



TRPV4-relaterade skelettdysplasier

TRPV4-relaterade skelettdysplasier är en grupp medfödda tillstånd med avvikande skelettutveckling. I dag (2022) känner man till sex former. Fem av formerna kan leda till kortväxthet och felställningar i ryggraden, medan den sista endast drabbar fingrar och tår. Symtomen kan vara alltifrån lindriga till livshotande.

Det finns inga säkra uppgifter om hur många som har en TRPV4-relaterad skelettdysplasi men uppskattningsvis rör det sig om 50–60 personer i Sverige.

Symtom

I gruppen TRPV4-relaterade skelettdysplasier ingår sex former:

- metatropisk dysplasi
- parastremmatisk dysplasi
- spondyloepifysär dysplasi, typ Maroteaux
- spondylometafysär dysplasi, typ Kozlowski
- autosomt dominant brachyolmi typ 3
- familjär digital artropati-brachydaktyli.

Gemensamt för de fem förstnämnda formerna är skelettrelaterade symtom som bland annat kan omfatta en kort bål med platta kotor, olika grader av kortväxthet och felställningar i ryggraden. Svårighetsgraden varierar avsevärt. Vid den svåraste formen kan symtomen vara påtagliga och till och med livshotande redan under fostertiden. Vid andra former kan symtomen vara lindriga under tidig barndom och först senare bli mer märkbara.

Smärtor från rygg, höfter och leder är vanligt på grund av felställningar och försämrat brosk. Neurologiska symtom förekommer, liksom andningsproblem.

Den sistnämnda formen, familjär digital artropati-brachydaktyli, innebär förändringar i finger- och tåleder.

Orsak

TRPV4-relaterade skelettdysplasier orsakas av sjukdomsorsakande varianter i en gen som har betydelse för skelettets och nervcellernas utveckling.

Behandling

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningar. Samordnade insatser inom flera specialistområden, där habilitering ingår, behövs.

Skolios kan behandlas med korsett men kräver ibland operation. Ibland krävs även operationer för att stabilisera nacken eller för att korrigera felställningar. Vid påverkan på andningsfunktionen kan en del behöva andningsstöd.

Smärta vid TRPV4-relaterad skelettdysplasi behöver ibland behandlas med läkemedel. Regelbunden träning som är skonsam för lederna är viktigt. Särskilt hos vuxna kvinnor bör bentätheten undersökas och eventuell benskörhet behandlas.

Omgivningen behöver anpassas för både barn och vuxna för att undvika smärtsamma rygg- och ledproblem samt för att bevara och utveckla styrka och rörlighet. Anpassningar av bostad och skol- 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 om 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
- 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 oktober 2022