



Kortvokst

Spørsmål: En venninne av meg er 20. uker gravid. Hun ble fortalt av legen da hun var til ultralyd at babyens ben ikke vokser som de skal. Legen sa at barnet kanskje har akondroplasi, og at de skulle gjøre noen flere undersøkelser. Jeg ønsker informasjon om denne sykdommen.

Svar: Ved utviklingen av skjelettet blir det først laget myk brus. Den blir gradvis erstattet av sterkt kalkholdig vev. Hos mennesker med akondroplasi skjer ikke denne prosessen på vanlig måte. Ved fødselen har barnet derfor korte armer og ben. Ansiktet vokser ikke i samme grad som resten av hodet hvilket gjør at pannen synes stor. Lengdeveksten er normal de første levemånedene. Deretter avtar den, og ved ni måneders alder er barnet kortere enn jevnaldrende. Kroppen for øvrig vokser som normalt og ser derfor stor ut i forhold til lengden på armene og beina.

Akondroplasi rammer en av cirka 30.000 personer. Tilstanden skyldes en medfødt feil ved arvestoffet. Hos ni av ti er feilen oppstått hos det enkelte barn. En slik endring i arvestoffet kalles for en mutasjon. Den kan videreføres til en etterkommende generasjon, og det er forklaringen hos en av ti barn med akondroplasi. Barn av fedre over 40 har noe økt risiko for å bli rammet av denne vekstforstyrrelsen.

De mentale ferdighetene til personer med akondroplasi er normale, og de kan derfor delta på lik linje med andre i samfunnet. De største handicapene er som regel praktiske vanskeligheter som følger av lav kroppshøyde og korte armer, og å leve med egne og andres holdninger til personer som er utseendemessig annerledes.

For enkelte kan ulike fysiske ledsagetilstander forårsake plager. Stikkord er økt risiko for

tilbakevendende ørebetennelser, tannproblemer på grunn av liten kjeve, nedsatt pustefunksjon, vannlatingsproblemer eller svekket følelse og kraft i bena på grunn av forsnevninger i ryggmargskanalen og gangvansker som følge av hjulbenthet og svai ryggstøyle. Med økende alder blir leddene ofte slitt. Overvekt kan også være et problem. I barneårene er den motoriske utviklingen vanligvis forsinket, men barna utvikler etter hvert normale ferdigheter. Det finnes dessverre ingen kur som retter opp genfeilen, men ved god oppfølging kan man lindre og begrense ovennevnte komplikasjoner.

Det finnes en interesseforening for personer med denne tilstanden. Foreningen heter Norsk Interesseforening for Kortvokste og har nettsider med følgende adresse:

<http://www.kortvokste.no/>