

Ostogenesis imperfecta

Wenn Knochen so leicht wie Glas brechen

Umgangssprachlich wird diese Krankheit daher auch als Glasknochenkrankheit bezeichnet. In Deutschland sind davon rund 6.000 Patienten mit unterschiedlicher Ausprägung betroffen, denen gut geholfen werden kann, denen aber auch viel abverlangt wird.

Von
Oliver Semler

Die Glasknochenerkrankung (Osteogenesis imperfecta; OI) ist eine angeborene Erkrankung des Knochensystems. Die Bandbreite der Erkrankung ist sehr groß und reicht von Patienten, denen im Alltagsleben kaum etwas anzumerken ist, bis zu schwer betroffenen Patienten, bei denen ein selbstständiges Stehen oder Gehen nicht möglich ist.

Merkmale der OI

Aufgrund einer genetischen Veränderung kann der Körper nicht ausreichend viel und qualitativ guten Knochen produzieren. Da nicht genug Knochensubstanz produziert wird, treten bei den Betroffenen schon bei geringen Anlässen Knochenbrüche oder Verbiegungen der Knochen auf. Zu den knöchernen Symptomen der Erkrankung gehört auch ein Kleinwuchs bei den Betroffenen, sowie gerade bei Patienten mit einer schweren Verlaufsform, eine Verbiegung der Wirbelsäule. Bei diesen schwer betroffenen Patienten kann es in der Kindheit und Jugend zu einer Vielzahl von Knochenbrüchen bei geringen Anlässen kommen.

Neben den rein knöchernen Problemen kommt es bei den Kindern manchmal auch zu einer Schwäche der Muskulatur und zu einer Überstreckbarkeit von Sehnen und Gelenken. Dies ist durch die allgemeine Bindegewebschwäche bedingt, die auch dazu führt, dass bei einigen Betroffenen die Sklera der Augen (das Weiße im Auge) bläulich verfärbt ist. Dies ist ein auffälliges Merkmal der Betroffenen, welches aber nur die Hälfte der Kinder zeigen.

Diagnostik, Früherkennung und Differentialdiagnose

Inzwischen ist es oft möglich, schwere Verlaufsformen der Erkrankung bereits bei Ultraschalluntersuchungen vor der Geburt zu erkennen. Hier fallen meist Verbiegungen oder Verkürzungen der Oberschenkelknochen auf. Bei ganz schweren Verlaufsformen sind auch die Rippen betroffen, so dass manchmal nach der Geburt die Atemfunktion der Kinder eingeschränkt ist. Durch eine Fruchtwasseruntersuchung kann die Diagnose durch den Nachweis von Mutationen in den für die Knochenbildung zuständigen Genen COL1A1 und COL1A2 in vielen Fällen bereits vor Geburt genetisch gesichert werden. Diese Untersuchungen können aber auch nach der Geburt der Kinder erfolgen, und stellen dann keine zusätzliche Belastung für die Mutter dar.

Weitere diagnostische Maßnahmen sind Laboruntersuchungen zum Ausschluss anderer Knochenerkrankungen (z.B. Mineralisierungsstörungen wie Phosphatdiabetes oder Hypophosphatasie) und auch Röntgenuntersuchungen zum Ausschluss anderer Skelettdysplasien. Hierbei bewährt sich besonders eine Röntgenaufnahme der seitlichen Wirbelsäule, um Sinterungen (Höhenminderungen) von Wirbelkörpern frühzeitig zu erkennen, die ein deutliches Anzeichen für eine reduzierte Knochenstabilität sind.

Eine immer wieder auftretende Differentialdiagnose bei Knochenbrüchen ohne entsprechenden Entstehungsmechanismus ist eine Kindesmisshandlung. Dieser Verdacht muß schnellst möglich untersucht werden, da ein

zu spätes Erkennen dieser Ursache das Leben des Kindes gefährden kann, allerdings bringt ein sich nicht bestätigender Verdacht eine große Belastung für die Familien mit sich.

Die Behandlung sollte sofort einsetzen

Die Therapie der Betroffenen sollte je nach Schweregrad bereits direkt nach der Geburt beginnen und umfasst zunächst eine ausführliche Aufklärung der Eltern und eine Anleitung aller Familienmitglieder, wie sie mit dem Baby umgehen sollen, und worauf sie beim Wickeln/ Anziehen/Baden/Heben und Lagern achten sollten. Die weiteren therapeutischen Maßnahmen beruhen darauf, die Lebensqualität der Patienten trotz der eingeschränkten Knochenqualität zu verbessern und besteht aus den Säulen der Physiotherapie, orthopädischen Maßnahmen und einer medikamentösen Therapie.

Die medikamentöse Therapie besteht derzeit in einer Behandlung mit Bisphosphonaten. Dies sind Medikamente, die aus der Therapie der Altersosteoporose stammen und dazu führen, dass die Betroffenen mehr Knochenmasse bekommen. Dies wird über die Hemmung des natürlichen Knochenabbaus erreicht und bewirkt so eine Zunahme von Knochensubstanz, die allerdings weiterhin eine eingeschränkte Knochenqualität hat. Für die Betroffenen führt eine Zunahme der Knochenmasse zu einer Abnahme von Knochenschmerzen und Knochenbrüchen, aber es handelt sich trotzdem nur um einen symptomatischen Therapieansatz, der nichts an der ursächlichen Problematik des eingeschränkten Knochenaufbaus ändert und die Knochenqualität nicht verbessert.

Orthopädische Maßnahmen sind im Falle von Knochenbrüchen oder ausgeprägten Verbiegungen erforderlich. Bei jungen Kindern besteht meist nur die Möglichkeit einen Knochenbruch durch eine Schiene oder einen Gipsverband zu versorgen und abzuwarten, bis der Knochen wieder zusammengewachsen ist. Bei älteren Kindern besteht die Möglichkeit einer operativen Behandlung. Hier können Metallstifte (Marknägel oder Teleskopnägel) in den Knochen eingebracht werden und im Rahmen dieser Operation können vorhandene Verbiegungen korrigiert werden. Eine geplante Operation zur Korrektur von Verbiegungen, auch ohne Knochenbruch, ist erforderlich, wenn die motorische Entwicklung des Kindes durch diese eingeschränkt wird. Dies kann z.B. sein, wenn auf Grund von ausgeprägten Verbiegungen der Unterschenkel eine Belastung der Beine nicht möglich ist und es immer wieder zu Schmerzen und Knochenbrüchen kommt, wenn das Kind versucht, sich hin zu stellen.

Physiotherapie ist unverzichtbar

Eine wichtige Säule der Therapie ist die regelmäßige Aktivierung und Nutzung der Muskulatur. Durch physiotherapeutische Maßnahmen kann die Muskulatur gekräftigt werden und hierdurch ein Anreiz zum Knochenaufbau geschaffen werden. Zusätzlich geht es bei dem physiotherapeutischen Training darum, dass die Kinder neue Bewegungsabläufe erlernen und sich in ihren motorischen Fähigkeiten weiter entwickeln. Hierbei ist häufig problematisch, dass die Kinder und die Eltern in der Vergangenheit erfahren haben, dass bei neuen Bewegungen häufig Knochenbrüche aufgetreten sind und sich die Betroffenen deshalb nicht trauen, einfache Bewegungsabläufe (z.B. Umsetzen vom Rollstuhl auf einen Stuhl/Toilette/ Bett) selbstständig durchzuführen. Hier ist ein intensives Training, nicht nur in der Physiotherapie, sondern ggf. auch im Rahmen von Rehabilitationsmaßnahmen erforderlich.

Aufklärung und psychologische Unterstützung

Eine ganz entscheidende Rolle in dem interdisziplinären Betreuungskonzept von Kindern mit seltenen Skeletterkrankungen wie der OI ist die Information der Eltern, und des gesamten Umfelds über die Erkrankung und die zu erwartenden Herausforderungen aber auch die damit verbundenen Chancen. Hierbei ist eine psychologische Begleitung der Familien von dem ersten Verdacht der Diagnose, über das Erstgespräch nach der Geburt, bis hin zur Beratung der Eltern, um langfristig eine Überprotektion der Kinder zu verhindern, unbedingt erforderlich. Die Unterstützung der Familien durch Psychologen und Sozialarbeiter ist aber auch danach weiter er-

forderlich, da sich der Lebensalltag einer Familie mit einem OI-Kind deutlich von dem anderer Familien unterscheidet. Dies betrifft nicht nur Freizeitaktivitäten, sondern kann sich auch auf die Schulform oder das Mitwirken bei Geburtstagspartys von Klassenkameraden auswirken. Hier ist oft der sehr frühe Kontakt zu der Selbsthilfegruppe (www.OI-gesellschaft.de) von großem Vorteil für die Betroffenen, da sie hier von den Erfahrungen und Problemlösungen anderer Betroffener profitieren können.

PD Dr Oliver Semler
Helge Sill
Dr. Ayla Yagdiran
PD Dr. med. Heike-Katharina Hoyer-Kuhn,
Universität zu Köln, Medizinische Fakultät und Uniklinik Köln
Korrespondierender Autor:
PD Dr. Oliver Semler
Email:joerg.semeler@uk-koeln.de
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Uniklinik Köln

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e. V.

Die inzwischen über 1.000 Mitglieder zählende Selbsthilfvereinigung – kurz DOIG - wurde 1984 gegründet und ist mit ihren sechs Landesverbänden bundesweit organisiert. Zu den Mitgliedern zählen Betroffene, Angehörige, Ärzte sowie beruflich Befasste aus unterschiedlichen Fachdisziplinen.

Hauptaufgabe ist die Unterstützung der Betroffenen und ihren Angehörigen durch Beratung und überregionaler Vernetzung für Therapie und zum Informationsaustausch. Darüber hinaus zählt die Öffentlichkeitsarbeit in ihren unterschiedlichsten Formen, die Präsenz auf Fachmessen oder der Publikation von speziellen Ratgebern zu den Aufgaben.

Die Website der DOIG bietet Betroffenen und Medizinern sehr gute, ausführliche und aktuelle Informationen. In einem nur für Mitglieder zugänglichem Forum besteht die Möglichkeit, sich über Behandlungsmöglichkeiten und Ärzte zu informieren oder sich einfach einmal auszutauschen. Zudem gibt es spezielle Angebote und Aktionen für jugendliche Betroffene.

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e.V.

Bei den Mühren 82 | 20457 Hamburg

Tel: 040 69087-200 | E-Mail: info@oi-gesellschaft.de | Internet: www.oi-gesellschaft.de