

Informatie voor de  
huisarts over

## Osteogenesis Imperfecta



VSOP



# Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

---

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of mindervan* toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten\* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten in het algemeen.

## Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

## Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bij contact met de patiënt bekend kunnen zijn met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

## Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

\* *Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.*

# Osteogenesis Imperfecta

Osteogenesis Imperfecta (OI) is een zeldzame, aangeboren en erfelijke bindweefselaandoening. Door een genmutatie is de hoeveelheid en/of de samenstelling van het collageen type 1 (meestal) afwijkend. Er zijn in Nederland 800-1.200 patiënten met OI. Er worden per jaar 10-15 kinderen met OI geboren.

OI wordt gekenmerkt door een verhoogde breekbaarheid van het skelet (broze botten). De gevolgen van OI zijn echter niet beperkt tot fracturen. Ten gevolge van het afwijkende bindweefsel kunnen de gewrichten overbeweeglijk zijn en de botten kromgroeien waardoor afwijkingen in de vorm (deformaties) van de armen, benen, de wervelkolom en/of de schedel ontstaan. Ongeveer de helft van de patiënten heeft blauwe sclerae. Ook gehoorverlies, groeiachterstand en/of gebitsafwijkingen kunnen voorkomen. Andere klachten kunnen zijn: vermoeidheid, pijn en/of overmatige transpiratie. Blauwe plekken en bloedneuzen treden gemakkelijk op. De symptomen kunnen tussen patiënten zeer verschillend in aard en in ernst zijn.

Bij kinderen met (niet duidelijk te verklaren) fracturen en/of makkelijk optredende bloedingen wordt, ook door professionals, geregeld eerder gedacht aan mishandeling dan aan deze zeldzame aandoening.

De levensverwachting is bij de meeste OI-typen normaal. Wanneer afwijkingen aan de borstkas en wervelkolom ademhalings- of circulatieproblemen veroorzaken, kan de levensduur korter zijn. Bij het zeldzaam voorkomende letale type OI overlijden de kinderen meestal rond de geboorte.

De symptomatische therapie bestaat uit behandeling van fracturen, correctie van deformaties en adequate pijnstilling, ook bij jonge kinderen. Meestal volgt hierna een zo kort mogelijke periode van immobilisatie (bijvoorbeeld met tape, spalk of gips). Vaak kan behandeling met bisfosfonaten de botdichtheid verbeteren.

Bij de behandeling zijn meestal meerdere disciplines (o.a. fysiotherapie) betrokken. Vaak is het nodig hulpmiddelen (rolstoel, woningaanpassing) in te zetten. Samen met adviezen van de multidisciplinaire teams in twee centra met specifieke kennis van OI, voor respectievelijk kinderen of voor volwassenen, kan de meeste zorg in de woonregio van de patiënt plaatsvinden. De huisarts kan daarbij een actieve adviserende, ondersteunende en/of coördinerende rol spelen.

## ENKELE FEITEN

### Vóórkomen

- **Prevalentie** De prevalentie wordt wereldwijd geschat op tenminste 1/15.000 inwoners. Er zijn in Nederland meer dan 1.000 mensen met OI. De huisarts met een normpraktijk van 2.500 patiënten die dertig jaar werkt, heeft op basis van deze cijfers ten hoogste één patiënt met OI in zijn praktijk. Door het erfelijke aspect zullen er echter per praktijk soms meerdere patiënten uit één familie zijn.
- **Incidentie** Jaarlijks worden in ons land 10-15 kinderen met OI geboren (bij 200.000 geboorten).
- De exacte prevalentie- en incidentiecijfers zijn onbekend omdat bij patiënten zonder duidelijke symptomen niet altijd een diagnose wordt gesteld.
- **Leeftijd** De diagnose wordt meestal op de kinderleeftijd gesteld. Soms wordt OI pas op latere leeftijd gediagnosticeerd; door het variabele klinische beeld kan vroegtijdige herkenning moeilijk zijn.
- **Geslachtsverdeling** OI komt even vaak voor bij vrouwen als bij mannen.
- **Etniciteit** OI is bij vrijwel alle rassen en volken beschreven.

### Erfelijkheid en etiologie

- Bij OI is door een genmutatie collageen type 1 in het bindweefsel afwijkend. Zowel de hoeveelheid collageen als de samenstelling kan afwijkend zijn. De genmutatie is meestal gelegen op chromosoom 7 of 17: hiervan zijn meer dan 600 mutaties bekend. Er zijn inmiddels ook op andere chromosomen (o.a. chromosoom 1, 3 en 15) genmutaties ontdekt.
- OI is meestal een autosomaal-dominant erfelijke aandoening. Bij deze vorm van erfelijkheid is het risico 50% voor elk kind om de aandoening van een ouder met OI te erven. Bij ongeveer 25-30% van de patiënten zijn de ouders gezond. Er is dan meestal sprake van een spontane mutatie of soms van mozaïcisme (zie Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap). Incidenteel betreft het een autosomaal-recessief erfelijke vorm. Dan zijn beide ouders drager, en is het risico dat het kind OI heeft 25%. Wanneer een patiënt met een genmutatie geen of nauwelijks symptomen heeft, bestaat soms de indruk dat OI een generatie overslaat.

- OI-patiënten kunnen sterk van elkaar verschillen wat betreft de symptomen en de ernst ervan. Ook binnen een familie met dezelfde mutatie kan de klinische presentatie onderling zeer verschillen.

### Typen

- Op basis van de symptomen (zie Symptomen) en/of de wijze van overerven worden tegenwoordig negen verschillende typen OI beschreven. De indeling van type I-V volgens Sillence is gebaseerd op de symptomen. Deze 5 klinische typen worden genoemd in Tabel 1 (zie pagina 3). Type I komt het meeste voor. Met name tussen type II en type III en tussen type III en IV komen overgangsvormen voor. De voortschrijdende inzichten in de genetische aspecten van OI worden vandaag de dag ook betrokken in de indeling; recent zijn nieuwe typen OI beschreven. Type VI-IX worden minder vaak gezien en worden daarom in deze brochure niet uitgebreid besproken. Het is op grond van de erfelijkheidsaspecten en/of de symptomen van de OI-patiënt echter niet altijd mogelijk de betreffende vorm van OI in deze indeling onder te brengen. Ook binnen een type kan de variatie zeer groot zijn. De typen geven een globale indicatie over de prognose.

### Beloop

- De symptomen kunnen bij de ernstige vormen bij de geboorte al aanwezig zijn, maar meestal worden de verschijnselen pas in de loop van de tijd duidelijk.
- De klinische presentatie is in enige mate afhankelijk van de leeftijd. De symptomen worden per levensfase beschreven in Tabel 2 (zie Bijlage).
- **Prognose** De levensloop van mensen met OI is afhankelijk van het type OI en van de ernst ervan. Daarbij zijn gespecialiseerde medische zorg en maatschappelijke voorzieningen van belang. De levensverwachting is afhankelijk van het type OI en de (nieuwe) behandelmogelijkheden. Kinderen met de letale vorm (type II) overlijden meestal voor, rond of kort na de geboorte. Ook bij type III is de kans op vroegtijdig overlijden verhoogd, vooral in het eerste levensjaar. Met name de longproblematiek door de skeletafwijkingen kan hierbij een rol spelen. Bij type I en IV is de levensverwachting doorgaans normaal.

### Diagnose

- De diagnose wordt meestal gesteld door een kinderarts, een klinisch geneticus, een orthopedisch chirurg of een revalidatiearts, al dan niet verbonden aan een klinisch-genetisch centrum of één van de twee centra met een in OI gespecialiseerd multi-disciplinair team (zie Consultatie en verwijzing).
- De diagnose berust met name op het klinische beeld en de familie-anamnese (o.a. fractures, soepele gewrichten en deformaties, met eventueel blauwe sclerae, gebitsafwijkingen, een kleine gestalte en/of slechthorendheid). Met beeldvormend onderzoek (o.a. röntgen- of MRI-/CT-onderzoek) en DNA-onderzoek kan meestal de diagnose bevestigd worden. Bij beeldvormend onderzoek kan vaak een verminderde botdichtheid (osteopenie) worden gezien en ook kunnen eventueel fractures in verschillende stadia van herstel worden gezien. Bij röntgenonderzoek zijn in het schedeldak soms kleine schedelbeentjes te zien, zogenaamde Wormian bones. Het is soms moeilijk op basis van klinische verschijnselen de typen OI te onderscheiden. Op indicatie kan onderzoek van huidcollageen met behulp van een huidbiopt differentieëren tussen OI type I en de overige typen. Het DNA-onderzoek is tijdrovend omdat veel verschillende mutaties mogelijk zijn; het kan daarom lang duren voordat de definitieve diagnose wordt gesteld. In een enkel geval, wanneer geen afwijking in het DNA wordt gevonden, is het voorsnog niet mogelijk de diagnose met zekerheid te stellen.
- **Kindermishandeling** Wanneer de diagnose bij het kind (nog) niet zeker is, worden ouders tijdens het diagnostisch proces soms geconfronteerd met het (onterechte) vermoeden van mishandeling (zie Aandachtspunten voor de huisarts).
- Sinds 2007 is bij zwangeren het structureel echografisch onderzoek (SEO) ingevoerd. Bij deze zogenaamde “20-weken-echo” kunnen soms de ernstige afwijkingen bij OI type II en type III worden vastgesteld, waarbij het onderscheid tussen deze typen vrijwel niet te maken is. Afwijkingen bij type I en type IV zijn nog afwezig of niet zichtbaar.

Tabel 1 Indeling typen I-V

Type	Kenmerken	Botbroosheid	Sclerae/Dentinogenesis Imperfecta (DI)	Overig	Erfelijkheid*
IA	Meest voorkomende vorm Matige groeistoornis  Deformatie in lichte mate	Licht tot ernstig  Meestal breuken na het 1e levensjaar	Blauwe sclerae  Geen DI	Gehoorverlies Hyperlaxiteit Soms peesrupturen Wormian bones Vermoeidheid Blauwe plekken Neusbloedingen	AD
IB		Als IA	Als IA met DI		
II	Letaal  Week schedeldak  Deformatie van extremiteiten en ribben	Ernstig  Pre-/perinatale afwijkingen			AD  Vaak spontane mutaties
III	Duidelijke beperkingen  Ernstige groeiachterstand  Breed voorhoofd met spitse kin  Kyfoscoliose  Deformatie van extremiteiten en ribben  Deformatie van de benen bij geboorte	Ernstig  Progressieve deformaties met veel breuken	Blauwe sclerae, later wit  Soms DI	Soms gehoorverlies Soms pseudoarthrose	AD AR
IVA	Matig-ernstige groeiachterstand  Deformaties	Zeer variabel	Meestal normale sclerae of eerst blauw, later wit Geen DI	Soms gehoorverlies	AD
IVB	Als IVA	Als IVA	Als IVA met DI	Als IVA	
V	Als IVA			Soms hypertrofische callus Verbening van ligamenta interossea in onderarmen en onderbenen: beperkte pro-supinatie van de onderarmen	

\*AD: autosomaal-dominant erfelijk

AR: autosomaal-recessief erfelijk

### Algemeen

- **Klinische variabiliteit** Een OI-patiënt heeft meestal een aantal van de symptomen. Het aantal, de aard en ook de ernst van de symptomen kunnen tussen OI-patiënten verschillen.
- **Classificatie** Op basis van de symptomen en/of genetische aspecten worden tegenwoordig negen typen OI beschreven. Type I–V komen het meeste voor en worden genoemd in Tabel 1 (zie pagina 3). Type VI–IX zijn veel zeldzamer. Niet elke vorm van OI is volgens dit classificatiesysteem in te delen. Dat maakt het classificeren van OI complex.

### Botbreuken

- **Botbreuken** Botbreuken treden gemakkelijk op. Voorkeurslokalisaties zijn de extremiteiten en ribben, maar in feite zijn alle botten brozer. Het trauma geeft soms geen sluitende verklaring. Het optreden van de breuken is vrij onvoorspelbaar. Een botbreuk gaat, ook bij OI, met veel pijn gepaard. Het komt voor dat patiënten en/of ouders het bot horen breken. De botbreuken herstellen doorgaans normaal. Door het kromgroeien van de botten ontstaan soms breuken. Een gebroken bot kan juist weer kromgroeien, wanneer de stand niet correct is. Tussen OI-patiënten is er een groot verschil in het totale aantal breuken in hun leven. Het aantal is mede een indicatie voor de mate van beperking die OI voor de patiënt betekent. De onvoorspelbaarheid van het optreden van de botbreuken kan de patiënt en de naasten angstig en onzeker maken.
- **Deformaties** Botten kunnen door het afwijkende bindweefsel kromgroeien met deformatie van extremiteiten, borstkas, wervelkolom en schedel tot gevolg.
- **Hypertrofische callus** Specifiek bij type V ontstaat soms bij genezing van een fractuur, of na een operatie te veel bot: hypertrofische callus. Het kan ook optreden na stoten of zonder duidelijke aanleiding. De zwelling (DD: bot-tumor) kan pijn veroorzaken en problemen geven met zitten, liggen en/of lopen.

### Afwijkingen aan het skelet

- **Schedel** Soms kan de schedelvorm karakteristiek zijn. Een breed hoofd met een spitse kin komt vooral voor bij patiënten met OI type III. Sommige patiënten hebben hierdoor een driehoekvormig gezicht. De schedelvorm kan bij jonge kinderen ook veranderen door een voorkeurshouding bij het liggen.
- **Extremiteiten** Door het afwijkende bindweefsel kunnen botten kromgroeien waardoor deformaties aan armen en benen kunnen ontstaan. De gewrichten kunnen hypermobiel zijn. Deze *hyperlaxiteit* kan aanleiding geven tot (*sub*)*luxaties*. Instabiliteit van de enkels, knieën, vingers (vooral de duimen) kunnen

klachten geven. OI-patiënten hebben vaak platvoeten (*pedes plani*). Incidenteel komt *protrusio acetabuli* (een te diep liggende heupkom) voor.

- **Wervelkolom** Vaak ontstaat er een *versterkte lordose*, een *scoliose* en/of een *kyfose*. Deze afwijkingen kunnen pijn, longfunctiestoornissen en/of neurologische problemen geven.
- **Thorax** Door vervorming van de ribben ontstaat bij OI type III vaak een kenmerkende deformatie van de thorax: hoogstand van de ribben. Dit komt in mindere mate voor bij type IV en zelden bij type I. Door de borstkasvervorming kunnen de longcapaciteit en longventilatie beperkt zijn. Soms komt de hartfunctie door de ruimtebeperking in het gedrang (zie Andere voorkomende afwijkingen).
- **Kleine gestalte** De meeste OI-patiënten zijn kleiner dan gemiddeld. Bij OI type III blijven de patiënten het meest achter in de groei. De lichaamslengte van deze patiënten is soms kleiner dan 1 meter.
- **Vroege osteoporose** De botmineraaldichtheid (BMD) is bij OI-patiënten vaak lager dan normaal. Met het ouder worden zal, uitgaande van een lage BMD, door de fysiologische daling van de botmineraaldichtheid al eerder (rond de leeftijd van 35-40 jaar) sprake van osteoporose kunnen zijn.

### Neurologische afwijkingen

- **Cranio-cervicale ruggenmerg** Bij *basilaire impressie* wordt de onderkant van de schedel ingedruwd door de wervelkolom. Dit komt met name voor bij type IV, maar wordt ook bij andere vormen van OI gezien. Door compressie van het cervicale ruggenmerg kan ernstige *occipitale hoofdpijn* ontstaan, eventueel met braken. Deze hoofdpijn wordt vaak uitgelokt door hoesten en lachen. Ook *evenwichtsproblemen* en *duizeligheid* (vaak met bewegingen van het hoofd als uitlokkende factor) komen voor. Andere klachten kunnen zijn: *gevoelsstoornis in het gezicht (trigeminus neuralgie)* en/of *slikproblemen*. Bij neurologisch onderzoek kunnen o.a. ataxie, nystagmus, lagere hersenzenuwuitval, pyramidebaanverschijnselen, tekenen van verhoogde intracranieële druk en ademhalingsstoornissen worden gezien.
- **Lumbaal ruggenmerg** Op *claudicatio-intermittens* lijkende klachten, met normaal pulserende beenarteriën, kunnen optreden bij beknelling van de cauda equina (Syndroom van Verbiest).

### Andere voorkomende afwijkingen

- **Ogen** *Blijvend blauwe sclerae* komen voor bij patiënten met OI type I. Bij OI type IV hebben kinderen soms onopvallend lichtblauwgrijs oogwit, terwijl volwassenen met dit type OI vrijwel altijd normale sclerae hebben.

- Bij type III en IV, maar ook bij gezonde baby's kunnen de sclerae in de eerste maanden iets blauw van kleur zijn. *Arcus juvenilis*, een wit-grijze ring in de cornea wordt meestal bij ouderen gezien, maar kan bij OI-patiënten juist op jonge leeftijd voorkomen. Ook *protrusio* van de ogen kan voorkomen.
- **Gebit** *Dentinogenesis imperfecta (DI)* komt voor bij type IV, soms bij type III en zelden ook bij type I. Zowel het melkgebit als het blijvend gebit is bij DI afwijkend. Het gebit is minder sterk en heeft vaak een andere kleur: blauwgrijs of bruinig. Het glazuur zelf is meestal niet aangetast, maar het laat wel gemakkelijk los en de gebits-elementen kunnen afbrokkelen. Cariës ontstaat gemakkelijk. Door een versmalde tandhals lijkt de tand boller. Door een smalle kaak kan de stand van de tanden onregelmatig zijn (*crowding*) of kunnen tanden en kiezen niet goed doorbreken. Soms is de bovenkaak kleiner dan de onderkaak.
  - **Gehoör** *Slechthorendheid* komt op middelbare leeftijd bij ongeveer de helft van de OI-patiënten voor. De gehoorklachten beginnen meestal op een leeftijd tussen 15 en 30 jaar. Het is meestal een combinatie van geleidingsdoofheid (gehoorbeentjesketen) en perceptiedoofheid (binnenoer). Soms betekent het gehoorverlies een ernstiger beperking dan het fractuurrisico.
  - **Longen** Zowel de capaciteit als de ventilatie van de longen kunnen door de vervormingen van de borstkas en de wervelkolom verminderd zijn. *Kortademigheid en zuurstofgebrek* kunnen het gevolg zijn. Ook *pneumonieën* komen meer dan gemiddeld voor omdat de longventilatie beperkt is en patiënten minder goed kunnen (op)hoesten. Een longontsteking kan weinig opvallen en toch levensbedreigend zijn.
  - **Hart** Er zijn geen concluderende cijfers bekend over de incidentie/prevalentie van hartproblemen bij OI. Aan OI-gerelateerde hartafwijkingen die worden beschreven, betreffen met name *mitralis- en aortaklepinsufficiëntie*. Misvormingen aan de borstkas en de wervelkolom kunnen mogelijk de hartfunctie beperken.
  - **Spieren** Een lage spiertonus, geringe spierkracht en peesrupturen komen vaker voor.
  - **Bloedingen** Bij enkele OI-patiënten zijn ernstige bloedingen gedurende operaties en zeer zelden ook spontane bloedingen (o.a. neusbloedingen) beschreven. De oorzaak van de bloedingen is onbekend.
  - **Lies- en navelbreuken** Lies- en navelbreuken komen vaker voor.
  - **Warmte-intolerantie, sterke transpiratie** Sommige OI-patiënten kunnen minder goed tegen warmte en hebben last van hevig transpireren.
  - **Pijn** OI-patiënten geven vaak aan altijd pijn te hebben, bij wat ze ook doen. Pijnklachten kunnen acuut zijn bij fracturen of bepaalde bewegingen. Rugpijn kan optreden bij scoliose. Bij deformaties kan krampende pijn door eenzijdige oprekking van de spieren voorkomen. Beklemming van de zenuwen kan (uitstralende) pijnklachten geven. Bij het syndroom van Verbiest kan de pijn in beide benen optreden. Niet altijd kan een oorzaak van de pijn worden gevonden.
  - **Vermoeidheid** *Chronische vermoeidheid* komt voor bij alle leeftijdsgroepen, ook zonder bekende medische oorzaak. De vermoeidheidsklachten kunnen samenhangen met veel van de OI-gerelateerde problematiek: pijn, hyperlaxiteit van de gewrichten, lage spiertonus, een afwijkende stand of houding, overbelasting van spiergroepen, eventuele cardiovasculaire problematiek en/of verminderde longcapaciteit. Ook het gehoorverlies, angst om te vallen of om omver te worden gelopen, vragen voortdurend extra inspanning.
  - **Motorische ontwikkeling** De motorische ontwikkeling verloopt, mede door de hyperlaxiteit van de gewrichten, de lagere spierspanning en door eventuele botbreuken bij kinderen met OI anders; zowel in tempo als in patroon. De leeftijd waarop kinderen met OI type I en type IV gaan staan en lopen, ligt rond de twee jaar. Het zijn vaak "billenschuivers". Kinderen met OI type III bereiken deze mijlpaal vaak nog later. Het patroon van de motorische ontwikkeling is bij kinderen met dit type ook anders: vaak kunnen ze eerst los zitten en gaan ze daarna omrollen. Soms blijkt lopen uiteindelijk toch niet haalbaar.

### Zorgcoördinatie

- **Multidisciplinair specialistisch team** Er zijn in Nederland twee multidisciplinaire (expertise-)teams: een team voor volwassenen en een team voor kinderen (zie Consultatie en verwijzing). De meeste OI-patiënten komen (nog) niet bij deze teams. De samenstelling van deze teams kan wisselend zijn. De kern kan bestaan uit: een (kinder-)orthoped, een revalidatiearts, een kinderarts of een internist, een verpleegkundig specialist, een fysiotherapeut en een ergotherapeut. Daarnaast kunnen op indicatie een neuroloog, een KNO-arts, een tandheelkundig specialist, een klinisch geneticus, een cardioloog, een psycholoog, een diëtiste en/of een gynaecoloog worden geconsulteerd.  
Kinderen met ernstige OI zullen vaak onder behandeling zijn van meerdere specialisten. De twee multidisciplinaire (expertise-)teams beschikken over een coördinator. De zorg voor de patiënt kan meestal in de woonregio plaatsvinden. Het is wenselijk dat de hoofdbehandelaar (bijvoorbeeld de kinderarts) in het regionale ziekenhuis deze lokale zorg coördineert. De (hoofd)behandelaar kan zo nodig advies van het multidisciplinair team van één van de twee gespecialiseerde centra vragen en/of de patiënt kan een jaarlijkse controle op het spreekuur van deze teams afspreken.
- **Zorgcoördinatie** De patiënt en de huisarts kunnen met de hoofdbehandelaar en/of het multidisciplinair team van één van de twee gespecialiseerde centra afspraken maken over de zorgcoördinatie (bijvoorbeeld over de rol van de huisarts in acute situaties, bij botdichtheidsmetingen en bij psychosociale begeleiding).

### Botbreuken

- **Specialistisch beleid** De behandelaar is de orthopedisch chirurg. Een fysiotherapeut kan adviezen geven aan ouders om breuken bij hun kind te voorkomen (o.a. tilt-technieken) en bij het revalidatieproces het opbouwen van de activiteiten begeleiden.
- **Pijn** Een botbreuk is pijnlijk. Ook het zetten van een breuk doet pijn. Adequate pijnstilling is belangrijk. Soms is (bijvoorbeeld bij angstige patiënten) narcose nodig bij het zetten van de breuk.
- **Operatie** Bij het zetten van de breuk is zorgvuldige correctie van de stand van belang. Vanwege de bindweefselkwaliteit en het grote aantal botbreuken in de loop van het leven, is de kans op een afwijkende stand na herstel van de breuk groter. Er kan een operatieve ingreep nodig zijn om de botbreuk met een pen te fixeren en zodoende eventuele standsafwijkingen te beperken. Bij kinderen wordt met het oog op de groei daarbij vaak een zogenaamde telescoop-pen gebruikt.

- **Immobilisatie** Om de botstukken te fixeren wordt meestal een (lichtgewicht) gipsverband toegepast. Soms biedt een spalk, zwachtel of tape voldoende fixatie. Na een periode van (bed)rust en immobilisatie is de kans op botbreuken meestal iets groter. Er wordt dan ook gestreefd deze periode zo kort mogelijk te houden en met fysiotherapie de activiteiten weer op te bouwen.
- **Deformaties** Evenwichtige spierontwikkeling kan het kromgroeien van de botten beperken. Naast fysiotherapie kunnen zwemmen, ademhalings- en ontspanningsoefeningen hierbij helpen. Soms is het nodig een deformiteit operatief te corrigeren.

### Afwijkingen aan het skelet

- **Specialistisch beleid** De behandelaar is de orthopedisch chirurg.  
Een orthopedisch instrumentmaker kan hulpmiddelen (bijvoorbeeld een brace, schoeisel of korset) maken. Een fysiotherapeut, bij voorkeur met ervaring op OI-gebied, kan spierversterkende oefeningen en houdingsadviezen geven.
- **Extremiteiten** Met fysiotherapie kunnen bij hypermobiliteit van de gewrichten (sub)luxaties worden voorkomen of beperkt. Mocht dit onvoldoende zijn, dan kan de orthopedisch instrumentmaker een ondersteunende brace van lichtgewicht materiaal maken voor het betreffende gewricht. Bij overbeweeglijke, zwakke enkelgewrichten en bij platvoeten kunnen steunzolen of orthopedische schoenen ondersteuning bieden. De (orthopedische) schoenen zullen bij voorkeur licht van gewicht moeten zijn. Individueel moet worden bekeken of de patiënt meer baat heeft bij stevige orthopedische schoenen om de stand te corrigeren of bij lichte soepele schoenen om beter te lopen.  
Behandeling van *protrusio acetabuli* wordt soms bij pijn of functiebeperking overwogen; het is echter moeilijk en wordt zelden gedaan.
- **Scoliose** Bij de jonge patiënt zal de orthopedisch chirurg in eerste instantie proberen om de scoliose met behulp van een korset te corrigeren. Bij kinderen met ernstige scoliose is een korset meestal niet effectief. Dan kan de scoliose geheel of gedeeltelijk met behulp van metalen implantaten operatief gefixeerd worden. Bij OI-patiënten heeft deze ingreep tot doel verdere vergroeiing tegen te gaan. Zo wordt geprobeerd pijnklachten, houdingsproblemen en longfunctiestoornissen te beperken en daarmee ook het risico op levensbedreigende complicaties, zoals longontstekingen, te verkleinen.
- **Thorax** Operatieve correctie van de borstkasvergroeiing is meestal niet goed mogelijk; daarom wordt bij OI-patiënten een terughoudend beleid gevolgd.



- **Vroege osteoporose** Aanbevolen wordt om vanaf de leeftijd van 35-40 jaar regelmatig een meting van de botdichtheid te doen; bij vrouwen in ieder geval ruim vóór het begin van de menopauze. De vervolgfrequentie kan worden afgesproken op basis van o.a. de leeftijd, het beloop van klachten en de BMD-uitgangswaarde; 1-2 keer per jaar of zo mogelijk met grotere tussenpauzes. Naast voldoende lichaamsbeweging zijn voldoende calcium-intake, vitamine D-suppletie en zo nodig behandeling met bisfosfonaten van belang.
- **Bisfosfonaten** Bisfosfonaten (alendroninezuur, risedroninezuur) remmen de botafbraak en kunnen bij vroegtijdig starten een positieve invloed hebben, met name bij kinderen met ernstige vormen van OI. Bijwerkingen van bisfosfonaten zijn o.a.: slokdarm-, maag-/darmklachten (bijvoorbeeld zuurbranden, buikpijn, overgeven), hypocalciëmie, soms botpijn en stijfheid (zie [www.fk.cvz.nl](http://www.fk.cvz.nl) en [www.lareb.nl](http://www.lareb.nl)). Bij gebruik van bisfosfonaten bij andere ziektebeelden is een zeer gering risico op osteonecrose van de kaak beschreven.
- **Vitamine D-suppletie** Voor alle leeftijden is vitamine D-suppletie soms nodig, ook 's zomers. Door o.a. immobiliteit komt men soms minder buiten, waardoor er onvoldoende blootstelling aan zonlicht kan zijn.
- **Calciumsuppletie** Gebruik van melkproducten (dagelijks 4 consumpties) wordt aanbevolen. Dit kan voor sommige patiënten moeilijk haalbaar zijn. Extra calcium is nodig bij onvoldoende inname via de voeding.

#### **Neurologische afwijkingen**

- **Specialistisch beleid** De behandelaar is de (kinder-)neuroloog/neurochirurg.
- **Cranio-cervicale ruggenmerg** Bij *basilaire impressie* is soms een gecompliceerde neurochirurgische ingreep nodig. Deze operatie wordt daarom in een beperkt aantal neurochirurgische centra uitgevoerd.

#### **Overige afwijkingen**

- **Gebit** De eigen tandarts moet op de hoogte zijn van OI. Goede mondhygiëne (o.a. zorgvuldig poetsen, gebruik van tandvriendelijke voeding, fluoride) is van belang. De mondhygiënist en de tandarts kunnen adviezen geven en het gebit controleren en behandelen. Een slecht gebit bij een (jonge) OI-patiënt kan wijzen op dentinogenesis imperfecta (DI). Verwijzing naar een tandheelkundig specialist met OI-expertise is dan aanbevolen. Ook wanneer orthodontische behandeling nodig is, wordt geadviseerd eerst naar een OI-deskundige tandheelkundig specialist te verwijzen (zie Consultatie en verwijzing). De eventuele aanwezigheid van een hartklepafwijking of een kunstklep moet ook bekend zijn, in verband met endocarditisprofylaxe.
- **Gehoer** Een hoortoestel kan goede ondersteuning bieden. De KNO-arts (bij voorkeur gespecialiseerd in OI) kan bij

een geleidingsverlies een stapidotomie verrichten. De stapes wordt dan vervangen door een kunststofprothese. Bij volledige doofheid kan een cochleair implantaat worden overwogen.

- **Longen** De capaciteit van de longen en de longfunctie kunnen worden bepaald door de (kinder-)longarts. Dit wordt meestal gedaan bij deformatie van de thorax, bij chronische luchtweginfecties en bij klachten van benauwdheid. Bij een verminderde longcapaciteit en/of bij acute luchtweginfecties kan de OI-patiënt meestal door de huisarts worden behandeld met bronchusverwijders, antibiotica en/of kortdurend (inhalatie-)corticosteroiden. Bij onvoldoende effect van de behandeling of bij toename van de klachten moet de longarts ingeschakeld worden. Zo nodig kan ondersteuning met zuurstof (ambulant), dan wel beademing gegeven worden. Longfysiotherapie richt zich op hoesttechnieken en het verbeteren van de longconditie en kan mede bijdragen aan het voorkomen en/of herstellen van luchtweginfecties.
- **Hart** De behandelaar is de cardioloog, eventueel in samenwerking met de thoraxchirurg. Bij hartklepafwijkingen (o.a. mitralis- of aortaklepinsufficiëntie) kan reconstructie of vervanging door een kunstklep noodzakelijk zijn.
- **Spieren** Spierversterkende oefeningen en houdingsadviezen van de fysiotherapeut (bij voorkeur bekend met OI) kunnen helpen om spierpijnklachten te verminderen en daarnaast het kromgroei van de botten beperken. Zwemmen, maar ook ademhalings- en ontspanningsoefeningen zijn geschikte mogelijkheden.
- **Bloedingen** Tijdens operaties zal de specialist op meer bloedverlies bedacht moeten zijn.
- **Lies- en navelbreuken** Bij klachten kunnen buikhernia's chirurgisch worden behandeld.
- **Warmte intolerantie, sterke transpiratie** Luchtige (katoenen) kleding en goede klimaatregeling (zoals airconditioning in auto of op de werkplek) kunnen de klachten eventueel dragelijk maken.
- **Chronische pijn** Bij pijnklachten zijn paracetamol en NSAID's meestal middelen van eerste keus.
- **Vermoeidheid** Het is van belang om een balans te vinden tussen inspanning en ontspanning. Door hulpmiddelen en een individueel revalidatieplan kunnen de persoonlijke mogelijkheden geoptimaliseerd worden. Voor sommige kinderen kan dit een reden zijn om speciaal onderwijs voor kinderen met een lichamelijke beperking te volgen. Volwassenen met vermoeidheidsklachten moeten overwegen te kiezen voor aanpassingen in werkzaamheden en/of werktijden.
- **Motorische ontwikkeling** Het is van belang om de motoriek te stimuleren. Fysiotherapeutische adviezen en oefeningen zijn meestal noodzakelijk. Bij kinderen kunnen de mogelijkheden voor staan en lopen toenemen door het plaatsen van pennen in de botten van de benen.

## ERFELIJKHEIDSVORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

- **Diagnostiek bij familieleden** Na het stellen van de klinische diagnose kan DNA-onderzoek gedaan worden bij de patiënt om de diagnose verder te bevestigen. Daarnaast kan op basis van de combinatie van de klinische gegevens en de gegevens van de aanvullende onderzoeken (DNA- en afbeeldende diagnostiek) worden geprobeerd het type OI nader te bepalen en de manier van overerven vast te stellen. Indien de mutatie bekend is, kan ook DNA-onderzoek worden verricht bij eerste-graads familieleden (ouders, eventuele andere kinderen). Het is belangrijk dat deze familieleden ook onderzocht worden op symptomen van de aandoening. De klinisch geneticus kan het DNA-onderzoek en het familieonderzoek coördineren.

Wanneer een ouder van een patiënt (minimale) tekenen van de aandoening heeft en de OI-mutatie blijkt te hebben, is er meestal sprake van de autosomaal-dominant (AD) erfelijke vorm. Ook de broers en zussen van de patiënt kunnen worden onderzocht. Bij de AD-vorm hebben zij immers 50 procent risico om de aandoening ook te hebben. Als de ouders van een patiënt geen tekenen van de ziekte hebben en als bij de ouders de mutatie niet wordt gevonden, is er meestal sprake van een spontane mutatie bij de patiënt. Het herhalingsrisico bij deze ouders is laag.

Het risico op herhaling kan wel verhoogd zijn bij mozaïcisme. Daarbij is de mutatie aanwezig in zaadcellen of eicellen en eventueel in een deel van de bloedcellen van één van de ouders van het kind met OI. Deze ouder kan milde tekenen van OI hebben, maar is meestal gezond.

Een spontane mutatie is dominant-erfelijk; nakomelingen van deze patiënt hebben 50% risico om OI te hebben.

Soms is er sprake van autosomaal recessieve (AR) overerving. Vooral bij kinderen van ouders die bloedverwant zijn, kan dit voorkomen. Bij de patiënt worden dan bij DNA-onderzoek 2 mutaties gevonden. Beide ouders hebben 1 mutatie en ze zijn drager. Het herhalingsrisico is 25%.
- **Kinderwens/Prenatale diagnostiek** Bij een kinderwens wordt de patiënt of worden de ouders van de patiënt voor informatie en advies verwezen naar een klinisch geneticus en een gynaecoloog (zie Consultatie en verwijzing). Het is belangrijk om tijdig, bij voorkeur vóór de conceptie, advies te vragen over erfelijkheid, zwangerschapscomplicaties en een plan rond de bevalling te bespreken. Dit is ook het geval wanneer het de aanstaande vader met OI betreft. Invasieve prenatale diagnostiek (een vlokcentest rond de 11<sup>e</sup> zwangerschapsweek) is mogelijk als de oorzakelijke mutatie in het gezin bekend is.
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** Bij PGD worden met een IVF-procedure embryo's verkregen. Vóór terugplaatsing van de embryo's worden 1 of 2 cellen van een embryo afgenomen en onderzocht op de bekende mutatie (PGD-onderzoek). Een of twee niet-aangedane embryo's worden in de baarmoeder teruggeplaatst. De mogelijkheden voor PGD zijn afhankelijk van de manier van overerven en van de kans op herhaling. PGD wordt alleen toegepast bij een hoge kans op herhaling van een ernstige erfelijke ziekte. Als de wensmoeder zelf OI heeft, zal ook de individuele (gezondheids-)situatie meegenomen worden in het beslissingsproces. Nagegaan moet worden of een IVF-behandeling voor haar verantwoord is. Wanneer wordt overwogen om via PGD zwanger te worden, kan worden verwezen naar de klinisch geneticus en een gynaecoloog voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie Consultatie en verwijzing).
- **Anticonceptie** Er zijn geen specifieke aandachtspunten bij het gebruik van anticonceptiemiddelen.
- **Risico's bij zwangerschap en bevalling** Bij een moeder met OI kunnen in de zwangerschap een aantal van de aan OI-gerelateerde klachten toenemen, zoals: de hyperlaxiteit van de gewrichten en/of de fysieke beperking door toename van het gewicht en omvang. Ook de longproblematiek (kortademigheid) kan afhankelijk van gestalte/postuur toenemen. Er zijn geen aanwijzingen dat de kans op fracturen tijdens de bevalling bij de moeder is verhoogd.

Als het ongebooren kind OI heeft, is er een verhoogd risico op fracturen tijdens de bevalling. Bij ernstige vormen kunnen voor de geboorte al fracturen aanwezig zijn.
- **Zwangerschapsbegeleiding** Tijdens een (preconceptioneel) adviesgesprek kan door de gynaecoloog worden nagegaan of een zwangerschap medisch verantwoord is en of er speciale maatregelen nodig zijn. Prenatale controle door de gynaecoloog is noodzakelijk.
- **Bevalling** De bevalling vindt altijd plaats onder gynaecologische begeleiding. Met de aanstaande ouders wordt een plan voor de bevalling besproken. Een vaginale bevalling is bij de meeste vrouwen met type I mogelijk. Naast algemene verloskundige factoren zijn o.a. eventuele bekkenafwijkingen bij deze keuze mede bepalend. Toch wordt vaak gekozen voor een keizersnede, bijvoorbeeld om uitputting van de moeder te voorkomen of soms vanwege de risico's voor het kind met OI. Het is niet aangetoond dat het fractuurrisico voor het kind bij een sectio kleiner is. Moeders met ernstige vormen van OI (type III en IV) bevallen meestal via een (soms vroegtijdige) keizersnede.

Na de geboorte zal het kind door de kinderarts worden onderzocht. De handgreep van Ortolani (ter uitsluiting van congenitale heupdysplasie) en een lengtemeting

worden bij deze kinderen niet verricht. Meestal vindt röntgenonderzoek van het gehele skelet plaats. Indien de kraamperiode thuis plaatsvindt, neemt de verloskundige de kraamcontroles over.

- **Borstvoeding** Tijdens de zwangerschap en de lactatieperiode kan in zeldzame gevallen osteoporose ontstaan, met name bij vrouwen met OI die al voor de zwangerschap een lage BMD hebben. Aan vrouwen met OI wordt daarom aangeraden om niet langer dan enkele weken of geheel geen borstvoeding te geven.
- **Medicatie** Het gebruik van alendroninezuur en risedroninezuur tijdens de zwangerschap en bij borstvoeding is onvoldoende onderzocht en wordt afgeraden.

## AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

### Algemeen

- **Huisartsconsult** Bij contact in de huisartspraktijk is enige behoedzaamheid gewenst: bij stevig beetpakken kunnen fracturen ontstaan (bijvoorbeeld bij een handdruk, tensiometing, gebruik van een stuwband). Patiënten kunnen zelf het beste uitleggen welke hulp zij nodig hebben en hoe deze het best wordt gegeven. Een groot deel van de patiënten met OI heeft in meer of mindere mate een gehoorverlies. Het is van belang hier in het contact rekening mee te houden.
  - **Verwijzingen** Het is van belang bij verwijzingen OI altijd te vermelden. Beeldvormende diagnostiek en narcose vragen een speciale benadering. Bij OI-patiënten kan de stralenbelasting door veelvuldig beeldvormend onderzoek in de loop van het leven hoog worden. Om de stralenbelasting te beperken, dient bij het verrichten van beeldvormend onderzoek hier rekening mee gehouden te worden.
  - **Botbreuken** Wanneer een patiënt zich met een (vermoedelijke) fractuur eerst bij de huisarts meldt, is spoedige verwijzing/regelen van (spoed)vervoer naar het ziekenhuis voor aanvullend (afbeeldend) onderzoek noodzakelijk. Eventueel moet daarbij de breuk worden gespalkt. In de acute fase kan het soms moeilijk zijn om met afbeeldend onderzoek (röntgenfoto, CT-onderzoek) een fractuur aan te tonen. Wanneer geen fractuur zichtbaar is en pijn blijft bestaan, is het raadzaam te behandelen als bij een fractuur, bijvoorbeeld door te immobiliseren met een zwachtel, tape, brace of een (gips-) spalk. Deze wordt zo veel als mogelijk aangepast aan de deformatie van de extremiteit. Door (alleen indien nodig in verband met stralenbelasting) na enige tijd de foto te herhalen, kan door callusvorming duidelijk worden dat er inderdaad sprake was van een fractuur.
  - **Veilige verzorging** Ouders van kinderen met OI voelen vaak snel aan wat zij het beste kunnen doen. De ervaringen van ouders hebben praktische adviezen en hulpmiddelen voor de veilige verzorging van baby's, kinderen en jong volwassenen opgeleverd.
- Via lotgenotencontact en beeldmaterialen (DVD) van de patiëntenvereniging kunnen patiënten hiervan kennis nemen (zie Consultatie en verwijzing: Achtergrondinformatie).
  - **Vroege Osteoporose** Wanneer de patiënt rond de leeftijd van 35-40 jaar niet onder behandeling van de specialist is, kunnen de huisarts en de patiënt afspreken een botdichtheidsmeting te verrichten.
  - **Luchtweginfecties** Bij luchtweginfecties kan de (beperkte) longcapaciteit verder afnemen. Een pneumonie kan weinig opvallend verlopen en tegelijk toch levensbedreigend zijn. Bacteriële infecties dienen dan ook zoveel mogelijk direct bestreden te worden.
  - **Bloedingen** Het komt voor dat bij bloedingen (bijvoorbeeld neusbloedingen) meer bloedverlies optreedt of dat een bloeding langer duurt. Het kan de patiënt geruststellen hiervan kennis te hebben. Wanneer het bloedverlies aanhoudt, ondanks conservatieve maatregelen door de patiënt, kan zo nodig medische hulp via de huisarts/huisartsenpost worden gevraagd.
  - **Preventie** Het is, o.a. voor de belasting van het skelet, van belang om overgewicht te voorkomen. In verband met de hart- en longproblemen is aandacht voor o.a. roken van belang. De huisarts kan hierbij een rol spelen door bijvoorbeeld het geven van leefstijladviezen, verwijzing naar een diëtiste, begeleiding bij het stoppen met roken.
  - **Griepvaccinatie** Een griepvaccinatie is geïndiceerd bij patiënten met longproblematiek en/of cardiale problematiek (hemodynamisch belangrijke kleppathologie) en bij ernstige thoraxdeformaties.
  - **Medisch paspoort** Aan patiënten kan worden geadviseerd een medisch paspoort bij zich te dragen. De Europese koepelorganisatie van OI-verenigingen (OIFE) heeft een OI-paspoort ontwikkeld. Hierin wordt (in meerdere talen) vermeld dat de patiënt OI heeft en van welke bijkomende klachten sprake kan zijn (o.a. gehoorverlies). Daarnaast bevat de tekst adviezen over de handelwijze bij het verplaatsen/tillen van de patiënt, het vaststellen van fracturen, het verrichten van optimaal röntgenonderzoek en aandachtspunten bij intubatie (o.a. gebitsafwijkingen en cervicale wervelkolom). Een exemplaar is aan te vragen bij de informatrice van de VOI (zie pagina 13) of beschikbaar via [www.oivereniging.nl](http://www.oivereniging.nl).
  - **Hartklepafwijkingen/kunstkleppen** Een kleine groep van OI-patiënten met klepafwijkingen of kunstkleppen moet vanwege klephemolyse en thrombo-embolische complicaties levenslang antistolling gebruiken. Daarnaast is bij een verhoogd infectierisico, zoals bij (tandheelkundige) ingrepen, een profylaxe met antibiotica noodzakelijk. De tandarts en/of de mondhygiënist kunnen een rol spelen bij preventie van cariës en parodontitis. De richtlijnen voor endocarditisprofylaxe kunnen worden opgevraagd bij de Nederlandse Hartstichting. Ook het NHG heeft een richtlijn: Endocarditisprofylaxe (zie Consultatie en verwijzing: Achtergrondinformatie).

### **Psychosociale aspecten**

- **Psychosociale ondersteuning** Gezien de lichamelijke beperkingen die OI met zich meebrengt, zal de patiënt zich vaak moeten aanpassen aan zijn omstandigheden. Dit kunnen bijvoorbeeld de opleidings- en beroepskeuze of de verdeling van de beperkte energie over (dagelijkse) activiteiten zijn. Het is van belang een evenwicht te vinden in activiteit en rust. De huisarts kan hierbij een adviserende en ondersteunende rol spelen. Bij deze zorg op maat kan verwijzing naar maatschappelijk werk, de ergotherapeut en/of psychologische hulpverlening nodig zijn.
- **Adolescentie** De behandelingen (bijvoorbeeld het vele malen (operatief) zetten van een botbreuk) kunnen vooral bij (pre)adolescenten een oorzaak van psychosociale problematiek zijn. Wanneer het normale (school)leven wordt onderbroken door ziekenhuisopnames en periodes van immobilisatie, kan aansluiting bij leeftijdsgenoten verstoord raken. Het is lastig om beperkt te zijn in het functioneren en daarbij deels afhankelijk van anderen te zijn. Daarnaast kunnen ouders en anderen vanwege de breukrisico's vaak (extra) beschermend zijn. Dit kan (door o.a. loyaliteitsconflicten) problemen geven bij de verzelfstandiging in deze levensfase. Activiteiten als het uitoefenen van een hobby of deelname aan cursussen/clubs, als het doen van eigen taken binnen het gezin en lotgenotencontact met leeftijdgenoten via de VOI, kunnen bijdragen aan zelfstandiger worden. Ook sociale vaardigheidstrainingen, maatschappelijk werk, pedagogische en/of psychologische hulpverlening kunnen hierbij helpen.
- **Kindermishandeling** Bij een kind met een fractuur zonder duidelijk oorzaak, wordt soms meteen mishandeling verondersteld. Om verschillende redenen kunnen ouders tijdens het diagnostisch traject met deze overweging worden geconfronteerd: enerzijds is OI een zeldzame en vrij onbekende aandoening, met name lichte symptomen zijn moeilijk te herkennen. Anderzijds is mishandeling vaker een oorzaak van onverklaarde botbreuken bij kinderen dan OI. De achteraf onterecht gebleken verdenking is een traumatische ervaring voor de ouders en het kind, zeker wanneer er soms al maatregelen zijn genomen door bijvoorbeeld het AMK/Jeugdzorg in de periode dat de

diagnose (nog) niet definitief was vastgesteld.

Ondersteuning door de huisarts en eventueel doorverwijzing voor (psychologische) hulpverlening kunnen nodig zijn.

- **Arbeidsomstandigheden** In de werkomstandigheden kunnen er beperkingen zijn. Soms zijn aanpassingen in verband met het gehoorverlies en de mobiliteit nodig. Het uithoudingsvermogen is vaak verminderd, terwijl ook de gewrichten beperkt belastbaar kunnen zijn. De huisarts kan de patiënt wijzen op de expertise van de bedrijfsarts. Een ergotherapeut geeft praktische adviezen over de werkplek.
- **Verzekeringen** De behandelende specialisten en/of de huisarts kunnen bij problemen met het afsluiten van verzekeringen de verzekeringarts nader informeren. Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan door de patiënt worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie Consultatie en verwijzing).
- **Voorzieningen en aanpassingen** Voorzieningen en aanpassingen (rolstoel, woningaanpassingen) kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals de Wet-Wajong, de Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen (TOG) en het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties, o.a.: MEE en Welder (zie Consultatie en verwijzing).
- **Sportadviezen** Sportbeoefening draagt bij tot een betere conditie. Een sportarts kan de patiënt op basis van de individuele situatie adviseren welke tak van sport beoefend kan worden (zie ook Beleid).
- **Lotgenotencontact** Via de Vereniging Osteogenesis Imperfecta is er mogelijkheid tot lotgenotencontact (zie Consultatie en verwijzing).
- **Belasting omgeving** Door de fysieke beperkingen zal de patiënt geregeld een beroep op de naaste omgeving (moeten) doen. Andere gezinsleden hebben vaak ook aandacht nodig. De huisarts let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of psychische belasting en kan hier actief naar vragen. Verwijzing naar maatschappelijk werk of psychologische hulpverlening kan nodig zijn.

## **CONSULTATIE EN VERWIJZING**

### **• Diagnostiek, behandeling en begeleiding**

- Volwassenen:

Expertisecentrum Osteogenesis Imperfecta  
Isala Kliniek Zwolle\*

- Kinderen:

Skeletdysplasie behandelteam  
WKZ/UMC Utrecht\*

- Medisch adviseur Vereniging Osteogenesis Imperfecta:

De medisch adviseur van de VOI is bereikbaar via:  
informatrices@oivereniging.nl.

- Tandheekundig specialist\*:

- Gynaecoloog\*:

\* Zie Adressenlijst.

### • Erfelijkheid

- Voorlichting/advisering: Klinisch genetische centra\*
- DNA-diagnostiek vindt plaats in het laboratorium van de afdeling Klinische Genetica in het VUMC Amsterdam \*
- Intake en laboratoriumonderzoek voor PGD vinden plaats in het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+). De IVF-behandeling kan worden verricht in Maastricht en daarnaast in Groningen en Utrecht\*.

- **Vereniging Osteogenesis Imperfecta** De Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) biedt lotgenotencontact en informatie, zowel voor mensen met OI als voor hulpverleners. De VOI kan ook advies geven over het zorgtraject en kent de in OI gespecialiseerde (para)medici in Nederland. Voor meer informatie: zie [www.oivereniging.nl](http://www.oivereniging.nl).

- **MEE** MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke en/of lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer: 0900 999 88 88 (lokaal tarief) of website: [www.mee.nl](http://www.mee.nl).

- **Welder** Welder -voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk- geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.

Het onderdeel VraagWelder is bereikbaar via het landelijk informatienummer: 0900 480 03 00 (30 cent/minuut) of via de website: [www.weldergroep.nl](http://www.weldergroep.nl).

### • Achtergrondinformatie

- Algemene website van de Vereniging Osteogenesis Imperfecta met informatie over OI en links naar buitenlandse sites: [www.oivereniging.nl](http://www.oivereniging.nl).

Via de website zijn diverse materialen te downloaden of te bestellen, o.a.:

- Brochure "Het Blauwe Boekje": Redactie: L.E.M.van Welzenis-Bunt, herzien door: A.J.T.M. Garretsen. 2<sup>e</sup> druk mei 2005.
- DVD "Niet Stuk te Krijgen. Een drieluik over Osteogenesis Imperfecta". V.O.I. 2007. *Een DVD over hoe als OI-patiënt op eigen benen te staan in verschillende belangrijke levensfasen: babytijd, peuter-/kleutertijd, puberteit en op jongvolwassen leeftijd. Geschikt voor alle betrokkenen, o.a.: ouders, verzorgers, (para)medici en leerkrachten.*
- OI Medical Emergency Information: *een OI-paspoort is ook aan te vragen via de informatrice van de VOI (zie pagina 13).*
- Website Osteogenesis Imperfecta Federation Europe (OIFE): [www.oife.org](http://www.oife.org).
- Website Belangen Vereniging Kleine Mensen: [www.bvkm.nl](http://www.bvkm.nl).
- Preventie bacteriële Endocarditis 2008 (RP54) [www.webshop.hartstichting.nl](http://www.webshop.hartstichting.nl) (onder Richtlijnen en kwaliteitseisen).
- NHG Richtlijn Endocarditisprofylaxe 1e herziening december 2009. [http://download.nhg.org/FTP\\_NHG/standaarden/FTR/Endocarditisprofylaxe\\_text.html](http://download.nhg.org/FTP_NHG/standaarden/FTR/Endocarditisprofylaxe_text.html).
- Algemene website met informatie over erfelijkheid en genetica: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).
- Kinderwebsite met informatie over erfelijkheid en genetica: [www.ikhebdat.nl](http://www.ikhebdat.nl). *Kinderen met OI vertellen over hun ziekte: kenmerken, behandeling en erfelijkheid.*
- Algemene website met informatie over zeldzame aandoeningen: [www.orphanet.nl](http://www.orphanet.nl).
- Website met informatie over preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD): [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

\* Zie Adressenlijst.

## Literatuurlijst

1. Antoniazzi F, Mottes M, Fraschini P, Brunelli PC, Tato L. Osteogenesis imperfecta: practical treatment. *Paediatr Drugs*. 2000;2(6):465-88.
2. Byra P, Chillag S, Petit S. Osteogenesis imperfecta and aortic dissection. *Am J Med Sci*. 2008;336(1):70-2.
3. Cole DE. Psychosocial aspects of osteogenesis imperfecta: an update. *Am J Med Genet*. 1993;45(2):207-11.
4. Dijk van FS, Pals G, Rijn van RR, Nikkels PGJ, Cobben JM. Classification of Osteogenesis Imperfecta revisited. *Eur J Med Genet*. 2010;53(1):1-5. Epub 2009 Oct 28.
5. Esposito P, Plotkin H. Surgical treatment of osteogenesis imperfecta: current concepts. *Curr Opin Pediatr*. 2008;20(1):52-7.
6. Glorieux FH, Ward LM, Rauch F, Lalic L, Roughley PJ, Travers R. Osteogenesis imperfecta type VI: a form of brittle bone disease with a mineralization defect. *J Bone Miner Res*. 2002;17(1):30-8.
7. Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H, Ward L, Travers R, Roughley P, Lalic L, Glorieux DF, Fassier F, Bishop NJ. Type V osteogenesis imperfecta: a new form of brittle bone disease. *J Bone Miner Res*. 2000;15(9):1650-8.
8. Marini, JC. Osteogenesis imperfecta: comprehensive management. *Adv Pediatr*. 1988;35:391.
9. Moira S, Cheung, Glorieux FH. Osteogenesis Imperfecta: Update on presentation and management. *Rev Endocr Metab Disord*. 2008;9:153-60.
10. Pichard CP, Robinson RE, Skolasky RL, Fedarko NS, Leet AI. Surgical blood loss during femoral rodding in children with osteogenesis imperfecta. *J Child Orthop*. 2009;3(4):301-5. Epub 2009 Jul 30.
11. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2004; 363(9418):1377-85.
12. Rauch F, Glorieux FH. Bisphosphonate treatment in osteogenesis imperfecta: which drug, for whom, for how long? *Ann Med*. 2005;37(4):295-302.

13. Rotteveel LJ, Beynon AJ, Mens LH, Snik AF, Mulder JJ, Mylanus EA. Cochlear implantation in 3 patients with osteogenesis imperfecta: imaging, surgery and programming issues. *Audiol Neurootol*. 2008;13(2):73-85. Epub 2007 Nov 29.
14. Sackers R, Kok D, Engelbert R, Dongen A van, Jansen M, Pruijs H, Verbout A, Schweitzer D, Uiterwaal C. Skeletal effects and functional outcome with olpadronate in children with osteogenesis imperfecta: a 2-year randomised placebo-controlled study. *Lancet*. 2004;363:1427-31.
15. Shapiro JR, Sponsellor PD. Osteogenesis imperfecta: questions and answers. *Curr Opin Pediatr*. 2009; 21(6):709-16.
16. Sharma A, George L, Erskin K. Osteogenesis imperfecta in pregnancy: two case reports and review of literature. *Obstet Gynecol Surv*. 2001;56(9):563-6.
17. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet*. 1979;16(2):101-16.
18. Violas P, Fassier F, Hamdy R, Duhaime M, Glorieux FH. Acetabular protrusion in osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Orthop*. 2002;22(5):622-5.
19. Ward LM, Rauch F, Travers R, Chabot G, Azouz EM, Lalic L, Roughley PJ, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta type VII: an autosomal recessive form of brittle bone disease. *Bone*. 2002;31(1):12-8.
20. Wong RS, Follis FM, Shively BK, Wernly JA. Osteogenesis imperfecta and cardiovascular diseases. *Ann Thorac Surg*. 1995;60(5):1439-43.

## Bijlage

Tabel 2 Mogelijke symptomen per levensfase		
Leeftijd	Skelet	Overig
Intra-uterien	- Afwijkingen op echo: weinig verbening	- Groeiachterstand
Perinataal	- Breuken - Deformaties	
Baby/Peuter	- Spontane botbreuken - Schedelvervorming: zachte schedel, grote fontanellen (lang open) - Deformaties van armen/benen - Dunne ribben	- Hypotonie - Kikkerligging - Eigen ontwikkelingspatroon: overslaan kruipen, billenschuivers - Warmte-intolerantie, sterk transpireren - Slecht drinken - Blauwe plekken - Neusbloedingen
Schoolleeftijd	- Toename van botbreuken door meer activiteit - Schedelafwijkingen - Deformaties van armen/benen - Instabiele gewrichten	- Gebitsproblemen - Warmte-intolerantie, sterk transpireren - Vermoeidheid - Blauwe plekken - Neusbloedingen
Puber	- Scoliose - Kyfose - Wervelfracturen - Botpijn - Beperkingen door deformaties - Instabiele gewrichten	- Snelle groei - Gebitsproblemen - Gehoorverlies - Vermoeidheid
Volwassene	- Toename van botbreuken door osteoporose en hoger valrisico - Instabiele gewrichten	- Gehoorverlies - Vermoeidheid - Pijn

# Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging Osteogenesis Imperfecta, de Vereniging Samenwerkende Ouder-en Patiëntenorganisaties en het Nederlands Huisartsen Genootschap. Deze brochure maakt deel uit van een reeks. De beschikbare informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen zijn te downloaden via [www.nhg.org](http://www.nhg.org) en [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl). Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

## Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI)

De Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) is in 1983 door patiënten en ouders opgericht. De VOI stelt zich o.a. het volgende ten doel:

- het bevorderen van lotgenotencontact tussen OI-patiënten en/of hun familieleden;
- het verzamelen van informatie over OI en het verspreiden ervan onder patiënten en andere geïnteresseerden;
- het stimuleren van onderzoek en het bevorderen van informatie over erfelijkheid.

De VOI organiseert twee keer per jaar een ledenbijeenkomst. Onderwerpen met betrekking tot OI komen aan de orde en er is ook gelegenheid om onderling contacten te leggen en ervaringen uit te wisselen. Het verenigingsbulletin 'Breekpunt' verschijnt jaarlijks in juni en december.

De informatrices van de vereniging hebben eigen aandachtsgebieden en zijn voor vragen en informatie telefonisch en per E-mail bereikbaar. Er is een samenwerking met de Osteogenesis Imperfecta Federation Europe (OIFE).

## Vereniging Osteogenesis Imperfecta

Muntmeesterlaan 43

6532 XA NIJMEGEN

E-mail: [oivereniging@oivereniging.nl](mailto:oivereniging@oivereniging.nl) en

[informatrices@oivereniging.nl](mailto:informatrices@oivereniging.nl)

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

## Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 60 patiëntenorganisaties -voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter- samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken. Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP zijn gerealiseerd.

## VSOP

Koninginnelaan 23

3762 DA SOEST

Telefoon: 035 603 40 40

Fax: 035 602 74 40

E-mail: [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)

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

## Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

## Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231

3502 GE UTRECHT

Telefoon: 030 282 35 00

Fax: 030 282 35 01

E-mail: [info@nhg.org](mailto:info@nhg.org)

[www.nhg.org](http://www.nhg.org)

## Redactie

Mevrouw P. Boek, bestuurslid/informatrice VOI

Mevrouw drs. S.A. Hendriks, jeugdarts KNMG n.p./auteur VSOP

Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG

Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van Dr. A.J.T.M. Garretsen, medisch adviseur VOI/KNO-arts en mevrouw Dr. C.E.M. de Die-Smulders, medisch coördinator PGD Nederland/klinisch geneticus Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+) Maastricht.

De tekst is becommentarieerd door mevrouw H. Goedhart, lid VOI, mevrouw A. Hogenhout, lid VOI, Dr. J. Lind, gynaecoloog MCH Westeinde Den Haag, Dr. J.E.H. Pruijs, orthopedisch chirurg Universitair Medisch Centrum Utrecht/WKZ, drs. J. de Vette, huisarts, mevrouw A. Vroom, lid VOI en mevrouw Dr. I. van Wijk, revalidatiearts Universitair Medisch Centrum Utrecht/WKZ.

Mevrouw drs. J.E. Ras leverde literatuurgegevens.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, 2010

# Adressenlijst

---

## **EXPERTISECENTRUM OSTEOGENESIS IMPERFECTA ISALA KLINIEK ZWOLLE**

A. Harsevoort, verpleegkundig specialist Orthopedie/  
coördinator

Isala Kliniek Zwolle  
Polikliniek Orthopedie  
Dr. van Heesweg 2  
8000 GK ZWOLLE  
Telefoon: 038 424 47 61 / 424 53 15  
E-mail: [expertisecentrumoi@isala.nl](mailto:expertisecentrumoi@isala.nl)

## **SKELETDYSPLASIE BEHANDELTEAM UMC UTRECHT WILHELMINA KINDERZIEKENHUIS**

Mevrouw Dr. I. van Wijk, revalidatiearts/coördinator  
Dr. R.J.B. Sakkers, orthopedisch chirurg  
Dr. J.E.H. Pruijs, orthopedisch chirurg

UMC Utrecht, locatie WKZ  
Polikliniek Kinderorthopedie  
Huispostnummer KJ 01.510.1  
Postbus 85090  
3508 AB UTRECHT  
Telefoon: 0800 80 99 (uitsluitend voor verwijzers)  
Fax: 088 755 55 16  
E-mail: [kinderorthopedie@umcutrecht.nl](mailto:kinderorthopedie@umcutrecht.nl)

## **TANDHEELKUNDIG SPECIALIST**

Mevrouw drs. M.A. Créton, tandarts/maxillofaciaal  
prothetist

UMC Utrecht, locatie WKZ  
Poliklinieken Kinder Kaakchirurgie, Orthodontie en  
Bijzondere Tandheelkunde  
Huispostnummer KJ 01.510.1  
Postbus 85090  
3508 AB UTRECHT  
Faxnummer: 088 75 555 16

## **GYNAECOLOOG**

Dr. J. Lind  
Polikliniek Verloskunde/ Gynaecologie  
MCH Westeinde  
Postbus 432  
2501 CK DEN HAAG  
Telefoon: 070 330 20 66 (secretariaat)

## **KLINISCH GENETISCHE CENTRA**

Voor actuele informatie en de adressen van de overige  
klinisch genetische centra wordt verwezen naar de website  
van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN):  
[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org).

## **VUMC**

Afdeling Klinische Genetica  
Mevrouw Dr. F.S. van Dijk, AIOS Klinische Genetica

Secretariaat polikliniek Klinische Genetica - VUMC  
Postbus 7057  
1007 MB AMSTERDAM  
Tel: 020 444 01 50  
Fax: 020 444 07 69

Centrum van Research en Diagnostiek van  
bindweefselziekten  
Dr. G. Pals  
E-mail: [g.pals@VUmc.nl](mailto:g.pals@VUmc.nl)

## **MAASTRICHT UNIVERSITAIR MEDISCH CENTRUM (MUMC+)**

Mevrouw Dr. C. de Die-Smulders, klinisch  
geneticus/medisch coördinator PGD

Afdeling Klinische Genetica  
Postbus 5800  
6202 AZ MAASTRICHT  
Tel: 043 387 78 55  
[www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)

## **KLINISCH GENETISCH CENTRUM UTRECHT (UMCU)**

Huispostnummer: KC.04.084.2  
Postbus 85090  
3508 AB UTRECHT  
Tel: 088 755 38 00  
Tel: 088 755 55 55  
Fax: 088 755 38 01  
E-mail: [erfadv@umcutrecht.nl](mailto:erfadv@umcutrecht.nl)

## **UNIVERSITAIR MEDISCH CENTRUM GRONINGEN (UMCG)**

Afdeling Genetica  
Postbus 30001  
9700 RB GRONINGEN  
Tel: 050 361 71 00  
Tel: 050 361 72 29  
Fax: 050 361 72 31  
Fax: 050 361 72 30



