

## **Osteogenesis imperfecta - Glasknochenkrankheit**

("osteon" = Knochen, "genesis" = Entstehung, "imperfecta" = unvollkommen)

Bei dieser Erkrankung handelt es sich um eine erbliche Erkrankung, welche durch eine Störung im Kollagenstoffwechsel (Störung der Kollagen-I-Synthese) zu einer erhöhten Knochenbrüchigkeit führt. Kollagen bildet einen sehr wichtigen Bestandteil der Knochenmatrix.

Die Häufigkeit des Auftretens dieser Erkrankung liegt bei ca. 1:10.000-15.000. In Deutschland liegt die Zahl der Betroffenen bei ca. 4000-5000.

### **Symptome, u.a.:**

Das führende Symptom sind Knochenbrüche bei inadäquaten Traumata

- Deformierung der Schädelkalotte
- Ausbildung von flachen Wirbelkörpern (Platyspondylie), Verformung der Wirbelsäule
- Verzögerung der Ossifikation (= Bildung von Knochengewebe)
- Kleinwuchs
- blaue Skleren (weißer Teil des Auges)
- Schwerhörigkeit
- Störung der Zahnbildung
- Überstreckbarkeit der Gelenke
- Herzklappenfehlbildungen
- schwache Muskulatur
- starkes Schwitzen

Aktuell sind 11 Typen bekannt, wir beschränken uns jedoch auf die mildeste Form (Typ I) sowie die schwerste Ausprägung (Typ II). Aufgrund der Variabilität der Ausprägung der Krankheit ist eine klare Zuordnung zu einem der Erkrankungstypen jedoch nicht immer möglich.

- **Typ I:** (Hoeve-Syndrom, Morbus Lobstein) Dieser Typ wird autosomal dominant vererbt. (Erbgang, bei dem das betroffene Allel auf einem Autosom, d.h. einem Nicht-Geschlechtschromosom liegt. Alle Träger des Allels erkranken.) Meist haben Betroffene eine normale Körpergröße oder nur einen geringgradigen Kleinwuchs. Die Erkrankung zeigt sich im Kindesalter, meist mit Beginn des Laufens. Des Weiteren können blaue Skleren sowie eine Schwerhörigkeit im Erwachsenenalter auftreten.

- **Typ II:** (Vrolik-Krankheit) Hier handelt es sich um die schwerste Form dieser Erkrankung. Bereits intrauterin, d.h. im Mutterleib kommt es zu Knochenbrüchen insbesondere der Rippen und langen Röhrenknochen (u.a. Oberarm- und Oberschenkelknochen) wodurch diese bei Geburt verformt und verkürzt sind, was wiederum zu Minderwuchs führt. Außerdem zeigen sich hier die typischen blauen Skleren. Meist sterben Betroffene bei der Geburt oder innerhalb des 1. Lebensjahres.

### **Therapie:**

Da es sich um eine erbliche Erkrankung handelt, können die Ursachen nicht behandelt werden. Die Therapie beschränkt sich somit auf die Behandlung der Symptome. Knochenbrüche werden chirurgisch und orthopädisch versorgt. Durch Marknagelungen lässt sich die Stabilität der Knochen erhöhen. Durch verschiedene Medikamente (Fluor, Calcitonin, Bisphosphonate) wird versucht, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen und abzumildern. Mit Physiotherapie wird versucht, den Muskelaufbau zu fördern und somit beispielsweise die Sturzgefahr zu verringern.