

Frambu 28.november 2023

Stickler syndrom og skjelettforandringer

Lena Lande Wekre

Overlege

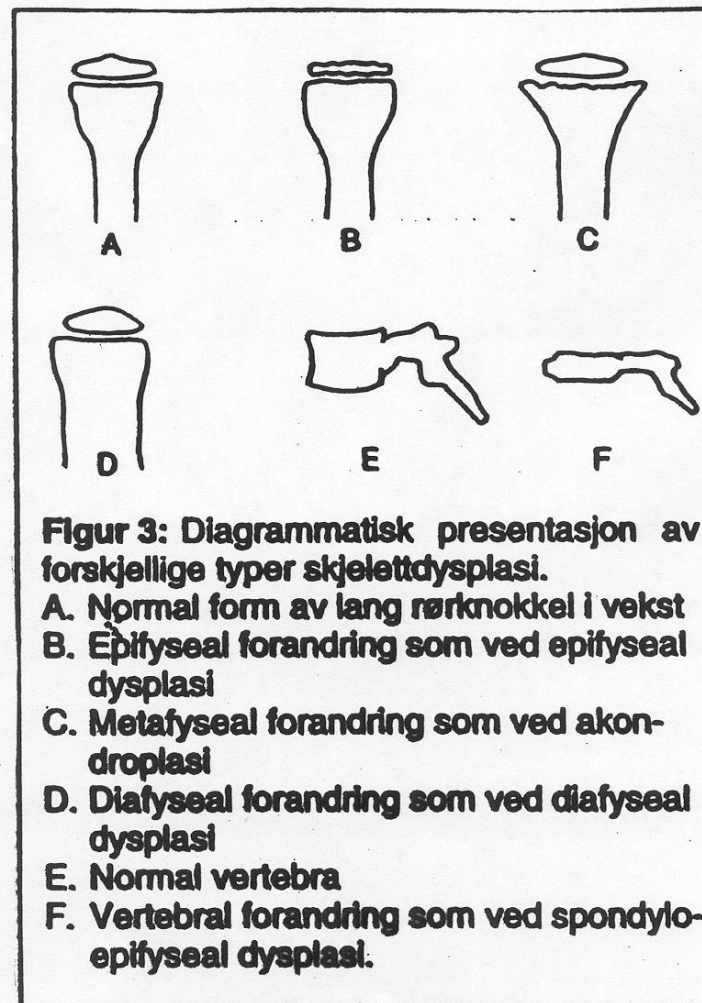
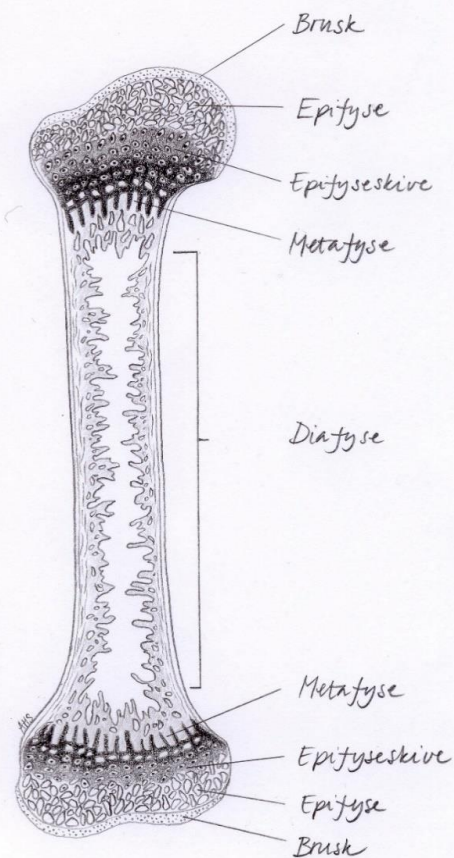


Hva er en skjelettdysplasi?

- Skjelettdysplasier (osteokondrodysplasier)
 - en gruppe arvelige tilstander som først og fremst påvirker bein og brusk
 - kan også ha en betydelig påvirkning på muskler, sener og leddbånd
 - varierende grad av feilstillinger
- Forekomsten angitt til 6-9 per 10 000 fødte
- Beskrevet over 450 ulike sjeldne, medfødte skjelettdysplasier



Hvor ser vi forandringer?

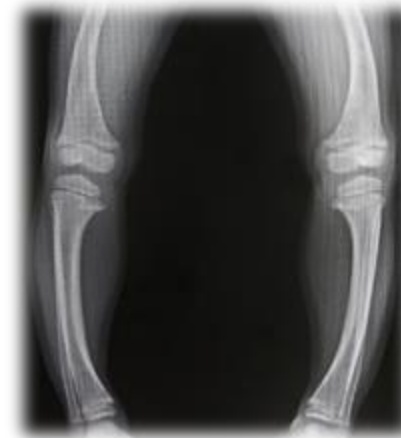


Figur 3: Diagrammatisk presentasjon av forskjellige typer skjelettdysplasi.

- A. Normal form av lang rørknokkel i vekst**
- B. Epifyseal forandring som ved epifyseal dysplasi**
- C. Metafyseal forandring som ved akondroplasi**
- D. Diafyseal forandring som ved diafyseal dysplasi**
- E. Normal vertebra**
- F. Vertebral forandring som ved spondylo-epifyseal dysplasi.**

Forandringer i de store leddene

- Feilstillinger
- Betennelser (artritt)
- Slitasje (artrose)



Forandringer i ryggvirvlene

- Morgenstivhet
- Smerter i ryggen med eller uten utstråling
- Parestesier (prikking stikking)
- Kraftsvikt
- Redusert gangavstand

De fleste med ulike skjelettdysplasier vil ha behov for:

- utredning og oppfølging av ortoped - feilstillinger og funksjon
- ulike medisinske spesialister - avhengig av symptomer og funn
- genetisk veiledning
- fysioterapi og veiledning om fysisk aktivitet og trening
- veiledning om tilpasning av omgivelser, aktiviteter og hjelpemidler i dagliglivet
- psykologiske utfordringer og behov for støtte og oppfølging

Behandlingen må tilpasses individuelt til den enkeltes behov, symptomer/funn og funksjon.

Hvilke oppgaver har kollagenene som er forandret ved Stickler?

- **Kollagen II:** COL2A1 Basis for hyalin brusk, inkludert brusk på leddets overflate (leddbrusk)
- **Kollagen IX:** COL9A1 – COL 9A2 – COL9A3 Type IX kollagen er tilstede i kondrocyttene i vekstplatebrusk, voksen leddbrusk, brusk og mellomvirvelskiver. Mutasjoner i type IX kollagen kan disponere individer for multippel epifyseal dysplasi, en klinisk svært heterogen skjelettlidelse, med tidlig debuterende artrose som en svært vanlig manifestasjon
- **Kollagen XI:** COL11A - COL 11A2 – COL2A1 Type XI kollagen er bredt distribuert i leddbrusk, testis, luftrør, sener, trabekulært bein, skjelettmuskulatur, placenta, lunge og neopitel i hjernen

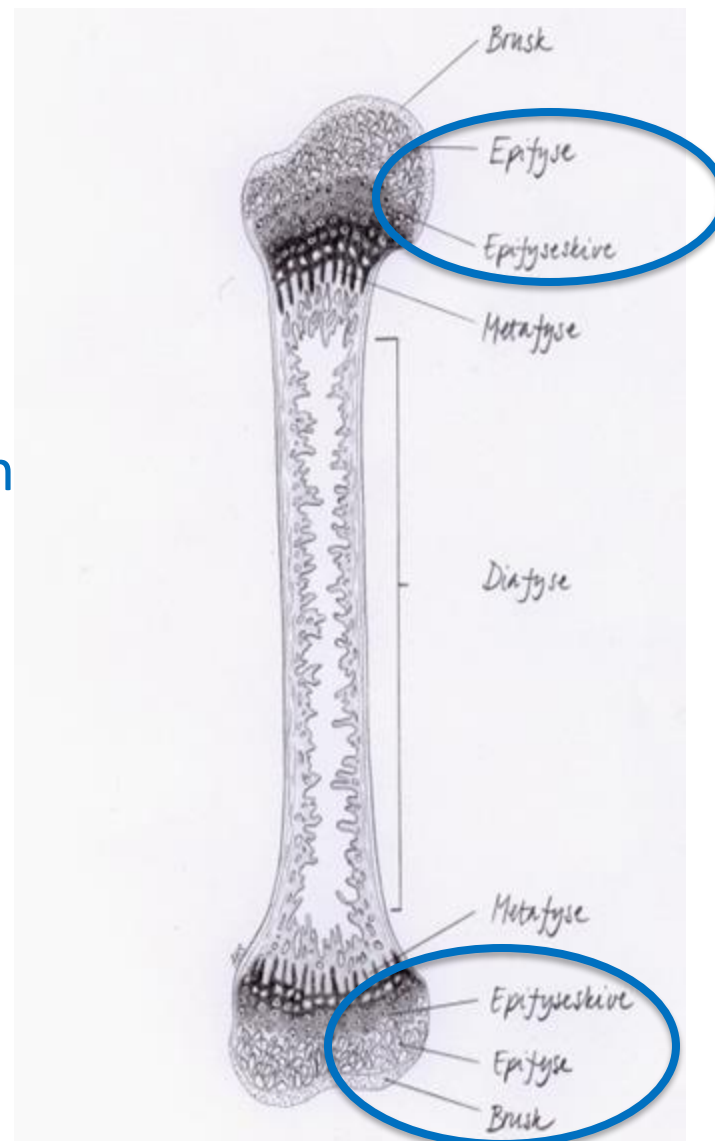
Skjelettforandringer ved Stickler

- Overbevegelige ledd (hypermobilitet) i ung alder.
Mange stivner til med økende alder.
- Kalvbenthet (genu valgum).
- Forstørrede ledd, mest uttalt hos barn.
- Leddsmerter, spesielt i beina og ryggen, som kan oppstå fra barnealder og forverres med tiden.
- Tidlige slitasjeforandringer (artrose).
- Leddforandringer (typisk epifyseal dysplasi med prematur artrose).
- Endringer i ryggvirvlene (platyspondyli, Schmorlske knuter), eventuelt med skjevhet i ryggen (skoliose, kyfose).
- Endringer i hoftene (protrusio acetabuli, coxa valga, Calve-Legg-Perthe-liknende forandringer).

En liten påminning om hvor forandringene sitter:

I hvor stor grad kan vi bruke kunnskapen vi har fra store grupper med leddforandringer?

I hvor stor grad må vi ta hensyn til kompliserende faktorer?



Hvilke operasjoner er aktuelle?

- Feilstillinger /aksefeil
- Leddslitasje/artrose
- Epifysiodese
- Hemi epifysiodese
- Osteotomi
- Totalprotese
- Hemiprotese
- Andre?

Vekststopp ved benlengdeforskjell (epifysiodese)

- Epifysiodese er en kirurgisk teknikk som brukes hos barn for å stoppe veksten i en knokkel for å utligne en benlengdeforskjell
- Tidspunktet for prosedyren er avhengig av kjønn, alder, årsaken til ulik benlengde, hvor stor benlengdeforskjellen er og kommer til å bli ved vekstslutt
- Med epifysiodese kan vi stoppe veksten i vekstskivene i det lange benet slik at det korte benet kan ta igjen det lange benet.

Aksefeil

- Aksefeil vil si at aksen gjennom hofte, lår, kne, legg og fot ikke er rett. Barnet kan være hjulbeint, kalvbeint, gå med inntåing eller uttåing



For å unngå overbelastning på hofte, kne og ankel, og risiko for slitasje og smerter på sikt, kan du få tilbud om en korreksjon av feilstillingen med kirurgi. Målet med behandlingen er å få rettet opp akser.

Aksekorreksjon og/eller korreksjon av rotasjonsfeilstilling rundt kne, hofte eller ankel gjøres hos barn og voksne for å rette opp feilstillinger i bena.

Operasjonen kan korrigere aksefeil som hjul- og kalvbenthet, eller en inn- eller uttåing.



Vekststyring ved aksefeil (hemiepifysiodese)

- Hemiepifysiodese er en kirurgisk teknikk som brukes hos barn for å rette ut feilstillinger i beina under vekst (korrigerer akser ved å hindre videre vekst i epifyseskivene).
- Teknikken brukes som regel for å korrigere en aksefeil i form av hjul- og kalvbenthet
- Vanligste lokalisasjoner for epifysiodese er distale femurfyse og proksimale tibiafyse
- Med hemiepifysiodese kan vi begrense vekst på en av sidene i vekstskiven midlertidig ved å plassere en plate, krampe eller skrue over denne
- Feilstillingen vil da gradvis korrigeres mens du vokser
- Når feilstillingen er korrigert fjernes implantatet og benet kan fortsette å vokse
- Målet med behandlingen er at du ender opp med rette akser ved vekstslutt

Osteotomi

- Osteotomi er en operasjon der man retter opp vinkelen i leddet
- Osteotomi med «åpen» eller «lukket» kile (evt. overskjæring av knokkelen)
- **”Åpen kile”** innebærer at det lages en åpen spalte i osteotomien i form av en kile for å korrigere feilstillingen som fikseres med plate. Den åpne spalten tettes i tilhelningsfasen med benvev, og benet tilheler i den nye stillingen
- **«Lukket kile»** innebærer osteotomi hvor en tar ut benvev i form av en kile. Osteotomien lukkes og fikseres, og benet tilheler i den nye stillingen

Proteser

- Når annen behandling ikke lenger gir smertelindring i et skadet eller utslitt ledd (artrose), kan innsetting av et nytt ledd - en totalprotese - være løsningen
- Innsettingen av et kunstig ledd kan lindre smerter og bedre bevegeligheten i leddet slik at du kan fungere godt i dagliglivet
- En total hofteprotese innebærer at både lårbeinshodet og hofteskåla skiftes ut med kunstige deler



- Et alternativ er at bare lårbeinshodet erstattes med protese, det kalles en halvprotese



Aktuelle spørsmål:

- Når, og hvor, er det aktuelt å henvise til utredning?
- Når er det aktuelt med kirurgi?
- Når er det aktuelt med fysioterapi?
- Begrensninger i forhold til fysisk aktivitet?
- Forslag til gunstige aktiviteter – barn/voksen?

[Benlengdeforskjell og aksefeil hos barn og voksne - Oslo universitetssykehus \(oslo-universitetssykehus.no\)](#)

Norsk register for sjeldne medfødte bensykdommer



The screenshot shows the website for the Norwegian register for rare congenital bone diseases. The header includes the logo for Oslo universitetssykehus and navigation links for 'SØK' and 'MENY'. The breadcrumb trail reads: 'Forside > Avdelinger > Ortopedisk klinikk > Norsk register for sjeldne, medfødte bensykdommer'. The main heading is 'Norsk register for sjeldne medfødte bensykdommer'. Below this is a paragraph: 'Norsk register for sjeldne medfødte bensykdommer er et forsknings- og kvalitetsregister hvor målet er å få oversikt over, og følge alle som har en sjelden, medfødt bensykdom (skjelettdysplasi) over tid.' A photograph of a young child is shown below the text. Under the photo, it says 'Publisert 01.03.2021 / Sist oppdatert 11.03.2021'. The section 'Om registeret' contains the text: 'Norsk register for sjeldne, medfødte bensykdommer er opprettet av seksjon for barneortopedi og rekonstruktiv kirurgi ved Rikshospitalet, OUS. Seksjonen er nasjonal behandlingstjeneste for medfødte deformiteter i underekstremiteter hos barn og unge.'

<https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/ortopedisk-klinikk/norsk-register-for-sjeldne-medfodte-bensykdommer>



Sjelden, men ikke alene!