

Avvikelser och symtom behandlas av specialister inom flera olika områden där habilitering ingår.

Graden av andningspåverkan bedöms tidigt. Vid behov ges andningsunderstöd.

Operationer är ofta nödvändiga för att korrigera till exempel klumpfötter, felställningar i rygg och nacke samt gomspalt.

För barn med en manlig kromosomuppsättning och kvinnliga könsorgan rekommenderas att överväga att operera bort könskörtlarna på grund av ökad risk för gonadoblastom. Vilken ålder som är lämpligast för detta ingrepp är inte klart. Behandling med manligt könshormon kan bli aktuellt under puberteten.

Vid hörselnedsättning kan hörapparat behövas.

Omgivningen kan behöva anpassas för både barn och vuxna för att kompensera för funktionsnedsättningarna och underlätta ett så självständigt liv som möjligt. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

Barn och unga vuxna med skelettdysplasier bör följas av ett tvärprofessionellt skelettdysplasiteam.

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

- Föreningen för kortväxta*DHR
- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- 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

Publicerad maj 2023.