

Léri-Weills dyskondrosteose

Presentasjon på kurs 17-18.01.2022

Ariane Kwiet

Spesialist i fysikalsk medisin og rehabilitering

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Agenda

- Litt innføring om LWD
- Årsak
- Det kliniske bildet
- Behandling
- Oppfølging

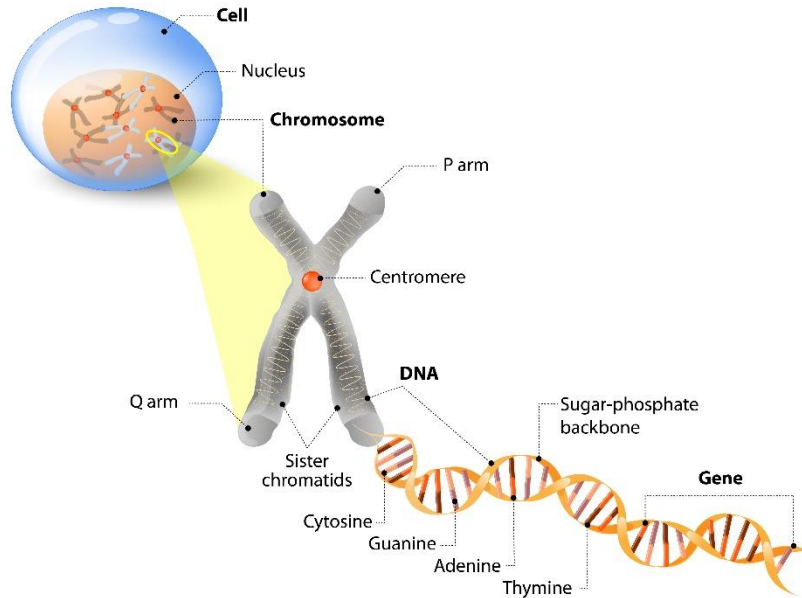
Noen begrepsavklaringer

- **Skjelettdysplasi** = unormal vekst i hele, eller deler av skjelettet
- **André Lèri** og **Jean A. Weill** har beskrevet diagnosen Leri Weill dyskondrosteose for første gang i 1929
- **Dyskondrosteose** = forstyrret vekst av brusk/ben-celler

Hvor vanlig er det?

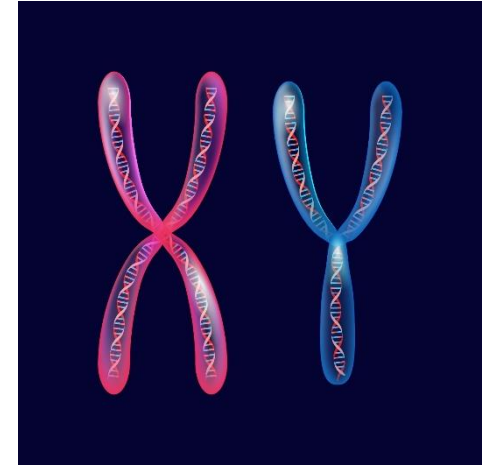
- Regnes som en av de vanligste skjelettdysplasier
- 1:2000 – 5000
- Det fødes mellom 12 og 30 barn med LWD i Norge hvert år.

Genforandringen oppdaget ca 1998



SHOX genet

- SHOX genet ligger på X og Y kromosom (kjønnskromosomer)
- Alle har 2 SHOX gener
 - Kvinner 2 X kromosomer
 - Men 1 X kromosom og en Y kromosom
- Vi arver et SHOX gen fra hver av foreldrene våre
- SHOX genet spiller en viktig rolle i utvikling av skjelettet



Genfeil som gir LWD

- Mutasjon = genfeil i SHOX genet
- Kan være ny oppstått eller nedarvet
- Dominant arvegang
- Samme genfeilen kan gi forskjellige plager fra person til person også innad i samme familie



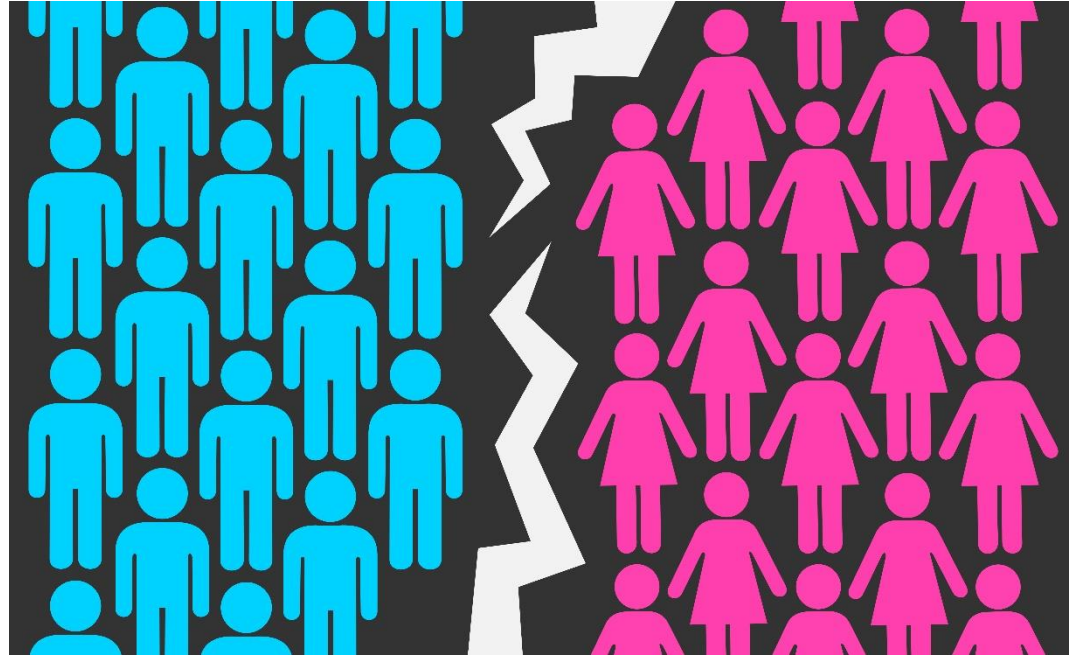
Andre sykdommer tilknyttet SHOX genet

- Turner syndrom
- Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrom
- Idiopathic Short Stature (ISS)

- Langer Mesomelisk Dysmeli (alvorligere form fra LWD med genfeilen i begge SHOX genene)

Kjønnsforskjell

- Kvinner ofte hardere rammet enn menn
- Feilstillinger i hendene ofte mer alvorlig hos kvinner

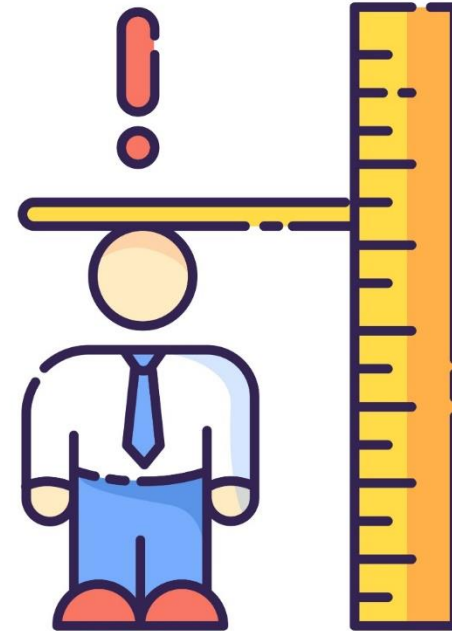


Leri-Weill: 3 hoved-kjennetegn



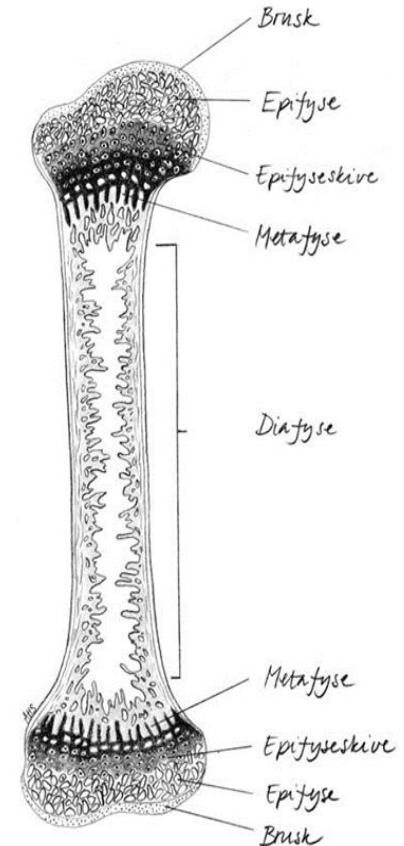
Definisjon kortvoksthet

- Barn under 3. percentil
- Voksne menn lik eller under 160cm
- Voksne kvinner lik eller under 150cm



Vekstproblemer ved LWD

- Bildet av en knokkel illustrerer at den er inndelt i ulike områder.
- Mellom epifyse og metafyse ligger epifyseskive og det er her lungevekst foregår. Etter hvert når barnet blir eldre lukker vekstskivene seg og veksten avtar og slutter etter hvert helt.
- SHOX genet er hovedsakelig aktiv i vekstsoner i underarm og leggene og i noen knokler i ansiktet.
- Genfeilen fører til forstyrrelse i lengdevekst med i legger og underarm, og medfører
 - forkortete underarmer og legger
 - underarmsdeformitet som kalles Madelungs deformitet



Kortvoksthet

- Ofte normal lengde ved fødsel
- I småbarnsperiode begynner barnet å falle ut av vekstkurven
- Symmetrisk forkortning av underarmer og legger (mesomeli) kommer litt senere
- Pubertetsveksten kan utebli
- Forventet slutthøyde for kvinner er 142 til 157 og for menn 152 til 179 cm

Korte underarmer og legger (Mesomeli)

- Bilde av et skjelett med normal lengde og et kortvokst skjellet med forandringene som er typiske for LWD



Antropometri

- Undersøk høyde i stående stilling og i sittende stilling i tillegg til armspenn. Fordi leggene er kortere vil man få en høyere ratio mellom høyde i sittende stilling og stående høyde, jo høyere den er, jo kortere er leggene. Også armspenn vil være mindre enn forventet hvis man sammenligner med friske personer.



Madelungs deformitet

- Beskrevet av Otto Madelung i 1878
 - Symptomene ses i sen barneskolalder
 - Feilstilling i håndleddet som gir en knekk i håndleddet («gaffelform»)
 - En eller begge underarmer
 - Radiologiske tegn utvikles tidligere
 - Smerter og mindre bevegelighet i underarmer
 - Kvinner oftere hardere rammet
-
- Ikke alle med Leri-Weill har Madelung
 - Ikke alle med Madelung har Leri-Weill

Årsak til Madelungs deformitet ved LWD

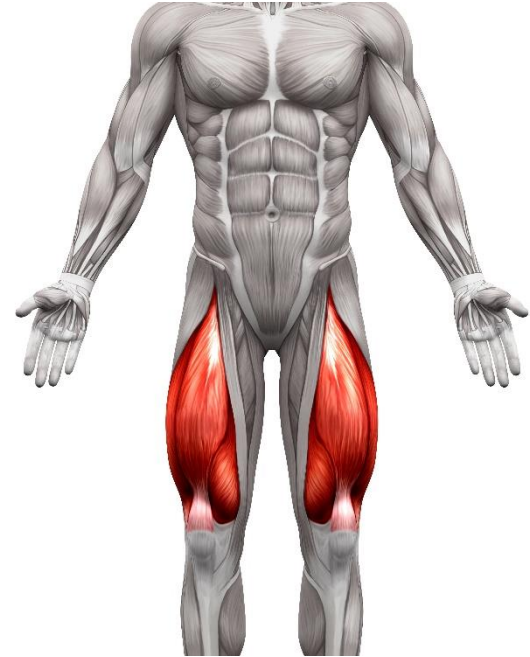
- Unormal vekststand i vekstskiven i radius
- Vickers ligament = unormalt tykt ligament/leddbånd, mellom radius og håndrotsbenet Lunate
- Vickers ligament er antatt å hindre vekst ved å komprimere epifyse-skiven

Radius blir forkortet og krummet og ulna blir relativt lengre og ute av stilling/forskjøvet/subluksert

Andre kliniske tegn...

Kraftige lårmuskler

- Det er beskrevet at mange med LWD har kraftig utviklet muskulatur, mest lårmuskler



Andre funn: feilstillinger i ankler og knær

- En del plages med feilstillinger i ankler og knær.
 - kan både føre til smerter og til utvikling av slitasje, noe vi kaller for artrose.
 - Det er viktig med god sko, evt tilpasset sko eller såla for å korrigere feilstillinger.
 - Ved alvorlige feilstillinger vil det evt være behov for operasjon.



Andre funn: Skoliose

- Noen kan utvikle skjevhet i ryggen, skoliose
- Ryggen bør kontrolleres jevnlig hos barn med LWD
- Det er viktig med vanlig fysisk aktivitet, ellers trengs det ofte ikke noe spesifisk tiltak.
- Ved mer alvorlige skolioser vil en spesialist vurdere indikasjon for bruk av korsett.
- I de alvorligste tilfellene trengs det en ryggoperasjon, men det er sjelden



Normal spine



Combined Skoliosis

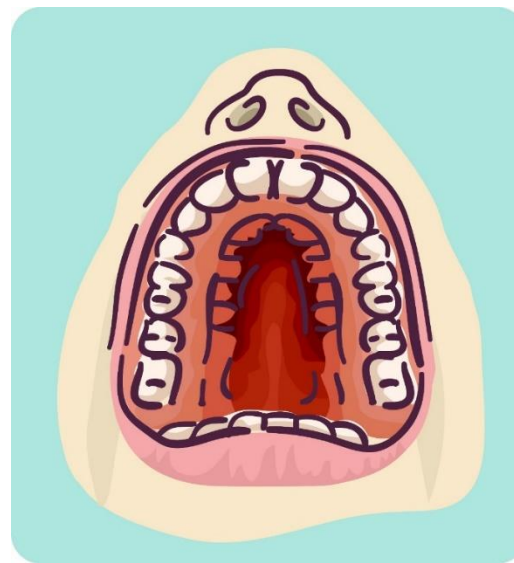
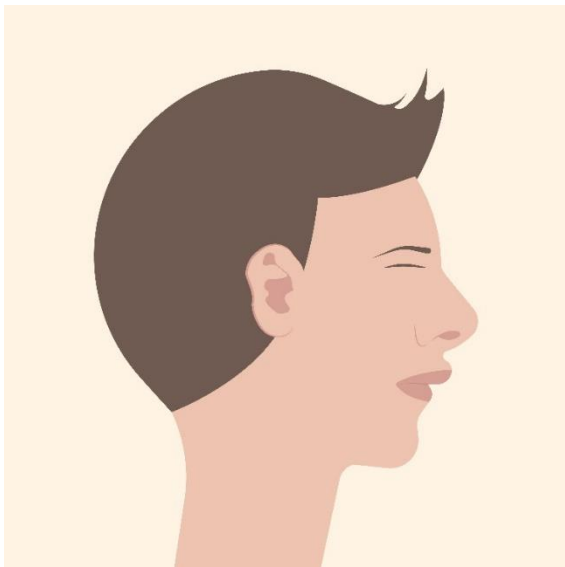
Albue vinkel

- Personer med LWD kan ha større vinkel i hvordan albuen står bort fra kroppen enn personer uten diagnosen.
- Dette trenger ikke gi noen symptomer.



Forandringer i ansiktet

- Noen personer med LWD har en underkjeve som er for liten (micrognathia).
- I tillegg er det beskrevet tilfeller hvor ganen er veldig høy.



Hørsel???

- En studie beskrev 2 personer med LWD med nedsatt hørsel
- Dette har ikke blitt beskrevet i andre studier. Så det kan være en tilfeldig funn.



Smerter

- Vi har erfart at noen personer med LWD har smerter i forskjellige steder i kroppen.
- Både nakke, rygg eller andre ledd beskrives som smertefull i tillegg til at en del pasienter beskriver smerter i muskulatur.



Behandling

- Veksthormonbehandling
- Kirurgi
- Ortoser
- Smertebehandling/ rehabilitering

Veksthormonbehandling

- Veksthormonbehandling startet rundt 2000
- Vekstforstyrrelse skyldes ikke for lite veksthormon
- Viktig med tidlig start, ingen effekt etter puberteten
- Effekt er veldig forskjellig, max 7-10cm
- Daglige injeksjoner
- Følges opp av endokrinolog to ganger i året

Behandling av Madelung deformitet

- Regelmessig klinisk og evt radiologisk kontroll av h ndleddet
- Henvisning til h ndkirurg ved p fallende funn
- Radiologiske unders kelser ved behov
- Avhengig av deformitetsgraden og plagene behandles konservativt eller kirurgisk

Konservativ behandling

- Mange har lite plager og trenger ikke operasjon
- Evt henvisning til ortopediingeniører for tilpassning av håndortoser
- Må ofte være spesialtilpasset
- Viktig med å prøve og evt tilpasse ortosene fram til de passer
- Ergonomisk tilpasning på skole, hjemme, arbeidsplass (mer i morgen)
- Ved mye smerter i händleddene bør aktivitetene som belaster händleddet unngått

Mål med kirurgi

- Forebygge deformitet
- Redusere smerte
- Beholde bevegelighet
- Forbedre utseende

Kirurgi i barnealder

- Vurderes av håndkirurg
- Gjøres vanligvis i 9 – 10 års alder
- Kutte Vickers ligament eller andre korrigerende operasjoner

Kirurgi i voksenalder

- Kirurgiske tiltak er mulig i voksenalder
- Henvisning til håndkirurg ved mye plager
- Både avstivningsoperasjon eller korrigerende operasjoner

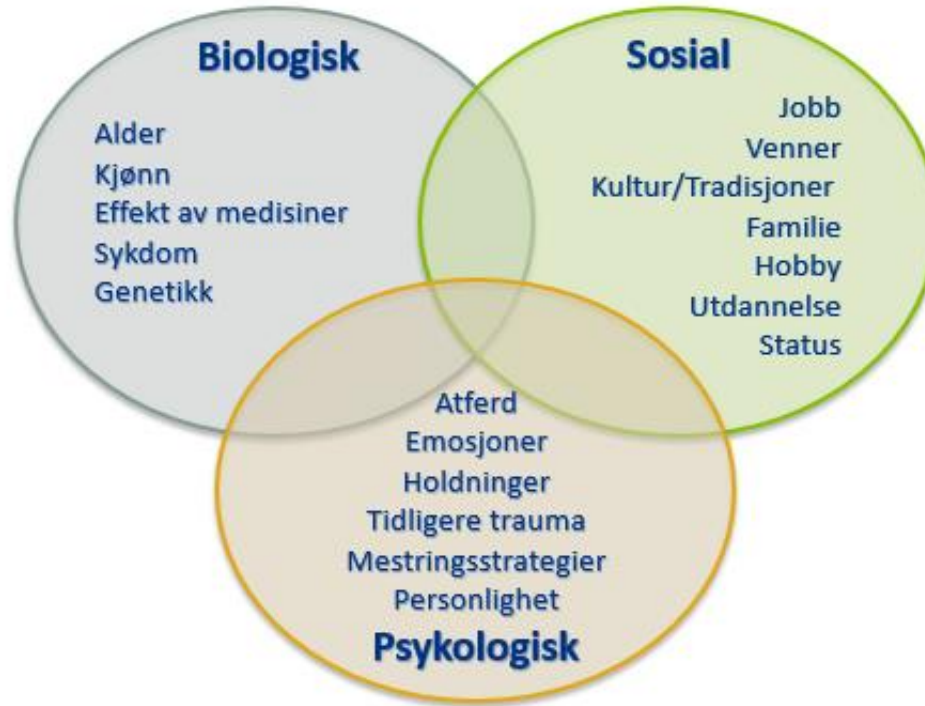
Annen konservativ behandling

- Noen trenger tilpasset såler eller tilpasset sko
- Viktig med å prøve og evt tilpasse ortosene fram til de passer

Smerter i voksenlivet

- Utfra våre erfaringer plages en del av pasienter med LWD med smerter i forskjellige steder i kroppen
- God smertebehandling er viktig
- Smerte påvirkes av mange faktorer
- Fysioterapi
- Ergoterapi
- Rehabilitering

Biopsykososial modell



Oppfølging av personer med LWD

Genetisk veiledning

- Gjennomgang av sykehistorie
- Gjennomgang av slektens sykehistorie
- Klinisk undersøkelse der det er aktuelt
- Informasjon om diagnosen
- Gjennomgang av evt gentester
- Gjennomgang av anbefalt kontrollopplegg og evt videre henvisning

Oppfølgingen av barn i dag

- Barnelege/barneendokrinolog
 - Vurdere veksthormon behandling
- Ortoped/Håndkirurg
 - Skjelett oppfølging/oppfølging vedr evt Madelung utvikling
- Fysioterapeut og/eller ergoterapeut vurdering ved behov
- Rehabilitering (Beitostølen og andre)

Oppfølgingen av voksne i dag

- Behovsbasert
- Fastlege som første kontaktperson
- Fysioterapeut og/ eller ergoterapeut ved behov
- Ortoped/ håndkirurg
- Ortopediingeniør
- Smerteklinikk
- Rehabilitering

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

- Gir råd og veiledning for personer med «våre» diagnoser
- Gir råd og veiledning for fagpersoner
- Kan kontaktes uten henvisning

Skjelettdysplasi poliklinikk

- Poliklinikk for voksne personer med skjelettdysplasi
- Henvisning fra fastlege eller annen spesialist
- Problemstilling knyttet til skjelettdysplasi
- Ingen utredning eller ordinære helsekontroller

Livskvalitet hos voksne med LWD?

- Lite kjent om hvordan livskvalitet er hos voksne med kortvoksthet
- TRS gjennomfører for tiden en studie på temaet
- Alle med diagnosen LWD bør ha fått informasjonsskriv og er hjertelig velkommen til å være med på studien
- Svarfrist 07.02.2022

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