

# Behandling af akondroplasi: standarder i Europa

Hensigten med dette dokument er at give en oversigt over de behandlingsstandarder, der er for mennesker med akondroplasi i Europa.

## Hvad er akondroplasi?

- Akondroplasi er en sjælden genetisk sygdom, som påvirker den måde, **de fleste af knoglerne i kroppen vokser på**, og forekommer hos ca **et ud af 25.000 levendefødte børn**<sup>i</sup>
- Den mest synlige effekt af akondroplasi er **lille statur, men hæmmet knoglevækst kan have alvorlige konsekvenser for helbredet** – komplikationer kan være foramen magnum-kompression, søvnapnø, buede ben, midtansigthypoplasi, permanent svaj i lænden, spinalstenose og tilbagevendende øreinfektioner<sup>i,ii</sup>

## Diagnosen akondroplasi

- Diagnosen akondroplasi stilles primært, før barnet bliver født, eller inden 1 måned efter fødslen. Der er nogen variation mellem landene, hvor Frankrig og Storbritannien i de fleste tilfælde stiller diagnosen før fødslen, mens Spanien og Italien bekræfter mistanke ved dag 0
- Vejen til diagnosen akondroplasi er stort set den samme i de forskellige lande, og begynder med en ultralydsundersøgelse, som kan være nok til at konstatere akondroplasi før fødslen, understøttet af CT-scanninger, når der er behov og mulighed for det. Tegn på akondroplasi bør derefter give anledning til yderligere ultralydsundersøgelser og bekræftelse af diagnosen ved enkeltgentest, men dette er ikke muligt eller almindeligt anvendt i alle lande
- Efter fødslen er gentest den bedste måde at bekræfte en klinisk diagnose på, men test efter fødslen er ikke standardiseret i alle lande
- En præcis diagnose og rettidig henvisning gør det muligt for et erfarent tværfagligt team at yde den bedste støtte til familierne og planlægge passende behandling til barnet. Der sker dog ofte forsinkelser, hvor en henvisning i 1/3 af tilfældene tager mere end 2 måneder
- Forsinkelserne og de variable henvisningstider kan skyldes de lokale sundhedsorganisationers struktur, mangel på kendskab til følgesygdomme hos ikke-eksperter, og de forskellige ressourcer og faciliteter i landene

## Behandlingsstandarden for akondroplasi

- Der er i øjeblikket manglende konsensus i forhold til den optimale behandling af akondroplasi, og der er **betydelige regionale forskelle i Europa**, som kan afhænge af områder med lokal ekspertise
- Denne variation er tydelig fra diagnostidspunktet og afhænger af det lokale sundhedssystemets struktur, patientforeningers engagement og forskelle i kulturel baggrund
- Behandlingen af akondroplasi i Europa kan ofte være reaktiv med inddragelse af mange specialister på grund af de komplikationer, der kan opstå som følge af sygdommen
- Forældre til børn med akondroplasi kan efterfølgende stå over for store omvæltninger, hvor de skal håndtere mange konsultationer og operationer hos forskellige specialister i sundhedsvæsenet. Der kan være lang transporttid for at få behandlingen
- Mange børn har ikke adgang til koordineret behandling gennem et tværfagligt team. Det kan derfor være en udfordring for forældrene at få adgang til forebyggende behandling til deres børn i sundhedsvæsenet, og mange må nøjes med behandling af komplikationerne til akondroplasi, når de opstår
- I nogle lande som f.eks. Italien og Spanien betragtes **ben- og armforlængelse** som en potentiel behandling for at øge både højde og rækkevidde
- Beslutningen om at forlænge arme og ben kan være vanskelig for familier og børn/unge med akondroplasi. Det kræver **en stor indsats fra familien** at gennemgå dette indgreb, ofte med lang transport og betydelig investering af tid

## Undersøgelse blandt pårørende til børn med akondroplasi

I en undersøgelse<sup>iii</sup> blandt forældre til børn med akondroplasi i Europa havde over halvdelen set mere end **fem forskellige specialister** i de sidste to år.

Mere end en fjerdedel af forældrene skal rejse mere end 90 km for at se barnets primære læge.<sup>iii</sup>

**Der er stor forskel i specialiseringen hos akondroplasi-patienternes primære læge i Europa.<sup>iii</sup>**



**41%** har en klinisk genetiker som deres primære læge



**8%** endokrinolog



**18%** børnelæge



**5%** fødselslæge









**22%** ortopæd



**6%** genoptræningsspecialist

# Variation i behandling i Europa

|  |   | GB | DE | FR | ES | IT |
|--|---|----|----|----|----|----|
|  <b>Nationale retningslinjer for behandling</b>                         | Under udvikling   | ●  |    |    | ●  | ●  |
|  | Der findes nationale retningslinjer for behandling  |    | ●  | ●  |    |    |
|  <b>Patientforeninger</b>   | Spiller aktuelt en aktiv rolle i at udvikle behandlingsveje   |    | ●  |    | ●  | ●  |
|  <b>Tværfaglig tilgang</b>  | Tværfaglig behandling etableret   | ●  |    |    | ●  | ●  |
|  | Tværfaglig tilgang ikke etableret   |    | ●  | ●  |    |    |
|  <b>Videncentre</b>   | Regionale videncentre etableret   |    | ●  |    | ●  | ●  |
|  | Regionale videncentre ikke etableret  | ●  |    | ●  |    |    |
|  <b>Koordinerende læges speciale</b>                                    | Specialbørnelæge (endokrinolog eller genetiker)   |    | ●  |    | ●  |    |
|  | Klinisk genetiker   |    |    | ●  |    |    |
|  | Enten børnelæge eller endokrinolog  |    |    |    |    | ●  |
|  | Det er forskelligt - klinisk genetiker, pædiatrisk endokrinolog eller pædiatrisk luftvejsbehandling | ●  |    |    |    |    |
|  <b>Arm-/benforlængelse</b>   | Meget almindelig  |    |    |    |    | ●  |
|  | Almindelig  |    | ●  |    | ●  |    |
|  | Sjælden   | ●  |    | ●  |    |    |
|  <b>Behandlingsstruktur til støtte i overgang fra barn til voksen</b> | Struktur findes   |    |    | ●  |    |    |
|  | Struktur findes ikke  | ●  | ●  |    | ●  | ●  |

## Plejebyrde

- Plejebyrden i forbindelse med akondroplasi kan have en negativ indvirkning på mennesker, der lever med akondroplasi, og deres familier<sup>iii</sup>
- Over halvdelen af forældre til børn med akondroplasi i Europa sagde, at deres barns akondroplasi påvirkede deres eget psykiske velbefindende (54%)<sup>iii</sup>
- Næsten to tredjedele (65%) havde aldrig fået tilbudt psykosocial støtte, siden deres barn fik konstateret akondroplasi<sup>iii</sup>

## Vores opfordring til handling

- Vi vil gerne se en ensartet tilgang til akondroplasi i hele Europa
- Vi anbefaler, at der udvikles og udrulles klare retningslinjer og behandlingsveje for at lette den betydelige plejebyrde for mennesker med akondroplasi
- Vi anbefaler, at alle mennesker, der lever med akondroplasi, fortjener et dedikeret tværfagligt team til behandling af deres sygdom, især ved overgangen fra barn til voksen, hvor den koordinerede behandling og pleje ofte stopper

## Ordliste

### Foramen magnum-kompression

Typisk passerer hjernestammen og rygmærven igennem foramen magnum, en åbning i bunden af kraniet. Foramen magnum-stenose forekommer, når åbningen bliver forsnævret og trykker på hjernen eller rygmærven.<sup>iv</sup>

### Søvnapnø

Midlertidigt ophør af vejrtrækning, som oftest forekommer, når man sover. Ubehandlet obstruktiv søvnapnø og central søvnapnø kan begge have alvorlige udviklingsmæssige konsekvenser hos børn med akondroplasi.<sup>i</sup>

### Krumme ben

Et ben, som bøjer udad ved eller under knæet, også kaldet genu varum (hjulben); denne bøjning kan bidrage til rygsmerter og påvirke mobiliteten.<sup>i</sup>

### Midtansigthyoplasia

Hvor knoglerne i mellemansigtet, f.eks. overkæbe, kindben og øjenhuler, ikke vokser så meget som resten af ansigtet, hvilket kan medføre søvnapnø.<sup>v</sup>

### Permanent svaj i lænden

De fleste børn med akondroplasi udvikler et stort svaj i lænden, når de begynder at stå og gå. Når dette er udtalt, kan der være forhøjet forekomst af smerter og spinalstenose samt en tydelig indvirkning på mobiliteten.<sup>i</sup>

### Spinalstenose

En forsnævring af rummet i rygsøjlen, som kan trykke på de nerver, der løber igennem rygsøjlen, og efterfølgende give problemer som vedvarende svækkelse i benene, udfordringer med koordinering, ændringer i gang og udvikling af urin- eller tarminkontinens.<sup>i</sup>

### Tværfagligt team

Et tværfagligt team består af forskellige sundhedspersoner fra forskellige specialer, som arbejder sammen om at give patienten en grundig behandling. I forbindelse med akondroplasi kan det være børnelæger, kliniske genetikere, ortopæder og fysioterapeuter. Det kan konsolidere den behandling, der gives, for at undgå mange hospitalskonsultationer og opretholde patientsikkerheden.

[Læs mere på achondroplasia.com](https://www.achondroplasia.com)

## Referencer

<sup>i</sup> Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' Orphanet J Rare Dis. 2019;14:1.

<sup>ii</sup> Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' Applied Clinical Genetics. 2014;7:117-125.

<sup>iii</sup> Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13-16, 2021.

<sup>iv</sup> <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

<sup>v</sup> <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face>