

Dokumentation nr 545

Osteogenesis imperfecta, OI

vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

VUXENVISTELSE

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet osteogenesis imperfecta, OI.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med syndromet ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för deltagarna i gruppen. De personer som deltar i intervjuerna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Eva Åström, överläkare, OI-teamet, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

Henrik Wethje, ortoped och överläkare vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm

Andreas Kindmark, vuxenendokrinolog på Akademiska sjukhuset i Uppsala

Kristina Löwing, fysioterapeut, OI-teamet, Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm

Eva Jönsson, arbetsterapeut, OI-teamet, Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm

Kajsa Seeberg, dietistmottagningen, Ängelholms sjukhus

Medverkande från Mun-H-Center:

Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist

Medverkande från Ågrenska:

Emy Emker, koordinator

Cecilia Stocks, socionom

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig och specialpedagog

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	agrenska@agrenska.se

Innehåll

Medicinsk översikt och behandling	6
Ortopediska problem vid OI	11
Behandling för vuxna med OI	14
Synpunkter på träning och aktiviteter: fysioterapi	17
Synpunkter på träning och aktiviteter; arbetsterapi	20
Mat och hälsa vid OI	23
Tand-och munhälsa	27
Berit är 51 år och har OI	28
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	32
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	36
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	37

Medicinsk översikt och behandling

På benets yta finns celler, osteoklaster, som bryter ned benet och osteoblaster som bygger upp benet.

– Mellan cellerna finns kollagen typ 1 som är ett trådigt protein, en bindväv, som har stor betydelse vid osteogenesis imperfecta, OI, berättar Eva Åström, överläkare i OI-teamet på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Osteogenesis imperfecta, förkortat OI, är en ärftlig bindvävssjukdom. Sjukdomen förekommer i olika svårighetsgrad. Förutom symtom från skelettet i form av benbrott, felställningar och kortvuxenhet påverkar OI bland annat ledband, ögonvitor och tänder.

Kollagen fungerar som armering i benet. Det ger böjlighet i skelettet och gör att benet inte går av lätt. Den som har osteogenesis imperfecta, i fortsättningen kallat OI, har antingen för liten mängd av kollagenet eller så har kollagenet en annorlunda struktur och fungerar sämre.

– Jag brukar jämföra med armeringsjärn när man gjuter betong. Om man har köpt för få armeringsjärn av god kvalitet blir betongen mindre stark. Andra alternativet är att man köper lagom mängd armeringsjärn av dålig kvalitet. Detta kan leda till att kollagenet stannar kvar i vävnaden och ger en negativ effekt.

Fyra olika typer

Ett annat namn på OI är medfödd benskörhet, eftersom det dominerande symtomet är benskörhet.

Redan vid födseln kan barnen ha flera frakturer som resulterar i felställningar i armar och ben. Vid den allra svåraste formen överlever de inte spädbarnstiden. Vid mycket lindriga former av sjukdomen får individen, däremot få eller inga frakturer alls, och sjukdomen visar sig bara genom att ögonvitorna är blå. Utan behandling medför en svår form av sjukdomen felställningar av armar och ben samt sned rygg. Det leder också till en mycket uttalad kortväxthet och stora motoriska funktionsnedsättningar.

Sjukdomen delas kliniskt oftast in i fyra olika typer:

- Typ I är den vanligaste formen, med blå ögonvitor och lindrig till måttlig benskörhet. Många har mer problem av överrörlighet i lederna än av benskörhet.

- Typ II är den svåraste formen där barnen inte överlever spädbarnstiden.
- Typ III är den näst svåraste formen, med benskörhet, skelettfelställningar, överrörliga leder. Utan specifik behandling leder detta till extrem kortvuxenhet (cirka 80 till 110 centimeter), ryggproblem med kotkompressioner och skolios.
- Typ IV är en mellangrupp med varierande grad av benskörhet, vita ögonvitor efter 2 års ålder och överrörliga leder.

– Variationen är extremt stor, från dödliga former till lindrigare, säger Eva Åström.

Ärftlighet

OI förekommer över hela världen och har funnits i alla tider. OI typ 1 beskrevs första gången i Sverige i Uppsala på 1700-talet.

Det är en ovanlig medfödd kollagen sjukdom.

– Man säger att ungefär fem barn om året föds med OI i en så svår form så att det går att konstatera innan födseln eller vid födseln. De flesta upptäcks långt senare, säger Eva Åström.

De som har OI har oftast en mutation eller genetisk förändring i någon av de gener som är mallar för tillverkningen av kollagen. Det finns över 1500 kända mutationer. De vanligaste är *COL1A1* på kromosom 17 eller *COL2A2* på kromosom 7.

– Hos lite mer än 5 procent hittar man andra ovanliga mutationer. Hos cirka 3 procent hittar man ännu inte någon mutation som kan misstänkas orsaka OI, säger Eva Åström.

Vanligast är att OI nedärvs autosomt dominant. Det innebär att barnet ärver en skadad gen från föräldern som bär på sjukdomen. Risken för barnet att få OI är då 50 procent vid varje graviditet. Det barnet som inte får OI har ingen ärftlighet för OI.

Det är också vanligt med nymutationer, det vill säga att friska personer av en slump får ett barn med OI. Föräldrar till ett barn med en nymutation har låg risk att på nytt få ett barn med sjukdomen. Den nyuppkomna förändringen i arvsmassan hos barnet blir ärftlig, och som vuxen riskerar den personen att föra den muterade genen vidare till sina barn.

OI kan också finnas i mosaikform. Mutationen finns då i en del av cellerna, och andelen muterade celler kan variera mellan olika vävnader. Förekomst av könscells mosaicism (då

en av föräldrarna har mutationen i en del av sina könsceller) gör att upprepningsrisken för två friska föräldrar blir mellan 2 och 4 procent.

Även autosomal recessiv ärftlighet kan förekomma. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning. Barnet får då sjukdomen. Sannolikheten att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom föräldrarna, frisk bärare av den muterade genen. Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller blir bärare av den muterade genen är 25 procent.

– Det går att ta kontakt med klinisk genetik på regionsjukhus i landet. Där kan man få hjälp med att utreda ärftlighet och att ta genetiska prover för att se var i slakten förändringen finns, säger Eva Åström.

För den individ med OI som har en svårare form av OI samt en känd mutation och vill skaffa barn finns möjlighet att göra PGD-preimplantatorisk diagnostik, det vill säga provrörsbefruktning, där man implanterar befruktat ägg utan mutationen.

Benskörhet

Benskörhet eller osteoporos är en försämrad benstyrka som gör att individen riskerar att få frakturer. Bentäthet kan mätas och då ser man hur mycket kalk benet innehåller. Osteoporos enligt WHO, FN:s världshälsoorganisations definition, är en bentäthet (gram kalk/cm²) som är < 2,5 standarddeviationer under normalvärdet för en frisk vuxen. Hos barn definieras osteoporos som < 2 standarddeviationer under medelvärdet för friska barn i samma ålder.

Olika symtom

Vid OI påverkas *skelettet*, med risk för frakturer, felställningar och skolios.

Innanför *tändernas* emalj finns dentin som innehåller kollagen typ 1. Vid OI är förändringar i dentin vanligt. Förekomsten benämns dentinogenesis imperfekta (DI). Vid OI typ 1 har 30 procent DI, vid OI typ 3 har 70 procent DI och vid typ 4 har hälften DI. Det händer att individer med OI saknar flera tandanlag.

Hälften av alla med OI har *hörselnedsättning*. Den kan uppstå i tonåren och fram till 45 års ålder. Hörselnedsättning som debuterar senare har oftast med åldrandet att göra. En del av hörselnedsättning vid OI beror på mikrofrakturer i mellanörats ben; hammaren, städet och stigbygeln, men ofta finns också en påverkan i innerörat. En del kan få yrsel och andra får tinnitus. Den som har OI bör kontrollera hörseln var tredje till femte år.

Blå ögonvitor förekommer vid vissa former av OI. Att de ser blå ut beror på att ögonvitorna är tunnare för att det finns en mindre mängd kollagen i dem.

Överböjliga leder är ett problem för många med OI.

– Vi försöker förebygga fotproblem och plattfotet, hos de små barnen. Överböjliga leder kan annars bli värre ju äldre personen blir. Bland annat behövs bra lätta inlägg i egenköpta lätta skor, säger Eva Åström.

75 procent av de som har OI säger att de lätt får *blåmärken*.

– 25 procent har lindriga koagulationsproblem. Det är viktigt att kontrollera det eftersom de kan behöva behandling med förebyggande medicinering inför operationer, säger Eva Åström.

I hjärtats klaffar finns det kollagen typ 1 och klaffarna kan, vid OI, successivt fungera sämre. Symtomen är trötthet, andfåddhet och hjärtklappning. Ibland hörs ett blåsljud på hjärtat när läkaren lyssnar med stetoskop.

På grund av att skelettet är mjukt kan en inbuktning av skallbasen uppstå så att övre halsryggraden förskjuts uppåt. Detta kallas *basilär impression*, men hur vanligt det är vid osteogenesis imperfecta och hur snabbt det utvecklas är oklart. De tidigaste symtomen är huvudvärk vid hostning och uppåtslående ögondarning (vertikal nystagmus). Andra symtom kan vara yrsel när man rör huvudet, nervsmärtor i ansiktet samt livliga reflexer i armar och ben. Symtomen beror på direkt inklämning av nerver, hinder för ryggvätskans avflöde och/eller försämrade blodförsörjning och har att göra med hur uttalad den basilära impressionen är. Symtomen kan vara övergående, fortskridande eller akuta och mycket allvarliga.

Smärta är vanligt vid OI. Den akuta smärtan är ofta intensiv och härrör sig vanligtvis från skelettet och mjukdelarna i samband med benbrott/sprickor (frakturer/fissurer). Kronisk, ofta mer låggradig, smärta, och oro för att få frakturer kan göra att man undviker aktiviteter och träning, vilket i sin tur kan leda till stramhet i musklerna och mer smärta. Inaktivitet försämrar dessutom bentätheten och ökar risken för nya frakturer.

– Den som alltid haft smärta registrerar det som ett normaltillstånd. Men har man ont ska man försöka göra något åt det, säger Eva Åström.

Svettning är vanligt och något som blir bättre med åren. Orsaken är inte känd.

Det finns kollagen typ 1 även i lungorna och kortvuxna individer har mindre lungor som även kan påverkas av skolios. *Andningen* kan försämrans och det är viktigt att ha det i åtanke. Många saker kan påverka andningen, men mycket går att förebygga.

Man ska komma ihåg att det inte bara är mutationen vid OI som har betydelse för personen. Andra genvarianter i kroppen kan spela in i hur personen mår. Eftersom alla har olika gener kan också svårighetsgraden variera mellan olika personer som har OI. Sådant går inte att göra något åt. Livsstilen däremot kan var och en se över.

– Det är viktigt att tänka på att få i sig näringsämnen, särskilt kalk och D-vitamin och tillräckligt med proteiner. Undvik också det som är dåligt för kroppen, som rökning. Hitta en fysisk aktivitet i gående, stående eller sittande. Träna de muskler som går att träna. Samt lär er slappa av musklerna efter aktivitet. Eftersträva en lagom kroppsvikt i förhållande till längden, råder Eva Åström.

Behandling

Alla med OI bör få bedömning, uppföljning och vid behov behandling av en fysioterapeut. Bisfosfonat är en etablerad läkemedelsbehandling för de som har en svår form av benskörhet och för de med lindrig form som får benbrott och har kotkompressioner.

Forskning

Det kommer att starta en studie om stamcellsbehandling, berättar Eva Åström. Hittills är det tio barn i världen som fått den behandlingen, med vissa positiva resultat.

Annan pågående forskning rör genterapi, där man vill kunna förändra mutationen som påverkar kollagen typ 1 i negativ riktning. Målet är att få kroppen att strunta i den, så att kollagenet blir normalt.

– När jag började arbeta med OI i början av 1990-talet trodde forskarna att det skulle kunna finnas genterapi om tio år. Det har inte hänt mycket sedan dess. I år på internationella OI-konferensen sa forskarna samma sak som då. De hade förhoppningar om genterapi som påverkade mutationen inom 10 år, säger Eva Åström.

Fråga till Eva Åström:

Går det att förebygga basilär impression?

– Till barn som har OI brukar vi säga att de ska ligga plant så mycket som möjligt tills de har muskulatur och styrka nog till att sitta utan stöd. De ska inte resa sig upp och sitta upp om de inte kan göra det av egen kraft. Om man har basilär impression kan det vara bra att stärka musklerna i nacken och skulderpartiet. Kanske också använda stödkrage när man åker bil eftersom det finns risk för häftiga inbromsningar som de kan skadas av.

Jag var hos öronläkaren på grund av min dåliga hörsel. De visste inte om de kunde operera eftersom benen i innerörat kunde vara för sköra. Vad ska jag göra?

– Du ska säga att när man har OI är det viktigt att man opereras av någon som gjort många operationer på friska personer och helst även opererat personer med OI. Man kan be öronläkaren kontakta sina kollegor i Sverige eller hitta kunniga läkare utomlands inom EU (eller i USA och Canada). Det är viktigt att få hjälp att hitta en van operatör. Man kan även vända sig till sin osteoporosspecialist (som oftast är endokrinolog eller internmedicinare) med upparbetade kontakter inom området benskörlighet.

Ortopediska problem vid OI

Den ortopediska strategin för barn med OI har förändrats. Nu arbetar sjukvården mer förebyggande, röntgar sällan, och har gått ifrån att gipsa till att använda polstervadd lindat runt

benbrottet. Allt för att läkningstiden ska gå fortare, säger Henrik Wehtje, ortoped och överläkare i OI-teamet för barn, vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

När det gäller unga patienter med OI arbetar sjukvården profylaktiskt istället för att vänta till barnet bryter sig.

– Vi har en hög ambition att räta upp lårben och underben så tidigt som möjligt och sen hålla dem raka. Extremiteternas position och läget för spikarna avgör hur nästa operation går, säger Henrik Wehtje.

Efter kirurgiskt ingrepp fixeras frakturer med lätta material som polstringsvadd, det vill säga lindor med vadd. Det ben som har en fraktur lindas många varv för att bli stabilt. Frakturläkningstiden går fort på små barn. Det kan ta en vecka för en nyfödd att läka en lårbensfraktur. När barnet blir äldre tar det längre tid.

– För den som inte kan belasta tar det längre tid. Så fort det går ska barnet stå och successivt ta steg och i början flytta sig runt med hjälp av stöd. Belastningen är lika viktigt som operationen. Det är det som gör att det läker, säger Henric Wehtje.

De barn som inte kan stödja på benen ska uppmanas att ligga i sängen och trycka ifrån så mycket det går så att skelettet blir belastat. När det gått cirka två veckor ska förbanden helst tas av.

Teleskoperande mörkspikar

På Karolinska Universitetssjukhuset och på vissa andra platser i världen används teleskoperande mörkspikar. Efter operation av benbrottet följer spikarna benets längdtillväxt genom att teleskopera, förlängas, successivt under barnets uppväxt.

– Barnet som har teleskoperande mörkspikar behöver inte opereras för att byta spikar lika ofta, som när fixa spiklängder används, säger Henric Wehtje.

På frågan om vuxna också skulle kunna använda en teleskoperande spik vid benbrott, svarar Henrik Wehtje.

– Absolut om jag får bestämma. Det skulle fungera. Den har många fördelar.

Men ännu så länge har ingen vuxen svensk med OI, fått en sådan spik inopererad vid en fraktur.

Den teleskoperande spiken, utvecklades av ett forskarteam i Montreal i Canada och började användas i Canada och Nordamerika runt år 2000. 2011 gjordes första operationen i Sverige på barn med OI.

– Vi har använt den i sex år och hunnit göra 85 operationer på 50 patienter med 111 spikar i lårben, underben och överarm. Efter fem

års uppföljning har endast 13 procent av patienterna haft komplikationer, som infektioner eller att spiken inte fungerat och vi har gjort 7 nya operationer. Märgspikarna har fungerat bra för 87 procent av barnen. 9 av 10 spikar har fungerat utmärkt, säger Henrik Wehtje.

Det mest positiva resultatet för barnen är att de kände betydligt mindre smärta efter operationen, än med vanliga spikar.

Frågor till Henrik Wehtje:

Läker frakturer lika fort för vuxna med OI som för friska vuxna?

– Det tar ungefär sex till åtta veckor för vuxna av båda grupperna. Tidig belastning av benet och lätta gipsningar påskyndar läkningen. Det är många som inte kan stödja på benen. Men det går att ligga i sängen och trycka ifrån med benen till exempel. Då blir skelettet belastat.

Jag har hört att så länge man har ont ska man inte belasta men andra säger tvärtom. Vad ska vi hålla oss till?

– Om det gör ont av att det rör sig i frakturen är det inte bra att belasta benet. När halva läkningen har gått rör sig inte frakturen längre och då är det fritt fram att belasta.

Kan man byta vanliga spikar mot teleskoperande spikar på vuxna?

– Ja det kan man.

Kan man ta bort gamla spikar på vuxna? När det är kallt har jag ont i benen av mina spikar.

– Ja det kan man. Man måste ta bort spikar som skaver.

Jag har en spik som gått av och är delad på två. Läkaren säger att det är riskabelt att göra något med den. Är det risk att den ger sig iväg?

– Den risken är liten.

Kan min läkare ute i landet skicka bilder och be om råd av dig?

– Ja absolut. Numera är det enkelt att skicka röntgenbilder med telefonen. Då har jag det direkt och det går att diskutera kring bilden med din läkare. Som patient har man alltid rätt till en second opinion och kan enligt sjukvårdslagen be att bilderna länkas till en kirurg som kan OI. Det går också att skriva en egenremiss.

Behandling för vuxna med OI

OI är en bindvävssjukdom som påverkar cellerna i skelettet och ger ökad frakturrisik. Men även andra delar av kroppen berörs som hjärta, kärl och lungor till exempel.

Det säger Andreas Kindmark vuxenendokrinolog, kliniker och forskare kring skelett- och bensjukdomar vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Mycket av den kunskap som finns kring benomsättning och hur skelettet fungerar är hämtat från vården kring ”vanlig” benskörhet eller osteoporos.

Människan föds med lite mineral i skelettet, med åren blir det mer och i åldrarna 20 till 30 år har både kvinnor och män som mest skelett. Därefter minskar benmassan med åldern.

– Som alltid finns det orättvisor. Män har ett större skelett än kvinnor och skelettet blir därför mer hållbart. Könshormonet östrogen bygger upp skelettet och när en kvinna går igenom klimakteriet försvinner nästan all östrogenproduktion, medan män i den åldern fortfarande bildar östrogen, säger Andreas Kindmark.

Andra orsaker finns som kan påverka skelettet i negativ riktning. Bisköldkörtlarna kan fungera ”för bra” och dra ur kalk ur skelettet. Reumatiska sjukdomar kan kräva kortison, som samtidigt har en negativ påverkan på skelettet. Det generella åldrandet gör också att skelettet blir tunnare och skörare.

OI-team för vuxna

På Akademiska sjukhuset i Uppsala finns ett OI-team med inriktning mot vuxna. Det består förutom av endokrinolog även av ortoped och sjukgymnast. Vid behov samarbetar de även med narkosläkare, expert på lungmedicin (eftersom lungorna kan påverkas vid OI), tandläkare och öron- näsa- halsspecialist/audiolog.

En person med OI behöver ha regelbunden kontakt med en lungmedicinare, minst vart femte år och vid påverkan på lungorna betydligt oftare. Tandläkare och oralkirurg är också bra att ha kontakt med.

– Det går att ansöka om ökat tandvårdsstöd, säger Andreas Kindmark.

Regelbundna kontroller hos audiolog är viktigt eftersom hörseln påverkas genom att de små benen i innerörat försvagas. En

internmedicinare, eller endokrinolog, kan fungera som spindeln i nätet och hjälpa patienten tillrätta i sjukvårdens labyrinter.

Allt som påverkar skelettet negativt ska undvikas, som rökning till exempel.

– Den som har OI är inte förskonad från andra sjukdomar, som har med rökning astma, kol etcetera. Om det uppkommer besvär gäller det att snabbt söka inom vården, säger Andreas Kindmark.

D-vitaminbrist och kalkbrist bör åtgärdas med tillskott.

Utmaningar vid anestesi

Vid narkos är det viktigt att sjukvårdspersonal är varsamma så att det inte uppstår frakturer. Hjärtat kan påverkas eftersom det finns kollagen i hjärklaffarna och de bör undersökas regelbundet och särskilt inför en operation.

Blödnings- och koagulationsprover bör kontrolleras noga, eftersom det finns risk för blödning. Förebyggande behandling kan ibland vara nödvändig. Malign hypertermireaktion (svårbehandlad hög feber) kan förekomma i samband med narkos. Osteogenesis imperfecta ger en viss ökad risk för överörlighet i nacken. Vid eventuell narkos och operation ska därför personer med sjukdomen alltid behandlas som om de vore överörliga. Detta kan även utredas före operationen genom röntgenundersökning av halsryggen. Risk för basilär impression föreligger också vid narkos.

Det finns ett OI-pass som ges ut av OIFE, (oife.org) där OI beskrivs på flera olika språk.

– Ett sådant pass är väldigt bra att ha med sig när man söker vård i Sverige, där många läkare är osäkra på vad OI innebär, eller akut utomlands, säger Andreas Kindmark.

Det multidisciplinära teamet

OI-teamet ska vara navet för patienten och garantera regelbunden uppföljning av skeletthälsan inklusive DXA-mätning det vill säga bentäthetsmätning.

– Jag säger inte att det ska röntgas i onödan men DXA-mätning ger låg stråldos och det kan vara bra att mäta skelettet innan till exempel en behandling för att se effekten.

Utöver detta rekommenderas regelbundna kontroller med ultraljud av hjärta och eventuell lungfunktionsundersökning, hörseln bör också kontrolleras.

Osteoporosbehandling

Bisfosfonat är standardbehandlingen. Genom att tillföra bisfosfonater hämmas osteoklasterna, de celler som vid den normala skelettomsättningen bryter ner skelettet. I ett friskt skelett har alla celler bytts ut under en 10-årsperiod. Den minskar bennedbrytningen, som ofta är hög vid OI, och gör att skelettet blir mer kalkrikt och mindre mjukt. Studier av bisfosfonatbehandling av barn visar mycket goda resultat i form av minskade skelettsmärter, förbättrat allmäntillstånd och minskning av antalet frakturer samt förbättrad bentäthet och minskad benomsättning.

Några bisfosfonater är:

- Alendronat som är det vanligaste preparatet som tas en gång i veckan som tablett och hindrar att skelettet bryts ned
- Risedronat
- Didronat
- Zoledronat, som minskar risken för kotkompressioner med 75 procent
- Denosumab
- Prolia, som minskar risken för kotkompressioner med 70 procent. Det är ett nytt läkemedel som hämmar bennedbrytning och ger högre bentäthet
- Raloxifen är ett östrogenliknande preparat som ges till kvinnor som just gått igenom klimakteriet
- Teriparatid, som också heter Forsteo, är en anabol behandling som gör att skelettet byggs upp igen
- Östrogenbehandling är ett alternativ för kvinnor som gått igenom klimakteriet

– När det gäller vuxna och läkemedel finns det väldigt få studier som visar hur vuxna personer med OI ska medicinera. Det gäller att pröva sig fram, säger Andreas Kindmark.

Sammanfattningsvis ökar bentätheten med bisfosfonater. Det finns ingen säker skillnad i effekt på tabletter eller dropp.

– Däremot är vi inte säkra på att antalet frakturer blir färre, men sannolikt är det så. Hos många minskar smärtan.

Om tio år tror Andreas Kindmark att det finns en ännu bredare palett av mediciner att välja bland.

Frågor till Andreas Kindmark:

Var finns en endokrinolog?

– På alla större sjukhus, regionsjukhus och universitetssjukhus. Antingen ber man att få en remiss på vårdcentralen till en endokrinolog, eller skriver en egen-remiss. Jag skulle tro att de flesta husläkare vet att de inte är experter på OI och gärna skriver en remiss.

Hur bra är Prolia?

– Risken för frakturer och kotkompressioner minskas med 70 procent vid vanlig benskörhet. Det finns inget skäl att det skulle fungera sämre vid OI. Prolia är en spruta som tas en gång i halvåret. Det är viktigt att komma ihåg att effekten av Prolia är reversibel, det vill säga att om man slutar med injektionerna så försvinner effekten helt inom ett år.

Hur länge ska man äta medicin?

– För vanlig benskörhetsbehandling, fem års behandling med veckotabletterna. Prolia ges tills vidare tills effekten stängs ner med en bisfosfonat. Slutar man med Prolia tvärt så sätter bennedbrytningen igång med en väldig fart. Ska man sluta med Prolia bör man ge något annat efter. Vid OI kan behandlingstiderna vara betydligt längre om man har en svår form av sjukdomen, då får man utvärdera effekten med jämna mellanrum.

Är det vanligt att vi som har OI får vanlig benskörhet också?

– Ja den som har OI är inte skyddad från det.

Vad finns det att göra mot värk i ryggen?

– Fysioterapeutisk behandling är en möjlig väg ur smärtan. Smärteamen på de större sjukhusen kan vara till hjälp om smärtan inte ger med sig på annat sätt.

Synpunkter på träning och aktiviteter: fysioterapi

– **Hälsa är en resurs i vardagslivet och inte målet med livet. Det är ett positivt koncept som betonar sociala och individuella resurser såväl som den fysiska förmågan, enligt WHO, säger Kristina Löwing, fysioterapeut i OI-teamet på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.**

Regelbunden fysisk aktivitet har gynnsamma effekter på en lång rad tillstånd såsom, fysisk och psykisk hälsa, hjärt-kärlsjukdomar, slaganfall, vissa cancerformer, typ 2-diabetes, benskörhet, högt blodtryck, höga blodfetter, övervikt, fetma, samt många andra tillstånd.

– Fysisk aktivitet definieras som all typ av rörelse som ger ökad energiförbrukning, säger Kristina Löwing.

Den totala energiförbrukningen av en aktivitet innefattar tre områden: energin det kostar att behålla kroppsfunctionerna, den termiska effekten av matsmältningen och den fysiska aktiviteten.

– Den fysiska aktiviteten är den faktor som varierar mest för alla, säger Kristina Löwing.

Effekten av den fysiska aktiviteten beror på intensiteten av aktiviteten, varaktigheten, frekvensen, typ av träning, individens ålder och genetiska faktorer.

– Den som vanligtvis har låg grad av fysisk aktivitet behöver inte göra stora förändringar för att ändå uppnå en positiv effekt på hälsan, säger Kristina Löwing.

För en person som använder rullstol kan det handla om att några gånger i timmen sträcka på eller resa sig, lyfta upp armarna, trampa på rullstolens fotplatta och så vidare.

Muskelaktivitet och rörelse behöver inte bara vara fysisk träning. I vardagen får vi mycket gratis bara genom att transportera oss till olika ställen genom att gå, köra rullstol med mera.

– Den som vill satsa på en hobby behöver inte nödvändigtvis köpa dyra gymkort utan kan istället tänka på att vara fysiskt aktiv i vardagen och framförallt hitta en aktivitet som är rolig. Då ökar möjligheten att personen fortsätter med aktiviteten, säger Kristina Löwing.

Med åldrandet sjunker den maximala syreupptagningen och lungvävnadens och lungornas elasticitet minskar.

– Svagare andningsmuskulatur, stelrande leder eller en förändrad form på bröstkorgen som kan förekomma vid skolios eller efter kotfrakturer, gör att andningsarbetet ökar, säger Kristina Löwing.

Fysisk aktivitet och träning kan till viss grad förebygga och underlätta andningsarbetet genom att öka den maximala syreupptagningsförmågan.

– Börja långsamt och använd den egna kroppen. När det gäller stela leder, diskutera gärna med en fysioterapeut om vilka rörelser som kan vara bra, säger Kristina Löwing.

Börja med en typ av aktivitet i taget, råder Kristina Löwing, öka intensiteten långsamt och utvärdera aktiviteten innan nya övningar, ökad vikt eller repetitioner.

– Den som får ont backar tillbaka till en lägre dos av fysisk aktivitet.

Smärta

Vid smärta är det viktigt att tänka på hur sittställningen är större delen av dagen.

– Försök att variera den, säger Kristina Löwing.

Den som sitter mycket behöver en stol som det går att ändra läget på. Förekommer smärta eller värk på morgonen är det lämpligt att se över sängen och madrassen, gärna tillsammans med arbetsterapeut eller fysioterapeut.

– Förkommer smärta och värk mer uttalat på kvällen, är det lämpligt att se över arbetsplatsen och ansöka om att få en optimal arbetsstol, arbetsbord och möjligheter att variera sin arbetsställning under dagen, råder Kristina Löwing.

Många personer kan uppleva att de har smärta och värk i sina fötter. För vuxna kan det bero på att foten belastas i en inåt tippad position, som brukar vara svår att korrigera på det sätt som rekommenderas för barn. Detta beror på att vi som vuxna stegvis blir lite stela. Förekommer smärta och värk vid belastning av fötterna brukar mjuka inlägg (fotbäddar) i skorna kunna lindra besvären.

– Var uppmärksam på röda punkter på fötterna, som kan vara skav från skorna och ta gärna hjälp av en ortopedingenjör för att få avlastning för fötterna, så att det inte fortsätter att skava. Ömma punkter på fötterna, som man också kan få när man är sittande i rullstol, kan hindra oss att vara fysiskt aktiva, säger Kristina Löwing.

Bassängträning

Att träna i bassäng är bra för de allra flesta. Vattnet ger ett naturligt motstånd och det i sin tur ger muskelträning, kondition och rörlighet. Personer som har smärta kan få avlastning av kroppen i vattnet och uppleva muskelavspänning.

Genom den fysiska aktiviteten går det att få viss smärtreduktion. Fysisk aktivitet minskar smärta genom rörelsen, men också genom träning av musklerna. Bassängträning kan erbjuda möjligheter att öka konditionen.

– När både armar och ben arbetar kraftfullt får personen en hög puls och konditionsträning, säger Kristina Löwing.

Recept

FAR – fysisk aktivitet på recept utskrivet av läkare eller fysioterapeut inspirerar till träning.

– FAR innebär en möjlighet att få tillgång till individuell träning eller gruppträning i bassäng eller på land, med reducerad avgift på träningsanläggningar, under en period, säger Kristina Löwing.

Det är också möjligt att få styrketräning via FAR, träningsprogram i hemmet till exempel eller hos fysioterapeut.

– Med ökad styrka förebyggs nya frakturer och träningen kan även ge minskad smärta. I bassängen kan även muskelstyrka tränas genom att röra armar och ben kraftfullt vilket även innebär muskelträning av bålen (mage och rygg), säger Kristina Löwing.

Skelettstyrka

Vid OI gäller att belasta skelettet utifrån de förutsättningar som finns.

– Variera positionerna så mycket som möjligt. Stå, gå eller cykla efter dina förutsättningar, vid behov kan kanske motomed, som är ett motoriserat träningsredskap eller sängcykel användas.

Andning

För att tillgodose optimal lungfunktion är det viktigt att variera utgångspositionen. Armrörelser så som att sträcka upp armarna, blåsa ut luften och ta ner armarna igen är en bra träning för att underlätta rörlighet i bröstkorgen.

Synpunkter på träning och aktiviteter; arbetsterapi

Studier visar att vuxna personer med OI lever och mår som andra, men har mer fysiska besvär. Begränsande faktorer kan vara fatigue, det vill säga utmattning, smärta och begränsad rörlighet, säger Eva Jönsson, legitimerad arbetsterapeut i OI-teamet på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

En person som har OI kan ha begränsningar i hur aktiv man kan vara i sin vardag utan att få besvär. Det kan därför vara viktigt att välja ut vilka aktiviteter som är viktigare än andra.

– Någon gillar att laga mat, andra kanske hellre lägger sin energi på att vara ute i naturen åter andra vill umgås med vänner. Det gäller att prioritera det som är viktigt för en själv, säger Eva Jönsson.

Vardagsaktiviteterna ska vara så lättsamma som möjligt. Det kan gälla att komma upp ur sängen, klä på sig, sköta hygien, till exempel. Aktiviteter som utförs sällan, som att göra en resa, delta i ett evenemang till exempel en konsert, fest eller Ågrenskas vuxenvistelse behöver planeras.

– Då är det bra att fundera över vad man själv behöver och hur man vill ha det för att det ska fungera, säger Eva Jönsson.

Underlätta vardagsaktiviteter

Det går att underlätta vardagen på flera sätt. *Smarta vardagsföremål* som en enkel burköppnare, plocktång för småsaker och olika it-lösningar kan vara bra att omge sig med. Det underlättar också att *organisera sin vardagsmiljö*. De saker som används ofta ska finnas nära och vara lätta att nå.

– En del har känslan och vet precis vad de ska använda för strategier eller vilka hjälpmedel de vill använda för att lösa vardagen, andra kan behöva tips av någon utomstående, säger Eva Jönsson.

Det är inte så ovanligt att man lägger ned mycket energi på att förflytta sig, antingen gående eller i rullstol, istället för att spara krafterna och lägga energin på själva aktiviteten.

– Ett sätt att komma runt det är att skaffa en permobil till exempel eller få hjälp med transporten till och från aktiviteten. Det gör att aktiviteten i sig blir mer njutbar, säger Eva Jönsson.

Bekväma och säkra hjälpmedel som rullstol, kryckor, duschstol etcetera bör ses över då och då. Både att de fungerar ändamålsenligt för personen som använder dem, men också att de är rätt inställda.

Omgivningen

Alla behöver ett bollplank och det är bra att skaffa sig ett kontaktnät där bland andra fysio- eller arbetsterapeut kan ingå.

– Men de bästa idéerna kommer ofta från personer som har en liknande situation som ni har. Därför är det förstås bra att träffa andra, som här på Ågrenskas vuxenvistelse, säger Eva Jönsson.

Nytt forskningsprojekt

OI-teamet har startat ett forskningsprojekt där bland andra Eva Jönsson följer upp vuxna som fått tidig medicinsk behandling med bisfosfonat. De vill veta mer om hur personerna som fick läkemedlet i barndomen, lever och mår idag som vuxna.

Arbetsterapeut Eva Jönsson vill gärna ha kontakt med så många personer som möjligt.

– Det finns få studier som handlar om vuxna med OI och de som finns är främst gjorda på personer som inte fått bisfosfonat, säger hon.

Kontaktuppgifter till arbetsterapeut Eva Jönsson är telefon: 08-51777531 och mejladress: eva.b.jonsson@sll.se

Frågor till Kristina Löwing och Eva Jönsson:

Jag har inte tränat i bassäng på länge. Nu har jag kört rätt hårt en halvtimme i veckan, de senaste två veckorna och jag har inte fått ont av det. Vad säger ni om det?

– Jag tycker det är bra. Bassängträning räknas till de mest skonsamma träningsformerna.

Jag tycker det är svårt att hitta bassänger som jag bottnar i och som är uppvärmda. Men jag har wet-west och den fungerar bra om jag inte bottnar.

– Det är ont om bra bassänger i landet och inget som satsas på nu. Vi har försökt att få in vuxna i vår bassäng på Astrid Lindgrens barnsjukhus och hoppas att det går i framtiden. Wet-west är ett bra alternativ när man inte bottnar.

Hur tränar jag ryggen?

Variera sittpositionen och träna i bassäng. Det är viktigt att få igång ordentligt med blodcirkulation i muskulaturen. Försök hitta varje möjlighet att röra dig, flytta dig i stolen, ställ dig upp och sträck på armarna. Att sitta still utan att flytta sig är jobbigt för ryggen.

Kan träning ersätta smärtreducerad medicin.

– Ja absolut.

Finns det samband mellan OI och huvudvärk?

– Den som är spänd i musklerna kan få huvudvärk. Ofta känns det som ett tryck i pannan framåt kvällen.

Hur vanligt är det med muskelinflammation?

– Spänner man sig och har ont blir det lätt inflammation. Kanske hjälper det med träning, att ändra läget oftare, kanske få en kur med antiinflammatorisk medicin. Arbetsterapeuten kan hjälpa till med sittställningen i hemmet eller på arbetsplatsen, så att personen inte lutar sig för ensidigt för att skriva på datorn till exempel. Den som har skolios och belastar snett kan få lokala inflammationer. Ta då kontakt med fysioterapeut för ultraljudsbehandling, tensbehandling eller akupunktur mot smärtan. Många gånger hjälper det en period och sen kan man få prova något annat, men förhoppningsvis försvinner inflammationen.

Hur gör en förälder som har funktionsnedsättning. Finns det bra hjälpmedel för att kunna sköta sin baby?

– Det finns höj-och sänkbara skötbord det går att köra in rullstolen under. Då går det att sköta barnet i rätt höjd. Den som behöver hjälpmedel vänder sig till en arbetsterapeut eller fysioterapeut på vårdcentralen eller vuxenhabiliteringen, som kan remittera vidare till hjälpmedelscentral.

Mat och hälsa vid OI

Personer med OI löper lika stor risk som alla andra att få ”normal” benskörhet. Ärftlighet är den största riskfaktorn närmast kommer åldrandet och den livsstil vi har.

Livsstilen vad vi äter och hur vi rör oss kan motverka benskörhet om vi gör rätt.

– Det kan vi påverka själva, säger dietist Kajsa Seeberg vid dietistmottagningen på Ängelholms sjukhus.

Kalcium är själva stommen i skelettet tillsammans med fosfor och syre. Kalcium finns i mjölk, fil, yoghurt, ost, gröna bladgrönsaker, baljväxter, nötter, frön och torkad frukt.

– Äter vi för lite kalcium tar kroppen det från skelettet. Därför gäller det att fylla på från maten för att inte tära på det förråd som finns i kroppen, säger Kajsa Seeberg.

Kalcium tas upp bättre ihop med proteiner, som kött, fisk och baljväxter. Tillskott som kalktabletter ska därför tas till måltiden. Rekommendationen från Livsmedelsverket är 800 milligram

kalций per dag. En deciliter mjölk innehåller 120 milligram och en skiva ost lika mycket.

Den som har brist på D-vitamin tar upp kalций sämre.

– De två går hand i hand, säger Kajsa Seeberg.

I första hand ska man välja D-vitaminberikade mejeriprodukter som mjölk och matfett och äta fisk tre gånger i veckan. Framförallt finns D-vitamin i fet fisk som lax, sill och makrill men också i insjöfiskar som gös och abborre. Kantareller, äggula och kaviar kan också bidra med en del D-vitamin.

– Vi får lite D-vitamin från mjölken ungefär 1 mikrogram per deciliter och vi behöver mellan 10 och 20 mikrogram per dygn. Ska man bara få D-vitamin från mjölk blir det svårt. Fisken är den stora D-vitaminkällan och solen men den ger oss D-vitamin bara på sommarhalvåret, från maj till augusti. Ofta behövs tillskott i form av tabletter, säger Kajsa Seeberg.

Magnesium finns i nötter, baljväxter, fullkornsprodukter, kaffe och choklad. Det behövs för att omvandla D-vitamin till en aktiv form och för att kroppen ska ta upp kalций. K-vitamin bidrar till hög bentäthet och finns i gröna bladgrönsaker, spenat, brysselkål, grönkål, broccoli, lever, ägg, ost och keso. C-vitamin deltar i den viktiga kollagenbildningen som ger starka ben och finns i de flesta frukter, bär, grönsaker och rotfrukter.

Rökning är en riskfaktor. Kortison ökar risken för benskörhet.

Alkohol påverkar osteoplasterna negativt. Cola-drycker innehåller fosfor som lakar ur skelettet och kaffe och te påverkar skelettet på samma negativa sätt.

– Man ska inte dricka mer än 2-3 koppar om dagen, säger Kajsa Seeberg.

För mycket salt gör att njurarna läcker mer kalций till urinen och kalций försvinner ur kroppen.

– Det salt vi äter ska vara berikat med jod, för det behöver vi för sköldkörteln, säger Kajsa Seeberg.

Ha superkoll; Gå in på bristguiden.se och livsmedelsverket.se

För den som vill kontrollera vikten i förhållande till längden finns det en BMI-kalkylator för amputerade på [hjalpmedeldatabasen tipbase.org](http://hjalpmedeldatabasen.tipbase.org).

Proteinsmoothie

½ banan
1 deciliter frysta hallon
1 ägg
1 deciliter mild yoghurt
1 matsked flytande honung
Garnera med kesella och kanel

Kiwikick

5 deciliter äppeljuice
2 mogna avokado urkärnade och skalade
4 kiwi skalade
Blanda och mixa

Kostråd för att förebygga och behandla benskörhet:

Se till att ditt kalciumintag motsvarar det rekommenderade behovet 800 milligram per dag.

Kalcium är en av skelettets viktigaste beståndsdelar och finns i mjölk, fil, yoghurt, ost, bladgrönsaker, bönor, nötter, frön, torkad frukt med mera.

Bygg upp förrådet av D-vitamin under sommarhalvåret genom att vistas mycket utomhus.

D-vitamin behövs för upptaget av kalcium.

Se till att få i dig tillräckligt med D-vitamin från maten.

Om inte ta kosttillskott 10-20 Ug per dag speciellt under den mörka årstiden.

D-vitamin finns i fisk (lax, sill, makrill, sardiner, gös, gädda, abborre med mera) berikad mjölk, berikade matfetter, äggula och kantareller.

Ät mycket frukt och grönsaker

500 milligram per dag för deras innehåll av kalium, magnesium, vitamin K, vitamin C, och andra antioxidanter som behövs för ett starkt och smidigt skelett.

Salta med måtta

Saltet förstör njurarnas förmåga att återresorbera kalcium.

Undvik fosforrika drycker som cola, energidrycker och mycket kaffe.

Fosfat kan öka nedbrytningen av benvävnaden.

Frågor till Kajsa Seeberg:

Hur gör man om man vill gå upp i vikt?

– Att gå upp i vikt är lika svårt som att gå ner i vikt. Man måste varje dag och varje måltid tänka på att berika måltiden lite extra. Tillsätta mer fett som att ha rapsolja i gröt och filmjök eller använda fetare produkter som grädde, smör och nötter. Att äta lite oftare är ett bra sätt, det ska inte gå mer än två till tre timmar emellan måltiderna.

Går det lika bra att dricka havremjök ur kalcium- synpunkt?

– Ja om den är berikad med kalcium. Egentligen är havredryck mer hälsosam än mjök, den är fiberrik.

Jag har låg ämnesomsättning sitter i rullstol och är kortvuxen. Vad ska jag äta på ett dygn om jag förbränner 850 till 1000 kalorier?

– Du behöver proteiner fisk, ägg, mejeriprodukter, frukt och grönsaker. Ett tips är att göra smoothies på frukt och grönsaker. Det är enkelt att äta och ger mycket näring. Fördelen med frukt och grönt är att man kan äta mycket av det utan att det ger för mycket energi. Välj fettkvalitet som är god, bra oljor, lagom med nötter och fröer. Har man ett lågt energibehov är det desto viktigare att äta nyttigt.

Om man har mjök i kaffet borde det väl kompensera den urlakningen som kaffet förorsakar?

– Absolut det är bättre med en latte än svart kaffe för skelettet. Det gäller mjök i teet också.

Hur får man tag på en dietist?

– Det brukar finnas dietister på endokrinkliniker eller på vårdcentraler. Man har också alltid möjlighet att skriva en egenremiss till en dietist om man inte har en läkare som kan skriva en remiss.

Tand-och munhälsa

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Tandhygienist Anna Nielsen Magnéli vid Mun-H-Center, svarar på frågor om tandvård under vistelsen för vuxna med OI.

Mun-H- Center är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskap om tandvård, munhälsa och munmotorik, hos barn och vuxna med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen *mun-h-center.se*, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebook-sida och youtube-kanal.

I Mun-H-Centers databas står det:

Dentinogenesis Imperfecta (DI) är en tandutvecklingsstörning som förekommer hos ungefär hälften av alla med OI. Vanligtvis är mjölk-tänderna mer drabbade än de permanenta tänderna.

DI karakteriseras av:

- Dentinet ("tandbenet") är mjukare än normalt.
- Färgförändring (ljus blå till mörk brun med transparent lyster) av tänderna.
- Emaljen är ofta normal men "splittras loss" från det mjuka dentinet.
- Det mjuka dentinet medför att tänderna slits kraftigt, speciellt de primära tänderna.

Aplasier (avsaknad) av en eller flera permanenta tänder är vanligt (cirka 20 procent), och även försvårat tandframbrott. Pulparummen förkalkas ofta. Tandkronorna har ibland ett "bulligt" utseende. Det är vanligt att överkäken är liten vilket kan medföra trångställningar och underbett.

Frågor till Anna Nielsen Magnéli:

Hur fungerar tänderna vid OI?

– Cirka hälften med OI har problem med tänderna och kan ha ökad risk för karies. Det är viktigt med förebyggande tandvård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna. Det finns ett flertal munvårdspreparat att tillgå. Tandvårdspersonalen hjälper till att välja ut det som passar. Alla bör använda fluortandkräm vid tandborstning morgon och kväll. Sedan är det bara att komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare. En mjuk tandborste eller el-tandborste är bra. Det finns även så kallad dubbeltandborste som borstar tanden på alla sidor samtidigt. Olika typer av mellanrumsborstar håller mellanrummet mellan tänderna rena. Det finns också förlängningar så kallade förstorade grepp i silikon i olika storlekar, som går att sätta på tandborste eller mellanrumsborste, så att greppet blir bättre. Isar det i tänderna finns tandkräm som är speciellt ämnade för att lindra vid isningar.

Vad gör jag om jag blir torr i munnen av medicinerna?

– För att motverka muntorrhet finns munfuktgeler och munfuktsprayer på apoteken.

Vad göra med blåsor i munnen?

– Blåsor i munnen, som också kallas för afte kan bero på nedsatt immunförsvar. Det finns geler som man kan lägga som ett litet lock på blåsan så att det går att äta.

Berit är 51 år och har OI

– Jag känner mig bra nu och bryr mig inte om att jag ser annorlunda ut, inte längre. När jag var yngre bekymrade det mig mer. Speciellt i tonåren, men det har blivit bättre ju äldre jag har blivit, säger Berit, som är 51 år, har OI och sitter i rullstol.

Berit föddes med två brutna lårben.

– Mamma berättade att personalen på förlossningen sa att jag hade ett livskraftigt skrik. Det var ju inte underligt, eftersom jag måste haft väldigt ont.

Läkaren konstaterade att Berit hade OI. Diagnosen hade läkaren inga problem att ställa, men vad läkaren inte visste var vad det

innebar. Till föräldrarna sa läkaren att Berit förmodligen skulle dö inom två år och att det inte var någon risk för dem att skaffa nya friska barn. Berit har två yngre syskon. Ingen av dem har OI. Läkarens farhågor om ett förkortat liv för Berit kom på skam. Föräldrarna ”såg” inte att Berit hade särskilda behov. Särskilt hennes mamma ville att allt skulle vara så normalt som det bara gick. Det var både bra och dåligt, tycker Berit idag.

– Det hade det positiva med sig att jag fick en skolgång som kunskapsmässigt var likvärdig med jämnåriga kompisars. De hade också samma krav på mig som på mina syskon och det var bra, men jag skulle haft mer psykologiskt stöd och hade behövt träffa andra i min situation.

De första sju åren satt inte Berit i rullstol, men hon kunde inte gå och blev buren och kördes i vagn.

– Det såg nog speciellt ut när jag blev lite större och det gjorde dessutom att jag bröt benen i kroppen. Min bror förorsakade till exempel ett par brott, trots att han inte var särskilt vild av sig. En gång satte han sig på mina båda ben, så att de bröts, en annan gång slängde han en lasso på mig, så att nyckelbenet gick tvärt av.

Skolan

Berit har skolios, men hennes mamma vågade inte låta operera henne. Till viss del hade det att göra med att läkarna var vaga, otydliga och ibland ovilliga till behandlingar.

– Min mamma fick inte stöd och jag fick inte den behandling jag skulle haft. Jag vet inte hur det hade varit om jag hade blivit opererad. Nu är det som det är.

Berit har en krokig rygg av skolios, vilket gör att hon har svårt att andas eftersom bröstkorgen är för liten. Det har också inneburit att hennes mage har krånglat i perioder.

– Men när jag var dryga 20 år fick jag tjocktarmsframfall och opererades och sedan dess har magen fungerat som en klocka. Så en del har blivit bättre!

Familjen och särskilt hennes pappa älskade fotboll. En sport som var omöjlig för Berit, trodde alla på den tiden. Därför var hon mycket för sig själv.

– Ibland lekte jag med kompisar, pysslade och läste. Min räddning var att jag var bra på att teckna och det ägnade jag mig mycket åt.

Hon hade gärna velat hitta någon form av idrott eftersom det är roligt att göra saker ihop med andra. Under en period simmade hon.

– Det fanns en instruktör som lärde ut hallwicksimning. Det passade mig och passar många andra med funktionsnedsättning.

I skolan var det inga problem.

– Jag hade samma klasskamrater från förskolan och hela vägen upp, alla kände mig och jag var inte utsatt för mobbning. Bara någon enstaka gång hände det att någon sa något dumt.

Hon hade en elevassistent som följde henne under skoltiden och som också blev klassens resurs.

– Det gjorde att jag inte blev utpekad utan var som vem som helst.

Gympan

På gymnastiktimmarna var det svårt att hålla samma tempo som de andra. En gång rasade en gympamatta över henne.

– Sedan ville inte elevassistenten ta ansvar för mig mer på gympan och jag blev befriad från gymnastiken. Det var ett heltokigt beslut, kan jag tycka idag, eftersom jag med OI var i stort behov av fysisk aktivitet.

Idrotten i det lilla samhället där Berit bodde, var inte anpassat till personer med särskilda behov.

– Jag växte upp i en liten by där det inte fanns något utbud alls för mig eller andra personer med fysiska funktionsnedsättningar. Inte förrän en gympagrupp startades av en tjej med förvärvat ryggmärgsskada. Då gick jag i högstadiet.

På gymnasiet blev allt svårt. Olika saker spelade in.

– En nära vän flyttade och försvann, skolarbetet tog tid och det fanns inget glädjefyllt för mig att göra tyckte jag. Jag kände mig utanför. Det var inte lätt att vara kortvuxen, sitta i rullstol och vilja ha kontakt med killar.

Socionom

Det var först när hon kom in på estetisk linje på en folkhögskola, som det lossnade. Där hamnade hon i ett härligt kompisgäng. Så småningom utbildade hon sig till socionom och har arbetat med mänskliga och sociala relationer sedan dess.

– Utom en period när jag läste arkitektur på KTH. Det var mitt drömyrke och jag kom till min förvåning in, men jag slutförde aldrig utbildningen.

Berit har haft olika arbetsplatser och varit egen företagare under en period och aldrig varit orolig för hur hon ska försörja sig.

– Att hitta nya jobb har varit det minsta bekymret för mig.

Relationer

Första sambon träffade hon när hon var 25 år. De levde ihop i nio år. Han ville inte ha barn och det var Berit lugn med. När förhållandet tog slut började hon trots det tänka på möjligheten att få barn. Hon och dåvarande sambon gjorde genetiska test på Klinisk genetik. Då fick hon veta att sjukdomen inte var genetisk utan att den uppkommit genom en mutation. Sannolikheten för att hon skulle föra sjukdomen vidare till sitt barn var 50 procent. När hon var strax över 40 år mötte hon ytterligare en man och de blev med barn.

– Vad jag vet är jag den andra kvinnan i Sverige med OI typ 3 som fått barn, däremot finns det kvinnor med typ 1 och 4 som fått barn före mig.

Berit gick på specialistmödravård. Inget ovanligt syntes på barnet under graviditeten, men eftersom hennes bröstorg är trång på grund planlades födelsen till vecka 32, så tidigt som det bara gick.

– Allt gick väldigt bra och han är helt frisk. Jag och barnets pappa hade separerat innan födseln. När min pojke var liten hade jag assistenter dygnet runt och oroade mig för att det skulle bli jobbigt för honom och påverka honom känslomässigt.

Berit tog kontakt med BUP- Barn och ungdomspsykiatri, och fick lugnande besked från dem.

Idag bor Berit och sonens pappa nära varandra. Hon har stöd och hjälp från pappan och från assistenter. Sonen är åtta år idag.

– Han har alltid varit bunden vid mig. Annars är det inga problem med honom. Fast just nu är han lite fixerad vid att jag och hans pappa är äldre än hans jämnåriga kamraters föräldrar. 'Vad önskar du dig då', frågade jag. 'Unga föräldrar', svarade han.

Stirrar tillbaka

Fotbollen förföljer Berit.

– Min pojke tycker att det är tråkigt att jag sitter i rullstol, för annars skulle jag kunnat spela fotboll med honom.

Hon har märkt att han lider när okända stirrar på hans mamma.

– En period tittade han dem stint tillbaka i ögonen, så att de skulle sluta titta på mig.

Vad är jobbigast med OI?

– Att allt tar tid. Alla kontakter, med hjälpmedelscentral, olika kliniker inom vården. Det handlar om tänder, lungor, OI-läkare, ortoped, arbetsterapeut, fysioterapeut, Försäkringskassan,

kommunen, assistansbolag, förutom allt det vanliga som andra har i min ålder. Det som också är svårt är att hitta rätt behandling och träning tycker hon. Kunskap saknas överlag och OI faller utanför de större diagnosgrupperna inom neurologi och reumatologi.

– I det landsting jag tillhör måste patienten tillhöra någon av dessa diagnosgrupper, för att vara berättigad till träningsperioder på rehabiliteringskliniker i Sverige eller utomlands. Tyvärr faller vi med OI mellan stolarna. När det gäller träning tycker jag det är särskilt ironiskt eftersom träning och fysisk aktivitet är så viktigt för oss med OI.

Är det något som är bra med att ha OI?

– Jag har träffat människor som jag aldrig skulle träffat annars och som gett mig så mycket. De flesta är personer med funktionsnedsättningar.

Berit har förhoppningar inför framtiden. Först och främst vill hon förstås att det ska gå bra för sonen, och att hon ska kunna stötta honom, så länge han behöver det.

Sedan vill hon träffa en ny man.

– Vad gäller kärlek har jag varken haft tid eller ork sedan min son föddes. Hur en eventuellt ny man ska vara eller se ut vet jag inte och har inga direkta tankar om det, men jag attraheras av glada och modiga personer.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under två vistelser på Ågrenska för vuxna med OI, deltar tolv kvinnor och åtta män i åldrarna 17 – 77 år i fokusgruppdiskussioner. Vid båda vistelserna är det specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska, som leder samtalen.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar vid de två tillfällena. Diskussionen har teman som skola, utbildning, yrkesliv, boende, vardagsliv, sömn och återhämtning, socialt liv och kontakter inom sjukvården, Försäkringskassan och andra samhällsinstanser.

Skola och utbildning

Kamratrelationen i skolan har nästan uteslutande fungerat bra.

– Jag blev behandlad som mina klasskamrater. Det var bra att inte vara specialbehandlad.

En tjej tyckte att hon var en del av klassen men ändå inte. Hon särbehandlades för det mesta inte. Men så var det de där tillfällena hon inte glömmet.

– Som när biologiläraren sa att jag lika gärna kunde stanna i klassrummet eftersom jag inte kunde krypa på marken och samla olika sorters gräs. Jag tog mig därifrån med gråten i halsen och skolkade resten av dagen.

En kvinna tycker att lärarna var lite för hänsynstagande.

– Det gjorde att jag utnyttjade det. När det var tråkigt fick jag gå därifrån. De skulle sagt; 'Kom igen, pröva. Du kan ändra dig och tycka att det är roligt!'

En av de äldre männen blev mobbad en period i folkskolan för att han inte var som de andra.

– Men jag var stark, hade burit mycket ved, så jag spöade upp dem! Sen var det ingen som gav sig på mig.

En av kvinnorna berättar om hur hon fick stå inför klassen och berätta om hur OI påverkade henne.

– Det var innan jag hade lärt känna dem riktigt. Klasskamraterna var intresserade och ställde många frågor.

När klassen skulle på utflykt sa läraren att; "Visst kom du med. Du kanske inte tar dig fram hela slingan, men du kan iallafall vara med på grillplatsen." "Alternativet hade varit att stanna hemma. Detta var mycket bättre."

Idrott

Skolan fungerade bra fram till mellanstadiet för en av tjejerna. Då blev klasskompisarna avundsjuka eftersom hon slapp duscha efter gymnastiken och fick ta en egen väg inne i byggnaden till matsalen.

– Efter det hade jag inga vänner mer.

Hon tycker att gympaläraren skulle samlat alla och pratat om det.

– Kanske hade klasskamraterna kunnat turas om och gå med mig, den åtråvärda inre vägen.

På matten och engelskan var hon en av alla. Under gympan särbehandlades hon, säger en kvinna.

En kille fick välja om han ville vara med på gympan eller inte.

– På friidrottstävlingar fick jag gå på stan med en klasskompis och de andra blev avundsjuka. Läraren ville vara snäll men det blev fel för det skapade ett utanförskap för mig. Läraren borde ha tänkt igenom konsekvenserna och inte gett mig specialbehandling. Det är

ju att lägga över ansvaret på en person. Att vara snäll stjälpmer mer än det gör gott.

En kille fick vara med på allt, men kunde slippa om han ville det.

– Jag fick ofta stå i mål, och då använde vi en mjuk boll.

En tjej fick göra hinderbanan i sin egen takt, viktigast var att hon fullföljde.

Anpassningar i skolan

Det kunde vara automatiska dörröppnare som installerades. En hörslinga i golvet. Några fick egna toaletter, som de hade nyckel till.

Utbildning och yrkesliv

Den allmänna inställningen är att de inte har valt yrke efter diagnos. Åtminstone inte i början, sedan har en del insett att yrket varit en felsatsning eller att själva utbildningen ställt för höga krav på dem.

En ung tjej är radiopratare och det började med att redaktionen var intresserad av mångfald och ville ha en medarbetare med ”funktionsvariation”. Sedan har hon blivit kvar.

– Det var en bonus att jag satt i rullstol, säger hon och ser glad ut.

En tjej är förskollärare och valde yrket för att hon absolut ville det.

– Det går så länge det går har jag tänkt, säger hon.

En tjej har dåliga erfarenheter av arbetsförmedlingen. Till henne sa de att ’Det är bättre du går till en släkting och söker jobb. Här finns inget för dig.’ Nu har hon eget assistansbolag och föreläser om hur det är att leva med funktionsnedsättning.

– Jag jobbar när jag har ork, säger hon.

En kvinna i medelåldern utbildade sig till socionom och arbetar nu halvtid som kurator.

En kille har jobbat som växtelefonist i tio år. På senare tid har han gått en skrivarkurs på folkhögskola, jobbat på lokaltidningen, håller föreläsningar och skriver på en bok om tillgängligheten för personer med funktionsnedsättning.

– Jag gör det jag vill göra, säger han.

En man är sekreterare på en juristbyrå.

– Det är ett tufft jobb, men stimulerande för mig.

Anpassningar på jobbet är sällsynta men förekommer i form av bland annat höj- och sänkbara bord.

Boende och vardagsrutiner

De bor i hus och hyreslägenheter. En kvinna har tagit över morföräldrarnas hem som är byggt på 1940-talet. Det är svårt att få bostadsanpassningar till gamla hus, har hon insett.

– Jag får inte anpassning av kök och badrum vilket skulle behövas. Alla lådor är placerade väldigt långt ner och jag har svårt att krypa på golvet.

En kvinna känner sig inte handikappad i hemmet.

– Jag har fått mycket anpassningar. Höj- och sänkbart kök, anpassad toalett och dusch istället för badkar. Samt elstolpe till bilen.

Bostadsanpassningar bör ske tidigt, innan personen får skador och förslitningar på grund av felaktiga arbetsställningar, tycker de. Vanligt är annars att man anpassar sig själv till en dålig miljö.

En tjej bor i en icke anpassad lägenhet och får ha assistenterna till hjälp. Skåpen sitter väldigt högt upp och det finns ett skåp långt ner där assistenterna fyller på med tallrikar och glas allteftersom.

– Då plockar jag där.

En tjej handlar själv och ber om hjälp när hon inte når.

– Det känns jobbigt ibland, speciellt när det inte är mycket folk i affären, men för det mesta är folk snälla och hjälper mig.

Några skriver inköpslistor till assistenterna så åker assistenterna och handlar. Flera använder sig av tjänster på nätet.

– Det är bra för då väljer jag själv vad jag vill handla.

– Näthandeln underlättar. Det tråkiga är att vi är utestängda från till exempel den lilla ostbutiken, eller myskaféet. Ofta är det tre trappor upp, för att komma in och då utesluter det oss som sitter i rullstol. Förflyttningshjälpmedel finns i tillräcklig utsträckning.

Sömn och återhämtning

Många sover dåligt på natten och känner sig trötta på dagen.

Sömnsvårigheterna beror på värk och ibland på dålig sovutrustning.

Önskemål finns om särskilda madrasser som lindrar den värk de

vaknar med. Tröttheten beror också på oro att inte komma till

jobbet i tid och allt de ska tänka på, på morgonen att ha med sig.

Några har höj- och sänkbar säng och tempurmadrass.

Släkt, vänner och fritid

Flera är sociala och umgås med vänner. En tjej tycker att hon har lätt att skaffa nya kompisar. Hon gillar att gå på konserter och festivaler. Hon har vänner lite här och där och åker gärna iväg och träffar dem. Många har vänner som har funktionsnedsättningar.

– Tre till fyra personer av mina närmaste vänner sitter i rullstol. Man får en speciell relation.

När de träffar nya personer är de överens om att initiativet till kontakt ofta hamnar hos den som har en funktionsnedsättning.

– Annars är det lätt att man blir ensam. Det är inte alltid den som inte är funktionsnedsatt vågar ta kontakt.

– Sitter det två med rullstol tillsammans kommer ingen och sätter sig bredvid, säger en av dem.

Kontakter inom sjukvården

Det finns stora problem med att få en stadigvarande, mångårig och kompetent läkarkontakt att vända sig till vid behov

De är trötta på att tvingas ”föreläsa” om sin sjukdom inför nya kontakter i sjukvården, till exempel när de behöver mer mediciner.

Kontakten med myndigheter underlättas om de har med sig skriftlig information om den egna sjukdomen.

Några har goda erfarenheter av att ta hjälp av kuratorer och jurister när de inte fått utlovade/behövda insatser eller hjälpmedel.

Det här är några kontakter som personerna på vuxenvistelserna har:

Läkare på vårdcentralen, öronläkare, ögonläkare, kardiolog, gynekolog, ortoped, ortopedtekniker, arbetsterapeut, fysioterapeut, handläggare på Försäkringskassan, kommunen (bostadsanpassning, handikapparkering, färdtjänst och assistanshandläggare), hjälpmedelscentral, tandläkare, specialisttandvård och neurolog.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av

kunskapsläget tillsammans med ledande specialister, intresseorganisationer och patientföreningar. I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på nfsd.se

Osteogenesis imperfecta

En sammanfattning av dokumentation nr 545

Osteogenesis imperfecta, förkortat OI, är en ärftlig bindvävssjukdom. Ett annat namn är medfödd benskörhet. Sjukdomen förekommer i olika svårighetsgrad.

Förutom symtom från skelettet i form av benbrott, felställningar och kortvuxenhet kan OI också påverka ledband, ögonvitor och tänder. Även allvarlig hörselnedsättning eller dövhet förekommer, liksom en benägenhet att få blåmärken, samt hjärtsvikt, på grund av läckage från hjärtklaffarna.

Det föds cirka fem barn per år i Sverige, med en svårare form av sjukdomen.

Alla med OI bör få bedömning, uppföljning och behandling av en fysioterapeut.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se