

# Oversikt over anbefalt medisinsk oppfølging av barn med achondroplasi, første leveår

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, 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; <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 på 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, skyldes trange luftveier. <sup>3</sup>Hydrocephalus = vannhode. <sup>4</sup>Foramen magnum stenose = trange forhold i overgang bakre skallegrop og ryggrad. <sup>5</sup>Thorakolumbal kyfose = kulrygg i midtryggen. <sup>6</sup>Spinal stenose = trange forhold i ryggraden 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 **FØRSTE LEVEÅR**

Oppfølgingsområder	Symptomer/funn	Undersøkellesmetode	Anbefalte tiltak	Fagmiljøer
<b>Diagnose</b>	Disproporsjonal kortvoksthet; stort hode, korte lemmer, særlig overarmer/lår.	Ultralyd i svangerskapet. Røntgen totalskjelett. Diagnosen bekreftes ved blodprøve.	Diagnose er viktig for prognose og oppfølging. Blodprøve for gentest sendes nærmeste genetiske avdeling. Genetisk veiledning.	Sykehus: Barnelege, røntgenlege, genetiker (Oslo, Bergen, Trondheim, Tromsø).
<b>Mål og vekt</b>	Vær obs ved for rask vekst av hodet og mangelfull vektøkning/spisevansker.	Jevnlig måling av hodeomkrets (månedlig i starten, så etter individuell vurdering), kroppslengde og kroppsvekt (hvert halvår, så etter ind. vurdering).	Spesielle vekstkurver for høyde, vekt og hodeomkrets skal brukes (henvend TRS/barneavdeling universitets-sykehusene). Måles minst like hyppig som hos andre barn, hyppigere hvis langsom tilvekst	Helsestasjon.
<b>Motorikk</b> Bevegelsesapparat	Ryggen: <sup>5</sup> Thorakolumbal kyfose, særlig når barnet settes opp. Albuene kan ikke rettes ut	Inspeksjon, evt røntgen.	Følge med. Unngå for tidlig sitting. God støtte for rygg og hode ved sitting (bilsete). Ikke tøyne albuene.	Barnefysioterapeut - evt henvise til ortopedisk kirurg hvis uttalt.
Motorisk utvikling	<sup>7</sup> Hypotone muskler og annerledes proporsjoner medfører noe forsinket grovmotorisk utvikling.	<sup>8</sup> AIMS test (veiledende) ved barnefysioterapeut. Nevrologisk vurdering hvis forsinkelse (obs bena).	Følge utviklingen. Stimulere til aktivitet.	Barnefysioterapeut/ ergoterapeut, - evt henvise til nevrokirurg.
<b>Øre/nese/hals/luftveier</b> Trange luftveier: nese, svelg, ørekanaler (tuber), <sup>11</sup> tracheomalaci	Søvnapne, surklele i pusten, luftveisinfeksjon, dårlig vektøkning.	Undersøkelse hos ØNH-lege eller barnelege. Søvnregistrering.	Vurdere fjerning av <sup>9</sup> tonsiller eller <sup>10</sup> CPAP.	Helsestasjon/fastlege - ved mistanke henvise ØNH avd. for øre/nese/svelg, barnelege for nedre luftveier, Lovisenberg for søvnregistrering.
	Mellomørebetennelser: Rød trommehinne, væske i mellomøret, nedsatt hørsel.	Inspeksjon. Hørselskontroll (otoakustisk emisjon) som nyfødt, henvise ØNH-lege hvis unormale funn.	Behandles aggressivt med medisiner. Legge inn dren. Fjerne tonsiller (bedre plass).	
<b>Nevrologiske forhold</b> Hydrocephalus	Hodeomkretsen øker raskt, redusert våkenhet, utilpass, spent fontanelle.	Hodeomkrets følges tett. Ultralyd av hjerne og <sup>14</sup> ventrikler, evt CT eller MR (narkose).	Kirurgi; innlegging av <sup>15</sup> shunt eller <sup>12</sup> dekompresjon.	Helsestasjon/fastlege - ved mistanke henvise raskt til nevrokirurg.
<b>Foramen magnum stenose</b>	Søvnapne, utilpass, svelgproblemer, slapp i bena, <sup>13</sup> clonus.	Nevrologisk undersøkelse. MR av overgangen skallehulrom/nakke og søvnregistrering (polysomnografi) i løpet av første leveår.	Kirurgi for å bedre plassforhold.	

**Andre viktige forhold første leveår:** **Klær** med stor nok åpning til hodet, tilpasset lengde på armer og ben. Evt kan det vurderes å søke NAV om grunnstønad for ekstra klesslitasje. **Sitting ved bord/sitting i bil:** Behov for støtte for hode og rygg må vurderes. Etter hvert viktig med bøy i kne og støtte under foten når barnet sitter. Det kan søkes NAV om spesialstol med polstring og tilpasset barnesete dersom ordinære barnehjelpemidler ikke fungerer.

Ordforklaringer: <sup>5</sup>Thorakolumbal kyfose = kulrygg i midtryggen. <sup>7</sup>Hypotone muskler = slappe muskler. <sup>8</sup>AIMS = Alberta infant motor scale. <sup>9</sup>Tonsiller = mandler. <sup>10</sup>CPAP = maskin som støtter pustefunksjonen, koblet til ansiktsmaske <sup>11</sup>Tracheomalaci = trange forhold nedre luftveier med "myke" luftrør. <sup>12</sup>Dekompresjon = kirurgisk gi bedre plass. <sup>13</sup>Clonus = økte ankelreflekser. <sup>14</sup>Ventrikler = væskefylte hulrom i hjernen. <sup>15</sup>Shunt = Rør/slange som drenerer væske fra hjernens hulrom.