

Anbefalinger for medisinsk oppfølging av barn og voksne med osteogenesis imperfecta (OI)

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
Revidert februar 2017

Alle som har osteogenesis imperfecta trenger et tett og godt samarbeid med sin fastlege. Fastlegen kan henvise videre til spesialist-helsetjenesten ved symptomer eller funn som bør utredes. Barn med moderat eller alvorlig OI bør følges ved barneavdelingen på et regionalt sykehus, eller et annet sykehus med erfaring og kunnskap om tilstanden.

Anbefalingene for medisinsk oppfølging er en generell veiledning. Behovet for kontroller og undersøkelser vil alltid være individuelt. TRS kan være diskusjonspartner ved spørsmål knyttet til diagnosen.

Årlig konsultasjon

Som hovedregel anbefaler vi **minst én årlig kontroll/konsultasjon hos fastlegen med gjennomgang av disse områdene**

- Hørselen
- Synet
- Tannhelsen
- Kalsium og D-vitamin
- Skjelettet og bentetthetsmåling
- Muskene, leddene og seneapparatet
- Nevrologi
- Smerter og slitenhet
- Hjertet
- Respirasjonen og lungefunksjonen
- Mage- og tarmsystemet

Se også **Huskeliste for årlig kontroll av OI**, nederst i denne teksten.

Hørselen

Rundt femti prosent av alle med OI utvikler hørselsnedsettelse. Hørselstapet kan forekomme både som følge av nedsatt ledningsevne i mellomøreknoklene og forhold ved hørselsnerven (sensorinevrogent hørselstap). Kombinasjonstap er det vanligste.

Første hørselskontroll (audiometri) anbefaler vi ved fire års alderen, deretter hvert tredje år. Ved nedsatte terskelverdier bør fastlegen henvise til øre-nese-hals-spesialist for supplerende undersøkelse av benledning.

Ved sterkt nedsatt hørsel kan operasjoner i mellomøret være aktuelt: operasjon på stigbøylen (stapedektomi) ved ledningstap eller kokleaimplantat ved sensorinevrogent hørselstap. Slike operasjoner må utføres på et sykehus som har erfaring med hørselskirurgi og osteogenesis imperfecta.

Synet

OI medfører økt risiko for synskomplikasjoner. Hornhinnen (kornea) har endret form og redusert tykkelse ved OI. Dette kan gi falskt lave verdier ved trykkmålinger av øyet, og føre til forsinket diagnostisering av grønn stær (glaukom). Nærsynthet forekommer også hyppigere ved OI.

Vi anbefaler at barn med OI blir henvist til øyelege ved skolestart, og deretter hvert tredje år. Bruk av kontaktlinser bør avklares med øyelegen. Laseroperasjoner for nærsynthet frarådes på grunn av stor risiko for komplikasjoner.

Tannhelsen

OI gir økt forekomst av tannhelseproblemer:

- Gjennomskinnelige, misfargede og skjøre tenner (dentinogenesis imperfecta/DI)
- Bittforandringer
- Økt forekomst av hull (karies)

Barn med OI bør ha sin første undersøkelse hos en tannlege ved to års alderen. Rundt tre års alderen bør barnet bli henvist til undersøkelse på TAKO-senteret, det nasjonale kompetansesenteret for oral helse ved sjeldne tilstander: www.tako.no. Videre kontroller hos tannpleier eller tannlege er anbefalt to ganger i året.

Diagnosen osteogenesis imperfecta gir rett til fri tannbehandling, i følge Helsedirektoratets A-liste. TAKO-senteret kan kontaktes ved tannhelse-relaterte problemstillinger knyttet til diagnosen.

Kalsium og D-vitamin

Det er viktig med **tilstrekkelig inntak av kalsium og D-vitamin**. For barn fra null til ni år er daglig **anbefalt mengde kalsium** 600 mg, for unge fra 10 til 17 år 900 mg, mens voksne trenger 1000 mg kalsium. Ett stort glass melk (to dl) tilsvarer omtrent 240 mg kalsium.

Anbefalt inntak av D-vitamin er 20 µg per dag. Målt i blodprøver bør serumnivået av D-vitamin (25-OH-vitamin D) være >75 nmol/l. Personer som ikke får et tilstrekkelig inntak gjennom kostholdet bør ha tilskudd av kalsium og D-vitamin.

Skjelettet og bentetthetsmåling

OI medfører økt risiko for brudd og feilstillinger i skjelettet. Det bør være lav terskel for røntgen ved mistanke om brudd. Hvis det er sterk klinisk mistanke om brudd uten funn på røntgenbildene, bør en eventuelt supplere med en CT-undersøkelse. Ved større og kompliserte brudd bør man konferere med en ortoped som har erfaring med OI. Universitetssykehusene og flere av de store sentralsykehusene har erfaring med OI og bruddbehandling.

Det bør være lav terskel for å henvise til ortoped på et universitetssykehus hvis det utvikler seg feilstillinger, bøydde knokler, brudd som ikke gror,

skjevstilling i ryggen (skoliose) og andre komplikasjoner.

Vi anbefaler årlig klinisk kontroll av ryggen med tanke på utvikling av skjevheter, samt måling av høyden: OBS! Vær spesielt oppmerksom på tap av høyde.

Behandling med bisfosfonater kan være aktuelt for barn med moderat og alvorlig OI, som har hyppige brudd i lange rørknokler eller ryggspylen, som utvikler feilstillinger i lange rørknokler eller har mye skjelettsmerter. En henvisning kan sendes til en barne-endokrinolog på en barneavdeling som har erfaring med behandling av barn med OI.

Hos voksne anbefaler vi en **bentetthetsmåling hvert tredje år, dersom denne lar seg vurdere**. Hvis det er fall i bentettheten eller lave BMD-verdier (T-score < -2,5), og ved hyppig eller økt bruddfrekvens og økende skjelettrelaterte smerter, kan oppstart med bisfosfonater være aktuelt. En henvisning til vurdering kan sendes til en endokrinologisk avdeling i egen helseregion.

Musklene, leddene og seneapparatet

OI kan gi redusert muskelstyrke og overbevegelige (hypermobile) ledd. Spesielt gir hypermobilitet i ankene og føttene økt risiko for forstuinger, og behov for behandling med fortsenger. Regelmessig fysisk aktivitet og trening er viktig for å styrke skjelettet, muskulaturen og leddstabiliteten.

Det kan være hensiktsmessig med en henvisning til fysioterapeut for hjelp og veiledning til å opprettholde den fysiske funksjonen. Vi anbefaler forsiktighet ved manipulasjoner og kiropraktorbehandling, på grunn av økt vevsskjørhet og risiko for instabilitet i nakken.

Nevrologi

Ved skjevstilling i ryggen (skoliose) er det økt risiko for nevrologiske utfall. Fastlegen bør spørre om krafttap, nedsatt følelse (sensibilitetstap) og prikking/stikking (parestesier), og gjennomføre en orienterende nevrologisk undersøkelse.

Basilær impresjon innebærer at nakkevirvlene trenger inn i bakre skallegrup. Tilstanden kan forekomme ved alvorlig OI (type 3 og noen med type 4). Basilær impresjon kan gi symptomer som hodepine, kraftnedsettelse i overarmene, tap av følesansen (sensibilitetstap) og hudfornemmelser (parestesier). Pasienter med slike symptomer eller funn skal bli henvist til nevrolog og eventuelt utredet med MR-undersøkelse av hodet/nakken eller ryggen.

Smerter og slitenhet

Smerter forekommer hyppigere hos personer med OI enn i befolkningen for øvrig, og bør tas opp i konsultasjonene hos fastlegen. Et smerteskjema kan eventuelt fylles ut på forhånd, for å beskrive utbredelsen av smerter.

Mange som har OI beskriver også økt grad av slitenhet (utmattelse/fatigue). Det finnes lite forskning på dette temaet.

Hjertet

OI medfører økt risiko for blant annet klaffefeil i hjertet. Hos voksne anbefaler vi årlig kontroll hos fastlegen med lytting på hjertet (auskultasjon) og kontroll av blodtrykket. Etter fylte 25 år anbefaler vi henvisning til ekkokardiografi som en basiskartlegging. EKG skal gjennomføres ved symptomer på hjerterytmeforstyrrelser (hjerterbank, besvimelse) eller koronarsykdom. Det skal være lav terskel for å henvise til hjertespesialist ved symptomer som kan gi mistanke om hjerte- og karsykdom.

Respirasjonen og lungefunksjonen

OI medfører økt risiko for deformert brystkasse, ribbensbrudd, brudd i ryggstøtten og utvikling av skjevstilling i ryggen (skoliose). Hjerteklaffefeil, redusert muskelstyrke og basilær impresjon kan også påvirke pustefunksjonen.

Vi anbefaler årlig kontroll av lungefunksjonen (spirometri) ved symptomer på tungpustethet, brudd i ryggen eller tegn på skoliose. Ved symptomer og nedsatt lungefunksjon anbefaler vi at pasienten blir henvist til en lungeavdeling.

Mage- og tarmsystemet

Forstoppelse (obstipasjon) er mer vanlig hos personer med OI enn i befolkningen for øvrig. Dette kan ha sammenheng med nedsatt aktivitet i tarmene (motilitet), bruk av smertestillende medikamenter og at overkroppen ofte er kort. Trang plass i overkroppen fører til klem på magen og tarmene (nedsatt motilitet). Protrusio acetabuli (når veggene i hofteskålene buler inn i bekkenet) kan medvirke til forstoppelse ved alvorlige former for OI.

Les mer om osteogenesis imperfecta på nettsidene til TRS kompetansesenter:

www.sunnaas.no/trs

Telefon: 66 96 90 00

e-post: trs@sunnaas.no

Huskeliste for årlig kontroll av OI

Organ/funksjon	Type undersøkelse	Hypighet barn	Hypighet voksne
Hørsel	Audiometri	Første kontroll ved 4 års alderen, deretter hvert 3. år.	Hvert 3. år
Syn	Øyelege	Første kontroll ved skolestart, deretter hvert 3. år.	Hvert 3. år
Tenner	Tannlege/tannpleier	Første kontroll ved 2 års alderen, deretter 2 ganger i året.	2 ganger i året
Hjerte	BT og auskultasjon EKG v/behov		Hvert år
Nevrologi	Spør om symptomer	Hvert år	Hvert år
Skjelett	Brudd siste år? Sjekk rygg og feilstillinger	Hvert år	Hvert år
Bentetthet	DXA-undersøkelse	Vurderes av barnelege hvis aktuelt å starte med bisfosfonater	Hvert 3. år (om vurderbar)
Lunger	Spirometri	Ved behov/symptomer på tungpustethet	Hvert år ved tungpustethet eller høydetap/skoliose
Smerter/fysisk funksjon	Spørre om	Hvert år	Hvert år
Mage/tarm	Spørre om	Hvert år	Hvert år
Kalsium og D-vitamin	Tilstrekkelig inntak (blodprøve?)	Kalsium: 0-9 år: 600 mg dgl, 10-17 år: 900 mg dgl. D-vitamin: 20 ug dgl.	Kalsium: 1000 mg dgl. D-vitamin: 20 ug dgl.