



**Karolinska
Institutet**

Institutionen för Neurobiologi, Vårdvetenskap och Samhälle

Examensarbete i arbetsterapi, fysioterapi, omvårdnad 15hp

HT 2022

Kartläggning av gång och funktionella färdigheter hos vuxna med Arthrogryposis multiplex congenita - en beskrivande studie

Survey of walking function and functional
abilities in adults with Arthrogryposis
multiplex congenita - a descriptive study

Författare: Johanna Strand, johanna.strand@stud.ki.se

Handledare: Marie Eriksson, Ortopedingenjör, med.dr.,
Institutionen för Kvinnors barn och hälsa,
Karolinska Institutet, marie.eriksson@ki.se

Bihandledare: Åsa Bartonek, fysioterapeut, docent,
Institutionen för kvinnors barn och hälsa,
Karolinska Institutet, asa.bartonek@ki.se

Examinerande lärare: Breiffni Leavy, fysioterapeut, PhD, Institutionen
för Neurobiologi, vårdvetenskap och samhälle,
Karolinska Institutet, breiffni.leavy@ki.se

Abstrakt

Bakgrund

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) kännetecknas av medfödda kontrakturer i minst två leder i mer än en extremitet. Flertalet personer blir gångare varav vissa använder ortoser. Under uppväxten utvecklas strategier för att kunna vara så aktiv och delaktig som möjligt.

Syfte

Det övergripande syftet med detta arbete är att kartlägga gång och funktionella färdigheter hos vuxna personer med AMC som haft möjlighet till en likvärdig vård och ortosbehandling under uppväxtåren.

Metod

Femton vuxna med AMC ingick i en beskrivande studie som undersöker funktionell gångförmåga, fysisk självständighet, ledrörlighet, muskelstyrka, ortosanvändning, fysisk gångkapacitet (6MWT) och fysisk självständighet (FIM) samt skattad smärta. Resultaten beskrivs utifrån funktionell gångförmåga i samhället (GS) och gång i hemmet (GS). Icke-parametrisk statistik användes.

Resultat

Tio personer klassificerades som GS och fem som GH, varav sju personer använde ortoser för att förbättra/uppnå funktionell gång. Muskelstyrkan fanns svagare i GH än i GS. Distansen vid 6MWT var längre i GS än GH. Totalpoäng FIM var signifikant högre i GS än i GH ($p = 0.006$). Elva av 15 deltagare uppnådde gränsvärdet för fysisk självständighet. Smärta angavs av sju personer i GS och två personer i GH.

Konklusion

Gångförmåga och funktionella färdigheter påverkas av nedsatt muskelstyrka och ledrörlighet i nedre extremitet. En skillnad i 6MWT observerades mellan grupperna men eftersom testet utfördes av endast tre i GH gjordes ingen statistisk jämförelse. Av de som inte uppnådde gränsvärdet för fysisk självständighet fanns tre i GH och en i GS. Smärta skattades mer frekvent i GS vilket kan ha att göra med ökad gångfunktion jämfört med GH.

Nyckelord

AMC, gångförmåga, ortos, aktivitet i dagliga livet, delaktighet

Abstract

Background

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) is characterized by multiple congenital contractures in different body segments. The majority develop walking ability, and some use orthoses. During childhood, skills are developed for activity and participation.

Aim

The overall aim of this work is to study walking function and functional skills in adults with AMC who have received comparable care and orthotic treatment during childhood.

Method

Fifteen persons were included in this descriptive study examining walking ability, joint mobility, muscle strength, orthotic use, physical walking capacity (6MWT), physical independence (FIM) and perceived pain. The results are presented based on a person's walking function in community (GS) and household (GH). Non-parametric statistics was used.

Results

Ten persons were classified as GS and five as GH, of which seven used orthoses to approve/achieve functional walking. Muscle strength was weaker in GH than in GS. The walked distance at 6MWT were longer in GS than in GH. Total FIM score was significantly higher in GS than in GH ($p=0.006$). Eleven of 15 participants reached the threshold score for independence. Pain was reported by seven in GS and two in GH.

Conclusion

Walking ability and functional skills are affected by muscle strength and joint mobility in lower limbs. A difference in 6MWT was observed between the groups, but since the test was performed by only three in GH, no statistical comparison was made. Of those who did not reach the threshold for independence, three were in GH and one in GS. Pain was more frequently reported in GS, which may be related to increased walking function compared to GH.

Keywords

AMC, ambulation, orthosis, activity in daily life, participation

Förkortningar som används i uppsatsen

AMC, *Arthrogryposis multiplex congenita*

ICF, The International Classification of Functioning, Disability and Health

FO, fotortos

AFO, ankel-fotortos

KAFO-F, knä-ankel-fotortos fri flexionsrörelse i knäled

KAFO-L, knä-ankel-fotortos låst knäled

ADL, Aktiviteter i dagliga livet

GS, gångare i samhället

GH, gångare i hemmet

MMT, manuell muskeltest

6MWT, 6 minuters gångtest

Borgskalan RPE, rating of perceived exertion

FIM, functional independence measure

VAS, visuell analog skala

INNEHÅLLSFÖRTECKNING

Inledning.....	1
1 Bakgrund.....	1
1.1 Arthrogryposis multiplex congenita.....	1
1.1.1 Behandling vid AMC.....	3
1.2 Gångförmåga hos personer med AMC.....	3
1.2.1 Ortosanvändning.....	4
1.3 Funktionella färdigheter.....	5
1.4 Smärta.....	5
1.5 Problemformulering.....	6
2 Syfte och frågeställningar.....	6
3 Metod.....	7
3.1 Databasinsamling.....	7
3.2 Urval.....	7
3.3 Deltagare.....	7
3.4 Analysmetod.....	8
3.5 Bedömningsinstrument.....	8
3.5.1 Funktionell gångförmåga.....	8
3.5.2 Ortopedtekniska hjälpmedel.....	9
3.5.3 Muskelstyrka och ledrörlighet.....	10
3.5.4 Fysisk gångkapacitet.....	10
3.5.5 Fysisk självständighet.....	11
3.5.6 Smärta.....	12
3.6 Analys.....	12
3.7 Etiska aspekter.....	12
4 Resultat.....	13
4.1 Funktionell gång.....	13
4.2 Muskelstyrka och ledrörlighet.....	13
4.2.1 Övre extremitet.....	14
4.3 Ortopedtekniska hjälpmedel.....	14
4.4 Fysisk Gångkapacitet.....	16
4.5 Fysisk självständighet.....	17
4.6 Smärta.....	19
5 Diskussion.....	20
5.1 Resultatdiskussion.....	21
5.1.1 Funktionell gångförmåga och gångkapacitet.....	21
5.1.2 Fysisk självständighet.....	23
5.1.3 Smärta.....	24
5.2 Metodologiska överväganden.....	24
5.3 Implikationer för praxis (kliniska implikationer).....	27
5.4 Implikationer för fortsatta studier.....	27
6 Slutsats.....	28
Slutord.....	28
7 Referenser.....	29

Inledning

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) är en sällsynt diagnos som påverkar personen genom hela livet, både i vardagen och med många och långa kontakter i sjukvården utifrån personens förmåga till delaktighet och aktivitet. Barn med AMC träffar en fysioterapeut redan på BB eller på Neonatalavdelningen och därefter under hela uppväxten och även vid behov under vuxenlivet.

Fysioterapeutens funktion är att utifrån personens förmåga och behov hjälpa hen att bli så självständig, delaktig och aktiv som möjligt. Detta sker genom behandling och konsultation om/av träning och aktivitet som syftar till ökad rörelseförmåga, anpassning av miljön och förskrivning av hjälpmedel. Det är även av vikt att guida och stötta personen att utveckla sin delaktighet i samhället. Fysioterapeuten arbetar tillsammans med ortoped och ortopedingenjör kring ortopedtekniska hjälpmedel i syfte att förbättra funktionell gångförmåga och därigenom öka möjligheterna till aktivitet och delaktighet.

Funktionsnedsättningen är livslång därav fortsätter sjukvårdskontakterna under hela livet. Region Stockholm arbetar med en aktiv ortosförsörjning och fysioterapi som påbörjas i tidig ålder och följer barnets utveckling under hela uppväxten för att bli så självständig, aktiv och delaktig som möjligt. Som vuxen har personen redan utvecklat strategier för att vara så aktiv och självständig som möjligt men kan behöva stöd om förutsättningarna förändras på kroppsfunktionsnivå, aktivitetsnivå eller delaktighetsnivå.

1 Bakgrund

1.1 Arthrogryposis multiplex congenita

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) är ett medfött tillstånd som sällan är progressivt, med ledfelställningar och bristfälligt utvecklad muskulatur men med intakt sensoriskt system. Den definieras som en symtomdiagnos med två eller fler medfödda ledfelställningar i minst två olika kroppsregioner (1). Det sällsynta tillståndet beskrevs första gången i den europeiska litteraturen av Otto i mitten av 1800-talet (2). Den första dokumentationen av funktionsnedsättningen tros ha gjorts av konstnären Ribera 1642. Stern föreslår 1923 benämningen "*arthrogryposis multiplex congenita*", ett tillstånd som anses bero på att det muskulära systemet orsakar kontrakturerna till följd av brist på rörelser och normal utveckling i fosterlivet (3). Det innebär för personen en funktionsnedsättning som leder till begränsningar i rörlighet, aktivitet och delaktighet i dagliga livets aktiviteter (4). Utifrån ovanstående beskrivning kan hälsotillståndet beskrivas med den biopsykosociala modellen The International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) (5). ICF beskriver personers funktionella tillstånd, funktionsnedsättning och hälsa och delas in i två delar, 1. kroppsfunktion och struktur, aktivitet och delaktighet och 2. kontextuella faktorer så som personliga och miljö (5). En person med AMC är primärt påverkad på kroppsfunktionsnivå så som ledfelställningar och

muskelsvaghet, på aktivitetsnivå med nedsatt gångförmåga och ADL (aktiviteter i dagliga livet) samt delaktighetsnivå med att ta sig fram i samhället men kontextuella faktorer påverkar också personen så som hur hen hanterar sin rörelsenedsättning och hur miljön kan påverka personens delaktighet (1).

Idag finns mer än 400 olika medicinska diagnoser som innefattar AMC (4). Prevalensen är mellan 1/3100 - 1/5000 (6) vilket betyder att det i Sverige föds ungefär 20 barn per år med AMC. Den bakomliggande orsaken till diagnosen är multifaktoriell och inte fullt klarlagd (7). En av orsakerna till diagnosen är Fetal Akinesia, dvs. nedsatta rörelser i livmodern, vilket innebär att utvecklingen av musklerna inte sker som förväntat och konsekvensen blir medfödda ledfelställningar, ökad fibros runt lederna och nedsatt muskelutveckling. Alla former av AMC har nedsatta fosterrörelser under graviditeten och anledningen till nedsatta fosterrörelser kan vara neurologisk påverkan hos fostret, trängsel i livmodern eller sjukdom hos modern (7, 8). AMC delas in i tre undergrupper utifrån funktionsnedsättningens utbredning. Grupp 1: påverkan av extremiteter (i alla fyra, nedre eller övre extremitet), Grupp 2: påverkan av extremiteter och andra kroppsorgan och Grupp 3: extremitetspåverkan samt påverkan av centrala nervsystemet (1).

I Grupp 1 är den vanligaste formen Amyoplasi, varav ca en tredjedel får den diagnosen (4). Patogenesen vid Amyoplasi är okänd men en av orsakerna är nedsatt utveckling av de anteriora horncellerna i ryggmärg under tidig graviditet (7). Vid Amyoplasi är ofta alla fyra extremiteterna påverkade och vanligt är att man ser en symmetri i påverkade leder. I övre extremitet syns ofta att axelleden är inåtroterad, armbågsleden extenderad, handleder och fingrar är flekterade. I nedre extremitet är höftleden påverkad av kontrakturer och vanligt förekommande är att höftleden är luxerad antingen på ena eller båda sidor, att knäleden har en flexions- eller extensionskontraktur. Fötterna har ofta en svår deformitet, antingen equino-varus adduktus eller vertikal talus (7). Amyoplasi är sällan ärftlig och någon specifik gen som är orsaken till diagnosen har inte kunnat definieras (1).

I Grupp 2 ingår diagnoser som Distal Arthrogypos typ II, Pterygium, Larsen´s syndrom och Freeman-Sheldons syndrom. De har en påverkan både på leder och organ som kan ge symtom så som ledfelställningar i distala leder, men även i ansikte, käcke och ryggrad. Muskulaturen är påverkad bland annat utifrån olika mutationer på proteiner i muskulaturen, vilket är vanligt även vid neuromuskulära sjukdomar. Vanligt är ärftlighet inom familjer men även nymutationer kan ske (1). Fatigue och smärta är vanligt förekommande symtom hos vuxna inom den här gruppen (9).

Grupp 3 kännetecknas av neurologiska syndrom. Mer än 150 gener och mer än 400 diagnoser har identifierats till att kunna vara anledningen till diagnosen AMC (2, 10). Det gör Grupp 3 till den största gruppen, vilken dock kan se väldigt olika ut utifrån symtombild. Vanligt är att personen har en muskeloskelettal påverkan, neurologisk dysfunktion och inte sällan en intellektuell funktionsnedsättning (10).

1.1.1 Behandling vid AMC

Behandlingen för det nyfödda barnet börjar på sjukhuset och vid utskrivning skickas vanligen en remiss till barnhabiliteringen för kontinuerlig uppföljning och stöd till föräldrarna i hemmet och förskola/skola. Förekomsten av ledfelställningarna och muskelsvagheten innebär att en tidig behandling för att öka rörelseomfånget, bevara och öka muskeltillväxten med gipsning, ortoser och fysioterapi med ledmobilisering, passivt och aktivt (3). Det är vanligt med behov av kirurgi i påverkade extremiteter (7). Under uppväxtåren finns ett kontinuerligt samarbete mellan sjukhus, ortopedteknisk avdelning och habilitering (8). Utifrån personens förmåga och behov innefattar behandlingen ortopediska ingrepp, träning av motorik, anpassningar av miljö, ortosförsörjning samt förskrivning av hjälpmedel. De behandlingar som utförs har alltid som syfte att personen ska förbättra sin hälsa på kroppsfunktionsnivå, aktivitetsnivå och delaktighetsnivå enligt ICF (5).

Vuxna personer med AMC har ofta utvecklat sina egna strategier för funktionella färdigheter (11). De ortopediska ingreppen blir färre och samarbetet kring ortopedtekniska hjälpmedel är upparbetat och utvärderat (12, 13). Därför är det i Sverige inte självklart att man tillhör habiliteringen som vuxen men utifrån individuella behov kan man söka sig till habilitering, primärvård eller privata vårdgivare. Personen har dock fortsatt tillgång till ortopedtekniska hjälpmedel, gånghjälpmedel och rullstol genom livet.

1.2 Gångförmåga hos personer med AMC

Gång påverkas av muskelstyrka och rörelseomfång framför allt i höft- och knäled och av fotens position och balans (14,15). Gången påverkar personen både på kroppsfunktionsnivå men framför allt på aktivitetsnivå enligt ICF (5). Det förefaller vara så att gångförmågan påverkas mer av nedsatt muskelfunktion än av kontrakturer i benen, både hos barn och vuxna (8). Större kontrakturer på över 30 grader i knä och höft medför en ökad risk för att inte kunna gå (16). Personer med AMC uppnår vanligen en självständig gång vid 2,5 till 5 års ålder beroende på graden av led och muskelpåverkan (3). Gånganalyser har utförts på

barn med AMC och jämförts med en kontrollgrupp bestående av typiskt utvecklade barn för att utröna vad som är karakteristiskt gångmönster för personer med diagnosen AMC. Utifrån dessa studier har man kunnat se att gångmönstret skiljer sig åt beroende på hur mycket muskelpåverkan och vilket behov av ortopedtekniska hjälpmedel barnen har dock minskar skillnaderna ju mindre led- och muskelpåverkan personen har. Hos de personer som har behov av knä-ankel-fotortos med fri flexion i knäled eller ankel-fotortos sågs en något lägre gånghastighet och kortare steglängd även om de använder sig av olika kompensatoriska strategier utifrån sina egna förutsättningar. Personer som har ett behov av knä-ankel-fotortos med låst knäled har ökade rörelser i både bål och höft och en mer bredspårig gång och gånghastigheten är betydligt lägre jämfört med kontrollgruppen (17,18). Svag muskulatur i höft- och knäextensorer har funnits primärt påverka gångförmågan hos personer med AMC (19).

På 80-talet tillkom en indelning utifrån gångförmåga, muskelstyrka och kontrakturer för personer med AMC (16). Den delar in gångfunktion för personer med AMC i fyra nivåer. Den första gruppen motsvarar gångfunktion i samhället, (engelsk litteratur community ambulation), Den andra gruppen motsvarar gångfunktion i hemmet (engelsk litteratur household ambulation) med användning av gånghjälpmedel och rullstol i hem/samhälle. Den tredje gruppen går i träningssituation men använder rullstol för förflyttning (engelsk litteratur non-functional ambulators). Den fjärde gruppen går inte alls utan använder rullstol för all förflyttning (engelsk litteratur nonambulators) (16).

1.2.1 Ortosanvändning

Många har behov av någon typ av ortopedtekniskt hjälpmedel som också kallas ortos. Det är en behandling som utförs på kroppstrukturs nivå enligt ICF men också på aktivitetsnivå då målet är att personen ska kunna få en bättre gångfunktion (5). Syftet med ortoser är att möjliggöra en funktionell gång och att förhindra ledrörelse, underlätta funktion, överföra belastning och skydda kroppsdelar (20, 21). Ortoser för nedre extremiteter är tänkta att möjliggöra eller underlätta gången, kompensera för svag muskulatur och hålla nedre extremitet i en adekvat biomekanisk inställning av lederna för att minska energikostnaden i stående och gående (22).

Den *Internationella organisationen för standardisering (ISO)* definierar ortos som ett: ”yttre hjälpmedel som används till att påverka de strukturella och funktionella neuromuskulära och skelettära systemens förutsättningar” (23). Ortoser är gjorda av olika material och kan gå över flera leder (24, 25). Ortoser för gång innefattar fotortos (FO), ankel-fotortos (AFO) och knä-ankel-fotortos (KAFO) (24). En KAFO kan ha både en låst knäled och en öppen knäled. Öppen

knäled betyder fri flexionsrörelse och förkortas KAFO-F. En KAFO med låsbar knäled förkortas KAFO-L (25). Både AFO och KAFO kan ha en ankelled med en energilagrande karbonfjäder s.k. "Springortos". Vid användning av denna ankelled har det beskrivits förbättrad kinematik, kinetik och dubbelsteglängd hos en grupp barn med svaghet i plantarflexorer jämfört med barnets reguljära ortos (26).

1.3 Funktionella färdigheter

Med begreppet funktionella färdigheter avses en persons förmåga att vara så aktiv och delaktig i hemmet och samhället som möjligt utifrån sina förutsättningar, enligt ICF ingår detta på aktivitet och delaktighetsnivå (5). Begreppet innehåller dels personlig ADL (Aktiviteter i dagliga livet) såsom att äta och dricka, klä av och på sig, sköta sin hygien och toalettbesök. Vidare rymmer det också instrumentell ADL såsom att laga mat, utföra inköp, städa, tvätta och sköta barn men också ADL i samhället såsom att utföra samhällsansvar, besöka närstående och utföra fritidsintressen (27). När man har en funktionsnedsättning som påverkar rörelseförmågan genom stela leder och nedsatt muskelfunktion påverkas samtliga funktionella färdigheter på olika sätt. All behandling som påbörjas när ett barn föds med AMC har som syfte att göra personen så självständig i sitt dagliga liv som möjligt (11).

I början av livet är den aktuella behandlingen framför allt ortopedisk för att ge lederna så god rörlighet och position som möjligt. Därefter behöver barnen och ungdomar utveckla sin funktionella ADL-förmåga med anpassade strategier som de sedan använder sig av under hela livet (11). Det har visat sig att barn och ungdomar med AMC har en lägre förmåga att utföra funktionella färdigheter jämfört med jämnåriga, vilket visat sig i föräldraintervjuer med Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). En framträdande faktor fanns vara övre extremitetspåverkan (18).

För att kunna klara primär ADL behöver även övre extremitet behandlas för att få en så god rörlighet som möjligt. Helst bör aktiv rörlighet uppnås men även passiv rörlighet är av vikt för att utveckla alternativa strategier att klara ADL (11). Om aktiviteten tar för lång tid väljer många att använda sig av personliga assistenter för att kunna vara så delaktiga som möjligt i samhället, även om de fysiskt kan utföra uppgifterna (11).

1.4 Smärta

Smärta har definierats av International Association for the Study of Pain (IASP) (28) som har översatts till svenska av Swedish Pain Society "Smärta

definieras som en obehaglig sensorisk och emotionell upplevelse förknippad med vävnadsskada, hot om vävnadsskada eller en upplevelse som kan liknas vid denna.” (29). I en review-artikel identifierades 21 artiklar som tog upp smärta hos barn och vuxna med AMC där det framkom att smärta hos vuxna är mer vanligt förekommande än hos barn och kronisk smärta identifierades som längre än tre månader vilket sågs hos 45% av deltagarna som var vuxna (30). I en studie har smärta också rapporterats förekomma hos 78% av deltagarna med AMC i åldern 19–84 år (31). Vanlig lokalisation av smärta är i fötter, knän, skuldror, armbågar och handleder och smärtan uppskattas vara både muskelrelaterad och ledrelaterad. Smärta vid AMC leder till minskad delaktighet och självständighet och svårigheter att klara vissa arbeten och utbildningar (30).

1.5 Problemformulering

AMC är en diagnos vars behandling startar direkt när personen föds och många och stora kartläggningar har skett på det lilla barnet (1–4). Mycket kunskap finns därför om vilken behandling som är effektiv för barnet och via ett multidisciplinärt team får barnet både ortopediska insatser, ortopedtekniska hjälpmedel och fysioterapeutiska interventioner för att utvecklas till att vara så aktiva och delaktiga som möjligt. Som vuxen finns inte samma vårdkedja. Behovet av rehabilitering tycks minska genom livet och även behovet av vård över tid (11) medan andra studier vittnar om att personerna gärna har kliniska kontakter för att bibehålla rörlighet, minska smärta och öka muskelstyrkan för att kunna vara så aktiva som möjligt (31). Det finns en del studier utförda på vuxna personer med AMC som undersöker deras upplevda livskvalité (30, 32, 33). Men det finns endast någon enstaka studie som undersöker vuxna personers funktionella gångförmåga (31). När det gäller funktionella färdigheter är det också ett område som inte följts upp i den utsträckning som skulle vara önskvärt. En studie har kartlagt funktionella färdigheter på vuxna med Amyoplasi (11). Då det finns en gedigen kunskap om barnets behandlingar så behövs nu kunskap om och uppföljning av vuxna för att kunna utvärdera om det behandlingar som utförts är långsiktigt optimala för personer med AMC´s funktionella färdigheter och gångförmåga.

2 Syfte och frågeställningar

Det övergripande syftet med arbetet är att kartlägga gång och funktionella färdigheter hos vuxna personer med AMC som haft en likvärdig vård och ortosbehandling under uppväxtåren.

Frågeställningar:

Vilka faktorer påverkar den funktionella gångförmågan för vuxna personer med AMC?

Hur skiljer sig gångkapacitet utifrån personernas funktionella gångförmåga?

Vad är relationen mellan gångfunktion och funktionella färdigheter i denna grupp?

I vilken utsträckning anger personerna smärta?

3 Metod

3.1 Datainsamling

Den data som har undersökts har samlats in i ett större projekt med titeln ”Kartläggning av ortosanvändning, stående och gång samt fysisk aktivitet hos vuxna med arthrogrypos” som pågår på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Insamlingen av data skedde under ett besök på Karolinska Universitetssjukhusets Motoriklabb efter att deltagarna blivit tillfrågade om att delta i studien och tackat ja. Vid besöket samlades socio-demografiska data in såsom ålder, kön och diagnos. Därefter utfördes undersökning av ledrörlighet och styrka i nedre extremitet. Avslutningsvis genomförde deltagarna tester för att undersöka gång och funktionella färdigheter. Detta utfördes av forskningsledarna fysioterapeut ÅB och ortopedingenjör ME på samtliga deltagare. Delar av den datainsamlingen används i detta magisterarbete.

3.2 Urval

Deltagarna identifierades från TeamOlmeds patientkartotek. Inklusionskriterier var samtliga personer med diagnosen AMC födda 1985 eller senare (skall ha fyllt 18 år) som har behandlats på Astrid Lindgrens barnsjukhus/Karolinska Universitetssjukhuset under uppväxtåren och fått sin ortosförsörjning på TeamOlmed Stockholm. Då det multidisciplinära teamet för AMC på Astrid Lindgrens barnsjukhus bildades 1994 och en ny ortosbehandling introducerades för den här patientgruppen under tidigt 1990 är det den här gruppen unga vuxna som identifierats. Personerna tillfrågades via brev och 15 personer av 25 identifierade tackade ja till att delta i studien.

3.3 Deltagare

Tretton deltagare kom till kliniken för att utföra undersökningarna. Två av deltagarna kunde inte komma till kliniken. De valde att delta i de tester som kunde utföras via telefonintervju. Förekommande diagnoser i deltagargruppen var Amyoplasi, Distal arthrogrypos, Pterygium, Larsen´s syndrom och några former av AMC som inte kunnat klassificerats.

3.4 Analyismetod

Studien genomfördes som en beskrivande studie där deltagarna delades in i två grupper utifrån funktionell gångförmåga. Då AMC beskrivs som en heterogen grupp (2) är risk det för att datan är snedfördelad. Datan kommer testas om den är snedfördelad. Beroende på om detta väljs statistisk metod dvs. om datan är normalfördelad väljs parametrisk statistik och om datan är snedfördelad väljs icke-parametrisk statistik. Resultatet kommer redovisas utifrån vilken statistisk metod som väljs med mean (SD) alternativt median (min-max) (34).

För att få en så bred bild av deltagarnas förmågor gällande gång och funktionella färdigheter så har flera variabler undersökts. De test som används är väl beprövade och har visat på god följsamhet och trovärdighet. Då studien undersöker en sällsynt diagnos är det svårt att få ett stort antal deltagare till studien och med det i åtanke så finns det ett värde i att beskriva gruppens förmågor och behov för att utveckla stödet för personer med AMC.

3.5 Bedömningsinstrument

För att undersöka funktionell gångförmåga och funktionella färdigheter används följande bedömningsinstrument i den här studien:

Deltagarnas gångförmåga bedöms enligt Hoffers indelning (16).

Vilken form av nedre extremitetsortos deltagarna använder sig av dokumenteras.

Rörelseomfång mäts med goniometer (35)

Muskelstyrkan bedöms med en sexgradigskala (0 - 5 skalan) (36).

Övre extremitetspåverkan dokumenteras utifrån deltagarens journal avseende påverkade leder.

Gångkapaciteten mäts med 6 minuters gångtest (37). Borgskalan RPE (rating of perceived exertion) mäter skattad ansträngning vid gångtestet (38).

Functional Independence Measure (FIM) mäts funktionella färdigheter (39).

Visuell analog skala (VAS) mäts personernas skattade smärtintensitet samt följdfråga om duration och lokalisering (40).

3.5.1 Funktionell gångförmåga

Deltagarnas gångförmåga undersöktes med en klassifikation definierad enligt Hoffer (16). Gångare i samhället (GS), har oftast inte behov av rullstol, de kan behöva gånghjälpmiddel och ortoser. De har sällan några större kontrakturer i höft och knä och muskelstyrkan kan vara något nedsatt. Gångare i hemmet (GH), går eventuellt med gånghjälpmiddel, använder rullstol vid längre sträckor och har ofta mer påverkad muskelstyrka men oftast inte större kontrakturer än 20 grader. De som går endast i träningssyfte (TG), går bara i träningssyfte med hjälpmedel och

behöver hjälp för att ta sig till stående position. Muskelstyrkan är betydligt mer påverkad och kontrakturerna är betydligt mer uttalade. Personer som ej är gångare (EG), har en mycket svag muskulatur och ofta större kontrakturer i både höft, knä och fot.

3.5.2 Ortopedtekniska hjälpmedel

Vilket ortopedtekniskt hjälpmedel för stående och gång deltagarna använder sig av dokumenteras. Vid användning av KAFO så gjordes en skillnad på om knäleden var fritt rörlig i sagittalplanet (KAFO-F) eller om knäleden var låst vid gång (KAFO-L). Vanligt förekommande ortoser är FO, AFO eller KAFO med öppen eller låst knäled samt ankel springortos för personer med AMC (25). [figur. 1 – 5 publicering av bilderna har godkänts av ägaren]. De som hade en ankelled i form av karbonfjäder registrerades.

Figur 1, FO



Figur 2, AFO med karbonfjäder



Figur 3, KAFO med öppen knäled och karbonfjäder



Figur 4, KAFO med låst knäled



Figur 5, KAFO med låst knäled och karbonfjäder



3.5.3 Muskelstyrka och ledrörlighet

Rörelseomfång i nedre extremitet mättes med goniometer (35). Fokus på rörelseomfånget i leden var rörelser i sagittalplan och frontalplan, såsom höftflexion, -extension och -abduktion, knäflexion och -extension samt dorsalflexion. Avsaknad av rörelseomfång i dessa rörelseriktningar är de som påverkar gången mest (16). Utgångsställning för mätningen är liggande på rygg. Höftflexionskontraktur mättes med Thomas test (41). Muskelstyrkan i nedre extremitet mättes med manuell muskeltest (MMT), vilket är en sex gradig skala (0-5) (36). Utgångsställningen beror på vilken muskelgrupp som ska undersökas så att muskeln kan arbeta igenom hela rörelseomfånget i leden, där grad 0 är ingen muskelaktivitet, grad 1 är muskelaktivitet i muskeln men utan rörelse, grad 2 är rörelse av extremitet men inte mot tyngdkraften, grad 3 är rörelse av extremitet mot tyngdkraften, grad 4 är rörelse mot manuellt motstånd och grad 5 är full funktion av muskeln (36).

Forskningsledarna har tagit del av deltagarnas journal och utifrån arbetsterapeuters kliniska bedömning registreras vilka leder som är påverkade i övre extremitet och vilken funktion deltagaren har.

3.5.4 Fysisk gångkapacitet

För att undersöka funktionell gångförmåga användes 6 minuters gångtest, i engelsklitteratur 6 minute walk test (6MWT) i Sverige är den engelska förkortningen väl etablerad där används den (37). Med testet mäts hur lång sträcka i meter som deltagarna förmår att gå i självvald gånghastighet på 6 minuter. Det utfördes på en 22 meter oval bana på Motoriklab, Karolinska

Universitetssjukhuset, Solna. Deltagarna får innan testet information om att de kan avbryta när som helst under testet om de inte mår bra. De får under testningen information om att det har gått i tre minuter samt när det är en minut kvar av testet, vilket följer testmanualen (37). Gångkapaciteten är ett värde för hur mycket ork personen har utifrån kondition, uttrötthet av muskler och smärta. Det är enkelt att utföra och har använts för att mäta gången hos olika patientgrupper. Testet har visat sig ha en god klinisk validitet och reliabilitet (42). Fler studier har utförts för att undersöka normalvärdet för testet hos friska vuxna. Normalvärdet skiljer sig en del mellan olika studier men en riktlinje är en gångsträcka mellan 500–700 meter. I en studie uppmättes på 102 personer mellan 20–50 år ett medelvärde på 614 ± 56 meter med en viss skillnad mellan könen, för kvinnor var medelvärdet 593 meter och för män 638 meter (43).

Före och efter utförandet av sex minuters gångtest skattade deltagarna graden av ansträngning med Borgskalan RPE (Rating of Perceived Exertion) (38). Borgskalan utvecklades på 1960-talet av Gunnar Borg för att få fram en skala som kan mäta personers ansträngning och som korrelerar till deras faktiska fysiska ansträngning. Den är en subjektiv skattning där man skattar fysisk ansträngningsgrad i andning och muskulatur. Skalan går från 6–20 där 6 representerar ”Ingen ansträngning alls” och 20 representerar ”Maximal ansträngning” (38).

3.5.5 Fysisk självständighet

För att undersöka personens funktionella färdigheter användes instrumentet Functional Independence Measure (FIM). Detta är ett validerat och reliabelt instrument för att mäta behov av hjälp inom sex funktionsområden: Personlig vård, Sfinkterkontroll, Kortare förflyttning/överflyttningar, Längre förflyttning, Kommunikation samt Social och intellektuell funktion (39). Instrumentet är validerat för att användas för personer med neurologiska och muskuloskeletala tillstånd (44,45). Det har använts i en tidigare studie för att beskriva den funktionella förmågan hos personer med AMC (10). Data samlas in genom intervju och direkt observation. Områdena poängsätts från 1 till 7 (1=kan inte utföra aktiviteten alls utan behöver hjälp – 7=gör aktiviteten helt själv och inom ”rimlig” tid). Poängen 6 och 7 sätts då personen utför uppgiften självständigt utan behov av tillsyn eller hjälp. Om personen behöver någon form av framsättning eller tillsyn sätts poäng 5. Lägsta poäng är 18 och högsta poäng är 126. En sammanställning av personens förmåga till självständighet i det dagliga livet kan då utvärderas.

I den här studien används endast domänen för rörelseförmåga då kommunikation och sociala färdigheter är inte förväntade symtom i gruppen som studeras.

Tretton moment angående rörelseförmåga ingår i studien såsom personligvård (äta/dricka, övre och nedre toalett, på/avklädning av överkropp respektive underkropp), sfinkterkontroll (tarm- och blåshantering), överflyttningar (till säng, stol/rullstol, toalett, badkar, dusch) och förflyttning (gång, rullstol och trappor). Summan för testets 13 delar är mellan 13–91. Resultat över 78 poäng ses som att man är helt självständig (11, 46).

3.5.6 Smärta

Deltagarna skattade eventuell smärta under de senaste fyra veckorna. Skattning av smärta gjordes med en visuell analog skala (VAS). VAS är en 100 gradig skala som kan användas för att skatta en subjektiv upplevelse av smärtintensitet (40). De deltagare som uppgav att de hade smärta tillfrågades var smärtan var lokaliserad samt hur ofta de upplever smärta.

3.6 Analys

Dataanalysen utfördes utifrån ett excel-dokument vars innehåll överfördes till ett statistiskt program (SPSS version 28). Vid den statistiska analysen undersöktes datan med Shapiro-Wilk test och det visade att datan var snedfördelad där användes den icke-parametriska metoden Mann-Whitney U test för att analysera skillnader mellan grupperna GS och GH i ålder, vikt och längd samt i FIM total poäng och delmoment. Den statistiska signifikansnivån bestämdes till $p \leq 0.05$. Deskriptiv statistik såsom median och min-maxvärde togs fram. Statistisk beräkning gjordes på variablerna längd, vikt, ålder och FIM totalpoäng samt poäng på varje delmoment i FIM. Då endast 6MWT utfördes av 11 deltagare var grupperna för små för att utföra en statistisk beräkning.

3.7 Etiska aspekter

Den data som används i den här studien ingår i en större studie med titeln ”Kartläggning av ortosanvändning, stående och gång samt fysisk aktivitet hos vuxna med arthrogrypos”. Etiskt godkännande DNR 2017/910 - 31/4.

Deltagarna har blivit kontaktade skriftligen och även fått muntlig information. Deltagarna är informerade om att deltagande i studien är helt frivillig och kan avbrytas när som helst och det kommer inte påverka deras fortsatta vård. Trots detta kan deltagarna känna sig obligerade att delta i studien då de under hela sin uppväxt fått vård och behandling av forskningsledarna (ME, ÅB). Detta kan även vara en risk för resultatet då forskningsledarna har god kännedom om deltagarna. Därav har stor vikt lagts på informationen om deltagarnas frivillighet både inför och vid testtillfället.

Deltagarnas personuppgifter och resultat har förvarats av ansvarig forskningsledare (ME) på tillbörligt sätt. Då författaren till arbetet fick datasetet var den avidentifierad. Datainsamlingen och hantering av information har skett i enlighet med Helsingforsdeklarationen (47). Resultatet presenterats så att ingen information ska kunna härledas till en särskild person.

4 Resultat

Deltagarna bestod av 15 personer, med en medianålder på 24.7 år (min, max 19.0, 29.2 år), varav 6 är kvinnor och 9 är män. Deltagarna har delats upp i två grupper utifrån gångfunktion GS (gångare i samhället) 10 personer och GH (gångare i hemmet) 5 personer. Det var ingen signifikant skillnad mellan grupperna utifrån ålder, längd eller vikt, resultat presenteras i median samt (min, max). Ålder var i GS median 23.9 år (19.0, 29.2 år) och i GH median 26.1 år (24.0, 28.6 år). Deltagarna i gruppen GS hade en medianlängd på 1.65 m (1.52, 1.73 m) och GH på 1.65 m (1.12, 1.75 m). Medianvikten i GS var 57.2 kg (39.3, 69.2 kg) och i GH 53.6 kg (40.0, 112.0 kg). Tre personer i gruppen GH hade behov av stöd vid gång, en person använde sig av gånghjälpmedel och två använde sig av väggar och möbler i hemmet. Åtta personer (3 i GS och 5 i GH) hade tillgång till rullstol eller permobil men använde dem olika mycket i samhället. Resultat för ålder, längd, vikt, kön, gånghjälpmedel och rullstol presenteras utifrån indelning av funktionell gångförmåga i tabell 1. Fyra deltagare hade en fysioterapeutisk kontakt och tre deltagare hade personlig assistans under hela dagen och kvällen.

4.1 Funktionell gång

Samtliga deltagare i studien hade uppnått gångfunktion, tio personer (66%) bedömdes som gångare i samhället (GS) och 5 personer (33%) bedömdes som gångare i hemmet (GH). [Tabell 1]

4.2 Muskelstyrka och ledrörlighet

Manuell bedömning av muskelstyrkan i nedre extremiteter (36) utfördes av samma fysioterapeut på samtliga deltagare. I detta arbete redovisas styrka i höftextensorer, höftabduktorer, knäextensorer och plantarflexorer. Gruppen GS visade på ingen nedsatt styrka i muskelgrupperna runt höft, höft och fot undantaget tre deltagare som har nedsatt muskelstyrka i plantarflexorer. I GH visade sig muskelstyrkan mer påverkad än i GS framför allt muskelgrupperna runt knä och fotled. I GH fanns en påverkan av muskelstyrkan i knäextensorerna hos fyra av deltagarna och hos tre av dem i plantarflexorer. Muskelstyrka i höftextensorer, höftabduktorer, knäextensorer och plantarflexorer visas i Tabell 1.

Kontrakturer definierades som $\geq 10^\circ$ från ledens neutralposition i höft, knä och fotled. I båda grupperna förekom bilaterala kontrakturer och/eller unilaterala kontrakturer. Sju personer hade kontrakturer varav tre i GS och fyra i GH. I gruppen GS hade en deltagare höftflexionskontraktur bilateralt på 25° och en deltagare unilateral plantarflexionskontraktur på 10° . En deltagare hade en knäflexionskontraktur unilateralt på 10° och en deltagare hade en unilateral plantarflexionskontraktur på 10° . I gruppen GH hade tre deltagare knäflexionskontrakturer (1 unilateralt och 2 bilateralt) på $10 - 30^\circ$ samt plantarflexionskontrakturer (1 unilateralt och 2 bilateralt) på $10 - 40^\circ$. En deltagare i GH hade bilaterala höftflexionskontrakturer på 45° samt bilaterala knäflexionskontrakturer på 75° respektive 80° . [Tabell 1]

4.2.1 Övre extremitet

Information om reducerad ledrörlighet eller muskelsvaghet i övre extremiteterna hade inhämtats från deltagarnas patientjournaler inom det större forskningsprojektet. Fjorton av 15 deltagare hade en påverkan av någon eller flera leder. I GS hade 6 deltagare en bilateral påverkan och 3 en unilateral påverkan. Fem hade en påverkan i axelled, 7 hade en påverkan i armbågsled, 6 hade en påverkan i handled och 2 deltagare hade påverkade fingrar. I GH hade 4 deltagare en bilateral påverkan och en deltagare en unilateral påverkan. Tre deltagare hade en påverkan i axelled, 3 hade en påverkan i armbågsled, 5 hade påverkan i handled och 3 deltagare hade påverkade fingrar. [Tabell 1]

4.3 Ortopedtekniska hjälpmedel

Behovet av ortoser varierade i grupperna. I GS hade 3 deltagare FO (Figur 1), 2 deltagare AFO, varav båda med en karbonfjäder som ankelled (Figur 2), Fem personer i GS använde inte någon ortos. I GH hade 1 deltagare en AFO på ett ben och en KAFO-F på det andra benet, varav båda ortoserna hade en karbonfjäder som ankelled (Figur 2 och 3). Tre deltagare i GH hade KAFO-L (Figur 4) varav 2 med karbonfjäder (Figur 5). En deltagare använde KAFO med oledat knä samt ledad fot. Av deltagarna som använde ortoser hade 8/9 på sig dessa 8 - 10 timmar per dag och 7 dagar i veckan. En deltagare rapporterar att hen endast använde ortoser 8 timmar per dag, 4 dagar per vecka. [Tabell 1]

Tabell 1. Kön, ålder, längd och vikt presenteras som median (min-max), kontrakturer $\geq 10^\circ$ från ledens neutralposition i antal, muskelstyrka enligt 0- 5 skala i muskelgrupper uppdelat 0-3 och 4-5 utifrån antal i nedre extremiteter, involvering av övre extremitet i antal, ortoser i antal och ortosanvändning i tid, gånghjälpmedel och rullstol presenteras i antal, total poäng på FIM median (min-max) och FIM >78 gränsvärde för självständighet i antal avseende funktionell gångförmåga.

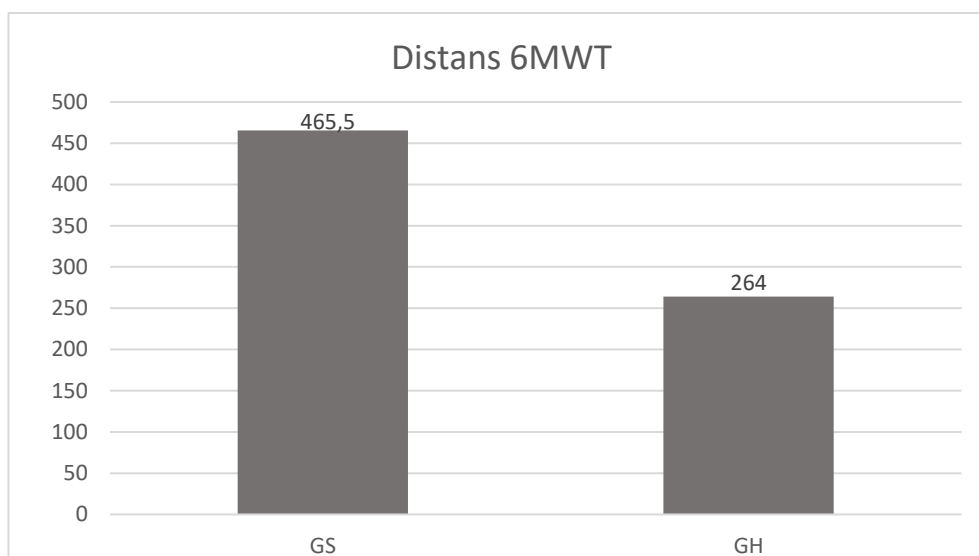
	GS (n=10)	GH (n=5)	p-värde
Kön (K/M)	5/5	1/4	
Ålder (år)	23.9 (19.0 - 29.2)	26.1 (24.0 - 28.6)	0.142
Längd ¹ (m)	1.65 (1.52-1.73)	1.65 (1.12-1.75)	0.941
Vikt ¹ (kg)	57.2 (39.3 - 69.2)	53.6 (40.0 - 112.0)	0.661
Kontrakturer¹			
Höftflexions	1	1	
Knäflexions	1	4	
Plantarflexions	2	3	
Muskelstyrka¹			
Höftextensorer 0-3	0	1	
Höftextensorer 4-5	16	9	
Höftabduktorer 0-3	0	0	
Höftabduktorer 4-5	16	10	
Knäextensorer 0-3	0	5	
Knäextensorer 4-5	16	5	
Plantarflexorer 0-3	5	7	
Plantarflexorer 4-5	11	3	
Involvering av övre extremiteter			
Axel	5	3	
Armbåge	7	3	
Handled	6	5	
Fingrar	2	3	
Ortoser			
FO	3	0	
AFO	2	1	
KAFO-F	0	1	
KAFO-L	0	4	
Användningstid ortoser			
Timmar/dag	8 - 10	8 - 10	
Dagar/vecka	7	4 - 7	
Gånghjälpmedel	0	3	

Rullstol man/el	3/1	5/4	
FIM totalpoäng	90.5 (63,91)	75.0 (50, 81)	0.006
FIM >78	9	2	

GS; gång i samhället, GH; gång inomhus, K; kvinna, M; man, ¹ Datas saknas på två personer i GS, m; meter, kg; kilogram, hö; höger, vä; vänster, 5- full muskelfunktion, 4- rörelse med manuellt motstånd, 3- rörelse mot extremitetens tyngd, 2- rörelse med tyngden av extremiteten avlastad, 1- muskelaktivitet men ingen rörelse, 0- ingen muskelaktivitet, FO; fotortos, AFO; ankel-fotortos, KAFO-F; knä-ankel-fotortos med öppen knäled, KAFO-L; knä-ankel-fotortos med låst knäled, man; manuell rullstol, el; elektrisk rullstol. Statistisk beräkning gjort med Mann-Whitney U test.

4.4 Fysisk Gångkapacitet

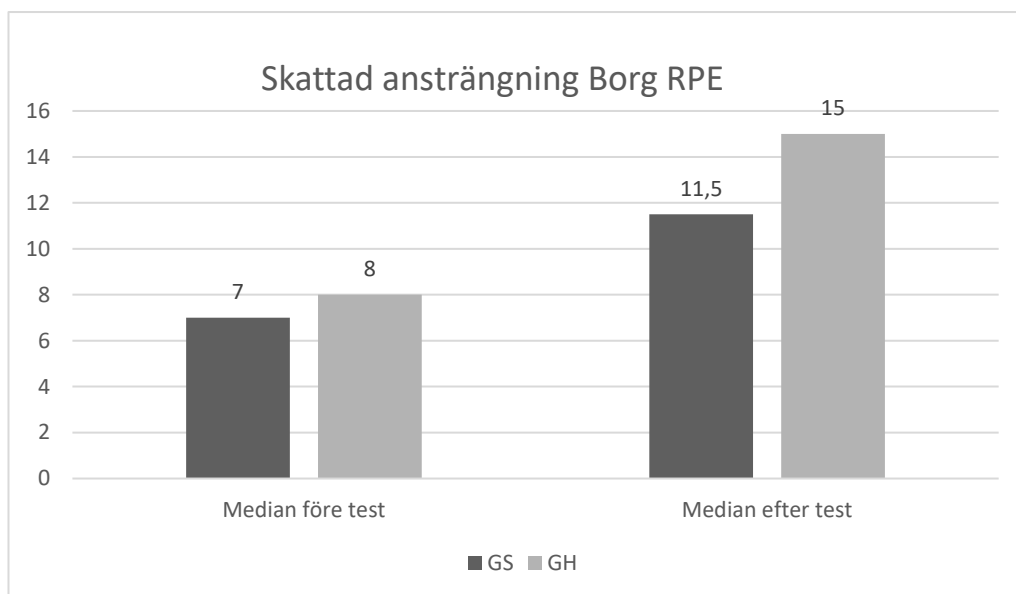
Elva av femton deltagare genomförde 6MWT varav 8 deltagare i GS och 3 personer i GH. Två deltagare kunde inte genomföra testet, en pga. smärta och en pga. att personen inte hade förmåga att gå i 6 minuter. Två deltagare deltog i studien genom en telefonintervju och har därför inte utfört testet. Distansen för GS var median 465.5 meter (min, max 385.0-534.0 m) och för GH var median 264.0 meter, (min, max 170.0-292.0 m). [Figur 6]



Figur 6. Sex minuters gångtest redovisas i median avseende funktionell gångförmåga. GS; gångare i samhället, GH; gångare i hemmet, Distans i meter.

GS skattade ansträngning innan testet med en median på 7 (min, max, 6, 10) och efter testet med en median på 11.5 (min, max, 6, 15), vilket motsvarar att de skattar ansträngningen enligt Borg innan testet som extremt lätt och efter testet som lätt, där maxvärdet i gruppen var 15 vilket motsvarar ansträngande. I gruppen GH skattades ansträngningen innan testet med en median på 8 (min, max, 6, 10) och efter testet till 15 (min, max, 14, 17) vilket innebär att ansträngningen ökade enligt Borgskalan från extremt lätt till ansträngande och

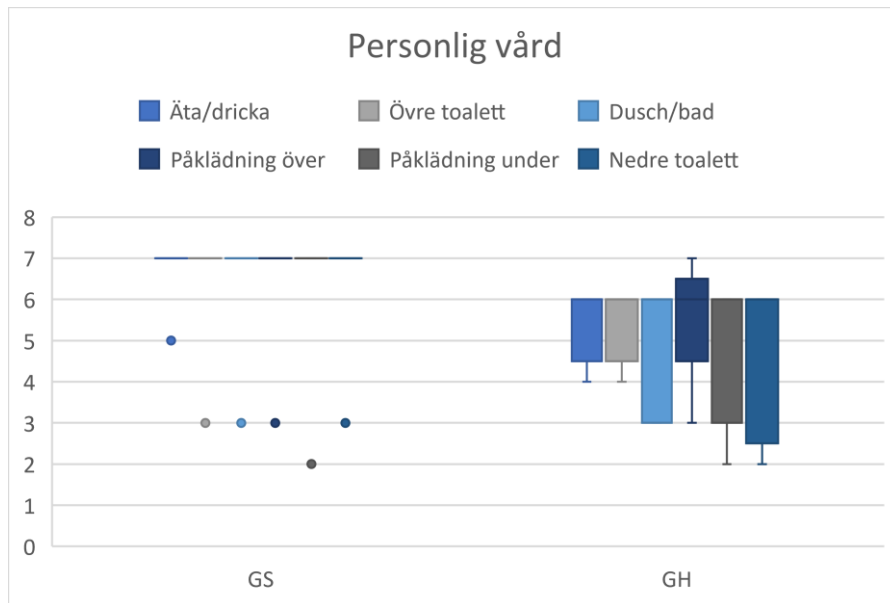
där maxvärdet för gruppen var 17 vilket motsvarar mycket ansträngande. [Figur 7]



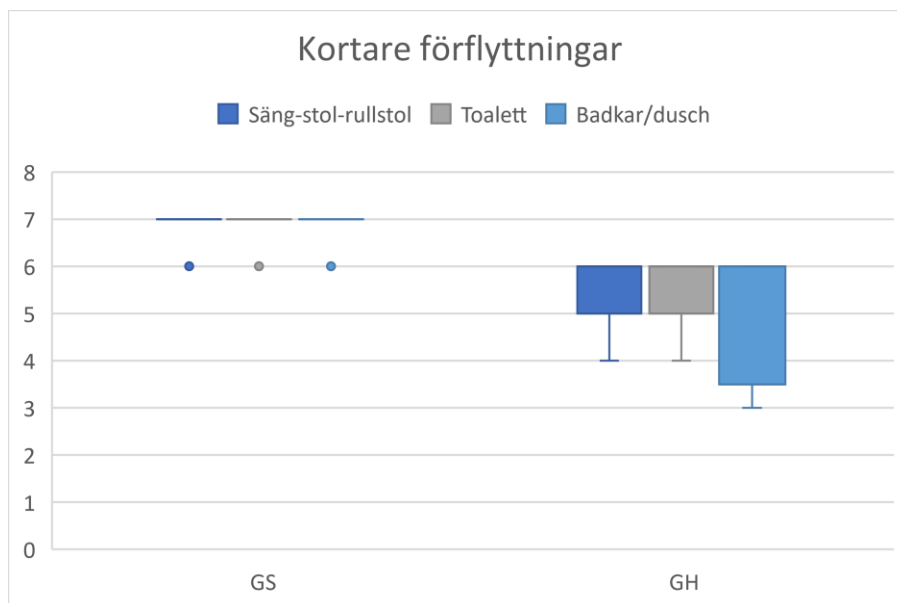
Figur 7. Ansträngning skattad enligt Borg RPE (Rating of Perceived Exertion) redovisas i median före och efter 6MWT avseende funktionell gångförmåga. GS; gångare i samhället, GH; gångare i hemmet.

4.5 Fysisk självständighet

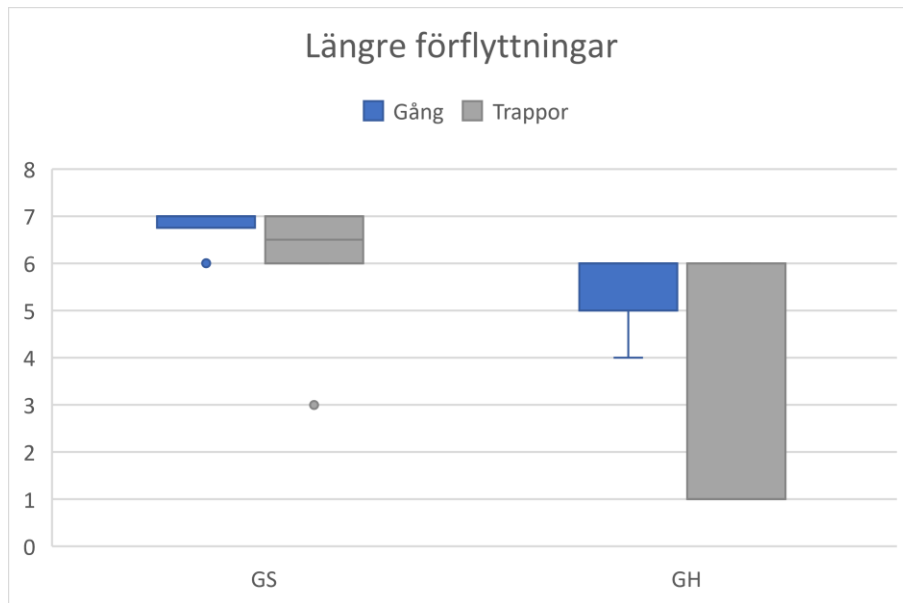
En signifikant skillnad mellan grupperna GS och GH sågs i FIM totalpoäng och i alla delmoment förutom i domänen sfinkterkontroll (tarm- och blåshantering). FIM totalpoäng var högre i GS än i GH, median 90.5 (min, max, 63, 91) versus median 75.0 (min, max, 50, 81). En totalpoäng över 78 visar på att personen är självständig vilket uppnåddes av 11 deltagare (73%) varav nio personer i GS och tre personer i GH, redovisas i tabell 1. Resultatet av delmomenten redovisas i figur 8a, 8b och 8c. I domänen Sfinkterkontroll hade all deltagarna poäng 7 både i GS och GH dvs. full självständighet, därav ingen skillnad mellan grupperna. Av de fyra deltagare som hade lägre poäng än gränsvärdet fanns en deltagare från GS och tre från GH. Störst behov av assistans återfanns i delmomenten äta/dricka, på/avklädning, dusch/bad och trappor.



Figur 8a. Delmoment av FIM inom personlig vård redovisas i median (min, max) samt outlier. Poäng 1-7 på delmomenten, median sammanfaller med övre kvartilgränsen på vissa värden, GS; gångare i samhället, GH; gångare i hemmet.



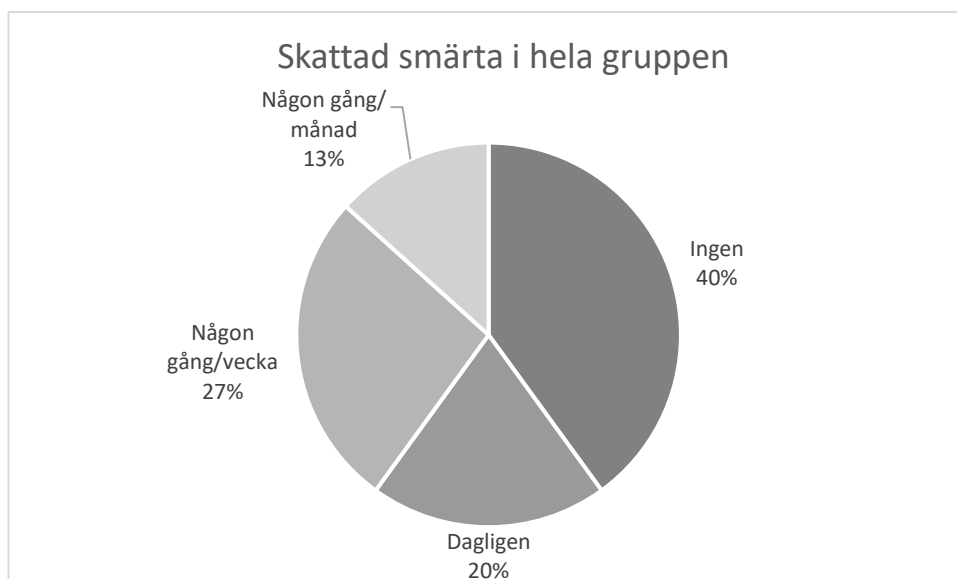
Figur 8b. Delmoment av FIM inom kortare förflyttningar redovisas i median (min, max) samt outlier. Poäng 1-7 på delmomenten, median sammanfaller med övre kvartilgränsen på alla värden GS; gångare i samhället, GH; gångare i hemmet.



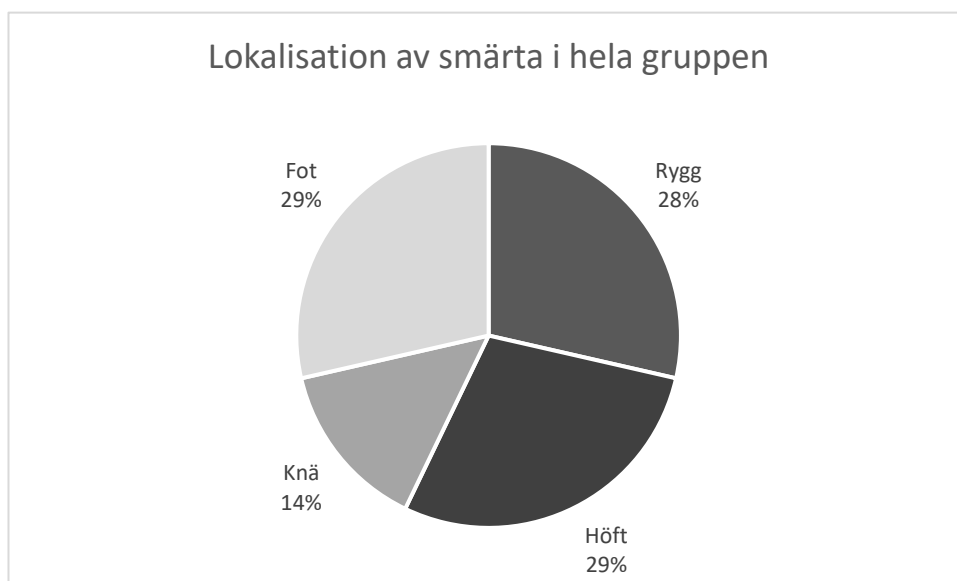
Figur 8c. Delmoment av FIM inom längre förflyttningar (ca 50 meter) redovisas i median (min, max) samt outlier. Poäng 1-7 på delmomenten, median sammanfaller med övre kvartilgränsen på vissa värden, GS; gångare i samhället, GH; gångare i hemmet.

4.6 Smärta

Vid fråga om smärta, upplevde 9/15 deltagare att de hade smärta. Av dessa 9 upplevde 7 deltagare smärta dagligen eller flera gånger per vecka, med en smärtintensitet från 28 till 75 skattat på VAS-skalan. De som hade ont dagligen skattade smärtan mellan 50 – 75. Gruppen som rapporterade smärta någon gång per vecka skattade smärtan mellan 50–65 och de som har ont någon gång per månad skattade smärtan mellan 28–50. Förekomst och duration av smärta i hela studiegruppen visas i Figur 9. Lokalisationen av smärta rapporterades i rygg, axlar och höft, se figur 10. [Figur 9, Figur 10].



Figur 9. Förekomst och duration av smärta i hela gruppen redovisat i procent



Figur 10. Lokalisation av skattad smärta för hela gruppen redovisat i procent.

I gruppen GS svarade 7/10 att de hade smärta, varav 2 hade ont dagligen, 3 någon gång per vecka och 2 någon gång per månad. Intensiteten av smärtan enligt VAS angavs mellan 28 - 75. Flera av deltagarna har ont i flera leder. Tre hade ryggsmärta, 3 hade ont i ena höften, 2 hade ont i ett knä, 3 hade ont i en fot och 1 hade ont i båda fötterna. I gruppen GH skattade endast två deltagare smärta, varav en hade ont dagligen och den andra någon gång per vecka. Intensiteten av smärtan var VAS 50 - 70. Lokalisation angavs till rygg, axlar och höft

5 Diskussion

Syftet med studien var att undersöka gång och funktionella färdigheter hos vuxna som haft likvärdig vård och ortosbehandling under uppväxtåren och försöka identifiera vad som kan påverka deras gångförmåga och funktionella färdigheter.

Huvudresultaten i studien visar att den funktionella gångförmågan verkar påverkas av muskelstyrka, behov av ortoser och rörelseomfång. Deltagarna i studien visar på god acceptans av sina ortoser och att ortoserna ger en bättre funktionell gångförmåga. De som hade en nedsatt funktionell gångförmåga har även svårare att utföra funktionella färdigheter. Deltagarna som var mer aktiva och gick längre tenderade att skatta högre smärta.

5.1 Resultatdiskussion

5.1.1 Funktionell gångförmåga och gångkapacitet

Deltagarna delades upp i grupper om gångare i samhället eller gångare i hemmet vilket gör gruppen relativt homogen i sin gångförmåga jämfört med diagnosgruppen AMC som helhet som även har träningsgångare och ej gångare (2). Hälften av dem hade tillgång till rullstol men det har inte undersökts hur mycket deltagarna faktiskt använder rullstol och vilken funktion rullstolen har. Är det för att spara energi under transport, är det för att minimera smärta eller kan det vara för att gånghastigheten är nedsatt? Alla ovanstående frågor motsvarar faktorer som påverkar hur funktionell gången är i samhället. Jämfört med resultaten i andra studier med fler deltagare kan AMC gruppen sägas vara betydligt mer heterogen i sin funktionella gångförmåga med även större förekomst av rullstolsanvändning (8,15,18). Vidare kan diskuteras hur mycket övre extremitetspåverkan påverkar gången utifrån balans och förmåga att ta emot sig vid fall. Av deltagarna i den här gruppen är det endast en person som inte har någon påverkan i form av reducerad ledrörlighet eller muskelsvaghet i övre extremitet, men spridningen är stor bland de övriga deltagarna och frågan skulle behöva undersökas vidare. En studie har visat att även övre extremitetsinvolvering kan påverka den funktionella gångförmågan (18). Hos barn med övre extremitetsinvolvering har begränsningar av gångfunktion beskrivits på grund av nedsatta fallskyddsmekanismer (48).

Bland studiedeltagarna ökade behovet av ortoser med ökad påverkan på muskelstyrka och kontrakturer. Ökad muskelsvaghet ledde till ett ökat behov av ortoser för att uppnå en funktionell gång. Det överensstämmer med andra studier som gjorts på barn utifrån gångförmåga (17,18). Detta stämmer även överens med den klassificeringsmodell av funktionell gång som Hoffer et al. utformat (16). Personer som är beroende av ortoser för sin gångförmåga har visat sig ha minskad gånghastighet och en mindre energieffektiv gång (49). Vilket kan tyda på att gångkapaciteten och den funktionella gångförmågan påverkas både av kontrakturer, muskelsvaghet och behov av ortoser. I den här studien har det inte undersökts hur stor effekt ortoserna har på deltagarnas gångkapacitet men en annan studie där ortosers effekt på gång har undersökts visade att personer med AMC uppnådde en bättre gångförmåga och en ökad gånghastighet med ortoser än utan (18). Det ger indikation på att ortoser har en god effekt på gångkapaciteten och den funktionella gångförmågan.

Deltagarna som använder ortoser i den här studien angav att de använder dem mellan 4-7 dagar i veckan och över 8 timmar per dag. Det tyder på att deltagarna upplever nytta med ortoserna och att de ger det stöd som personerna behöver. En studie har refererat till nöjdheten av ortoser utifrån antalet timmar och dagar som personen använder sina ortoser, där personerna använder ortoser under hela dagen och att det visar på en god acceptans (18). I en annan studie uttrycker

personer med AMC att det är av vikt att lyssna på brukaren av ortosen då dennes nöjdhet är det viktigaste värdet på ortosens effekt (32)

I den här studien där alla är gångare, fanns muskelstyrkan relativt god, alla deltagare i studien har en styrka av grad 4 - 5 i höftextensorer och höftabduktorer vilket har visat sig vara viktigt för gångfunktion (16, 18). Muskelstyrkan var något nedsatt i knäextensorer i gruppen GH och i plantarflexorer för båda grupperna. I en tidigare studie har det visat på att muskelstyrkan påverkar gångförmågan mer än kontrakturer (8) vilket inte kunde visas i den här studien. Utifrån deltagarnas funktionella gångförmåga skulle det även kunna vara av intresse att undersöka muskelgruppernas uttröttbarhet då det i sig kan ha en större betydelse för funktionell gångförmåga och gångkapacitet än vad enbart muskelstyrkan har. I andra studier har det visat på att uttröttbarheten i muskulaturen i den här diagnosgruppen är betydligt högre än vad man trott (10).

Samtliga deltagare i studien hade ett reducerat passivt rörelseomfång i flera leder i nedre extremitet. Men utifrån identifieringen av kontraktur som $\geq 10^\circ$ från ledens neutralposition så har inte alla i studiegruppen kontrakturer i nedre extremitet. Det överensstämmer med andra studier (16, 18).

Det fanns en stor diskrepans mellan deltagarna som gick de kortaste och längsta avstånden i 6MWT. Flertalet deltagare i gruppen GS var nära det undre normalvärdet för testet. Inom gruppen GS sågs ingen skillnad i avstånd mellan de som gick med ortoser och de som gick utan. Det kan tyda på att en optimal ortos ökar gångkapaciteten hos en person som har behov av den, vilket överensstämmer med tidigare resultat från andra studier (17, 49). I gruppen GH var det endast 3 deltagare som utförde testet och de har ingen funktionell gång utan ortoser. De gick en betydligt kortare distans på 6MWT vilket bekräftar behovet av adekvat hjälpmedel som alternativt transportmedel.

Skattning av ansträngningsgrad före testet mellan 6 - 10 på Borg-skalan (38) visar på att vissa av deltagarna kände en viss ansträngning innan de ens börjat testet. Är det deras återhämtning som är påverkad eller att de under hela sin vakna tid har en ökad ansträngning och att det kostar mer energi för dem att gå och vara funktionellt självständiga? Vid skattningen på Borg-skalan efter utförd gångtest sågs en skillnad på ansträngningen mellan de olika grupperna även om ingen statistisk signifikans beräknades på grund av de små grupperna. I gruppen GH skattades så höga värden som 17 (mycket ansträngande) vilket bekräftar behovet av rullstol för att inte lägga all sin energi på förflyttning under dagen. Även två deltagare i GS skattade relativt högt, 15 (ansträngande) på Borg efter utförd test vilket kan tyda på uttröttbarhet och behov av hjälpmedel även om

gångförmågan är god. I en studie där barn med AMC utför 6MWT samt även mätning av syreförbrukning under gång sågs en ökad energikostnad och nedsatt gånghastighet i förhållande till kontrollgrupp, vilket överensstämmer med denna studies resultat (50).

5.1.2 Fysisk självständighet

Resultatet på FIM visar signifikanta skillnader mellan grupperna GS och GH i fysisk självständighet. Även i alla 11 delmoment som kan anses relevanta för AMC, dvs. äta/dricka, på/avklädning, hygien, kortare förflyttningar och längre förflyttningar sågs signifikanta skillnader mellan GS och GH. Domänen sfinkterkontroll visade ingen signifikans mellan grupperna, dock har den domänen en mindre relevans för den här diagnosgruppen då det sällan är ett symptom. Resultatet kan visa på att funktionell gång har en betydande del i funktionella färdigheter för personer med AMC. Det kan dock även vara en slump eftersom övre extremitetspåverkan inte har analyserats mer ingående i detta arbete, men skulle kunna ha varit betydande för resultatet. Andra studier visar att personer med påverkan av övre extremitet tros ha svårare med självständighet (11, 18, 46). Då även en av studierna visar att en större påverkan på övre extremiteter ger lägre resultat på FIM (11) skulle det behövas en bättre metod att identifiera övre extremitetspåverkan.

Vuxna med AMC har utvecklat funktionella strategier för att vara så självständiga som möjligt och det har funnits att den betydande faktorn som påverkar självständigheten är tiden det tar att utföra uppgiften (11, 51). I FIM är tidsåtgång med som en aspekt om man får 6 eller 7 poäng för att utföra momentet men i instrumentet så bedöms personen som självständig i momenten vid poäng 6 eller över. Det innebär att en person som uppnår dessa poäng för självständighet ändå kan uppleva att det går för långsamt att utföra aktiviteten. Det gör att FIM ger en bild av att personen är fysiska självständighet även om den subjektiva upplevelsen är att man inte klarar uppgiften inom ett rimligt tidsspann för att de vardagliga aktiviteterna ska vara funktionella.

Elva av deltagarna uppnådde funktionell självständighet enligt referensvärdet 78 poäng med FIM. Av de fyra som inte uppnådde värdet har tre personer personlig assistans vilket visar att testet ger uttryck för hur självständiga personerna är. De svåraste upplevda delmomenten i FIM var trappa, övre toalett, på/avklädning och nedre toalett. Det är i linje med andra studier, dock klarade fler deltagare i den här studien delmomenten självständigt än i nämnda studier (11,46).

I en studie som undersökt muskelstyrka och aktivt rörelseomfång i övre extremitet menar de att en muskelstyrka över grad 3 med förmåga att lyfta extremiteten mot tyngdkraften betydligt underlättar möjligheten för funktionella färdigheter. Därav rekommenderar de styrketräning av befintlig muskulatur för att öka förmågan till att utföra ADL (11). I denna studie saknas dock värden för både muskelstyrka och ledrörlighet i övre extremiteter. Det finns bara information om deltagaren är påverkad i övre extremitet och vilka leder som är involverade. Vilket är en brist i studien då det inte går att belysa hur det påverkar personernas funktionella färdigheter och gång.

5.1.3 Smärta

Det verkar inte finnas mer smärta hos deltagare med större ledkontrakturer och svagare muskelstyrka än hos de med mindre kontrakturer och liten påverkan på muskelstyrkan. I den här studien skattar personer i gruppen GS smärtan högst. Studier som har undersökt smärta hos personer med AMC visar på att smärtan gör att de kan vara mindre aktiva och att smärta kan hindra dem att utföra olika vardagsaktiviteter (14, 33). En orsak skulle kunna vara att smärta leder till minskad gångförmåga och självständighet vilket dock inte verkar vara fallet i den här studien. En försiktig tolkning är att de som går långt och har hög poäng på FIM är de som skattar högre smärta. Vilket skulle då visa på att ökad gångfunktion kan ge mer smärta i den här gruppen.

I en annan studie har det lyfts att personer med AMC har anpassat sig utifrån sina förutsättningar och att smärta är något de klara av och kan ha överseende med för att få vara självständiga (14). De har därav utformat individuella strategier för att hantera smärta (14, 33, 50). Det kan även denna studie antyda då de som har smärta är de som använder färre transporthjälpmedel och ortoser.

Vidare kan diskuteras att den upplevda smärtan är lokaliserad i nedre extremiteter och rygg. Det överensstämmer med andra studier som undersökt smärta (14, 33) men vad beror det på? Är det belastningen på leder vid stående och gående eller har det med nedsatt muskelstyrka att göra. Deltagare i andra studier menar att de både har muskulär smärta och ledsmärta (32, 33). Dock menar Chrillo et al att det är en tydlig skillnad på smärtan mellan barn och vuxna med AMC då barnen skattar smärta i samband med kirurgi, i övrigt har barnet sällan smärta medan vuxna har en mer kronisk smärta som de inte kan relatera till en specifik orsak (33).

5.2 Metodologiska överväganden

Intern validitet

Begreppet intern validitet används för att belysa om studiens design, metod och analys verkligen mäter de den anser att mäta och att trovärdigheten i resultatet inte utsatts för systematiska eller slumpmässiga bias (52). Den här studien är tvärsnittsstudie med ett litet antal deltagare med en ovanlig diagnos och syftet var att kartlägga gång och funktionella färdigheter. Den ger information om deltagarnas förmåga här och nu vid ett mättillfälle vilket gör att studien inte kan undersöka samband, orsak/verkan eller någon långsiktighet. Tvärsnittsstudier har generellt låg intern validitet jämfört med experimentella studier då undersökningen görs endast vid ett tillfälle (53).

Utvalda bedömnings- och undersökningsmetoder har visat god reliabilitet och validitet för likvärdiga patientgrupper men inte specifikt för AMC.

Trovärdigheten av studien ökar av att metoderna är välkända men optimalt hade varit om samtliga test var testade på den aktuella diagnosgruppen. I den här studien har en klassificeringsmodell enligt Hoffer et al (16) valts att användas för att beskriva deltagarnas funktionella gångförmåga. Bedömningsinstrumentet har använts i flera studier för att beskriva funktionell gångförmåga (17, 18, 19) och finns sedan 1980-talet utvecklat för personer med AMC. Intressant skulle vara att även få in ortosanvändning i beskrivningen och eventuell uttrötthet för att få ett säkrare mått på hur funktionell gången verkligen är för individen. En annan undersökning som utförts för att undersöka gångförmågan var att mäta muskelstyrka i relevanta muskelgrupper för gångförmåga genom manuellt motstånd genom rörelsebanan. Enligt instruktionen för hur testet ska utföras bör testet utföras i hela rörelsebanan vilket oftast inte är möjligt för gruppen AMC pga. förekomst av ledkontrakturer med nedsatt aktivt rörelseomfång (11). Det innebär att testet inte alltid utförs enligt metodens instruktioner. Manuell muskeltestning är dock den metod som är gängse använd vid undersökning av den här gruppen i flera studier (16, 17). Mätning av passivt rörelseomfång gjordes med goniometer och har god reliabilitet och validitet när man avrundar gradtalen till närmsta fem-tal (54). Det är en omdiskuterad metod men fortfarande en väl etablerad och relativt enkel metod för att få en uppfattning om rörelseomfånget i leden.

För att undersöka fysisk gångkapacitet användes ett väletablerat sub-max gångtest, 6 minuters gångtest. Det har visat sig vara valid och reliabelt i flera olika patientgrupper både för vuxna och barn (55, 56). Det som kan diskuteras är om den fysiska gångkapaciteten som utvärderas med 6MWT ska mätas med ett annat test för vuxna med AMC då alla deltagare inte kunde utföra testet och flera skattade hög ansträngning med Borg. Möjligen skulle ett annat gångkapacitetstest som är kortare vara mer adekvat för gruppen, I ATS statement guidelines finns det beskrivna (37).

FIM är ett test som utvecklades för nyinsjuknade patienter efter stroke vilket gör att en betydande komponent som undersöks är kognitiv påverkan i utförandet av de olika momenten (39) och det är ett symptom som inte finns i den här studiegruppen. Dock har testet använts i flera tidigare studier på andra neuromuskulära diagnoser och gett ett mått på hur personerna klarar sig självständigt i vardagliga aktiviteter (11, 46). FIM har även visat sig ha en hög validitet och reliabilitet i patientgrupper som har likheter med AMC (44, 45). För att ge en ännu tydligare bild av självständigheten för gruppen AMC skulle det vara av värde att införa komponenten tid i bedömningen då det visat i en annan studie att den subjektiva upplevelsen av att något tar för lång tid att utföra gör att det inte blir funktionellt och påverkar delaktigheten i samhället, även om de fysiskt kan utföra uppgiften (11). Det vore även adekvat att relatera självständigheten till hur uppgifterna påverkas av övre respektive nedre extremiteter, vilket dock skulle betyda utformning av ett nytt test.

För att få en uppfattning och ett värde på en upplevelse om personers subjektiva uppfattning har VAS skalan utvecklats. Den kan användas för smärta, mående eller andra upplevelser och har visat sig vara ett bra kliniskt värde vid till exempel uppföljning och utvärdering av olika behandlingar. För att få en relevant uppfattning på hur påverkade personerna är av sin smärta kombinerades VAS skattningen med följdfrågor om smärtans lokalisering eftersom flertalet leder kan vara involverade i funktionsnedsättningen AMC. I andra studier för den här gruppen har man använt sig av VAS på liknade sätt för att undersöka om det finns en ökad förekomst av smärta (31, 32, 33).

I den här studien har författaren inte träffat deltagarna personligen utan fått tillgång till ett avidentifierat dataset och sammanställt resultatet. Det kan vara en styrka för studien då författaren inte påverkats av mötet med deltagarna men det kan också påverka resultatet negativt då författaren inte har någon bild av hur personerna utför uppgifterna tex. i FIM. Att forskningsledarna inte har träffat två deltagare fysiskt i en så liten studie som det här är en svaghet. Då deltagarna kan både överskatta sin egen förmåga och underskatta den vid en telefonintervju. Insamlingen av data skedde av forskningsledarna ME och ÅB förutom informationen av övre extremitetspåverkan som inhämtades i journal och är en svaghet då det kan varit olika professioner och vid olika tillfällen både i ålder och tid vilket påverkar tillförlitligheten av datan.

Extern Validitet

Extern validitet syftar till studiens generaliserbarhet på hela populationen inom patientgruppen (52). Då det är en liten grupp som undersökts som haft likvärdig

vård under uppväxten samt kommer från samma del av landet är det svårt att anta något generellt vad det gäller vuxna personer med AMC. Ett litet urval har en hög känslighet för respektive moment i testen jämfört med ett stort urval (52) vilket blir tydligt i både FIM och 6MWT i den här studien. Önskvärt skulle vara att undersöka en större grupp vuxna med AMC och följa dem över tid för att kunna öka möjligheten till att kunna generalisera resultaten och dessutom undersöka om någon av parametrarna påverkar gångförmågan och funktionella färdigheter mer än någon annan.

För framtida studier kan det finnas ett värde i att jämföra den vård och behandling som den här gruppen erbjudits jämfört med andra regioner i Sverige eller andra länder. Resultaten skulle då kunna tjäna som bas vid en konsensusdiskussion kring vad som är mest effektiv behandling för personernas gångförmåga och självständighet.

5.3 Implikationer för praxis (kliniska implikationer)

För kliniskt verksamma fysioterapeuter inom habiliteringen är det av värde att det finns uppdaterad kunskap om ovanliga diagnoser så som AMC, då det är av vikt vid övervägande av vilka behandlingar som personerna är mest förtjänta av. Funktionsnedsättningen är livslång och personerna har många och långa kontakter med sjukvården vilket gör den behandling som faktiskt har effekt för deras fysiska välmående, och ger mesta möjliga aktivitet och delaktighet i vardagen, är det som bör vara i fokus. Barn som föds i Region Stockholm med AMC har ett tvärprofessionellt team som samarbetar med ortopedteknisk verkstad och habiliteringen som de har kontinuerlig kontakt med under hela uppväxten. Men i samband med att man blir myndig avslutas dessa kontakter och idag finns det liten kunskap om vad den här diagnosgruppen behöver för stöd när de blir vuxna. Som exempel i den här studien kan nämnas att endast tre av deltagarna har en fysioterapeutisk kontakt inom habiliteringen trots att fler av dem har smärta, ortopedtekniska hjälpmedel och gånghjälpmedel. Ett annat exempel är styrketräning som fysioterapeutisk intervention både för att minska smärta och påverka gång och funktionella färdigheter samt skydda lederna både från hypermobilitet och hypomobilitet är en väl etablerad behandlingsform och kan mycket väl vara av vikt även för denna patientgrupp.

5.4 Implikationer för fortsatta studier

Vid ett Internationellt symposium 2014 i St. Petersburg framkom ett kunskapsgap angående vuxna personer med AMC (57) vad gäller interventioner för funktion, delaktighet och aktivitet. Då den här studien är liten kan den endast ge en begränsad bild av deltagarnas funktion vad det gäller självständighet och gång. Det skulle vara av värde att, med ett utökat antalet deltagare i studien, följa

dem över tid gällande gång och funktionella färdigheter. Av intresse skulle det också vara om man kunde följa en grupp barn i övergången till vuxen och utröna vilka strategier som är av värde för att bli så självständigt aktiv och delaktig som möjligt i sin vardag, både för att ge ett bra stöd till personen i fråga och till nyblivna föräldrar som har frågor inför sitt barns framtid.

I denna studie har det inte tagits med någon analys av genomgångna ortopediska operationer under uppväxten vilket många av personerna med AMC har behandlats med. För att få en sammansatt bild av patientgruppen och deras behov av stöd för att utveckla funktionella färdigheter och funktionell gång är det en aspekt som man i framtida studier bör beakta.

6 Slutsats

Resultatet från denna studie visar att vuxna personer med AMC har nedsatta funktionella färdigheter som ökar utifrån hur påverkad hen är i nedre extremitet både vad det gäller muskelstyrka och rörelseomfång. Personerna utvecklar egna strategier för att kompensera för sin rörelsenedsättning och blir relativt självständiga i sin vardag.

Alla deltagarna i studien har funktionell gångförmåga som de använder sig av vid förflyttningar, både kortare överflyttningar och vid längre transporter. Endast hälften av gruppen har en rullstol som ett alternativt transportmedel. Trots att gångkapaciteten var lägre än riktvärdet för vuxna hos samtliga deltagare så väljer de flesta att förflytta sig gående. Sju av 15 deltagare i studien använder ortoser för att möjliggöra gång och optimera sin gång. Samtliga deltagare i gruppen gångare i hemmet har KAFO med eller utan låst knäled, en av deltagarna har en AFO på ena benet för att få en funktionell gång. Smärta förekommer hos hälften av deltagare och den skattas relativt högt jämfört med andra studier som undersökt smärta hos personer med AMC. Vanligt förekommande var smärta i ben och fötter samt i rygg. De som går långt och har hög poäng på fysisk självständighet är de som skattar högst smärta och uppger att de har smärta dagligen eller varje vecka.

Slutord

Slutligen vill jag rikta ett varmt tack till deltagarna i studien. Till mina kollegor som tagit sig tiden att läsa igenom arbetet och ge feedback.

Min allra innerligaste tacksamhet riktar jag till mina handledare Marie Eriksson och Åsa Bartonek som under hela arbetet har delat med sig av sin gedigna kunskap, erfarenhet, sitt engagemang och inte minst av sin tid.

7 Referenser

1. Staheli L.T., Hall J.G., Jaffe K.M., Paholke D.O., *Arthrogryposis A Text Atlas*, Cambridge, Cambridge University Press, 1998
2. Hall, JG., Reed, SD., & Driscoll, EP. (1983). Part I. Amyoplasia: A common, sporadic condition with congenital contractures. *American Journal of Medical Genetics*, 15, 571-590.
3. Bevan, WP., Hall, JG., Bamshad, M., Staheli, LT., Jaffe, KM., & Song, K. (2007). Arthrogryposis Multiplex Congenita (Amyoplasia), An orthopedic perspective. *Journal of Pediatr Orthop* Jul-Aug; 27(5), 594-600.
4. Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. *J Pediatr Orthop B*. 1997;6:159–166.
5. Socialstyrelsen. Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa (ICF) [internet]. 2022 [updated 2022-06-07; cited 2023-01-12]. Available from: <https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/klassifikationer-och-koder/2022-1-7716.pdf>.
6. Lowry R.B., Sibbald B., Bedard T., Hall J.G., Prevalence of multiple contractures including arthrogryposis multiplex congenita in Alberta, Canada and strategy for classification and coding, *Birt Defects Res A Clin Mol Teratol*, 88(2010), pp.1057-1061
7. Hall J.G., Arthrogryposis (multiple congenital contractures): diagnostic approach to etiology, classification, genetics and general principles, *Eur J Med Genet*, 2014 Aug; 57(8): 464-472
8. Kroksmark AK, Kimber E, Jerre R, et al. Muscle involvement and motor function in amyoplasia. *Am J Med Genet A*. 2006;140:1757–1767
9. Kimber E., Tajsharghi H., Kroksmark AK., Oldfors A., Tulinius M., Distal arthrogryposis: Clinical and genetic findings, *Acta Paediatr*. 2012Aug;101(8):877-887
10. Hall, JG, Kimber E, van Bosse HJP. Genetics and classifications. *J Pediatr Orthop*. 2017;37(suppl. 1): S4-8
11. Unni Steen, Lena Lande Wekre & Nina Kjøpke Vøllestad. Physical functioning and activities of daily living in adults with amyoplasia, the most common form of arthrogryposis. A cross-sectional study. *Disabil Rehabil*. 2018 Nov;40(23):2767-2779.
12. Wagner L, Cherry JS, Sawatzky BJ, Farara A, Elfassy C, Eriksson M, Et.al. Rehabilitation across the lifespan for individuals with arthrogryposis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019 Sep;181(3):385-392
13. Brian Wahlig, Kiley Poppino, Chan-Hee Jo, Karl Rathjen. Arthrogryposis multiplex congenita: a 28-year retrospective study. *Dev Med Child Neurol*. 2022Apr64(4):476-480

14. Nouraei H, Sawatzky B, Hall J. M., Long-term functional and mobility outcomes for individuals with arthrogryposis multiplex congenita, *Am J Med Genet A*. 2017 May;173(5):1270-1278
15. Eamsobhana P, Kaewpornawan K, Vanitcharoenkul E. Walking ability in patients with arthrogryposis multiplex congenita. *Indian J Orthop*. 2014 Jul;48(4):421-425
16. Hoffer MM, Swank S, Eastman F, Clark D, Teigte R. 1983. Ambulation in severe arthrogryposis. *J Pediatr Orthop* 3:293-296,
17. Eriksson M, Gutierrez-Farewik EM, Broström E, Bartonek Å. Gait in children with arthrogryposis. *J Child Orthop* 2010; 4:21-31.
18. Eriksson M, Bartonek Å, Pontén E, Gutierrez-Farewik E M. Gait dynamics in the wide spectrum of children with arthrogryposis: a descriptive study. *BMC Musculoskelet Disord*. 2015 Dec(9);16:384
19. Fassier A., Wicart P., Dubousset J., Seringe R., Arthrogryposis multiplex congenita. Long-term follow-up from birth until skeletal maturity. *J Child Orthop*. 2009 Oct;3(5):383-390
20. Edelman, J., & Bruckner, J. *Orthotics: a comprehensive clinical approach*. Thorofare, N.J: Slack. 2002
21. Florence J. The orthotic management of arthrogryphosis. *Prosthet Orthot Int*. 1977;1:111-113
22. Staheli LT, Hall JG, Jaffe KM, Paholke DO,. Orthopedic management principles. In: editors. *Arthrogryposis: a text atlas*. Cambridge: Cambridge University Press; 1998. pp. 27–43.
23. INTERNATIONAL STANDARD. ISO 8549-1 : 1989. Prosthetics and orthotics – Vocabulary – Part 1: General terms for external limb prostheses and external orthoses.
24. INTERNATIONAL STANDARD. ISO 8549-3: 1989. Prosthetics and orthotics – Vocabulary – Part 3: Terms relating to external orthoses.
25. Bartonek Å., Eriksson M., *Ortoser för barn och ungdomar*, Stockholm, Studentlitteratur AB, 2005
26. Bartonek Å, Eriksson M, Gutierrez-Farewik EM. Effects of carbon fiber spring orthoses on gait in ambulatory children with motor disorders and plantarflexor weakness. *Dev Med Child Neurol*. 2007;49:615–620.
27. Vårdguiden funktionella färdigheter ADL (Internet) Vårdguiden, 7 juli 2022 (citerat 2022-11-28). Hämtat från <https://www.vardgivarguiden.se/kunskapsstod/hjalpmedelsguiden/behovstrappor/adl>
28. Raja SN, Carr DB, Cohen M, et al. The revised International Association for the Study of Pain definition of pain: concepts, challenges, and compromises. *Pain*. 2020 Sep 1;161(9):1976-1982
29. Svenska definition av smärta (internet) Swedish Pain Society, 12 januari 2021 (citerat 2022-12-26). Hämtat från <https://swedishpainsociety.com/smartdefinition/>
30. Cirillo A, Collins J, Sawatzky B, Hamdy R, Dahan-Olie N. Pain among children and adults living with arthrogryposis multiplex congenita: A

- scoping review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):436-453
31. Dillon ER, Bjornson KF, Jaffe KM, Hall JG, Song K. Ambulatory activity in youth with arthrogryposis: a cohort study. *J Pediatr Orthop.* 2009;29:214–217
 32. Hartley J, Baker S, Whittaker K. Living with arthrogryposis multiplex congenita: a survey. *APCP J.* 2013;4:19–26.
 33. Altioek H, Flanagan A, Krzak JJ, Hassani S. Quality of life, satisfaction with life, and functional mobility of young adults with arthrogryposis after leaving pediatric care. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):461-468
 34. Björk, J (2011). *Praktisk statistik för medicin och hälsa*, Liber AB, ISBN 978-91-4709956-6, (sida 58-63,188-191, 195)
 35. Norkin CC, White DJ. Measurement of joint motion. A guide to goniometry. 4th ed. Philadelphia, USA: F.A. Davis Company; 2009.
 36. Hislop HJ, Montgomery J. Daniels and Worthingham's muscle testing: techniques of manual examination. 2007 8. St. Louis: Saunders Elsevier Inc.
 37. ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *Am J Respir Crit Care Med.* 2002 Jul 1;166(1):111-7.
 38. Borg G, Noble BJ. Perceived exertion. *Exerc Sport Sci Rev* 1974; 2:131-53.
 39. Grimby G, Gudjonsson G, Rodhe M, et al. The functional independence measure in Sweden: experience for outcome measurement in rehabilitation medicine. *Scand J Rehabil Med.* 1996;28:51–62.
 40. Price DD, McGrath PA, Rafii A, Buckingham B. The validation of visual analogue scales as ratio scale measures for chronic and experimental pain. *Pain* 1983; 17:45-46.
 41. Bartlett M.D., Wolf L.S., Shurtleff D.B., Stahell L.T., Hip flexion contractures: a comparison of measurement methods, *Arch Phys Med Rehabil.* 1985 sep;66(9):620-625
 42. Boyd R., Fatone S., Rodda J., Olesch C., Starr R., Cullie E., et al. High- or low-technology measurements of energy expenditure in clinical gait analysis, *Dev Med Child Neurol.* (1999);41:676-682
 43. Chetta, A., Zanini, A., Pisi, G., Aiello, M., Tzani, P., Neri, M., & Olivieri, D. (2006). Reference values for the 6-min walk test in healthy subjects 20–50 years old. *Respiratory Medicine*, 100(9), 1573-1578
 44. Ottenbacher KJ, Hsu Y, Granger CV, et al. The reliability of the functional independence measure: a quantitative review. *Arch Phys Med Rehabil.* 1996;77:1226–1232.
 45. Stineman MG, Ross RN, Fiedler R, et al. Functional independence staging: conceptual foundation, face validity, and empirical derivation. *Arch Phys Med Rehabil.* 2003;84:29–37.

46. Bendt M., Gabrielsson H., Riedel D., Hagman G., Hulting C., Franzén E., et. Al. Adult with spina bifida: A cross-sectional study of health issues and living conditions. *Brain Behav.* 2020 Aug;10(8):e01736
47. [WMA Declaration of Helsinki – Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects – WMA – The World Medical Association](#) (internet). Ferney-Voltaire: World Medical Association; 2013 (citerat 2022-11-28). Hämtat från <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research>
48. Donohoe M., Campbell SK., Vander Linden DW., Palisano RJ. Arthrogryposis multiplex congenita. *Physical therapy for children* (2006); 3 St. Louis, Saunders Elsevier Inc., 381–400
49. Bartonek Å., The use of orthoses and gait analysis in Children with AMC. *J Child Orthop* (2015) 9:437-447
50. Eriksson M., Villard L., Bartonek Å., Walking, orthosis and physical effort in a Swedish population with arthrogryposis, *J Child Orthop*, 2014 Aug;8(4):305-312
51. Dubousset J, Guillaumat M. Long-term outcome for patients with arthrogryposis multiplex congenita. *J Child Orthop.* 2015;9:449–458.
52. Henricsson M., Vetenskaplig teori och metod. Från idé till examination inom omvårdnad. Lund, Studentlitteratur, 2017
53. Dunaway S.Y., Montes J., Kramer S.S., Marra J., Salazar R., Cruz R., et al. Six-minute walk test is reliable and valid in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2016 Nov;54(5):836-842
54. Gajdosik RL, Bohannon RW. Clinical measurement of range of motion. Review of goniometry emphasizing reliability and validity. *Phys Ther.* 1987;67(12):1867–1872
55. Mori L., Prada V., Signori A., Pareyson D., Piscoquito G., Padua L., et al. Outcome measures in the clinical evaluation of ambulatory Charcot-Marie-Tooth 1A subjects. *Eur J Phys Rehabil Med* 2019 Feb;55(1):47-55
56. Carter R E, Lubinsky J, Domholdt E. *Rehabilitation research: principles and application.* 4 ed. St. Luis, Missouri: Elsevier Saunders; 2011
57. Lester R., Hall J.G., Pontén E., van Bosse H.J.P., Background to the 2nd international symposium on arthrogryposis. *J Pediatr orthop.* 2017 Jul/Aug;37 suppl1:s2-s3