

Oversikt over anbefalt medisinsk oppfølging av ungdommer med achondroplasi

Basert på anbefalinger fra American academy of pediatrics; Health supervision for children with Achondroplasia, Trotter TL, Hall J and the committee on Genetics 2007.

Skjemaet kan brukes som vedlegg til individuell plan for å sikre nødvendig oppfølging både lokalt og fra ulike deler av spesialisthelsetjenesten. TRS kompetansesenter kan bistå familier og fagfolk på ulike måter (kurs, individuelle opphold, råd/veiledning på telefon og utreise til lokalt tjenesteapparat).

Achondroplasi (ACH) er den mest kjente tilstanden som gir disproporsjonal kortvoksthet. Det antas ut fra i insidenstall at det fødes 1-6 barn med tilstanden årlig i Norge. Anbefalte undersøkelser har som mål å avdekke eventuell alvorlig problematikk slik at behandling og tiltak kan igangsettes. Noen symptomer kan ha forskjellige årsaker (¹sentral søvnapne, ²obstruktiv søvnapne).

ACH skyldes en forandring, vanligvis nyoppstått i FGFR3-genet. Arvegangen er dominant. Det er ingen behandling som fjerner tilstanden, men mange symptomer kan forebygges og behandles. De fleste har normal intelligens og livslengde. Voksen sluthøyde for kvinner er 115-137 cm, for menn 120-145 cm.

Barn med ACH har ofte noe forsinket grovmotorisk utvikling de første leveår, bøyning av leggben med utvikling av hylbenthet og problemer med mellomørebetennelser. Enkelte kan utvikle alvorlige komplikasjoner som krever avansert medisinsk behandling; ³hydrocephalus, ⁴foramen magnum stenose, trange kanaler i øvre luftveier med søvnapne og ⁵thorakolumbal kyfose som på sikt kan gi ⁶spinal stenose. Noen problemstillinger er så spesielle at de bør henvises til spesialister ved universitetssykehusene som har erfaring med sjeldne tilstander. TAKO-senteret (tannhelsekompetansesenteret) på Lovisenberg kontaktes ved store bittavvik.

Foreldrene trenger kunnskap om diagnosen, symptomer og hvor de kan få hjelp. De bør få informasjon om arv, om diagnosen og konsekvenser, om tegn, symptomer og mulige tiltak, om stønader og behandlingsformer som forlengelsesoperasjoner. Mange har nytte av å snakke om følelsesmessige sider ved å få et barn som er annerledes. Flere kan ha glede av kontakt med andre familier som har barn med ACH, likemannskontakt formidles gjennom Norsk interesseforening for kortvokste (NIK).

Oversikt over fagmiljøer og fagpersoner for det aktuelle barnet

Fagmiljøer lokalt	Telefonnr	Anmerkning	Fagmiljø spesialister	Telefonnr	Anmerkning
Fastlege			Sykehus barnelege		
Helsestasjon			Sykehus nevrokirurg		
Fysioterapeut			Sykehus ØNH		
Ergoterapeut			Sykehus ortoped		
Andre			TRS kompetansesenter	66 96 90 00	www.sunnaas.no/trs

Ordforklaringer:

¹Sentral søvnapne = pustestopp under søvn, skyldes klem på hjernestammen (nevrologi). ²Obstruktiv søvnapne = pustestopp under søvn som skyldes trange luftveier. ³Hydrocephalus = vannhode. ⁴Foramen magnum stenose = trange forhold overgang bakre skallegrop og rygggrad. ⁵Thorakolumbal kyfose = kulrygg i midtryggen. ⁶Spinal stenose = trange forhold i rygggraden med klem på nerver.



– en vei videre
Sunnaas sykehus HF

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Skjematisk oversikt over viktige områder som må følges opp, anbefalte tiltak og fagmiljøer **UNGDOMSTID**

Områder	Symptomer/funn	Undersøkellesmetode	Anbefalte tiltak	Fagmiljøer
Mål og vekt	Disproporsjonal kortvoksthet med stort hode og korte armer (overarmer) og ben (lårben).	Jevnlig måling av kroppslengde og kroppsvekt.	Vektkontroll, kan trenge mindre mat enn jevnaldrende. Fysisk aktivitet.	Helsesøster /fastlege.
Motorikk Bevegelsesapparat	⁷ Lordose. Smerter i knær og rygg. Albue kan ikke rettes helt ut. Korte armer, bred hånd, korte fingre.	Følge med. Ved hjulbenthet og ustabilitet i knær, evt ankel, kan henvises til ortopedisk vurdering.	Stimulere bevegelsesglede. Vurdere behov for kirurgisk akseoppsetting med røntgen. Info om forlengelsesoperasjon (bein og armer).	Fysioterapeut, ergoterapeut, evt henvisning til ortoped.
Gangfunksjon	Nedsatt tempo og distanse (korte ben). Høydeforskjeller krevende.	Kartlegging.	Elektrisk scooter, sykkel med hjelpemotor. Tilpasning i bil.	Ergoterapeut. NAV.
Øre/nese/hals/luftveier Trange luftveier	⁸ Obstruktiv søvnapne: Pustestopp, dype sukk, hyppig våkning om natta, oppkast.	Vurdering av lungefunksjon. Søvnregistrering med pulsoksimetri.	Avhenger av funn, kan fjerne ⁹ tonsiller / CPAP. Vurdere tiltak hos barnelege/ØNH-spesialist.	Fastlege - ved mistanke henviser ØNH avd for nese/svelg/ ører eller barnelege for nedre luftveier. Søvnregistrering på søvnlaboratorium.
	Mellomørebetennelser: Vondt i øret, rød trommehinne, væske i mellomøret. Kan utvikle nedsatt hørsel som følge av hyppige mellomørebetennelser.	Inspeksjon Hørselskontroll	Behandles aggressivt med medisiner. Kan legge inn dren. Vurdere fjerning av ⁹ tonsiller. Vurdere behov for høreapparat.	ØNH-lege. Hørselssentral.
Nevrologiske forhold Spinal stenose	Nummenhet, prikking, muskelsvakhet, smerter ved gange over tid, vansker ved vannlating, endrede reflekser.	Nevrologisk undersøkelse inkludert senereflekser, MR.	Spesiell fysioterapi, kirurgi.	Fastlege - henviser raskt til nevrokirurg
Tannhelse	Vansker med munnhygiene.	Konsultasjon med tannkjeveøntgen.	Oppfølging av munnhygiene, instruksjon i munnhygiene-hjelpemidler.	Lokal tannklinikk.
	Tann- og bittstillingsavvik.	Konsultasjon hos kjeveortoped med tann- og kjeveøntgen.	Vurdere tannregulering/ kjeveoperasjon.	Henvisning til spesialist/ kompetansesenter/TAKO.

Andre viktige forhold i skolealder: **Overgang til ny skole/studier:** Vurdere behov for tilrettelagte omgivelser, rekke opp, rekke bort og ned, holde tempo og sjekke grep, informasjon til skoleansatte, noe ekstraressurser. **Yrkesvalg:** Interesser og evner avgjørende, vurdere yrkesvalghemming. **Tilrettelegging for selvhjelpenhet hjemme:** Døråpning/ lukking, lysbrytere, klær, toalett, vask (tekniske hjelpemidler, utbedringstilskudd fra husbanken). Klær og sko: Kan søke grunnmønster fra NAV, eventuelt ortopediske sko. **Fritid:** Vurdere behov for tilrettelagte omgivelser, spesialtilpassede hjelpemidler. **Pardannelse, prevensjon og graviditet:** Genetisk veiledning. P-piller anbefales ikke over lang tid, praktiske vansker med pessar. Keisersnitt.