

Osteogenesis imperfecta

Dr. med. Harry Klima, Leitender Arzt Kinderorthopädie, Ostschweizer Kinderspital

Die Osteogenesis imperfecta ist eine Erkrankung mit abnormer Brüchigkeit der Knochen, blauen Skleren, Schwerhörigkeit, allgemeiner Bandlaxität und vermehrter Verletzlichkeit der Haut mit sehr unterschiedlich starker Ausprägung. Es handelt sich um eine vererbte Fehlbildung und betrifft ein Kind auf 20'000 Geburten.

Das Grundproblem der Osteogenesis imperfecta ist die gestörte Reifung der bindegewebigen Fasern im Knochen. Die Knochenbildung selbst ist lebhaft und die Frakturheilung ist ungestört, wobei die Knochenstruktur keine ausreichende Festigkeit erreicht. Die Ausprägung der Knochenbrüchigkeit variiert sehr stark. Man unterscheidet verschiedene Typen, wobei Neugeborene mit der gravierendsten Form nicht überlebensfähig sind. In einem Drittel der Fälle handelt es sich um den Typ A ohne Beteiligung der Wirbelsäule und nur wenig verbogenen Beinen. In einem Drittel der Fälle treten schwere Verformungen der Wirbelsäule (Typ C und D) auf. In 12% der Fälle handelt es sich um die nicht überlebensfähige Form mit dem Typ E und F. Die blauen Skleren sind bei den neugeborenen Kindern ausgeprägter. Des weiteren sind bei den Kindern mit Osteogenesis imperfecta alle Gelenke hypermobil mit sehr dehnbaren Bändern, die Muskulatur ist schwach, die kleinen Gefässe sind brüchig.

Taubheit tritt besonders häufig bei dem Typ A auf und die Zahnentwicklung ist gestört. Diese Merkmale fehlen bei anderen Erkrankungen mit vermehrter Knochenbrüchigkeit.

Untersuchungen haben gezeigt, dass Kinder, die mit 10 Monaten frei sitzen können, mit grosser Wahrscheinlichkeit gehfähig und Kinder, die in diesem Alter nicht sitzen können, nur in 18% der Fälle die Gehfähigkeit erreichen. Eine nachgewiesene Behandlungsmöglichkeit der Grundkrankheit ist bisher nicht bekannt.

Therapie

Behandelt werden müssen die Frakturen sowie die Verbiegung der langen Röhrenknochen und die Wirbelsäulendeformierung. Bis vor einigen Jahren wurden Frakturen im Kindesalter durch Gipsruhigstellung behandelt oder operativ durch Metallplatten bzw. Fixateur externe. Diese Behandlungsmethoden sind bei Osteogenesis imperfecta völlig ungeeignet, da bei der Ruhigstellung zusätzlich eine Osteoporose auftritt und durch die genannten Operationsmethoden zusätzlich Sollbruchstellen produziert werden. In den letzten Jahren werden die Frakturen bei Osteogenesis imperfecta durch Teleskopnägeln versorgt, welche vom Gelenk her eingebracht werden oder durch zwei gebogene Prevotnägeln, welche ausserhalb des Gelenkes eingebracht werden.

Diese beiden Versorgungstechniken gewährleisten ein Mitwachsen des stützenden Nagels im Knochen, verursachen keine zusätzliche Osteoporose oder Sollbruchstellen wie bei der Gipsruhigstellung.

Die Wirbelsäulendeformierten treten in ca. einem Drittel der Fälle auf. Diese Skoliose ist mit einer Korsettbehandlung kaum zu beeinflussen und muss in den meisten Fällen durch eine operative Aufrichtung mit einem Instrumentarium behandelt werden. Als Schutz vor erneuten Frakturen dienen individuell angepasste gelenkübergreifende Schienen (Orthesen), welche dem Wachstum regelmässig angepasst werden müssen.

