



Kort om Osteogenesis imperfecta

(medfødt knogleskørhed)

Osteogenesis imperfecta (OI) er en gruppe sygdomme, hvor der er fejl i dannelsen af collagen i bindevævet. Sygdommene er således generaliserede bindevævssygdomme.

● Forløb og prognose

Da bindevæv findes i alle kroppens dele, kan knogler, muskler, indre organer, sener, hud, led, tænder og blodkar være berørt af sygdommen. Variationen inden for sygdommen er mange. Et af de almindelige symptomer ved OI er knoglebrud, da personer med OI har skrøbelige knogler. Derfor er sygdommen også blevet kaldt medfødt knogleskørhed.

De første brud kan opstå allerede før fødslen ved de svære typer af OI. Ved lettere typer af OI stilles diagnosen først efter et eller flere brud, der typisk optræder, når barnet begynder at stå eller gå (falde). Brudtendensen er livet igennem meget varierende fra få brud med års mellemrum til månedlige brud. Der kan udvikles fejlstillinger og deformiteter af arme, ben og ryg, og der kan ses nedsat vækst, ryg- og ledproblemer. Ligeledes kan der være tandproblemer og hørenedsættelse.

Personer med OI har normal intelligens. Personer med OI oplever generelt mange smerter. Ikke alle smerter kan relateres til specifikke frakturer. Mikrofrakturer og overbelastning af led og muskler vil almindeligvis også kunne udløse betydelige smerter.

Levetiden for de lettere typer af OI er i normalområdet. Ved sværere typer kan hjerte- og lungepåvirkning og/eller "kørestolsuheld" nedsætte levetiden.

● Forekomst og arvegang

OI er en medfødt uhelbredelig sygdom. Der lever mellem 120 og 240 personer i Danmark med sygdommen. OI kan opstå ved en spontan gen-mutation eller være nedarvet fra en af forældrene. Hos ca. 35 pct. opstår sygdommen spontant.

● Behandling og kontrol

Behandlingen fokuserer på at minimere antallet af knoglebrud samt maksimere mobilitet og selvstændig funktion.

Behandling

- Medicinsk behandling enten i tabletform eller via drop
- Operationer, akutte ved brud og for at oprette skævheder i arme, ben og ryg
- Fysioterapi – herunder svømning og træning i varmtvandsbassin
- Kapsler og skinnebehandling ved bandagister
- Bandager og gips ved brud
- Mobilitetshjælpemidler
- Smertebehandling/-lindring
- Specialiseret tandbehandling

Kontrol

Personer med OI anbefales at gå til kontrol hos forskellige speciallæger. Alle med diagnosen er berettiget til at blive set på henholdsvis Center for Sjældne Sygdomme ved Aarhus Universitetshospital, Skejby eller Klinik for Sjældne Handicap ved Rigshospitalet. Andre involverede speciallæger er typisk øjenlæger, ørelæger, specialiserede tandlæger, neurologer, ortopædkirurger, endokrinologer og børnelæger.

Det er vigtigt, at personer med OI følges på steder, hvor der er stor erfaring med behandling af personer med OI. Hørelse, skelet- og tandmæssige forhold kræver livslang kontrol.

● Mere information – kontakt

Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta • www.dfoi.dk

Sjældne Diagnoser • Tlf. 3314 0010 • www.sjaeldnediagnoser.dk • mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

John Østergaard (professor v. CSS). OI generelt. Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta, 2005 (www.dfoi.dk).

Osteogenesis Imperfecta Foundation. Facts about OI (fra www.oif.org d. 12/03 2012)

Sundhedsstyrelsen. Sjældne handicap - Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet. København 2001 (<http://www.sst.dk/publ/Publ2001/handicap/html/clean.html>)

Kirsten Nielsen (fysioterapeut). Som en fisk i vandet. Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta, 2009 (www.dfoi.dk).