

# Oversikt over anbefalt medisinsk oppfølging av barn med achondroplasi i førskolealder

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 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 (<sup>1</sup>sentral søvnapne, <sup>2</sup>obstruktiv søvnapne)

ACH skyldes en forandring 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; <sup>3</sup>hydrocephalus, <sup>4</sup>foramen magnum stenose, trange kanaler i øvre luftveier med søvnapne og <sup>5</sup>thorakolumbal kyfose som på sikt kan gi <sup>6</sup>spinal 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 taleavvik eller 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:

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

Områder	Symptomer/funn	Undersøkellesmetode	Anbefalte tiltak	Fagmiljøer
<b>Mål og vekt</b>	Disproporsjonal kortvoksthet med stort hode og korte armer (overarmer) og ben (lårben).	Jevnlig måling av kroppslengde og kroppsvekt. Tett oppfølging av hodeomkrets første 2-3 år.	Vektkontroll, obs undervekt eller overvekt.	Helsestasjon/fastlege
<b>Motorikk</b> Bevegelsesapparat	Mange utvikler <sup>7</sup> lordose. Hoftene kan bli noe stramme og knær noe ustabile. Knesmerter. Utvikling av hjulbenthet. Albue kan ikke rettes helt ut.	Følge med. Ved hjulbenthet og instabilitet i knær, evt ankler kan henvises til ortopedisk vurdering.	Følge utviklingen. Vurdere akseforhold i bena og ryggen med røntgen. Evt behov for kirurgisk akseoppretting. Ikke tøyning av albue.	Barnefysioterapeut, ergoterapeut, evt henvisning til ortoped.
Motorisk utvikling	Noe forsinket gange. Nedsatt tempo og distanse (korte ben). Høydeforskjeller er krevende.	Kartlegging. Følge med, vurdere behov for forflytningshjelpemidler	Vurdere behov for ganghjelpemidler som elektrisk rullestol, spesialsykkkel.	Ergoterapeut. NAV.
<b>Øre/nese/hals/luftveier</b> Trange luftveier	<sup>8</sup> Obstruktiv søvnapne: Surklede pust, luftveisinfeksjoner.	Undersøkelse hos ØNH-lege og barnelege. Søvnregistrering.	Avhenger av funn, kan fjerne <sup>9</sup> 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	Avhenger av funn, f eks fjerning av <sup>9</sup> tonsiller eller CPAP. Vurdering av tiltak hos barnelege/ØNH-spesialist.	Helsestasjon/fastlege - ved mistanke henviser ØNH avd for nese/svelg eller barnelege for nedre luftveier. Søvnregistrering på søvnlaboratorium.
<b>Nevrologiske forhold</b> Spinal stenose	Nummenhet, prikking, muskelsvakhet, smerter ved gange over tid, vansker ved vannlating, endrede reflekser.	Nevrologisk undersøkelse inkludert senereflekser, MR.	Spesiell fysioterapi, kirurgi.	Helsestasjon/fastlege/ nevrokirurg
<b>Tannhelse</b>	Vansker med munnhygiene, bittvansker.	Konsultasjon inkludert tannkjeve-røntgen.	Instruksjon i munnhygienehjelpemidler	Lokal tannklinikk, spesialist i kjeveortopedi, ved behov henvises TAKO.

**Andre viktige forhold i førskolealder:**

**Språkutvikling:** Forsinkelse kan skyldes hørselsvansker eller kjeve/tannstilling med uttalevansker.

**Barnehagestart:** Noe behov for tilrettelagte omgivelser, ekstra voksenressurs og informasjon til ansatte.

**Tilrettelegging for selvhjelpenhet hjemme:** Døråpning/lukking, lysbrytere, leker og klær, toalett, vask (tekniske hjelpemidler, utbedringstilskudd fra husbanken).

**Klær og sko:** Kan søke grunnstønad fra NAV, eventuelt ortopediske sko.

Ordforklaringer: <sup>7</sup>Lordose = svai i korsryggen. <sup>8</sup>Obstruktiv søvnapne = pustestopp under søvn som skyldes trange luftveier. <sup>9</sup>Tonsiller = mandler.