

28.05.2024

Diagnoseinformasjon: OI, SED og brachyolmi

Lena Lande Wekre
overlege



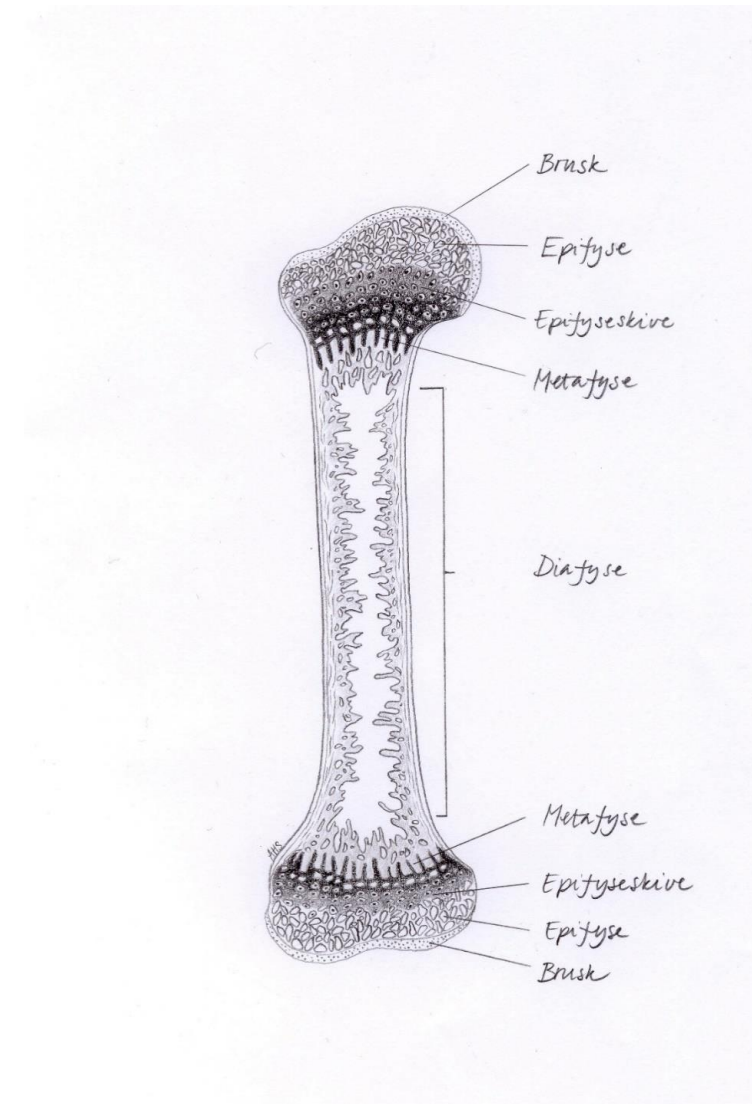
Hva er en skjelettdysplasi?

- Skjelettdysplasier (osteokondrodysplasier)
 - en gruppe arvelige tilstander som først og fremst påvirker bein og bruske
 - kan også ha en betydelig påvirkning på muskler, sener og leddbånd
- Forekomsten angitt til 6-9 per 10 000 fødte



Hvor ser vi forandringer?

- Ulike steder i skjelettet
- Ulike deler av bena (knoklene kan være påvirket)



Men - det handler ikke bare om skjelettet

- Nervesystemet
- Øre/Nese/Hals
- Munn/kjeve
- Øynene
- Leddene
- Musklene
- Hjerte
- Lunger
- Lever og nyrer
- Kjønnorganer
- Immunsystemet m.m.



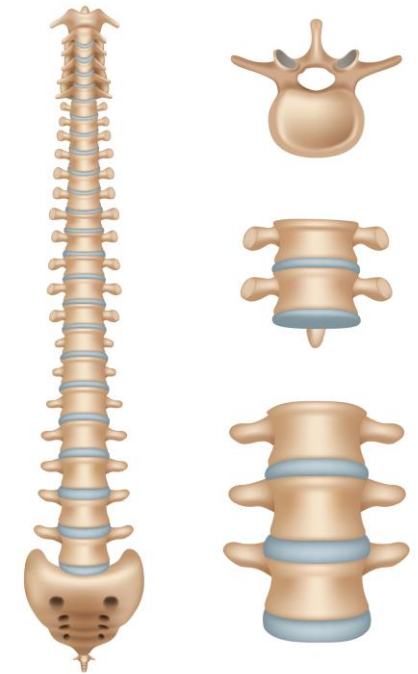
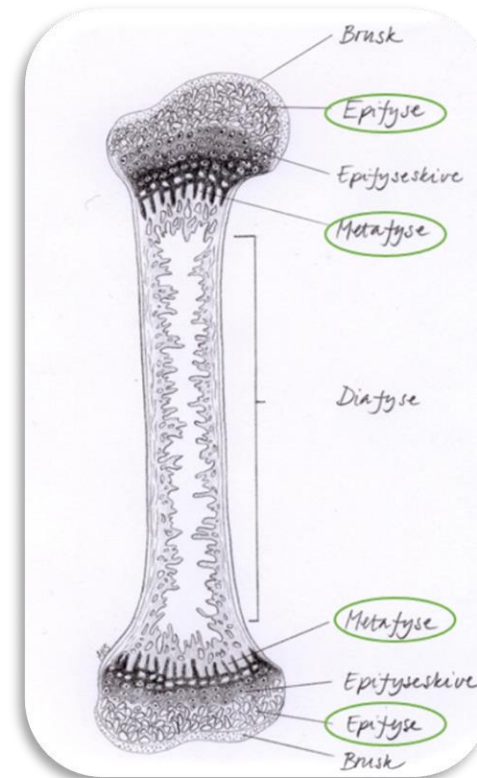
Dagens diagnoser

- Spondyloepifyseal dysplasia congenita - SEDC
- Osteogenesis imperfecta - OI
- Brachyolmi – recessiv type



Spondyloepiphseal dysplasi

- Spondylo – ryggvirvel
- Epifyseal – rørknokklens endestykke med vekstskiven
- Dysplasi – unormal vekst/ forandring



Spondyloepifyseal dysplasi congenita

- Antatt forekomst 1:100 000 fødsel
- SEDC er forårsaket av en genfeil i et gen som heter COL2A1 Genet har betydning for dannelse av type II kollagen - viktig for brusk, leddbrusk og bindevev
-
- Type II kollagen finnes også i øyet. Personer med SEDC kan derfor også ha forandringer i øyeeplet - nærsynthet
- SEDC er dominant arvelig

SED-C, symptomer og kjennetegn

- finnes i ulik grad og kombinasjoner

✓ Skjelettet

✓ Motorisk utvikling

✓ Nevrologi

✓ Syn

✓ Hørsel

✓ Gane

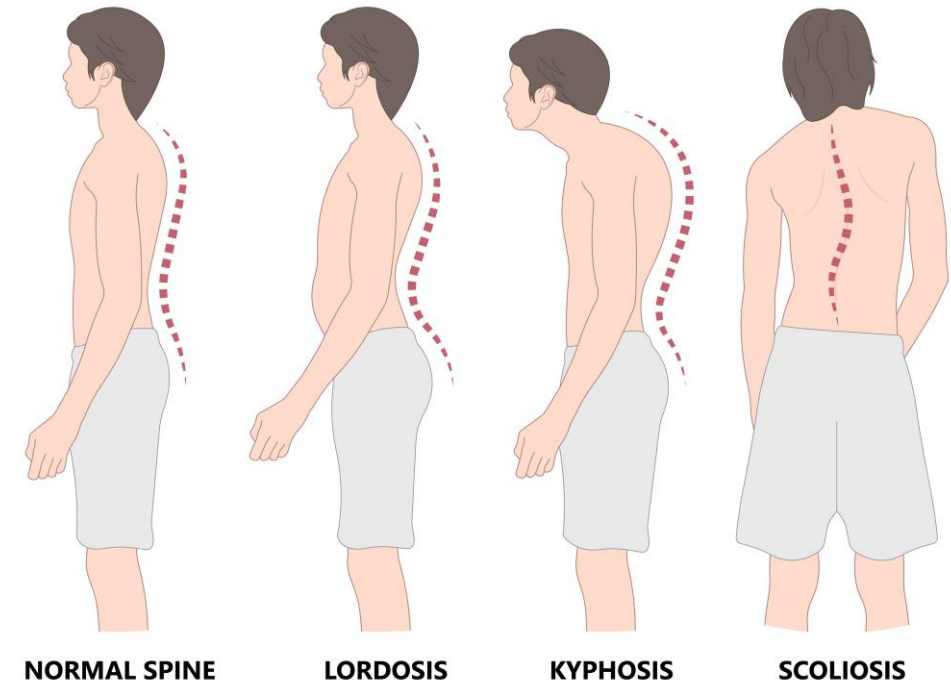
✓ Mental funksjon

[Spondyloepifyseal dysplasi congenita – SEDC - Sunnaas sykehus HF](#)

Kjennetegn skjelett – SEDC

- Kortere allerede ved fødsel
- Klumpfot forekommer
- Kort nakke, brystkasse, overarm og lårben
- Forandringer i brystkassen
- Feilstillinger i ekstremitetene
- Skjevheter i ryggen
- Feilstilling i hofteredd
- Flat ansiktsprofil

SPINE CURVATURE DISORDERS



Osteogenesis imperfecta

- Antatt forekomst er 1 – 5 per 10 000 personer
- Medfødt benskjørhet



Med tillatelse fra Brittle Bone Society

Genetikk – kollagen type 1

- I 90% av tilfellene er OI forårsaket av mutasjon i gener knyttet til kollagen type 1
- Forandringer i COL1A1 nedarves autosomt dominant (AD).

Det vanligste kollagenet hos mennesket

Finnes i ben (hovedkomponenten) og tenner, samt sener, hud, arterievegger, og muskulatur

OI, symptomer og kjennetegn

- finnes i ulik grad og kombinasjoner

- ✓ Skjelettet

- ✓ Leddene

- ✓ Muskler og sener

- ✓ Hud og hinner

- ✓ Øyne

- ✓ Hørsel

- ✓ Tenner, munnhule og kjeve

- ✓ Nervesystemet

- ✓ Lungene

- ✓ Hjerter- og blodåresystemet

- ✓ Smerter

Osteogenesis imperfecta
(OI) - Sunnaas sykehus HF

Skjelettet

- Benskjørhet
- Deformiteter – kurvede, lange knokler, vertebrale kompresjoner, skoliose og/eller kyfose
- Unormal skallefasong
- Unormal form på ribbeina /brystkassen
- Osteopeni/osteoporose – «bentap»
- Brudd



Medisiner

- Smertestillende medikamenter
- Vitamintilskudd (D-vitamin)
- Bisfosfonater



Bisfosfonater

- Mindre smerter
- Økt bentetthet
- Nedsatt bruddtendens
- Økt tykkelse på cortex
- Bedre bevegelighet/økt aktivitet
- Bedre styrke

Brachyolmi – recessiv type

- Antatt forekomst $< 1: 1\ 000\ 000$
- Autosomal recessiv type brachyolmi (AR-BO), også kalt Hobaek/Toledo type
- Genforandring i PAPSS2 genet
- Dette genet har en viktig rolle i skjelettutviklingen rett etter fødsel
- Diagnosen arves recessivt

Brachyolmi recessiv type, symptomer og kjennetegn

- finnes i ulik grad og kombinasjoner

✓ Skjelettet

✓ Øynene

✓ Tennene

✓ Hormonelt

[Brachyolmi -
Sunnaas sykehus HF](#)

Skjelettet

- kort overkropp/bole
- ryggskjevheter (skoliose/kyfose)
- trang ryggkanal (spinal stenose) hos noen
- «stive» hofterledd, kan også være endringer i andre ledd
- vaggende gange
- ryggsmarter

Aktuelle spørsmål

- Når, og hvor, er det aktuelt å henvise til utredning?
- Når er det aktuelt med kirurgi?
- Når er det aktuelt med fysioterapi?
- Begrensninger i forhold til fysisk aktivitet?
- Forslag til gunstige aktiviteter – barn/voksen?



De fleste med ulike skjelettdysplasier vil ha behov for:

- utredning og oppfølging av ortoped - feilstillinger og funksjon
- ulike medisinske spesialister - avhengig av symptomer og funn
- genetisk veiledning
- fysioterapi og veiledning om fysisk aktivitet og trening
- veiledning om tilpasning av omgivelser, aktiviteter og hjelpemidler i dagliglivet
- psykologiske utfordringer og behov for støtte og oppfølging

Behandlingen vil variere fra diagnose til diagnose, og må tilpasses individuelt til den enkeltes behov, symptomer/funn og funksjon.

Individuell informasjon

- Kunnskap om funksjon
 - Endringer, tap etc.
- ADL-funksjon
- Kroppsmål – en utfordring!
- Blodprøver
- Naturlige funksjoner
- Ernæringsstatus
- Beskrivelse av smerter og trettbarhet

Sjelden, men ikke alene!



Norsk register for sjeldne medfødte bensykdommer



The screenshot shows the website for the Norwegian register for rare congenital bone diseases. The header includes the logo for Oslo universitetssykehus and navigation links for 'SØK' and 'MENY'. The breadcrumb trail reads: 'Forside > Avdelinger > Ortopedisk klinikk > Norsk register for sjeldne, medfødte bensykdommer'. The main heading is 'Norsk register for sjeldne medfødte bensykdommer'. Below this is a paragraph: 'Norsk register for sjeldne medfødte bensykdommer er et forsknings- og kvalitetsregister hvor målet er å få oversikt over, og følge alle som har en sjelden, medfødt bensykdom (skjelettdysplasi) over tid.' A photograph of a young child is shown below the text. Under the photo, it says 'Publisert 01.03.2021 / Sist oppdatert 11.03.2021'. A section titled 'Om registeret' contains the text: 'Norsk register for sjeldne, medfødte bensykdommer er opprettet av seksjon for barneortopedi og rekonstruktiv kirurgi ved Rikshospitalet, OUS. Seksjonen er nasjonal behandlingstjeneste for medfødte deformiteter i underekstremiteter hos barn og unge.'

[Lenke til nettsiden til Norsk register for sjeldne medfødte bensykdommer](#)