

Vad är osteogenesis imperfecta, OI?

OSTEOGENESIS IMPERFECTA, OI, ÄR EN SJUKDOM vars främsta kännetecken är benskörhet. Sjukdomen beror på en genetik förändring i det vanligaste proteinet i benvävnad, kollagen.

I benvävnaden fungerar kollagen som stödvävnad. Det består av trådlika bildningar, vilka i skelettet fungerar som armeringen i betong. För liten mängd eller onormal struktur gör att armeringen är sämre, vilket leder till varierande grad av benskörhet. Kollagendefekten medför också att kalk binds sämre vilket gör att skelettet blir mjukare. Förutom i skelettet finns kollagen också i ledband, blodkärlsväggar och tänder.

På grund av det sköra skelettet uppstår lätt frakturer, även utan att barnet ramlar eller gör sig illa. Det kan räcka med en nysning eller lätt stöt. Eftersom skelettet är mjukt och skört uppstår dessutom ofta felställningar.

Osteogenesis imperfecta är en medfödd sjukdom. Den uppstår antingen genom en mutation, en nyuppkommen förändring av arvsmassan, eller ärvs från någon av föräldrarna.

Sjukdomen varierar mycket, från svåra former med många frakturer, till lindriga former där det enda kännetecknet är blåskiftande ögonvitor. Vid svåra former uppkommer frakturer redan under fosterstadiet.

Utöver benskörhet har barn med osteogenesis imperfecta en rad varierande symptom beroende på vilken form av sjukdomen de har. Dessa är smärtor, instabilitet i leder, ökad tendens till blåmärken, blå ögonvitor, kortväxthet och sköra tänder. Hälften av barnen får hörselnedsättningar.

Varje år föds i Sverige cirka fem barn med sjukdomen. Barn med osteogenesis imperfecta är normalbegåvade och har god social förmåga.

Behandling

NYFÖDDA BARN MED OSTEOGENESIS IMPERFECTA måste tas om hand med stor försiktighet. De frakturer som uppstått under fostertiden behandlas. Nu för tiden väljer man dessutom att förlösa barnen med kejsarsnitt i de fall man kunnat konstatera osteogenesis imperfecta innan födelsen. Det är också viktigt att föräldrar omedelbart får information om hur de ska hålla och sköta sitt barn för att inte frakturer och svår smärta ska uppstå.

Barnen ska inte sättas upp innan de själva klarar att hålla upp huvud och rygg.

Ett barn som börjar gå behöver stadiga och lätta skor med hålfotsinlägg och ibland stödjande skenor. Gångträning ska ske med stöd av sjukgymnast.

Fysisk träning stärker barnens skelett och förhindrar urkalkning. Rörelseträning i varm bassäng är något som passar många. Men vad som är lämpliga aktiviteter är individuellt och beroende på vilken form av sjukdomen barnet har.

Tidigare bestod behandlingen mest av att kirurgiskt korrigerade de felställningar som uppkommit och att fixera frakturer. Nu finns nya medicinska behandlingsmetoder för att minska bennedbrytningen, som ofta är hög vid osteogenesis imperfecta. Skelettet blir kalkrikare och mindre mjukt. Frakturerna minskar, liksom de svåra skelettsmärterna, något som förbättrat livssituationen för många barn.

Alla resurserna kring barnen måste anpassas individuellt. Hemmet måste vara säkert och barnet behöver stöd i sin

vardag för att undvika situationer som kan leda till att det skadar sig. Det är också viktigt att alla kring ett barn med osteogenesis imperfecta, syskon, kamrater och lärare, får kunskap om hur de ska agera för att undvika olyckor. Forskning pågår och nya behandlingsmetoder tillkommer successivt.

Olika former av osteogenesis imperfecta:

- *Typ I* är den lindrigaste och vanligaste formen, benskörheten är lindrig till måttlig. Ibland är enda tecknet blå ögonvitor. Den vuxna slutlängden är oftast 5-10 cm kortare än normal längd.
- *Typ II* leder till mycket svår benskörhet med flera frakturer och felställningar redan under fosterlivet. Fler än hälften dör före födseln eller under första levnads-månaden.
- *Typ III* är en svår form av sjukdomen. De nyfödda barnen har många frakturer som uppstått i fosterlivet och under förlossningen. Skelettet är så mjukt att musklerna är starkare än skelettet, vilket gör att rörbenen i armar och ben blir böjda. Utan behandling leder det mjuka skelettet till ständiga frakturer med smärtor och svåra felställningar. Barnen kan ha hundratals frakturer. En nysning eller hostning kan framkalla sprickor i revbenen. När barnen slutat växa är slutlängden cirka 100 centimeter. För att förflytta sig behöver de elektrisk rullstol.
- *Typ IV* är en mellanform med stor variation i svårighetsgrad.

”Ett rättvist samhälle och ett utvecklande liv för barn och unga med rörelsehinder.”

RBU:S VISION

Välkommen till RBU!

I RBU SAMLAS BARN OCH UNGA med rörelsehinder och deras föräldrar, syskon och alla andra som vill vara medlemmar. RBU företräder familjer med barn och unga som har olika typer av rörelsehinder.

I RBU finns en rad olika diagnoser och diagnosgrupper, bland annat cerebral pares (cp), adhd, ryggmärgsbråck, flerfunktionshinder, medfödd benskörhet (oi), muskelsjukdomar, Prader-Willis syndrom, kortväxthet, plexus brachialisskada samt hydrocefalus.

RBU arbetar aktivt för att förändra attityderna i samhället och skapa bättre förutsättningar för barn med rörelsehinder och deras familjer. Vi uppväktar politiker, driver kampanjer, ger ut rapporter och informationsmaterial och arrangerar konferenser.

RBU startade 1955 och har medlemmar i distrikts- och lokalföreningar runt om i hela landet.

När du blir medlem går du med i en av RBU:s föreningar. Aktiviteterna i RBU-föreningarna kan omfatta allt från att tillsammans arbeta för att förändra samhället till att träffas för spännande och roliga fritidsaktiviteter.

Som medlem i RBU får du:

- Gemenskap med andra i samma situation
- Möjlighet att påverka och förändra livssituationen
- Information och kunskap
- Tidningen Rörelse 6 gånger om året med reportage, aktuell forskning och nyheter
- Möjlighet att ansöka om medel från RBU:s Medlemsfond och andra fonder
- Gratis juridisk rådgivning
- Gratis eller rabatterat informationsmaterial
- Rabatt på deltagaravgiften för de årliga RBU-Dagarna
- Rabatt på RBU:s konferenser och seminarier
- Rabatterade vistelser på RBU:s fritidsanläggning Mättinge
- Företagsrabatter
- Tillgång till din RBU-förenings alla aktiviteter

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, RBU

Besöksadress: S:t Eriksgatan 44, 3 tr, Stockholm

Postadress: Box 8026, 104 20 Stockholm

Telefon (växel): 08-677 73 00

Telefax: 08-677 73 09

E-post: info@riks.rbu.se

Hemsida: www.rbu.se

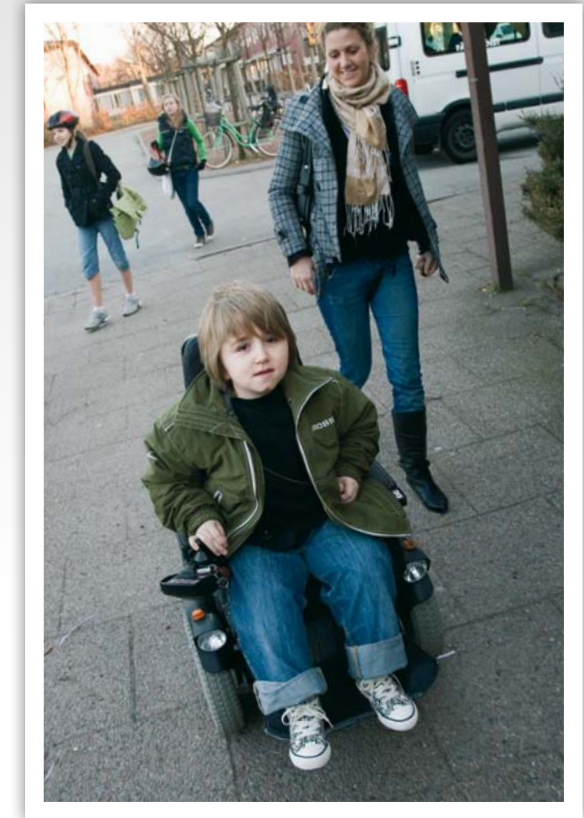
Stöd RBU: 90 00 71-2

© RBU 2010



RBU

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar



Barn & ungdomar med osteogenesis imperfecta, OI



RBU

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar