

REFERAT:



Hold-an Vej 20 B
DK-2750 Ballerup

+45 / 44 68 42 23
pwn@email.dk

www.oi-norden.net

Fagseminar om OI (nr. 6)

Fredag den 27. maj 2011

Sokos Hotel Flamingo, Vantaa, Helsinki

Med følgende indlæg:

Udfordringer ved OI og aldring – side 1

PhD studie/projekt om voksne med OI – side 4

Hvad kan vi fortælle om kranie base anatomi fra et lateral kranium rgt. Billede – side 5

Udvikling af retningslinjer for diagnostik og opfølgning i Norge – side 6

Udvikling af fejlstillinger og motorisk udvikling hos børn med OI – 0 til 6 år – side 7

Bisfosfonat behandling af børn – side 8

Udfordringer ved OI og aldring

v./ Overlæge Lene lande Wekre, TRS Kompetence Center, Sunnaas Sykehus, Norge

På Sunnaas ser de næsten 285 personer med OI, næsten alle med OI er registreret her.

Det er svært at indhente Informationer om voksne med OI og aldring.

Voksne personer med OI har aktuelle udfordringer:

- Job – hvor længe skal man fortsætte med at arbejde, skal man trække ned?
- Kroppen – hvad skyldes OI og hvad skyldes andre faktorer?

Lenas overvejelser:

Bør voksne med OI have regelmæssig opfølgning? Hos hvem? Hvor ofte? Kan man forebygge komplikationer?

Der er meget få artikler om det at blive ældre med OI

Aldring:

- Forskel på den biologiske aldringsproces og aldring som måske sker for nogen men ikke for alle.

Aldring hos funktionshæmmede:

- Ved vi om aldring begynder tidligere når man har OI?

Osteogenesis Imperfecta:

Alle organer med Collagen type 1 kan være påvirket

Type 1 Collagen er i 90 % af skelettet. Andre organer med collagen type 1 er; hud, ledbånd, ligamenter, øjne, disk i ryggen, dentin, arterier og granulationsvæv.

Collagen type 1 er predominant væv i lungevæv og ihjerteklapper.

Artikel om Demografi og ADL:

Disabil og rehab. Lene Lande Wekre

Hos voksne med OI.

Resultater:

- Fleste voksne med OI er gift og har børn
- Højere uddannelse end kontrolgruppen
- Færre i arbejde end normal befolkning men mange (67%) i sammenligning med andre funktionshæmmede (45%)
- Høj score for ADL

Forskel mellem type 1 og 3 i al ADL, Ingen forskel mellem type 1 og 4.

Signifikant lav ADL score havde sammenhæng med deformiteter i underekstremiteterne – uafhængig af type.

Artikel om Orale forhold:

Special care in Denistry

Beskrive orale fund i voksne gruppe.

Resultater med 94 pt.

- 17 personer havde DI (19%), hvilket er få sammenlignet med andre studier, der var en høj procent af OI type 1 i studiet.
- Personer med OI mangler dobbelt så mange tænder som i normal population.
- 97% blev regelmæssigt undersøgt hos tandlæge eller tandplejer (hos børn er dette tal højere)

Det er ikke afklaret hvad baggrunden er for manglende tænder, det har ikke været muligt at indhente disse informationer.

Der var dobbelt så mange rodfyldninger som i normalbefolkningen. Dette pga sprækker i tænderne og deraf infektion som kræver rodbehandling.

(artikel om implantater er på vej)

(Bo Abrahamsen har lavet en undersøgelse om Osteonecrotis og OI)

Der er ingen kontraindikationer ved tandfjernelse i forhold til bisfosfonat behandling.

Artikel om Ben og brud:

April 2011 – Lene Lande Wekre

Top af knogle densitet opnås ved 25 års alderen.

Får personer med OI aldersbetinget Osteoporose.

Beskrive knogletæthed, knogleturnover, Calcium, Metabolisme og prevalens af brud.

Resultater:

10 % opfyldte kriterier for Osteoporose i forhold til WHO'S definition.

- Disse havde 3 gange så høj risiko for brud i forhold til andre med OI.
- Calcium og Vitamin D var indenfor normal område – obs type 3

Konklusion:

Få patienter blve indetificeret som Osteoporose patient.

DXA er kompliseret fordi det er helkropsmålinger som påvirkes af deformiteter, lav kropshøjde og tidligere brud.

Videre studier er nødvendige.

12 af 97 havde fået bisfosfonat og der var ingen signifikant forskel.

Artikel om hjertet:

Marts 2011

Hjerte/kar

Hjertestudie: tjek - thedoctorschannel/video/4253.html

Mål:

- Undersøge forandringer i forhold til hjertet
- 99 personer med OI – 52 kontroller
- Undersøge venstre side af hjertet

Resultater:

- 37 personer havde højt blodtryk - lidt højere antal end i normalbefolkningen
- Ventrikelmassen var større i OI-gruppen (type 3)
- 10 % havde mild aorta utæthed (normalt antal)
- 10% havde moderat aorta utæthed – ingen i kontrol gruppen
- 7% havde moderat utæthed i mitralklappen – ingen i normal befolkningen

Artikel om ryg og lunger:

- Er på vej fra Sunnaas Sykehus

Overvejelser vedr. Mave/tarm:

Forstoppelse er relativt almindeligt ved OI, hvad kommer det af?

- Tarmens bevægelse
- Protrusio Acetabalis

Overvejelser vedr. Nyrer:

For meget Calcium i nyrerne – disponeret for nyresten

Høje doser calcium kan medvirke til udvikling af nyresten

Skelet forandringer i ryggen/bækkenet

Overvejelser vedr. Muskler/sener/led:

Nedsat kraft i muskler. Atropi. Nedsat evne til at optage ilt

Genetry et al – “Skeletal muscle weakness in OI mice”

Løse og bevægelige led. Luksationer forekommer hyppigere i skulder, albue og hofter især. Tendens til forstuvninger.

Hvad sker i voksenalderen – kræver opfølgning.

Overvejelser vedr. Smerter:

Nervesmerter kræver andre smertestillende midler end muskelsmerter.

Lars Folkestad oplyser at DK overvejer at undersøge om mikrofrakturer kan ligge til grund for smerter.

Overvejelser vedr. Hørelse:

Nedsat hos 50% af alle voksne med OI. Ingen forskel mellem typer

Første kontrol ved 4 års alderen – derefter hvert 3. år indtil 30 års alderen.

Overvejelser vedr. Syn:

Sclera kan være tyndere (normal ved type 1). Tykkelsen på hornhinden er reduceret – ved alle typer. Flere er nærsynet – sammenlignet med normalbefolkning. Synet testes i forbindelse med skolestart.

Overvejelser fra tilstedeværende:

Hvor er balance mellem at lade voksne leve et liv med OI uden at synliggøre dem, men samtidig tage hånd om evt. komplikationer.

Lena gør opmærksom på at der er International Conference om OI i Dubrovnik, Kroatien. den. 2.-5. oktober.

Et af hovedemnerne vil være ” voksne med OI”

PhD studie/projekt om voksne med OI

v./ Læge, PhD studerende, Lars Folkestad, Odense Universitets Hospital, Danmark

Indhold af Phd:

Fokus på voksne OI patienter >18 år

Via spørgeskema undersøgelse

Benyttes danske Database muligheder

Fokus på knoglestruktur og arkitektur

Formål:

Opnå en øget forståelse af naturhistorie til OI.

Kan bruges til at forbedre diagnosticering, behandling, lave udredningsspørgeskema og følge behandlingseffekt.

Fokus på OI selvom det er en sjælden sygdom.

Samarbejde udover grænserne samt internt i DK.

De rigtige spørgsmål:

Ved mødet mellem DFOI og forskningsgruppen er der kommet mange spændende spørgsmål.

De danske registre er unikke i verden, de giver mulighed for at finde sammenhænge.

Knoglestruktur hos voksne med OI:

Via Xtreme CT skanner som kan se på microstruktur i knoglen.

Knoglestyrke afhænger af 3 ting:

1: knoglemasse – undersøges via BMD

2: knoglestruktur – undersøge microarkitektur og geometri

3: knoglekvalitet – undersøge matrix mineralisering, kollagen

Xtreme CT skanner giver lav stråledosis – 3 min skaningstid

Billederne viser ca. 1 cm skive af arm eller ben.

Lars' projekt:

Formålet er at undersøge forskelle i knogle mikroarkitektur hos patienter med OI sammenlignet med patienter, der ikke har OI.

Vil ske i samarbejde med Århus Universitets hospital.

Der forventes undersøgelse af 60 personer:

- Xtreme CT skanning
- Hofte, lænd, underarm – BMD
- UL skanning af hæl
- Blodprøve – knoglemarkører, DNA

Kontrolgruppe på 60 personer, der er køns og aldersmatchende.

Xtreme CT skanning:

Billederne viser Cortex og trabecles

Maskinen beregner porositet, tykkelse og kalk i knoglen

Foreløbig ses at trabecles er tyndere hos patienter med OI.

Har undersøgt 37 – 33 med type 1 og 4 med type 4 (af type 4 kunne kun 3 skannes.)

De ønsker at inddrage de svære type OI også men det giver problemer i forhold til maskinens udformning.
Efter 8 deltager forløbige resultat:

- Nedsat antal trabecler
- Øget afstand mellem trabecler
- Tyndere trabecler

Hoftegeometri:

Hofteskanninger viser geometriske forskel i hofteknogle hos personer med OI

TBS – trabecular bone score:

Dxa bedømmer mængde af trabecler i Vertebra i lænden – OI har lavere tal i målingerne.

Konklusioner:

Personer med OI har ofte nedsat BMD men ikke altid.

Der er ændret geometri

Der er ændret microarkitektur

Der er ændret trabecler mængde i lænden

De ved ikke hvad der er normalt for personer med OI – endnu.

Om en årrække kan på grundlag af undersøgelserne udtale sig om brudrisiko på baggrund af DXA, XCT eller en kombination.

Vi skal huske at det kun er tal og statistikker.

Der er noget der tyder på at der er andet end kun BMD der er vigtigt for knoglestyrke hos personer med OI

Lars og company vil prøve at starte en kultur indenfor forskning i voksne med OI – så der forhåbentlig fortsættes med et nyt projekt efter dette ...

Hvad kan vi fortælle om kranie base anatomi fra et lateral kranium rgt. billede

v./ Tandlæge, PhD studerende, Heidi Arponen, Helsinki

Indlæg på engelsk:

Background:

- Present in all types
- Kraniebase deformities

Symptoms: headaches, facial numbness, nystagmus, dysphagia and ataxia.

Diagnose from skull Xray, MRI or CT images

1: Bassilar Impression – 16,6 % in adults with OI. 1 out of 800 in normal population.

2: Bassilar Invagination – 22.2% in adults with OI. Not found in normal population.

3: Platybasia – 20% in adults with OI. 1 out of 800 in normal population

Questions:

- What are the risk
- Can bisphosphonate affect development of cranium base deformities

Associated factors:

- Severe type – type 1 has lower odds
- Height
- Weight
- Bone density
- Dentin dysplasia
- Blue sclera (no association)
- Bisphosphonate treatment (no association)
- Wormian bones
- Gender (no association)
- Age (no association)

Results:

22% had at least one cranial base abnormality – 24,5% in adults

Abnormalities in 6% of type 1

Konklusions:

Short height correlates with cranial base abnormalities. No evidens that bisphosphonate treatment protects against skull base abnormalities. The age of the patients: 0 to 49 years old.

Udvikling af retningslinjer for diagnostik og opfølgning i Norge

v./ Overlæge, Lena Lande Wekre og Psykolog, Inger-Lise Andresen, TRS kompetence center, Sunnas Sykehus, Norge.

Lene Lande Wekre.

Projekt i udvikling er ”skjørt samarbejde” i samarbejde med den norske OI-forening.

Formål:

At etablere gode og ensartede rutiner for opfølgning, behandling og rehabilitering af personer med OI og implementere den i det kliniske arbejde.

Delmål: at afholde tværfaglige konferencer. At etablere et fagnetværk – fortrinsvis på børnene men voksne er på vej. At styrke samarbejde mellem forskellige fagområder. Der er startet en OI-klinik i Oslo på Oslo Universitetshospital.

En arbejdsgruppe skal udvikle nye rutiner for opfølgning, behandling og rehab.

Genetik:

- Mange spørgsmål om hvordan og hvorledes indenfor dette område.
- Har mest været brugt i forskningsøjemed.
- Hvad bliver konsekvenserne af testene, hvor vigtige er de?
- 60 til 70 % chance for at finde den genetiske fejl.

Klinisk diagnostic:

- Hvor og af hvem?
- Hvilke kriterier skal bruges?
- Fortsat diskussion

Medicinsk opfølgning:

- Hvor ofte
- På hvilket niveau? – efter sværhedsgrad? Hvordan: lokalt, rehabilitering, regionalt eller nationalt?
- I forhold til hvad – vækst/udvikling, fejlstillinger, syn, hørelse, orale forhold, bentæthed? hvem skal måles og hvor ofte?

Udvikling af fejlstillinger og motorisk udvikling hos børn med OI – 0 til 6 år.

v./ Inger-Lise Andresen, Psykolog, sammen med fys, Olga de-vries, Ergoterapeut, Heidi Johansen og Overlæge, Lena Lande Wekre.

Baggrund:

- Forsinket udvikling
- Fejlstillinger
- Svag muskulatur – hypermobile led
- Spontan aktivitet kan blive hæmmet pga. smerte eller angst for brud
- Mange brud påvirker udvikling
- Benfejlstillinger påvirker ADL

Erfaringer vil kunne bruges til anbefalingen af opfølgning.

Mål:

At de børn som har behov får behandling på rigtige sted og på det rigtige tidspunkt. At undgå unødvendige undersøgelser og behandlinger.

Bland andet – klarlægge type og grad af fejlstilling samt barnets motoriske udvikling.

Problemstilling:

Bla. :

- Hvilke test
- Hvilke undersøgelser
- Hvilke fund bør føre til handling
- Hvad er optimal opfølgning for børn med OI
- Hvordan kan forældre med børn med OI hjælpes til at støtte barnets udvikling

Materiale og metode:

Børn med alle typer OI – 0 til 6 år

Følges i 3 år med 2 gange årligt

- 1. gang, med læge, fysioterapeut, ergoterapeut, psykolog
- 2. gang med fysioterapeut

Undersøgelse:

- Anaamnese ved læge
- Forældreinterview ved psykolog
- Motorisk udvikling ved fysioterapeut
- PEDI interview med forældre via ergoterapeut

Status:

12 børn er interesseret – 9 børn har været til 1. undersøgelse

Til efteråret rejser fysioterapeut til barnets hjemsted for at lave undersøgelse evt. sammen med den lokale fysioterapeut.

Bisfosfonat behandling af børn

v./ Overlæge, Lene Lande Wekre

Alle over 2 år er overgået til behandling med Zoledronsyre (Zemetra/Aclasta)

Indikation:

- Børn med moderat OI - > 2 brud pr år, kompressionsbrud i ryggen, deformiteter af ryg eller ekstremiteter.
- Børn med alvorlig OI
- Gentagne brud
- Til børn før store ortopædiske operationer
- Ungdom/voksne – i hvor stor grad skal DXA afgøre dette?

Både børn og voksne får nu Zoledronsyre i Norge, det gives hver 6. måned, op til 48 timer før en operation og 4 mdr. efter.

Hvad sker videre i Norge:

Arbejdes på nordisk samarbejde om opfølgingsrutiner for børn med OI.

Afholdelse af seminar efterår 2011 – overgang barn/ungdom, ungdom/voksen.

Udarbejdelse af skriftlige rutiner og indgå aftaler.

Referent: Kis Holm Laursen, DK
28. maj 2011