

Η ατελής οστεογένεση στην Ελλάδα

2010-07-27 19:09:29

Τι είναι η ατελής οστεογένεση

□ (Osteogenesis Imperfecta – **OI**) ;

Η ατελής οστεογένεση (OI) είναι μία σπάνια κληρονομήσιμη διαταραχή του συνδετικού ιστού. Κυριολεκτικά, 'OI' σημαίνει 'μη τέλεια δομή-κατασκευή των οστών'. Αυτή η ετυμολογική ερμηνεία παραπέμπει στο πιο σημαντικό χαρακτηριστικό της OI : την ευθραυστότητα των οστών (τα κόκαλα σπάνε εύκολα). Τα κόκαλα ενός ατόμου με OI μπορούν να σπάσουν, χωρίς κανένα εμφανές αίτιο. Αυτό μπορεί να συμβεί σε όλες τις ηλικίες, ακόμη και πριν την γέννηση. Υπάρχουν πολλά συνώνυμα του όρου 'OI' σε διάφορες γλώσσες.

Στην ελληνική βιβλιογραφία συναντώνται τα παρακάτω συνώνυμα της ατελούς οστεογένεσης:

- **Osteogenesis Imperfecta**
- Ατελής οστεογένεση
- Σύνδρομο του μπλε σκληρού
- Ekman syndrome
- Ekman-Lobstein syndrome
- Ψευδοραχίτιδα
- Νόσος των εύθραυστων οστών
- Κληρονομική ινώδης οστεοδυσπλασία
- Lobstein's disease
- Οστεομυοπάθεια
- εμβρυακή οστεοπόρωση
- Ιδιοπαθής οστεοψαθύρωση
- Εμβρυακή οστεοψαθύρωση
- Spruway-Eddowes syndrome
- Van der Hoeve – De Kleyn syndrome
- Vrolijk disease (syndrome)

Οι άνθρωποι με ατελή οστεογένεση έχουν εύθραυστα οστά

□

□

Συμπτώματα της 'OI'

Η ευθραυστότητα των οστών διαφέρει από ασθενή σε ασθενή. Έτσι λοιπόν ο αριθμός των καταγμάτων ποικίλει από λίγα έως πάνω από εκατό. Όλος ο συνδετικός ιστός πάσχει, όχι μόνον

αυτός των οστών. Έτσι λοιπόν , εκτός από τα κατάγματα, μπορεί να παρατηρηθούν και τα παρακάτω συμπτώματα:

- Κύρτωση στα χέρια , στα πόδια ή στην σπονδ. στήλη (σκολίωση ή κύφωση)
- Παραμορφώσεις του κρανίου,
- Τριγωνικό πρόσωπο,
- Χαμηλό ανάστημα,
- Πολύ μεγάλη χαλαρότητα στις αρθρώσεις,
- εξάρθρηματα,
- μώλωπες χωρίς σημαντικό αίτιο (αιματώματα),
- μπλε ή γκρι απόχρωση στον σκληρό των ματιών (αντί του λευκού χρώματος),
- απώλεια (συνήθως μερική) ακοής,
- παραμορφώσεις των δοντιών (dentinogenesis imperfecta),
- ανεπάρκεια στις βαλβίδες στην καρδιά,
- *κοντός λαιμός (basilar impression)*,
- αίσθημα μεγάλης κόπωσης,
- έντονη εφίδρωση,
- η 'ΟΙ' ακόμη μπορεί να οδηγήσει σε κάποια αναπηρία και έτσι να είναι απαραίτητη χρήση αναπηρικού καροτσιού ή δεκανικιών.

Πρέπει να τονισθεί ότι:

Ο ασθενής έχει κάποια από όλα τα προηγούμενα συμπτώματα, αλλά συνήθως δεν τα εμφανίζει όλα.

Πολλά άτομα μπορεί να μην εμφανίσουν κανένα σύμπτωμα.

Η 'ΟΙ' **ποικίλει** στην εμφάνισή της από άτομο σε άτομο και είναι **απρόβλεπτη** όσον αφορά την εξέλιξή της σε ένα άτομο.

Κατάταξη

Το 1979 προτάθηκε μία κατάταξη της 'ΟΙ' σε 4 τύπους, βασισμένη σε κλινικά κριτήρια. Με κάποιες μικρές τροποποιήσεις αυτή η κατάταξη ακόμη χρησιμοποιείται.

Δεν είναι πάντα δυνατόν να καθορισθεί ο τύπος της 'ΟΙ' σε κάθε ασθενή.

Τύπος I

- Ο πιο συνήθης και ήπιος τύπος ατελούς οστεογένεσης.
- Τα οστά έχουν την προδιάθεση για κατάγματα. Τα περισσότερα κατάγματα συμβαίνουν πριν την εφηβεία.
- Κανονικό ή σχεδόν κανονικό ανάστημα.

- Χαλαρές αρθρώσεις και χαμηλός μυϊκός τόνος.
- Ο σκληρός (το ασπράδι του ματιού) συνήθως έχει μια μπλε, μοβ ή γκρι απόχρωση.
- Τριγωνικό πρόσωπο.
- Τάση για καμπύλωση της σπονδυλικής στήλης.
- Καθόλου ή ελάχιστη παραμόρφωση των οστών.
- Πιθανώς εύθραυστα δόντια.
- Πιθανή απώλεια ακοής που συχνά ξεκινάει στην ηλικία των είκοσι ή τριάντα χρόνων.
- Η δομή του κολλαγόνου είναι κανονική αλλά η ποσότητα είναι μικρότερη από την κανονική.

Τύπος II

- Η πιο σοβαρή μορφή.
- Συχνά θανατηφόρα λίγο μετά τη γέννηση, συχνά λόγω αναπνευστικών προβλημάτων. Τα τελευταία χρόνια, μερικοί άνθρωποι με Τύπο II έχουν ζήσει μέχρι την ενηλικίωση.
- Πολλαπλά κατάγματα και σοβαρή παραμόρφωση των οστών.
- Κοντό ανάστημα με υπανάπτυκτα πνευμόνια.
- Η δομή του κολλαγόνου δεν είναι κανονική.

Τύπος III

- Τα οστά σπάνε εύκολα. Τα κατάγματα υπάρχουν συχνά από τη γέννηση και οι ακτίνες x μπορεί να αποκαλύψουν απεκατεστημένα κατάγματα που συνέβησαν πριν τη γέννηση.
- Κοντό ανάστημα.
- Ο σκληρός έχει μια μπλε, μοβ ή γκρι απόχρωση.
- Χαλαρές αρθρώσεις και κακή ανάπτυξη των μυών σε πόδια και χέρια.
- Το σχήμα του θώρακα είναι βαρελοειδές.
- Τριγωνικό πρόσωπο.
- Καμπύλωση της σπονδυλικής στήλης.
- Πιθανώς αναπνευστικά προβλήματα.
- Παραμόρφωση των οστών, η οποία συχνά είναι σοβαρή.
- Πιθανώς εύθραυστα δόντια.

- Πιθανή απώλεια ακοής.
- Η δομή του κολλαγόνου δεν είναι κανονική.

Τύπος IV

- Σοβαρότητα μεταξύ του Τύπου I και III.
- Τα οστά σπάνε εύκολα, κυρίως πριν την εφηβεία.
- Κοντύτερο από το μέσο όρο ανάστημα.
- Ο σκληρός είναι λευκός ή σχεδόν λευκός, δηλαδή φυσιολογικός.
- Ήπια έως μέτρια παραμόρφωση των οστών.
- Τάση για καμπύλωση της σπονδυλικής στήλης.
- Το σχήμα του θώρακα είναι βαρελοειδές.
- Τριγωνικό πρόσωπο.
- Πιθανώς εύθραυστα δόντια.
- Πιθανή απώλεια ακοής.
- Η δομή του κολλαγόνου δεν είναι κανονική.

Νεώ τερα δεδομένα δείχνουν ότι υπάρχουν και άλλοι τύποι που έχουν παρόμοια συμπτώματα με του 4 κύριους τύπους. (

**<http://www.oif.org/site/PageServer?pagename=FastFacts>) & (
<http://www.oif.org/site/PageServer?pagename=NovelForms>)**

Διάγνωση

Η 'ΟΙ' είναι αρκετά δύσκολη στην διάγνωσή της μερικές φορές. Πολλοί γιατροί δεν είναι εξοικειωμένοι με αυτήν και πολλές περιπτώσεις μπορούν να μείνουν αδιάγνωστες για πολύ καιρό ή και για πάντα.

Είναι μύθος ότι όλοι οι ασθενείς με 'ΟΙ' έχουν μπλε σκληρό στα μάτια. Μόνο ένα ποσοστό αυτών έχουν μπλε σκληρό.

Μερικές φορές οι γιατροί υποψιάζονται παιδική κακοποίηση ενώ στην πραγματικότητα το παιδί έχει 'ΟΙ', κάτι το οποίο είναι ιδιαίτερα απογοητευτικό και ίσως προσβλητικό για τους γονείς.

Αν νομίζετε ότι εσείς ή το παιδί σας έχει 'ΟΙ' ζητήστε από την εθνική σας 'εταιρεία ΟΙ' να σας καθοδηγήσει σε κάποιον ειδικό που είναι εξοικειωμένος με την 'ΟΙ'.

Αίτιο της ΟΙ

Στις περισσότερες περιπτώσεις η ΟΙ οφείλεται σε κάποιο ελάττωμα σε κάποιο από τα δύο γονίδια που κωδικοποιούν το κολλαγόνο I (*collagen I*), π.χ. το COL1A1 στο χρωμόσωμα 17 ή το COL1A2 στο χρωμόσωμα 7. Το ελάττωμα αυτό διαταράσσει την παραγωγή του κολλαγόνου.

Στην 'ΟΙ' τύπου I το κολλαγόνο που παράγεται είναι πολύ λίγο αλλά είναι φυσιολογικό στην δομή του.

Στους άλλους τύπους το κολλαγόνο είναι κακής δομικής ποιότητας, ενώ και η ποσότητα του παραγόμενου κολλαγόνου μπορεί να είναι μειωμένη.

Θεραπεία

Δεν αναμένεται ότι το αίτιο της ΟΙ μπορεί να αντιμετωπισθεί στο κοντινό μέλλον. Άρα και η ΟΙ δεν μπορεί να θεραπευτεί, ως προς το αίτιό της, προς το παρόν. Ωστόσο η προσεκτική αγωγή και αντιμετώπιση της ΟΙ μπορεί να ανακουφίσει τον ασθενή από τα συμπτώματα. Οι σύγχρονες θεραπείες αποσκοπούν στην μείωση των συνεπειών αυτού του γονιδιακού ελαττώματος και στην πρόληψη των επιπλοκών. Αυτό τις περισσότερες φορές σημαίνει ένα μακρύ θεραπευτικό πλάνο που πιθανόν να συμπεριλαμβάνει: ορθοπαιδική αντιμετώπιση των καταγμάτων, αγωγή για την βελτίωση της ακοής, οδοντιατρική θεραπεία, φυσιοθεραπεία, ψυχολογική υποστήριξη, γενετική καθοδήγηση, εξέταση του DNA, κοινωνική πρόνοια, χρήση εξοπλισμού όπως το αναπηρικό καροτσάκι κ.α. και μερικές φορές τροποποίηση των διατροφικών συνηθειών.

Προσοχή πρέπει να δοθεί στην πρόληψη της οστεοπόρωσης, αφού οι ασθενείς με ΟΙ είναι περισσότερο ευάλωτοι σε αυτήν από τους άλλους ανθρώπους.

Από τα μέσα της δεκαετίας του '90 έχουν δοκιμαστεί ορισμένα φάρμακα που λέγονται διφωσφονικά (*bisphosphonates*), με πολύ καλά αποτελέσματα, ειδικά όταν εφαρμόστηκαν από την βρεφική ηλικία.

Πρόγνωση

Λόγω της μεγάλης ποικιλομορφίας της ΟΙ από άτομο σε άτομο είναι αδύνατον να προβλεφθεί η πορεία της σε κάθε άτομο. Προτείνεται η αναζήτηση της γνώμης των ειδικών για κάθε περίπτωση ξεχωριστά.

Σε πολλές περιπτώσεις η ευθραυστότητα σχεδόν εξαφανίζεται μετά την εφηβεία, χωρίς να έχουν βρεθεί οι λόγοι, στους οποίους οφείλεται αυτό.

Κληρονομικότητα

Η ΟΙ είναι κληρονομούμενη με την λεγόμενη 'επικρατούσα κληρονομικότητα'. Αυτό σημαίνει ότι όταν

ένας γονέας έχει Οι τότε για κάθε νεογέννητο παιδί του υπάρχει 50% πιθανότητα να έχει και αυτό Οι.

Σε πολλές περιπτώσεις η Οι ενός νεογέννητου οφείλεται σε μετάλλαξη (οι γονείς του δεν έχουν Οι). Η μετάλλαξη αυτή βέβαια κληρονομείται και πάλι με τον επικρατών τρόπο.

Το όλο θέμα περιπλέκεται λόγω του φαινομένου του μωσαϊκισμού (mosaicism). Λόγω λοιπόν της πολυπλοκότητας του ζητήματος, προτείνεται η αναζήτηση ειδικού γενετιστή.

□

Η ατελής οστεογένεση (Ο.Ι.) είναι μία γενετική και κληρονομήσιμη ασθένεια. Οι τύποι I και IV μερικές φορές εμφανίζονται στις οικογένειες διαμέσω διαφόρων γενεών. Ο τρόπος κληρονομικότητας της ασθένειας είναι ο επικρατών: ένας/μία ασθενής έχει 50% πιθανότητα να μεταβιβάσει το υπεύθυνο γονίδιο στον απόγονό του/της, και 50% πιθανότητα να μεταβιβάσει το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο (όλοι οι άνθρωποι έχουμε δύο αντίγραφα – αλληλόμορφα όλων των γονιδίων μας, με εξαίρεση τα φυλοσύνδετα χρωμοσώματα).

Αν και παρατηρείται κάποιου βαθμού ποικιλότητα (π.χ. στον αριθμό των καταγμάτων) ανάμεσα σε ασθενείς που είναι συγγενείς μεταξύ τους, ο κλινικός τύπος μιας δεδομένης οικογένειας παραμένει ο ίδιος διαμέσω των γενεών, αφού το ίδιο βασικό γενετικό ελάττωμα περνάει από τον γονέα στο παιδί. Η Ο.Ι. από την άλλη μεριά, είναι πολύ ετερογενής στις μη συσχετιζόμενες περιπτώσεις: η κάθε περίπτωση ενός ατόμου μπορεί να αντιπροσωπεύει ένα διαφορετικό γενετικό ελάττωμα στα γονίδια που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή του κολλαγόνου.

Η Ο.Ι., όπως και άλλες επικρατούσες γενετικές παθήσεις, μπορεί να εμφανιστεί επίσης με τον αυτόματο τρόπο. Το τελευταίο συμβαίνει ιδιαίτερα για τον τύπο III και τύπο II (που αποτελούν τις πιο σοβαρές μορφές Ο.Ι., συχνότερα), αλλά μπορεί να συμβαίνει και στους άλλους τύπους. Όταν γεννιέται ένα παιδί με Ο.Ι. από υγιείς γονείς, υποθέτουμε ότι μια μετάλλαξη έχει συμβεί σε ένα γονίδιο του κολλαγόνου. Οι μεταλλάξεις είναι σποραδικές, μη προβλέψιμες αλλαγές του γενετικού υλικού (DNA). Τις περισσότερες φορές η μετάλλαξη συμβαίνει σε κάποιον γαμέτη (στο ωάριο ή στο σπερματοζωάριο) η ένωση των οποίων θα καταλήξει στην γέννηση του παιδιού με Ο.Ι.. Στις οικογένειες όπου εμφανίζεται μια αυτόματη περίπτωση Ο.Ι., οι υγιείς συγγενείς δεν έχουν την μετάλλαξη και έτσι οι απόγονοί τους δεν διατρέχουν κανένα κίνδυνο. Αντίθετα ο/η ασθενής έχει 50% πιθανότητα να μεταβιβάσει το μεταλλαγμένο γονίδιο και άρα την ασθένεια στους απογόνους του/της, αρχίζοντας μια καινούργια αλυσίδα κληρονομήσιμης Ο.Ι. διαμέσω των γενεών.

*** ΜΩΣΑΪΚΙΣΜΟΣ ***

Όσο για τους γονείς, μελέτες σε μεγάλο αριθμό οικογενειών, στις οποίες υγιείς γονείς είχαν παιδί με τύπο II (θανάσιμος τύπος Οι), έχουν δείξει επανεμφάνιση της ασθένειας (π.χ. και άλλη εγκυμοσύνη με παιδί με Οι) σε 5-7% των περιπτώσεων. Αυτή η αινιγματική κατάσταση στην αρχή εξηγήθηκε εσφαλμένα με έναν διαφορετικό τρόπο κληρονομικότητας (υπολειπόμενο αυτοσωματικό) και ακόμα μπορεί να προκαλεί σύγχυση (και λανθασμένη γενετική καθοδήγηση) από κλινικούς ιατρούς οι οποίοι δεν είναι ενημερωμένοι στις σύγχρονες εξελίξεις για την Οι. Ο Peter Byers και οι συνεργάτες του (στο πανεπιστήμιο του Seattle-USA) και επακόλουθα, πολλοί άλλοι ερευνητές, έχουν καταδείξει ότι η επανεμφάνιση της Οι, σε οικογένειες με αρνητικό κλινικό ιστορικό, οφείλεται σε μετάλλαξη σε κάποιο από τα γονίδια του κολλαγόνου (COL1A1 ή COL1A2), η οποία κληρονομείται με τον επικρατών τρόπο: η μετάλλαξη, εμπεριέχεται μόνο σε ένα συγκεκριμένο ποσοστό των γενετικών κυττάρων ενός δεδομένου γονέα (του πατέρα ή της μητέρας), ο οποίος με αυτόν τον τρόπο διατρέχει τον κίνδυνο της δημιουργίας περισσότερων του ενός ασθενούς παιδιού. *Αυτό το φαινόμενο ονομάζεται μωσαϊκισμός – (mosaicism).* □ Είναι πολύ δύσκολο να ανιχνευθεί ένα άτομο που έχει μωσαϊκισμό : το να ψάχνεις για

την μετάλλαξη σε αυτόν, είναι σα να ψάχνεις φύλλους στα άχυρα. Μόνο όταν η μετάλλαξη ταυτοποιηθεί στο ασθενές παιδί (που την κουβαλά στα κύτταρά του), είναι δυνατόν να φτιαχτούν ειδικά μοριακά αντιδραστήρια για να εξετασθούν οι γονείς για την παρουσία του μωσαϊκισμού (ο οποίος είναι σε γενικές γραμμές ανιχνεύσιμος στα γενετικά κύτταρα και στα λευκά κύτταρα του αίματος) και να εκτιμηθεί (υποθετικά) ο κίνδυνος επανεμφάνισης της ΟΙ. Ο μωσαϊκισμός μπορεί να συμβεί σε οποιοδήποτε κλινικό τύπο ΟΙ, αλλά ως σήμερα έχει καταγραφεί εκτενώς μόνο για τον τύπο ΙΙ: η συχνότητά του εκτιμάται εμπειρικά ότι κυμαίνεται μεταξύ 5-7%. Για περισσότερες πληροφορίες βλέπε: <http://www.oif.org/site/PageServer?pagename=Genetics>

Συχνότητα εμφάνισης

Η ΟΙ είναι σπάνια διαταραχή. Η συχνότητά της εκτιμάται ότι είναι από 1:10.000 έως 15.000. Υπόψιν ότι στα προηγούμενα νούμερα δεν λαμβάνονται υπόψιν οι ελαφριές περιπτώσεις που δεν διαγιγνώσκονται ποτέ. Η ΟΙ υπάρχει σε όλες τις φυλές και είναι ανεξάρτητη του φύλου.

Μόνο 0.008% του παγκόσμιου πληθυσμού έχουν ΟΙ. Αυτό σημαίνει ότι υπάρχουν 0.5 εκατομμύριο άτομα με ΟΙ παγκοσμίως.

Περισσότερες λεπτομέρειες και στατιστικά στοιχεία για τα μέλη του OIFE (Osteogenesis Imperfecta Federation Europe), σε όλα τα ευρωπαϊκά κράτη, μπορούν να βρεθούν στην σελίδα της ΟΙΕ στο διαδίκτυο (www.oife.org).

Η ζωή με ΟΙ

Παρ' όλες τις δυσκολίες που έχει η ζωή ενός ανθρώπου με ΟΙ, ωστόσο, αν υπάρχει η θέληση, μπορεί να είναι ευτυχισμένη και αξιόλογη. Πολλοί άνθρωποι με ΟΙ ζουν ανεξάρτητα και επιτυχημένα (κάποιοι από αυτούς είναι και διάσημοι). Μπορούν να παντρευτούν ή να ζήσουν σε σταθερές μακροχρόνιες σχέσεις και να κάνουν παιδιά.

Η αμοιβαία υποστήριξη μέσω της ανταλλαγής εμπειριών και πληροφοριών είναι πρωτεύουσας σημασίας για τους ανθρώπους με ΟΙ και τις οικογένειές τους.

Παρακαλώ επικοινωνήστε με την εθνική σας 'εταιρεία ΟΙ' για περαιτέρω πληροφορίες και βοήθεια.

Σημείωση

Αν και όλες οι παραπάνω πληροφορίες έχουν συλλεχθεί προσεκτικά από το διαδίκτυο ο υπογράφων αρνείται οποιαδήποτε ευθύνη άμεση ή έμμεση. Καλωσορίζω τα σχόλιά σας. Αν βρείτε οτιδήποτε στις παραπάνω πληροφορίες, ανακριβές, παραπλανητικό ή με οποιοδήποτε τρόπο ενοχλητικό [παρακαλώ ειδοποιήστε με](#), ώστε να κάνω τις απαραίτητες βελτιώσεις.

Η Ελληνική Εταιρεία Ατελούς Οστεογένεσης

βρίσκεται στην διαδικασία ίδρυσής της.

medReha

Η ατελής οστεογένεση στην Ελλάδα

If you are interested you may contact:
e-mail: katerina_kavalidou@yahoo.gr

Αν ενδιαφέρεστε , μπορείτε να επικοινωνήσετε :
katerina_kavalidou@yahoo.gr

Επισκεφτείτε το site του υπό ίδρυση συλλόγου: www.oif.gr

[Share / Save](#)   