

Osteogenesis Imperfecta (OI)

Hva er OI

Hva skal vi se etter

Hva kan fysioterapeuten bidra med

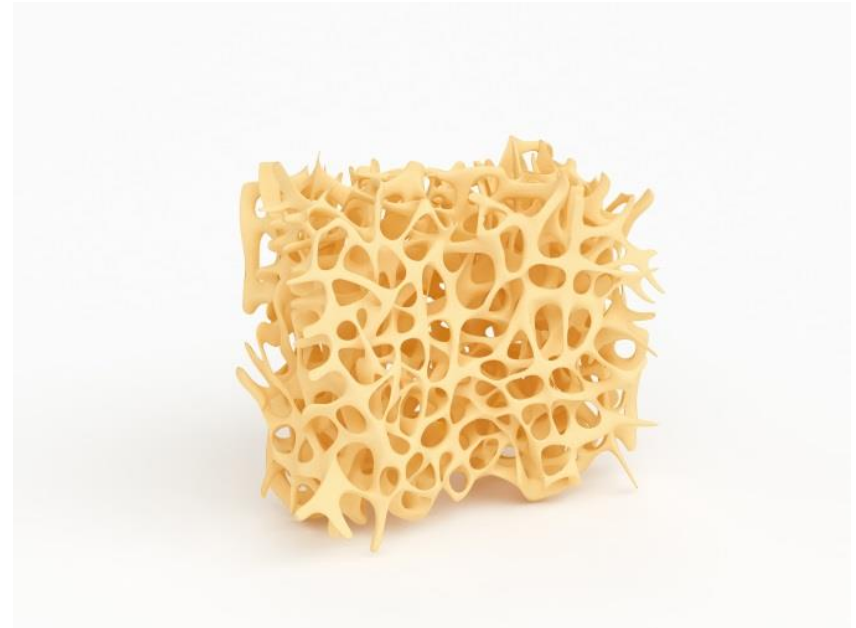


OI - ordforklaring

Osteo = ben, benvev

Genesis = skapelse, dannelse, utvikling

Imperfecta = "ikke riktig"



Clinical - modified after Silience classification 1979

Severity	OI type	Mutated genes
<p>Osteogenesis imperfecta, non-deforming form</p> <p>- <i>characterized by blue sclerae, near-normal stature, and late-onset hearing loss, but without apparent dentinogenesis imperfecta</i></p>	1 (I)	COL1A1, COL1A2
<p>Osteogenesis imperfecta, perinatal lethal form</p>	2 (II)	COL1A1, COL1A2 CRTAP, P3H1 (LEPRE1), PPIB
<p>Osteogenesis imperfecta, progressively deforming type</p>	3 (III)	COL1A1, COL1A2 BMP1, CRTAP, FKBP10 P3H1(LEPRE1), PLOD2, PPIB SERPINF1, SERPINH1, TMEM38B, WNT1, CREB3L1, SEC24D, SPARC, MBTPS2
<p>Osteogenesis imperfecta, moderate form</p> <p>- <i>characterized by white sclerae, short stature, bone deformity and dentinogenesis imperfecta, which is more severe than type I but less severe than type II and type III</i></p>	4 (IV)	COL1A1, COL1A2 WNT1, FKBP10, SERPINF1, CRTAP, PPIB, SP7
<p>Osteogenesis imperfecta with calcification of the interosseous membranes and/or hypertrophic callus</p>	5 (V)	IFITM5

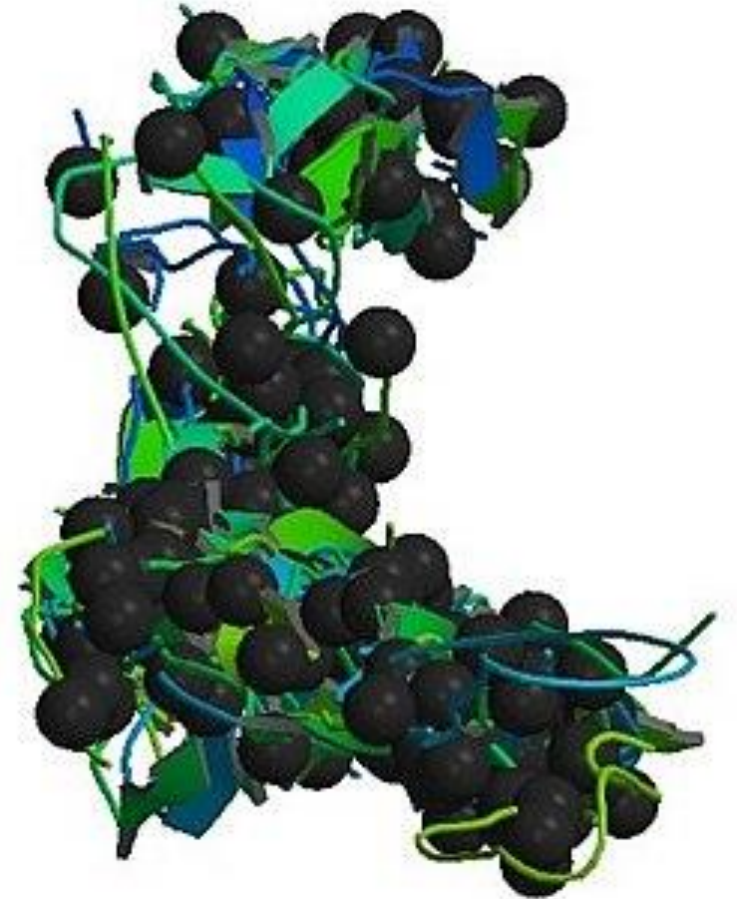
LLW 25.10.2019

Kollagen type 1

Det vanligste kollagenet hos mennesket

Finnes i

- ben (hovedkomponenten)
- tenner
- sener, hud, arterievegger
- muskulatur (endomysium på myofibrillene)



OI-type I

Vanligst!! (50-60%) AD arvegang

Mild fenotype

- Lett grad av benskjørhet
- få brudd
- lite/ingen deformiteter

Blå sclera

Mindre kollagen enn normalt

Bruddtendensen mest uttalt i barneårene, avtar gjerne etter puberteten

OI-type II

Den mest alvorlige formen. Dør ofte intrauterint eller få uker etter fødsel

Store deformiteter og feilstillinger

Ofte mange brudd oppstått intrauterint. Dårlig mineralisering av bein

Dominant, ny mutasjon eller parental mosaikk

Sclerae mørke (grå/blå)

Underutviklede lunger → store pusteproblemer

OI-type III

Kollagenet strukturelt defekt, samt nedsatte mengder

brudd i forbindelse med fødsel.

Ofte korte, bøydde armer/bein og myk skalle ved fødselen.

Senere hyppige brudd og store deformiteter

Kortvokste

Sclera er hvit/blå/lilla/grå

Dentiogenesis imperfecta

OI-type IV

Den mest heterogene gruppen

Dominant arvemønster

Kvalitativt dårlig kollagen, nedsatt mengde

Dentiogenesis Imperfecta +/-

Variierende grader av kortvoksthet

Sclera lyseblå i barnealder, ofte hvit i voksen alder

Fellestrekk OI type I

Ryggsøylen,

- økt svai
- avflatet thoracal kyfose
- skalpula alata

Avvik i aksene kne og ankler



Føtter

Nedsunken fotbue

Skjevstilling i calcaneus

Lite spenst

Midfoot break



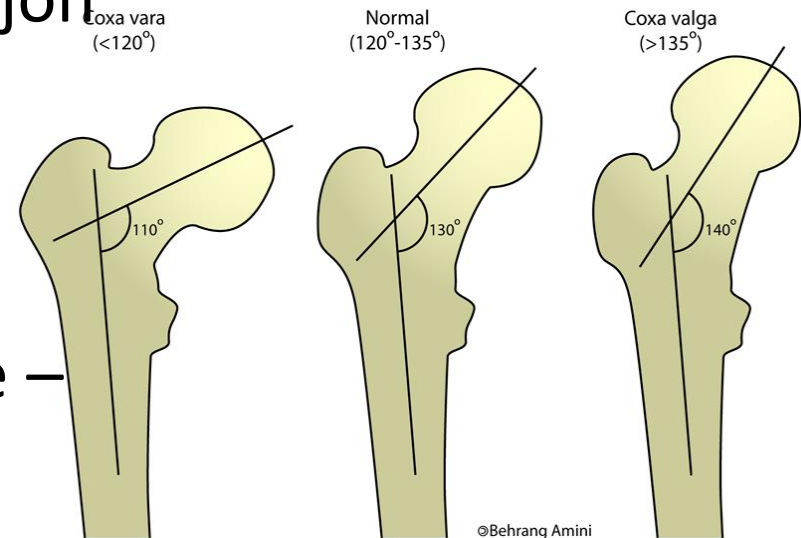
Protrusio acetabuli

Pro + trudere = "push ahead"



Kliniske manifestasjoner, manglende abduksjon

Andre feilstillinger som er aktuelle å vurdere –
+ konsekvenser for andre ledd



Skolioser

Insidens: 26 – 80 %

- Type I – 16 %
- Type III – 79 %

Tidlig oppfølging av ryggen
vil bidra til et bedre forløp

OI-rygg: Pass på!

Skoliose-utvikling er svært vanlig ved OI

Progredierer

Barn < 10 år med skoliose: RH har landsfunksjon

Henvisningstidspunkt vil avhenge av OI type og hvor stor skoliosen er

Ikke vent for lenge!

Fysioterapi

Forebyggende tiltak

- Veiledning i forhold til tilpasset aktivitet og deltagelse
- Tilrettelegge for aktivitet (også i kroppsøvingsfaget)

Opptrening før og/eller etter brudd og operasjoner

Vurdering og oppfølging ved feilstillinger

Treningstilbud hos fysioterapeut

- Aktivitet/trening som fremmer styrke i muskulatur, koordinasjon og ferdigheter
- Stabilitetstrening, noen ganger tøyninger

Fysisk aktivitet og trening

Barn og unge -anbefalinger

- bør minst ha et snitt på 60 minutter fysisk aktivitet per dag med moderat til høy intensitet, for det meste aerob fysisk aktivitet, gjennom uken
- bør inkorporere høy intensitet på aerobe aktiviteter, samt aktiviteter som styrker muskel og bein, minst 3 dager i uken

Voksne og funksjonshemmede

- 150 min moderat fysisk aktivitet eller 75 min høy intensitet
- Styrketrening 2 ganger per uke

Dette gjelder også for personer med OI. Styrketrening er spesielt viktig, både fordi muskelstyrke og bentetthet har en positiv innvirkning på hverandre, og fordi god styrke gir bedre balanse som igjen reduserer fall

Muskel -og ben en funksjonell enhet

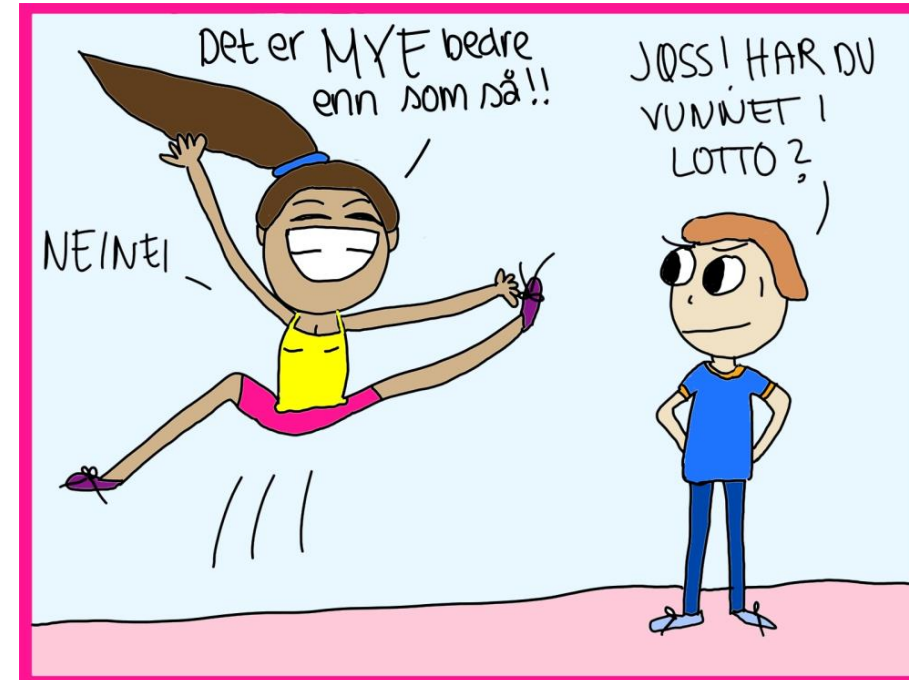
Benvev blir sterkt av å få belastning, musklene gir mye dra og vridninger på ben

- Muskel styrke er korrelert med ben styrke
 - behandlingsmulighet

Muskel inneholder kollagen 1 i den ekstra cellulaire matrix, sener og ligamenter

➤ Smerter påvirker muskelstyrke

Veilleux og Rauch 2017



Råd for spesifikk ben oppbyggende trening:

Intensivt, skal kjenne at man har brukt kroppen (F.I.T.T.)

Vektbærende

Variert, med vridninger, støt og drag, bruk andre bevegelser enn i dagliglivet

Regelmessig (30 min 3 x per uken)

Styrke trening

For mye og for liten trening/aktivitet er uheldig











viktige informasjonskilder for sjeldne diagnoser

- www.helsenorge.no/sjeldnediagnoser - norsk informasjon
- www.sjelden.no – læringsportal – e-læring
- www.orpha.net – verdens største database på sjeldne diagnoser

The portal on rare diseases and orphan drugs

« Rare diseases are **rare**, but rare disease patients are **numerous** »

Access our Services

 Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved	 Inventory of orphan drugs	 Directory of patient organisations	 Directory of professionals and institutions
 Directory of expert centres	 Directory of medical laboratories providing diagnostic tests	 Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks	 Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series



TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser er en del av



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

<https://helsenorge.no/sjeldnediagnoser>

- 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

