

# Kort om dysmeli og Polands syndrom

Gunnbjørg Aune, ergoterapeut  
Livø Kari Nyhus, spesialpedagog

September 2024



# Begreper og definisjon dysmeli

- Begrepet *reduksjonsdefekt* brukes om tilstander hvor det er en mangel på arm og/eller ben

## *Dysmeli:*

- Medfødt tilstand hvor armer og eller ben ikke er utviklet som «vanlig»
  - ✓ dys (gresk) – mangelfull eller feil
  - ✓ melos (gresk) – lem
- Vi vil nå bruke begrepet *dysmeli* i stedet for *reduksjonsdefekt* i presentasjonen

# Dysmeli – mange begreper på engelsk



congenital

- limb deficiency
- limb anomaly
- limb reduction defect/deformity
- limb amputation

Limb deficiency present at birth

## Hvor vanlig er dysmeli?

I Norge ble det født 4 barn med dysmeli i 2022

(I årene 2016-2021 ble det født 8 – 18 barn med reduksjonsdefekter (FHI medisinsk fødselsregister)

De fleste har dysmeli kun på arm, noen har dysmeli kun på ben og et fåtall har dysmeli på både arm og ben

- TRS har 526 registrert brukere med dysmeli, 140 er 0 - 18 år (August 2023)

# Årsaker til dysmeli

- Fortsatt vet vi lite om årsaken til dysmeli!

Dysmeli oppstår tidlig i fosterlivet (5.-11.uke)

1/3 av tilfellene skyldes forstyrrelser i blodtilførselen

- 1/3 skyldes arv eller genforandringer
- 1/3 av tilfellene er årsaken til dysmeli ukjent
- Noen få tilfeller (ca 4%) skyldes eksponering for fosterskadelige stoffer i fosterlivet (f eks Thalidomide)

# Utredning i nyfødtp perioden

 helsebiblioteket.no

## Pediatriveiledere

Fra Norsk barnelegeforening.

[Generell veileder](#) > [Revmatologi, ortopedi, skjelett og skalle](#)

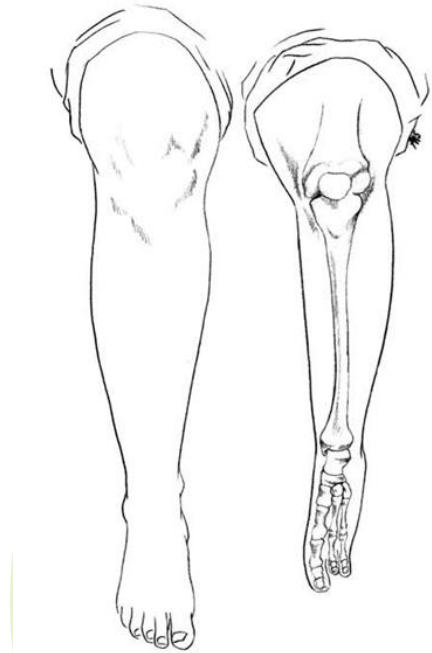
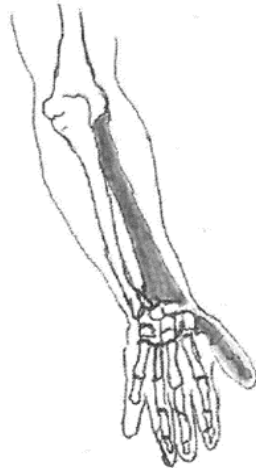
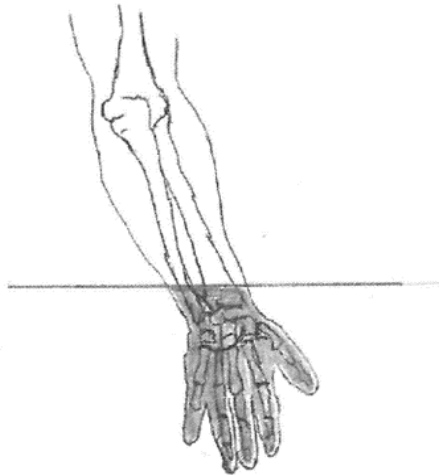
### 4.14 Anbefalinger for utredning av nyfødte med reduksjonsdeformiteter

☰ OVERSIKT

- Barnelege har det primære ansvaret for å koordinere utredning av tilstanden og henvise til dysmeliteam
- Barneradiolog, ortoped, håndkirurg og genetiker tar del i diagnostikken *etter behov*
- *Film fra TRS: [Å få et barn med dysmeli \(youtube.com\)](#)*

# Beskrivelse av dysmeli

- Transverselle (tversgående)
- Longitudinelle (langsgående)
  - Tegninger av Anette Holth Skogan



# Polands syndrom - flere begreper på engelsk

- Poland's syndrome
- Poland anomaly
- Poland sequence

På TRS er det 42 registrerte personer med Polands syndrom



# Årsaker til Polands syndrom

Vi vet lite om årsaken til Polands syndrom

- Hovedteorien er at Polands syndrom ikke er arvelig
- Diagnosen settes på basis av kliniske funn

# Beskrivelse av Polands syndrom

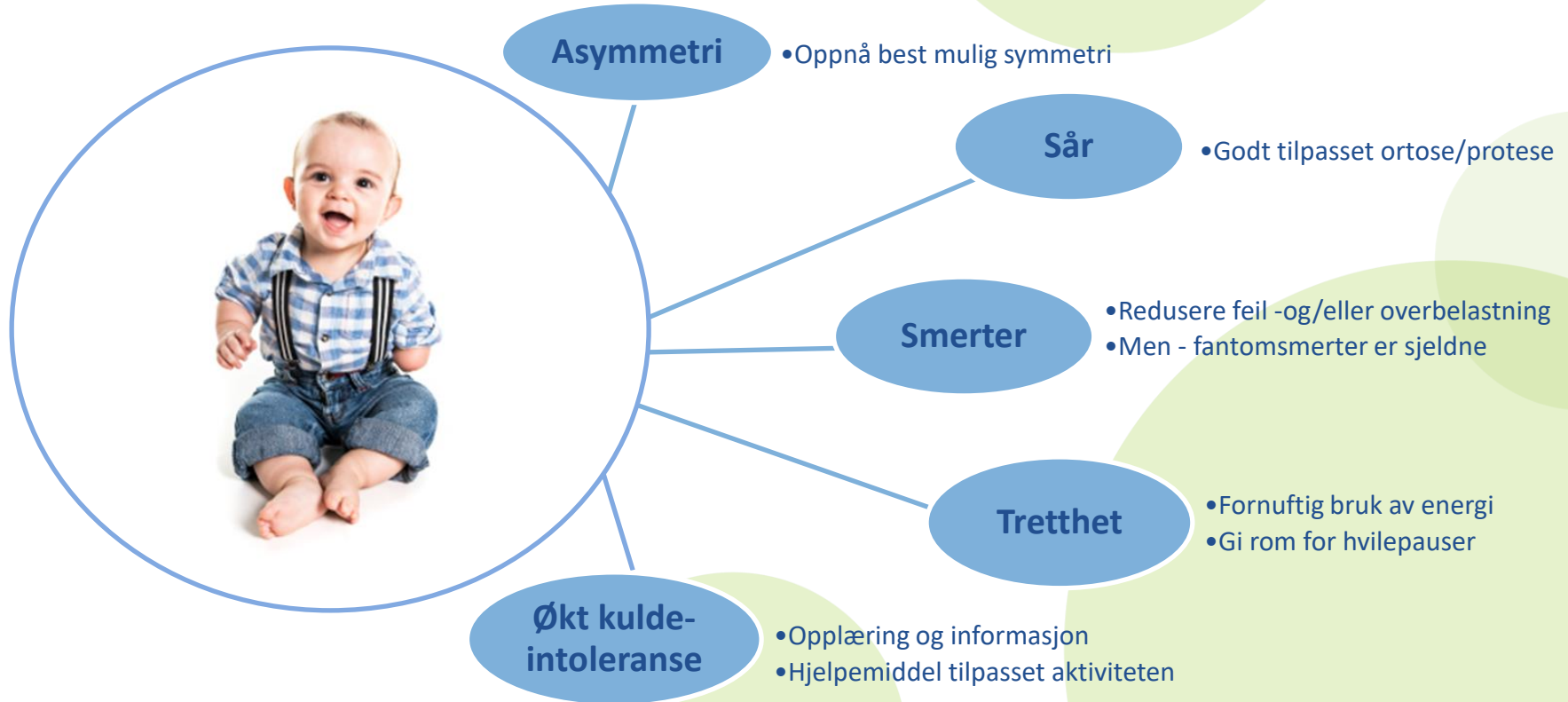
- Tilstanden er medfødt
- Kjennetegnes ved endringer i brystmuskulaturen og øverste delen av brystkassen
- Forandringene er oftest ensidige
- Det kan forekomme anatomiske endringer i underarmen og hånden på samme side (reduksjonsdefekt/dysmeli).
- Behandlingen kan være kosmetisk korreksjon og å forebygge redusert funksjon i tilstøtende ledd og muskulatur

# Hva kan være annerledes i kroppen?

- Skjelettet; knokler i den berørte kroppsdelen mangler, kan være mindre eller ha annerledes fasong enn vanlig
- Muskler kan mangle eller være mindre utviklet
- Blodårer kan være mindre utviklet
- Nervene er tilstede, men ikke alltid der de pleier å være



# Fysiske utfordringer som kan oppstå



## Norske anbefalinger for oppfølging av personer med medfødt mangel på overekstremitet i form av transversal reduksjonsdefekt (en type dysmeli)

<https://app.magicapp.org/app#/guideline/3380>

- I første leveår bør barnet og de foresatte tilbys kontakt med dysmeliteamet minimum ved 6 måneders og ved 12 måneders alder
- Barn i og under skolealder bør gis tilbud om årlig tverrfaglig oppfølging, for å fange opp behovsendringer når de vokser og utvikler seg

# Dysmeliteamene

Barnelegen henviser til dysmeliteam

- 5 dysmeliteam ved arm/hånddysmeli
  - Tromsø, Trondheim, Bergen, Oslo og Ottestad/Innlandet
- 2 dysmeliteam ved bendysmeli (Oslo og Bergen)
  - *(Nasjonal behandlingstjeneste for medfødte deformiteter i underekstremiteter hos barn)*
- Dysmeliteamene tilbyr jevnlig kontroll.
  - Vurderer funksjon, behov for proteser og hjelpemidler, behov for kirurgisk behandling og trening
  - Overfører til lokalt hjelpeapparat

# Prognose - hvordan går det?

- Levealder like lang som for befolkningen ellers
- Barn med dysmeli klarer seg bra – like bra som barn flest
- Barna opplever seg ikke som funksjonshemmet
- Noen må gjennom operasjoner
- Noen får mer smerter i muskler – skjelett – ledd i voksen alder

# Spørsmål?

- Kommentarer eller innspill?





# Ressurser

- Fagmiljøer for personer med dysmeli - Sunnaas sykehus HF
- Norsk Dysmeliforening |
- Film for helsepersonell: Veiledning for dysmelibehandling – YouTube

---

## Til slutt – en liten film

- [Å få et barn med dysmeli \(youtube.com\)](#)