

## Vårdprogram för arbetsterapeutisk intervention för Osteogenesis Imperfecta (OI)

Syftet med vårdprogrammet är att säkerställa evidensbaserat arbetssätt vid Funktionsområde Arbetsterapi och Fysioterapi, Karolinska Universitetssjukhuset. Vårdprogrammen riktar sig främst till arbetsterapeuter internt men även externt.

### Innehåll

Introduktion.....	2
Teoretiska antaganden inom arbetsterapi.....	2
Utfallsmått och intervention.....	4
Mätmetoder / Utfallsmått .....	4
Intervention .....	6
Restriktioner och riskanalys .....	7
Vårdkedja/Uppföljning/Arbetssätt .....	7
Sökvägar.....	8
Referenser.....	8

### Författare och produktionsår

Enhet	Namn	Profession	Datum	E-post	Telefon
Medicinsk enhet arbetsterapi och fysioterapi, Barn Tema Kvinnohälsa och Hälsoprofessioner	Eva Jönsson	Leg arbetsterapeut	2021-03-31	eva.b.jonsson@sll.se	08-51777531
	Maud Hagberg	Leg arbetsterapeut		maud.hagberg@sll.se	08-51777513

### Reviderat

Enhet	Namn	Profession	Datum	E-post	Telefon

## Granskare

Enhet	Namn	Profession	Datum	E-post	Telefon
	Eva Åström	Överläkare, barnneurolog			
	Linda Nordstrand	Leg. arbetsterapeut, Med. Dr			

## Introduktion

### *Teoretiska antaganden inom arbetsterapi*

Syftet med **arbetsterapi** är att stödja personens förmåga till aktivitet och delaktighet på ett sätt som främjar möjligheterna att leva ett så gott liv som möjligt. Detta ska ske med utgångspunkt från personens syn på sin situation och sina behov, samt med hänsyn till möjligheter och hinder i omgivningen. (Etisk kod för arbetsterapeuter, Antagen av Förbundet Sveriges Arbetsterapeuters fullmäktige 1992, reviderad 2004 och 2012)

### **Funktionstillstånd OI**

OI är en medfödd genetisk bindvävssjukdom. Vid OI förekommer en bristande mängd eller en felaktig struktur av kollagen typ 1, vilket påverkar många vävnader och organ. Kollagen är det vanligaste proteinet i benmatrix, men finns också i ligament, tänder, sclerae (ögonvitan), hud, blodkärlsväggar, hjärtklaffar och vissa andra strukturer. OI har huvudsakligen en autosomal, dominant ärftlighet, men autosomal recessiv och X-bunden ärftlighet förekommer liksom nymutationer. Incidensen av OI är 6–20/100 000 barn, i Sverige föds ca 5 barn årligen med en svårare form av OI (1). 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 utan adekvat behandling finns stor risk för successivt ökande felställningar i extremiteter samt skolios och smärta.

OI delades av Sillence 1979 upp i fyra svårighetsgrader som sträcker sig från den allvarligaste typen (typ II) som leder till döden under fosterstadiet eller strax därefter, till den lindrigaste typen (typ I), som ger upphov till mild benskörhet och där barnens längdtillväxt oftast är i det närmaste normal (2). Vid en mer uttalad typ av OI (typ III) har barnen redan vid födelsen ofta kurverade lår- och underben och ibland även över- och underarmar. Barnens längdtillväxt är i dessa fall kraftigt begränsad och uttalad kortväxthet förekommer i stort sett alltid. Mellansvåra former av OI är typ IV och mer ovanligt typ V. De individuella variationerna kan dock vara ganska stora. Numera så delas OI in i fem kliniska grupper av OI vari typ I-XXI finns ingrupperade. Vid lindriga typer 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 som 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

Hälsoprofessioner  
Medicinsk enhet Arbetsterapi och Fysioterapi

utan att föräldrarna kan redogöra för hur de uppkommit. Vid röntgenundersökning upptäcks då ofta även äldre frakturer, vilket ytterligare ökar misstanken om barnmisshandel.

Den grovmotoriska utvecklingen och förflyttningsförmågan är ofta påverkad. Vid lindrig form uppvisar barnet ofta en viss motorisk försiktighet och kan vara något sena i utvecklingen, medan barn med svårare form är betydligt mer begränsade än jämnåriga barn. Finmotoriken är ofta åldersadekvat utvecklad, men kan påverkas av överörlighet och nedsatt handstyrka.

Det finns inte någon botande behandling för OI. Målet med behandling och insatser är att optimera förutsättningarna för aktivitet och delaktighet, minska smärtan samt förebygga och behandla felställningar, frakturer och skelettdeformiteter. Omhändertagandet omfattar insatser från olika professioner, vilket är det mest effektiva sättet att möta barnets specifika behov (3, 4). På Karolinska Universitetssjukhuset följs barn och ungdomar med OI av ett nationellt interprofessionellt specialistteam.

Medicinskt behandlas barn med OI, som har upprepade frakturer och skelettsmärter, med intravenösa infusioner av bisfosfonater exempelvis pamidronat. Behandlingen bidrar till minskad osteoklastaktivitet (nedbrytning av skelettet) och barnets skelettäthet ökar successivt, vilket ger minskad skelettsmärta, minskad frekvens av frakturer och möjliggör ökat aktivitetsutförande och ett förbättrat välbefinnande. Viktigt är att också tidigt uppmuntra till aktivitet såväl fysiskt som i det dagliga livet. Detta för att stärka skelettet genom belastning som ger en ökad mineralisering, men också för att barnet ska kunna utvecklas åldersadekvat mot självständighet och stimuleras kognitivt (5-7).

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 deformiteter (kurverade rörben). På Karolinska Universitetssjukhuset och på vissa andra platser i världen används teleskoperande mörkspikar, vilka följer benets längdtillväxt genom att teleskopera (förlängas) successivt under barnets uppväxt. Detta medför att barnet inte behöver opereras för att byta spikar lika ofta som tidigare (8). Det är vanligast att denna typ av upprätning görs i nedre extremiteter men det förekommer även att korrigerande görs av humerus vilket visats sig ge förbättrad funktionsförmåga i dagliga aktiviteter (9).

OI kan ge nedsatt självständighet i aktivitetsutförande, främst vid förflyttning men även inom personlig vård och i andra vardagliga aktiviteter. Vid mildare former ses nedsättningar av förflyttningsförmåga ofta i form av nedsatt gånghastighet, lägre uthållighet samt svårigheter att springa. Eftersom den vanligaste aktivitetsnedsättningen är nedsatt förflyttningsförmåga leder det till svårigheter att delta i fysiska lekar, hinna med sina kamrater och förflytta sig längre sträckor. Många barn med OI väljer därför ofta mer stillsammare fritidsaktiviteter. I de svårare formerna sker oftast förflyttning med olika typer av förflyttningshjälpmedel. Det är vanligt att man har flera olika typer av hjälpmedel eftersom behovet varierar då hälsotillståndet kan fluktuera. Individer med svårare former har också behov av ADL-hjälpmedel och assistans (10, 11).

Smärta förekommer i olika intensitet och frekvens vilket kan leda till nedsatt upplevd livskvalitet och inskränkningar i aktivitetsutförande och delaktighet. Många upprepade

Hälsoprofessioner  
Medicinsk enhet Arbetsterapi och Fysioterapi

frakturer, operationer och behandlingar kan även leda till rörelserädsla vilket kan medföra en ond cirkel med stillasittande som leder till minskad mineralisering (sekundär osteoporos) som i sin tur ger ökad frakturrisk (12).

Personer med OI har ofta överböjliga fingrar och ibland även gracila och små händer. Handstyrkan och uthållighet kan vara nedsatt och påverkan kan ses i aktiviteter som kräver styrka och framför allt uthållighet, som att skriva för hand. Behandling med bisfosfonater har visat sig leda till ökad handgripstyrka (13).

Personer med OI kan ha varierande grad av livskvalité. Faktorer som påverkar är nedsatt rörelseförmåga och smärta (14, 15).

Ett konsensusdokument gällande habilitering och rehabilitering togs fram under 13:e internationella konferensen kring OI 2017 (16).

### *Indikation för arbetsterapi*

OI kan ge nedsatt aktivitetsutförande vid förflyttning, personlig vård och vardagliga aktiviteter, vilket kan påverka delaktighet och självständighet. Barn med OI behöver därför tidigt bedömas och utredas av arbetsterapeut för rådgivning och ställningstagande till intervention samt uppföljningsplan.

## **Utfallsmått och intervention**

### *Mätmetoder / Utfallsmått*

Fokus vid teambedömningen är att fånga styrkor och begränsningar ur ett aktivitets- och delaktighetsperspektiv.

Via en informell anamnestagning kartläggs aktuell ADL-situation, förskole/skolsituation, fritidsaktiviteter samt befintliga och/eller planerade hjälpmedel och bostadsanpassningar. På kroppsfunktionsnivå bedöms handfunktion avseende handstyrka (GRIPPIT) (17), ledrörlighet med fokus överböjlighet (Beighton) (18) och rörelseinskränkningar. Dessutom bedöms smärta (19) och fatigue (20).

På aktivitetsnivå görs en screening av den finmotoriska utvecklingen med Finmotoriskt utvecklingsstatus 1–7 år. (21) och Exner fingermanipulationsobservation (22). För skolbarn görs en informell handskriftsobservation. Vidare bedöms aktivitetsutförande och delaktighet utifrån ADL-aktiviteter i personlig vård med standardiserade mätinstrument Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)(23), ADL-taxonomin (24) eller Activities Scale for Kids (ASK) (25).

Hälsoprofessioner  
 Medicinsk enhet Arbetsterapi och Fysioterapi

Vid elektiva operationer med upprätning av övre extremitet görs om möjligt en bedömning på kroppsfunktionsnivå och aktivitetsnivå enligt specifikt protokoll baserat på olika bedömningsinstrument; Disability of arm, shoulder and hand (Dash) (26), Grooved Pegboard Test (27), Exner fingermanipulationsobservation (22), Monpetit (28), Grippit (17), ROM (29). Bedömningen görs dagarna före operation samt i samband med återbesök hos ortoped, oftast efter 6 - 12 månader.

I samband med frakturer/elektiva operationer på nedre extremitet görs en informell anamnestagning med kartläggning av aktivitetsutförande och förflyttningsförmåga i syfte att bedöma behov av anpassning under rehabiliteringsperioden.

Tabell 1 Mätmetod

Mätmetod	Syfte	K	KF	A/D	O/M	P	Minimal core set	Re-gister	Re-ferens
GRIPPIT	Mäta handstyrka		X						(17)
Beighton	Mäta överböjlighet	X							(18, 29)
Smärta	Självskattning smärta		X						(19)
Fatigue	Självskattning fatigue		X						(20)
Finmotoriskt utvecklingsstatus 1-7 år	Screening finmotorisk utveckling			X					(21)
Observation av fingermanipulation	Screening finmotorisk förmåga		X						(22)
Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)	Bedömning av utveckling i ADL			X					(23)
ADL-taxonomin	Bedömning ADL-förmåga			X					(24)
Activities Scale for Kids (ASK)	Självskattning aktivitetsutförande			X					(25)

Disability of arm, shoulder and hand	Självskattning av funktion i övre extremitet		X						(26)
Grooved pegboard	Bedömning av finmotorik		X						(27)
Aktivitet/delaktighet modifierad kartläggning utifrån Montpetit	ADL/förflyttning			X					(28)

Förklarande text: KS = kroppsstruktur, KF = kroppsfunktion, A/D= aktivitet/delaktighet, O/M= omgivning/miljöfaktorer, P=Personfaktorer.

## Intervention

Tidig information och råd för att förebygga uppkomst av felställningar och frakturer t.ex. undvikande av skumpiga aktiviteter i sittande och utformning av stötdämpande ”stjärtlapp” när barnet börjar dra sig upp i stående för att förhindra uppkomst av kotkompressioner om barnet sätter sig häftigt ”på rumpan”. Utifrån bedömning i samband med OI-vecka ges råd till barn och förälder om strategier och anpassningar av miljön för att främja barnets delaktighet och självständighet i aktivitetsutförande. För barn med svårare former innebär det ofta mer eller mindre omfattande anpassningsåtgärder av miljön i form exempelvis bostadsanpassning och hjälpmedel. För barn med mildare former behövs anpassning och hjälpmedel endast i samband med frakturer. Barnen kan behöva stöttning i att hitta strategier hur de exempelvis kan behöva kompensera om de inte har förmåga att gå lika snabbt o långt som kamrater. För alla barn med OI är det viktigt med ett fysiskt aktivt liv för att utveckla sin motorik och även stärka sitt skelett.

I samband med elektiva ortopediska operationer träffar barnet arbetsterapeut vid inskrivning till slutenvården eller i akuta fall på vårdavdelning. Åtgärder görs för att möjliggöra bästa möjliga återhämtning och rehabilitering. Rådgivning kring strategier och behov av ev. hjälpmedel ges för att kunna hantera främst personlig vård och förflyttning i hemmiljön under rehabiliteringen. Förskrivning av hjälpmedel och planering av rehabilitering görs i samarbete med familjen och barnets lokala habilitering/rehabiliterings team på hemorten.

Vid planerade operationer tas kontakt med ansvarig arbetsterapeut på habiliteringen i god tid i förväg. Vid akuta frakturer görs detta så snart som möjligt.

Efter ortopediska operationer kan råd ang. ärrbehandling ges (se vårdprogram för detta)

Tabell 2 Intervention

Intervention	Målsättning	KS	KF	A/D	O/M	P	Referens (1)	Evidens- nivå, 1-5
Rådgivning ang. handhavande, hjälpmedel och anpassningar i vardagen	Optimera barnets vardag och möjlighet till utveckling, samt minimera risker.		X	X	X	X	16, 4,10, 11	3
Förskrivning av hjälpmedel	Förbättra återhämtning efter ortopediska operationer		X	X	X		16, 11	4
”Stjärtlappar”			X	X				5
Ärrbehandling		X						3

Förklarande text: KS = kroppsstruktur, KF = kroppsfunktion, A/D= aktivitet/delaktighet, O/M= omgivning/miljöfaktorer, P=Personfaktorer.

### Restriktioner och riskanalys

Denna patientgrupp har varierande grad av skelettskörhet så råden måste individualiseras. Vissa fysiska aktiviteter som medför stor skaderisk bör avrådas men ett stillasittande liv också leda till en ökad benskörhet, vilket i sin tur leder till ökad frakturrisk. Det är därför viktigt att man rör på sig och belastar sitt skelett. Små barn tränar även sin motorik genom aktiva rörelser. En bättre motorik, ger en bättre kontroll och balans vilket kan ge ett skydd.

Utebliven arbetsterapeutkontakt kan innebära att barnets inte får kompensering insatser för funktionsnedsättning/påverkan och hindras i sin utveckling av aktivitetsutförande och delaktighet. Utebliven arbetsterapeutkontakt kan också ge en försenad eller utebliven rehabilitering.

### Vårdkedja/Uppföljning/Arbetsätt

OI-teamet på Karolinska Universitetssjukhuset arbetar nationellt. Remisser kommer från hela landet. Barn med OI-diagnoser följs sedan under hela uppväxten efter behov. Arbetet i teamet är för närvarande förlagt till 14 s.k. OI-veckor då teamet samlas för både individuella men även gemensamma bedömningar. Då görs en grundlig genomgång av aktuella status som leder till individuella insatser eller rekommendationer. I samband med OI-veckan tar

arbetsterapeuterna om föräldrar önskar kontakt med ev. kollegor på habiliteringarna.  
Journalkopior skickas också i ett gemensamt utskick till in-remitterande enheter.

## Sökvägar

Databas	Sökord ( <i>MeSH om möjligt</i> )	Datum
PubMed	Osteogenesis Imperfecta Child Occupational therapy	2021- 03-31

## Referenser

1. Socialstyrelsen. Ovanligadiagnoser/osteogenesisimperfecta Stockholm2017 [Available from: <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/osteogenesisimperfecta>.
2. Van Dijk FS, Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. American journal of medical genetics Part A. 2014;164A(6):1470-81.
3. Montpetit K, Palomo T, Glorieux FH, Fassier F, Rauch F. Multidisciplinary Treatment of Severe Osteogenesis Imperfecta - Functional Outcomes at Skeletal Maturity. Archives of physical medicine and rehabilitation. 2015.
4. Marr C, Seasman A, Bishop N. Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach. J Multidiscip Healthc. 2017;10:145-55.
5. Åström E. Bisphosphonate treatment of children and adolescents with osteogenesis imperfecta : Effects on clinical symptoms and bone turnover. 2007.
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 paediatrica (Oslo, Norway : 1992). 2007;96(8):1180-3.
7. Land C, Rauch F, Montpetit K, Ruck-Gibis J, Glorieux FH. Effect of intravenous pamidronate therapy on functional abilities and level of ambulation in children with osteogenesis imperfecta. 2006. p. 456-60.
8. Ruck J, Dahan-Oliel N, Montpetit K, Rauch F, Fassier F. Fassier-Duval femoral rodding in children with osteogenesis imperfecta receiving bisphosphonates: functional outcomes at one year. Journal of children's orthopaedics. 2011;5(3):217-24.
9. Ashby E, Montpetit K, Hamdy RC, Fassier F. Functional Outcome of Forearm Rodding in Children With Osteogenesis Imperfecta. 2018. p. 54-9.
10. Engelbert RH, Gulmans VA, Uiterwaal CS, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: perceived competence in relation to impairment and disability. Archives of physical medicine and rehabilitation. 2001;82(7):943-8.



11. Engelbert RH, Uiterwaal CS, Gerver WJ, van der Net JJ, Pruijs HE, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. A prospective study with 4-year follow-up. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2004;85(5):772-8.
12. Hill CL, Baird WO, Walters SJ. Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: a qualitative interview based study. *Health and quality of life outcomes*. 2014;12(1):54.
13. Montpetit K, Plotkin H, Rauch F, Bilodeau N, Cloutier S, Rabzel M, et al. Rapid Increase in Grip Force After Start of Pamidronate Therapy in Children and Adolescents With Severe Osteogenesis Imperfecta. *Pediatrics*. 2003;111(5):601.
14. Song Y, Zhao D, Li L, Lv F, Wang O, Jiang Y, et al. Health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta: a large-sample study. *Osteoporosis International: A Journal Established As Result Of Cooperation Between The European Foundation For Osteoporosis And The National Osteoporosis Foundation Of The USA*. 2019;30(2):461-8.
15. Vanz AP, van de Sande Lee J, Pinheiro B, Zambrano M, Brizola E, da Rocha NS, et al. Health-related quality of life of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study using PedsQL™. *BMC pediatrics*. 2018;18(1):95-.
16. Mueller B, Engelbert R, Baratta-Ziska F, Bartels B, Blanc N, Brizola E, et al. Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet journal of rare diseases*. 2018;13(1):158-.
17. Svensson EA, Waling KA, Häger-Ross CA, Umeå universitet MflfsorSO. Grip strength in children: test-retest reliability using Grippit. *Acta Paediatrica*. 2008:1226.
18. Smits-Engelsman B, Klerks M, Kirby A. Original Article: Beighton Score: A Valid Measure for Generalized Hypermobility in Children. *The Journal of pediatrics*. 2011;158:130-4.e4.
19. Williamson A, Hoggart B. Pain: a review of three commonly used pain rating scales. *Journal of Clinical Nursing*. 2005;14(7):798.
20. Mattsson M, Moller B, Lundberg IE, Gard G, Bostrom C. Reliability and validity of the Fatigue Severity Scale in Swedish for patients with systemic lupus erythematosus. 2008. p. 269-77.
21. Lantz C, Melén, K. Finmotoriskt utvecklingsstatus 1-7 år: en utvärdering och korrigering av ett tidigare arbete. Stockholm: Stockholms läns landsting, Omsorgsnämnden; 1992.
22. Exner CE. Content validity of the in-hand manipulation test. *AMERICAN JOURNAL OF OCCUPATIONAL THERAPY*. 1993;47(6):505.
23. Haley SM. The Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). *Journal of Rehabilitation Outcomes Measurement*. 1997;1(1):61-9.
24. Sonn U, Törnquist K, Hulter Åsberg K. Towards an ADL taxonomy for occupational therapists / Mot en ADL-taxonomi för arbetsterapeuter. *Arbetsterapeuter*. 1991(2):7.
25. Young NL, Yoshida KK, Williams JI, Bombardier C, Wright JG. The role of children in reporting their physical disability. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 1995;76(10):913-8.
26. Atroshi IA, Gummesson CA, Andersson B-TA, Dahlgren EA, Johansson AA, Lunds universitet MlfhvofAfsP, et al. The disabilities of the arm, shoulder and hand (DASH)

outcome questionnaire: reliability and validity of the Swedish version evaluated in 176 patients. *Acta orthopaedica Scandinavica*. 2000:613.

27. Skogan AH, Oerbeck B, Christiansen C, Lande HL, Egeland J. Updated developmental norms for fine motor functions as measured by finger tapping speed and the Grooved Pegboard Test. *Developmental Neuropsychology*. 2018:1-15.

28. Montpetit K, Dahan-Oliel N, Ruck-Gibis J, Fassier F, Rauch F, Glorieux F. Activities and participation in young adults with osteogenesis imperfecta. *Journal Of Pediatric Rehabilitation Medicine*. 2011;4(1):13-22.

29. Schlager A, Ahlqvist K, Rasmussen-Barr E, Bjelland EK, Pingel R, Olsson C, et al. Inter- and intra-rater reliability for measurement of range of motion in joints included in three hypermobility assessment methods. 2018.