

Osteogenesis imperfecta (OI)

Patiëntenfolder

Deze informatie is bedoeld voor patiënten die (mogelijk) osteogenesis imperfecta (OI) hebben en hun naasten. Hier leest u uitleg over de klachten, de ziekte, onderzoek en behandeling. U leest hier ook over de begeleiding in ons centrum. Deze informatie is bedoeld om het proces van de eerste klacht naar diagnose en behandeling op onze polikliniek duidelijk te maken, maar vervangt geen persoonlijk advies van uw dokter.

Het **Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten** is gespecialiseerd in zeldzame botziekten zoals OI. Het centrum werkt nauw samen met andere medische specialisten en internationale expertisecentra.

Heeft u vragen, dan kunt u terecht bij uw behandelend arts of het behandelteam van Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten.

1. Wat is osteogenesis imperfecta?

Osteogenesis imperfecta (OI) is een zeldzame, erfelijke ziekte van het bindweefsel. De belangrijkste klacht is dat botten snel breken. Daarnaast kunnen er ook problemen met andere lichaamsdelen zijn, zoals tanden, gehoor, ogen, pezen en soms het hart en de bloedvaten.

Oorzaak

De oorzaak van de ziekte is een schrijffout in het erfelijke materiaal van het lichaam (DNA). In de meeste gevallen komt de ziekte door een verandering in het COL1A1- of COL1A2-gen. Deze genen maken een belangrijk eiwit in botten en bindweefsel. Door de verandering in het DNA zijn botten minder stevig en breken ze sneller.

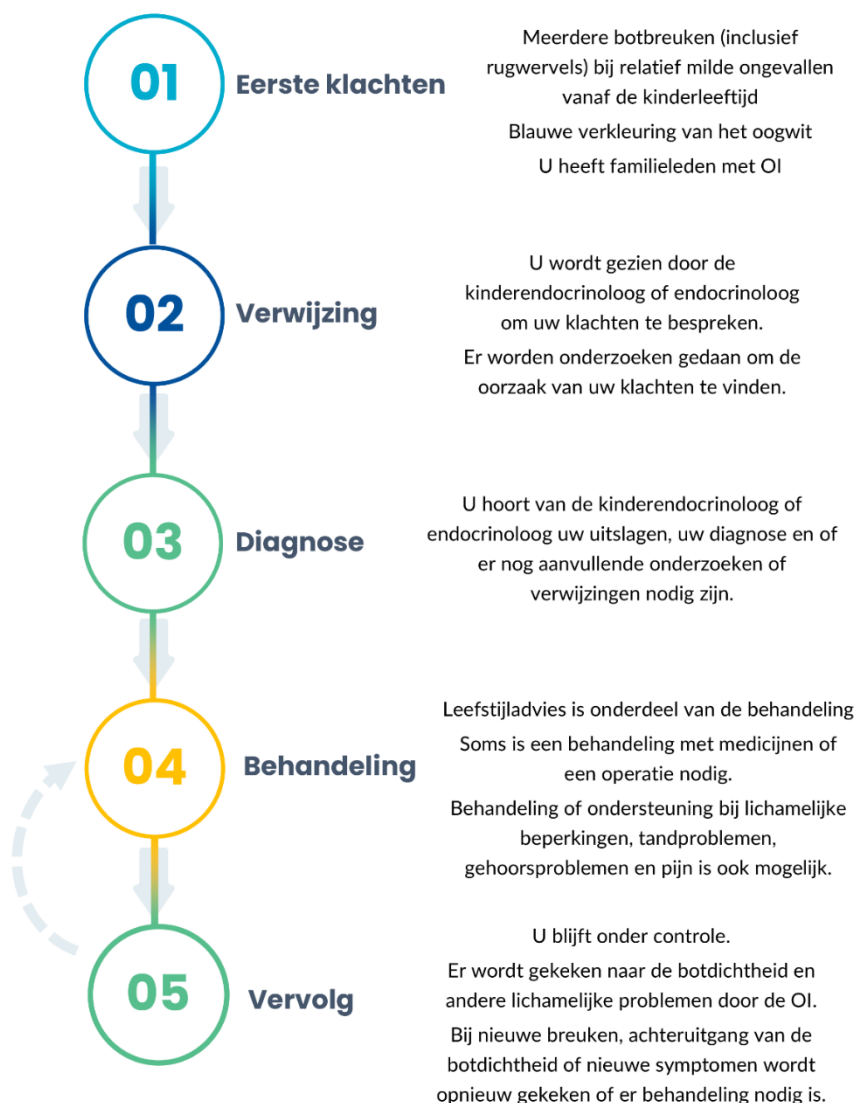
Verschillende typen OI

Er bestaan verschillende typen OI:

- OI type I: de meest voorkomende vorm. Botbreuken komen vaak voor, maar ernstige botmisvormingen zijn meestal afwezig. Mensen hebben vaak blauwe sclera (blauwig oogwit). Slechthorendheid en tandproblemen kunnen voorkomen.
- OI type II: een zeer ernstige vorm waarbij botbreuken al voor de geboorte optreden en een baby vaak voor of kort na de geboorte overlijdt.
- OI type III: een ernstige vorm met veel botbreuken, een kleine lengte en botmisvormingen. Slechthorendheid en tandproblemen komen soms voor.

- OI type IV: de ernst van deze vorm kan sterk wisselen. Botbreuken komen vaak voor, botdeformaties ook. De mate hiervan wisselt. Blauwe sclera, gehoorsverlies en tandproblemen kunnen soms voorkomen.
- OI type V: een zeldzame vorm veroorzaakt door een specifieke variant in het IFITM5-gen. Er is sprake van overmatige botaanmaak na breuken, en verkalking van het weefsel tussen de botten waardoor de draaibeweging van armen en benen bemoeilijkt is.

Schema zorgpad Osteogenesis imperfecta



2. Eerste klachten

Er zijn een aantal eerste tekenen die kunnen wijzen op de mogelijkheid van OI. Verdachte kenmerken waar artsen op letten zijn onder andere meerdere botbreuken zelfs bij lichte valpartijen of zonder duidelijke oorzaak. Dit gebeurt meestal vanaf de kindertijd. Ook blauwe verkleuring van het oogwit, tandproblemen, doofheid op jonge leeftijd en een veranderde stand van de wervelkolom kunnen signalen van OI zijn. OI is erfelijk, als u familieleden heeft met OI kan het belangrijk zijn te laten onderzoeken of u ook OI heeft.

3. Verwijzing

Als er wordt gedacht dat u mogelijk OI heeft, wordt u door uw huisarts of specialist doorverwezen naar Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten. Als u al bekend bent met OI kunt u ook naar ons worden verwezen. U krijgt dan een afspraak met één van de internist-endocrinologen of kinderendocrinologen (in opleiding) afhankelijk van uw leeftijd. Die bespreekt uw klachten met u en vraagt zo nodig aanvullend onderzoek aan.

4. Diagnose

Tijdens uw afspraak op de polikliniek bespreekt de arts uw medische voorgeschiedenis en klachten met u, en voert lichamelijk onderzoek uit. Tegenwoordig wordt bijna altijd DNA-onderzoek gedaan om te kijken of u OI heeft (tenzij dat al in een ander centrum gebeurd is).

Onderzoeken

Om de diagnose te stellen kunnen de volgende onderzoeken worden verricht:

- lichamelijk onderzoek
- röntgenonderzoek en andere beeldvorming zoals een botdichtheidsmeting
- bloedonderzoek
- DNA-onderzoek, via een bloedafname
- vragenlijsten over uw kwaliteit van leven en de impact van uw ziekte.

Soms wordt er geen variant in het DNA gevonden die de ziekte verklaart, maar is de ziekte wel duidelijk zichtbaar. Deze patiënten krijgen extra aandacht en worden verder onderzocht in het genetisch laboratorium. Dit heeft in ons genetische laboratorium geleid tot de ontdekking van meerdere nieuwe genen die OI veroorzaken. Het onderzoeken van hoe genetische afwijkingen de ziekte veroorzaken, levert soms belangrijke kennis op voor het ontwikkelen van toekomstige behandelingen.

Multidisciplinair overleg

De definitieve diagnose wordt vastgesteld door een team van verschillende specialisten (multidisciplinair overleg) met o.a. endocrinologen, radiologen en klinisch genetici met ruime ervaring in OI. Hier worden vaak ook nog andere specialismes die ervaring met OI hebben bij betrokken.

Patiënten met nieuw vastgestelde OI worden standaard doorverwezen naar de KNO-arts, de cardioloog, de oogarts en zo nodig de longarts of de bijzondere tandheelkunde omdat sommige vormen van OI kunnen leiden tot problemen op deze gebieden.

5. Behandeling

Osteogenesis imperfecta is niet te genezen. Het doel van de behandeling is het verbeteren van de botdichtheid en het voorkomen van complicaties zoals botbreuken, het verminderen van klachten en het verbeteren van de kwaliteit van leven. Leefstijladviezen zijn voor iedere patiënt met OI een belangrijk onderdeel van de behandeling. Uw arts bespreekt deze adviezen met u, zoals adviezen over goed bewegen en voeding met voldoende calcium.

Medicatie

Soms zijn medicijnen nodig om de botdichtheid te verbeteren. Er wordt per patiënt gekeken of er medicijnen nodig zijn en wat het meest geschikte medicijn is. Bij kinderen geeft behandeling met bisfosfonaten een verbetering van de botdichtheid en een lagere kans op botbreuken. Bij volwassenen verbetert de botdichtheid meestal wel met deze behandeling maar er is geen duidelijk effect op het aantal botbreuken. Of andere medicatie om botten sterker te maken effectief is bij volwassenen met OI is nog niet goed bekend. Soms wordt er door de behandelaar in samenspraak met de patiënt toch besloten tot behandeling met andere medicatie. Daarnaast bestaat soms de mogelijkheid om deel te nemen aan wetenschappelijk onderzoek.

De keuze voor medicijnen wordt altijd besproken in ons team van ervaren specialisten.

Overige behandeling

Afhankelijk van uw klachten kan behandeling bestaan uit:

- operaties aan botten of gewrichten
- behandeling van pijn
- behandeling van hart- of long problemen
- begeleiding en behandeling bij oog, gehoor-, tand- of andere problemen
- fysiotherapie en oefentherapie (in uw eigen regio)
- hulpmiddelen.

6. Vervolg

Na het eerste bezoek volgt verdere begeleiding op de polikliniek. De controles zijn belangrijk om uw gezondheid en botten te volgen en problemen vroegtijdig op te sporen.

Tijdens de controle op de polikliniek kan aandacht worden besteed aan:

- botgezondheid
- botdichtheid
- gehoor
- longfunctie
- hartfunctie
- gebit
- pijn
- gewrichten en mobiliteit
- vermoeidheid en kwaliteit van leven
- andere organen die aangedaan kunnen zijn door de OI.

Hoe vaak u op controle komt en welk onderzoek nodig is, hangt af van uw persoonlijke situatie. Bij ernstige vormen van OI komt u ongeveer 1 keer per jaar op controle, bij stabiele vormen van OI is dat ongeveer 1 keer per 5 jaar.

Patiënten krijgen minimaal 1 keer per 5 jaar een DEXA-scan om de botdichtheid te meten. Ook krijgt u een VFA-onderzoek om te kijken of er problemen met de wervelkolom zijn. Als u medicijnen gebruikt voor de botten, komt u meestal 1 keer per jaar. Bij een nieuwe botbreuk krijgt u een extra controle. U kunt zelf altijd een extra afspraak aanvragen, bijvoorbeeld bij nieuwe vragen, klachten of zorgen. Zo blijft de zorg goed afgestemd op uw persoonlijke situatie.

Tijdens het vervolg op de polikliniek kan blijken dat u (opnieuw) behandeling nodig heeft. U behandelend arts bespreekt dit met u.

7. Begeleiding & multidisciplinair team

De zorg voor volwassenen met osteogenesis imperfecta is complex. Wij werken samen met verschillende zorgverleners. Het behandelteam kan bestaan uit:

- internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog
- klinisch geneticus
- orthopeed
- revalidatiearts
- fysiotherapeut
- tandarts of kaakchirurg
- longarts
- cardioloog.

Uw behandelend (kinder-)endocrinoloog is doorgaans de hoofdbehandelaar en uw belangrijkste aanspreekpunt. Uw huisarts blijft betrokken bij de algemene medische zorg.

8. Praktische zaken & ondersteuning

Leven met een chronische aandoening zoals OI heeft invloed op werk, sport, reizen en het dagelijks leven. Het behandelteam kan u adviseren over:

- veilig bewegen en sporten
- hulpmiddelen en voorzieningen
- verzekeringen.

Als het nodig is kunnen zij u ook doorverwijzen voor extra ondersteuning bij al deze zaken. Ook kunnen zij u doorverwijzen voor psychologische ondersteuning bij het leven met een chronische aandoening zoals OI als dat nodig of gewenst is.

De patiëntenvereniging Vereniging voor mensen met Osteogenesis Imperfecta (VOI) biedt lotgenotencontact, informatie en ondersteuning.

- [Home - Vereniging Osteogenesis Imperfecta](#)

9. Overgang van kinder- naar volwassenenzorg

Wanneer u als kind de diagnose krijgt, is er een overgang naar volwassenenzorg rond de leeftijd van 18 jaar. Het behandelteam verandert dan, er wordt meer aandacht besteed aan zelfstandigheid. Er is altijd goede communicatie en overdracht om ervoor te zorgen dat belangrijke informatie niet verloren gaat. We kijken samen wanneer u klaar bent voor de overgang.

10. Woordenlijst

- **Botdichtheid**
De hoeveelheid kalkhoudend bot. Een lage botdichtheid betekent dat botten zwakker zijn en sneller kunnen breken.
- **Cardioloog**
Een dokter die gespecialiseerd is in hart- en vaatziekten.
- **DEXA-scan**
Een speciaal röntgenonderzoek waarmee de botdichtheid wordt gemeten. Dit onderzoek helpt om verlaagde botdichtheid vast te stellen en te volgen.
- **DNA**
Het erfelijk materiaal in het lichaam. DNA bevat de informatie die bepaalt hoe het lichaam is opgebouwd en werkt.
- **Endocrinoloog (internist-endocrinoloog / kinderendocrinoloog)**
Een dokter die gespecialiseerd is in hormonen en stofwisselingsziekten, waaronder botziekten, en behandelt met medicijnen als dat nodig is.
- **Gen**
Een klein onderdeel van het DNA dat informatie bevat voor een bepaalde eigenschap of functie van het lichaam.
- **Genetisch onderzoek (DNA-onderzoek)**
Onderzoek waarbij het DNA wordt onderzocht om te kijken of er een erfelijke afwijking (variant) aanwezig is die de ziekte kan verklaren.
- **Klinisch geneticus**
Een dokter die gespecialiseerd is in erfelijke aandoeningen en patiënten en families begeleidt bij genetisch onderzoek en DNA-uitslagen.
- **KNO-arts**
Een dokter die gespecialiseerd is keel-, neus- en ooraandoeningen.
- **Multidisciplinair overleg**
Een overleg waarbij meerdere specialisten samen een diagnose stellen of een behandelplan maken, ieder vanuit zijn eigen deskundigheid.
- **Orthopeed**
Een dokter die botten, gewrichten, spieren en pezen behandelt en operaties uitvoert als dat nodig is.
- **Radioloog**
Een dokter die gespecialiseerd is in het beoordelen van medische beelden, zoals röntgenfoto's en DEXA, CT of MRI scans.
- **Sclera**
Het oogwit. Dit kan bij OI een grijze of blauwe kleur hebben.
- **VFA-onderzoek (Vertebral Fracture Assessment)**
Een onderzoek dat meestal samen met een DEXA-scan wordt gedaan om te kijken of er wervelinzakkingen of wervelbreuken zijn.

11. Disclaimer & herziening

Deze folder is bedoeld als algemene informatie en vervangt geen persoonlijk medisch advies. De inhoud wordt periodiek herzien op basis van nieuwe wetenschappelijke inzichten (minimaal elke 5 jaar). Suggesties of feedback kunt u bespreken met uw behandelteam.