

Krankheitsbilder kurz und knapp erklärt im Zusammenhang mit möglichen Hilfsmittelversorgungen und medizinisch/ therapeutischen oder pflegerischen Aspekten

OI- OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Umgangssprachlich "Glasknochenkrankheit" genannt, bezeichnet OI wörtlich übersetzt eine unvollkommene Knochenbildung mit extrem hoher Knochenbrüchigkeit, Verformung der langen Röhrenknochen, einer Bindegewebs- sowie Muskelschwäche.



QR Code zum Download

Begriffsklärung - was ist Osteogenesis Imperfecta (OI)?

Die OI gehört zu den seltenen Erkrankungen des Bindegewebes. Sie kann als Spontanmutation auftreten und ist somit autosomal dominant vererbbar. Ursächlich ist eine Störung in der Kollagensynthese, die eine Demineralisierung des Skelettsystems zur Folge hat. Diese geht mit einem erhöhten Risiko für Knochenbrüche einher.

Krankheitsbild und Verlauf

Krankheitsbild und Verlauf der OI können sehr stark variieren. Grobe klinische Klassifizierung nach Silence in 4 Typen (genetisch über 20 Typen):

Typ I als mild, Typ II als lethal, Typ III schwer und Typ IV als moderat verlaufend. Innerhalb der jeweiligen Typen ist der Verlauf sehr variabel.

Folgen der Demineralisierung können sein:

- Erhöhtes Risiko für Frakturen, meist ohne ersichtlichen Grund bzw. ohne äußere Gewalteinwirkung
- Skelettdeformitäten der Röhrenknochen und der Wirbelsäule
- Überstreckbarkeit der Gelenke
- Muskel- und Bänderschwäche
- Minderwuchs
- Überproportionaler Schädel
- Blaue Sklera (Augenweiß ist bläulich)
- brüchige Zähne (dentinogenesis imperfecta)

Diagnose

Schwere Verlaufsformen können bei Verbiegungen der Röhrenknochen oder Frakturen bereits im Mutterleib gesehen werden. Milde Formen werden häufig erst in kritischen Lebensabschnitten, z.B. wenn das Kind zu laufen beginnt, erkannt.

Entwicklung/ Verlauf

Die Entwicklung ist verzögert und je nach Verlaufsform kann ein freies Gehen und Stehen nicht immer erreicht werden. Die Frakturanfälligkeit nimmt mit zunehmendem Alter (Pubertät) ab.

Teilhabeaspekte:

Aufgrund ihrer kognitiven Wachheit sollte OI-Kindern unbedingt der Besuch einer Kita oder Regelschule ermöglicht werden. Um Vorbehalte hinsichtlich der Verletzungsrisiken bei inklusiver Betreuung/ Beschulung abzubauen hat die **DOIG** eigens Schulberater ausgebildet, die unterstützen können.

Maßnahmen: Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel

- Medikamentöse Therapie (Bisphosphonate)
- Implantation von Marknägeln zur Stabilisierung bzw. Prävention von Deformitäten
- Physiotherapie
- leicht an- und ausziehbare Kleidung
- Kinder und Jugendliche mit OI benötigen häufig Hilfsmittel, um ihre eingeschränkte Beweglichkeit bzw. den Kleinwuchs auszugleichen. Oft sind Sonderanfertigungen oder Spezialadaptionen notwendig. Mögliche Hilfsmittel sind: Gehhilfen, Rollstühle ab dem 18. Lebensmonat möglich (besonders leicht oder mit elektrischem Zusatzantrieb), Therapie-dreiräder, Orthesen

Hinweis:

Zur Minimierung des Fraktur-Risikos sind abrupte Drehbewegungen zu vermeiden. Auch sollte man OI-Kinder und Jugendliche nicht an Armen oder Beinen halten, sondern immer den Rumpf mitunterstützen.