

**Velkommen til digitale
kursdager om
«Å Leve med Lèri-Weills
dyskondrosteose»,
17-18.01.2022**

**Wenche Frosthammer Wilhelmsen,
Unni Steen & Brede Dammann**



TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser (TRS)



- TRS er et av 9 sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser:
 - Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
 - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
 - Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
 - NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
 - Nevromuskulært kompetansesenter
 - Norsk senter for cystisk fibrose
 - Senter for sjeldne diagnoser
 - TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
 - **TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser**
- Du finner en oversikt over [sjeldne diagnoser og sentertilknytning hos Helse-Norge](#)
- Du kan også ringe Sjeldentelefonen 80041710 gratis, for informasjon om sjeldne diagnoser

Lèri-Weills dyskondrosteose (LWD)



Evaluering og oppsummering av oppfølging og behandlingstilbud

Fase 4

- Hva vet vi nå om diagnosen?
 - Ut fra litteratur
 - Ut fra egne undersøkelser og erfaringer
 - Hva vet vi om gruppens eksisterende tilbud?
- Hva vet vi om gruppens behov?
- Hva mangler av kunnskap?
- Hva trengs av utviklingsarbeid og ny forskning?
- Oppdatere diagnosebeskrivelse på nett med senterets egne erfaringer med diagnosen

Hva er gjort?

- Samlet inn erfaringer



- Søkt og lest i litteratur



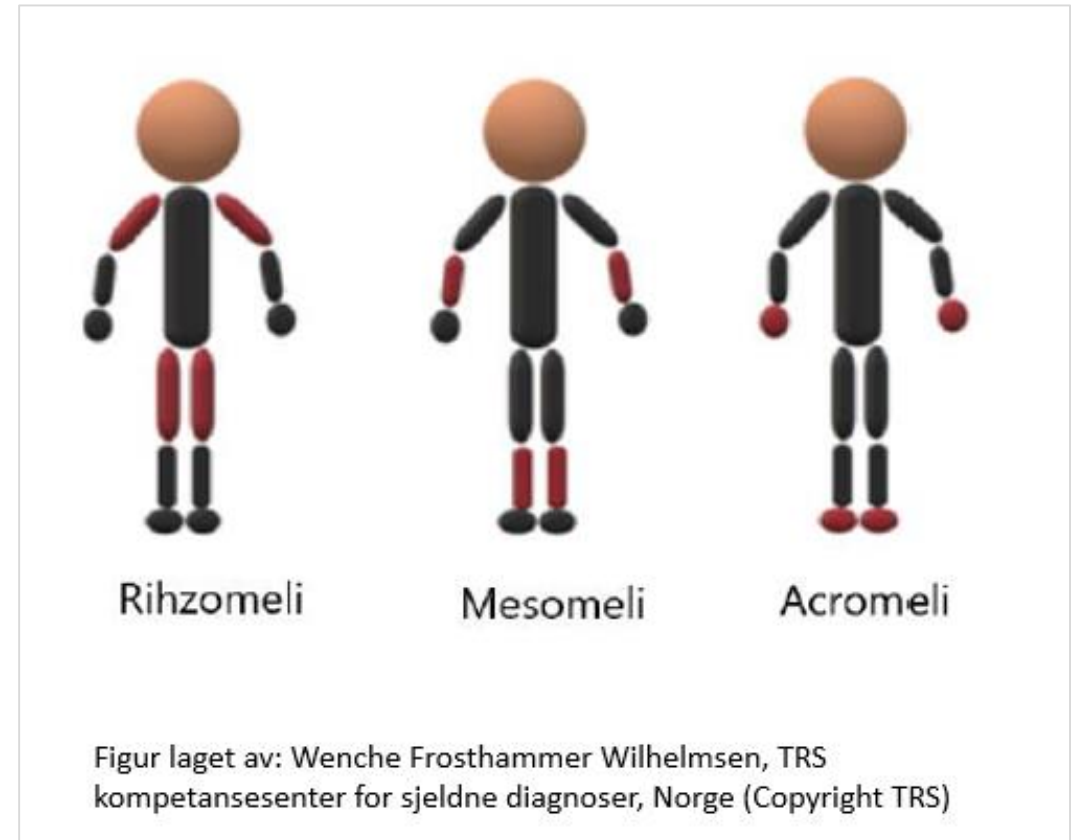
- Spurt eksperter



Kort oppsummering av noe av det vi har funnet i litteraturen:

- Mesomeli (forkorting av underarm og legger)
 - Forekomst 6 årsalder:
 - Hos 45-82% av gutter med LWD
 - Hos 60-100% av jenter med LWD
- Rihzomeli (forkorting av overarm og lår), eller kombinasjon av rihzomeli og mesomeli
 - Forekommer også ved LWD, men sjeldent!

[Referanse: Leri Weill dyschondrosteosis | Genetic and Rare Diseases Information Center \(GARD\) – an NCATS Program \(nih.gov\)](#)

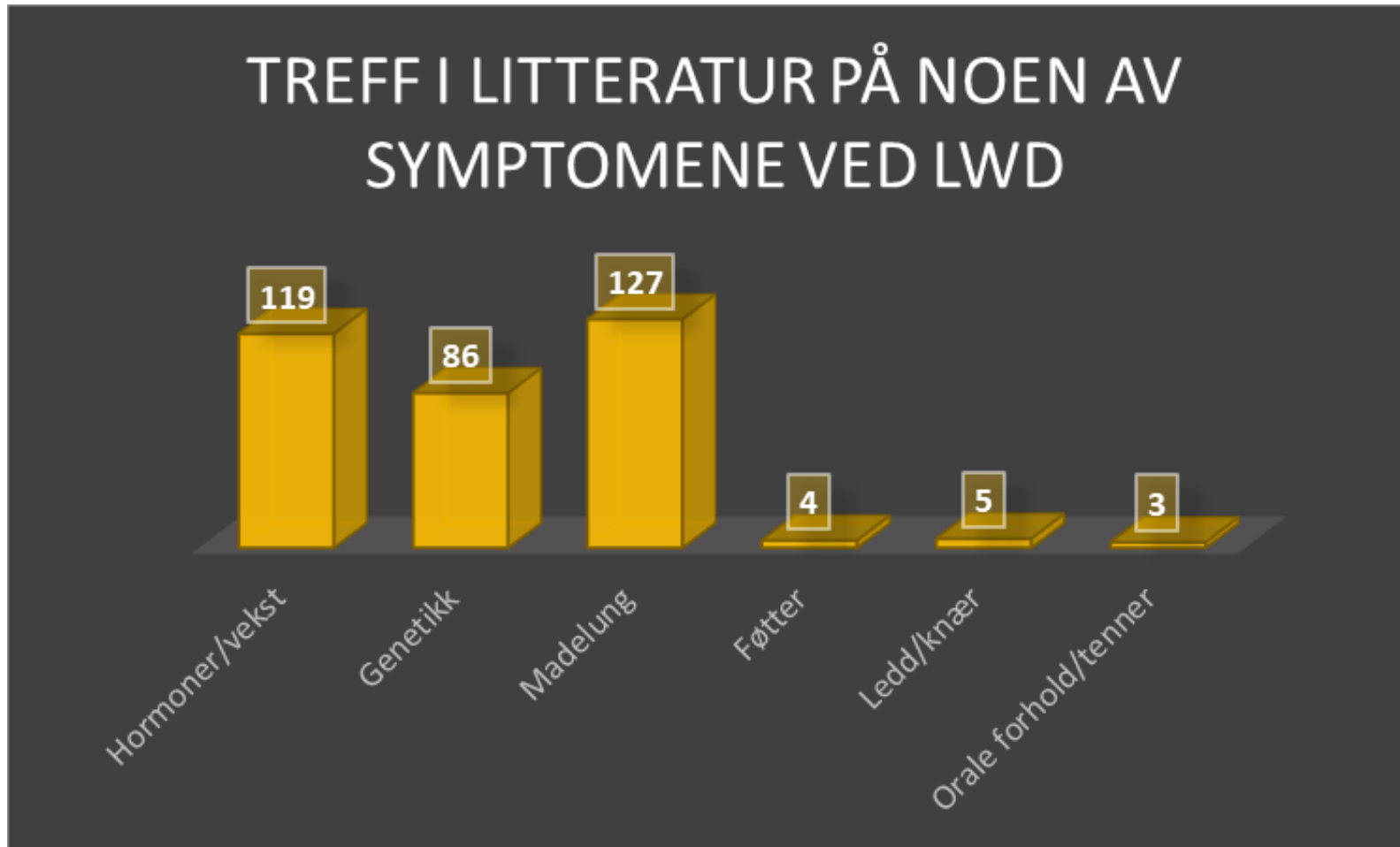


Karakteristiske trekk ved Lèri-Weills Dyskondrosteose (LWD)

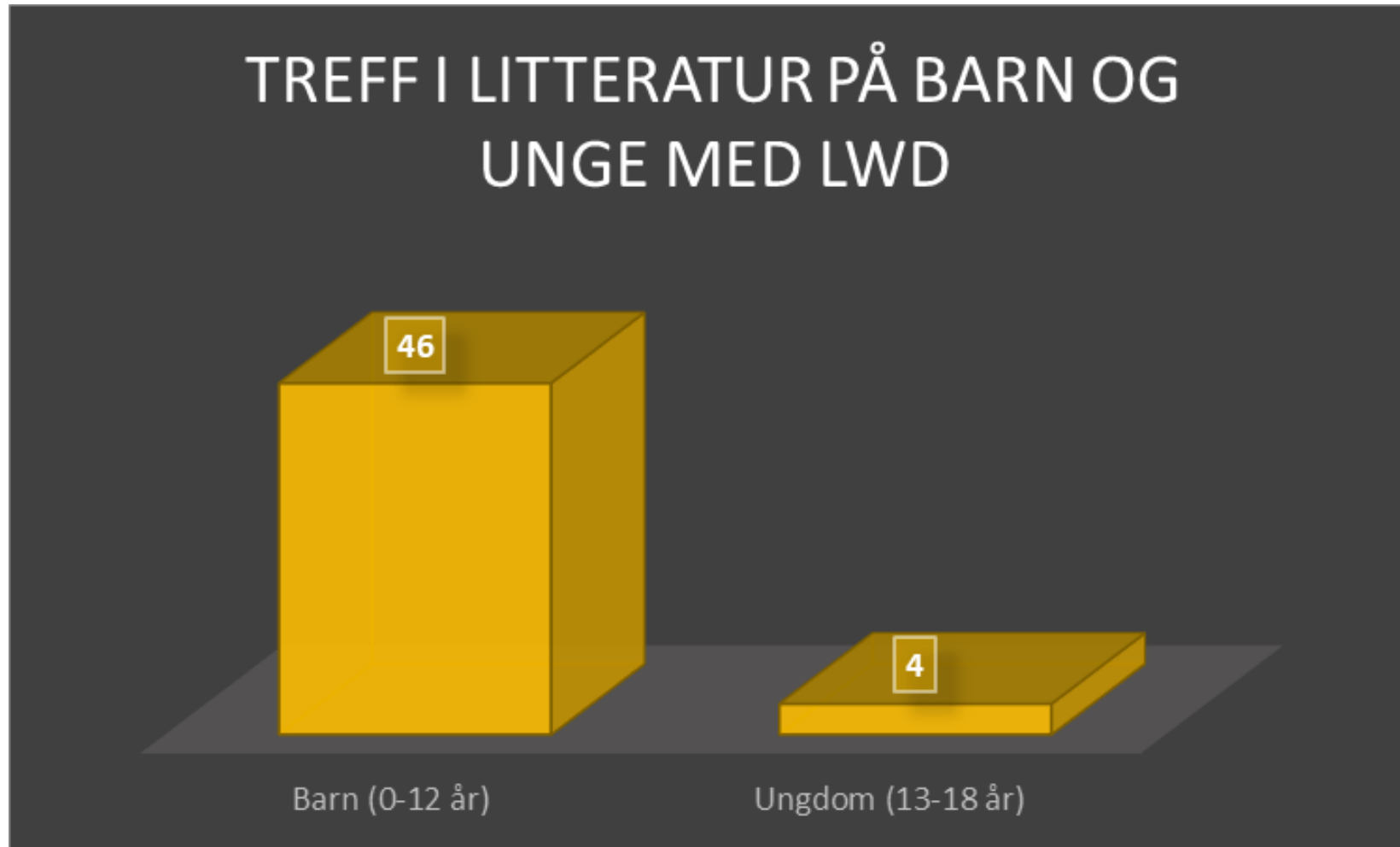
- Kortvoksthet, korte mellompartier av de lange rørknoklene (mesomelia og rhizomelia)
- Madelungs deformitet –plager fra slutten av barneskolealder – hyppigst og mest alvorlig hos kvinner
- Symptomer mer påfallende fra skolealder; veksten avtar og barn m LWD kommer ikke inn i typisk vekstspurt ved pubertet
- Årsak: Forandringer i eller mangel på SHOX-genet.
- Store variasjoner –også innad i familier

Ref.: Binder G, Rappold GA. [SHOX Deficiency Disorders](#). GeneReviews. 2005 Dec 12 [Updated 2018 Jun 28].

Funn fra artikkelsøk



Antall artikler om barn og unge med LWD



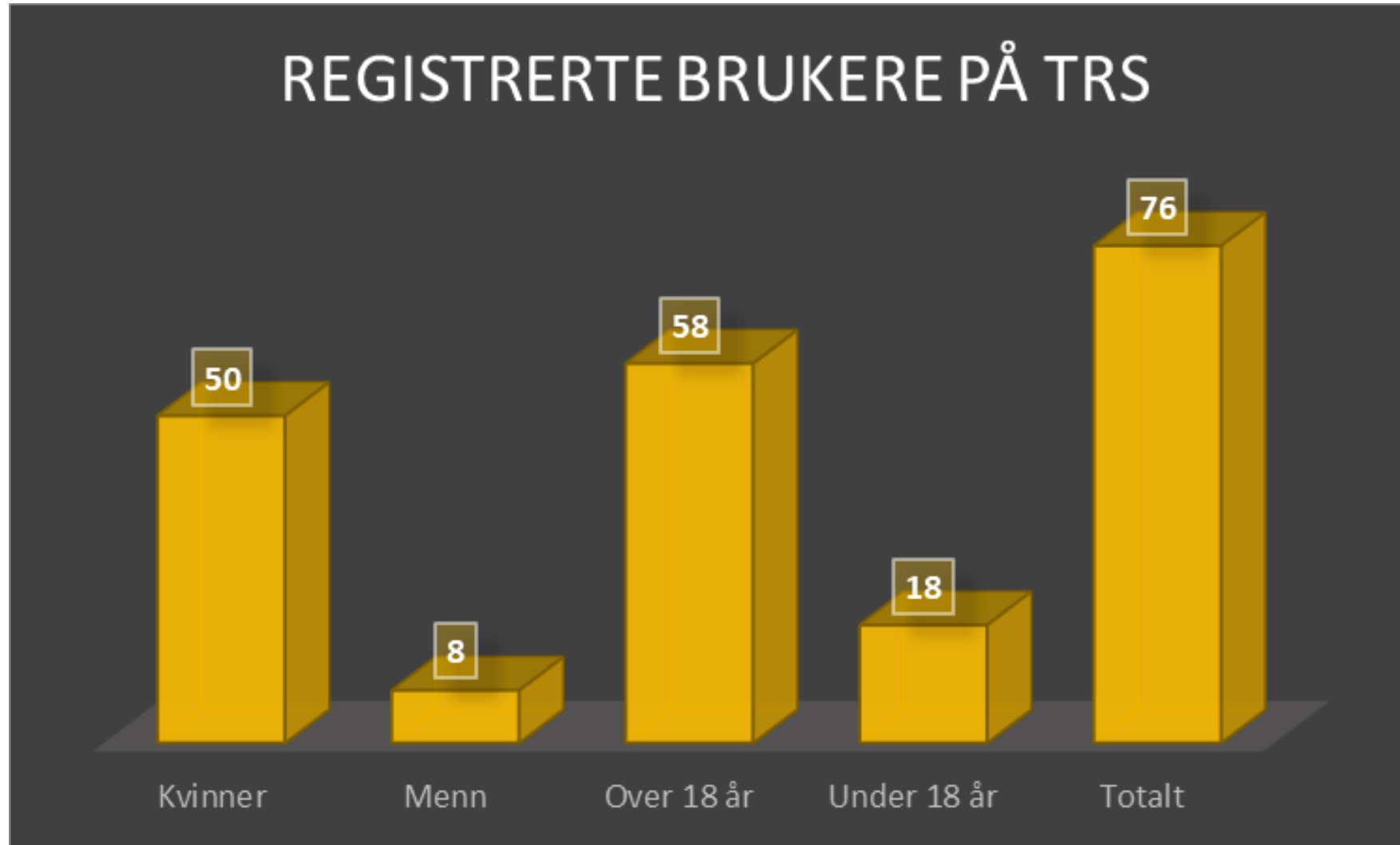
Andre forhold vi har sett etter i litteraturen:

- Psykososiale forhold: 0 artikler
- Arbeid: 0
- Fysisk aktivitet og trening: 0

Konklusjon: Hva vet vi om diagnosen ut fra litteraturen?

- Få/ingen meta-analyser
- 11 review-studier
- 14 case-studier
- Noen effektstudier på veksthormonbehandling
- De fleste artiklene omhandler SHOX og madelung
- Flest studier gjort på barn
- Få/ingen studier gjort på psykososiale forhold og LWD (utført)

Antall registrerte personer med LWD på TRS



Hva vet *TRS* om gruppens behov (erfaringer vi sitter med)?

- Trenger oppfølging på tidlig tidspunkt (fra 3-5 år)
- Veksthormonbehandling
- Genetisk veiledning
- Tilretteleggingsbehov i skolen
- Behov for hjelpemidler, tilpasninger og tilretteleggingstiltak hjemme og på jobb
- Bil: Ofte ingen tilpasninger men antar at mange har behov for pedalforlengere og tilpasset sete
- Behov for psykologisk oppfølging og veiledning -rehabilitering

Hva vet vi om gruppens eksisterende tilbud fra spesialisthelsetjenesten?

- Oppfølging av barn med LWD på Rikshospitalet hvert halv år ved veksthormonbehandling
- Hvordan følges barn med LWD opp ved andre helseforetak?
- Røntgen + gen-testing (SHOX-delesjon)
- Operasjon av Vickers ligament
- Rehabilitering: Sunnaas, Cato-senteret, BHSS, Valnesfjord?

Hva mangler vi av kunnskap?

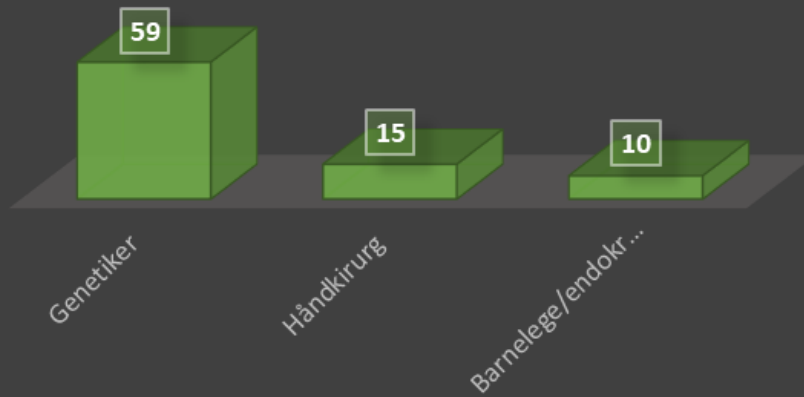
- Effekt av medikamentell behandling og operasjoner, radiografi, skreddersydd veksthormonbehandling/ individtilpasset medisin
- Kunnskap om feilstillinger og plager i under-ex
- Kunnskap om psykososiale forhold –det å leve med LWD, fysisk aktivitet og trening
- Behov for store meta-analyser og effektstudier

Hva gjøres i spesialisthelsetjenesten?

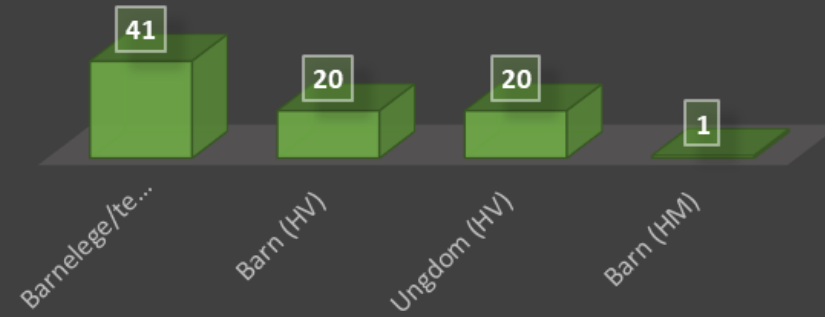
- Helseforetakene har faste rutiner på oppfølging hentet fra pediatrien, internasjonale veiledere, samarbeid på tvers av helseforetakene og råd fra TRS
- De henviser til vurdering av håndkirurg ved Madelungs deformitet og til ortoped ved vurdering av ankler og knær
- Barn med kortvoksthet og mistanke om Leri-Weill blir henvist til genetiker. Ved bekreftet diagnose settes veksthormonbehandling i gang

Kartlegging og oppsummering -Spesialisthelsetjenesten

HELSE SØR-ØST: OMTRENT HVOR MANGE PASIENTER MED LWD HAR DU (DIN AVDELING) SETT?



HELSE VEST OG HELSE MIDT: OMTRENT HVOR MANGE PASIENTER MED LWD HAR DU (DIN AVDELING) SETT?



Oppfølgingsrutiner?

Spørsmål til Helseforetakene, hvem følger opp?	Har dere faste rutiner for oppfølging Hvis JA, hvor er disse rutinene hentet fra?
Helse Sør-Øst: Håndkirurg Genetiker Barnelege/endokrinolog	Ja, Internasjonale anbefalinger Ja, henviser til oppfølging Ja, vi er rutinemessige
Helse Vest: Barnelege/teamet, HUS	Ja, Hentet fra pediatriveileder (veksthormon), TRS, samarbeid med barneortoped
Helse Midt: Barnelege	Ja, Medline, oversiktsartikler
Helse Nord: Ingen svar fra helse Nord	



Mer om oppfølgingsrutiner

Oppfølging: Håndkirurg, Genetiker, Barnelege/ endokrinolog	Helse Sør-Øst	Helse Vest	Helse Midt
Genetikk	<p>De fleste har påvist forandring i SHOX-genet.</p> <p>Screeener alle som henvises med kortvokstheth for SHOX-mutasjoner, om de er disproporsjonale eller ikke.</p>	<p>Ja, men har ikke eksakt tall på antall med forandring i SHOX-genet.</p>	<p>Ja</p>
Behandling veksthormon	<p>Ja, vet ikke anbefalt alder for oppstart De fleste får veksthormonbehandling, men det er svært ulik effekt av behandlingen, også innad i samme familie.</p>	<p>Ja, veksthormonbehandling fra ca. 6 år.</p>	<p>Veksthormonbehandling ved diagnosetidspunkt</p>
Kirurgi	<p>Ja, vi opererer ca 5-10 personer hvert år. Flere av de som er veiledet hos oss har blitt operert. (Madelungs), ortoped (ankler og knær) og til ryggkirurg (nakke/rygg).</p>	<p>Nei (kun barnelege/endokrinolog har svart)</p>	<p>Nei (kun barnelege/endokrinolog har svart)</p>

Hvor ofte kommer pasienter til kontroller og oppfølging?

Helseforetakenes svar:

- Pasientene som får behandling sees ca. hvert halv-år av spesialisthelsetjenesten
- Pasientene følges til de er ferdig utvokst/ferdig med veksthormonbehandling/til 18 år

Ønsker fra spesialisthelsetjenesten:

- Pasienter med LWD skulle blitt fulgt opp av et team med barnelege, genetiker og ortoped
- Tett samarbeid med primærhelsetjenesten viktig
- Ha en sjekklister på hva som må følges opp ved LWD
- Informasjon på nett om plager i underekstremitetene
- Lite informasjon om de voksne –noen ortopediske utfordringer
- Samle mer informasjon om de voksne og deres plager
- Ønskelig med veileder og en oversikt over hva vi driver med
- Tverrfaglig klinikk som ser på helheten

Hva sier ortopediingeniørene og helsesykepleierne?



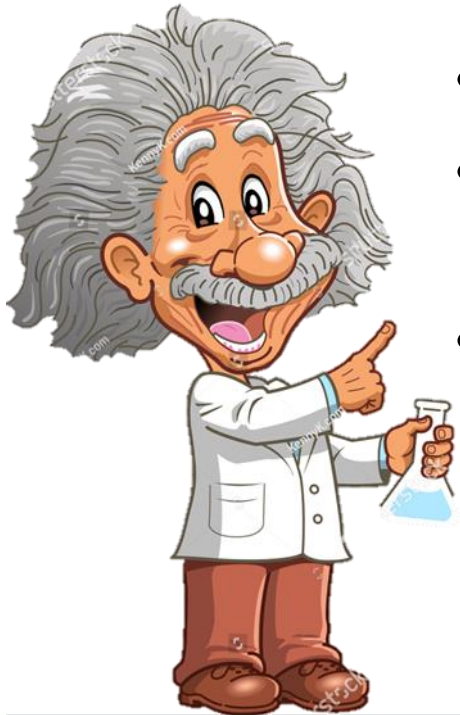
Årsak til behov for håndleddsortoser:

Smerter og problemer med å utføre daglige aktiviteter

Helsesykepleierne:

(Vi har kun snakket med 2)
Ingen av dem målte sitte-
høyde, armspenn og
beinlengde. Ingen kunne si at
de hadde hatt barn med LWD
til kontroll

Veien videre



- Oppsummere materialet i en rapport
- Revidere eksisterende informasjonsmateriell
- Se om det er områder vi skal gjøre forskning- og utviklingsarbeid på
- Jobbe for å få mest mulig lik oppfølging og behandling for personer med LWD
- Jobbe for å endre kontroll av høydevekst hos barn til å innbefatte måling av sittehøyde, armspenn og beinlengde