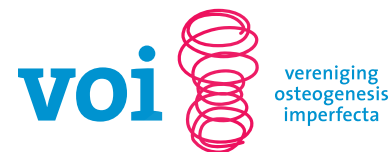


# Osteogenesis Imperfecta In het kort

De VOI  
begrijpt,  
bindt en  
behartigt

[www.oivereniging.nl](http://www.oivereniging.nl)



# Osteogenesis Imperfecta

## Osteogenesis Imperfecta in het kort

Osteogenesis Imperfecta (OI) is een zeldzame, aangeboren en erfelijke bindweefsel-aandoening. Hierbij valt het meeste op dat de botten zeer breekbaar zijn. Osteogenesis Imperfecta betekent dan ook letterlijk 'onvolmaakte botaanmaak'. Andere kenmerken zijn slechthoendheid, blauw oogwit, achterblijvende groei en botvormingen. De symptomen verschillen sterk per persoon en per levensfase. OI is niet te genezen, maar een goede begeleiding en behandeling kunnen de negatieve gevolgen wel beperken.

### Zeldzaam en aangeboren

1 op de 15.000 tot 20.000 mensen heeft OI. In Nederland hebben in totaal dus zo'n 800 tot 1200 mensen OI en worden jaarlijks 10 tot 15 kinderen ermee geboren. Omdat OI aangeboren is, hebben mensen het hun hele leven. De gevolgen ervan variëren gedurende de levensloop. OI komt evenveel voor bij mannen en vrouwen.

### Erfelijk

OI ontstaat door een klein foutje (mutatie) in het erfelijk materiaal (DNA). De aandoening kan al bij de ouders aanwezig zijn, maar dat is niet altijd zo: de mutatie is dan meestal nieuw ontstaan en heet een 'spontane' mutatie.

### Bindweefsel-aandoening

Bindweefsel zorgt binnen het hele lichaam voor stevigheid en de juiste vorm. Een belangrijk onderdeel van bindweefsels zijn collageenvezels,

een soort hele kleine staalkabels. In botten, huid, pezen, gewrichtskapsels, kraakbeen en het oogwit zijn deze collageenvezels gemaakt van het eiwit collageen type 1. Dit stofje is bij OI te weinig aanwezig, afwijkend of beide. De stevigheid en vorm van de genoemde weefsels zijn daardoor anders, waardoor allerlei problemen ontstaan.

### Symptomen

De gevolgen van OI zijn heel divers. Niet iedereen heeft dezelfde symptomen en deze verschillen in ernst per persoon en per levensfase. De meest voorkomende en opvallende symptomen zijn:

### Botbreuken

Bij OI zijn alle botten erg breekbaar, maar breuken ontstaan vooral aan ribben, armen en benen. De breekbaarheid is het grootst bij hele

jonge kinderen, met soms zelfs al botbreuken voor de geboorte. Na de puberteit neemt de breekbaarheid vaak af. Sommige mensen met OI kunnen al iets breken door zich te stoten of als gevolg van één verkeerde beweging. Het totale aantal botbreuken in een heel leven varieert van enkele breuken tot meer dan honderd. Helaas doen botbreuken bij mensen met OI net zoveel pijn als bij ieder ander.

## Andere gevolgen

- Afwijkende ontwikkeling grove motoriek, zoals later zitten, staan of lopen en 'billenschuiven' in plaats van kruipen
- Snel afbrokkelend, blauwgrijs of bruinig gebit
- Slechthoendheid
- Blauw oogwit
- Korte lichaamslengte - soms zelfs minder dan één meter
- Kortademigheid of zuurstofgebrek door vervormde borstkast of wervelkolom
- Hartklepafwijkingen
- Lagere spierspanning en minder spierkracht
- Peesbeschadigingen
- Lies- en navelbreuken
- Overmatig beweeglijke gewrichten
- Vaker blauwe plekken
- Slecht bestand tegen warmte en overmatig transpireren
- Bovengemiddeld vaak tot altijd moe en pijn

### Afwijkend gevormde botten

Naast botbreuken, komen ook kromme botten in benen of armen, een ingezakte wervelkolom en een afwijkend gevormde schedel en borstkast vaak voor.

### Diagnose

De diagnose kan niet altijd met zekerheid gesteld worden op basis van symptomen. Röntgenfoto's, DNA-onderzoek en een huidcollageenonderzoek kunnen de diagnose dan ondersteunen.

### Begeleiding en behandeling

Er zijn in Nederland twee teams die gespecialiseerd zijn in OI: een voor kinderen en een voor volwassenen met OI. De teams bestaan uit verschillende typen begeleiders en behandelaars, zoals orthopeden, revalidatieartsen, fysio- en ergotherapeuten.

### Kindermishandeling of OI?

Een gezond kind breekt pas een bot na een ongeluk of door geweld. Zonder duidelijke oorzaak wordt daarom al snel aan kindermishandeling gedacht. Maar kinderen met OI breken ook zonder duidelijke aanleiding hun botten. Zeker als er nog geen diagnose OI is, kunnen ouders daarom onterecht van mishandeling verdacht worden. Spoedeisende hulpmedewerkers moeten zich in dit soort gevallen altijd afvragen of het kind OI heeft. In twijfelgevallen kan worden overlegd met de medisch adviseur van de VOI.

