

Zusammenfassung der Referate vom 1. OI-Symposium in Gwatt

am Samstag, 31. Mai 2008
von Catherine Stöckli

1. Herz- und Gefässprobleme bei Osteogenesis imperfecta

PD Dr. Mladen Pavlovic, Kardiologe, Medizinische Universitätskinderklinik Bern

Herz-Gefässkomplikationen bei OI sind eher selten im Vergleich zu anderen Bindegewebs-Erkrankungen. Betroffen sind primär OI-Patienten mit schwerer Form (Typ III). Auftreten können Mitralsuffizienz (Undichtigkeit der Mitralklappe), Aorteninsuffizienz (2/109 OI-Patienten), Erweiterung der Aortenwurzel (12 %) und angeborene Herzfehler (4/58 OI-Patienten). Die Aorteninsuffizienz kann chirurgisch behandelt werden, was aber riskant ist. 50 % der Patienten haben nach der OP mindestens eine Komplikation (insbesondere Blutungskomplikationen). Zur Senkung des Risikos bei einer Herzoperation bei OI muss eine besonders sorgfältige Planung, Durchführung - insbesondere bei der Eröffnung des Brustkorbs - und Nachbetreuung gewährleistet sein.

Dr. Pavlovic empfiehlt zur Betreuung von Patienten mit OI ein EKG und einen Herz-Ultraschall alle 2 Jahre (OI Typ III), einen Lungenfunktions-Test und einen Knochendichte-Test alle 2 - 3 Jahre.

2. Kinderorthopädische Therapie bei OI Stabilisierung der langen Röhrenknochen

Dr. med. Harry Klima, kinderorthopädische Abteilung Ostschweizer Kinderspital, St. Gallen

Für die Lebensqualität wie auch für die Lebensdauer ist die Gehfähigkeit von entscheidender Bedeutung. Die Gehfähigkeit korreliert mit der Sitzfähigkeit: Ein Kind, das vor dem 12. Lebensmonat sitzen kann, wird zu 82 % später gehfähig werden.

Orthopädische Probleme bei OI sind Frakturen und Deformierungen der langen Röhrenknochen sowie der Wirbelkörper. Die früher angewandte Gipsruhigstellung versucht man heute zu vermeiden, sie führt zu Inaktivitätsosteoporose und zu zunehmender Fehlstellung.

Aktuelle Therapieformen sind Physiotherapie, Orthesenversorgung, Aktivität, als medizinische Möglichkeit die Bisphosphonattherapie und als operative Massnahme die intramedulläre Nagelung präventiv oder zur Frakturbehandlung.

Seit 1963 wird die Bailey-Teleskopnagelung durchgeführt (Stift in Rohr-Technik, sofort belastbar, Frakturrisiko auf 4 - 10 % reduziert). Nachteile dieser Technik sind: Einbringen von den Gelenken her, Fehlbestimmungen von Länge und Durchmesser der Nägel, da dies präoperativ geschehen muss, anspruchsvolle OP-Technik und eine hohe Komplikationsrate, z. B. Dislokationen.

Die Nancy-Nagelung (ESIN) kommt aus Frankreich und ist ein Routineverfahren bei kindlichen Frakturen. Sie wird bei OI seit ca. 10 Jahren angewendet, ist weltweit aber nicht sehr verbreitet. Es handelt sich hierbei um zwei gegenläufig eingebrachte Nägel, deren Enden umgebogen werden, um eine Dislokation zu vermeiden. Der Teleskopeffekt ist durch Auseinandergleiten gewährleistet, die Nägel können nicht verklemmen. Weitere Vorteile sind das einfache perkutane Einbringen, ohne die Gelenke zu beeinträchtigen, die problemlose Bestimmung des Nageldurchmessers/Länge und we-

niger Osteotomien (Knochendurchtrennungen). Der Knochen muss nicht ganz korrigiert werden, er kann sich unter Belastung bis zu 20 % selber weiter auskorrigieren. Nagelungen sind schon vor dem ersten Lebensjahr möglich, bei ganz kleinem Knochendurchmesser kann auch nur ein Nagel eingeführt werden. Ein Wechsel der Nägel erfolgt nach zwei bis vier Jahren.

Die meisten gefährlichen Kinder mit OI haben nach dem Wachstumsabschluss ausgeprägte Deformitäten der unteren Extremitäten sowie häufig eine Beinlängendifferenz. Nach Ende der Wachstumsphase können wachstumslenkende Operationen mit kombinierter Nagelung/Fixateur externe bei vertretbarem Risiko durchgeführt werden, Epiphyseodesen (Fugen-Verödung) sind möglich.

3. Homöopathie und OI

Johanna Wolf lebt mit OI und arbeitet in eigener Praxis mit Schwerpunkt Homöopathie und Naturheilverfahren in Freiburg i. Br., Deutschland

Frau Johanna Wolf, selbst Schulmedizinerin, erklärte die Entstehung der Homöopathie im 18. Jahrhundert: S. Hahnemann, der Begründer der klassischen Homöopathie, entdeckte durch Selbstversuche und Literaturstudien das Prinzip der Ähnlichkeit, d. h. man setzt ein Arzneimittel ein, das in seiner Wirkungsweise der ursprünglichen Krankheit ähnlich ist. Damit regt man die Selbstheilungskräfte an.

Die Arzneimittel werden mit Alkohol oder Milchsüßholz verdünnt, entweder 1:10 als D-Potenzen oder 1:100 als C-Potenzen. Zusätzlich wird bei jedem Verdünnungsprozess 10 x geschüttelt. Dadurch verliert die ursprüngliche Substanz ihre Giftigkeit, nicht aber die Wirksamkeit. Durch die Gabe der hochverdünnten Stoffe wird deren Information weitergegeben. Als Vergleich zu diesem Vorgang des Potenzierens der Mittel eignet sich vielleicht eine Schallplattenaufnahme, bei der auch nichts mehr vom Orchester zu sehen ist, von welchem die Musik ursprünglich stammt.

Die Homöopathie ersetzt die Schulmedizin nicht, sie ergänzt sie.

Beim homöopathischen Gespräch geht der Arzt individuell auf die Beschwerden des Patienten ein. So entsteht ein Bild der Gesamtperson mit ihren Krankheitssymptomen, seelisch wie körperlich.

Frau Wolfs persönliche Erfahrungen haben sie darin bestärkt, dass man Glasknochen mit Homöopathie positiv beeinflussen kann. Sie stellte ein paar wichtige Mittel vor, welche typisch für OI-ler sind: Calcium carbonicum (hilfreich bei schlecht heilenden Brüchen), Lycopodium (bei Zuckungen nach OP), Rhus toxicodendron (Bänder-Schlaffheit).

Die Gabe eines homöopathischen Mittels kann eine Erstverschlimmerung (auch kurzes Fieber) auslösen oder alte Krankheiten können über kurze Zeit wieder auftauchen. Die Symptome verschwinden aber schnell wieder.

4. Diskussionspodium mit den Referenten des Vormittags

Interdisziplinarität bei OI: Eltern von OI-Kindern sollten einen Arzt als Ansprechpartner haben, zu dem sie Vertrauen haben, der alles koordiniert und allenfalls Spezialisten beizieht. Im Kinderspital St. Gallen gibt es für Kinder mit chronischen Krankheiten spezielle Sprechstunden. Die Frage taucht auf, ob es solche Sprechstunden auch für Erwachsene gibt. Im Berner Inselspital gibt es seit einem Jahr eine OI-Gruppe, in der Fachleute sich treffen, die mit OI zu tun haben. Dr. Popp ist dort der Ansprechpartner für Erwachsene. Dr. Pavlovic sieht die Notwendigkeit, auch für Erwachsene eine Sprechstunde anzubieten, da diese oft keine klare Ansprechperson haben.

Der FIF (Freundes-Info-Förderkreis) hat sich zum Ziel gesetzt, bis 2010 die Grundlagen zu schaffen, dass einige OI-Zentren in der Schweiz entstehen können, an denen umfassende OI-Sprechstunden angeboten werden.

Die Frakturheilung ist bei korrekt ausgerichteten Knochen nicht allgemein ein Problem bei OI. Bei wenig Belastung/Mobilität ist die Heilung aber verzögert. Die Homöopathie kann Heilungsprozesse unterstützen.

Bei leichter OI können gebogene Knochen trotzdem relativ stabil sein, Probleme können allenfalls erst nach einer Korrektur auftreten. Man kann etwas aus dem Gleichgewicht bringen, wenn man es begradigt. Die biologische Situation soll genau angeschaut werden, bevor ein Eingriff vorgenommen wird.

Operation oder Schienen? Mit äusserlichen Schienen allein kann ein Knochen nicht begradigt werden. Nur ein stabiler Knochen kann sich selber begradigen. Schienenbehandlung ist langwierig und auch mit Problemen, Unannehmlichkeiten und hohen Kosten verbunden. Manchmal kann man mit einer OP in einem Mal mehr erreichen. Frau Wolf spricht aus eigener Erfahrung: Sie findet Schienen nicht empfehlenswert, diese entlasten Bein und Gelenke und verunmöglichen somit mehr Muskelaufbau und die Stärkung der Gelenke.

An wen sollen sich ältere/erwachsene OI-ler wenden? Eine Knochendichtemessung als Ausgangswert macht Sinn, ebenfalls der Kontakt zu einem Endokrinologen wegen einer Bisphosphonat-Therapie (Frauen müssen in der Menopause etwas tun), Allgemeinmedizin und Alternativmedizin zur Unterstützung der anderen Symptome.

5. Möglichkeiten in der Physiotherapie bei OI – unsere Erfahrungen

Patricia Sonderer, Physiotherapeutin, Kinderspital St. Gallen

Frau Sonderer berichtete über ihre Erfahrungen mit einer OI-Patientin, welche zwischen dem 9. und 20. Lebensjahr am Kinderspital St. Gallen betreut wurde. Es war ein sehr komplexer Fall mit vielen zusätzlichen Problemen wie schlechte Wundheilung, Ödeme, starke Narbenbildung und Gelenkversteifungen.

Nebst verschiedenen Korrektur-Operationen profitierte die Patientin von Medizinischer Trainings-Therapie (MTT = begleitetes Krafttraining), dem Training auf der "Power Plate" (nicht das gleiche wie "Galileo") und von manueller Therapie, auch Aufdehnen des Narbengewebes und TENS.

Frau Sonderer stellte verschiedene Fragen in den Raum. MTT macht Sinn, da in konventionellen Fitness-Zentren die Gewichte und Abstände für OI-Menschen nicht stimmen. Manuelle Therapie

kann Knochen wieder brechen, wenn sie nicht richtig dosiert ist. Dr. Hasler empfiehlt, PhysiotherapeutInnen sollen bei einer Operation einmal dabei sein, um ein Gefühl für die Stabilität der Knochen zu entwickeln.

TENS kann nützen, muss aber aufgedreht werden, um Wirkung zu erzielen, da OI-Patienten diesbezüglich weniger sensibel zu sein scheinen.

6. Therapeutische Möglichkeiten bei verschiedenen Schmerztypen

Dr. med. Konrad Streitberger, Klinik für Anästhesiologie und Schmerztherapie, Inselspital Bern

Definition von Schmerz: Schmerz ist ein unangenehmes Sinnes- und Gefühlserlebnis, das mit aktueller oder potentieller Gewebeschädigung verknüpft ist oder mit Begriffen einer solchen Schädigung beschrieben wird (bohrend, ziehend, reissend...). Schmerzwahrnehmung funktioniert folgendermaßen: Ursache – Nervenleitung nach oben – Interpretation (Schmerzempfinden) im Gehirn – Ableitung nach unten – Modifikation des Schmerzempfindens. Mit verschiedenen Schmerzmitteln kann an verschiedenen Punkten dieses Weges auf das Schmerzempfinden Einfluss genommen werden.

Dr. Streitberger erklärte den Unterschied zwischen nozizeptivem (akut/postoperativ) und neuropathischem Schmerz und deren Behandlungsmöglichkeiten. Als Schmerztherapieverfahren wurden erwähnt: Medikamentöse Schmerztherapie, interventionelle Verfahren, TENS, Akupunktur, psychologische Verfahren, Physiotherapie, manuelle Therapie, physikalische Therapie und multimodale Therapieprogramme.

Akute Schmerzen sind Signal für eine Körperverletzung. Wenn die Schmerzen anhalten, kann über eine Zeitdauer von 6 Monaten ein Schmerzgedächtnis entstehen, und chronische Schmerzen können die Folge sein, welche dann zu einer eigenständigen Krankheit werden.

Dr. Streitberger bezeichnete OI als besondere Herausforderung für die Schmerztherapie.

7. Medikamente in der Behandlung der OI – Was bringt es?

Dr. med. Marco Janner, pädiatrische Endokrinologie, Kinderklinik, Bern

Der menschliche Knochen ist einem permanenten Umbau (remodelling) unterworfen, wobei Osteoblasten den Knochen aufbauen und Osteoklasten den Knochen abbauen. Bei OI geschieht ein vermehrter Knochenumbau und v. a. beim wachsenden Skelett auch mehr Knochenabbau.

Bisphosphonate sind Substanzen, die in das Knochenmineral eingelagert werden und die Osteoklasten hemmen. 1998 wurde die erste klinische Untersuchung (Glorieux) mit 30 Kindern veröffentlicht, die mit Pamidronat bis zu vier Jahre lang behandelt worden waren. Die Studie zeigte, dass Bisphosphonate bei Kindern mit OI die Frakturrate senken, die Knochendichte und Knochenfestigkeit erhöhen und die Schmerzen lindern. Spätere Arbeiten zeigten, dass Bisphosphonate auch die Verformung von Wirbelkörpern verhindern und die Mobilität der Patienten verbessern können. Schwere Nebenwirkungen treten selten auf. Der Langzeitverlauf beim wachsenden Skelett ist jedoch noch immer unklar. Deshalb ist beim Einsatz von Bisphosphonaten Vorsicht geboten und sie sollten den schweren OI-Formen vorbehalten bleiben (eine oder mehr Frakturen pro Jahr oder Wir-

belkörperfrakturen). Die Therapie sollte an spezialisierten Zentren erfolgen und unter Beachtung von altersentsprechender Einnahme von Calcium und Vitamin D.

Die richtige Dosierung der Bisphosphonate ist äusserst wichtig, da sonst Modelling-Defekte auftreten können.

Folgende Bisphosphonate werden häufig eingesetzt: Pamidronat (Aredia), 3-tägige Infusionszyklen, neuerdings auch Neridronat und Zoledronat, beide 1-tägiger Zyklus alle 3 Monate. Die orale Abgabe von Bisphosphonaten bei Kindern wurde bisher nur für Studienzwecke praktiziert. Da jedoch die Resultate nicht überzeugen, wird davon abgeraten.

8. Rehabilitation bei schwerer OI im Kindesalter

Dr. med. Carol Hasler, Orthopädie UKBB Basel, Frau Tanja Kollaritsch, Physiotherapeutin, UKBB Basel und Olivia Werthmüller, Mutter von Leon

Dr. Hasler erläutert die orthopädischen Massnahmen, welche bei Leon im Laufe der ersten sieben Lebensjahre vorgenommen wurden: Knochenbegradigung und Nagelung mit 3,5 Jahren, Nagelwechsel mit 6 Jahren, wobei ein in Basel entwickelter neuartiger Teleskopnagel verwendet wurde. Dieser kann von oben eingeführt werden (Gelenke werden nicht tangiert) und wird mit Querschrauben fixiert. Da oft eine Verbiegung des Oberschenkelhalses vorliegt, wird dieser direkt mit der Schraube in den richtigen Winkel gebracht. Die Winkelverhältnisse im Oberschenkel sollten stimmen, da dies die Gehfähigkeit erhöht. Die Operationen verliefen bei Leon komplikationslos und verbesserten seine Lebensqualität und folglich auch die seiner Familie

Frau Kollaritsch berichtete, wie die Rehabilitation für Leon nach dem Nagelwechsel aufgebaut wurde. Es wurde ein 2-wöchiger Intensivblock, eine Art Trainingslager, durchgeführt: Konkret hatte Leon täglich 3 Trainingseinheiten, davon 2 x Physio- und 1 x Wassertherapie, dies 5 Tage die Woche. Abends ging er nach Hause. Das Wochenende diente der Regeneration. Diese ist ein wichtiger Aspekt des Trainings, da eine solche Rehabilitation mit grossem Aufwand für das Kind und die Familie verbunden ist. Frau Werthmüller beschrieb die Zeit nach einer Reha als "müde Zeit".

Zu Beginn des Trainings steht immer die Formulierung des Ziels unter Mitarbeit des Patienten. Bei Leon waren das der Wunsch, gehen zu können, sowie Transfers (Rollstuhl - WC, Stuhl - Rollstuhl, Boden - Rollstuhl). Es gibt für die Rehabilitation kein fixes Konzept, sie wird an das Kind angepasst. Es wird soweit wie möglich mit Funktionsprüfungen (GMFM, Gehstest) gearbeitet, um eine Verlaufskontrolle und Vergleichsmöglichkeit zu haben. Leon hat diese Tests gerne gemacht, weil sie ihm seine Fortschritte klar aufzeigten. Leons Trainingsinhalte in der Turnhalle waren angepasstes Krafttraining, Steh- und Gehtraining, gemeinsames Spiel. Leon trainierte auch auf dem Galileo (Vibrationsplattform). Im Wasser ging es ums Schwimmen lernen, Gehtraining, um Spass und möglichst viele Erfolgserlebnisse, da im Wasser vieles möglich ist, was an Land (noch) nicht geht.

Leon kann nach drei solcher "Trainingcamps" im Halbjahresabstand grosse Erfolge aufweisen: Deutliche Steigerung der Punktezahl beim GMFM, Erreichen eines selbstständigen Gehens am Rollator, selbstständiges Schwimmen und Tauchen und für ein Mal ist er seinen Kameraden im Sport voraus und kann etwas, was sie noch nicht beherrschen!

Dr. Hasler und Frau Kollaritsch sehen sich mit den Eltern des Kindes als interdisziplinäres Team, in dem eine enge Zusammenarbeit angestrebt wird. Sie sind bereit, die Rehabilitation sehr individuell zu gestalten und auf Wünsche und Bedürfnisse von Kind und Familie einzugehen.

9. Diskussionspodium mit den Referenten des Nachmittags

Eine Begleitung durch eine Physiotherapeutin ist wichtig, um den Anschluss auch im (jungen) Erwachsenenalter nicht zu verlieren. Ein sinnvoller Rhythmus zur Erhaltung des Gesundheitszustandes im Erwachsenenalter ist von der Person abhängig, evtl. blockweise Physiotherapie und v. a. gezielte Freizeitaktivitäten, die die körperliche Aktivität erhalten und fördern. Dr. Hasler weist darauf hin, dass man zwischen 40 und 70 Jahren 20 % seiner Muskelmasse verliert und dass wir alle etwas tun müssen für unsere Muskulatur.

Die Grenze für körperliche Aktivität / Belastung für Ermüdungsbrüche ist sehr individuell, man muss das selber spüren. Es wird empfohlen, auch mal bis an die Grenze zu gehen oder sie sogar zu überschreiten, um sie zu kennen. Nur dann kann man das Maximum an Trainingserfolg herausholen.

Bei gezieltem Muskelaufbau (Krafttraining) kann man hart trainieren, das Training der allgemeinen Ausdauerfähigkeit (z. B. Aquafit) sollte so dosiert werden, dass man nachher noch gehen kann.

Gibt es eine "Abnützung", wenn die Rehabilitation immer am selben Ort stattfindet? Nein, denn gerade kleinere Kinder wollen dorthin, wo sie sich wohlfühlen und auskennen.

Eine stationäre Reha macht auch dann Sinn, wenn die ambulante Therapie gerade stagniert. Ein stationäres Training kann einen neuen Impuls geben. Die Reha am UKBB Basel ist auch für andere Krankheitsbilder möglich. Die Kostenübernahme bei IV-Kindern war bislang kein Problem. Bei der Bisphosphonattherapie wird vor und nach einer Osteotomie eine Pause von ca. 4 Monaten empfohlen, da es sonst zu Problemen bei der Heilung kommen kann. Die Studie ist wissenschaftlich jedoch nicht gut abgestützt.

Bei operierten Kindern wird keine Wetterfühligkeit beobachtet. Längere Schmerzen nach einer OP können eine Infektion oder Verletzung eines Nervs anzeigen.

Warum können nach einer OP Nervenschmerzen auftreten? Nerven sind an sich empfindlich, und bei verbogenen Gliedmassen, wie bei OI üblich, ist es schwierig, die Strukturen zu erkennen. Überdehnung beim Hakenzug kann auftreten, es geschehen aber selten strukturelle Verletzungen (Nervendurchtrennungen Komplikationsrate < 1 %). Wichtig ist eine Schmerzbehandlung direkt danach und frühe Intervention, denn chronisch gewordene Schmerzen sind schwierig zu therapieren.