

## **Ατελής Οστεογένεση (osteogenesis imperfecta, OI)**

Περισσότερες Πληροφορίες: <http://users.ima.sch.gr/lenaarva/>

Η Ατελής Οστεογένεση είναι μια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από τα οστά που σπάζουν εύκολα, συχνά από ελάχιστη ή καμία προφανή αιτία. Υπάρχουν τουλάχιστον τέσσερις αναγνωρισμένες μορφές της διαταραχής, που παρουσιάζουν μεγάλη διακύμανση στην σοβαρότητα της ασθένειας από άτομο σε άτομο. Παραδείγματος χάριν, ένα άτομο με ατελή οστεογένεση μπορεί να έχει μόνο μερικά ή και εκατοντάδες κατάγματα στη διάρκεια της ζωής του. Ενώ ο αριθμός ανθρώπων που επηρεάζονται με ατελή οστεογένεση στις Ηνωμένες Πολιτείες είναι άγνωστος, η καλύτερη εκτίμηση προτείνει τουλάχιστον 20.000 και ενδεχομένως τόσο πολλά όπως 50.000 άτομα.

### **Διάγνωση**

Η Ατελής Οστεογένεση (OI) προκαλείται από μια γενετική ατέλεια που έχει επιπτώσεις στο κολλαγόνο που παράγει το ανθρώπινο σώμα. Το κολλαγόνο είναι η σημαντικότερη πρωτεΐνη του συνδετικού ιστού του σώματος και μπορεί να παρομοιαστεί με το πλαίσιο γύρω από το οποίο κατασκευάζεται ένα κτήριο. Στην ατελή οστεογένεση, ένα άτομο έχει είτε λιγότερο κολλαγόνο από το κανονικό, είτε μια χειρότερη ποιότητα του κολλαγόνου από ότι κανονικά, οδηγώντας σε αδύνατα οστά που σπάζουν εύκολα.

Είναι συχνά, αν και όχι πάντα, δυνατό να διαγνωστεί η ατελή οστεογένεση βάσει απλώς κλινικών χαρακτηριστικών γνωρισμάτων (δείτε το διάγραμμα). Οι κλινικοί γενετιστές μπορούν επίσης να εκτελέσουν τις βιοχημικές εξετάσεις (στο κολλαγόνο) ή μοριακές δοκιμές (DNA) που μπορούν να βοηθήσουν να επιβεβαιώσουν μια διάγνωση ατελούς οστεογένεσης σε μερικές περιπτώσεις. Αυτές οι εξετάσεις απαιτούν γενικά αρκετές εβδομάδες προτού να τα αποτελέσματα, και περίπου 10 έως 15 τοις εκατό των ατόμων με ήπιας μορφής ατελούς οστεογένεσης, που έχουν την εξέταση του κολλαγόνου, και περίπου 5 τοις εκατό εκείνων που έχουν κάνει την μοριακή εξέταση, παρουσιάζονται ως αρνητικοί στην ασθένεια παρά ύπαρξη της διαταραχής.

### **Κλινικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα**

Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα της Ατελούς Οστεογένεσης (OI) ποικίλλουν πολύ από το πρόσωπο στο πρόσωπο, ακόμη και μεταξύ των ανθρώπων με τον ίδιο τύπο ατελούς οστεογένεσης, και ακόμη και μέσα στην ίδια οικογένεια και δεν είναι όλα τα χαρακτηριστικά εμφανή σε κάθε περίπτωση. Τα γενικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα των τεσσάρων αναγνωρισμένων τύπων ατελούς οστεογένεσης, που ποικίλλουν στα χαρακτηριστικά και τη δριμύτητα, είναι τα ακόλουθα:

#### **Τύπος I**

- Πιο κοινός και ηπιότερος τύπος ατελούς οστεογένεσης.
- Οστά που προδιαθέτονται στο σπάσιμο. Τα περισσότερα κατάγματα εμφανίζονται πριν από την εφηβεία.
- Κανονικό ή σχεδόν κανονικό ανάστημα.
- Χαλαρές αρθρώσεις και χαμηλός μυϊκός τόνος.
- Ο σκληρός (ασπράδι των ματιών) συνήθως έχει μια μπλε, πορφυρή, ή γκριζα απόχρωση.
- Τριγωνικό πρόσωπο.
- Τάση για κύρτωση της σπονδυλικής στήλης.
- Ελάχιστη ή και καθόλου παραμόρφωση των οστών.
- Πιθανώς εύθραυστα δόντια.
- Πιθανή απώλεια ακοής, αρχίζοντας συχνά στην πρόωρη δεκαετία των 20 ή τη δεκαετία των 30.
- Η δομή του κολλαγόνου είναι κανονική, αλλά η ποσότητα είναι λιγότερη της κανονικής.

#### **Τύπος II**

- Η σοβαρότερη μορφή.
- Συχνά θανατηφόρα κατά τη γέννηση ή αμέσως μετά, συχνά λόγω αναπνευστικών προβλημάτων. Τα τελευταία χρόνια, μερικοί άνθρωποι με τον τύπο II έχουν ζήσει μέχρι την ενηλικίωση ή και περισσότερο.
- Πολυάριθμα κατάγματα και σοβαρή παραμόρφωση των οστών.

- Κοντό ανάστημα με υπανάπτυκτους πνεύμονες.
- Η δομή του κολλαγόνου δεν είναι η κανονική.

### **Τύπος III**

- Εύκολα κατάγματα. Κατάγματα συχνά έχουμε και κατά τη γέννηση, ενώ οι ακτίνες Χ μπορούν να αποκαλύψουν θεραπευμένα κατάγματα που εμφανίστηκαν πριν από τη κύηση.
- Κοντό ανάστημα.
- Ο σκληρός (ασπράδι των ματιών) συνήθως έχει μια μπλε, πορφυρή, ή γκριζα απόχρωση.
- Χαλαρές ενώσεις και φτωχή ανάπτυξη μυών στα χέρια και τα πόδια.
- Βαρελοειδές το σχήμα του θώρακα.
- Τριγωνικό πρόσωπο.
- Τάση για κύρτωση της σπονδυλικής στήλης.
- Πιθανά αναπνευστικά προβλήματα.
- Παραμόρφωση των οστών, συχνά σοβαρή.
- Πιθανώς εύθραυστα δόντια.
- Πιθανή απώλεια ακοής.

### **Τύπος IV**

- Μεταξύ του τύπου I και του τύπου III σε σοβαρότητα.
- Εύκολα κατάγματα, τα περισσότερα πριν από την εφηβεία.
- Κοντότερος από το μέσο στο ανάστημα.
- Ο σκληρός (ασπράδι των ματιών) είναι άσπρος ή σχεδόν άσπρος (δηλαδή, κανονικός στο χρώμα).
- Ήπια έως μέτρια την παραμόρφωση των οστών.
- Τάση για κύρτωση της σπονδυλικής στήλης.
- Βαρελοειδές το σχήμα του θώρακα.
- Τριγωνικό πρόσωπο.
- Πιθανώς εύθραυστα δόντια.
- Πιθανή απώλεια ακοής.
- Η δομή του κολλαγόνου δεν είναι η κανονική.

### **Παράγοντες κληρονομικότητας**

Οι περισσότερες περιπτώσεις ατελούς οστεογένεσης προκαλούνται από μια επικρατούσα γενετική ατέλεια. Μερικά παιδιά με ατελή οστεογένεση κληρονομούν την διαταραχή από έναν γονέα. Άλλα παιδιά γεννιούνται με ατελή οστεογένεση ακόμα κι αν δεν υπάρχει καμία οικογενειακή ιστορία της διαταραχής. Σε αυτά τα παιδιά, η γενετική ατέλεια εμφανίστηκε ως αυθόρμητη μετάλλαξη. Επειδή η ατέλεια, είτε κληρονομούμενη είτε λόγω μιας αυθόρμητη μετάλλαξης, είναι κυρίαρχη, ένα άτομο με ατελή οστεογένεση έχει μια πιθανότητα 50 τοις εκατό να περάσει την διαταραχή σε κάθε ένα από τα παιδιά του/της. Οι γενετιστές μπορούν να βοηθήσουν τους ανθρώπους με ατελή οστεογένεση και τα μέλη της οικογένειας τους να καταλάβουν περαιτέρω τη γενετική της ατελούς οστεογένεσης και τη πιθανότητες της επανάληψης, και να βοηθήσουν στην προ-γενετική διάγνωση για εκείνους που το επιθυμούν.

### **Θεραπεία**

Δεν υπάρχει ακόμα μια θεραπεία για την ατελή οστεογένεση. Η αγωγή κατευθύνεται προς την πρόληψη ή τον έλεγχο των συμπτωμάτων, τη μεγιστοποίηση της δυνατότητας ανεξάρτητης κίνησης και την ανάπτυξη της βέλτιστης οστικής μάζας και μυϊκής δύναμης. Η φροντίδα των καταγμάτων, οι εκτενείς χειρουργικές και οδοντικές επεμβάσεις και η φυσικοθεραπεία συστήνονται συχνά στα άτομα με ατελή οστεογένεση. Η χρήση των αναπηρικών καρεκλών, των στηριγμάτων και άλλων ενισχύσεων κινητικότητας είναι συνήθης, ιδιαίτερα (αν και όχι αποκλειστικά) μεταξύ των ανθρώπων με τους σοβαρότερους τύπους ατελή οστεογένεση.

Μια χειρουργική διαδικασία, αποκαλούμενη ως «rodning» εξετάζεται συχνά για τα άτομα με ατελή οστεογένεση. Αυτή η χειρουργική επέμβαση περιλαμβάνει την παρεμβολή μεταλλικών ράβδων κατά μήκος των μακρικών οστών για να τα ενισχύσει και να αποτρέψει ή/και να διορθώσει τις παραμορφώσεις

Διάφορα φάρμακα και άλλες αγωγές ερευνώνται για την πιθανή χρήση τους για τη θεραπεία της ατελούς οστεογένεσης. Το ίδρυμα OIF μπορεί να παρέχει τις τρέχουσες πληροφορίες για τις ερευνητικές μελέτες και τις πειραματικές θεραπείες για την ατελή οστεογένεση, καθώς επίσης και

τις πληροφορίες ώστε βοηθήσει τα άτομα να αποφασίσουν εάν θα συμμετέχουν στις κλινικές δοκιμές.

Οι άνθρωποι με ατελή οστεογένεση ενθαρρύνονται να ασκούνται όσο το δυνατόν περισσότερο για να βοηθήσουν την ενδυνάμωση μυών και οστών, η οποία μπορεί να βοηθήσει στο να αποτραπούν τα κατάγματα. Η κολύμβηση και η υδροθεραπεία είναι συνήθεις επιλογές άσκησης για τα άτομα με ατελή οστεογένεση, δεδομένου ότι η άσκηση στο νερό επιτρέπει την ανεξάρτητη κίνηση με μικρό κίνδυνο κατάγματος. Για εκείνους που είναι σε θέση, το περπάτημα (με ή χωρίς βοηθήματα) είναι άριστη άσκηση. Τα άτομα με ατελή οστεογένεση πρέπει να συμβουλευθούν τον παθολόγο ή/και το φυσιοθεραπευτή τους για να συζητήσουν την κατάλληλη και ασφαλή άσκηση.

Τα παιδιά και οι ενήλικοι με ατελή οστεογένεση θα ωφεληθούν επίσης από τη διατήρηση ενός υγιούς βάρους, την κατανάλωση θρεπτικών τροφών και την αποφυγή δραστηριοτήτων όπως το κάπνισμα, η υπερβολική κατανάλωση οινοπνεύματος και καφεΐνης και η λήψη των στεροειδών φαρμάκων, που μπορούν να μειώσουν την οστική μάζα και να επιδεινώσουν την ευθραυστότητα των οστών.

### **Πρόγνωση**

Η πρόγνωση για ένα άτομο με ατελή οστεογένεση ποικίλλει πολύ ανάλογα με τον αριθμό και τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων. Παρά τα πολυάριθμα κατάγματα, την περιορισμένη δραστηριότητα και το κοντό ανάστημα, οι περισσότεροι ενήλικοι και παιδιά με ατελή οστεογένεση έχουν παραγωγικές και επιτυχείς ζωές.