

## Huskeliste for barneleger og fastleger. Anbefalt oppfølging av personer med osteogenesis imperfecta (OI)

Alle som har OI bør ha et godt samarbeid med sin fastlege. Alle barn med OI bør ha en gjennomgang med barnelege så snart diagnosen er stilt, og legge en plan for oppfølging. Voksne med OI bør ha en konsultasjon med fastlege med gjennomgang av symptomer og funn knyttet til diagnosen ca. en gang per år (tilpasses individuelle behov). Detaljerte sjekklister for barn og voksne finner du nedenfor.

### Hva er osteogenesis imperfecta (OI)?

OI, også kalt medfødt benskjørhet, er en gruppe arvelige bindevevssykdommer som først og fremst rammer skjelettet, men andre organer er også påvirket. OI deles inn i undertyper med stor variasjon i kliniske funn og alvorlighetsgrad.

Vanlige kjennetegn ved OI er økt bruddtendens, feilstillinger i rygg, armer og ben, overbevegelige ledd, blå bindehinner på øynene, nedsatt hørsel, tannforandringer og varierende grad av kortvoksthet. I tillegg kan ulike indre organer som lunger, hjerte og mage/tarm være påvirket. På tross av de medisinske utfordringene lever personer med OI aktive og gode liv.

[Les mer om medisinske forhold ved osteogenesis imperfecta \(OI\) – hos TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#)

### Hva bør følges opp regelmessig?

#### Barn med OI

Alder, alvorlighetsgrad og kombinasjonen av symptomer og funn avgjør hvilken oppfølging og behandling det enkelte barn med OI vil ha behov for. Det finnes ingen helbredende behandling for OI. Målet for oppfølgingen er derfor å bidra til best mulig livskvalitet, økt mobilitet og funksjonell uavhengighet. Behandlingen rettes mot å forbedre beinstyrken, redusere bruddrisiko, begrense smerter, korrigere feilstillinger og forebygge langsiktige komplikasjoner.

Alle barn med OI bør ha en gjennomgang med barnelege så snart diagnosen er stilt, og legge en plan for oppfølging. Barn med klinisk moderat og alvorlig OI bør følges regelmessig av barnelege, barneortoped og fysioterapeut (OI – klinikk) - hyppighet avtales individuelt.

*Se sjekkliste neste side*

### Sjekkliste for oppfølging av barn med OI

Hva skal undersøkes?	Aktuelle undersøkelser	Hvor ofte?	Kommentar
<b>Skjelettet</b>	Røntgen totalskjelett ved mistanke om OI Vanlige endringer: Buede rørknokler, fotfeilstilling (plattfot), skjevhet i ryggen, "wormian" bones i skallen <a href="#">Brudd, feilstillinger og bentetthetsmåling avgjør indikasjon for behandling med bisfosfonater</a>		
<b>Brudd</b>	Høre om det har vært nye brudd siden forrige konsultasjon Lav terskel for røntgen ved mistanke om brudd, men ferske OI-brudd kan være vanskelige å oppdage		Barn med OI-brudd bør ha åpen retur til sykehus med ortoped
<b>Bentetthetsmåling</b>	Norge har dessverre ikke tilgang til bentetthetsmåling hos de aller minste	Første gang ved 4 års alder	
<b>Hørsel</b>	Henvise til audiometri, henvise til ØNH - spesialist ved symptomer	Første kontroll ved 4 års alder, deretter ca. hvert 3. år eller ved nye symptomer	Ca. 50 % av alle med OI har nedsatt hørsel
<b>Syn</b>	Henvise til synsundersøkelse - henvise til øyelege ved symptomer	Første kontroll før skolestart, deretter ca. hvert 3. år eller ved nye symptomer	Oppfølging avhengig av funn
<b>Tenner</b>	Følg <a href="#">egne retningslinjer for oppfølging av tenner og munnhule ved OI</a> , fra Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser (TAKO senteret)	Første undersøkelse ved 6 – 8 måneders alder når de første kommer	
<b>Funksjon</b>	Følge med på barnets utvikling, spesielt nye feilstillinger i rygg, føtter og armer/bein. Henvise til barneortoped ved funn	Årlig/ved behov	Endring siden sist?
<b>Smerter</b>	Enkel smerteanamnese – VAS-skala med ansikter	Årlig/ved behov	Endring siden sist?
<b>Blodprøver</b>	Sjekke totalt kalsium og D-vitamin Andre blodprøver ved behov	Årlig/ved behov	Gi tilskudd ved for lave verdier
<b>Kosthold</b>	Gjennomgang av kosthold – får barnet i seg nok kalsium og D-vitamin? Obs! Overvekt hos barn som sitter mye rolig Obs! Forstoppelse er ikke uvanlig	Årlig/ved behov	Gi info om riktig og variert kosthold
<b>Overgang fra barn til voksen (transition)</b>	Når personen blir 16 år bør det gis tilbud om samtale rundt det å gå over til voksenoppfølging		Kontakt gjerne TRS ved spørsmål

## Voksne med OI

Konsultasjoner med fastlege bør inneholde samtale om, og undersøkelse av, følgende forhold:

<b>Hva skal undersøkes?</b>	<b>Aktuelle undersøkelser</b>	<b>Hvor ofte?</b>	<b>Kommentar</b>
<b>Blodprøver</b>	Sjette totalt kalsium og D-vitamin Andre blodprøver ved behov	Årlig	Start behandling ved for lave verdier
<b>Skjelettet</b>	Henvise til bentetthetsmåling (DXA) Ved osteopeni/osteoporose - henvise til endokrinolog for å <a href="#">vurdere indikasjon for behandling med bisfosfonater</a> . Obs. økende ryggskevhet (kyfose/skoliose)	Hvert 5.år om ikke annet er avtalt m/spesialist eller endringer har oppstått	Obs. ved nye brudd, spesielt i ryggen, og økende skjelett-smerter
<b>Brudd</b>	Høre om det har vært nye brudd siden forrige konsultasjon. OI-brudd kan være vanskelige å oppdage	Henvise til ortoped v/feilstillinger, brudd som ikke gror, økende smerter	
<b>Hørsel</b>	Henvise til audiometri, henvise til ØNH -lege ved symptomer	Hvert 3. år eller ved nye symptomer	Ca. 50 % av alle med OI har nedsatt hørsel
<b>Syn</b>	Enkel synstest – henvise til synsundersøkelse - henvise til øyelege ved symptomer	Hvert 3. år eller ved nye symptomer	Måling av trykk på øyet kan gi falske verdier
<b>Tenner</b>	Følg <a href="#">egne retningslinjer for oppfølging av tenner og munnhule ved OI</a> , fra Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser (TAKO senteret)		
<b>Lunger</b>	Spirometri, lytte til lungelyder (auskultasjon) - spørre om tung pust, morgentretthet. Henvise til lungelege	Første undersøkelse ved 25-30 års alder + ved symptomer	
<b>Hjerte/kar</b>	Lytte til hjertelyder (auskultasjon), EKG, BT – henvise til hjerte-lege	Første undersøkelse ved 25-30 års alder + ved symptomer	
<b>Funksjon</b>	Samtale om funksjon – opplever tap av funksjon? Fysisk aktivitet? Evt. kartlegging av funksjon – enkel ADL status	Årlig/ved behov	Endring siden sist? Aktuelt med rehabilitering?
<b>Leddstatus</b>	Hypermobile ledd?	Årlig/ved behov	
<b>Smerter</b>	Enkel smerteanamnese/ - evt. smerteskjema	Årlig /ved behov	Endring siden sist?
<b>Kosthold</b>	Gjennomgang av kosthold – viktig at kalsium og D-vitamin dekkes gjennom naturlige kilder. Obs! Obstipasjon er ikke uvanlig	Årlig/ved behov	Obstipasjon kan også skyldes skjelettforandring (protrucio) i hofter
<b>Annet</b>	Ha lav terskel for henvisning ved nye symptomer/funn	Årlig/ved behov	Kontakt gjerne TRS ved spørsmål

### *Henvis videre ved behov – skjelettdysplasi poliklinikk for voksne*

Sunnaas sykehus har i samarbeid med TRS poliklinisk tilbud til voksne som har skjelettdysplasi og som opplever nye problemstillinger relatert til skjelettdysplasi-tilstanden.

[Her finner du informasjon om poliklinikken og om henvisningsrutiner](#)