

Pseudoakondroplasi

Pseudoakondroplasi påverkar skelettutvecklingen och gör att skelettet får en annan form och hållfasthet än normalt. Förändringar i ryggen och lederna gör att rörligheten blir nedsatt och det är vanligt med smärta i lederna. Personer med tillståndet blir kortväxta med en slutlängd på 80–120 centimeter.

Pseudoakondroplasi är ärftligt men uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds 1–2 barn om året med tillståndet.

SYMPTOM

Vid födseln har barn med pseudoakondroplasi en längd som brukar motsvara genomsnittet för nyfödda. Den första tiden fortsätter barnet oftast att växa normalt men efter ett års ålder minskar tillväxten.

Med åldern blir det tydligt att barnen är kortväxta, med korta armar och ben. Många har överrörliga leder, framför allt i fingrarna. Armbågsleden brukar däremot vara svår att sträcka ut.

Förändringarna i skelettet och lederna gör att gången ofta är vaggande. En del barn har felställningar i ryggraden som tilltar när de växer. Det kan leda till att ryggen blir sned eller att böjningen i bröstryggen eller svanken ökar. Förändringarna brukar märkas i 8–10-årsåldern.

Smärta i lederna är ett vanligt symptom. Artros hos unga vuxna är också vanligt och i vuxen ålder minskar ofta rörligheten i de stora lederna.

En del personer med pseudoakondroplasi har missbildningar i halskotorna som gör att ryggmärgen trycks ihop. Det kan leda till förlamningar.

Den kognitiva utvecklingen påverkas inte vid pseudoakondroplasi.

ORSAK

Pseudoakondroplasi orsakas av en mutation i en gen. Förändringen påverkar skelettbildningen.

BEHANDLING

Felställningar i lederna och missbildningar i skelettet kan oftast behandlas med skenor eller gips men ibland behövs operationer. Operationer måste förberedas noga eftersom förändringar i halskotorna kan leda till trycksador.

Smärta behandlas med antiinflammatoriska läkemedel. Effekten varierar mellan olika personer.

Vardagslivet kan underlättas med tekniska hjälpmedel och anpassningar av bostaden, skolan eller arbetsplatsen. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

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 pseudoakondroplasi 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 juni 2019.