

17

OSTEOGENESIS
IMPERFECTA

Osteogenesis Imperfecta (OI) skupina je rijetkih poremećaja koji zahvaćaju vezivno tkivo, a karakteriziraju ih izuzetno krhke kosti koje se lako lome (lomljive kosti), često bez očitog razloga. Specifični simptomi i fizički nalazi povezani s OI-jem uvelike se razlikuju od slučaja do slučaja. Ozbiljnost OI-ja također se uvelike razlikuje, čak i među osobama iz iste obitelji. OI može biti blagi poremećaj ili može rezultirati ozbiljnim komplikacijama. Utvrđene su četiri glavne vrste OI-ja. OI tipa I najčešći je i najblaži oblik poremećaja. OI tipa II najteži je oblik. U većini slučajeva, različiti oblici Osteogenesis Imperfecte nasljeđuju se kao autosomno dominantne osobine.

Znakovi i simptomi

U svim tipovima Osteogenesis Imperfecte, povezani simptomi uvelike se razlikuju od slučaja do slučaja, čak i unutar iste obitelji. Neke oboljele osobe možda neće doživjeti nijedan prijelom kosti ili samo nekoliko njih,

druge oboljele osobe mogu doživjeti višestruke prijelome. OI može varirati od blagog poremećaja s malo simptoma do ozbiljnog, iscrpljujućeg poremećaja. Starost kod koje prijelomi počinju također se razlikuje od slučaja do slučaja.

Osteogenesis tipa I

Osteogenesis tipa I najčešći je i obično najblaži oblik ove bolesti. U većini slučajeva karakteriziraju ga višestruki prijelomi kostiju koji se obično javljaju tijekom djetinjstva kroz pubertet. Prijelomi obično započinju kada oboljelo dijete počne hodati; prijelomi kod novorođenčadi su rijetki. Učestalost prijeloma obično opada nakon puberteta. Ponavljani prijelomi mogu rezultirati laganim malformacijama kostiju ruku i nogu (npr. savijanje potkoljenice i bedrene kosti).

Prepoznatljiva značajka povezana s OI-jem tipa I je plavičasta boja

bjeloočnica (plava bjeloočnica). U nekim slučajevima, kod osoba s OI-jem tipa I mogu se razviti abnormalnosti koje utječu na srednje i/ili unutarnje uho, što doprinosi ili rezultira oštećenjem sluha (tj. provodnim i/ili senzorineuralnim gubitkom sluha). Gubitak sluha javlja se najčešće u trećem desetljeću života, međutim, može se javiti već u drugom desetljeću ili tek u sedmom.

Osobe s OI-jem tipa I mogu imati trokutasti izgled lica i abnormalno veliku glavu (makrocefalija). U otprilike 50 posto slučajeva, kod osoba s OI-jem tipa I doći će do nedostataka u rastu nakon rođenja (postnatalno), što će rezultirati blagim niskim rastom (npr. oboljele osobe bit će niže od članova obitelji koji ne boluju od te bolesti). Otprilike 20 posto odraslih s OI-jem tipa I razvija nenormalnu bočnu zakrivljenost kralježnice ili zakrivljenost unatrag (skolioza ili kifoza).

Dodatni simptomi povezani s Ol-jem tipa I uključuju labave (hiperekstenzibilne) zglobove, nizak tonus mišića (hipotonija) i tanku kožu koja lako dobiva podljeve.

Neki istraživači vjeruju da postoji podskupina Ol-ja tipa I kod koje oboljele osobe imaju i zubne abnormalnosti uz gore navedene značajke.

Osteogenesis tipa II

Ol tipa II najteži je oblik bolesti Osteogenesis Imperfecta. Oboljela dojenčad često ima komplikacije opasne po život pri ili ubrzo nakon rođenja. Dojenčad s Ol-jem tipa II ima malu porođajnu težinu, abnormalno kratke ruke i noge (udove) i plavičastu boju bjeloočnica (plava bjeloočnica). Osim toga, oboljela novorođenčad može imati izuzetno krhke kosti i brojne prijelome prisutne pri rođenju. Rebra i duge kosti nogu oboljele dojenčadi često su malformirane.

Dojenčad s Ol-jem tipa II često ima nerazvijena pluća i abnormalno mali gornji dio prsnog koša (toraks) što može rezultirati respiratornom insuficijencijom opasnom po život. U nekim slučajevima oboljela novorođenčad može doživjeti kongestivno zatajenje srca.

Dojenčad s Ol-jem tipa II također može imati mali, uski nos, malu čeljust (mikrognatija) i nenormalno mekani vrh lubanje (kalvarija) s abnormalno velikim mekanim dijelovima lubanje (velike fonatanele). Oboljela dojenčad također može imati

abnormalno tanku, krhku kožu i nizak tonus mišića (hipotonija).

Ol tipa II podijeljen je u tri podskupine (A, B i C) na temelju malih razlika u formiranju kostiju koje se vide samo na rendgenskim snimkama (radiografske značajke).

Osteogenesis tipa III

Ol tipa III karakteriziraju izuzetno krhke kosti, višestruki prijelomi i malformirane kosti. Pri rođenju su često prisutni višestruki prijelomi. Prijelomi i malformacije različitih kostiju (najčešće rebara i dugih kostiju) mogu se pogoršavati (progresivne malformacije) kako oboljela novorođenčad i djeca stare.

Progresivne malformacije različitih kostiju mogu rezultirati niskim rastom, kralježnicom zakrivljenom bočno ili unatrag (skolioza i kifoza) i malformacijama područja na kojem se spajaju kost na stražnjoj strani lubanje (okcipitalna kost) i vrh kralježnice (bazilarno udubljenje).

U nekim slučajevima oboljele osobe mogu razviti plućnu insuficijenciju i probleme s dišnim sustavom. U težim slučajevima, progresivne malformacije kostiju mogu dovesti do toga da oboljele osobe trebaju invalidska kolica.

Dojenčad s Ol-jem tipa III pri rođenju može imati plavičaste bjeloočnice (plava bjeloočnica). U većini slučajeva plavičasta boja blijedi tijekom prve godine života. Oboljela dojenčad može imati trokutasti izgled lica zbog abnormalno istaknutog čela (frontalno izbočenje) i abnormalno

malu čeljust (mikrognatija). U nekim slučajevima mogu biti prisutni oštećenje sluha i lomljivi, diskolorirani zubi (dentinogenesis imperfecta).

Osteogenesis tipa IV

Osobe s Ol-jem tipa IV imaju krhke kosti koje se često lako lome. Prijelomi su češći prije puberteta. Oboljele osobe imaju blagu do umjerenu malformaciju kostiju i obično su niže od prosjeka. Oboljele osobe mogu razviti zakrivljenje kralježnice bočno ili unatrag (skolioza i kifoza).

Osobe s Ol-jem tipa IV mogu imati trokutasti izgled lica. U većini slučajeva bjeloočnice su tijekom dojenačke dobi normalne ili blijedoplave boje. Kako oboljelo dojenče odrasta, blijedoplava boja bjeloočnice blijedi. Oboljele osobe također mogu imati oštećenje sluha i lomljive, diskolorirane zube (dentinogenesis imperfecta).

Nesvrstana Osteogenesis Imperfecta

U medicinskoj literaturi zabilježeni su mnogi slučajevi osoba s abnormalnostima kostiju karakterističnim za Osteogenesis Imperfectu. Međutim, ti slučajevi imaju dodatne simptome koji sprječavaju njihovo svrstavanje u jednu od četiri glavne vrste Ol-ja. Istraživači nagađaju da ti slučajevi mogu biti podskupine jedne od četiri glavne vrste Ol-ja, dodatna vrsta Ol-ja (npr. Ol tipa V) ili zasebni poremećaji. (Za više informacija o tim poremećajima pogledajte odjeljak Srodni poremećaji u nastavku.)