



Spondyloepifysär dysplasi med sen debut

Spondyloepifysär dysplasi med sen debut är en medfödd, ärftlig avvikelse i skelettets utveckling som endast förekommer hos pojkar och män. Skelettdysplasier leder till olika grader av kortväxthet och inte sällan till utveckling av felställningar i skelettet. Spondyloepifysär dysplasi med sen debut börjar vanligtvis misstänkas mellan fyra och tolv års ålder.

I Sverige föds i genomsnitt 1 av 100 000 pojkar med detta tillstånd.

Symtom

Vid födseln har pojkarna normal längd och normala kroppsproportioner. Vid fyra till sex års ålder avtar pojkarnas längdtillväxt och de får en vaggande gång som beror på förändringar i höftbenet. Tillväxten av ryggen saktar ner med tiden vilket leder till kort bål, avvikande form på bröstkorgen och kuttrygg, ökad svank och stelhet i ländryggen. Slutlängden hos vuxna är 136–163 cm.

Felställningarna i ryggen tilltar med åren och många utvecklar kroniska ryggsmärter. Den andra halskotans utskott är hos vissa underutvecklat, vilket kan leda till tryck mot halsryggmärgen och i värsta fall en tilltagande förlamning av benen.

Rörligheten i leder, framför allt i höfter, blir vanligen alltmer begränsad. Förslitningar och förändringar i höftlederna kan redan i unga år leda till smärter och betydande rörelseinskränkning. Ledsmärter kan även drabba knän och axlar.

Orsak

Spondyloepifysär dysplasi med sen debut orsakas av en sjukdomsorsakande variant i en gen som gör att bindväv, brosk och ben bildas felaktigt och i mindre mängd eller av sämre kvalitet.

Behandling

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningar.

Förändringar och förslitningar i höftlederna kan behöva opereras. Felställningar av ryggraden kan lindras med korsett och behöver ibland opereras. Fysioterapi kan hjälpa till att motverka förvärring av skolios och stödja skelettet genom att öka muskelstyrkan. I vissa fall kan smärtlindring med ibuprofen och diklofenak vara effektiv.

Omgivningen behöver anpassas för både barn och vuxna för att kompensera för funktionsnedsättningarna men även för att förebygga belastning som kan leda till förslitning av lederna. Anpassningar av bostad och arbetsmiljö är ofta nödvändiga.

Resurser

Diagnostik sker vid universitetssjukhusens barn- och ungdomskliniker i samarbete med avdelningarna för klinisk genetik. Skelettdysplasiteamet vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus kan ge råd avseende diagnostik och uppföljning av barn, ungdomar och vuxna med skelettdysplasier.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

Publicerad mars 2022.