



## Osteogenesis imperfecta, vuxenperspektivet Nyhetsbrev 331

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet osteogenesis imperfecta, OI. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2008.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samverkan samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

## Innehållsförteckning

Ostegenis imperfecta, medicinsk översikt och behandling	3
Typer/former av OI	5
Diskussion om ortopediska problem vid OI	6
Diagnos	8
Bisfosfonatbehandling och annan behandling	9
Synpunkter på träning och aktiviteter	13
Tand- och munhälsa	14
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	16
Anna-Karin har OI	19

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
Telefon 031-750 91 00  
Telefax 031-91 19 79  
E-mail [nyhetsbrev@agrenska.se](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
Redaktör Jan Engström

## Osteogenesis imperfecta, medicinsk översikt och behandling

Överläkare Eva Åström, OI-teamet, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm, informerade om osteogenesis imperfecta, OI, medicinsk översikt och behandling.

**Historiskt** sett är OI en sjukdom som finns beskriven redan på 800-talet. Det finns därefter en stark svensk tradition på området, med flera mycket tidiga avhandlingar, t ex Olaus Jacob Ekmans avhandling "Osteomalaci och ärftlig benskörhet i tre generationer" från 1788. Den senaste svenska avhandlingen på området står Eva Åström för. Den heter "Bisphosphonate Treatment of Children and Adolescents with Osteogenesis Imperfecta (OI). Effects on Clinical symptoms and Bone Turnover" och blev klar 2007.

OI är en ovanlig, medfödd kollagensjukdom som oftast **orsakas** av mutationer, förändringar (i dagsläget fler än 800 kända förändringar) i kromosomerna 7 och 17, vilket leder till olika grader av benskörhet.

**Ärftligheten** är i de flesta fallen av OI autosomt dominant. Det innebär att det räcker med en sjuk gen från den ena av föräldrarna för att deras barn ska få OI. Eftersom alla gener förekommer i dubbel uppsättning har personer med OI en frisk och en sjuk gen. Risken att överföra den sjuka genen till sitt barn, vilket leder till att barnet blir sjukt, är då 50% vid varje graviditet.

Autosomal recessiv ärftlighet förekommer vid OI, men är ovanlig. Ärftligheten innebär att båda föräldrarna är friska anlagsbärare och det krävs ett sjukt anlag från vardera föräldern för att ett barn ska få sjukdomen. Vid varje graviditet är det 25 % risk att barnet får sjukdomen, 50 % risk att det blir frisk anlagsbärare och 25 % chans att bli frisk utan anlaget.

Förändringen i genen kan således ärvas, men den kan också uppstå som nymutation, vilket förkommer vid OI. Viss skillnad i svårighetsgrad förekommer hos familjemedlemmar med samma mutation.

Idag uppskattar man att **incidensen** för OI är cirka 1/10 000 levande födda barn, vilket innebär att det föds cirka 10 barn i Sverige varje år.

**Ben består** av en rad olika substanser, t ex olika benceller och *kollagen* vilket är ett äggviteämne som i bensubstansen fungerar som ”armeringsjärn”.

-I bensubstansen finns celler som bygger upp ny benvävnad (osteoblaster) och celler som bryter ned benvävnad (osteoklaster). Skelettet bryts således ned och byggs upp kontinuerligt och i dessa processer måste det finnas en balans, sa Eva Åström.

Det finns olika typer av kollagen. Vid OI är kollagen typ I antingen defekt i sina strukturer eller finns i för liten mängd. I båda fallen blir funktionen bristfällig. Gener som kodar för kollagen typ I finns i kromosom 7 och 17 och bestämmer hur de olika trådarna i kollagenet ska se ut. Vid OI finner man ofta förändringar, mutationer, i dessa gener för kollagenkedjorna. Mutationerna, som ser olika ut från familj till familj, leder till varierande grader av benskörhet.

**Symptomen vid OI** kan variera mycket, alltifrån att somliga barn avlider innan födseln till knappt märkbara symptom, t ex kortväxta, ej diagnosticerade kvinnor med benbrott först efter klimakteriet.

OI ger inte enbart symptom från skelettet, som blir mjukt och skört, utan också i varierande grad från andra vävnader där det finns kollagen typ I t ex i tänder (s k DI, se mer om detta i kapitlet *Tand- och munhälsa*), ögon, öron, ligament och hjärta/blodkärl.

-Personer med OI har ofta en ökad blödningsbenägenhet och får lätt blåmärken.

Förutom mjukhet och skörhet i skelettet, som i många fall leder till ett stort antal frakturer, förekommer felställningar i skelettet, skolios d v s ryggradskrökning, stor skalle, basilär impression (se kapitlet *Ortopediska problem vid OI*) hörselpåverkan, tandskörhet, blå ögonvitor, överrörliga leder, vissa klaffproblem i hjärtat, åderbräck på stora kroppspulsådern (ovanligt) och sköra blodkärl.

Idag delar man in OI i fyra grupper: (Se mer i kapitlet *Symptom*)

- ☒ **typ I a och b (b med DI)**
- ☒ **typ II, med flera undergrupper**
- ☒ **typ III**
- ☒ **typ IV a och b (b med DI)**

Orsaken till de stora variationerna i symptombilden, som förekommer vid OI, beror inte bara på kollagenrubningen.

-Flera faktorer samverkar till att göra skelettet starkt eller svagt oavsett om man är helt frisk eller har OI. Livsstil kan spela roll d v s hur och vad man äter, hur mycket man rör sig, om man röker o s v, sa Eva Åström.

## Typer/former av OI

Följande typer/former av OI förekommer, den lindrigaste formen kommer först, den svåraste sist

### **typ I a och b**

- ☒ blå ögonvitor
- ☒ hörselnedsättning
- ☒ lätt- måttlig benskörhet
- ☒ överrörlighet i lederna
- ☒ svettningar
- ☒ hjärt-kärlproblem, relativt ovanliga
- ☒ tandskörhet vid typ IV b

### **typ IV a och b**

- ☒ normala ögonvitor (från 2-årsåldern)
- ☒ hörselnedsättning är ovanlig
- ☒ måttlig eller svår benskörhet
- ☒ överrörliga leder
- ☒ svettningar
- ☒ hjärt-/kärlproblem
- ☒ ofta måttlig kortvuxenhet
- ☒ tandskörhet vid IV b

### **typ III**

- ☒ oftast normala ögonvitor
- ☒ hörselnedsättning, relativt vanligt
- ☒ svår benskörhet, ryggbesvär, skolios
- ☒ överrörliga leder
- ☒ uttalad kortvuxenhet
- ☒ ryggbesvär
- ☒ svettningar
- ☒ hjärt-/kärlproblem, (relativt små)

**typ II**

- ☒ extremt svår benskörhet, barnen föds med många frakturer
- ☒ de flesta avlider innan eller nära födelsen

## Diskussion om ortopediska problem vid OI

Överläkare Lars Rehnberg, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm, informerade och ledde en diskussion om ortopediska problem vid OI.

-Ett bekymmer när det gäller OI är att många tror att det rör sig om osteoporos, när det är en bindvävsjukdom.

De studier som gjorts på OI är i små studier och bara någon enstaka (Moorefield) har tittat på hur det går för barn med OI på lite längre sikt.

-31 barn och ungdomar med OI följdes. 20 år efter ortopedisk operation (frakturer och kurveringar i lårben och underben) kunde fortfarande 23 stycken gå. Övriga åtta hade grava kurveringar och använde rullstol. En fallstudie (ej vetenskaplig) visade att skolios, som är vanligt förekommande vid OI, ökade med 3-4 % per år och att det är oklart när ökningen stannar upp. Sammanfattningsvis kan man ändå konstatera att det är positivt på sikt att operera frakturer och kurveringar.

I Sverige behandlas vi utifrån **ålderstillhörighet**, vilket är unikt i världen.

-Det är verkligen en dålig sak att man som barnläkare inte kan följa hur det går för barn, som man behandlat, när de blir vuxna.

**HPC** är skelettläkningsvävnad som lägger sig kring operationsområden. Vävnaden utvecklas till tumörer som försvinner efterhand, men det kan ta upp till 5-6 år ibland.

-Av de 31 barnen och ungdomarna i studien hade 15 stycken HPC på 48 skellettställen varav 30 på underbenen, sa Lars Rehnberg.

**Halsrygginstabilitet** (basilar impression) hade 16 stycken och av dessa blev 11 stycken förbättrade efter operation. 2 hade samma problem som innan operation.

-Ett barn blev försämrat, ett dog och ett fick återfall 15 år efter operationen. Kirurgen som utförde operationerna hade stor erfarenhet på området. I Sverige finns inte den erfarenheten och därför kan det bli nödvändigt att gå utomlands för att operera halsrygginstabilitet.

De **indikationer man följer för operation** av lårben och underben är följande:

- ☒ frakturer
- ☒ förhindra frakturer
- ☒ smärta
- ☒ underlätta rörlighet och funktion

Lars Rehnberg ansåg att **lämplig tid för operation** är akut efter en fraktur.

-Det finns flera fördelar med att göra operationen så snart som möjligt. Dels är vävnaden lättare att arbeta med då och det blir mindre blödningar, dels kan barnet belasta benet väldigt snart efter operationen.

Vid **operationen** kapas benet på flera ställen, vrids och anpassas så att man får en så rak linje som möjligt (osteotomi). Stabiliteten får man genom att sätta en spik genom benbitarnas märkekanaler. För att det inte ska dra för mycket på baksidan av benet efter operationen görs benet lite kortare.

-Problem med den här typen av operationer, med stora öppningar, är att man ibland får problem med tillväxtzonerna i benet som kan störas, att det blöder mycket och att vissa delar av benet blir svåråläkta.

Numera är det möjligt att sätta spikar i en fraktur utan att öppna upp benet. Friläggningen blir liten och därmed också den efteroperativa smärtan. Är benet mycket skört kan det bli svårigheter att få in spiken på ett bra sätt. Om spikarna inte är stabila kan barnet behöva ligga still en tid, tio-fjorton dagar, för att bendelarna ska läka ihop.

-Jag använder fortfarande den "gamla" tekniken med att dela benet på flera ställen och sedan sätta ihop dem. Idag är det betydligt mycket lättare att operera frakturer och kurveringar, eftersom vi avvaktar med operationen till dess att skelettet stärkts genom bisfosfonatbehandlingen.

**Kosten** spelar stor roll och därför är det viktigt med dietistkontakt om man har OI.

**Skolios** behandlar Lars Rehnberg genom att steloperera ryggen så att skoliosen stoppar upp och inte försämras.

## Frågor

### Har man längre läkningstid vid OI?

-Ja, det har man och det har man också när man blir äldre

### Är det möjligt att förlänga en benlängdskillnad på 6 cm?

-Ja, det är fullt möjligt, men det är en process som tar minst 6 månader med en hel del obehag.

### Hjälper bisfosfonatbehandlingen mot muskelsmärter?

-Nej, bara mot bensmärter, sa Lars Rehnberg.

### Rekommenderar du alltid operation?

-Nej operation är inte lösningen på alla problem. Jag tycker man ska försöka bli klar över vad man vill uppnå med operation. Bestämmer man sig för operation är det enormt viktigt att ta reda på vilken erfarenhet kirurgen har av att operera personer med OI, och vilka resultaten blivit. Utnyttja möjligheten att höra vad en annan läkare föreslår (second opinion) innan ni bestämmer er.

## Diagnos

Det finns ett antal differentialdiagnoser till OI hos barn, det vill säga diagnoser med likartade symptom. Barnmisshandel kan ge frakturer och blåmärken som dock oftast är av annan typ och lokalisation än de vid OI.

-Det finns fler differentialdiagnoser t ex idiopatisk juvenil osteoporos (ung: benskörhet i barndomen med okänd orsak), fibrös dysplasi, d v s lokaliserade områden i skelettet med bindvävsartad missbildning och lokal benskörhet samt sarkom (cancer), d v s stort område med läk-vävnad efter benbrott), sa Eva Åström.

För att ställa **diagnos** använder man kliniska fynd från skelettet d v s frakturer, felställningar, bentäthetsmätning, röntgenfynd, symptom från andra vävnader och familjehistorik. Kollagen- och DNA-analys är sällan nödvändig utifrån klinisk frågeställning.

-Det är inte alltid att man hittar någon förändring i kollagenet med dagens metoder.

**Fosterdiagnostik** vid svår form av OI är möjlig att göra med ultraljud i v 14-18. Moderkaksprov kan göras om mutationen är känd.

## Bisfosfonatbehandling och annan behandling

I OI-behandlingen ingår sjukgymnastik, ortopedisk behandling och bisfosfonatbehandling. Enstaka försök har gjorts med stamcellstransplantation.

-I framtiden kan man ställa förhoppningar på genterapi som en behandlingsmetod vid OI.

-Den behandling sjukvården erbjuder vid behov görs med målsättningen att minska antalet frakturer, minska skelettmärtnor, åtgärda felställningar i skelettet, öka rörelseförmågan samt förbättra den dagliga livssituationen, så att barnen mår bättre. Idag finns ännu ingen botande behandling, sa Eva Åström

☒ Det bästa sättet att stärka skelettet är **daglig aktivitet** på sådant sätt att skelettet belastas, men inte går av, t ex genom att stå och gå och att stärka musklerna med vattenträning. Individuellt anpassad sjukgymnastik är betydelsefullt (se mer om sjukgymnastik och arbetsterapi särskilt kapitel)

☒ **Kirurgiska och ortopediska åtgärder** kan rätta till felställningar. Se mer om detta på annan plats i nyhetsbrevet.

☒ Olika metoder har genom åren använts för att **påverka inlagringen av kalk** i skelettet, t ex med hjälp av laxhormonet calcitonin.

☒ Behandling med **tillväxthormon** kan i vissa fall öka bensubstansen, men leder å andra sidan ofta till fler frakturer.

☒ -Den behandling vi just nu tror mest på är kombinationsbehandling med bisfosfanater, diet (tillräckligt med kalk och D-vitamin) fysisk terapi och ortopedi. De två senare behandlingarna beskrivs närmare i särskilda kapitel. Jag ska därför kort informera om **bisfosfonatbehandlingen**, sa Eva Åström.

Bisfosfanater är en grupp stabila pyrofosfatanaloger, ett ämne som närmast kan jämföras med salt av pyrofosforsyra.

-Ämnet inhiberar/interagerar med osteoklaster, celler som bryter ned benvävnad. Det används sedan länge vid osteoporos (benskörhet) hos vuxna/äldre, sa Eva Åström.

Bisfosfonatbehandling med Pamidronat® vid svår OI eller mildare typ med kotkompressioner hos 69 barn och ungdomar (1-12,5 år) gav följande resultat:

- ☒ klart förbättrat allmäntillstånd, med minskad smärta
- ☒ 75 % har fått en förbättrad förflyttningsförmåga
- ☒ 59 % av de som inte gick före behandlingen, började gå
- ☒ bentätheten ökade
- ☒ skelettsammansättningen minskade
- ☒ inga negativa effekter på tillväxten
- ☒ ingen negativ påverkan på frakturläkningen
- ☒ 21 av 26 blev helt smärtfria, 2 blev smärtfria de flesta dagar och 3 hade fortfarande smärta, men med lägre intensitet

Ryggröntgen före och efter 2 års behandling visade att kothöjden ökar hos yngre barn som fortfarande växer.

-Sammanfattningsvis kan man säga att den symptomatiska behandlingen är effektiv hos alla, men med särskilt bra resultat hos yngre barn med hög skelettsammansättning, sa Eva Åström.

Bisfosfonatbehandling av vuxna med OI genomförs i flera studier just nu och följs upp av osteoporosläkare.

- En ny bisfosfonatmedicin finns för vuxna som bara behöver ges som kortvarig infusion en gång per år. Här finns dock inga långtidsuppföljningar.

Avslutningsvis informerade Eva Åström om vad som är viktigt att tänka på

#### 1/ **vid narkos:**

- risk för överörlighet i nacken
- risk för basilär impression
- kontrollera blödnings- och koagulationsprover
- var förberedd på blödningar
- var förberedd på hypertermi

#### 2/ **vid fraktur**

- lätta gipsar/skenor bör användas
- längre tids behandling med femursträck bör undvikas, istället rekommenderas mägspikning

-immobilisering (stillasittande, -liggande) bör vara så kort som möjligt, mobiliseringshjälp av sjukgymnast är bra

## Frågor

### Är även hörselbenet vid OI tunt och bräckligt?

-Ja i viss mån, men det är inte enda orsaken till hörselnedsättning vid OI, sa Eva Åström

### Kan man få cochleaimplantat (benförankrad hörapparat) om hörseln är dålig? Var görs en sådan operation?

-Ja, efter öronläkares bedömning och först när man är så gott som döv. Operationen sker på regional öronoperation (hemsjukhuset).

### Finns det något man kan göra åt yrsel?

-Det beror på orsaken till yrseln vilket självklart bör utredas. Det finns vissa mediciner som kan lindra yrsel.

### Kan man ha yrsel utan att ha hörselnedsättning vid OI?

-Ja, yrseln behöver ju inte ens vara relaterad till OI-diagnosen.

### Kan bisfosfonatbehandlingen försvåra möjligheterna att bli gravid?

-Nej, men man bör inte behandlas med bisfosfonater under graviditeten. Enstaka fall finns rapporterade av kvinnor som fött friska barn trots tablettbehandling med bisfosfonat.

### Hur gör man för att få bisfosfonatbehandling?

-Er husläkare kan skriva remiss till ert regionsjukhus. Eftersom OI är en ovanlig sjukdom så bör behandlingen skötas via osteoporosspecialist (endokrinolog), sa Eva Åström.

### Kan träning förebygga/minska risken för frakturer?

-Ja, absolut. Belastning av skelettet ökar bentätheten och träning stärker muskler och senor vilket leder till en starkare rörelseapparat.

### Om man suttit länge i rullstol går det då att träna upp förmågan att gå igen?

-Ja, till viss del och då kan kombination med bisfosfonatbehandling behövas. Ibland kan ortopedkirurgiska ingrepp behövas. Vissa skelett

och ledfelställningar kan dock göra att gång inte är möjlig att träna upp men då kan man ofta ståträna.

### **Kan man förhindra/fördröja kotkompressionen med träning?**

-Med lämplig träning kan kompressionen stanna upp. Man kan minska risken för kotkompressioner om man undviker skumpiga aktiviteter i sittande. Det är bra att sitta på en stötupptagande/dämpande dyna.

### **Får barnet alltid samma typ av OI som föräldern?**

-Ja, det stämmer i regel. Tidig träning och behandling gör att barn med OI nu har bättre prognos med mindre risk för felställningar, sa Eva Åström.

### **Kan man ha OI i endast vissa delar av skelettet?**

-Man kan inte ha OI på enbart vissa ställen i kroppen. Däremot kan vissa delar av skelettet lagra in olika mycket kalk och därmed minskar frakturnrisken. Exempelvis lagras det in mer kalk i skallbenet och därför får man sällan frakturer där.

### **Kan man behandla nedsatt lungkapacitet och högt blodtryck på grund av skolios?**

-Högt blodtryck kan oftast behandlas. Därför bör man vända sig till en blodtrycksspecialist (läkare): En sjukgymnast kan instruera om andningsgymnastik. Det är viktigt att optimera sittställningen, kanske en stödkorsett kan bidra till bättre hållning och därmed förbättrad andning. En andningsregistrering kan ge svar på om det finns behov av nattlig mottrycksandning.

### **Hur förlöses mammor med OI?**

-Har modern mycket lindrig OI går det ofta bra med en vanlig förlossning men oftast görs det kejsarsnitt.

### **Vad händer i klimakteriet med kvinnor med OI när det gäller benskörheten?**

-Den benskörheter kvinnor vanligen får i klimakteriet (osteoporos) läggs ovanpå den benskörheter de redan har på grund av OI.

### **Finns det möjligheter att som vuxen med OI få ringa och prata med, eller träffa någon i ert OI-team?**

-Det finns tyvärr inget kompetenscenter för vuxna med OI. Därför går det bra att ringa och prata med någon av oss, men vi barnläkare får tyvärr inte träffa vuxna patienter, sa Eva Åström.

## Synpunkter på träning och aktiviteter

Sjukgymnast Britt-Marie Bergström och arbetsterapeut Maud Hagberg, båda från OI-teamet, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm, informerade om träning och aktiviteter.

Arbetsterapeut Maud Hagberg informerade om arbetsterapi vid OI.

-Arbetsterapi innebär att möjliggöra aktivitet och optimera självständigheten genom kompensatoriska metoder. Det är varierande svårigheter arbetsterapi inriktas på att kompensera och kan röra förflyttningar, smärta, räckvidd, grepp och styrka. Detta kan ske med hjälpmedel och olika åtgärder.

**Hjälpmedelsbehovet** är åldersrelaterat och individuellt samt utgår från att individen ska kunna göra så mycket som möjligt själv. Hjälpmedel kan underlätta förflyttning, öka räckvidden, minska stötar och effekten av stötar, kompensera för nedsatt förmåga när det gäller grepp och styrka, samt att fördela tryck.

Det finns mycket hjälpmedel att välja på för att **stå, gå** och **förflytta** sig på annat sätt, exempelvis ståskal, ståpodium, stårullstol, ortoser, inlägg i skor, rullator, gåbord, kryckor, ortoser, manuell rullstol, elektrisk rullstol, glidbräda, lyftplatta

När man väljer **rullstol** bör man tänka på när, var och hur rullstolen ska användas.

-Avsikten med rullstolen är att den ska göra personen friare och mer aktiv och måste inte alltid användas. Är rullstolen manuell ska den ha lätt vikt, god stötupptagningsförmåga och vara körvänlig. Sittställningen är viktig och här ska det finnas möjligheter till flexibelt sittande, med stora understödsytor med bra stöd för korsryggen. Vid behov ska den ge stöd för rygg, huvud, underarmar och bål. Men även förhållandet mellan armarna och rullstolens drivring är viktigt för att undvika felställningar i armarna, sa Maude Hagberg.

När det gäller val av **säng** och **sovmiljön** är det viktigt att tänka på att

- ☒ det inte är för varmt i sovrummet
- ☒ man inte sjunker ned för djupt i sängen
- ☒ välja tryckfördelande madrass
- ☒ välja luftiga sängkläder
- ☒ kanske välja trögskummadrass eller vattensäng

**Kläder** bör vara lätta, vindtäta men ändå sådana att de andas, töjbara, med stora skärningar så att de är lätta att ta av och på samt ha kardborrband för att underlätta att klä av och på sig själv. Stora kragar och kapuschonger bör undvikas.

Dessutom informerade Maude Hagberg om **bostadsanpassning**

- ☒ vilken beviljas och utförs av kommunen i samråd med arbetsterapeut
  - ☒ som kan utföras i större eller mindre omfattning utifrån behoven
  - ☒ som även kan beviljas för anpassningar utomhus i form av rullstolsramp eller asfalterad gång runt huset
- Innan man gör någonting ska man kontakta kommunen. Detta gäller även om man tänker byta bostad och vill ha den anpassad.

## Tand- och munhälsa

Övertandläkare Barbro Malmgren, OI-teamet, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm, sjukhustandläkare Marie-Louise Sellgren, logoped Åsa Mogren och tandhygienist Mia Zellmer, samtliga från Mun-H-Center, Ågrenska, informerade om tand- och munhälsa.

Övertandläkare Barbro Malmgren, Eastmaninstitutet/Huddinge universitetssjukhus, Stockholm, som ingår i OI-teamet, informerade om tandproblem hos vuxna med OI.

-Hos individer med OI förekommer tandutvecklingsstörningar. Den vanligaste är **dentinogenesis imperfecta (DI)**. DI förekommer också hos individer som ej har OI. Därför indelas man DI i olika typer:

- ☒ DI typ I som är DI+OI
- ☒ DI typ II som bara är DI

OI indelas, som nämnts tidigare, i olika typer. OI typ I och IV har vidare indelats i underavdelningarna A och B, där B innebär att DI förekommer. DI är dock vanligast i samband med OI typ III.

Hur ser då DI ut?

☒ *Tändernas färg* är annorlunda än normalt. Vid frambrottet kan tänderna ha normal färg och normal form men får kort därefter ett mycket speciellt utseende. Färgen börjar skifta från ljus blå till mörkt brun med transparent lyster.

-Färgen varierar dock från individ till individ men också mellan tänderna hos samma individ. Det som är nytt för vuxna är att man kan ha OI och ändå ha naturligt vita tänder.

☒ *Dentinets mjukare än normalt* eftersom tandbenet, liksom skelettet, är uppbyggt av kollagen. Emaljen kan "gungas" loss och det mjuka dentinet nöts då ned snabbt. I mjölktdandsbettet, som drabbas värst, kan tänderna slitas ned ända till tandköttskanten om ingen behandling sätts in.

☒ En *förkalkning* av pulparummet kan ses på röntgenbilden. Dessutom

☒ *Tändernas kronor är "bulliga"*.

-Detta kan bli ett problem i samband med tandväxlingen då de permanenta premolarerna (kindtänderna) och andra permanenta molaren (12-årstanden) "hakar" upp sig under den första permanenta molaren (6-årstanden).

De som har OI och öppet bett, men inte DI bör söka hjälp hos bettfyziolog för att få en bettskena.

Hur mycket DI förekommer hos barn med OI varierar mellan olika studier. Enligt en studie har 9 % med OI typ I DI, i en annan studie 40 %.

-I min studie hade 42 % av barnen med OI DI. Vanligast var det vid OI typ III, vid OI typ I 28 %, vid typ III 67 % och vid typ IV 50 %.

Dentinets sammansättning är drabbat vid OI, eftersom det är uppbyggt av kollagen på samma sätt som ben.

- Ju allvarligare form av OI barnen hade desto mera stört var dentinet. Detta gäller även tänder utan färgförändringar. Det är viktigt att konstatera de här förändringarna. Om tänderna faller sönder på ett oförklarligt sätt i **vuxen ålder**, kan det bero på att dentinet är defekt. Ett intyg från oss kan leda till att man får reducerat pris för den tandvård, som beror på defekten.

DI är inte den enda tandutvecklingsstörningen vid OI. Det finns andra störningar också, såsom avsaknad av permanenta efterföljare till mjölktdänder och öppet bett.

-Vi har gjort en del tandregleringar på vuxna med OI, men resultatet är inte bra. Tandköttet är extra känsligt och tänderna är inte stabila i sina nya lägen utan går tillbaka till ursprungsplatsen.

Andra avvikelser vid OI kan vara

- ⌘ att tänderna har långt utsträckta pulparum, vilket syns på röntgen.

- ⌘ överkäken är också oftast liten vid OI.

-Alla tänder får då inte plats och man måste ta bort tänder. Eftersom överkäken är mindre i förhållande till underkäken får man underbett.

- ⌘ i en senare studie fann man att alla med OI typ III hade tandställningsfel. Även vid OI typ I och IV förekommer bettfel, som beror på den mindre överkäken. (61 % vid typ I och 67 % vid typ IV).

-Det är möjligt att kirurgiskt flytta fram en liten och tillbakadragen överkäke, men detta görs bara i enstaka fall, sa Barbro Malmgren.

För att förhindra att tänderna snabbt slits ned vid DI brukar man sätta stålkronor på mjölkttänderna.

-Det är därför viktigt att undersöka barnen tidigt och ofta så att inte förstörelsen hinner gå så långt. Missfärgade permanenta tänderna kan man att åtgärda, när de vuxit ut helt. Numera finns t ex fasader som man kan sätta på framtänderna.

Personalen från Mun-H-Center påpekade vikten av förebyggande tandhälsovård, för att undvika kariesangrepp.

-En tandhygienist kan ge information om kost, munhygien och förstärkt fluorprofylax så att även personer med OI håller sig friska i munnen. Moderna tekniker och material gör att bettet kan bevaras, återuppbyggas eller estetiskt förbättras med hjälp av porslinsfasader och tandimplantat. Denna behandling bör utföras av specialist i oral protetik då allvarliga tandutvecklingsstörningar finns.

## Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med OI deltog sex kvinnor och tre män i åldrarna 19-58.år i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

## **Slutsatser utifrån de synpunkter deltagarna haft under gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser på Ågrenska.**

### **Skola, utbildning**

- ☒ Utebliven handikappanpassning av skolor har inneburit mycket onödiga problem beroende på brister i tillgängligheten, t ex avsaknad av hissar.
- ☒ Skolpersonalens kunskaper om OI har i allmänhet varit dåliga. Det vore en klar fördel om exempelvis en sjukgymnast informerade personalen om OI.
- ☒ Kamratrelationerna i skolan har nästan utan undantag fungerat bra. En deltagare berättade att hon blivit mobbad de fyra första åren i skolan.
- ☒ Kortare perioder av hemundervisning i särskilt svåra fall av frakturer borde vara lätt att få, men är det sällan.
- ☒ Det har varierat mycket hur gymnastik och idrott har fungerat under skoltiden. I sämsta fall har man blivit "befriad" från gymnastik och idrott. I bästa fall allt har man gjort utomordentligt bra anpassningar av de fysiska aktiviteterna så att alla kunnat delta, med möjligheter till extra tid för kompletterande gymnastik för de med funktionsnedsättning. Någon enstaka gick till sjukgymnasten istället för att delta i fysiska aktiviteter på gymnastiken
- ☒ Hjälpmedlen, t ex rullstolar på 1960-talet, var uteslutande omoderna och inte anpassade för barn

### **Arbetsliv**

- ☒ Det som förr kallades lönebidrag var bra. Idag får de flesta förtidspension istället för arbete.
- ☒ De flesta var öppna med sin funktionsnedsättning och berättade gärna när folk frågade. Någon enstaka föredrog att vara restriktiv med vem han berättade om sin sjukdom för.
- ☒ Trots information så har arbetskamraterna ofta en felaktig kunskap om vad OI är. Att man behöver vila ofta, och ibland stanna hemma några dagar om man har OI, är svårt att förstå.
- ☒ Anpassningar på jobbet är sällsynta men förekommer i form av bl a höj- och sänkbara bord.
- ☒ Längre frånvaroperioder på grund av operationer kan innebära att man måste sluta sitt jobb. Arbetsförmedlingen kan ofta inte hjälpa till med att ordna riktiga jobb, vilket deltagarna önskade.

- ⌘ En del har valt ”fel” jobb utifrån risken att skadas i jobbet. Motsatsen finns också där man blir avrådd att arbeta med vissa arbetsuppgifter, men sedan visar det sig att det kan fungera.
- ⌘ Yngre personer med OI har färre problem med frakturer när de arbetar jämfört med äldre personer med OI.
- ⌘ Har man OI är det inte ovanligt att man måste sköta sitt jobb bättre än friska kamrater för att visa att man duger

### **Boende/anpassningar/hjälpmedel**

- ⌘ Bostadsanpassningar bör ske tidigt, innan man får skador och förslitningar på grund av felaktiga arbetsställningar i t ex köket.
- ⌘ Höj- och sänkbara spisar, köksskåp och arbetsbänkar är en nödvändighet för självständigt boende för gruppen.
- ⌘ Inga bostadsanpassningar alls förekommer, likaså Anpassningar av enbart badrum, men inte kök.
- ⌘ Att man anpassar sig själv till en dålig miljö istället för Anpassningar av bostaden är inte ovanligt.
- ⌘ Eget boende kräver i vissa fall assistanshjälp några timmar/dag för att man ska få ett självständigt liv.
- ⌘ Anpassningar av bilar är regel, tillgruppen mer ovanliga bilanpassningar hör rullstolstransport som kör fram rullstolen till förarsätet.
- ⌘ Förflyttningshjälpmedel har alla i tillräcklig utsträckning. Önskemål fanns om särskilda madrasser som lindrar den värk många vaknar med.

### **Sömn/trötthet**

- ⌘ Ständig och ihållande trötthet är vanligast.
- ⌘ Sömnsvårigheter på grund av värk och dåligt anpassad sovutrustning, t ex madrasser och ensidig sovställning, är vanligt.
- ⌘ Många tycker att de får otillräckligt med sömn och vila och känner sig inte utvilade när de vaknar på morgonen
- ⌘ Tröttheten kan bero allt som behöver ordnas på mornarna innan man går till jobbet, t ex att se till att alla mediciner är med.
- ⌘ I de fall där både den vuxne och deras barn har sjukdomen tar sjukdomen extra mycket på krafterna

### **Fritid**

- ⌘ Fysiska aktiviteter av olika slag är vanligt förekommande hos flera av deltagarna.
- ⌘ Några anser sig inte ha tid över för fysiska aktiviteter
- ⌘ I något fall hämmar föräldrade hjälpmedel ett idrottsintresse
- ⌘ Mer intressepolitiska aktiviteter, liksom sång, egen filmproduktion och matlagning, förekommer också

☒ Trädgårdsarbete, snickerier och resor är andra exempel på fritidsaktiviteter

### **Samhällsinsatser, sjukvård, försäkringskassa**

- ☒ Myndigheters okunskap om funktionsnedsättningen uppper flera är det stora problemet i kontakten med dem
- ☒ Det finns stora problem med att få en stadigvarande, mångårig och kompetent läkarkontakt som man kan vända sig till vid behov
- ☒ Att hela tiden tvingas ”föreläsa” om sin sjukdom inför nya kontakter i sjukvården, t ex när man behöver mer mediciner, är oerhört tröttande
- ☒ Kontakten med myndigheter underlättas om man har med sig skriftlig information om den egna sjukdomen
- ☒ Några av deltagarna har goda erfarenheter av att ta hjälp av kuratorer och jurister när man exempelvis inte fått utlovade/behövda insatser eller hjälpmedel

## Anna-Karin har OI

Anna-Karin, 43 år, har OI. Hon deltog på Ågrenskas vistelse i november 2008 för vuxna med OI.

### **Hur är det för dig att vara vuxen och ha OI?**

-Det är väl ganska bra, ganska normalt, trots att jag haft cirka 70-80 frakturer genom åren. Bland det sämre är den felbehandling jag råkade ut för och som innebar att jag hamnade i rullstol för mindre än ett år sedan. Jag hade råkat ut för en olycka som innebar en fraktur på höger underben. Trots att jag förklarade väldigt ingående vad OI innebar, hur man skulle behandla frakturen och vilka risker det innebar om man gjorde ”fel”, så brydde man sig inte. Man ”lagade” krosskadan med en stålplatta och åtta skruvar, trots att det är i högsta grad olämpligt att sätta skruvar i OI-ben. Jag blev felbehandlad och det har jag fått lida för. En ny ortoped har bestämt att benet ska opereras om, men först efter medicinering med bisfosfonater i sex månader.

-Att jag skulle hamna i rullstol så småningom, det visste jag, men inte att det skulle bero på att läkarna inte lyssnade på mina kunskaper från mer än 30 år med OI, utan gjorde som de ville. Hade den här frakturen skötts på rätt sätt så hade jag inte suttit i rullstol idag. Varje dag som går och jag måste använda rullstol, försämras jag. Det är för jäkligt. Jag har nämligen varit en väldigt sportig typ i hela mitt liv och nu kan jag inte ens stå och gå, säger Anna-Karin.

Anna-Karin behöver få ena korsbandet opererat och efter vistelsen på Ågrenska vet hon hur det ska göras.

-Den här gången kommer jag inte att ge mig så lätt. Jag ska ha på papper, svart på vitt, hur de tänkt sig behandlingen.

### **Hur var din uppväxt?**

-Mina föräldrar har berättat att det gjorts ett antal misshandelsutredningar under min uppväxt, den första redan när jag var några månader gammal. Det måste ha varit fruktansvärt jobbigt att gå igenom för mina föräldrar, men jag märkte ju ingenting.

-Under fyra års tid, mellan 5-9 år, ”behandlades” jag med 12 fluortabletter/dag, eftersom man trodde att det skulle hjälpa.

-Annars var min uppväxt rätt ”normal”, vilket innebar att det mesta som andra barn kunde göra gjorde jag på mitt sätt. Jag var tidigt ett mycket idrottsintresserat barn och höll på med innebandy och en massa andra sporter som naturligtvis innebar att jag fick många frakturer, men det hindrade mig inte att fortsätta.

### **Hur ser du på framtiden?**

-Jag ser ljus på framtiden. Jag tror att det går att ordna till mitt ben så att jag kan gå igen. Men det kommer att kosta både pengar och möda.

Ända fram till den olyckliga frakturen och ännu olyckligare felbehandlingen, har Anna-Karin haft jobb.

-Nu är jag arbetslös, men har inte tappat tron på att få ett jobb efter operationen. Jag har mer eller mindre faktiskt redan blivit lovad jobb på ett ställe när jag opererats.

Anna-Karin är ensamstående mamma med två barn, 9 och 13 år, som båda har OI.

-Peppar, peppar, så tycks de inte ha så många frakturer som jag hade i deras ålder. Den äldste är just nu inne i en ålder där han måste testa själv vad han kan göra och inte göra på sin sjukdom, säger Anna-Karin.

