



:: Osteogenesis imperfecta (OI)



- Das vorliegende Dokument ist eine Übersetzung der französischen Empfehlungen. Die Original-Leitlinie wurde in Zusammenarbeit der Autoren Barbara Tourniaire, Vicken Topouchian, Geneviève Baujat, Chantal Rostchild, Martine Le Merrer, Nicole Champavier erstellt und im Jahr 2008 von Orphanet begutachtet und publiziert.
- Bitte beachten Sie, dass einige Vorgehensweisen und insbesondere die aufgeführten Medikamente für Ihr Land ungültig sein könnten!

Synonyme: Lobstein-Krankheit, Glasknochenkrankheit

Definition:

Die Osteogenesis imperfecta ist eine seltene Erkrankung mit einer Anomalie des extrazellulären Matrix. Diese verursacht evtl. extreme Knochenbrüchigkeit und unterschiedlich stark überdehnbare Gelenke. Das Ausmaß dieser Beeinträchtigungen variiert von Patient zu Patient stark. Schwere Formen können mit Deformierung des Skeletts und Kleinwuchs einhergehen. Mögliche begleitende Symptome sind Dentinogenesis imperfecta, blaue Skleren, und/oder Schwerhörigkeit.

Mehr erfahren Sie unter:

[Kurzbeschreibung der Krankheit bei Orphanet](#)

Menu

Merkblatt für den Rettungsdienst

Empfehlungen für die Notfallambulanz

Synonyme

Notfallsituationen

Pathophysiologie

Lenkung

Notfälle

Medikamenten-Wechselwirkungen

Häufig verschriebene langfristige Therapien

Anästhesie

Vermeidung von Gefahren

Präventionsmaßnahmen

Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung

Weitere Informationen

Merklblatt für den Rettungsdienst

Ruf zu einem Patienten mit Osteogenesis imperfecta

Synonyme

- ▶ Lobstein-Krankheit, Glasknochenkrankheit

Pathophysiologie

- ▶ Strukturelle Kollagen-Veränderung (Mutation der Gene COL1A1 und COL1A2)

Notfälle

- ▶ Knochenbrüche (lange Röhrenknochen, Rippen, Wirbel) selbst bei minimalem Trauma
- ▶ Verstauchungen wegen schlaffer Bänder
- ▶ Spontane Hämatome (brüchige Haut und brüchige Gefäße)
- ▶ Schmerzen

Häufig verschriebene langfristige Therapien

- ▶ Analgetika der Stufe 1 (Paracetamol)
- ▶ Vitamin D in vorbeugender Dosierung
- ▶ Vorsichtige Kinesiotherapie der Muskulatur
- ▶ Bisphosphonate (intravenös, stationäre Behandlung)

Vermeidung von Gefahren

- ❗ – einen Knochenbruch zu übersehen
- bei manchen Formen extreme Brüchigkeit der Halswirbelsäule
- Verletzungen nicht unterschätzen (Anstoßen, Giederzerrung, leichter Stoß, Einklemmen...), selbst die geringste Verletzung kann zu Brüchen oder Mikrobrüchen führen.

Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

- ▶ Unter allen Umständen nur vorsichtig bewegen
- ▶ Transport ins Krankenhaus organisieren und die Sanitäter einweisen (Fixierung, Schutz)
- ▶ Die Krankenhausaufnahme über die Ankunft des Patienten und seine Krankengeschichte informieren
- ▶ Schmerzen wirksam behandeln: Ruhigstellung und Morphinumgabe

Weitere Informationen:

- ▶ Besuchen Sie die Orphanet-Website unter <http://www.orpha.net/> und geben Sie den Namen der Krankheit in das Suchfeld ein. Auf der Übersichtsseite der Krankheit wählen Sie im Menu <Zusatzinformationen> den Link <Expertenzentren>. Schränken Sie die Suchabfrage auf das gewünschte Land ein.

Leitfaden für Familien, mobile Notdienste und Notfallambulanzen

Notfallsituationen

1. Diagnostische Situation

Das Kind erscheint in der Notaufnahme mit **Schmerzen, die auf eine Fraktur nach leichtem Trauma** an den langen Röhrenknochen, Rippen oder Wirbel hindeuten.

Wenn ein kleines Kind **ungewohnt weint und/oder ein Glied nicht spontan bewegt**, sind dies Anzeichen für eine Fraktur.

Zwei Situationen sind möglich :

► Die Krankheit ist bereits bekannt

- **nach der Behandlungs- und Notfallkarte des Patienten fragen.** Grundlegende Elemente einer angepassten Behandlung stellen insbesondere Schmerzbehandlung (Schmerzskala) und für Kinder geeignete Medikamente dar.
- den Schweregrad erfassen.
 - zunächst welche **Art von Fraktur**; welche **Art von OI**.
 - Kriterien des Schweregrades und Verdacht auf Komplikationen:
 - Frakturen der proximalen Röhrenknochen (Oberschenkel- und Oberarmknochen)
 - Fraktur beider Arm- oder Beinknochen
 - dislozierte Fraktur
 - Wirbelfraktur
 - ausgedehnt Hämatome
 - mehrfache Frakturen
- Untersuchungen und Behandlung im Notfall: s. Abschnitt (B).

► Die Krankheit ist noch nicht bekannt

- Ein durch eine leichte Verletzung verursachter Bruch oder häufige Brüche bei einem Kind mit möglicherweise bläulichen Skleren deuten auf Knochenbrüchigkeit hin. Bei einem Säugling mit "verdächtigen" Frakturen und Blutergüssen **nicht voreilig auf Misshandlung schließen, sondern immer nach Anzeichen einer OI suchen**: blaue Skleren, Dentinogenesis imperfecta, dünne und durchscheinende Haut, Brüchigkeit der Kapillargefäße, Lückenschädel, häufige Frakturen in der Familienanamnese.

2. Sofortige therapeutische Maßnahmen im Fall einer Fraktur

► Behandlung zu Hause

- Die ersten Notfallmaßnahmen müssen unverzüglich dort durchgeführt werden, wo es zur Fraktur kam: **Ruhigstellung und Analgetikagabe**
 - Analgetika
 - wenn der **Schmerz** sofort **sehr stark** ist
Richtig eingesetztes Morphinum führt nicht zur Gewöhnung und Abhängigkeit und ist nicht gefährlich. Die Familien müssen geeignete Analgetika vorrätig haben, um sie vor dem Transport des Kindes ins Krankenhaus verabreichen zu können. Sie müssen an einem sicheren Ort (z.B. gemeinsam mit den Materialien zur Ruhigstellung) aufbewahrt werden.

Morphium direkt per os und so schnell wie möglich verabreichen:
0,5 mg/kg (maximal 20 mg)

Morphinsirup Aguettant® 5 mg/ml	Messpipette von 2,5 bis 10 mg; eine Maßteilung = 0,5 mg
Sevredol® teilbare Tabletten	Erhältlich zu 5 mg; 10 mg
Actiskenan® Kapseln (können geöffnet werden)	Erhältlich zu 5 mg; 10 mg und 20 mg

Normalerweise lässt der Schmerz nach der Ruhigstellung (s. weiter unten) nach. Anschließend Ibuprofen + Paracetamol verabreichen; falls nicht ausreichend, zusätzlich zu den beiden Medikamenten Codein verabreichen.

- **Wenn der Schmerz trotz Ruhigstellung** (s. unten) **stark anhält**, weiterhin Morphium geben - 0,2 mg/kg alle 4 Stunden (einen Arzt hinzuziehen, wenn der Schmerz dennoch andauert). Nachdem der Schmerz nachgelassen hat, zu Paracetamol + Codein wechseln.
- wenn der **Schmerz** nach einer Fraktur **mäßig** ist:
systematisch Paracetamol + Ibuprofen +/- Codein (Mindestalter ab 1 Jahr)

Gewicht	Medikamente
Bis 10 kg	<i>Codenfan</i> ®-Sirup: 0,5 mg je kg alle 4 Stunden + Paracetamol-Sirup: 1 Dosis je kg / 6h
Ab 10 kg	<i>Efferalgan Codein</i> ® (Brausetabletten): ½ Tablette auf 10 kg; 1 Tablette auf 20 kg, oder <i>Dafalgan Codein</i> ®: 1 Kapsel auf 20 kg, oder <i>Codoliprane</i> ® (Tabletten): 1 Tablette auf 10 kg

- Wenn der Schmerz nachlässt, Einnahme nach Bedarf fortführen.
- Wenn der Schmerz nicht nachlässt, Morphium verabreichen (kann sofort nach Versagen des Codeins verabreicht werden).

– Ruhigstellung nach der Verabreichung von Analgetika

- Anormale Beweglichkeit bei Brüchen ist die Hauptursache für Schmerzen. **Ruhigstellung ist das beste Mittel gegen Schmerzen.** Sie erleichtert die Lagerung und einen eventuellen Transport zum Notdienst und/oder in die Radiologie.
- **Das Material für die Ruhigstellung muss immer vorrätig und einsatzbereit sein.** Dieses Material muss gemeinsam mit einer qualifizierten Person des Behandlungsteams im Krankenhaus (Physiotherapeuten, Rehabilitationsärzte, Orthopäden, ...) vorbereitet worden sein.
 - ◇ **für den Oberkörper**, eine Schlinge von der Schulter über die Hand, die den Ellenbogen in einem rechten Winkel stabilisiert. Die Ruhigstellung muss mit einer am Körper anliegenden Ellenbogenbandage vervollständigt werden.
 - ◇ **für den unteren Körperteil**, eine vorab zugeschnittene Schiene (aus Karton) wird seitlich entlang des Brustkorbs angebracht und reicht bis zu den Füßen.
- **Bevor das Ruhigstellungsmaterial angebracht wird, einen leichten Zug ausüben**, gleichmäßig und permanent, entlang der Achse des Glieds, an beiden Teilen der Bruchstelle, um die Deformierung auszugleichen.
- Sensibilität, Farbe und Temperatur der Extremität überprüfen, um **eine Gefäßkompression oder neurologische Störungen auszuschließen.**
- Bei vielen kleinen Frakturen ohne Dislokation (die der Patient und seine Eltern schnell zu erkennen lernen und die keine komplexe Versorgung erfordern) sind diese Schienungen ‚nach Art des Hauses‘ oft ausreichend und werden bis zum Abklingen der Schmerzen getragen (3 bis 4 Wochen).

► Behandlung im Krankenhaus

■ Orthopädische Untersuchung

- Art der Fraktur
- Art der OI

■ Analgetika

- **Unter Beaufsichtigung von Spezialisten** ist es möglich:
 - **Eine Behandlung mit Morphium** durchzuführen: potenziell intravenös: **0,1 mg/kg (mit der Titrationsmethode)**, dann **0,025 mg/kg** alle 5 Minuten, bis zur vollständigen Schmerzfreiheit, oder *per os*, wie oben angegeben (Morphium zur sofortigen Schmerzbefreiung 0,5 mg/kg, bei Bedarf gefolgt von weiteren Verabreichungen zu 0,2 mg/kg).

- Notfalls **Nervenblockaden** (beispielsweise den Oberschenkelnerv bei Oberschenkelbrüchen), Ausführung aber nur durch Fachleute.
- **Vor der Blutabnahme**
 - **Emla®**-Creme
- **Vor jeder Behandlung (Röntgen, Gips)**
 - systematisches Sauerstoff-Lachgas-Gemisch (Kalinox®, Medimix®)
 - **Vorsichtig bewegen**, insbesondere bei einer radiologischen Untersuchung.
- **Die Ruhigstellung konsolidieren**
 - **Orthopädische oder evtl. sogar operative Behandlung** mittels der verschiedenen Osteosynthesetechniken. Bei starken Deformierungen wegen häufiger Frakturen können teleskopische Bohrungen oder Nagelungen vorgenommen werden. Ziel solcher Eingriffe ist es, die Brüchigkeit einzuschränken, Knochendeformierungen zu verhindern, ein Aufrichten zu ermöglichen und dem Kind mehr Autonomie ohne äußere Hilfsmittel zu verschaffen.

Lenkung

- ▶ **Wohin?**
 - Bei Notdiensten mit einer dem Alter des Patienten entsprechenden orthopädischen Abteilung und, *wenn immer möglich*, in dem den Patienten behandelnden Krankenhaus, ansonsten im nächstgelegenen Krankenhaus mit optimaler Kooperation zwischen dem behandelnden Ärzteteam und dem nächstgelegenen Kompetenzzentrum oder dem Referenzzentrum MOC.
- ▶ **Wann?**
 - So schnell wie möglich
- ▶ **Wie:**
 - Vor jeglicher Bewegung **Ruhigstellung** der gesamten Extremität mit einer Schiene. **Nur vorsichtig bewegen**, insbesondere bei einer radiologischen Untersuchung.
- ▶ Schmerzbehandlung mit **wirksamen Analgetika (Morphium)**.

Medikamenten-Wechselwirkungen

- ▶ Bei dieser Erkrankung gibt es keine formalen Gegenanzeigen, aber in Anbetracht der Brüchigkeit der Gefäße bei Osteogenesis imperfecta **erscheint es ratsam, alle Medikamente, die mit einem Risiko für Blutungen verbunden sind, zu vermeiden**

Anästhesie

- ▶ **Vorsicht bei einer Intubierung** wegen möglicher Brüchigkeit des Halsgelenkes und des Unterkiefers.
- ▶ **Präoperative Untersuchung:** Blutgruppe (Doppelbestimmung), Thrombozyten, Differentialblutbild, TP und TCA, Elektrolyte (Risiko für vermehrten Flüssigkeitsverlust und kindliche Ketose), Kontrolle der Thrombozytenfunktion PFA bei hämorrhagischer Vorgeschichte.
- ▶ **Bei einem Eingriff:** Vorsichtiges Vorgehen insbesondere bei Injektionen und Intubierung. Verletzungsgefahr des Oberarmknochens durch die Armbinde des Blutdruckmessers.
- ▶ Wegen des **Blutungsrisikos** zunächst **mehrere Zugänge** legen.
- ▶ Nach einer Osteotomie 4 Tage lang tägliche Kontrolle des Hämoglobinwertes.

Präventionsmaßnahmen

- ▶ Sofortiger Einsatz **wirksamer Analgetika**.
- ▶ Systematische Überprüfung der Halswirbelsäule bei schweren Formen.

Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung

▶ Bei allen Patienten

- **Bei allen Handgriffen ist absolute Vorsicht angezeigt**, insbesondere beim Entkleiden der Patienten.
- Selbstverständlich ist es wichtig, den Patienten die **therapeutischen Entscheidungen** und ihre Folgen für das Alltagsleben **genau zu erklären**.
 - Zu Hause: Transport des immobilisierten Patienten, bei Bedarf Verschreibung eines medizinischen Bettes
 - Im Krankenhaus: Behandlungsschritte, ungefähre Dauer

▶ Besonderheiten bei Kindern

- **Ein weinendes oder sich sträubendes Kind niemals brüsk bewegen**. Jedes Ereignis führt bei Kindern zu großer Angst, die bei jeder neuen Fraktur (bei Dutzenden bis Hunderten von Frakturen) immer stärker wird.
- Es ist äußerst wichtig, **Kinder zu beruhigen** und ihnen alle Schritte zu erklären.
- **Die gesamte Wirbelsäule bei Säuglingen stützen**: unter dem Kopf und dem Gesäß stützen und den Rücken gestreckt halten.
- Darauf achten, eine **sichere Umgebung** zu schaffen (für Kinder Stangen an Betten mit Schaumstoff umwickelt, so dass jegliche Verletzung vermieden wird, weiches Spielzeug ...)
- Die Eltern wissen meist am besten, wie das Kind bewegt werden kann und können ihm signalisieren, was es nicht tun soll: ihr Mitwirken ist grundlegend für die Behandlung, auch bei einem Notfall.

Literatur

- ▶ Forin V. Ostéogenèse imparfaite. Orphanet-Enzyklopädie und La Presse Médicale. Juni 2007 www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPro654v01.pdf
-

Diese Empfehlungen wurden gemeinsam erarbeitet von:

Barbara Tourniaire (Hôpital Trousseau),

Vicken Topouchian, Geneviève Baujat, Chantal Rostchild u. Martine Le Merrer (Hôpital Necker-Enfants Malades) und Nicole Champavier (Association de l'Ostéogenèse Imparfaite).

Fertiggestellt am: 4. Juni 2008

Übersetzung: Orphanet Deutschland, Prof. Ulrich Langenbeck

Datum der Übersetzung: 2012