

Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung aus dem ACHSE Netzwerk

Mitgliedsorganisation:	Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.
Autor:	Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.
wissenschaftlicher Beirat:	PD Dr. Oliver Semler, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln PD Dr. Heike-Katharina Hoyer-Kuhn, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln
Bearbeitungsstand:	10/2015

Osteogenesis imperfecta – was ist das eigentlich?

Es gibt wohl kaum einen Gendefekt, der mit einem so bildhaften Begriff bezeichnet wird, wie es bei **Glasknochen** der Fall ist. Der medizinisch korrekte Fachbegriff lautet Osteogenesis imperfecta (unvollkommene Knochenbildung). Beide Begriffe treffen die Realität der allermeisten Betroffenen aber nur sehr unvollkommen. Weder verhalten sich ihre Knochen, als wären sie aus Glas, noch ist ihr Skelett nur unvollkommen ausgebildet. Denn auch wenn das Leitsymptom in der Tat Knochenbrüche sind, so handelt es sich bei dem mit Osteogenesis imperfecta bezeichneten Phänomen in Wirklichkeit um eine Beeinträchtigung des Bindegewebes. Das wirkt sich daher nicht nur auf Knochen, sondern unter anderem auch auf Muskeln, Sehnen, Bänder und Knorpel, eben auf das gesamte Bindegewebe aus.

Osteogenesis imperfecta ist also in erster Linie eine Bindegewebsstörung. Hervorgerufen wird sie durch verschiedene mögliche Gendefekte, die alle den Kollagenhaushalt beeinflussen. Kollagen ist eine Struktur des Bindegewebes. Die Chance, mit einem solchen Gendefekt zur Welt zu kommen, ist extrem selten. Man schätzt die Zahl der Betroffenen in Deutschland auf etwa 6.000 Personen.

Ergänzend muss hier gesagt werden, dass sich bei verschiedenen Betroffenen in der genetischen Diagnostik keinerlei Veränderungen finden ließen. Auch und gerade im Hinblick auf das Ausschließen möglicher Misshandlungsvorwürfe ist es wichtig zu wissen, dass der fehlende Nachweis einer genetischen Veränderung das Vorliegen einer Osteogenesis imperfecta keinesfalls ausschließt!

Und was hat man da so?

Da man unter dem Oberbegriff Osteogenesis imperfecta verschiedene, den Kollagenhaushalt betreffende Gendefekte zusammenfasst, liegt es auf der Hand, dass auch die Symptome der Betroffenen völlig unterschiedlich sind.

Eines der namengebenden Symptome ist der gestörte Knochenstoffwechsel. Dies äußert sich in den allermeisten Fällen in einer erhöhten Neigung zu Knochenbrüchen. Viele der Betroffenen weisen außerdem mehr oder weniger ausgeprägte Verbiegungen der Knochen, meist der langen Röhrenknochen (Arme und Beine) auf. Zu den Symptomen können außerdem eine Skoliose (Verkrümmung der Wirbelsäule) sowie Hypotonie (verringerte Muskelspannung), Schwerhörigkeit, überdehnbare Gelenke und Minderwuchs gehören. Manche Betroffene haben außerdem eine Dentinogenesis imperfecta (DI), bei Ihnen kann es zur Verfärbungen und Brüchigkeit der Zähne kommen.

Tatsächlich gibt es unter den Betroffenen aber eine außergewöhnliche Bandbreite von Verlaufsformen. Keiner der OI-Betroffenen weist alle bekannten Symptome auf. Auch ihre Ausprägung variiert sehr stark. Es ist daher sehr wichtig, bei der Behandlung von Osteogenesis imperfecta (OI) nicht nach Lehrbuch vorzugehen, sondern ein besonderes Augenmerk auf den einzelnen Patienten zu legen – denn jede OI ist anders!

Kann man denn dagegen auch was machen?

Da OI auf veränderte Erbinformationen zurückzuführen ist, gibt es bis heute noch keine Therapie, die Aussicht auf Heilung bietet. Trotzdem gibt es natürlich eine Vielzahl von Therapiemöglichkeiten, die mehr oder weniger erfolversprechend sind. Aus Platzgründen sind hier nur die drei schulmedizinisch anerkannten Säulen der Therapie erwähnt: Physiotherapie (Krankengymnastik), medikamentöse Behandlung und orthopädische Versorgung.

Physiotherapie und Bewegung

Einige wenige deutsche Kliniken bieten spezielle OI-Sprechstunden an, bei denen Betroffene und Angehörige sich beraten lassen und gemeinsam mit den betreuenden Ärzten einen individuellen, langfristigen Behandlungsplan aufstellen können. Um stützendes Muskelgewebe aufzubauen und Fehlhaltungen und Skelettveränderungen vorzubeugen, gehört für die allermeisten Betroffenen Bewegung in Form von regelmäßiger Physiotherapie ganz selbstverständlich mit zur Therapie und ist auch deren wichtigstes Element. Aber auch Sport (besonders Schwimmen), isometrische Übungen oder der Besuch beim Osteopathen können hilfreich sein. Für alle Betroffenen, die auf Hilfsmittel wie z.B. Rollatoren, Gehstöcke oder Rollstühle angewiesen sind, ist es außerdem sehr wichtig, den selbstbestimmten Umgang damit zu erlernen. Auch dies ist Aufgabe der Physiotherapie.

Da keine OI der anderen gleicht, gibt es leider auch kein einheitliches Behandlungskonzept für Menschen mit OI. Es ist deshalb ganz wichtig, dass Physiotherapeut*innen gemeinsam mit ihren Patient*innen eine ganz individuell ausgerichtete Behandlung konzipieren. Da

Menschen mit OI in der Regel ihr Leben lang immer wieder Physiotherapie in Anspruch nehmen, ist es außerdem sehr wichtig, bereits mit Babys einen auf Vertrauen und Respekt ausgerichteten Umgang zu finden. Gerade Babys und Kinder mit OI haben häufig sehr schlechte und schmerzhaft Erfahrungen mit Ärzt*innen und Therapeut*innen gemacht. Eine gute Physiotherapie kann daher nur auf einer von Vertrauen geprägten Basis stattfinden. Dazu gehört auch, dass Physiotherapeut*innen Grenzen akzeptieren können und sich mitunter davon verabschieden müssen, wie der "richtige", also im Lehrbuch vorgeschriebene, Bewegungsablauf auszusehen hat.

In aller Regel arbeiten Kinderphysiotherapeut*innen mit OI-Kindern nach Bobath, vereinzelt auch nach Vojta. Dabei handelt es sich um Behandlungstechniken, die speziell für die Arbeit mit Kindern entwickelt wurden. Zusätzlich zur Physiotherapie hat sich das Bewegungsbad als sinnvolle Ergänzung erwiesen. Im Wasser fallen Bewegungen deutlich leichter und können außerdem gelenkschonender ausgeführt werden. Gerade Kinder, die durch eine Vielzahl von Brüchen große Angst vor Bewegung haben, genießen es, sich im Wasser angstfrei bewegen zu können. Auch für erste Steh- und Gehversuche eignet sich das Element ideal.

Leider ist es fast unmöglich, eine*n Physiotherapeut*in zu finden, die oder der bereits Erfahrung mit OI hat – dazu gibt es einfach viel zu wenig Menschen mit OI. Vertrauen und nicht Erfahrung sollte daher auch das erste Entscheidungskriterium sein.

Um Physiotherapeut*innen fachlich weiterzubilden, bietet die DOIG spezielle Fortbildungen für Physiotherapeut*innen an. Zusätzlich gibt es von der DOIG herausgebrachte Fachliteratur, die direkt über den Verein bezogen werden kann.

Medikamente

Für OI-Betroffene mit mittleren oder schweren Verlaufsformen hat sich außerdem die medikamentöse Behandlung mit Bisphosphonaten bewährt. Diese wirken zwar nicht gegen die erhöhte Knochenbrüchigkeit, können aber den ebenfalls gestörten Knochenabbau hemmen und so die Knochenfestigkeit verbessern. Insbesondere bei Kindern und Jugendlichen hat sich eine regelmäßige intravenöse Gabe von Bisphosphonaten als besonders erfolgversprechend erwiesen. Die Häufigkeit von Knochenbrüchen nimmt ebenso ab wie das Auftreten von Knochenschmerzen. Dies wiederum führt zu einer deutlichen Erhöhung der Mobilität.

Chirurgische/orthopädische Versorgung

Knochenbrüche gehören leider bei den allermeisten Betroffenen mit dazu. Die Häufigkeit kann stark variieren. Manche brechen sich in ihrem Leben nur zwei Mal einen Knochen, andere zählen mehrere Knochenbrüche im Jahr. Allen Verlaufsformen ist aber eines gemeinsam: Die Knochenfestigkeit nimmt mit dem Alter zu und nach der Pubertät kommt es kaum noch zu Knochenbrüchen. Aus diesem Grund wird hier das Hauptaugenmerk auf die Versorgung von Kindern und Jugendlichen gelegt.

Bei Knochenbrüchen können diese in aller Regel konservativ, das heißt mit einem Gips versorgt werden. Da eine solche Ruhigstellung aber immer zum Abbau von Muskel- und Knochenmasse führt, sollte ein Gips nie länger als wirklich nötig getragen werden. Die Bruchheilung ist bei Kindern mit OI nicht eingeschränkt und dauert nicht länger als bei Kindern ohne OI. Eltern sollten aber darauf achten, dass Knochenbrüche mit möglichst leichten Materialien wie z.B. Scotch Cast geschient werden. Der altertümliche Gips-Gips sollte nur in sehr gut begründeten Ausnahmefällen eingesetzt werden.

Bei komplizierten Knochenbrüchen oder starken und beeinträchtigenden Verbiegungen hat es sich bewährt, sogenannte Teleskopnägeln in die Knochen einzusetzen. Diese Nägel (z.B. Fassier Duval oder Bailey Dubow) bestehen aus zwei ineinandergeschobenen Teilen, die während des Wachstums auseinandergleiten und so den Knochen von innen schienen und stabilisieren. Nach Abschluss der Wachstumsphase ist eine Versorgung mit Teleskopnägeln nicht mehr nötig, die Behandlung kann dann mit Nägeln in gleichbleibender Länge erfolgen. Von einer Behandlung mit Metallplatten oder sogenannten Fixateuren sollte in der Regel abgesehen werden.

Welcher Nagel wann und für wen der richtige ist, müssen die Betroffenen in jedem Fall gemeinsam mit einem Orthopäden ihres Vertrauens entscheiden. Die allermeisten OI-Familien haben sich irgendwann für einen bestimmten, auf OI spezialisierten Orthopäden entschieden, mit dem sie ein langjähriges und vertrauensvolles Verhältnis verbindet.

Und wie kann man damit leben?

Diese Frage beschäftigt natürlich vor allem Eltern und Angehörige, die die Diagnose erst kurze Zeit kennen. Tatsächlich kann man mit OI sehr gut leben und hat auch, anders als häufig angenommen, keine verminderte Lebenserwartung. Das bedeutet, die Chancen mit OI ein biblisches Alter zu erreichen sind nicht geringer als bei Menschen ohne OI.

Natürlich kann einen der Alltag immer wieder vor kleinere oder größere Probleme stellen. Dabei handelt es sich aber in der Regel um Probleme, die man mit der Krankenkasse, mit Ämtern oder Betreuungseinrichtungen hat. Kinder mit OI machen genauso viel oder genauso wenig Probleme wie Kinder ohne OI. Punkt. Natürlich kann es sein, dass Eltern ihren Alltag umstellen müssen. Es kann sich herausstellen, dass es praktischer ist, ebenerdig zu wohnen oder einen Aufzug zu haben. Es kann sein, dass man im Job immer mal wieder unangekündigt ausfällt, weil das Kind etwas gebrochen hat und ein paar Tage zu Hause bleiben muss. Es kann sein, dass man häufig ins Krankenhaus muss, der Ärger mit der Krankenkasse kommt vielleicht auch noch dazu. Ja, das alles kann einen die Zukunft immer mal wieder schwarz sehen lassen. Aber mit welchem Kind ist das nicht so?

Wir möchten hier nicht herunterspielen, was es bedeutet eine Osteogenesis imperfecta zu haben. Sehr wohl möchten wir aber das Augenmerk darauf lenken, dass es sich bei Kindern mit OI in erster Linie um Kinder und erst in zweiter Linie um Patienten handelt – egal wie schwer sie betroffen sind. Die Mehrzahl von ihnen besucht Regeleinrichtungen und zwar sowohl während der Krabbelstuben- und Kindergartenzeit als auch während der Schulzeit. Menschen mit OI findet man überall. In Schule und Universität, im Sport, in helfenden Berufen, im Theater, in der Musik, als Lehrer oder Verwaltungsbeamte, als Journalisten oder Psychologen, als Ärzte oder Medienschaffende. Und auch wenn es auf dem Weg in eine inklusive Gesellschaft noch viel zu tun gibt, kann man doch heute sagen, dass Menschen mit OI der Weg in alle Bereiche gesellschaftlichen Miteinanders grundsätzlich offensteht.

Selbsthilfe

„Wir“ sind die **Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.** Uns gibt es seit 1984; wir arbeiten in derzeit sechs Landesverbänden. Unsere Schwerpunkte sind Betroffenen-Beratung, Öffentlichkeitsarbeit und Förderung der Forschung sowie Fortbildung

durch Seminare, Tagungen und Informationsschriften, die in Zusammenarbeit mit unserem wissenschaftlichen Beirat entstanden sind.

Für persönlichen Kontakt:

Deutsche Gesellschaft für
Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e.V.
- Beratungsstelle -
Bei den Mühren 82
20457 Hamburg
Tel: 040 / 6 90 87 - 200
Fax: 040 / 6 90 87 - 199

E-Mail: [info\[at\]oi-gesellschaft.de](mailto:info[at]oi-gesellschaft.de)
Internet: www.oi-gesellschaft.de

Für Briefpost:

Deutsche Gesellschaft für
Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e.V.
- Beratungsstelle -
Postfach 111908
20419 Hamburg

Verwendete Literatur

pädiatrie hautnah; Jg. 25 (2013), Heft 1, S. 28-34