

Reseberättelse 2023 World symposium on Congenital Malformations of the hand and upper limb.

Minneapolis 17 – 20 Maj, 2023

Detta symposium arrangeras var tredje år, men pga pandemin har fem år passerat sedan senaste tillfället i Rotterdam. Mötet engagerar barnhandkirurger från hela världen, men trots det var deltagarantalet relativt lågt, ca 200 personer. Fördelen med det låga antalet var att det räckte med en sal för de ca 50 föreläsningarna (förutom pre-course), och att stämningen var prestigelös med många bra diskussioner. Mycket tack vare de tre arrangerande barnhandkirurgerna Ann Van Heest, Charles Goldfarb och Michelle James. De har stor erfarenhet men lyckas ändå behålla sin nyfikenhet på vad kollegor i övriga delar av världen håller på med. Nedan följer ett axplock av det späckade programmet:

Syndaktyli

Ann Vann Heest visade en tvåårsuppföljning av fullhudstransplantat vs Hyaluronsyrascaffold (HA). Familjer utvärderade resultatet med ett frågeformulär, och handkirurger med Vancouver scar score. Skillnaderna var marginella vid ett- och tvåårsuppföljning. Familjerna föredrog fullhudstransplantat men flera handkirurger föredrog HA. Ingen av metoderna visade sig egentligen inte mycket bättre än den andra, men det var fler omläggningar med HA, och ngt högre infektions/reoperationsrisk. Studien har inte förändrat deras arbetssätt, dvs de fortsätter med fullhudstransplantat.

Philadelphia presenterades två studier om syndaktyli. Den första var en epidemiologisk analys av 342 patienter. De hade tittat på könsfördelning (fler pojkar än flickor) och, på amerikanskt manér, ras (mest vita). 75% hade inga postoperativa problem, ca 5% tidiga problem såsom infektion och förbandsproblem, ca 20 % fick sena komplikationer (hälften ärrproblem, hälften web creep). Den andra studien jämförde graftless rektangulär lambå med graftless V/Y lambå vid okomplicerade syndaktylier. Det var färre kontrakturer med V/Y lambån, men större dorsala ärr.

Efter ett flertal kortare presentationer följde en paneldebatt om ämnet. Dorsal lambå och fullhud från armbågsveck verkar fortfarande vanligast, men förvånansvärt många tycks ta hud från ljumske. Även hypothenar och bakom örat är använda tagställen. I Helsingfors fortsätter man med de raka incisionerna och man har än så länge inga komplikationer. Det har gått ca fem år sedan de startade studien. Flera ställen följer efter (tex Amsterdam). Syndaktylidelning utan fullhudstransplantat verkar mindre vanligt. Det som skiljde panelen åt var timing av kirurgin. Några var mer benägna att vänta längre (upp till tre år) även om lillfinger (borderdigit) är med i syndaktylin, medan andra opererar tidigare (6-18 månader)

Klassificering enligt OMT

Kerby Oberg's lab har identifierat enhancers för båda generna Lmx1b och FG8. Mutationer i enhancern för FG8 har visat sig ge Split Hand Foot Malformation (SHFM) i människa. För Lmx1b har mutationen i enhancern visat sig ge dorsal/ventral dimeli (nail-patella-syndrome).

Decoding motor-intent for prothesis control

Michelle James har med ultraljud och EMG undersökt sk grip-intent hos patienter med unilateral transversell deficiency (nedom armbågen) för att se om kvarvarande muskulatur kan aktiveras för att "skapa" handrörelser: key pinch, tip pinch, point, grovt grepp, handledsflexion och handledsrotation. Man fann att de undersökta patienterna (n=8) hade god kontroll över kvarvarande muskler – trots att dessa aldrig styr en hand. Tekniken kan vara användbar i utveckling av nya prostestyper.

Multipla hereditära exostoser

Andrea Jester från Birmingham har gått igenom litteraturen för malignifiering av multipla hereditära exostoser. Risken varierar mellan 5 och 25% i de olika studierna. Syftet med litteraturgenomgången var att komma fram till en uppföljningsalgoritm. Hon kom fram till att diagnos ställs bäst med MR, och årliga uppföljningar med slätröntgen var lämpligast.

PROS

Professor Canaud från Neckersjukhuset i Paris rapporterade om Alpelisib som behandling för PROS. Alpelisib fungerar bra för att minska storleken och symtomen vid ett flertal överväxttillstånd. Han berättade om sin omfattande studie, publicerad i Nature 2018. Efter publicering fick forskargruppen över 4000 mail och förfrågningar gällande patienter. Han ansökte och fick tillstånd av FDA i USA att behandla PROS med Alpelisib. Nu har de en stor och fungerande verksamhet som behandlar många PROS patienter från hela världen.

Register

Det australiensiska registret Australian Hand Difference Register (AHDR) inkluderar alla centra i Australien som håller på med CULA. Man har ca 300 föräldrafrågor och 6 formulär som fylls i vid 5 tillfällen. 50% av patienterna svarade på enkäterna. Man har gjort en analys av bortfallet och konstaterade att de som inte svarar har lägre socioekonomisk status. Man riskerar då att missa exv klassrelaterade exponeringsfaktorer. Enkla diagnoser var underrepresenterade i registret.

Syndrom

Jennifer Ty från Delaware pratade om Timothy typ 1 syndrom (TS1) som är förenat med lång QT-tid, syndaktyli, autism, kardiella och endokrina förändringar. Hos barn med syndaktylier mellan IV-V (ibland bilat, ibland III-V), bör man ha diagnosen TS1 i bakhuvudet. Dessa barn skall utredas med EKG preoperativt, pga risk för kardiell påverkan, i värsta fall asystoli, vid anestesi.

Joe Upton hade en föreläsning om Apert-händer. Klassifikationen innefattar typ 1, 2 och 3 i ökande komplexitet. Ju mer komplexa händerna är desto mer proximalt engagemang. I typ 3 är även tummen engagerad. Som på många ställen lägger de upp en plan för rekonstruktion av händerna. De använder sig mycket av gipsavgjutningar. Joe använder triangulära lambåer och raka incisioner. Viktigast är förstås att få ut tummen. En annan strategi är att börja proximalt och göra om händerna till en enklare hand (typ 1 i klassificeringen). Förlängningsosteotomi och korrektionsosteotomi är vanliga efter att fingrarna är utlösta. 4-10 ingrepp/patient krävs som regel.

Shah från Philadelphia rapporterade om triggerfinger hos barn. De har sett att 30% av deras patienter går över av sig självt, varav 75% inom 6 månader. Resultaten uppmanar att avvakta med kirurgi. När de väl opererade patienterna räckte det med A1 senskideklyvning. Prediktorer för kirurgi är sen debut och om multipla fingrar är engagerade.

Metabola sjukdomar:

Dr Orchard pratade om metabola sjukdomar. Anledning till att man ger patienter med lysosomala sjukdomar (exv Hurler) benmargstransplantationer är att de transplanterade cellerna tillverkar det enzym som patientens egna celler inte producerar. Benmargstransplantation har också en fördel jämfört enzymbehandling i att cellerna passerar över blod-hjärnbarriären och kan producera enzymet där. Nu pågår genterapistudier som är lovande. Han pratade också om Fanconis anemi ur ett hematologiskt perspektiv. Genterapi är på väg att ersätta benmargstransplantation vilket skulle underlätta behandlingen av anemi och minska risken för avstötning. Han berättade också att benmargstransplantation kan fungera hos en tredjedel av patienterna vid Epidermolysis Bullosa. Tyvärr är det svårt och riskabelt.

Artrogryphos

Vid artrogryphos och flexionskontraktur gör man i Philadelphia (Shriners) en dorsal distal carpal wedge osteotomi. De har opererat 42 patienter. Man flyttade rörelseaxeln av handleden mer dorsalt men man ökade inte rörelseomfånget. Alternativet är ortos och seriegipsningar. Erfarenheten av det senare vid är blandad.

En panel av experter diskuterade behandling av artrogryphos. Stretchning manuellt och med ortos är viktigt från tidig ålder. I axeln och överarmen har många av barnen en inåtrotation pga avsaknad av utåtrotatorer, och Lindley Wall brukar då göra en rotationsosteotomi i distala humerus. Hon fixerar med en mindre platta. Även i armbågen är det viktigt att stretcha ut flexionskontrakturer. Många av barnen behöver triceps för att ta sig upp

från sittande eller köra rullstol. Om de är gångare (inte i behov av stark triceps för förflyttning) och stretching inte hjälper, kan det vara ett bra alternativ att göra en transfer av långa tricepshuvudet.

Radial polydaktyli

Lee från Syd Korea rapporterade om reoperation vid radial polydaktyli. Man har opererat 864 tummar och 6% av dessa reopererades vid en genomsnittsålder av 16 månader. Den vanligaste orsaken till reoperation var vinkelfelställning. Dr Lee föreslog att man ska vara aktiv med korrektionsosteotomi från början. Dr Mak från Hong kong pratade om Wassel typ 6. De har analyserat de olika typerna av duplikationer i cmc leden, och gjort en subklassifikation beroende på vad som behöver göras vid operation.

Hud

Michelle Griffin från Stanford hade en föreläsning om sin forskning om ärr, fibros och läkning i mus, gris och humana celler. För att huden ska regenerera normalt behövs fibroblaster av rätt typ och en miljö fri från mekanisk spänning. En del av fibroblasterna uttrycker transkriptionsfaktorn Engrailed-1, och bidrar inte till normal läkning. Michelle har visat att celler som inte uttrycker Engrailed-1 kan transformeras till celler som uttrycker Engrailed-1 om man utsätter dem för mekanisk stress. Man har också visat att verteporfin (fotosensitizer som används inom ögonmedicin) farmakologiskt hämmar aktivering av Engrailed-1.

Övrigt

Bland de sista att föreläsa var Sarah Tuberty, arbetsterapeut på Shriner's Hospital i Philadelphia, och själv född med en handavvikelse. Hon berättade om hur hon genom livet upplevt sin annorlunda hand, och hur reaktioner från omgivningen påverkat henne. En punkt var kommunikation med patienter och föräldrar. Begreppet ableism (funkofobi) togs också upp – åsikter om att funktionsvarierade exv ses som "inte hela", och att de förutsätts vilja bli friska.

Termen "malformation" togs upp, och auditoriet enades om att nästa kongenitala möte i Indien 2026 byter namn till *World Symposium on Congenital Differences in the Hand and Upper Limb*.

Utöver föreläsningarna arrangerades en mycket trevlig Welcomereception med mat, dryck och frågesport! En del av oss följde under fredagskvällen med på en båtresa på Mississippi medan de som var rädda för att bli blöta om fötterna gick på konstutställning i stadens unga, kreativa kvarter. Under raster och kvällar fanns mycket tid för att träffa och prata med kollegor från alla världens hörn, något som kan vars minst lika givande som det vetenskapliga programmet.

Vi vill avslutningsvis tacka Börje Gabrielssons minnesfond för det generösa bidraget som möjliggjorde vårt deltagande i mötet.

Nina Rydman, Henrik Alfort och Tobias Laurell, Handkirurgiska kliniken, Södersjukhuset