

Reserapport

Scandinavian Workgroup for Congenital Hand Anomalies (SWCHA)

Smygehus, 8-9 september 2022

För 25 år sedan, närmare bestämt den 20 - 21 mars 1997 startades SWCHA just på Smygehus Havsbad i Skåne med 16 deltagare. På 25 års jubileet i år var vi 25 deltagare, jämnt fördelade mellan de nordiska länderna samt även med två deltagare från Wilhelmstift sjukhuset i Hamburg.

Tanken med arbetsgruppen är att samlas under informella former för att diskutera sällsynta handavvikelser med kolleger. SWCHA har sedan starten träffats varje år runt om i Norden, i Estland (Tartu) och även några gånger i Hamburg. Stämningen har alltid varit personlig och avspänd, där alla har fått uttrycka åsikter och vi har kunnat dela erfarenheter på ett mycket konstruktivt sätt. Årets möte avlöpte i samma stil.

På torsdagskvällen efter middagen hade vi en nordisk quiz där lag om tre personer från de olika länderna fick gissa diagnos och klassifikation av olika avvikelser. Svenska laget vann med 10 poäng, följt av Norge med 8,5 poäng.

Vi startade själva mötet med en kort presentation om vilka framsteg som skett under de 25 åren sedan första mötet. Jag hade gjort en liten web-enkät bland internationella kolleger om detta. Mikrokirurgiska tekniker för tårflyttning och fria lambåer kom högt på listan liksom såväl mjukdelsdistraktion som callusdistraktion. Nya tekniker för rekonstruktion av de tumhypoplasier där vi i västvärlden traditionellt föreslår pollicisation (>Blauth IIIB) nämndes också som ett framsteg liksom förbättrad prenatal diagnostik och metotrexatbehandling mot keloider.

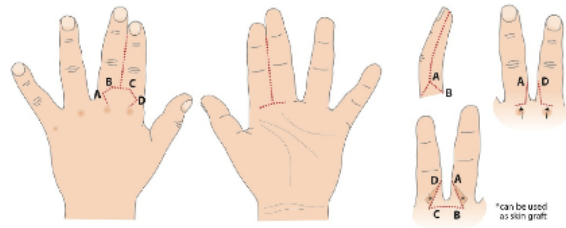
Framstegen inom klinisk genetik och alldeles speciellt identifieringen av de mutationer som orsakar överväxtsyndrom, t ex makrodaktyli och hemihypertrofi, lyftes fram som extra viktiga. Dessa tillstånd kallas nu gemensamt för PROS (PIK3CA Related Overgrowth Syndromes) och de nya genetiska kunskaperna har lett fram till flera medicinska behandlingar som nu utvecklas snabbt. Kirurgi ger sällan bra resultat vid PROS och tillstånden kan vara mycket svåra för de individer som drabbas.

SWCHA mötet inleddes med en web-föreläsning av Sofia Frisk på klinisk genetik i Stockholm. Sofia disputerade i våras just på överväxtsyndrom. Den genetiska förändringen är ofta av typen mosaicism, dvs en mutation som bara sker i vissa celler i kroppen. Detta gör både diagnostik och behandling speciell. En intressant sak vi fick veta är att man nu utvecklar en helt ny teknik för identifiera muterade fria DNA segment i blodprov. Metoden liknar NIPT (Non Invasive Prenatal testing) som numera kan användas för fosterdiagnostik utan invasivt ingrepp. Sofia vill gärna ha prover från patienter med PROS för att utvärdera den nya metoden. Proven skall tas på speciellt sätt så kontakta henne om ni är intresserade. Föreläsningen passade mycket bra in i programmet eftersom flera fallbeskrivningar gällde just PROS-fall av olika typer.

I programmet hade vi förutom fallbeskrivningarna två lite längre presentationer från kollegerna i Hamburg. Den ena handlade om mjukdelsdistraktion av täta syndaktylier och den andra om förfining av pollicisationstekniken. Även i Hamburg har man nu till sist lämnat originalincisionerna beskrivna av Buck-Gramcko och följer istället metoden från Dallas som ger ett bredare tumveck.

Ett lite kul moment på mötet var en praktisk övning där några kolleger fick beskriva sina tips och tricks för syndaktyliedelning respektive för rekonstruktion av en dubbeltumme (Wassel IV). Alla gör lite olika och det finns alltid något att lära.

Petra Grahn från Helsinki visade deras teknik med en romboid dorsal lambå för interdigitalvecket och sedan en rak midlateral incision ut längs fingrarna. Metoden har publicerats i nyligen (Plast Reconstr Surg Glob Open, 2020 May 14;8(5):e2842) och man gör nu en långtidsuppföljning. Det blir intressant att se om de raka incisionerna kommer att strama när handen växer, men kanske kan detta fungera?



Sista delen av mötet ägnade vi åt det mycket sällsynta tillståndet mirror hand (ulnar dimeli). Vi ser kanske ett fall vart tredje år i Sverige och ingen hade haft mer än något enstaka fall. Vid mirror hand är underarm och hand dubblade (speglade) så att det finns två ulnae och bara ulnara fingrar, ingen radius och ingen tumme. Armbågen är ofta stel och diskussionen vid mötet gällde om det är meningsfullt att försöka få igång rörligheten med kirurgi. De flesta var tveksamma till om det på sikt går att bevara den passiva rörlighet som kan uppnås genom avmejsling av benutskotten i armbågen eftersom även muskulaturen är mycket avvikande.

På mötet diskuterade vi också vårt samarbetsprojekt kring register för handavvikelse kallat CULA (Congenital Upper Limb Anomalies) North. Register är på god väg både i Oslo, Odense, Stockholm och Helsinki, men vi behöver arbeta vidare med nationell spridning i de olika länderna. I Sverige ingår registreringarna förstås (!) i HAKIR.

Vi som var med på mötet tackar ännu en gång för ett generöst bidrag från fonden och hoppas kunna återkomma med ny ansökan för 2023 när mötet skall hållas i Hamburg.



Stockholm, 22 09 11
Marianne Arner