

Reseberättelse SWCHA, Scandinavian Workgroup for Congenital Anomalies

Hamburg 230824 – 230826

Årets SWCHA arrangerades av kollegorna i Hamburg på Willhelmstift Katolische Krankenhaus. Wiebke Hulsemann går i pension i höst och bjöd på middag hemma hos sig kvällen innan. Mycket trevligt. Fredagen ägnades åt intensiva kliniska diskussioner och föreläsningar. Som vanligt blev det knappt med tid så många fall diskuterades och "löstes" i pauserna. På lördagen fortsatte avtackningen av Wiebke från både tyska och internationella kollegor.

Första avsnittet handlade om Vaskulära anomalier och medicinsk behandling av dessa. PROS. (PIK3CA related overgrowth). Prof Höger är dermatolog i Hamburg och forskar inom vaskulära anomalier och föreläste. Man bör skilja på tumörer och missbildningar och undvika termen hemangiom. ISSVA har en klassifikation från 2018 som klargör skillnaderna som prof Höger gick igenom. I Hamburg använder man flera läkemedel mot vaskulära anomalier. F.f.a. Sirolimus, Alpelisib och Meransertib. Sirolimus har använts längst och några av indikationerna är mikrocystiska lymfatiska missbildningar, Kutana venösa missbildningar. Ofta används Sirolimus för att minska storleken på vaskulära missbildningar inför operation. En av de mest lyckade behandlingarna är för blue rubber bleb naevus syndrom där ett barn fått Sirolimus i tio år och mår bra. Hade dött annars. Biverkningar är dock betydande i form av hyperlipidemi. Både Prof. Höger och Wiebke visade fall av Proteus syndrom (med ceribiforma förstoringar i fotsula och handflator). De behandlas med Miransertib när de gör ont. Miransertib är annars ett läkemedel för endometrial cancer. Storleksökningen minskade och smärtan minskade. I Hamburg är man med i EPIK2 studien för Alpelisib vid PROS. Alpelisib är precis som i Sverige inte godkänt för PROS i Tyskland.

Martin Mensah föreläste online om korrelation mellan genotyp och fenotyp vid GLI3 och HOXD13 mutationer. GLI3-mutationer är associerade med isolerad polysyndaktyli (pre och postaxial), Greig-Cephalopolysyndaktyli syndrom och Pallister-Hall syndrom. De flesta patienterna med GLI3 mutation har polydaktyli i händerna en del av patienterna har syndaktyli. Det finns en korrelation mellan vilken position mutationerna har i GLI3 och vilken fenotyp de får. HOXD13-mutationer är associerade med synpolydaktyli, braktydaktyli och syndaktyli. I Martins kohort med 38 HOXD13-muterade patienter kunde han konstatera samma förutsägbarhet av fenotypen som för GLI3. Han tipsade också om GNOMAD database som är en databas med genvarianter för friska personer.

Flera barnhandkirurger diskuterade fall med syndaktyli mellan alla fingrar. Fallen var både olika och lika och krävde var och en en individuell plan. En svår fråga är ofta hur många fingrar man kan och ska uppnå. Samt mellan vilka ben som det går att dela och vilka ben som inte gör nytta. Ultraljud kan hjälpa i hur mycket aktivitet fingrarna har i sina sensor om de finns. Att lösa ut tummen tidigt med en dorsal lambå är alla överens om. Tyvärr är det ganska svårt att uppnå ett brett och djupt första webospace dock. Klassificering av dessa händer i OMT är svår och möjligen kommer en ny kategori från den internationela OMT gruppen: "brachypolydaktyli".

Marianne Arner hade en föreläsning om CULA-North samarbetet och vikten av att registrera barnen med missbildningar. De olika nordiska länderna har kommit olika långt och har alla individuella svårigheter. I Oslo har man kommit längst och har registrerat ca 500 (?) patienter nu. Vissa av patienterna har man följt prospektivt i flera år då man var tidig på att starta. Även Tammerfors och Odense/Köpenhamn är på gång. I Sverige finns en grundregistrering för barnen och ett

operationsformulär (HAKIR 12, 12a). Det prospektiva formuläret är utvecklat och kan förhoppningsvis startas snart (HAKIR 12b). Det är positivt att registreringen växer i Norden då det kommer vara en värdefull informationskälla i framtiden, för bl.a SWCHA.

Vladimir Zavarukhin pratade om hur han opererar syndaktyli och dubbeltummar. Det som står ut är att han fortfarande använder de två triangulära lambåerna (volart och dorsalt) samt att han delar intermetakarpala ligamentet mellan de 2 affekterade metakarpalerna. Vladimir använder ibland dubbla osteotomier på grundfalanger vid radial polydaktyli. Closing wedge i proximala falangen och distalt en open wedge med kil från den proximala falangen.

M. Schäfer från företaget Ottobok Pohlig föreläste om ett nytt spännande proteskoncept som är tänkt att ersätta de första estetiska proteserna som man idag ger till barn med bl.a transversella reduktioner. FIRST-protesen har ett tiotal olika situationsanpassade distala delar i olika färger som är utbytbara. Tanken är att barnet själv ska vara med och välja samt själv kunna byta ut den distala del som den tycker att den behöver. Exempelvis finns det en spade för att gräva i sandlådan eller en hammare för att banka. Sannolikt hjälper konceptet till för att barnet ska se nyttan med att ha protes själv och att de vänjer sig lättare vid att ha något annorlunda på handen (till skillnad från kosmetiska proteser som är tänkt att efterlikna en hand så mycket som möjligt)

T-GAP, Thumb – Grap And Pinch test är ett aktivitetsbaserat test utvecklat i USA som utvärderar hur tummen används under aktivitet. 9 Aktiviteter poängsätts med 0 – 7 poäng. I Oslo och Tammerfors har man använt testet för att utvärdera rekonstruerade tummar. Man konstaterade att testet fungerar bra (dvs god reliabilitet och validitet). Man startar en ny studie för att leta efter minimal clinical importance vid operation av alla kongenitala tummar. Ida Nergård Sletten från Oslo bjöd in alla till att vara med för att stärka studien och för att hon tycker T-GAP är lätt och bra att använda.

Vi tackar Börje Gabrielsons minnesfond för det generösa bidraget.

Marianne Arner, Ulla Molin, Tobias Laurell, Nina Rydman och Tobias Laurell