



Olliers sjukdom

Olliers sjukdom är en medfödd skelettsjukdom som kännetecknas av godartade broskbildningar (benigna enkondrom) i skelettet, vilket får till följd att längdtillväxten kan rubbas och skelettet blir asymmetriskt, skört och deformerat.

Uppskattningsvis förekommer Olliers sjukdom hos 1 person per 100 000 invånare, vilket skulle betyda att den finns hos ungefär 100 personer i Sverige.

Symtom

Vid Olliers sjukdom uppstår enkondrom (godartade broskbildningar) främst i de långa rörbenen i överarmarna, låren, händerna och fötterna. I mer ovanliga fall uppkommer de i bäckenbenen, revbenen och skuldrorna. De kan även uppkomma i skallbenen, om än ytterst sällan. Förändringarna i skelettet kan medföra värk.

Barn med Olliers sjukdom får symtom i form av svullnader och olika felställningar i skelettet. Vanligtvis visar sig symtomen när barnet är mellan 2 och 10 år men sjukdomen kan också visa sig senare.

Skelettet försvagas när broskförändringen inne i benmärgen växer och trycker på den yttre skelettvävnaden. Det leder till att skelettet ändrar form. Sjukdomen kan också medföra spontana benbrott. Felställningarna kan göra att rörligheten i lederna med tiden blir nedsatt. Ibland uppstår en asymmetri mellan kroppshalvorna på grund av skillnader i skelettets tillväxt, till exempel benlängdsskillnad.

Vid Olliers sjukdom finns en risk att enkondrom utvecklas till elakartade tumörer i brosket. Det finns också rapporter om en ökad förekomst av tumörer i vävnaden mellan nervcellerna i hjärnan eller ryggmärgen (gliom). Flickor kan ha en ökad risk att utveckla godartade mjukdelstumörer i äggstockarna.

Orsak

Hos de flesta som har Olliers sjukdom har en genförändring påvisats i enkondromvävnad. Förändringen har uppkommit i en enskilda cell efter befruktningen vilket leder till så kallad somatisk mosaicism. Det finns inget som tyder på att sjukdomen är ärftlig.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Olliers sjukdom.

Personer med sjukdomen behöver regelbunden uppföljning hos en ortoped. Skelettet undersöks regelbundet med magnetkamera (MR) för att följa kända förändringar och upptäcka nya. Uppföljningen bör vara livslång med tanke på risken att utveckla elakartade tumörer.

Ortopedkirurgiska operationer görs för att till exempel behandla frakturer och felställningar samt ta bort stora enkondrom som påverkar tillväxten. Felställningar i händerna bedöms av en handkirurg som tar ställning till behandling.

Gliom bedöms och behandlas av en neurolog och neurokirurg. Mjukdelstumörer i äggstockarna utreds och behandlas av en gynekolog.

Habiliterande eller rehabiliterande insatser kan behövas. Utprovning av hjälpmedel samt psykologiskt och socialt stöd kan vara en del av habiliteringen.

Resurser

Barn och unga vuxna med skelettdysplasier bör följas av ett interdisciplinärt skelettdysplasiteam.

Vid Karolinska Universitetssjukhuset och Linköpings universitetssjukhus finns expertteam med särskild kunskap om skelettdysplasier.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad mars 2023.