

Informationsblatt Osteogenesis Imperfecta

UKKJ-FM

gültig ab: 27.11.2019

Version: 01

Seite 1 von 2

Sehr geehrte Familie! Liebe Patientin/Lieber Patient!

Sehr geehrte Kollegin/Sehr geehrter Kollege!

Der Begriff Osteogenesis imperfecta (umgangssprachlich oft als „Glasknochenkrankheit“ bezeichnet) beschreibt eine Gruppe seltener genetischer Erkrankungen, die zu einer erhöhten Knochenbruchneigung führt. Durch Veränderungen in Struktureiweißen (Kollagene) oder Regulatoren des Knochenaufbaus kommt es zu einer Verminderung der Elastizität und Widerstandsfähigkeit des Skelettsapparats.

Gibt es verschiedene Formen der Osteogenesis imperfecta?

Unter dem Begriff Osteogenesis imperfecta versteht man unterschiedliche, aber ähnliche Erkrankungen der Knochenstruktur mit einer sehr breiten Variabilität des Schweregrads. Abhängig von der speziellen Type der Erkrankung können Betroffene unterschiedlichste Ausprägungsformen aufweisen: Schwer betroffenen Menschen können bereits vor der Geburt Knochenbrüche aufweisen und leiden oft unter spontan auftretenden Brüchen der langen Röhrenknochen. Milde Verlaufsformen führen zu einer etwas erhöhten Bruchgefahr im Alltag ohne relevante Einschränkungen der generellen Lebensqualität.

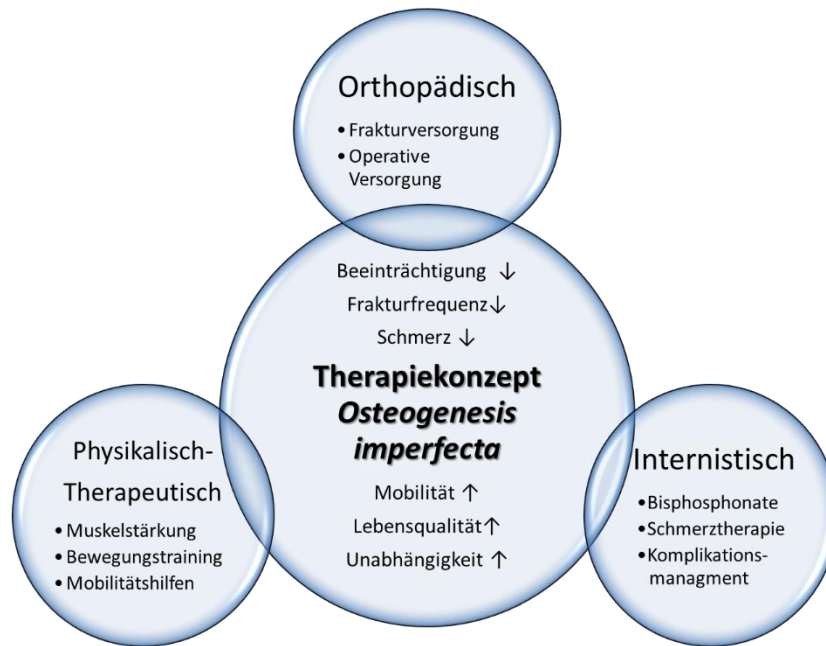
Wie findet man heraus, ob man Osteogenesis imperfecta hat?

Bei ≥ 2 Brüchen der langen Röhrenknochen (Ober/Unterarm, Ober/Unterschenkel) bis zum 10 Lebensjahr und ≥ 3 Brüchen ohne starke Krafteinwirkung oder bei Wirbelstauchungen im Röntgen sollte eine Abklärung auf eine Knochenbruchneigung durch ein spezialisiertes Zentrum erfolgen. Andere Zeichen für eine Osteogenesis imperfecta sind z.B. bläuliche Skleren und vermehrte Zahnprobleme, wobei diese Zeichen oft fehlen. Im Verdachtsfall kann eine Osteogenesis imperfecta genetisch bestätigt werden, meist durch Nachweis von Veränderungen im Kollagen 1 Gen.

Welche Therapien stehen für Betroffene mit Osteogenesis imperfecta zur Verfügung?

Man kann mit verschiedenen Ansätzen die Symptome der Osteogenesis imperfecta so beeinflussen, dass ein möglichst normales Leben für den/die Betroffene erzielt werden kann. Für schwere wie milde Verlaufsformen stellen funktionelle Therapien, Stärkung des Muskelapparats sowie eine Verbesserung der Koordinationsfähigkeiten eine wichtige Komponente dar.

Medikamentöse Therapien wie Bisphosphonate führen zu einer stärkeren Mineralablagerung im Knochen und erhöhen die Knochendichte. Bei Notwendigkeit kommen operative Methoden zur Stabilisierung der Knochen wie mitwachsende Marknägel oder dünne Drähte bei Kleinkindern zum Einsatz.



Multidisziplinäres Therapiekonzept für Patienten mit Osteogenesis imperfecta

Wohin kann ich mich wenden?

Wenn Sie den Verdacht haben, dass Ihr Kind oder Sie von Osteogenesis imperfecta betroffen sind, bitten wir um Voruntersuchungen beim niedergelassenen Facharzt (LINK). Bei bestätigtem Verdacht kann eine Überweisung und Terminvereinbarung in der Spezialambulanz für Knochenerkrankungen erfolgen

Ambulanz für Pädiatrische Endokrinologie und Osteologie Kinderklinik AKH Wien.
 (Mo 08:00 – 15:00 Uhr, Mi 08:00 – 13:00 Uhr, Do 08:00 – 13:00 Uhr)
 Tel.: +43 (0)1 40400-59840 Mail: POST_AKH_KIN_EndoKnochen@akhwien.at

Wenn Sie als **erwachsener Betroffener** eine Anbindung oder Kontrolle benötigen können Sie sich an unsere **Kooperationspartner** wenden:

Hanusch-Krankenhaus: Osteologisch-Endokrinologische Ambulanz
 Heinrich-Collin-Straße 30, A-1140 Wien
 Telefon: +43 1 910 21-85731



Wenn Sie **Kontakt mit Betroffenen** herstellen wollen, stehen folgende Organisationen zur Verfügung:

OI Austria
www.glasknochen.at

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen)-Betroffene e.V.
www.oi-online.de

Osteogenesis Imperfecta Federation Europe (OIFE)
www.oife.org

OIFE Notfallpass für Patienten mit Osteogenesis imperfecta (multilingual)
www.oife.org/en/documents/oife-pass