

:: Osteogenesis imperfecta

Orpha číslo: ORPHA666

Prehľad

Osteogenesis imperfecta (OI) zahŕňa heterogénnu skupinu porúch charakteristickú zvýšenou kostnou fragilitou, zníženou hustotou kostí a sklonom ku fraktúram kostí rôznej závažnosti. Prevalencia sa pohybuje medzi 1:10 000 a 1:20 000. Vek v čase stanovenia diagnózy závisí od stupňa závažnosti ochorenia. V rámci osteogenesis imperfecta bolo identifikovaných 5 rozdielnych typov. Charakteristickou črtou všetkých skupín je zvýšená fragilita kostí, ktorá sa väčšinou manifestuje početnými spontánnymi zlomeninami. Osteogenesis imperfecta II. typu je letálna forma ochorenia, III. typ je závažná forma, IV. a V. typ sú stredne závažné a I. typ je mierna forma (pozri tieto termíny).

Osteogenesis imperfecta I. typ je nedeformujúcou formou, s normálnou výškou tela alebo mierne zníženou postavou, s modrými sklérami, bez prejavov dentinogenesis imperfecta (DI, pozri tento termín). U pacientov s II typom sa odhalia početné fraktúry rebier a dlhých kostí už pri narodení, prítomné sú výrazné deformity dlhých kostí, nízka denzita na RTG snímkoch lebky a tmavé sfarbenie sklér. Hlavnými príznakmi III. typu sú veľmi nízka postava, trojuholníkovitá tvár, ťažká skolióza, šedé skléry a DI. Pacienti so IV. typom sú stredne nízkej postavy, majú miernu až stredne závažnú skoliózu, šedé alebo biele skléry a DI. Typ V je charakterizovaný mierne až stredne nízkou postavou, dislokáciou hlavičky rádia, mineralizovanými interosseálnymi membránami, hyperplastickým kalusom, bielymi sklérami bez známok DI. Boli popísané aj iné geneticky odlišné typy (typ VI a IX), ktoré sa ale klinicky nelíšia od II-IV typu. V 95% prípadov je OI spôsobená mutáciami v *COL1A1* a *COL1A2* génoch (17q21.33 a 7q21.3), ktoré kódujú alfa1 a alfa2 reťazce kolagénu 1. Tieto mutácie môžu spôsobiť všetkých 5 klinických typov OI. Dedičnosť je autozómovo dominantná. Boli popísané aj autozómovo recesívne formy, ktoré sú spôsobené mutáciami v génoch *LEPRE1*, *CRTAP* a *PPIB* (1p34.1, 3p22 a 15q21-q22). Formy s autozómovo recesívnou dedičnosťou majú vždy závažnú klinickú manifestáciu s ťažkou hypotóniou. Diagnóza je založená na skeletálnych a extra-skeletálnych klinických nálezoch. Rádiologickým vyšetrením sa odhalí osteoporóza a prítomnosť wormiánskych kostí. Pomocou denzitometrického vyšetrenia sa potvrdí znížená kostná hustota. Diferenciálna diagnostika zahŕňa in utero diagnostikovanú chondrodyspláziu, idiopatickú juvenilnú osteoporózu, syndróm osteoporóza-pseudoglióm, Cole-Carpenter a Bruck syndróm, hyper- a hypofosfatazémiiu, panostotickú formu polyostotickej fibróznej dysplázie (pozri tieto termíny), nie náhodne vzniknuté úrazy (početné zlomeniny bez osteoporózy) a medikamentózne spôsobenú osteoporózu, nutričný deficit, metabolické ochorenia alebo leukémiu. Prítomnosť početných fraktúr by nemala okamžite viesť k domnienke, že sa jedná o syndróm týraného dieťaťa. Podozrenie na osteogenesis imperfecta môže byť vyslovené už prenatálne na základe sonografického nálezu s následným potvrdením diagnózy molekulovou analýzou DNA z amniocytov alebo buniek chóriových klkov, pokiaľ bola v rodine identifikovaná kauzálna mutácia. Ochorenie vyžaduje multidisciplinárny prístup skúseného zdravotníckeho personálu, ortopédov, fyzioterapeutov a rehabilitačných špecialistov. Bisfosfonáty s potencovaným antiresorpčným účinkom sa t.č. považujú za štandard liečby závažných foriem, ale nepredstavujú vyličenie ochorenia. Prevencia deficitu vitamínu D a kalcia je dôležitá počas celého života. Pre korekciu kostných a spinálnych deformít a prevenciu fraktúr dlhých kostí (centro-medulárna osteosyntéza) je potrebná chirurgická starostlivosť. Včasná fyzioterapia zvyšuje samostatnosť jedinca vďaka lepšiemu ohodnoteniu vlastných motorických nedostatkov, redukuje riziko pádov a dodáva pacientom odvahu vykonávať športovú aktivitu. Funkčná prognóza závisí od stupňa závažnosti ochorenia a kvality terapeutického manažmentu. So spinálnymi deformitami sú asociované respiračné komplikácie, na ktorých v konečnom dôsledku závisí prognóza prežitia.

Odborný recenzent :

- Dr Véronique FORIN
-

Posledná úprava : Marec 2010

Preklad : December 2012, MUDr. Barbora Balažiová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net