



Multipel epifysär dysplasi

Multipel epifysär dysplasi, MED, är en medfödd skelettsjukdom som kännetecknas av värk och stelhet i lederna samt ibland lindrig kortväxthet. Symtomen uppstår på grund av nedbrytning av ledbrusket och förvärras med stigande ålder.

Uppskattningsvis finns multipel epifysär dysplasi hos 5 av 100 000 nyfödda. I Sverige känner man till ungefär 150 personer med tillståndet, men siffran är osäker.

Symtom

Vid MED är substansen mellan broskcellerna, broskmatrix, påverkad. Det leder till att ledbrusket bryts ned och intilliggande ben förtjockas.

MED förekommer i sju olika former med olika svårighetsgrad. Symtomen och svårighetsgraden kan också variera inom samma familj.

Barn med lindriga former av MED har inga eller lindriga symtom under de första åren. I 5–6-årsåldern kan en lindrig till måttlig kortväxthet märkas hos vissa barn. Många blir trötta och har ledvärk efter fysiska aktiviteter.

Vid svårare former har barnen felställningar i händer och fötter, ledsmärtor, sned rygg och i vissa fall muskelsvagheter.

Symtomen förvärras med stigande ålder och i trettioårsåldern är det vanligt med förändringar i lederna som ger stelhet, smärta och minskad ledrörlighet. Framför allt påverkas knäleder, men med tiden kan symtom uppstå i höfter, fotleder, axlar och andra leder. Ledförslitningarna kan i sin tur leda till muskelförtvining, benskörhet och andra symtom som sammantaget kan orsaka betydande rörelsenedsättning.

Kvinnor har ofta svårare symtom än män.

Orsak

MED orsakas av förändringar i någon av sju gener som på olika sätt påverkar bildningen av brosk. Hos ungefär 10 procent med MED är den genetiska orsaken okänd.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar MED. Insatserna syftar till att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som tillståndet kan leda till.

Barn med MED behöver tidigt få kontakt med en barnortoped samt ibland med ett rehabiliteringsteam.

Behandling med antiinflammatoriska läkemedel kan lindra smärta och inflammation i lederna, men effekten varierar mellan sjukdomsformerna och olika personer.

Olika ortopediska operationer kan behöva göras för att begränsa nedbrytningen av lederna och bevara rörligheten. Ibland ersätts skadade leder med proteser.

Barn kan behöva stöd att träna och behålla sin rörelseförmåga. Olika hjälpmedel och anpassningar kan underlätta vardagslivet.

Vuxna med MED behöver fortsatt kontakt med ortoped, fysioterapeut och arbetsterapeut. Olika hjälpmedel och anpassningar som rullstol eller specialanpassad bil kan behövas.

Psykologiskt och socialt stöd kan vara en del av rehabiliteringen.

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
- FKV, Föreningen för kortväxta*DHR
- 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 september 2023.