

Leri-Weills dyskondrosteose

Ariane Kwiet

Spesialist i fysikalsk medisin og rehabilitering

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Agenda

Litt innføring

Årsak

Det kliniske bildet

Behandling

Oppfølging

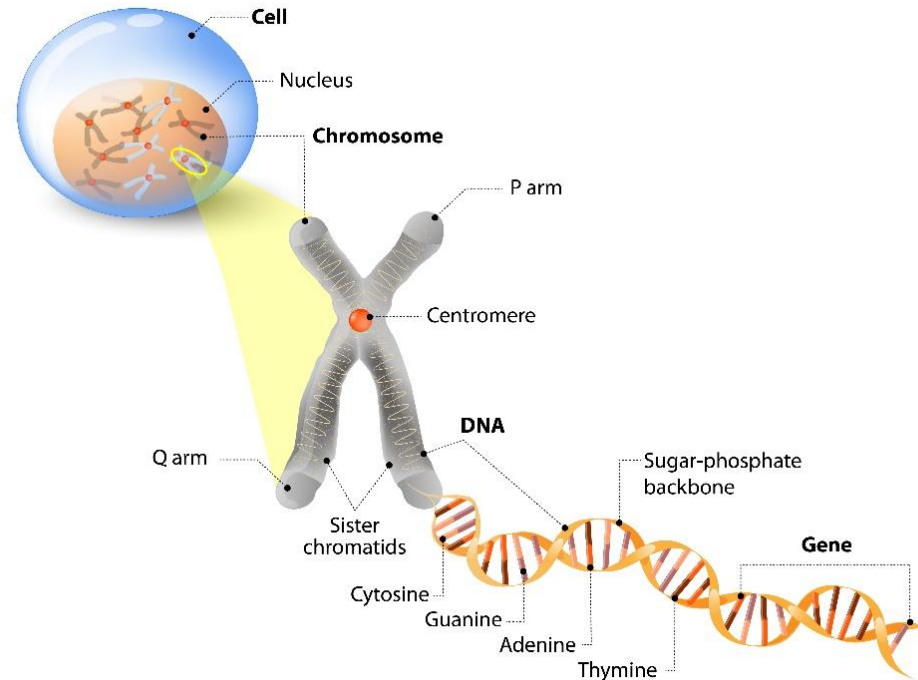
Noen begrepsavklaringer

- **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?

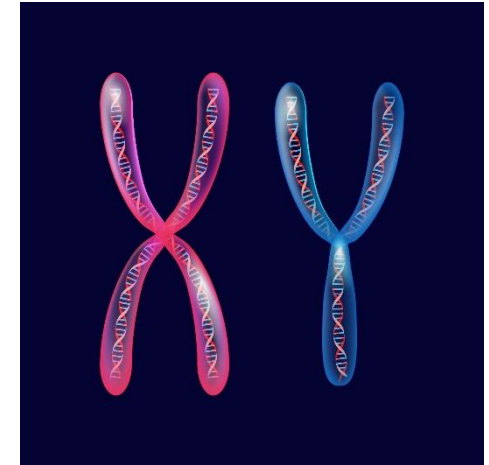
- Regnes som en av de vanligste skjelettdysplasier
- 1:2000 – 5000
- Det fødes mellom 12 og 30 barn med LWD i Norge hvert år.

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

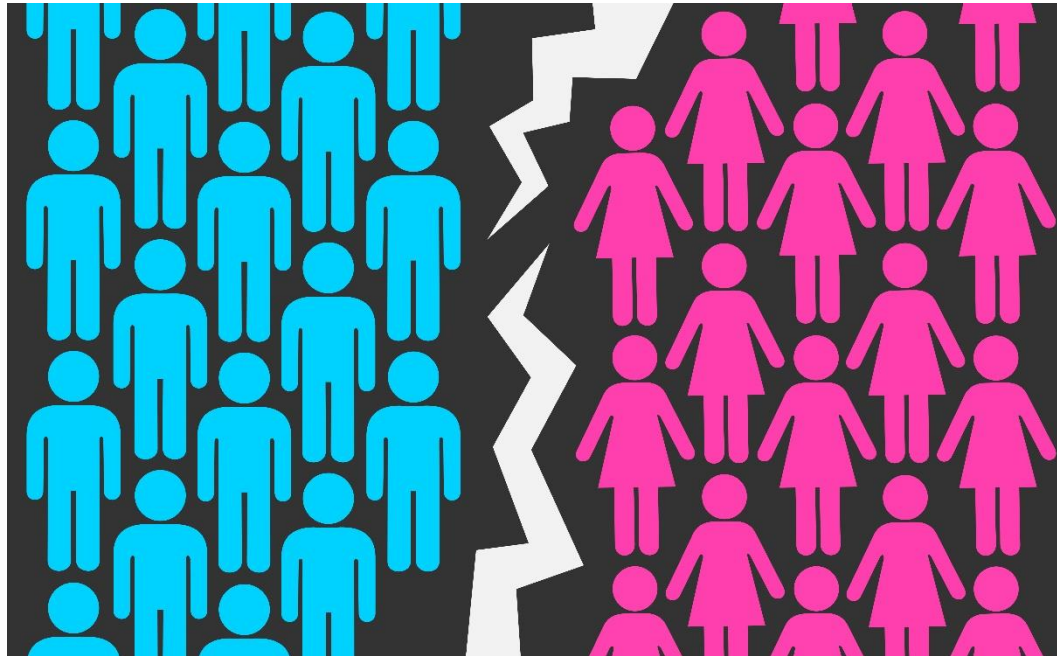
- Mutasjon = genfeil i SHOX genet
- Kan være ny oppstått eller nedarvet
- Dominant arvegang
- Samme genfeilen kan gi forskjellige plager fra person til person også innad i samme familie

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)

Kjønnforskjell



Leri-Weill: 3 hoved-kjennetegn

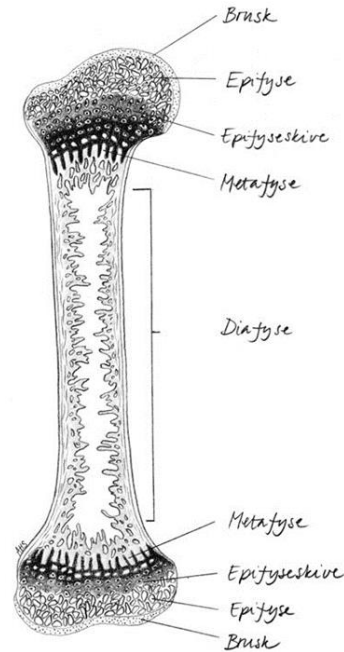


Definisjon kortvoksthet

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



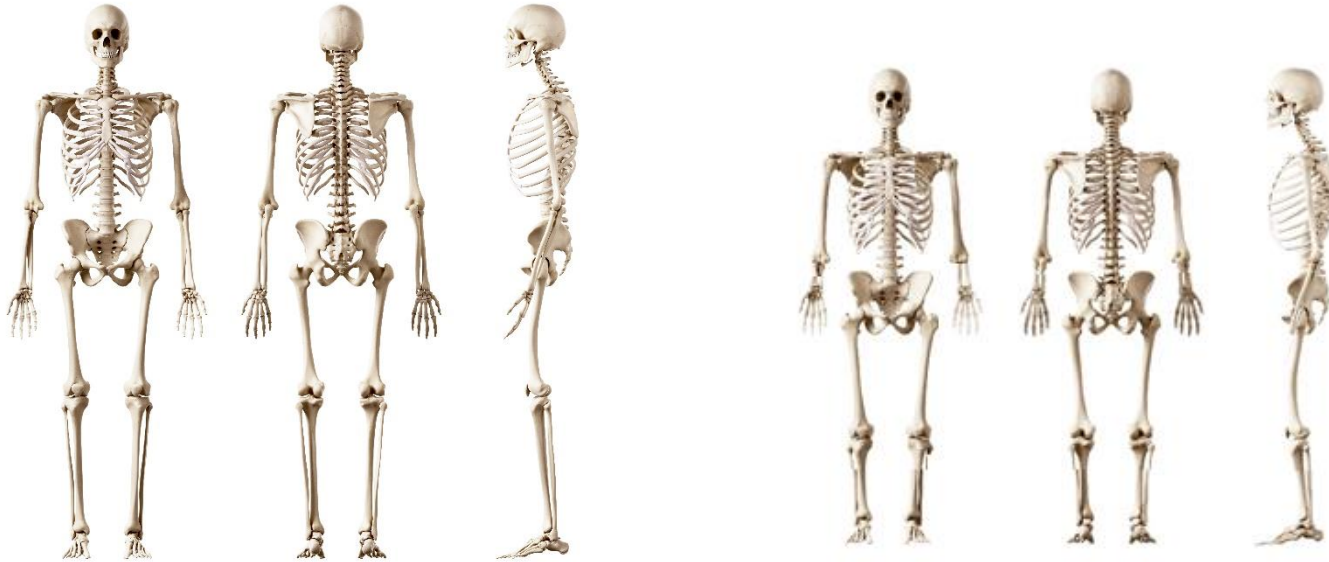
Vekstproblemer ved LWD



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)



Antropometri



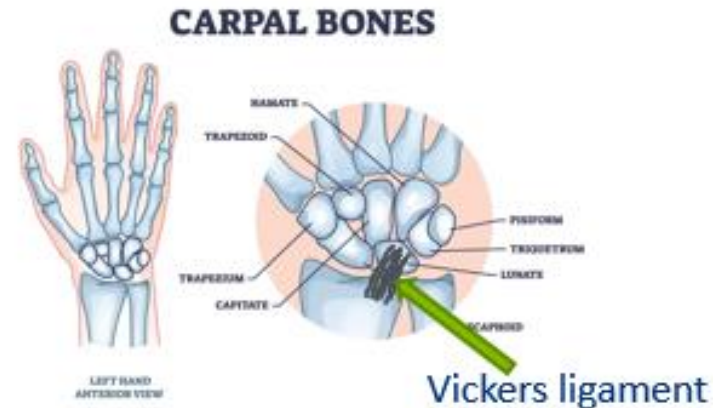
Madelung

- Beskrevet av Otto Madelung i 1878
- Symptomene ses i sen barneskolealder
- Feilstilling i håndleddet som gir en knekk i håndleddet («gaffelform»)
- En eller begge underarmer
- Radiologiske tegn utvikles tidligere, men ikke før 5 års alder
- 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 spolebeinet (radius)
- Vickers ligament = unormalt tykt ligament/leddbånd, mellom spolebeinet og et håndrotsben (Os 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



Andre funn: feilstillinger i ankler og knær



Andre funn: Skoliose



Normal spine

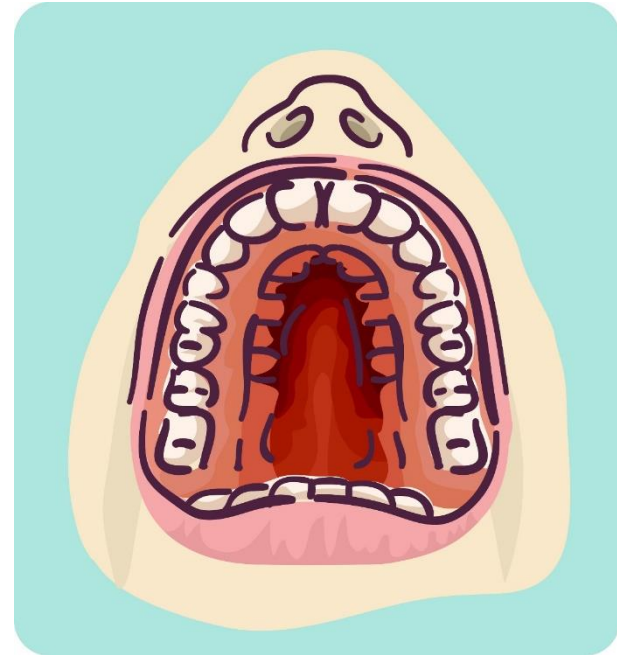
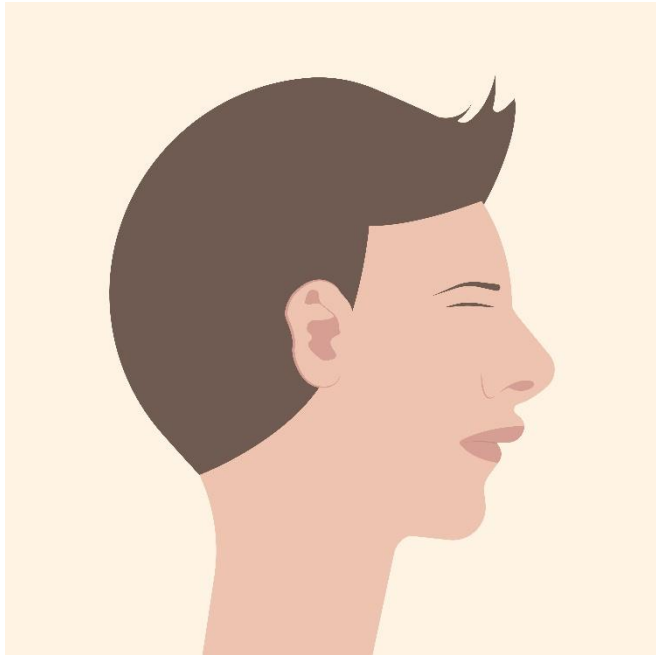


Combined Skoliosis

Albue vinkel



Forandringer i ansiktet



Smerter



Behandling

- Veksthormonbehandling
- Kirurgi
- Ortoser
- Smertebehandling

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 håndleddet hos barn
- Røntgenbilde av håndleddene (ikke før 5års alder)
- Hos noen kommer forandringer først med 8-9 årsalder
- Henvisning til håndkirurg ved påfallende funn
- Ved påvisning av begynnende Madelung vil håndkirurgen vurdere indikasjon for en forebyggende operasjon hos barnet
- Voksne med Madelung deformitet bør henvises til håndkirurg for en vurdering

Konservativ behandling

- Mange har lite plager og trenger ikke operasjon
- Evt henvisning til ortopediingeniører for tilpasning 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 senere)
- Ved mye smerter i håndleddene bør aktivitetene som belaster håndleddet unngått

Mål med kirurgi

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

Ulike kirurgiske tiltak

Hos barn

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

Hos voksne

- Både avstivningsoperasjon eller korrigerende operasjoner er mulig
- Proteseoperasjon

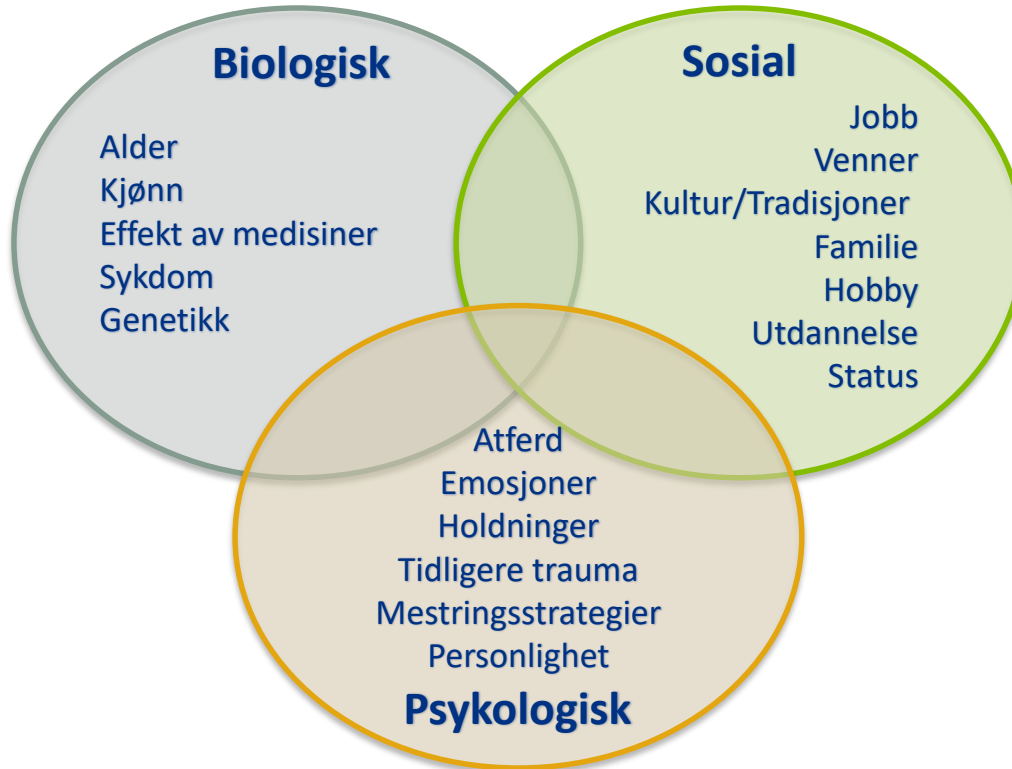
Annen konservativ behandling ved andre deformiteter

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

Smertes 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

Bio-psyko-sosial modell



Oppfølging

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)

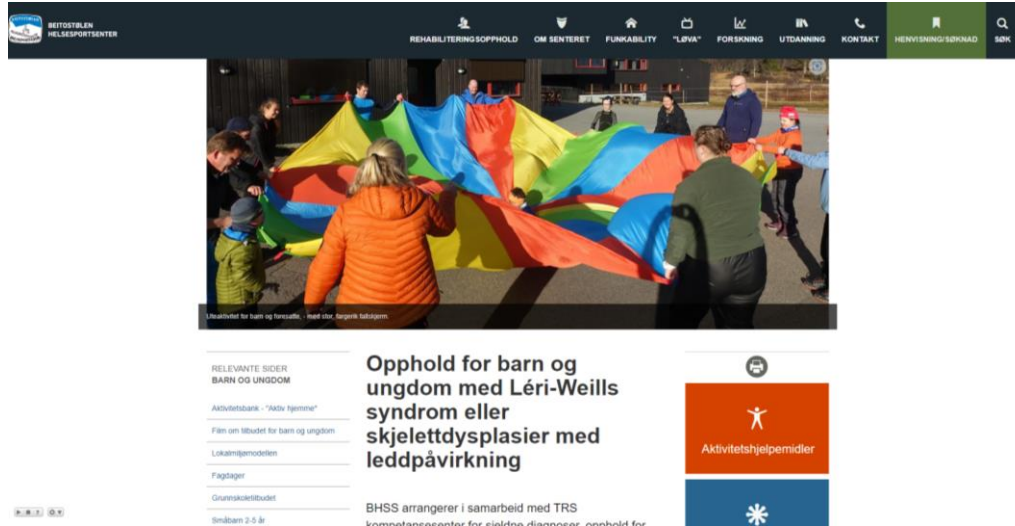
Oppfølgingen av voksne i dag

- 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 fagpersoner
- Gir råd og veiledning for personer med «våre» diagnoser for å finne ut hvor man kan få hjelp
- Rehabiliteringspoliklinikk for personer med en skjelettdysplasi
 - Poliklinikk for voksne personer med skjelettdysplasi
 - Henvisning fra fastlege eller annen spesialist
 - Problemstilling knyttet til skjelettdysplasi
 - Ingen utredning eller ordinære helsekontroller

Et rehabiliteringstilbud for barn og ungdom med LWD 18.09-08.10.2024



BEITOSTØLEN
HELSESPORTSSENTER

REHABILITERING/SOPPHOLD OM SENTERET FUNKABILITY "LØVA" FORSKNING UTDANNING KONTAKT HENVISNING/SØKNAD SØK

Reservert for barn og ungdom. Bestill din plass nå!

RELEVANTE SIDER
BARN OG UNGDOM

Aktivitetbank - "aktiv hjemme"

Filer om tilbudet for barn og ungdom

Lokalmiljømedien

Fagdager

Grunnskoletilbudet

Smlbarn 2-5 år

Opphold for barn og ungdom med Léri-Weills syndrom eller skjelettdysplasier med leddpåvirkning

BHSS arrangerer i samarbeid med TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser opphold for

Aktivitetshjelpemidler

Opphold for barn og ungdom med Léri-Weills syndrom eller skjelettdysplasier med leddpåvirkning - Beitostølen Helsesportsenter (bhss.no)

