

Medfödd spondyloepifyseal dysplasi

Medfödd spondyloepifyseal dysplasi påverkar skelettutvecklingen och gör att skelettet får en annan form och hållfasthet än normalt. Personer med tillståndet blir ofta kortväxta, och många har förändringar i rygg och leder som kan göra det svårt att gå. Tillståndet kan också påverka lungorna, ögonen, tänderna och hörseln.

Medfödd spondyloepifyseal dysplasi är ärftligt. I Sverige föds ett eller två barn om året med tillståndet.

SYMPTOM

Genomsnittslängden för nyfödda med medfödd spondyloepifyseal dysplasi är 35 cm. Slutlängden för vuxna brukar vara mellan 85 cm och 160 cm.

Det är vanligt att barnen föds med felställningar i fötterna. Höften kan vara ur led och ryggraden är ofta sned. Många har gomspalt som kan medföra ättsvårigheter under de första levnadsmånaderna. Barnen brukar också ha svag muskulatur och låg muskelspänning. En del har förändringar i bröstkorgen och lungorna som påverkar andningen. Några föds med mycket underutvecklad bröstkorg och andningssvårigheter som gör att de omedelbart behöver intensivvård.

En del har förändringar i halskotorna som gör att ryggmärgen trycks ihop. Det kan leda till förlamningar. De första symtomen kan vara diffus smärta i benen och att barnen snabbt blir trötta när de anstränger sig fysiskt.

De flesta lär sig gå sent och gången blir ofta vaggande. Lederna brukar vara stela och personer med tillståndet kan ha svårt att sträcka ut höfter, knän och armbågar. Stelheten ökar med tiden. Förslitningar i höfterna gör att många så småningom behöver rullstol för att förflytta sig.

Medfödd spondyloepifyseal dysplasi kan även påverka bindväven i ögonen och öronen. Förändringarna kan leda till synnedsättningar och öroninflammationer.

Intellektuella funktioner påverkas inte.

ORSAK

Medfödd spondyloepifyseal dysplasi orsakas av förändringar i en gen. Förändringen leder till att ben, brosk och bindväv bildas på fel sätt.

BEHANDLING

Felställningar i lederna och missbildningar i skelettet kan oftast behandlas med skenor eller gips, men ibland behövs operationer. Gomspalt opereras, i förekommande fall. Operationer måste förberedas noga eftersom förändringar i halskotorna kan medföra tryckskador på ryggmärgen i samband med narkos.

Barnets ögon och syn undersöks och följs upp av en ögonläkare. De flesta personer med tillståndet behöver glasögon.

Många använder tekniska hjälpmedel som underlättar vardagslivet. Ibland behöver bostaden, skolan eller arbetsplatsen anpassas.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Regionsjukhusens barn- och ungdomskliniker utreder och ställer diagnos.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

FKV, Föreningen för Kortväxta

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om medfödd spondyloepifyseal dysplasi som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad september 2018.