

## ОСТЕОГЕНЕЗИС ИМПЕРФЕКТА

### Определение честота

Остеогенезис имперфекта (ОИ) е вродено наследствено заболяване, при което се наблюдава повишена чупливост на костите, мускулна слабост, проблеми със зъбите, изкривявания на гръбнака, дихателни проблеми, триъгълна форма на лицето и др. Сред другите наименования на заболяването са болест на Лобщайн, синдром на синята склера, болест на стъклените (чупливи) кости и други. Болестността на ОИ е около 1:20 000, като вероятно леката форма не се диагностицира и актуалният показател е по-висок. Засягат се еднакво и двата пола.

### Етиология

Причината е мутация в гена за проколаген тип I (COL1A1 и COL1A2). Тип I колаген участва в изграждането на костите, фасцията, корнеята, склерите, сухожилията, менингите, кожата и представлява около 30% от теглото на човешкото тяло.

### Клинична картина

Началото на заболяването варира в широки граници – при леките форми може да липсват фрактури до напреднала възраст, докато при тежките форми се откриват интраутеринни фрактури. В повечето случаи се касае за нова мутация.

Клиничната картина зависи от типа остеогенезис имперфекта, но може да варира и в рамките на едно и също семейство:

- Тип I (лека форма) – не се наблюдават деформации на дългите кости. Склерите могат да бъдат сини или бели. Броят на фрактурите след лека травма варира между 1-2 до 60 през целия живот. Те са по-чести в детската възраст. Крайният ръст обикновено е нормален. Може да се наблюдава дентиногенезис имперфекта (засягане на зъбите). Другите симптоми при тази форма са кифосколиоза и глухота. Намалена е физическата активност на пациентите.
- Тип II (много тежка форма) – склерите могат да бъдат сини. Има характерен лицев дисморфизъм – малък нос, микрогнатия. При всички пациенти се наблюдават интраутеринни фрактури, които засягат черепа, дългите кости, прешлените, ребрата. Причина за леталния изход могат да бъдат изключителната чупливост на ребрата, пулмонална хипоплазия, малформации или кръвоизливи в ЦНС.
- Тип III (тежка форма) – клиничната картина се характеризира със ставна свръхподвижност, мускулна слабост, хронични интермитиращи костни болки, деформации на черепа, които са резултат от ранни фрактури. Лицето може да има триъгълна форма с изпъкнали фронтални тубери. Нарушени са функцията и подвижността на пациентите. Наблюдава се и дентиногенезис имперфекта. Цветът на склерите варира. Интраутеринните фрактури са чести. Деформациите на крайниците са прогресиращи и водят до скъсяването им. Във връзка с кифосколиозата може да се наблюдават респираторни проблеми.
- Тип IV (умерено тежка форма) – този тип не е обособен ясно. Фрактурите обикновено започват в детската възраст, но могат да се наблюдават и интраутеринно. Дългите кости са деформирани.
- Съществуват и други типове на ОИ, но те са изключително редки и обикновено се считат за подтипове на умерено тежката форма (тип IV).

### Генетична консултация

ОИ е наследствено заболяване, което в повечето случаи се унаследява автосомно-доминантно и най-често е свързано с нова мутация. Има съобщения за фамилност и автосомно-рецесивен тип на унаследяване. Пренатална диагноза чрез определяне на ДНК мутацията е възможна чрез хорионна биопсия. Пренатален ехографски скрининг може да се използва за определяне аномалиите на дългите кости в 15-18 гестационна седмица и фрактури на ребрата.

### Лечение

Лечението е симптоматично. Няма окончателно становище за приложението на бифосфонатите, които се използват за лечение на остеопороза и могат да увеличат здравината и плътността на костите при ОИ. Препоръчва се висококалорична диета, богата на калций и витамин D.

При по-тежки случаи може да се използват метални скоби и дори хирургически да се поставят метални прътове към дългите кости на краката, за да се повиши здравината им и да се намали риска от фрактури. При евентуални деформации може да се прибегне и до реконструктивна хирургия с цел да се повлияе благоприятно върху двигателните способности.

Независимо от профилактиката и лечението, фрактури се случват. Повечето зарастват бързо, но трябва да се избягва продължителното обездвижване на пациентите след операция.

### Рехабилитация и съпътстващи грижи

Лечението на кърмачета и деца с ОИ поставя трудни за вземане решения преди педиатри, ортопеди и специалисти по рехабилитационна медицина. Физикалната терапия обаче е с доказан благоприятен ефект при голяма част от тези пациенти. Съобразени със специфичните възможности и потребности на всяко дете, комплексът упражнения подобрява стойката и цялостната издръжливост, дава възможност за самостоятелно придвижване.

Планът за рехабилитация трябва да насърчава и поддържа оптималната функция на организма. Той трябва да включва ранна интервенция, укрепване на мускулите, аеробна издръжливост и доколкото е възможно, самостоятелно придвижване. Специално внимание се обръща на упражнения засилване на тазовия пояс и мускули на долните крайниците. Ранната детска възраст предлага много възможности за развитие на функционалните способности на организма и по този начин да се избегнат някои от деформации, като например тортиколис, който често се наблюдава при пациентите с ОИ. Правилното позициониране е от решаващо значение да се намали риска за контрактури и малформации. Важно е да не се оставя детето във фиксирано положение, легнало или седнало, за дълги периоди от време. Обездвижването намалява мускулна маса и сърдечно-съдовия фитнес и води до намаляване на костната плътност. Затова е важно при лечението след фрактури да се намалят максимално тези ефекти. Водната терапия и плуването в частност са силно препоръчителни.

Оптимално приложена, физикалната програма позволява високо ниво на функционалната активност при децата с ОИ, в съчетание с приемливо ниво на риск от фрактури. Включването в училищни и социални дейности допълва психологическата страна на този процес.

### Литература

1. Plotkin H. Syndromes with congenital brittle bones. *BioMed Central Pediatrics*. 2004;4 (16)
2. Esposito P, Plotkin H. Surgical treatment of osteogenesis imperfecta: current concepts. *Curr Opin Pediatr*. Feb 2008;20(1):52-7.
3. Guide to Osteogenesis Imperfecta for Pediatricians and Family Practice Physicians. National Institutes of Health Osteoporosis and Related Bone Diseases – National Resource Center. November 2007
4. Gerber LH, Binder H, Weintrob J, Grange DK, Shapiro J, Fromherz W, Berry R, Conway A, Nason S, Marini J. Rehabilitation of children and infants with osteogenesis imperfecta. A program for ambulation. *Clin Orthop Relat Res*. 1990 Feb; (251):254-62.
5. Binder, H., Conway, A., Hason, S., Gerber, L. H., Marini, J., Berry, R. and Weintrob, J. (1993), Comprehensive rehabilitation of the child with osteogenesis imperfecta. *Am. J. Med. Genet.*, 45: 265–269. doi: 10.1002/ajmg.1320450224.

## МЕДИЦИНСКИ ЦЕНТЪР РАРЕДИС

### ОБУЧЕНИЕ И РЕХАБИЛИТАЦИЯ НА ХОРА С РЕДКИ БОЛЕСТИ

Електронна поща: [medical@raredis.org](mailto:medical@raredis.org)  
Адрес за кореспонденция: ул. “Ландос” 24, ет.1,  
Пловдив 4000  
Телефон: 032 577 447  
Интернет сайт: [www.raredis.org](http://www.raredis.org)

