

# Fagseminar om OI

## 1. november 2013

### Referat/rapport



# Referat/rapport

Fagseminar om OI

Fredag den 1. november 2013

Scandic Hotel Sydhavnen

Sydhavns Plads 15

DK-2450 København

## Indhold

|  |    |
|--|----|
| Velkommen til København .....  | 3  |
| Sundhedsloven § 166.3 – vedr. tandbehandling i Danmark .....   | 4  |
| Bisfosfonat til børn efter fælles norsk-dansk protokol - og opdatering af den nordiske database Rareredis.org..... | 5  |
| Født og leve med OI – og hvad det indebærer .....  | 7  |
| Oppfølgingsstudie af børn med OI – En præsentation med nogle ”highlights” .....                                    | 8  |
| Status på danske PhD. projekter .....  | 10 |
| Oplevelsen af aktivitetsniveau hos børn og unge med OI .....   | 12 |
| Aktivitet i hverdagen er en vigtig livskvalitet for børn med OI .....  | 13 |
| Langtidsopfølgning af tidlig indsat pamidronatbehandling .....   | 14 |
| Opsamling/evaluering af dagens program.....  | 15 |
| Deltagere .....  | 16 |

## Velkommen til København

Det er med stor glæde jeg hermed på vegne af OI-Norden og ifølge pålidelig kilde (Lena Lande Wekre) for 8. gang, kan byde alle deltagere og ikke mindst indlægholdere hjertelig velkommen til endnu et fagseminar om OI i OI-Norden regi og denne gang i København. At det først nu er blevet i Danmarks hovedstad skyldes, at det har været vanskeligt, om ikke umuligt, at finde "det" gode og egnede sted, der også er tilgængeligt for alle – Men nu er det lykkedes og her er vi.

Det seneste seminar var i Helsingfors 2011 og blev lidt utraditionelt afholdt om foråret, men nu er vi formentlig tilbage på rette årstid igen.

Som det kan ses af deltagerlisten på bagest, er 18 fagpersoner og 10 brugere fra hele Norden tilmeldt dette seminar, hvilket er rekord hvad angår fagpersoner. Af deltagerlisten fremgår mailadresse på alle deltagere, efter ønske fra tidligere seminar.

Med de indkomne og positive tilbagemeldinger, håber jeg det endelige program vil være til oplysning og god hjælp for alle – Velkommen.



Preben W. Nielsen  
*formand/leder*

Hold-an Vej 20 B, 1.  
DK-2750 Ballerup

Tlf. 28 73 49 58  
[pwn@dfoi.dk](mailto:pwn@dfoi.dk)

## Sundhedsloven § 166.3 – vedr. tandbehandling i Danmark

v. *Overtandlæge Jette Daugaard-Jensen, RH Danmark - [jette.daugaard-jensen@regionh.dk](mailto:jette.daugaard-jensen@regionh.dk)*

Tilskudsordningen § 166.3 tilskud til pt. med sjældne diagnoser.

Videnscentrene i København og Århus varetager tilskudsordningen.

Videnscentrenes opgaver:

- Konsultation
- Dokumentation
- Behandling – højt specialiseret
- Netværksarbejde nationalt og skandinavisk

Videnscenter målgruppe:

- Pt. med sjældne diagnoser

Osteogenesis Imperfecta er den næst største gruppe, der ses på videnscentrene.

Folketingens intentioner er at kompensere borgerne for merudgifter, ikke at give større eller bedre behandling.

Det nye efter vedtagelse af § 166.3 for voksne med sjælden medfødt sygdom. Nu bliver der tilbudt udredning, behandling og genbehandling.

Tilskud til behandling i privat praksis:

- Patientansøgning til bopælsregion
- Dokumentation fra læge og tandlæge
- Plan og overslag fra tandlæge

Målgruppen for tilskudsordningen § 166.3:

- Voksne
- Medfødt sjælden sygdom
- Sygdom der påvirker tandstatus

De 2 videnscentre afgør om man kan få tilskud sammen med andre eksperter. Tilskud afhænger af om tandproblemer har direkte sammenhæng med ens sjældne handicap.

Videnscentrene laver behandlingsplanen, men den udføres hos privat praktiserende egen tandlæge.

Nogle patienter med OI, har fået implantater med god effekt. Implantater er en lang behandlingsproces og pt. får bisfosfonat behandling i forløbet. Man kan overveje at planlægge bisfosfonat behandlingen, så den ikke gives op til 7 dage før og med 3 mdr. pause efter behandlingen.

Man skal selv betale de første 1700,00 kr., før der tildes tilskud.

## Bisfosfonat til børn efter fælles norsk-dansk protokol - og opdatering af den nordiske database Raredis.org

v. Overlægerne Hanne Hove, RH og Stense Farholt, Skejby, Danmark - [hanne.buciek.hove@regionh.dk](mailto:hanne.buciek.hove@regionh.dk) og [stense.farholt@skejby.rm.dk](mailto:stense.farholt@skejby.rm.dk)

### Hanne Hove:

Der arbejdes på en fælles nordisk protokol

Data kommer fra

- Administrative databaser
- Kliniske databaser

Afkrydsning i register giver mere præcise dataopsamlinger end journaler. Register er af stor betydning for at vurdere behandling og planlægge forskning.

Norden er et godt sted at lave dette register fordi:

- Vi har cpr nr.
- Velfungerende samarbejde
- Vant til at bruge computer

Raredis er en nordisk database for sjældne sygdom.

Formål:

- Registrer
- Lave hjemmeside hvor man kan følge forskning
- Lave fælles nordisk behandlingsplan

[www.raredis.eu](http://www.raredis.eu)

Databasen koordineres af en styrekomite bestående af repræsentanter fra de forskellige lande. Hvert center kan kun se sine egne data.

Protokol over OI og behandling med Zolendron syre.

### Behandling af OI med Zolendronsyre

Startede Maj 2012 – efter protokol fra Glorieux  
17 børn følger lige nu protokollen

Der ønskes en klinisk database.

Der har været bivirkninger ved behandlingen ved første infusion. Det betyder, at man nu starter med halv dosis første gang barnet skal have behandling. Hypocalcemia – er set hos enkelte pt. med sitren og muskelkramper. I Norge har de haft en pt. som havde symptomer fra Hypocalcemia i op til en uge efter. Symptomerne er størst ved den første behandling med zolendronsyre. Dosis nedsættes for at modvirke gentagne symptomer næste gang.

Behandlingen planlægges så opfølgende besøg af ortopæd, diætist og andre relevante fagpersoner foregår samme dag som behandlingen, derved opnås så vidt muligt kun 2 besøg om året til kontrolbesøg.

I Århus gives ekstra calcium i ugen før og ugen efter behandling med Zolendronsyre.

Hvem registrerer og hvem har tilgang til databasen:

Det er læger der registrere og sygeplejersker der taster ind. Hver person har eget login. Med tiden vil pt. måske kunne gå ind og se egne data.

## Født og leve med OI – og hvad det indebærer

v. Formand Karsten Jensen, DFOI Danmark - [kj@dfoi.dk](mailto:kj@dfoi.dk)

Lever et almindeligt liv indenfor sine egne rammer.

Blev aktiv i foreningen da han fik bil han selv kan køre.

Er ansat i skånejob på en radiostation, som musikchef. Har før arbejdet som journalist.

Får pension. Arbejder på nedsat tid og kan ikke arbejde mere, da det er et halvtidsarbejde at leve med et handicap og de ting der skal udføres mht. bil indretning, hjælpemidler, kontrol hos læger osv.

Har en ordning med hjemmehjælp om morgenen til bad og toiletbesøg. Karsten vælger at få hjælp til det praktiske for at bruge sin energi på andre aktiviteter. Han får hjælp til rengøring og tøjvask. Han har ledsagerordning med 15 timer om måneden.

Er aktiv i DFOI og Dansk Handicap forbund. Han er engageret i handicap politik.

Bor i almennyttig bolig i en ældrebolig i en lille by.

Har fået bisfosfonat i 16 år og det har givet færre mikrofracturer og færre rygsmerter.

Gået i almindelig folkeskole med ca. 300 elever. Har i en periode haft hjælp på i skolen, men ikke hele skoletiden. Karsten oplever ikke, at han har været ensom eller gået glip af noget. Han gør det han har lyst til.

## Oppfølgingsstudie af børn med OI – En præsentation med nogle ”highlights”.

v. Fysioterapeut Olga de Vries, TRS, Sunnås Norge - [olga.devries@sunnaas.no](mailto:olga.devries@sunnaas.no)

Projekt om fejlstillinger i underekstremiteter.

Deltager 12 børn – 0 til 6 år:

- 2 med type 4
- 3 med type 3
- 7 med type1

Forløb:

- Anamnese
- Forældreinterview (psykolog)
- Fysisk funktionsvurdering (fysioterapeut)
- ADL-funktion (ergoterapeut) PEDI interview
- CAPE og PAC interview af børn.

Sidste dataindsamling:

3 år med standardiserede, regelmæssige undersøgelser og samtaler

Hvad er fælles træk:

Fællestræk OI type 1:

Rygsøjlen:

- Øget svaj
- Affladet thoracal kyfose
- Scapula ”alata” vipper og er affladet

Knæ og ankler stilling er påvirket.

Fødder:

- Nedsunken fodbue
- Skævstilling i calcaneus
- Lidt ”spenst”
- Midtfodsbrud
- Begyndende hallux valgus

Nedsat løbehastighed og ”spenst”:

Børne med type 1:

- Hopper dårligere
- Kaster kortere
- Klatrer langsommere
- Løber langsommere og kortere

Måle muskelstyrke:

- Håndholdt dynameter



- Funktionel muskeltest

Fællestræk ved type 3 og 4:

Rygsøjlen:

- Lordose
- Og andet ( jeg fik ikke alle punkter med)

Fødder:

- Pes planus
- Nedsat fodafvikling
- Påfaldende calcaneus
- 

Muskelstyrke type 3 og 4:

- Målt med håndholdt dynamometer
- Motoriske færdigheder

Lille muskelfylde, specielt siddemusculatur

Motorisk vurdering:

4 forskellige test.

- AIMS
- Movement ABC 1
- PDMS-2
- GMFM

Kan man ud fra målinger om motorisk udvikling planlægge operationstidspunkt... det er uafklaret.

Opsummeringsfasen:

Ønskeligt er en protokol til lokale fysioterapeuter, så de ved hvad de skal gøre.

## Status på danske PhD. projekter

v. Læge og PhD. studerende Lars Folkestad, OUH Danmark - [lfolkestad@health.sdu.dk](mailto:lfolkestad@health.sdu.dk)

HRpQCT studie:

Undersøgelse af knogler via Xtreme-CT:

Skannet 45 personer

- 40 type 1
- 3 type 4
- 2 type 3

Klinisk diagnose.

Mange var/er i behandling.

Stor spredning blandt personer med OI.

Trabeculær antallet er det, der bedst viser om personen har OI, når antallet sammenlignes med personer uden OI.

Studiet er forlænget til 5 års follow up:

- Årlig HRpQCT
- Årlig dexa

I gang med at samarbejde med en gruppe fra Wien, som har resultater af skanning af personer med oi type 3. For at få et brugbart materiale er der behov for at samarbejde og derved større antal.

AAU har studie i gang – Jannie og Bente – ca 90 deltagere:

- Fenotype/genotype
- HR-QoL
- DI
- RRpQCT
- DXA
- Øre undersøgelser
- Gentest

Undersøgelser om livskvalitet:

- Brugt SF36
- Physical funktion, Lav PF hang sammen med hvis man havde DI og frakturer

Andre studier:

Register baserede undersøgelser for morbiditet og mortalitet:

- Journal gennemgange
- 650 cpr numre i LPR
- 140 døde
- 5-10 % fejl kodning – obs diagnoser

Kommende studie:

Behandlingsstudie – Aau/OUH/..

- Randomiseret, dobbeltblindet, placebokontrolleret forsøg
- 80 voksne med OI i DK, alder 22-70
- -zolendronsyre + s.c. placebo
- - PTH + IV placebo
- - Placebo og placebo
- Varighed 3 år
- Alle substitueres med kalk og vitamin D
- Forventer start i foråret 2014

## Oplevelsen af aktivitetsniveau hos børn og unge med OI

v. Ergoterapeut Maude Hagberg, Karolinska Sverige - [maud.hagberg@karolinska.se](mailto:maud.hagberg@karolinska.se)

Ser børn til undersøgelse og opfølgning.

Studie: Family-centered care and rehabilitation is considered important for successful outcome.

PROM – patient-reported outcome measures:

- Direct rapport fra patienten om hvordan de har det
- Finde frem til hvad patienten synes er vigtigt og hvordan de føler de bliver mødt

The role of children in reporting their physical function:

- Deltage aktivt i deres undersøgelse og behandling
- Fra 5 år kan de give gode svar
- Inddragelse i måling af deres handicap kan måske hjælpe med til at de tager større ansvar

ASK-c – Activity scale for Kids – capability v. 38:

- Børnene blev inkluderet i at udvikle undersøgelses skema
- Til børn mellem 5 og 15 år
- 38 spørgsmål om daglig aktivitet
- 5 point scale
- % af fuld formåen får man frem

58 børn og unge med OI svarede alle ASK-c.

19 piger

39 drenge

Alder – 7 til 18 år

Type 1: 40

Type 4: 8

Type 3:

OI type 1 vurderer selv at de har svært ved at løbe hurtigt.

OI type 1 vurderer selv at det er svært at være med i teamsport.

OI type 4 synes det sværest var at klatrer i træer, balance og løbe stærkt.

Resultater:

6 af 40 med type 1 synes de havde fuld formåen. En rapporterede lille besværlighed med at skrive.

Der er 18 % forskel imellem hvordan de scorer deres formåen i forhold til hvad de gør, formåen scores ofte højere.

Kommende studier:

Health related quality of Life in children.

Er der sammenhæng mellem HQRoL og aktivitet “performance”.

Er der sammenhæng mellem HQRoL og sværhedsgrad af OI.

## Aktivitet i hverdagen er en vigtig livskvalitet for børn med OI

v. Sygeplejerske Kristina Löwing, Karolinska Sverige - [kristina.lowinq@ki.se](mailto:kristina.lowinq@ki.se)

Effekt af bisfosfonat er nu kendt i forhold til stærkere knogler og færre smerter. Hvilken indflydelse har det på daglige aktiviteter?

Ved en forespørgsel om det værste ved OI svarede mange børn at det var at være lille af vækst – selvom der også var en svar mulighed med brud.

Kicki ser at børn meget tidligt er i stand til selv at se og reagerer på farer/risiko.

43 børn med OI – 21 drenge og 22 piger.

Mellem 4 mdr. og 16 år.

- PEDi
- Smertedagbog
- Velbefindende skala 1 til 10
- Skeletdensitet – dxa

PEDi:

- Interview med børn eller forældre
- Personlig formåen
- Motorisk formåen
- Hjælpebehov i både personlig og motorisk formåen

Behandling med bisfosfonat 1 gang i måneden.

Type 1 – 15

Type 3 - 13

Type 4 - 15

Alle forbedrede sig.

Resultat af behandling: Færre smertedage, øget velbefindende.

Øget selvstændighed i daglige aktiviteter.

Inden behandling havde de fleste daglige smerter, efter et år havde kun 4 børn stadig smerter dagligt, men smerten var ikke så intens.

Flere gav udtryk for øget deltagelse i aktiviteter både hjemme og ude i f.eks. skole.

De fleste beretter om et godt socialt liv fortrinsvis med ikke handicappede og med andre med OI via nettet.

## Langtidsopfølgning af tidlig indsat pamidronatbehandling

v. Overlæge Eva Åstrøm, Karolinska Sverige - [eva.astrom@karolinska.se](mailto:eva.astrom@karolinska.se)

11 børn – 6 piger og 5 drenge.  
Alder 3 til 14 måneder.

Kontrolgruppe med 9 børn med OI.

Pamidronate 1 gang om måneden 3 til 5 år.  
3 børn stoppede efter 3 til 5.5 år – fordi bentæthed var normal.  
8 børn fortsatte.

Motorisk udvikling:

- Alle lærte at sidde, stå og kravle, gå til normaltid (..)
- Kontrolgruppen havde meget nedsat motorisk formåen og fulgte ikke den almindelige udvikling

Resultat:

Alle fik bedre mobilitet

Øget bentæthed – nogle endte på normalområdet - Kontrolgruppen lå langt under normalområdet.

Mål via MOBILITY skema (Wilson st louis).

Scoring før og efter behandling viste stor bedring og stor forskel til kontrolgruppen.

2013

- 3 har scoliose, 1 er opereret og 1 har korset
- Ingen har BI

Operation – alle behøvede stænger i lårben.

Bivirkninger:

- Feber og muskelsmerter ved første behandling
- Ingen forkalkning i nyrer
- Ingen negativ effekt på tilvækst
- Ingen negativ effekt på fractur heling

Efter 3 år stoppede man før i tiden behandling, men undersøgelser viser at rygknogler vokser under behandling og mister det, når man stopper behandlingen. Har man startet behandling skal man fortsætte så længe barnet vokser – bare på så lille dosis som muligt.

Konklusion:

Pam er effektiv til nyfødte med svær og moderat OI

De fleste vil få behov for stænger i lår og underben

Vækst fortsætter under behandlingen

Long time followup er vigtig

Bisfosfonat bliver i skelettet i ca. 13 år – så når man ikke vokser mere vil bisfosfonat behandling kunne ses i knoglerne 13 år efter.

Får man barn og man har OI skal man helst amme så lidt som muligt fordi amning afkalker moderen. Man skal gå til jævnlig kontrol.

Behov for behandling med bisfosfonat skal vurderes ved hver enkelte.

## Opsamling/evaluering af dagens program

En del af deltagerne skulle sidst på eftermiddagen nå henholdsvis fly eller tog og måtte derfor forlade seminaret før tid, så der blev derfor ingen egentlig opsamling/evaluering af seminaret, men alle gav udtryk for at tilfredse og var ret enige om, at det havde været vel tilrettelagt og med et godt og givende indhold.

**Referent:** Kis Holm Laursen – [khl@dfoi.dk](mailto:khl@dfoi.dk)

## Deltagere

|                              |                  |                                  |
|------------------------------|------------------|----------------------------------|
| Andreas Knaus, N             | Overlæge         | aknaus@ous-hf.no                 |
| Anette Stokbro, DK           | Fysioterapeut    | anetestokbro@hotmail.com         |
| Anita H. Dagsgard, N         | Fysioterapeut    | andags@ous.hf.no                 |
| Anne-Marie Hästbacka, FI     | FFOI / OIN       | anne-maria.hastbacka@pp.inet.fi  |
| Bolette F. Petersen, DK      | Sygeplejerske    | bolette.petersen@regionh.dk      |
| Catrine Alsaker Heier, N     | Læge             | uxalca@ous-hf.no                 |
| Ea Lilleås, DK               | Sygeplejerske    | Meldt afbud 25. okt.             |
| Elisabeth Hästbacka, FI      | OIN / FFOI       | pikku_myy_85@hotmail.com         |
| Eva Åström, S                | Overlæge         | eva.astrom@karolinska.se         |
| Hanne Hove, DK               | Overlæge         | hanne.buciek.hove@regionh.dk     |
| Hebe Nyquist, N              | Sygeplejerske    | uxnshe@ous-hf.no                 |
| Inger-Margrethe Paulsen, N   | NFOI             | inger-margrethe@nfoi.no          |
| Ingunn Westerheim, N         | NFOI / formand   | ingunn.westerheim@getmail.no     |
| Jette Daugaard-Jensen, DK    | Overtandlæge     | jette.daugaard-jensen@regionh.dk |
| Jouko Karanka, FI            | OIN / FFOI       | karanka@kolumbus.fi              |
| Karsten Jensen, DK           | DFOI / formand   | kj@dfoi.dk                       |
| Kis Holm Laursen, DK         | OIN / DFOI       | khl@dfoi.dk                      |
| Kjellaug Kverneland Lende, N | NFOI / OIN       | kjellaug@nfoi.no                 |
| Kristina Löwing, S           | Fysioterapeut    | kristina.lowing@ki.se            |
| Lars Folkestad, DK           | Læge, PhD. stud. | lfolkestad@health.sdu.dk         |
| Leif Richard Bårdsen, N      | OIN / NFOI       | rbaardse@online.no               |
| Lena Lande Wekre, N          | Overlæge         | lenalande.wekre@sunnaas.no       |
| Linette Pehrson, DK          | Ergoterapeut     | linette.pehrson@herlev.dk        |
| Maud Hagberg, S              | Ergoterapeut     | maud.hagberg@karolinska.se       |
| Olga de Vries, N             | Fysioterapeut    | olga.devries@sunnaas.no          |
| Preben W. Nielsen, DK        | OIN / DFOI       | pwn@dfoi.dk                      |
| Stense Farholt, DK           | Overlæge         | stense.farholt@skejby.rm.dk      |
| Trine Roald, NO              | Sygeplejerske    | trine.roald@ous-hf.no            |