

Barn med Osteogenesis Imperfecta

Vårdprogram för fysioterapeutisk intervention

Syftet med vårdprogrammet är att säkerställa evidensbaserat arbetssätt vid Fysioterapikliniken, Karolinska Universitetssjukhuset. Vårdprogrammen riktar sig främst till fysioterapeuter internt men även externt och till andra som kan tillgodogöra sig innehållet.

Innehåll	sid
Introduktion	2
Målsättning	4
Intervention	4
Mätmetoder/Utfallsmått	5
Utfallsmått lämpliga för användning i värdebaserad vård	5
Restriktioner	5
Uppföljning/vårdkedja	5
Referenser	7

Författare

- Kristina Löwing
- Charlotta Kaiser

Kontaktinformation

kristina.lowing@karolinska.se, tel 08-51777616
charlotta.kajiser@karolinska.se tel 08-517

Sökvägar

- Databaser; Pub Med
- Sökord; Osteogenesis Imperfecta, children, therapy, intervention, treatment, physiotherapy, physical activity,

Produktionsår

- 2016

Revideringsår

Introduktion

OI kallas vardagligen för medfödd skelettskörhet och orsaken är oftast en genetisk defekt på kromosom 7 eller 17 (1). Vid OI förekommer en bristande mängd eller en felaktig struktur av kollagen, vilket medför oförmåga att bilda normalt ben. Kollagen är det vanligaste proteinet i benmatrix, men kollagen finns också i tänder, ligament, sclerae (=ögonvitan) och vissa andra strukturer. OI har huvudsakligen en autosomal, dominant ärftlighet, men nymutation förekommer också. Varje familj har en egen unik mutation. Incidensen av OI är 3–5/100 000 barn. Barn med OI kan uppvisa symptom såsom skelettskörhet, frakturer, kurvering av långa rörben, överrörliga leder, svaga muskler, blå-grå ögonvitor och tandproblem (Dentinogenesis Imperfecta (DI)). Skelettskörheten orsakar frakturer på de långa rörbenen, men kan också leda till kotkompressioner och vid uttalade typer även deformiteter av skelettet. Det förekommer flera typer av OI och spannet sträcker sig från den allvarligaste typen som leder till döden under fosterstadiet eller strax därefter, till den lindrigaste typen, som ger upphov till mild benskörhet och där barnens längdtillväxt oftast är i det närmaste normal (1). Vid en mer uttalad typ av OI har barnen redan vid födelsen kurverade lårben, underben och överarmar samt ibland även kurverade underarmar. Barnens längdtillväxt är i dessa fall kraftigt begränsad och uttalad kortväxthet förekommer i stort sett alltid vid denna typ. Vid de lindriga typerna av OI observeras inte alltid att barnet har OI vid födelsen, utan först när barnet får sina första frakturer. Det kan förekomma att barn som ännu inte fått en diagnos och kommer in till akuten med flera frakturer, misstänks vara utsatta för barnmisshandel. Bidragande orsaker till detta är att barn med OI vanligen får frakturer som uppkommer vid minimala trauman eller utan att föräldrarna kan redogöra för hur de uppkommit. Vid röntgenundersökning upptäcks då ofta även äldre frakturer, vilket ytterligare ökar misstanken om barnmisshandel. Barnmisshandel är också betydligt mycket vanligare än OI.

Den grovmotoriska utvecklingen är ofta försenad hos barn med OI. Vid den lindriga typen uppvisar barnet ofta en viss försiktighet och är vanligtvis något sena, medan barn med en mer uttalad typ är betydligt senare än jämnåriga barn i den grovmotoriska utvecklingen.

Vid möte med ett barn med OI är det viktigt att i anamnesen registrera vad barnet/familjen beskriver som de aktuella och centrala frågorna i barnets vardagsmiljö. Fokus i undersökningen bör vara att upptäcka vad som är barnets styrkor och vad som hindrar eller begränsar barnets möjlighet till aktivitet och delaktighet. Undersökning av barnets skelett, rörlighet (aktiv/passiv, hypo-/hypermobilitet), styrka, stabilitet, observation och registrering av smärta och rörelsemönster ingår som viktiga delar. Funktionella test används för att uppskatta barnets styrka. På aktivitets- och delaktighetsnivå kan med fördel GMFM-88 och PEDI användas för att följa barnets egen utvecklingstakt (2-4). Utvecklingsnivån kan när barnen är unga undersökas med Peabody Developmental Motor Scales eller Bayley Scales of Infant Development, men för barn med uttalade typer av OI är det mer adekvat att jämföra barnets egen utveckling över tid, än att jämföra med barn med typisk utveckling.

Det finns inte någon botande behandling. Målet för behandling av barn med OI är att optimera förutsättningarna för aktivitet och delaktighet, minska smärtan samt förebygga och behandla frakturer och skelettdeformiteter. Behandlingen omfattar insatser från olika professioner i relation till barnets behov, vilket är det mest effektiva sättet att möta barnets behov (5). På Karolinska Universitetssjukhuset följs barn och ungdomar med OI av ett nationellt specialistteam innehållande: Barnneurolog, Sjuksköterska, Barnsköterska, Fysioterapeut, Arbetsterapeut, Barnortoped, Tandläkare, Ortopedingenjör och Röntgenläkare. Teamet samarbetar både under utredning och vid fortsatt behandling. Barnen träffar regelbundet de olika professionerna under sin uppväxt i relation till sina behov.

Idag behandlas barn med OI, som har upprepade frakturer och skelettsmärter, med intravenösa infusioner av bisphosfonater. Behandlingen bidrar till minskad osteoklastaktivitet (nedbrytning av skelettet) och barnets skelettäthet ökar successivt, vilket ger minskad skelettsmärta, minskad frekvens av frakturer, ökad aktivitet och ett förbättrat välbefinnande (6). Frakturer i de långa rörbenen mörkspikas i hög utsträckning och mörkspikning används även i profylaktiskt syfte, med eller utan korrigerande osteotomier (för att rätta upp kurverade rörben). På Karolinska Universitetssjukhuset och på vissa andra platser i världen används teleskoperande mörkspikar, vilka följer benets längdtillväxt genom att teleskopera (förlänga) successivt under barnets uppväxt, vilket medför att barnet inte behöver opereras för att byta spikar lika ofta som när fixa spiklängder används (7).

Fysioterapi är en viktig hörnsten i behandling för barn med OI (5). Tidiga fysioterapeutiska insatser innebär att lära föräldrarna hur de ska lyfta, bära, bada, klä på och hantera sitt barn för att inte applicera för mycket kraft mot skelettet och därmed minimera risken för smärta och frakturer. Viktigt är att föräldrarna uppmuntras att våga hantera sitt barn och hitta strategier för att leka, mata och sköta barnet. Föräldrarna lär sig tidigt vikten av att barnet får belasta och använda kroppen för att stärka skelettet. Barn med svårare former får ofta tidigt kotkompressioner och föräldrarna informeras därför om att barnen inte bör sitta förrän de själva kan stabilisera huvud och bål. För att minska risken för kotkompressioner rekommenderas användning av barnvagn med stötdämpade hjul och att i övrigt undvika kraftiga stötar. I takt med att barnet lär sig sitta och utvecklas motoriskt erbjuds vid behov hjälpmedel för att stimulera till aktivitet och delaktighet för att stödja utvecklingen, men också för att öka belastningen av skelettet och på så sätt ytterligare stärka skelettet. Barnet kan t.ex. behöva en gästol under en tid, för att undvika fall och ändå tillåtas att belasta i gående. Viktigt är att tidigt uppmuntra till fysisk aktivitet, dels för att stärka skelettet men också för att barnet ska kunna utforska sin omgivning och utmanas kognitivt samt uppleva självständighet. Fysisk aktivitet har dessutom många andra hälsoeffekter vilket är viktigt att tidigt tillgodose.

Vattengymnastik är mycket lämpligt för barn med OI, både som regelbunden träning av kondition, styrka och rörlighet men också under rehabilitering efter frakturer och operationer. Att uppmuntra och stödja barnet till att själv utöva lämpliga fritidsaktiviteter är också betydelsefullt för att tillgodose behovet av regelbunden belastning och fysisk aktivitet samt öka möjligheter till delaktighet med andra barn

och ungdomar. Fysioterapeuten fokuserar på att ungdomarna ska uppnå självständighet i sina vardagsaktiviteter i hem och skola genom träning, anpassning av miljön och adekvata hjälpmedel.

Målsättning med den fysioterapeutiska interventionen

Övergripande mål är att ge optimala möjligheter till aktivitet och delaktighet i livet utan att riskera att barnet får frakturer och smärta.

- Kartlägga och utreda barnets aktuella hälsotillstånd
- Registrera ev förekomst av smärta och värk
- Analysera förekomst av smärta och värk (10) samt föreslå lämpliga insatser
- Analysera barnets styrkor och möjligheter
- Analysera vad som hindrar barnens aktivitet och delaktighet
- Undervisa barn, föräldrar, skolpersonal och professionella inom barnets habilitering om möjligheter och restriktioner för det specifika barnet med OI
- Föreslå lämpliga fysiska aktiviteter
- Visa och undervisa hur barn med OI kan träna vanligtvis och efter frakturer
- Optimera barnets belastning av kroppen i liggande, sittande, stående och gående

Intervention

Intervention	Syfte	Kropps- funktio n	Aktivitet /delaktighe t	Omgivnin g /miljö
Lyfta, bära, bada*	Undervisa	X	X	X
Styrketräning	Stabilisera	X		
Fysisk aktivitet	Hälsa	X	X	X
Bassängträning	Kondition	X	X	
Gåstol	Belastning/utforska	X	X	X
Skor	Belastning	X	X	
Inlägg/ortoser	Belastning	X		
Fritidsaktiviteter	Hälsa	X	X	X
Hjälpmedel	Förflyttning	X	X	X
Bostadanpassning	Delaktighet/självständig- het	X	X	X

*Informationsmaterial för vård och skötsel av barn med uttalad form av OI (OI teamet Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm 2014)

Mätmetoder / Utfallsmått

Mätmetod	Syfte	Kroppsfunktion	Aktivitet /delaktighet	Omgivning /miljö
Ledrörlighet	Hyper/hypo	x		
Inspektion	Belastning	x		
Fysisk Aktivitet	Hälsa	x	x	x
FMS	Förflyttning		x	x
Wilson	Förflyttning			
GMFM-88(8)	Grovmotorik	x	x	
PEDI(4)	Vardagsfunktion		x	x
GAS(9)	Meningsfullt mål		x	x
Smärtformulär	Registrera	x	x	x

Utfallsmått lämpliga för användning i värdebaserad vård

Goal Attainment Scaling (GAS) (9). Att tillsammans med barn och familj formulera för dem meningsfulla mål som kan utvärderas efter angivet tidsintervall.

Restriktioner

Viktigt att informera personer i barnets omgivning om betydelsen att minska risken för kotkompressioner. För att minska risken för kotkompressioner:

- Den lilla babyn bör inte placeras i sittande position förrän barnet själv kan stabilisera huvud och bål
- Undvik kraftiga stötar så som att cykla nedför höga kanter med barnet i cykelstol eller på egen cykel
- Undvik kraftiga stötar så som att åka pulka i höga gupp
- Undvik kraftiga stötar så som att hoppa ner från hög höjd
- Undvik kraftiga stötar så som att hoppa på språngbräda (i skolgymnastiken) och därefter hoppa över gymnastikbock

Uppföljning/vårdkedja

Barn och deras föräldrar från hela Sverige träffar fysioterapeut samt de övriga i teamet vid regelbundna besök hos OI-teamet. Besöket avslutats med en teammottagning där barnet och föräldrarna träffar hela teamet. De aktuella

frågeställningarna besvaras och föräldrar och barn diskuterar tillsammans med teamet den framtida planeringen. En gemensam epikris skickas till den inremitterande läkaren. Efter behov och överenskommelse med varje familj tar de olika professionerna i teamet kontakt med sin kollega där barnet bor och rapporterar samt inhämtar information om barnet.

Referenser

- (1) Sillence D, Rimoin D. CLASSIFICATION OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA. *The Lancet* 1978 May 13;311(8072):1041-2.
- (2) Russell DJ, Rosenbaum PL, Cadman DT, Gowland C, Hardy S, Jarvis S. The gross motor function measure: a means to evaluate the effects of physical therapy. *Dev Med Child Neurol* 1989 Jun;31(3):341-52.
- (3) Ruck-Gibis J, Plotkin H, Hanley J, Wood-Dauphinee S. Reliability of the Gross Motor Function Measure for Children with Osteogenesis Imperfecta. *Pediatric Physical Therapy* 2001;13(1).
- (4) Haley SM, Coster W.J., Ludlow L H, Haltiwanger J.T., Andrellos P.J. *Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) Development, Standardization and Administration Manual*. First ed. Boston: New England Medical Center Hospital; 1992.
- (5) Harrington J, Sochett E, Howard A. Update on the Evaluation and Treatment of Osteogenesis Imperfecta. *Pediatric Clinics of North America* 2014 Dec;61(6):1243-57.
- (6) Lowing K, Astrom E, Oscarsson KA, Soderhall S, Eliasson AC. Effect of intravenous pamidronate therapy on everyday activities in children with osteogenesis imperfecta. *Acta Paediatr* 2007 Aug;96(8):1180-3.
- (7) Ruck J, Dahan-Oliel Nm, Montpetit K, Rauch F, Fassier F. FassierGÇôDuval femoral rodding in children with osteogenesis imperfecta receiving bisphosphonates: functional outcomes at one year. *J Child Orthop* 2011;5(3):217-24.
- (8) Russell DJ, Rosenbaum P, Avery L, Lane M. *Gross Motor Function Measure (GMFM-66 & GMFM 88). Users manual*. London: 2002.
- (9) Kiresuk TJ, Smith A, Cardillo JE. *Goal attainment scaling: applications, theory, and measurement*. Hillsdale, New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates; 1994.
- (10) Smärtformulär PII. Pain Interference Index (PII). Smärtbehandlingsenheten/Beteendemedicin, Karolinska Universitetssjukhuset