



# Chondrodysplasia punctata

**Chondrodysplasia punctata är en grupp medfödda sjukdomar som påverkar skelettet och leder till kortväxthet och felställningar. Svåra former kan också ge symtom från andra organ.**

Förekomsten är okänd, men uppskattningsvis finns de olika formerna av chondrodysplasia punctata hos cirka 5 per 100 000 nyfödda i Sverige. Den X-kromosombundna recessiva formen är vanligast.

## Symtom

Chondrodysplasia punctata har fått sitt namn efter punktformiga förkalkningar i skelettet som kan ses vid röntgenundersökningar av små barn med någon av sjukdomarna.

Den X-kromosombundna recessiva formen av chondrodysplasia punctata förekommer hos pojkar och medför kortväxthet, skelettförändringar i nacke och rygg samt trånga andningsvägar.

X-kromosombunden dominant chondrodysplasia punctata förekommer så gott som bara hos flickor då pojkfoster inte överlever på grund av svåra missbildningar. Sjukdomen kan resultera i ett brett spektrum av symtom med varierande svårighetsgrad. Vissa får svåra missbildningar av såväl inre organ som armar och ben samt kortväxthet. Andra får enstaka lindriga symtom.

Rizomelisk chondrodysplasia punctata är den allvarligaste formen och leder i många fall till en för tidig död. Barnen är kortväxta med litet huvud, korta överarmar och lårben samt kotavvikelser. Utöver skelettavvikelser har barnen symtom från flera andra organ. Många med sjukdomen får en svår intellektuell funktionsnedsättning. De flesta har nedsatt hörsel och syn samt epilepsi.

Ökad förhornning och fjällning av huden (iktyos) kan förekomma vid alla formerna.

## Orsak

Chondrodysplasia punctata orsakas av förändringar i en av flera olika gener med betydelse för utvecklingen av skelettet. Olika former av sjukdomen har olika nedärvningsmönster.

## Behandling

Det finns ingen behandling som kan bota chondrodysplasia punctata. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till. Kontakt med olika specialister behövs. Det är viktigt att insatserna samordnas.

Ortopediska undersökningar görs tidigt. Felställningar i skelettet kan behöva opereras. Inre organ undersöks med ultraljud. Andningssvårigheter utreds och syn och hörsel undersöks tidigt.

Barn med omfattande funktionsnedsättningar behöver habilitering. Insatserna görs med stöd av ett tvärprofessionellt team som har särskild kunskap om funktionsnedsättningar.

Vid rizomelisk chondrodysplasia punctata kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede.

Psykologiskt stöd till barn och unga med funktionsnedsättningar, deras föräldrar och syskon är viktigt.

## Resurser

Barn och unga vuxna med skelettdysplasier bör följas av ett multidisciplinärt skelettdysplasiatsteam.

Vid Karolinska universitetssjukhuset och Linköpings universitetssjukhus finns expertteam med särskild kunskap om skelettdysplasier.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Föreningen för Kortväxta\*DHR (FKV)

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad oktober 2023.