



Osteogenesis imperfecta

Osteogenesis imperfecta (OI) kallas också medfödd benskörhet. Sjukdomen påverkar framför allt skelettet, men kan också ge symtom från andra organ. Svårighetsgraden vid olika typer av sjukdomen varierar från lindrig till livshotande.

I Sverige föds uppskattningsvis 6–20 barn med osteogenesis imperfecta varje år, varav cirka 5 har en svår form.

Symtom

Det huvudsakliga symtomet vid osteogenesis imperfecta är benskörhet. Den innebär risk för benbrott, felställningar i skelettet och smärta. De flesta har också överrörliga leder.

Drygt hälften av alla med osteogenesis imperfecta får hörselnedsättning. Hos många är även ögon, tänder, hjärta och blodkärl påverkade. Neurologiska symtom förekommer.

Osteogenesis imperfecta indelas ofta i fem typer, typ 1–5.

Personer med typ 1 har den lindrigaste och vanligaste formen. De får lindrig till måttlig benskörhet, blå ögonvitor och kan bli något kortare än förväntat. En undergrupp har tandpåverkan.

Typ 2 är den svåraste formen. Barnen överlever inte spädbarnstiden på grund av underutvecklade lungor och fler än hälften dör redan före födseln.

Typ 3 är den näst svåraste formen. Barnen överlever, men har många frakturer. Skelettet är mjukt och de långa skelettdelarna i armar och ben blir böjda.

Typ 4 är en mellanform med varierande grad av benskörhet och typ 5 är en ovanlig form som bland annat karaktäriseras av att det bildas extra mycket läkevävnad vid benbrott.

Orsak

Osteogenesis imperfecta orsakas oftast av förändringar i en av två gener som har betydelse för tillverkningen av kollagen typ 1, en viktig beståndsdel i skelettet. Ovanligare former av sjukdomen kan orsakas av förändringar i någon av flera olika gener.

Behandling

Det finns ännu ingen behandling som botar osteogenesis imperfecta. Insatserna syftar till att förebygga uppkomst och fortskridande av felställningar, minska antalet frakturer, lindra smärta samt underlätta vardagslivet. De flesta behöver livslång individuellt anpassad uppföljning av OI- eller osteoporosspecialist och ortoped.

Behandling med bisfosfonater, läkemedel som används vid benskörhet, gör skelettet mer kalkrikt och hårdare. Det minskar risken för frakturer. Barn med svåra former av osteogenesis imperfecta kan få bisfosfonater från 1–3 månaders ålder. För barn med lindrig sjukdom kan behandling vid behov påbörjas senare. Vuxna behandlas ofta i perioder med bisfosfonater eller andra läkemedel för benskörhet.

Fysisk aktivitet och vid behov ortopedkirurgiska operationer är en viktig del av behandlingen. Många behöver ortopedtekniska hjälpmedel som skoinlägg, ortoser, och stödcorsetter. Rullstol kan behövas för längre förflyttningar.

Smärta kan behandlas med läkemedel.

En del behöver hörselhjälpmedel. Barn med osteogenesis imperfecta bör tidigt få kontakt med en specialisttandläkare med kunskap om sjukdomen.

Psykologiskt stöd utifrån ålder och mognad är viktigt.

Resurser

Vård av osteogenesis imperfecta är nationell högspecialiserad vård och utförs vid Karolinska universitetssjukhuset, Solna, Akademiska sjukhuset i Uppsala och Universitetssjukhuset i Linköping.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- OI-föreningen
- Osteoporosförbundet
- Föreningen för Kortväxta DHR

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand. Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum
Reviderad maj 2023.