

Barn med skjelettdysplasi slik deres foreldre ser dem: En kartleggingsstudie¹

Heidi Johansen^{2,3} Inger-Lise Andresen²

²TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser,
Sunnaas sykehus HF, Nesoddtangen

Bakgrunn

Skjelettdysplasi er en fellesbetegnelse for 150-200 arvelige tilstander med avvik i skjelettets vekst og utvikling (1, 2). Tilstandene er sjeldne og har varierende alvorlighetsgrad, fra uforenelig med liv til nesten ubetydelige avvik. De fleste innebærer varierende grad og form for disproporsjonal kortvoksthet (1, 2). De ulike diagnosene gir ulik grad av medisinske komplikasjoner innenfor ortopedi, nevrologi og øre- nese- halsområdet. Achondropasi er den vanligste og mest kjente skjelettdysplasien, med rapportert insidens 1/15.000-40.000 (1, 2).

Noen skjelettdysplasidiagnoser oppdages i svangerskapet eller like etter fødsel, andre i småbarnsalderen eller i tilknytning til vekstspurten i ungdomstiden (3). Vekstreduksjon forårsaket av skjelettdysplasi, skyldes en genfeil og kan ikke behandles. Noen studier viser imidlertid at enkelte

kan ha effekt av veksthormonbehandling (4, 5).

Noeker mfl. (1999) angir at eldre studier viser at barn med redusert kroppshøyde har lav selvtilitt, er stigmatisert og ofte utestengt fra sosiale sammenhenger, mens nyere forskningslitteratur gir et mer nyansert bilde. Resultatene er avhengig av studiedesign, hvem som er informanter, type utvalg og hvilke diagnoser som ligger til grunn for veksthemmingen (6).

På grunn av lite kunnskap om medfødte sjeldne diagnoser, er det opprettet nasjonale kompetansesentre som i tillegg til direkte brukarbeid, skal samle og systematisere kunnskap om diagnosene. Personene med de aktuelle diagnosene som henvender seg til senteret, blir registrerte i et databasert journalsystem. Fra 1999 har personer som er kortvokste på grunn av skjelettdysplasi og kortvokste uten kjent årsak hatt tilbud ved TRS kompetansesenter (7).

Vi så at kunnskap om barn som har skjelettdysplasi var mangelfull. Hensikten med studien var å undersøke helsestatus hos kortvokste barn sammenliknet med andre barn. Vi ville også undersøke utbredelse av kroppsplager, bruk av helse-tjenester og trygdeytelser samt tilrettelegging og hjelp i barnehage og skole.

¹: Deler av materialet som beskrives i denne artikkelen er presentert som poster på Nordic Network on Disability Research, Danmark, 2.-4. april 2009

³: Korrespondanse til:
Heidi Johansen
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.
Sunnaas sykehus HF
1450 Nesoddtangen
Tlf. 66969000
Fax. 66969030
E-post: heidi.johansen@sunnaas.no

Metode og materiale

Studien er en tverrsnittundersøkelse og ble tilrådd av Regional komité for forskningsetikk, Øst-Norge, mars 2004.

Et spørreskjema ble utviklet spesielt til denne studien, i samarbeid med representanter fra Norsk interesseforening for kortvokste og med fagpersoner med erfaring fra arbeid med gruppen. Spørreskjemaet er firedeelt: Demografiske data, barnehage/skole/fritid, kroppslige plager og behandling/stønader og hjelpemidler. Spørsmålene var hovedsakelig strukturerte med forhåndsdefinerte svarkategorier.

Child health questionnaire (CHQ) måler fysisk og psykososial funksjon hos både syke og friske barn mellom 5 og 18 år ved hjelp av rapportering fra nærpersion (8). Instrumentet finnes i flere versjoner. CHQ-pf-50, foreldrerapportering med 50 spørsmål, ble brukt i denne studien. Svarene samles i 3 hovedområder med til sammen 12 underskalaer. Fysiske forhold: Fysisk funksjon, smerte, sosial rolle - fysisk, generell helse. Psykososiale forhold: Mental helse, sosial rolle - emosjonelt/atferdsmessig, generell atferd, selvtillit. Foreldreforhold: Påvirker emosjonelt, påvirker tidsbruk, påvirker familiens aktivitet, påvirker fam-

iliens samhold. Hvert område skåres på skala fra 0-100, hvor høyest skår angir best helse (8). Spørreskjemaet er oversatt til norsk, men norske normtall finnes ikke. For sammenligning av helsestatus ble derfor normtall fra USA brukt (8).

Tabell 1

Demografiske data (N=28)

Alder (år), mean (SD)	7,4 (3,7)
Fødselslengde (cm), mean (SD)	46 (4,1)
Fødselsvekt (g), mean (SD)	3200 (814,4)
Jenter, n (%)	15 (54)
Diagnoser	
Achondroplasi, n (%)	12 (43)
Andre skjelettdysplasier ¹ , n (%)	10 (36)
Ikke bestemt diagnose, n (%)	6 (21)
Dagtilbud	
Barnehage, n (%)	7 (25)
Dagmamma, n (%)	2 (7)
Barneskole, n (%)	15 (54)
Ungdomsskole, n (%)	3 (11)
Har kortvokste foreldre, n (%)	3 (11)

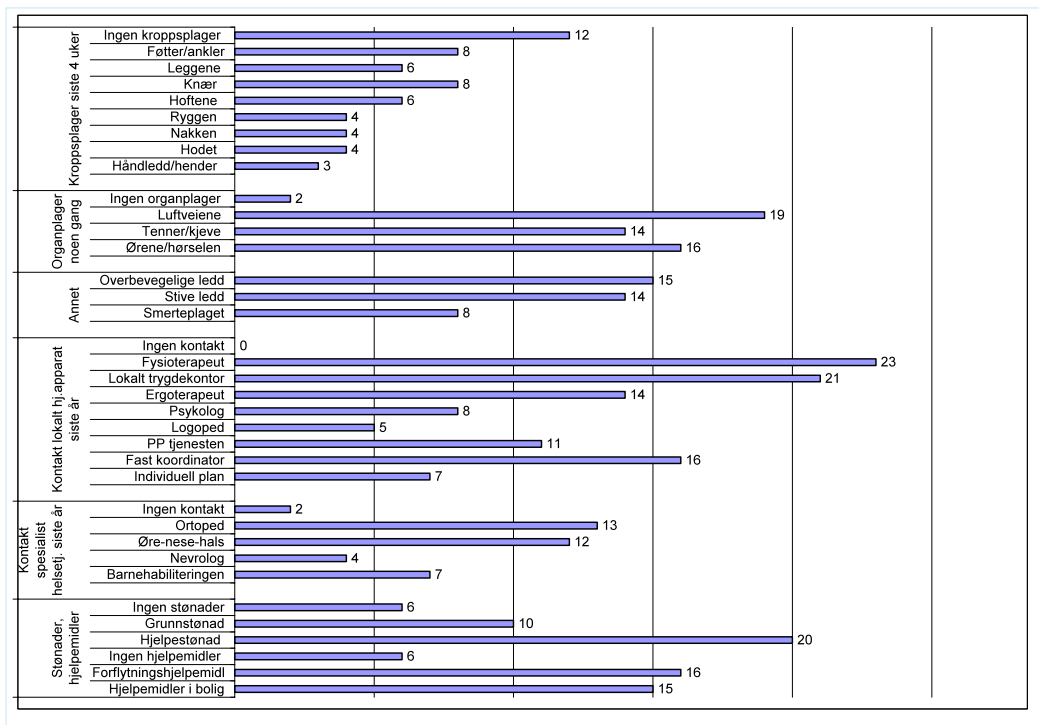
¹: Hypochondroplasi, pseudoachondroplasi, spondylo-epifyseal dysplasi, spondyloepimetafyseal dysplasi, diastrophisk dysplasi, Leri Weil dysostekondrose, cleidocranial dysplasi.

Tabell 2

Helsestatus hos norske kortvokste barn, målt ved CHQ-pf-50, sammenliknet med normtall fra USA.

CHQ-pf-50 dimensjoner	Kortvokste N=20 Mean (SD)	Normtall USA N= 391 Mean (SD)	P verdi ¹
Fysiske forhold			
Fysisk funksjon	71 (28)	96 (14)	<0,001
Smerter	69 (28)	82 (19)	0,004
Sosial rolle - fysisk	77 (17)	94 (19)	<0,001
Generell helse	67 (17)	73 (17)	0,125
Psykososiale forhold			
Mental helse	78 (11)	79 (13)	0,736
Sosial rolle - emosj/atferd	81 (21)	93 (19)	0,006
Generell atferd	72 (15)	76 (17)	0,303
Selvtillitt	70 (16)	80 (18)	0,015
Foreldreforhold			
Påvirker emosjonelt	55 (29)	80 (19)	<0,001
Påvirker tidsbruk	78 (20)	88 (20)	0,030
Påvirker familiens aktivitet	74 (20)	90 (19)	<0,001
Påvirker familiens samhold	72 (20)	72 (22)	1,000

¹: Independent sample t-test



Figur 1

Oversikt over antall barn som har plager, deres kontakter i tjenesteapparatet og hvor mange som mottar stønader og hjelpemidler (N=28).

Spørreskjema ble sendt pr post til 41 familier med barn fra 2 til 15 år som var registrert ved TRS som kortvokste. Vi fikk svar fra 28 familier (68 %), 20 hadde barn som var 5 år eller eldre, disse besvarte også CHQ-pf-50.

Data ble analysert ved hjelp av SPSS versjon 14. Deskriptive data presenteres som gjennomsnitt, standardavvik og frekvenser. For å sammenligne grupper ble independent sample t-test brukt. Kroppsplager, kontakter med hjelpeapparat og bruk av tiltak og stønader vises som stolpediagram.

Resultater

Nesten alle barna (79 %) hadde kjent skjelettdysplasi, mens seks barn var under diagnostisk utredning. Åtte ulike diagnoser var representert, achondroplasi var vanligst (Tabell 1).

Tabell 2 viser ved foreldrerapportering lav helsestatus på mange underskalaer sammenlik-

et med normtall fra USA. Forskjellene var betydelige innen fysisk funksjon, smerte, rollefunksjonene, barnas selvtilitt, påvirkning av foreldrene emosjonelt, foreldrenes tidsbruk og familiens aktivitet.

Foreldre til 16 av 28 barn rapporterte at barna hadde plager fra ett eller flere områder i kroppen, mest plager i bena. Åtte barn ble rapportert å være smerteplaget (Figur 1). Siste år hadde alle barna hatt kontakt med lokalt hjelpeapparat og 26 med spesialisthelsetjenesten.

Seksten barn hadde forflytningshjelpemidler (Figur 1): Seks manuell rullestol, 10 elektrisk rullestol, 13 tilpasset sykkel. Femten hadde hjelpemidler for å tilrettelegge omgivelsene, sju ortopediske hjelpemidler og åtte hadde datautstyr som hjelpemiddel.

Alle barna var kirurgisk behandlet: 13 hadde innlagt dren i øret, to hadde gjennomgått forlengelsesoperasjoner, fire var operert for hydrocephalus, 14 var operert for andre forhold. Nesten alle barna (25) fikk hjelp av sine foreldre til praktiske

gjøremål utover det som var vanlig for alderen, 18 fikk mer hjelp til påkledning, åtte til måltider, 16 til toalettbesøk og 18 til transport.

Sju barn var i barnehage, 15 i barneskolen og tre i ungdomsskolen. Nesten alle foreldrene til banehagebarna var fornøyd både med tilretteleggingen og hjelpen barna fikk. Ti av foreldre til skolebarna var fornøyd med tilrettelegging og 11 var fornøyd med hjelpen barna fikk (Tabell 3). Fem skolebarn gikk i SFO, alle var fornøyd både med hjelpen og tilretteleggingen.

Femten barn deltok i organiserte fritidsaktiviteter (idrett, ridning, korps, kor, 4H, svømming) og 23 barn deltok stort sett i lek og fritid på lik linje med andre barn. Fire av 18 skolebarn ble rapportert å ha opplevd plagsom erting.

Diskusjon

I denne studien rapporterte foreldrene betydelig nedsatt helsestatus hos sine kortvokste barn, sammenliknet med normaltall fra USA, spesielt innen områdene fysisk funksjon, smerter, sosiale rollefunksjoner og selvtilitt. Foreldrenes situasjon emosjonelt og i forhold til tidsbruk var også påvirket. Plager fra ørene, luftveiene, tann/kjeve, knær, hofter og ankler ble rapportert å være vanlig.

Nedsatt fysisk funksjon kan forstås ut fra de praktiske problemer barna møter på grunn av sin disproporsjonale kortvokstet: Korte ben gir nedsatt tempo; korte armer gir problemer med å rekke opp, bort og ned og å nå alle steder på kroppen; korte armer, hender og fingre gir pro-

blemer med å gripe og bære ting med seg. Vi fant at i tillegg hadde mange overbevegelige ledd som kan gi slitasje i leddflatene, og/eller stive ledd som begrenser bevegelsene og kan forsterke funksjonsnedsettelsen. Dette samsvarer med funn fra en tilsvarende studie av voksne kortvokste der det også ble funnet nedsatt fysisk funksjon (9).

Flere skjelettdysplasier kan medføre trange kanaler som kan gi økt hyppighet av infeksjoner i øre- nese- halsområdet. Vi fant at plager i luftveiene og med ørene var vanlig, men foreldrene rapporterte ikke nedsatt generell helse sammenliknet med normaltallene.

Ved sammenlikning med en norsk studie om barn med juvenil artritt (10) rapporterte foreldre til kortvokste barn tilsvarende helsestatus på de fleste områder, men bedre generell helse og mindre smerter. Dette er forståelig siden kortvokste barn stort sett er friske, men har fysiske begrensninger, mens barn med juvenil artritt i perioder er syke.

Sammenliknet med voksne kortvokste (11) var det flere barn som ikke hadde noen plager, og de av barna som hadde plager hadde færre plager. Øre- og luftveisplagene ser ut til å avta med alderen, mens ryggplager og leddplager ser ut til å tilta. Ettersom barna vokser, vil problemene med trange kanaler sannsynligvis avta, slik at de blir mindre utsatt for infeksjoner. Den strevsomme hverdagen kombinert med leddforandringer, vil kunne føre til tidlige artroseplager og smerter, noe som også er beskrevet i litteraturen (1, 2).

Foreldrene rapporterte at barna hadde nedsatt selvtilitt. En studie der barn med skjelettdysplasier selv var informanter, viste at de hadde like

Tabell 3

Antall barn som får ulike former for tilrettelegging i barnehage og skole

Type tiltak	Barnehage (n=7)	Skole (n=18)
Hatt kontakt med PPT	6	11
Egen transportordning		7
Tilrettelagt uteareal	2	5
Tilrettelagt innemiljø	4	12
Dobbelt sett skolebøker		7
Assistent	2	7
Spesialpedagog	2	2
Deltar i kroppsøving sammen med klassen		12
Bra nok tilrettelagt skole/barnehage	5	10
Får den hjelp det trenger i skolen/barnehagen	6	11

god selvtilitt som sine søsken (12). Studier om livskvalitet har vist at barn skårer seg selv høyere innen psykososiale områder enn foreldrene gjør (13). At de kortvokste barna i denne studien ble vurdert til å ha lav selvtilitt trenger ikke bety at barna opplever dette, men kan være et uttrykk for foreldrenes bekymring.

Foreldre til kortvokste barn oppga i likhet med foreldre til barn med juvenil artritt (10) at de selv var mer emosjonelt påvirket enn foreldre generelt, men foreldre til kortvokste var mer påvirket enn foreldre til barn med juvenil artritt. Dette kan ha sammenheng med at kortvokste barn har et utseende som skiller dem fra andre (14, 15), noe som kan føre til bekymring for at de kan bli stigmatisert. Dette er i tråd med funn fra en tysk studie hvor foreldrene til barn med achondroplasi rapporterer om bekymring for barnas fremtid (6).

Foreldrene i vår studie oppga at barnets tilstand påvirket foreldrenes tidsbruk og familiens aktiviteter. Dette kan forstås ut fra problemene med å skaffe passende klær, sko og utstyr, barnets behov for praktisk hjelp lengre enn jevnaldrende og at mange kortvokste barn har medisinske forhold som krever oppfølging og behandling. Foreldrene rapporterte imidlertid ikke at familiens samhold var påvirket.

I likhet med voksne kortvokste (11), fikk nesten alle barna behandling og tjenester fra aktører i flere deler av tjenesteapparatet. Færre barn enn voksne brukte hjelpemidler til tilpasning av omgivelsene, mens flere barn enn voksne brukte forflytningshjelpemidler. Bruk av forflytningshjelpemidler kan spare krefter og bidra til at barna har overskudd til lek med andre barn, noe som kan fremme utvikling og hindre isolasjon og utestengning.

Instrumentet CHQ-pf-50 er oversatt og validert for norske forhold. Det finnes ikke norske normtall, men normtall fra USA er tilgjengelige. En norsk studie hadde kontrollgruppe fra normalbefolkningen, denne viste ca. 7 % høyere skåre enn USA normtall på alle dimensjoner (10). Det er derfor rimelig å anta at våre funn viser viktige tendenser med hensyn til hvordan foreldre vurderer sine kortvokste barn. Foredrerapportering og barns egen rapportering samsvarer forholdsvis dårlig i forhold til psykososial helse, men godt i forhold til fysisk helse (13).

Spørreskjemaet som ble brukt for å samle opplysninger om plager, behandling, stønader og

tjenester, ble utviklet spesielt til denne studien og er ikke prøvet ut på andre grupper. Da spørreskjemaet ble utviklet i nært samarbeid med brukerrepresentanter og fagpersoner med klinisk erfaring, antar vi at informasjonen er valid.

Utvalget var lite, det var stor spredning i alder og mange forskjellige diagnoser. Utvalget ble rekruttert fra et helseinstitusjonsregister, en praksis som kan føre til at personer som er behandlingstrengende blir overrepresentert. Dette gjelder i mindre grad TRS-registeret, da TRS er et kompetansesenter og ikke en ordinær behandlingssinstitusjon. Det er derfor rimelig å tro at de fleste barn med skjelettdysplasi nå blir registrert ved senteret, ikke bare de mest behandlingstrengende.

Konklusjon

Denne tverrsnittstudien viste at foreldre rapporterte redusert helsestatus hos sine kortvokste barn og at barnas tilstand påvirket foreldrene emosjonelt og i forhold til tidsbruk. Foreldrene rapporterte at mange barn hadde kroppsplager og fikk behandling og tjenester fra aktører i flere deler av tjenesteapparatet, at mange hadde tilrettelegging og ekstra hjelp i barnehage og skole. Funnene kan forstås ut fra medisinske forhold knyttet til diagnosene, praktiske problemer ved å være kortvokst og fare for stigmatisering på grunn av annerledes utseende. Sammenliknet med voksne kortvokste rapporterte foreldrene færre barn med plager, mens flere barn enn voksne brukte forflytningshjelpemidler. Det er viktig at fagpersoner kjenner til de spesielle problemene disse barna har og møter familiene med forståelse både for de emosjonelle belastningene og det praktiske merarbeidet.

Referanser

1. Horton WA, Hecht JT. Chondrodysplasias. I: Royce PM, Steinmann B. Connective Tissue and its heritable disorders. Second edition. New York: Wiley-liss, Inc., 2002: 901-7.
2. Hagenäs L. Diagnostik och handläggning av skjelettdysplasier i pediatriken. *Pediatrisk endokrinologi* 2005; 19:36-51.

3. Knudtson J, Lie SO, Aarskog D. Arv, vekst og SO,Schiøtz PO. Nordisk lærebog i pædiatri. 10 utgave, 2 opplag. København: Munksgaard, 1997: 42-72.
4. Aarskog D, Bjerknes R. Veksthormonbehandling ved ideopatisk kortvoksthet. *Pediatrisk endokrinologi* 2000; 14:5-15.
5. Kanazawa H, Tanaka H, Inoue M, Yamanaka Y, Namba N, Seino Y. Efficacy of growth hormone therapy for patients with skeletal dysplasia. *J Bone Miner Metab* 2003; 21:307-10.
6. Noeker M, Dörholt D, Ranke MB, Haverkamp F. Stress, available resources and psychosocial adaption to short stature in childhood: a study in pathological growth disorders. I: Eiholzer U, Haverkamp F, Voss L, red. *Growth, stature and psykosocial well-being*. Seattle, Toronto, Gottingen, Bern: Hogrefe & Huber Publishers, 1999: 59-72.
7. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Beskrivelse av kortvoksthet. http://trs.sunnaas.no/modules/module_123/proxy.asp?D=2&C=261&I=4731&mid_s=a649a666a (15.01.2009).
8. Landgraf JM, Abetz L, Ware JE Jr. *Child Health Questionnaire (CHQ): A user's manual*. Second printing. Boston MA: HealthAct, 1999.
9. Johansen H, Andresen IL, Næss EE, Hagen KB. Health status in adults with short stature in Norway, a comparison with the general population and Reumatoid arthrites. *BMC Orfanet J Rare diseases* 2007; 2:10. <http://www.OJRD.com/content/2/1/10> (15.01.2009).
10. Selvaag AM, Flatø B, Lien G, Sørskaar D, Vinje O, Førre Ø. Measuring health status in early juvenile ideopathic arthritis: Determinants and responsiveness of the child health questionnaire. *J Rheumatol* 2003; 30: 1602-10.
11. Johansen H. Strevsomt å være kortvokst, en kartleggingsstudie av voksne kortvokste med hensyn til deltagelse i arbeidslivet, kroppslige plager, bruk av helsetjenester og trygdeytelser. Mastergradsoppgave. Oslo: Institutt for syke pleievitenskap og helsefag, Det medisinske fakultet. Universitetet i Oslo, 2007.
12. Hunter AGW. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: III. Self-esteem in children and adults. *Am J Med Genet* 1998; 78:13-6.
13. Norrby U, Nordholm L, Fasth A. Reliability and validity of the Swedish version of child health questionnaire. *Scand J Rheumatol* 2003; 32:101-7.
14. Moneymaker JM. The Social Significance of short stature: A study of the Problems of dwarfs and midgetes. *Loss, Grief & Care*, 1989; 3:183-9.
15. Haug M, red. *Annerledes utseende; historier og temaartikler*. Stavanger: Allservice A/S, 2007.