

Sjekkliste til helsepersonell, for kontroller av barn, ungdom og voksne med akondroplasi.

0-2 år: Undersøkelser innen første leveår:

Hvilke undersøkelser	Anbefalt når?	Utført dato:
MR av hode og bakre skallekrop	Helst innen 3–6 måneders alder, tidligere ved mistanke om foramen magnum stenose (symptomer, forsinket motorisk utvikling, nevrologiske funn).	
Polysomnografi	I løpet av 3–6 måneders alder og senest innen første leveår, før ved symptomer på søvnapne.	
Gentest (FGFR3), for å bekrefte diagnosen	Ved klinisk mistanke om akondroplasi	

0 – 2 år: Hyppige kontroller:

Hva skal kontrolleres?	Hyppighet?	Kontroll utført, datoer:
Hodeomkrets (bruk akondroplasi-spesifikke kurver)	Månedlig	
Vekt og lengde (bruk akondroplasi-spesifikke kurver)	Hver 3. måned	
Motorisk utvikling (bruk akondroplasi-spesifikke milepælskurver)	Hver 6. måned	
Symptomer på foramen magnum stenose	Hver 6. måned	
Symptomer på søvnapne	Hver 6. måned	
Rygg/thorakal kyfose	Hver 6. måned	
Feilstillinger i bena	Hver 6. måned	
Øvre luftveisinfeksjoner og ørebetennelser	Hver 6. måned	
Hørsel	Hver 6. måned	
Språkutvikling	Hver 6. måned	
Informasjon om sittestilling	Hver 6. måned	

3-5 år: Årlige kontroller

Hva skal kontrolleres?	Hypighet?	Kontroll utført, datoer:
Vekt, høyde og hodeomkrets (bruk akondroplasi-spesifikke kurver)	En gang årlig	
Motorisk utvikling (bruk akondroplasi-spesifikke milepælskurver)	En gang årlig	
Symptomer på foramen magnum stenose (opptrer sjelden etter 3 års alder)	En gang årlig	
Symptomer på søvnapne	En gang årlig	
Rygg/thorakal kyfose	En gang årlig	
Feilstillinger i bena	En gang årlig	
Øvre luftveisinfectionsjoner og ørebetennelser	En gang årlig	
Hørsel	En gang årlig	
Språkutvikling	En gang årlig	
Kosthold og aktivitet	En gang årlig	
Behov for tilrettelegging i barnehage og hjemme	En gang årlig	

6-15 år: Årlige kontroller

Hva skal kontrolleres?	Hypighet?	Kontroll utført, datoer:
Vekt og høyde (bruk akondroplasi-spesifikke kurver)	En gang årlig	
Symptomer på søvnapne	En gang årlig	
Rygg/thorakal kyfose	En gang årlig	
Symptomer på spinal stenose	En gang årlig	
Feilstillinger i bena	En gang årlig	
Smerter	En gang årlig	
Øvre luftveisinfectionsjoner/ørebetennelser	En gang årlig	
Hørsel	En gang årlig	
Kosthold og fysisk aktivitet	En gang årlig	
Behov for hjelpemidler og tilrettelegging på skolen og hjemme	En gang årlig	
Psykososiale forhold, mobbing	En gang årlig	

Ungdom, 16 år og eldre, og voksne: Årlige kontroller

Hva skal kontrolleres?	Hypighet?	Kontroll utført, datoer:
Symptomer på spinal stenose	En gang årlig	
Symptomer på søvnapne	En gang årlig	
Feilstillinger i bena	En gang årlig	
Smerter	En gang årlig	
Hørsel	En gang årlig	
Måle blodtrykk	En gang årlig	
Behov for hjelpemidler, tilrettelegging på skolen og hjemme, og tilpasning av bil	En gang årlig	
Utdanning og arbeid	En gang årlig	
Kosthold og fysisk aktivitet	En gang årlig	
Informasjon om arvelighet og barn	Når relevant	

Sjekklisten er basert på internasjonale anbefalinger for oppfølging av personer med akondroplasi. Den er utarbeidet av TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser (TRS) 21.02.2022, revidert 26.01.23.

TRS er et av 9 kompetansesentre i Nasjonal Kompetansetjeneste for Sjeldne Diagnoser. TRS har kompetansesenteransvar for sjeldne medfødte bensykdommer (skjelettdysplasier), med og uten kortvoksthet, herunder akondroplasi.

Mer informasjon om medisinske forhold ved akondroplasi: [Medisinske forhold ved akondroplasi - Sunnaas sykehus](#)