

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Πτυχιακή εργασία

# «Φυσικοθεραπευτική προσέγγιση σε παιδιά με ατελή οστεογένεση»



Σπουδάστρια

Καρόκη Αργυρώ

Εποπτεύων καθηγητής: κ. Θεοδωρίτση Μαρίνα

Αίγιο- 2015

# **ΤΙΤΛΟΣ ΠΤΥΧΙΑΚΗΣ ΣΤΑ ΑΓΓΛΙΚΑ**

Physical therapy rehabilitation of children with Osteogenesis imperfecta

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η ατελής οστεογένεση είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή της σύνθεσης του κολλαγόνου που επηρεάζει τα οστά και τον συνδετικό ιστό που μπορεί επίσης να αναφέρεται ως εύθραυστη ασθένεια. Η οποία μπορεί να προκύψει από μετάλλαξη των γονιδίων COL1A1 ή COL1A2. Αυτά είναι τα γονίδια που απαρτίζουν το κολλαγόνο τύπου I. Η μετάλλαξη μπορεί είτε να προκαλέσει την παραγωγή κολλαγόνου που είναι πάρα πολύ χαμηλή, ή να προκαλέσει ανωμαλία στις πολυπεπτιδικές αλυσίδες που είναι σε θέση να σχηματίσουν σωστά το κολλαγόνο τύπου I. Υπάρχουν τέσσερις βασικοί τύποι ατελής οστεογένεσης που περιγράφονται από την κατάταξη Sillence όπου οι ασθενείς ταξινομήθηκαν σε τέσσερις ομάδες με βάση τα πρωτογενή κλινικά χαρακτηριστικά και το πρότυπο της κληρονομικότητας συγκεκριμένα (i) αυτοσωμικές με μπλε σκληρός ματιών , (ii) θανατηφόρα περιγεννητικά με ακτινολογικά ευρήματα , (iii) σταδιακές παραμορφώσεις, και (iv ) αυτοσωμικές με φυσιολογικό σκληρό των ματιών και στην συνέχεια προστέθηκαν άλλοι 6 .Κάθε τύπος έχει τα δικά του χαρακτηριστικά .Οι περισσότεροι ασθενείς έχουν μεταξύ των άλλων πολλαπλά κατάγματα μυϊκή ατροφία και υπερκινητικότητα των αρθρώσεων. Οι φυσικοθεραπευτές μπορούν να βοηθήσουν τα παιδιά με ατελή οστεογένεση να μεγιστοποιήσουν τη δύναμη και στην υπερνίκηση των λειτουργικών περιορισμών με τη διδασκαλία των παιδιών και των οικογένειών τους σχετικά με προστατευτικό χειρισμό για την αποφυγή τραυματισμών. Επίσης στα παιδιά γίνεται εκμάθηση της βάρδισης μέσω της οποίας επιτυγχάνετε η ενίσχυση συγκεκριμένων μυών και τους δίνετε η δυνατότητα να αναπτύξουν δεξιότητες σε ένα ασφαλές περιβάλλον.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ατελή οστεογένεση χαρακτηρίζεται ως μια γενετική διαταραχή των οστών όπου σπάζουν εύκολα. Επιδημιολογικά πάσχει ένα παιδί στις 20000 γέννες .Η ασθένεια αυτή έχει ταξινομηθεί αρχικά σε τέσσερις ομάδες με βάση τα χαρακτηριστικά από τον Sillence και στην συνέχεια προστέθηκαν άλλες έξι. Κάποια από τα χαρακτηριστικά των παιδιών με ατελή οστεογένεση είναι ότι μπορεί να έχουν κοντό ανάστημα , συχνά κατάγματα , ατελής οδοντογένεση , ακόμη μπορεί να έχουν απώλεια της ακοής ,παραμορφώσεις σπονδυλικής στήλης καθώς και των μακριών οστών. Επιπλέον μπορεί ο θώρακας και το πρόσωπο να είναι παραμορφωμένα και ο σκληρός του ματιού να είναι μπλε ματιού και τέλος στα παιδιά αυτά η δομή του κολλαγόνου δεν είναι κανονική. Ακόμη η ασθένεια αυτή χαρακτηρίζεται και από θνησιμότητα κατά τη γέννα. Οι περισσότερες περιπτώσεις ατελούς οστεογένεσης προκαλούνται από μια επικρατούσα γενετική ατέλεια. Μερικά παιδιά με ατελή οστεογένεση κληρονομούν την διαταραχή από έναν γονέα. Άλλα παιδιά γεννιούνται με ατελή οστεογένεση ακόμα κι αν δεν υπάρχει καμία οικογενειακή ιστορία της διαταραχής. Σε αυτά τα παιδιά, η γενετική ατέλεια εμφανίστηκε ως αυθόρμητη μετάλλαξη. Η διαγνωστική διαδικασία μπορεί να περιλαμβάνει την φυσική εξέταση, τη λήψη ιατρικού ιστορικού συμπεριλαμβανόμενες πληροφορίες της εγκυμοσύνης και του τοκετού .Επίσης πρέπει να γίνει η λήψη οικογενειακού ιστορικού και να ελεγχθεί η οστική πυκνότητα . Άλλα διαγνωστικά μέσα είναι οι ακτίνες X ,γενετικές εξετάσεις δηλαδή δοκιμές του κολλαγόνου δέρματος χρησιμοποιώντας μια βιοψία δέρματος ,μοριακές δοκιμές καθώς και εξετάσεις αίματος και ούρων για να αποκλείσει άλλες ασθένειες. Για την θεραπεία υπάρχουν τρεις τύποι θεραπειάς που είναι διαθέσιμες: πρώτον η μη χειρουργική διαχείριση (φυσικοθεραπεία, αποκατάσταση, χρήση νάρθηκα κι άλλων μέσων στήριξης).Δεύτερον η χειρουργική (ενδομυελική τοποθέτηση ράβδου, του νωτιαίου μυελού και της βασικής χειρουργική εντύπωση)Και τρίτον με φάρμακα για την αύξηση της αντοχής των οστών και μείωση του αριθμού των καταγμάτων (π.χ. BPs και GH).Με την φυσικοθεραπεία γίνονται ασκήσεις ενδυνάμωσης, λειτουργικές ασκήσεις ,ασκήσεις στο νερό .Ακόμη με τη φυσικοθεραπεία επιτυγχάνεται η μείωση των παραμορφώσεων με την σωστή τοποθέτηση και την χρήση σωστών ορθοτικών μέσων .Και τέλος ο φυσικοθεραπευτής μπορεί να συμβουλευσει τους γονείς για τον σωστό χειρισμό των παιδιών με ατελή οστεογένεση.

# ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

<b>1.ΑΤΕΛΗΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ</b> .....	11
1.1Ορισμός: .....	11
1.2.ΑΤΕΛΗΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ.....	11
1.2.1 Η ΑΡΧΙΚΗ ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΚΑΤΑ SILLENCE 1979 .....	11
1.2.2 ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ 2010: ΜΙΑ ΝΕΑ ΟΝΟΜΑΤΟΛΟΓΙΑ .....	12
1.3 ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ.....	12
1.3.1 ΜΠΛΕ ΣΚΛΗΡΟΣ .....	13
1.3.2 ΑΤΕΛΗΣ ΟΔΟΝΤΟΓΕΝΕΣΗ.....	13
1.3.3ΔΕΥΤΕΡΕΥΟΥΣΕΣ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΙΣ .....	14
1.4 ΟΙ ΤΥΠΟΙ ΤΗΣ ΑΤΕΛΟΥΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗΣ.....	16
1.4.1ΤΥΠΟΣ Ι.....	16
1.4.2ΤΥΠΟΣ ΙΙ .....	17
1.4.3 ΤΥΠΟΣ ΙΙΙ.....	17
1.4.4 ΤΥΠΟΣ ΙV.....	18
1.4.5 ΤΥΠΟΣ V .....	18
1.4.6ΤΥΠΟΣ VII .....	19
1.4.7 ΤΥΠΟΣ VIII.....	19
1.4.8 ΤΥΠΟΣ ΙΧ.....	19
1.4.9 ΤΥΠΟΣ Χ.....	19
1.4.10 ΤΥΠΟΣ ΧΙ.....	19
1.5 ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ.....	20
1.5.1ΜΩΣΑΪΚΙΣΜΟΣ .....	22
1.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ .....	23
1.6.1 ΦΥΣΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ.....	23
1.6.2 ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ.....	23
1.6.3 ΑΛΛΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ .....	24
1.6.4ΠΡΟΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ .....	25
1.7 ΘΕΡΑΠΕΙΑ .....	26
1.7.1 ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ .....	27
1.7.2 ΔΙΦΩΣΦΩΝΙΚΑ .....	29
1.7.3 ΑΥΞΗΤΙΚΗ ΟΡΜΟΝΗ .....	30
<b>2. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ.....</b>	<b>31</b>
2.1 ΓΕΝΙΚΑ.....	31

2.2 ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΙΣΗΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ.....	35
2.3 ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΜΥΪΚΗ ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ.....	35
2.4 ΥΔΡΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΩΣ ΜΕΣΟ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ.....	38
2.5 ΒΑΔΙΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ .....	41
2.6 ΟΡΘΩΤΙΚΑ.....	45
2.7 ΑΕΡΟΒΙΑ ΑΣΚΗΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ.....	48
2.8 ΕΝΑΣ ΕΝΑΛΛΑΚΤΙΚΟΣ ΤΡΟΠΟΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗΣ.....	48
2.9 ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ ΚΑΙ Η ΑΝΤΙΜΕ-ΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΩΝ ΤΗΣ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗΣ ΣΤΗΛΗΣ. ....	49
2.10 ΑΣΦΑΛΗΣ ΧΕΙΡΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ .....	51
2.11 ΟΔΗΓΙΕΣ ΓΙΑ ΑΣΦΑΛΗ ΜΕΤΑΧΕΙΡΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ ΣΤΟΥΣ ΓΟΝΕΙΣ .....	53
2.12 ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ.....	53
<b>ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ.....</b>	<b>54</b>
<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ .....</b>	<b>55</b>
<b>Βιβλία.....</b>	<b>55</b>
<b>Άρθρα.....</b>	<b>55</b>

## ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

<b>Εικόνα 1</b> Μπλε σκληρός ( <a href="http://www.wikipedia.org/wiki/Osteogenesis_imperfecta">www.wikipedia.org/wiki/Osteogenesis_imperfecta</a> ).....	13
<b>Εικόνα 2</b> Ατελής οδοντογένεση ( <a href="http://www.wikipedia.org/wiki/Dentinogenesis_imperfecta">www.wikipedia.org/wiki/Dentinogenesis_imperfecta</a> ).....	14
<b>Εικόνα 3</b> Οσφυϊκή λόρδωση μεταξύ Ο1 και Ο5, θωρακική κύφωση μεταξύ Θ4 και Θ12 (Τροποποιημένο από Karimane et al.,2008).....	14
<b>Εικόνα 4</b> Τριγωνικό πρόσωπο ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	14
<b>Εικόνα 5</b> Επισκόπηση του κολλαγόνου τύπου I βιοσύνθεσης(Τροποποιημένο από Van Dijk and Sillence 2014).....	20
<b>Εικόνα 6</b> Κατάγματα κερκίδας ωλένης ( <a href="http://www.giatros-in.gr">http://www.giatros-in.gr</a> ).....	24
<b>Εικόνα 7</b> Παραμορφώσεις οστών(en.wikipedia.org/wiki/Osteogenesis_imperfecta).....	25
<b>Εικόνα 7</b> Παραμορφώσεις σπονδυλικής στήλης(Abelin Karimane et al.,2008).....	25
<b>Εικόνα 8</b> Ενδομυελική ράβδος κνήμης(Τροποποιημένο από Georgescu , et al.,2013).....	28
<b>Εικόνα 9</b> Τηλεσκοπική ήλωση(Τροποποιημένο από Georgescu ,et al.,20.....	29
<b>Εικόνα 10</b> Επεκτάσιμη ενδομυελική ήλωση(Τροποποιημένο από Georgescu ,et al.2013)....	29
<b>Εικόνα11</b> Διατήρηση ισορροπίας σε διαφορετικές επιφάνειες ( <a href="http://www.slideplayer.gr/slide/2997584/">www.slideplayer.gr/slide/2997584/</a> ).....	36
<b>Εικόνα 12</b> Το παιδί παίζει κλωτσώντας τη μπάλα εκτεινώντας το γόνατο ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	36
<b>Εικόνα 13</b> Τρίκυκλο ποδήλατο ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	37
<b>Εικόνα 14</b> Τετραποδική, γονάτισμα, ημιγονάτισμα και ορθοστάτηση ( <a href="http://eureka.lib.teithe.gr:8080/bitstream/handle/10184/4636/Alexandropoulou_Aggeliki.pdf?sequence=5">http://eureka.lib.teithe.gr:8080/bitstream/handle/10184/4636/Alexandropoulou_Aggeliki.pdf?sequence=5</a> ).....	37
<b>Εικόνα 15</b> Ασκήσεις στο νερό ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	40
<b>Εικόνα 15</b> Ασκήσεις στο νερό ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg22.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg22.pdf</a> ).....	40

<b>Εικόνα 16</b> Ορθοστάτηση στο νερό(Ruck,et al Physiotherapy Rehabilitation for Children with O.I. Post Femoral and Tibial Intramedullary Roddings).....	40
<b>Εικόνα 17</b> Βάδιση στο νερό(Moreira et al 2015).....	41
<b>Εικόνα 18</b> Βάδιση με τροχήλατο ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	43
<b>Εικόνα 19</b> Αναπηρικό αμαξίδιο ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	43
<b>Εικόνα 20</b> Σωστή τοποθέτηση αναπηρική καρέκλα ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	44
<b>Εικόνα 21</b> Δραστηριότητες ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf</a> ).....	45
<b>Εικόνα 22</b> Κηδεμόνας σε παιδί με ατελή οστεογένεση(Τροποποιημένο από Humphrey and Wilson-MacDonald2009)( <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2899552/">www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2899552/</a> ).....	50
<b>Εικόνα 23</b> Χρήση ρολών (Τροποποιημένο από Physical therapy for children 2005 Cambel, Vander Linden ,Palisano).....	51
<b>Εικόνα 24</b> Αριστερά παιδί με κακή στάση και δεξιά με σωστή στάση σώματος και με νάρθηκες .( Τροποποιημένο από Physical therapy for children 2005 Cambel ,Vander Linden,Palisano).....	52
<b>Εικόνα 25</b> Μεταφορά βάρους με σωστή ευθυγράμμιση (Τροποποιημένο από Physical therapy for children 2005 Cambel, Vander Linden, Palisano).....	52
<b>Εικόνα 26</b> Μηροκνημοποδικός νάρθηκας ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf</a> ).....	46
<b>Εικόνα 26</b> Μηροκνημοποδικός νάρθηκας ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf</a> ).....	47
<b>Εικόνα 27</b> Νάρθηκας γύψου ( <a href="http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf">www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf</a> ).....	47



## **ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ**

<b>Πίνακας 1</b> Στόχοι που προσανατολίζονται για να μειώσουν ή να εξαλείψουν την αναπηρία σε παιδιά με ατελή οστεογένεση (Jaffe et al 1995).....	33
<b>Πίνακας 2</b> Γενικούς στόχους θεραπείας και φροντίδας για τα παιδιά με ατελή οστεογένεση (Jaffe et al. ,1995 Τροποποιημένο από).....	34
<b>Πίνακας 3</b> Περιγραφές Άσκησης (Τροποποιημένο από Physical therapy for children 2005 Cambell, Vander Linder, Palsano).....	38

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η πτυχιακή αυτή έχει σκοπό μέσω της ανασκοπητικής έρευνας άρθρων να ερευνήσουμε την ατελή οστεογένεση σε παιδιά και την φυσιοθεραπευτική αποκατάσταση. Η ατελής οστεογένεση είναι μια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από οστά που σπάνε εύκολα, συχνά αυτό γίνεται από κάποια μικρή ή καμία προφανή αιτία. Είναι μια εξαιρετικά μεταβλητή διαταραχής, με σημεία και συμπτώματα που κυμαίνονται από ήπια έως σοβαρή. Εκτός από τα κατάγματα, τα άτομα με ατελή οστεογένεση συχνά έχουν μυϊκή αδυναμία, χαλαρότητα των αρθρώσεων, και σκελετικές παραμορφώσεις που μπορεί να παρεμβαίνουν στις κινητικές ικανότητες και την καθημερινή λειτουργία. Η φυσιοθεραπεία στη διαχείριση της ατελούς οστεογένεσης μπορεί να βοηθήσει στην πρόληψη της αχρησίας, ατροφίας του μυός και στην απώλεια οστικής μάζας. Επίσης, έχει βρεθεί ότι η φυσικοθεραπεία μπορεί να ενισχύσει τους μυς και μάλιστα να αυξήσει την πυκνότητα των οστών σε ασθενείς με ατελή οστεογένεση. Η φυσικοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει την καρδιαγγειακή ικανότητα, πνευματική εγρήγορση, βελτίωση στον ύπνο τους, τον έλεγχο του βάρους, την ικανότητα να καταπολεμά τις λοιμώξεις, να μειώσει την πιθανότητα από ορισμένες μορφές καρκίνου, καθώς και τη βελτίωση των δραστηριοτήτων της καθημερινής ζωής. Θα πρέπει να αρχίσει το συντομότερο όταν το παιδί αρχίζει να εμφανίζει σημάδια μυϊκής αδυναμίας ή όταν οι κινητικές δεξιότητες επιτυγχάνονται αργότερα από άλλα παιδιά της ίδιας ηλικίας. Η φυσιοθεραπευτική παρέμβαση θα πρέπει να περιλαμβάνει ασκήσεις αντίστασης για να ενισχύσει τα ισχία. Ένας συνδυασμός έκτασης, απαγωγής του ισχίου, και ενίσχυση της σπονδυλικής στήλης και το μυϊκό σύστημα. Ακόμη ένα υδάτινο πρόγραμμα άσκησης δύο φορές την εβδομάδα έχει βρεθεί ότι αυξάνει την ικανότητα του ασθενούς για να επιτύχει μια όρθια θέση και να περιπατήσει. Η τοποθέτηση είναι σημαντική για τη φροντίδα των παιδιών με ατελή οστεογένεση. Ουδέτερη θέση της κεφαλής, του κορμού και των άκρων με τα ισχία σε έκταση είναι η σωστή τοποθέτηση. Σε πιο σοβαρές περιπτώσεις θα πρέπει να αποφεύγεται η πρηνή θέση. Επίσης μπορεί να περιλαμβάνει την επιλογή και προσαρμογή των συσκευών βάδισης που είναι ασφαλή και ωφέλιμα για τους ασθενείς. Ο εξοπλισμός στήριξης, ακόμα και ηλεκτροκίνητα αμαξίδια, μπορεί να είναι απαραίτητη για το παιδί να έχει όσο το δυνατόν περισσότερο την ανεξαρτησία. Γενικά υπάρχουν λίγα άρθρα που αναφέρουν την φυσιοθεραπευτική αντιμετώπιση γι' αυτό χρήζει και περαιτέρω έρευνα.

# 1.ΑΤΕΛΗΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ

**1.1Ορισμός:** Ατελή οστεογένεση είναι μια κληρονομική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από αυξημένη ευθραυστότητα των οστών λόγω της χαμηλής οστικής μάζας δίνοντας έτσι μια αυξημένη συχνότητα εμφάνισης καταγμάτων. Αυτή η ευθραυστότητα οδήγησε και στην ονομασία «ασθένεια εύθραυστων οστών». (Marini and Smith 2014)

Επιδημιολογικά υπολογίζεται ότι επηρεάζει 1 σε 10.000-20.000 βρέφη που γεννιούνται και δεν υπάρχει καμία προνομιακή διανομή της ατελούς οστεογένεσης με βάση το φύλο, τη φυλή ή την εθνικότητα, έτσι μόνο 0,008% του παγκόσμιου πληθυσμού πλήττεται από ατελή οστεογένεση και σήμερα πάσχουν μισό εκατομμύριο ασθενείς σε όλο τον κόσμο. (Paterson, 1990)

Το πιο συχνό μοτίβο κληρονομικότητας σύμφωνα με τους Georgescu et al 2013 είναι αυτοσωμικό επικρατές σε άλλες περιπτώσεις εντοπίζεται υπολειπόμενη κληρονομικότητα, αλλά και νέες μεταλλάξεις σε παιδιά των οποίων οι γονείς δεν είναι ασθενείς. Ο συνδυαστικός ιστός είναι πάντα επηρεασμένος και στις περισσότερες περιπτώσεις υπάρχει βλάβη της δομής του κολλαγόνου τύπου I.

Το 1979, οι Sillence et al, που βασίστηκαν σε κλινικά και ακτινολογικά ευρήματα, ήταν οι πρώτοι που χαρακτήρισαν την ασθένεια σε 4 τύπους, όπου κυριαρχούν οι μεταλλάξεις στο COL1A1 και COO1.1A2 γονίδια. Ωστόσο, πιο πρόσφατα βρέθηκε η αυτοσωμική υπολειπόμενη μετάλλαξη και περισσότερα είδη έχουν ταξινομηθεί με βάση τα ιστολογικά τα και μοριακά χαρακτηριστικά. Σημαντικό είναι ότι τα περισσότερα άτομα με ατελή οστεογένεση έχουν σημαντικές σωματικές αναπηρίες.

Η κλινική εικόνα είναι εξαιρετικά μεταβλητή, όπως: αυξημένη ευαισθησία σε κατάγματα, μειωμένη οστική μάζα, χαμηλό ανάστημα, προοδευτικές σκελετικές παραμορφώσεις, μπλε σκληρό στο χιτώνα των ματιών, απώλεια δοντιών, χαλαρές αρθρώσεις και απώλεια ακοής. Λιγότερο συχνές είναι οι επιπλοκές βασικής εγκόλπωσης, επιληπτικές κρίσεις, πρήξιμο των μεγάλων αρτηριών και του ανευρύσματος αορτής, πρόπτωση μιτροειδούς, δυσκοιλιότητα και πέτρες στα νεφρά και πνευμονικές επιπλοκές. (Roughley et al 2003)

Η κλινική ετερογένεια όπως αναφέρεται από Stoicanescu et al 2009 κυμαίνεται από το θάνατο κατά την περιγεννητική περίοδο, με την ένδειξη κοντού αναστήματος και σοβαρή παραμόρφωση των οστών, με φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής καθώς και με μόνο ήπιες οστικές αστάθειες και ελαφρά μειωμένη οστική μάζα. Επίσης η πρόγνωση και η επίτευξη του περπατήματος και της αυτονομίας επηρεάζονται σε μεγάλο βαθμό από τον αριθμό των καταγμάτων και παραμορφώσεις και την ηλικία κατά την οποία αρχίζουν.

## 1.2.ΑΤΕΛΗΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ

### 1.2.1 Η ΑΡΧΙΚΗ ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΚΑΤΑ SILLENCE 1979

Η παρούσα ταξινόμηση βασίζεται σχετικά με τη δημοσίευση το 1979 από Sillence et al. με τίτλο "γενετική ετερογένεια σε ατελής οστεογένεση". Οι ασθενείς ταξινομήθηκαν σε τέσσερις ομάδες από την πρωτογενή κλινικά χαρακτηριστικά και το πρότυπο της κληρονομικότητας συγκεκριμένα (i) αυτοσωμικές με μπλε σκληρό ματιών, (ii) θανατηφόρα περιγεννητικά με ακτινολογικά ευρήματα, (iii) σταδιακές παραμορφώσεις, και (iv) αυτοσωμικές με φυσιολογικό σκληρό των ματιών. Αξίζει να σημειωθεί, ότι στο χειρόγραφο προσχέδιο δεν δόθηκαν αριθμοί στα σύνδρομα, τα οποία είχαν εντοπιστεί. Οι αριθμοί τύποι I-IV εισήχθησαν σε ένα τραπέζι μετά από μια συνάντηση με τον Δρ Victor McKusick που

ήθελαν να είναι σε θέση να θέσει αυτά τα σύνδρομα σε ηλεκτρονική βάση δεδομένων. Ως εκ τούτου, οι αρχικοί τύποι I-IV αντανάκλυσαν τη σειρά εμφάνισης των ομάδων ατελούς οστεογένεσης στο χειρόγραφο. (Van Dijk F.S. and Sillence D.O. 2014)

Οι τέσσερις ομάδες παρουσίασαν η καθεμία διαφορετικούς τρόπους της κληρονομικότητας με αυτοσωμικό κυρίαρχο να είναι ο κυρίαρχος τρόπος κληρονομικότητας για την ομάδα I και IV. Κάποιες οικογένειες έδειξε αυτοσωμικό υπολειπόμενο για ατελή οστεογένεση τύπου II και III, δείχνει γενετική ετερογένεια στην ατελή οστεογένεση. Η ατελής οστεογένεση τύπου II στη συνέχεια υποδιαιρούνται σε είδος II-A, B, και Γ βασίζονται στα ακτινολογικά χαρακτηριστικά σύμφωνα με τον Sillence et al., 1984. Το 1983, η πρώτη γενετική αιτία ατελούς οστεογένεσης είναι μια εσωτερική εξάλειψη στο γονίδιο κολλαγόνου (COL1A1), περιγράφηκε σε έναν ασθενή με ατελή οστεογένεση τύπου II.

Στα επόμενα χρόνια, μεταλλάξεις στα COO1.1A1 και COO1A2 γονίδια που κωδικοποιούν αντίστοιχα τα α1 και α2 αλυσίδες του κολλαγόνου τύπου I ανιχνεύθηκαν σε όλους τους τύπους. Ως εκ τούτου, η υπόθεση της γενετικής ετερογένεια εγκαταλείφθηκε σε μεγάλο βαθμό υπέρ των αλληλόμορφων ετερογενειών. Φάνηκε ότι ο συγκεκριμένος τύπος και η θέση της μετάλλαξης (γονότυπος) επηρέασε το φαινότυπο όπως είχε προταθεί στο παρελθόν. Ωστόσο, ορισμένες οικογένειες με ατελής οστεογένεση παρέμειναν χωρίς ένα γενετικό ελάττωμα που να προσδιορίζονται στα COL1A1 / 2 γονίδια.

Το 2004, μια ταξινόμηση Sillence δόθηκε στη δημοσιότητα από Glorieux και Rauch προσθέτοντας τύπους V-VII με ένα άγνωστο γενετικό ελάττωμα και θεωρείται αυτοσωμικό κυρίαρχο τρόπο κληρονομιάς (τύπου V) και αυτοσωμικό υπολειπόμενο (τύπου VI και VII).

Το 2006, σύμφωνα με τους Van Dijk F.S. and Sillence D.O. 2014 η πρώτη αιτία ατελούς οστεογένεσης είναι με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπου II που περιγράφονται δηλαδή CRTAP μεταλλάξεων. Προς το παρόν, συνολικά 17 γενετικές αιτίες της ατελούς οστεογένεσης έχουν περιγραφεί με OOI.1A1 / 2 μεταλλάξεις εξακολουθούν να αντιπροσωπεύουν τη μεγάλη πλειονότητα των ασθενών με ατελή οστεογένεση, που προσεγγίζει το 90% σε πληθυσμούς ευρωπαϊκής καταγωγής. Αναθεωρήσεις ονοματολογίας έχουν γίνει αναλόγως οι αριθμοί των τύπων ατελούς οστεογένεσης αυξάνεται μέχρι τύπου XIV, με την ανακάλυψη του κάθε νέου γενετικού ελαττώματος. Αυτό δημιουργεί σύγχυση στην κλινική πράξη, δεδομένου ότι προστέθηκαν πρόσφατα τύποι, αυτό οδήγησε σε μια κατάταξη στην οποία οι τύποι δεν είναι αμοιβαία αποκλειόμενες. Οι τύποι I-IV ορίστηκαν λόγω των ειδικών κλινικών και ραδιολογικών χαρακτηριστικών, ενώ οι νεότεροι τύποι της ατελούς οστεογένεσης (εκτός από τον τύπο V) ορίστηκαν επειδή εμπλέκονται διαφορετικές γονιδιακές θέσεις.

## **1.2.2 ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ 2010: ΜΙΑ ΝΕΑ ΟΝΟΜΑΤΟΛΟΓΙΑ**

Κατά τη συνεδρίαση της ομάδας Διεθνούς Ονοματολογίας για τα Συνταγματικά Διαταραχές ICHG του Skeleton (INCDS) το 2009, η απόφαση έγινε τελικά στην ομάδα των γνωστών συνδρόμων σε πέντε ομάδες, δηλαδή, τη διατήρηση των πρωτογενών τεσσάρων ομάδων και προσθέτοντας τύπος V. Η σημασία των διαφορετικών γενετικών αιτίων των τύπων αναγνωρίστηκε με ενθυλάκωση των γονιδίων ως υπότυποι των τύπων I-V. (Warman et al., 2011).

## **1.3 ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ**

Κλινικά χαρακτηριστικά σε ορισμένα προσβεβλημένα άτομα, περιλαμβάνει κυανότητας του σκληρού χιτώνα, απώλεια ακοής, ατελής οδοντογένεση υπερκινητικότητα

των αρθρώσεων, κοντό ανάστημα, και προοδευτική σκελετική δυσμορφία. Οι καρδιαγγειακές επιπλοκές όπως δυσλειτουργία βαλβιδική αορτική ρίζα και διαστολή έχουν αναφερθεί. Πολλές συνδέονται με τις δυνατότητες πιο περίτεχνα που περιγράφονται παρακάτω.( Van Dijk and Silience 2014)

### 1.3.1 ΜΠΛΕ ΣΚΛΗΡΟΣ

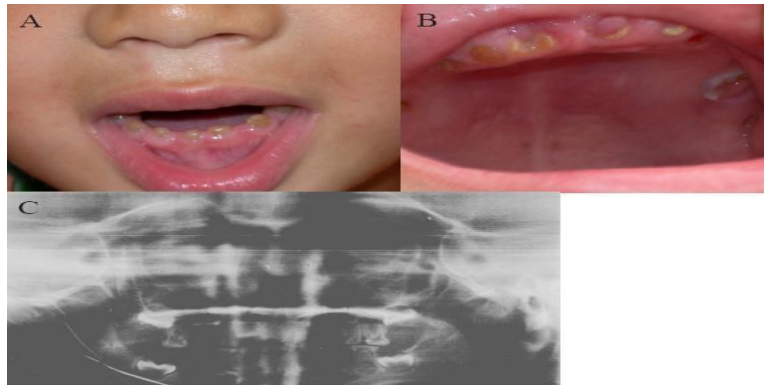
Οι ασθενείς μπορεί να έχουν μπλε το χρώμα του σκληρού χιτώνα του ματιού, με απόχρωση .Η απόχρωση μπορεί να είναι σκούρα μπλε ή γκρι και είναι τόσο πολύ διακριτικό ότι ο σκληρός φαίνεται σα βαμμένος. Όταν υπάρχει "μπλε σκληρός", παραμένει ευδιάκριτα μπλε σε όλη τη ζωή και μπορεί να εξασθενεί το χρώμα καθώς το παιδί μεγαλώνει.(εικ 1)( Starr. et al.,2010)



**Εικόνα 4** Μπλε σκληρός  
([www.wikipedia.org/wiki/Osteogenesis\\_imperfecta](http://www.wikipedia.org/wiki/Osteogenesis_imperfecta))

### 1.3.2 ΑΤΕΛΗΣ ΟΔΟΝΤΟΓΕΝΕΣΗ

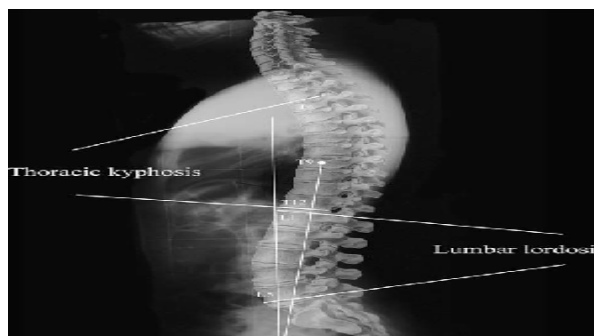
Η ατελής οδοντογένεση παράγει ένα διακριτικό κιτρίνισμα των δοντιών και χαρακτηρίζεται από εμφανή διαφάνεια των δοντιών, τα οποία πέφτουν συχνά πρόωρα ή σπάνε. Επίσης μερικά δόντια μπορεί να έχουν ιδιαίτερα γκριζωπή απόχρωση. Οι ακτινολογικές μελέτες των προσβεβλημένων δοντιών δείχνουν ότι έχουν κοντές ρίζες . Χαρακτηριστικό είναι ότι η οδοντιατρική ανωμαλία είναι συνήθως εμφανής όταν εμφανίζεται το πρώτο δόντι. Εάν ένα παιδί ατελή οστεογένεση έχει υγιή δόντια δεν θα αναπτύξει ατελής οδοντογένεση.(εικ 2) ( Forlino et al.,2011)



**Εικόνα 5** Ατελής οδοντογένεση  
([www.wikipedia.org/wiki/Dentinogenesis\\_imperfecta](http://www.wikipedia.org/wiki/Dentinogenesis_imperfecta))

### 1.3.3 ΔΕΥΤΕΡΕΥΟΥΣΕΣ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΙΣ

Οι σκελετικές παραμορφώσεις ,μπορεί να είναι η σκολίωση ,η ήπια κύφωση (εικ.3) και το ανώμαλο σχήμα του προσώπου, το οποίο στις σοβαρές μορφές έχει τριγωνικό σχήμα (εικ.4). Όλες οι παραπάνω χαρακτηρίζονται ως δευτερεύουσες παραμορφώσεις και όχι πρωτογενείς δυσμορφίες. Ακόμη οι δυσπλασίες των οστών μπορεί να περιλαμβάνουν μη φυσιολογική μορφή νεύρωσης και χροανοειδή θώρακα δηλαδή εμπύθιση του στέρνου και των κατώτερων πλευρών καθώς και η οστεοπενία που είναι εμφανής σε εξέταση ακτινογραφίας ή οστικής πυκνότητας μπορούν να χαρακτηριστούν ως δευτερογενείς.



**Εικόνα 6** Οσφυϊκή λόρδωση μεταξύ Ο1 και Ο5, θωρακική κύφωση μεταξύ Θ4 και Θ12  
(Τροποποιημένο από Karimane et al.,2008)



**Εικόνα 4** Τριγωνικό πρόσωπο ([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf))

Ένα άλλο δευτερογενές κλινικό χαρακτηριστικό είναι η περίμετρος του κεφαλιού που μπορεί να είναι μεγαλύτερη από το μέσο όρο, ή το κεφάλι μπορεί να εμφανιστεί μεγάλο σε σχέση για μικρό σώμα του ατόμου.

Η απώλεια της ακοής συνήθως αρχίζει στα νεαρά ενήλικα χρόνια και σπάνια συμβαίνει νωρίτερα. Ένα άλλο χαρακτηριστικό μπορεί να είναι η δυσανάλογη κατανομή του σώματος με τα παιδιά να έχουν μικρότερο ύψος από τα συνομήλικα τους και μικρότερο βάρος ή να είναι υπέρβαρα για το μέγεθός τους. Επίσης τα περισσότερα παιδιά με ατελή οστεογένεση έχουν μειωμένη μυϊκή μάζα και μυϊκή αδυναμία, επίσης η κινητική ανάπτυξη μπορεί να καθυστερήσει λόγω των καταγμάτων ή και της υποτονίας έτσι προκύπτουν προβλήματα στην αυτοφροντίδα, καθυστέρηση στη βάδιση και δυσκολία στη μεταφορά άρα χρήση αμαξιδίων και τέλος οι αρθρώσεις είναι χαλαρές, ασταθείς.

Το δέρμα των ασθενών είναι μαλακό και έχει μώλωπες οι οποίες συχνά μπορεί να μπερδεύονται με μώλωπες από κακοποίηση. Σε ορισμένα άτομα εμφανίζεται ευαισθησία στη ζέση και το κρύο με αυξημένη εφίδρωση. Τέλος τα άτομα αυτά έχουν φυσιολογικό διανοητικό επίπεδο. (Van Dijk & Sillence, 2014)

### **Ανάπτυξη**

Το κοντό ανώστημα είναι το πιο διαδεδομένο δευτερεύον στοιχείο της ατελούς οστεογένεσης. Τα παιδιά με τους τύπους III και IV έχουν κανονικές καμπύλες ανάπτυξης κατά ένα έτος της ηλικίας τους, και ακολουθούν επίπεδη ή αργή ανάπτυξη που διαρκεί μέχρι την ηλικία των 4-5 ετών. Μετά την ηλικία των πέντε ετών παιδιά με τύπο IV συχνά αναπτύσσονται είτε παράλληλα με την κανονική καμπύλη ανάπτυξης ή με μετρίως μειωμένη κλίση. Ωστόσο, δεν μπορεί να αντισταθμίσει την απώλεια του ύψους, έτσι τελικό ανώστημα προσεγγίζει εκείνη του πρόωρου εφήβου.

Επίσης τα παιδιά με τον τύπο III έχουν αυξημένους ρυθμούς ανάπτυξης, αλλά η κλίση είναι πάντοτε μικρότερη από εκείνη της κανονικής καμπύλης. Το τελικό ενήλικο ανώστημα είναι τυπικά στο εύρος του προεφηβικής ηλικίας και μπορεί να είναι εκείνη ενός 5-7 ετών. Τα άτομα με τύπου I αυξάνουν το ύψος παράλληλα με την κανονική καμπύλη αύξησης και το τελικό ύψος είναι συνήθως λίγες ίντσες μικρότερο κανονικό. Η αιτία του κοντού αναστήματος σε ατελή οστεογένεση δεν είναι σαφής.

Το κοντό ανώστημα δεν προκαλείται από κατάγματα ή την πρόωρη παύση της ανάπτυξης. Οι τύποι των υπολειπόμενων, με ακραία βραχύ ανώστημα που προκαλείται από ανεπάρκεια πρωτεϊνών που λειτουργούν στους χόνδρους των οστών, χαρακτηρίζεται ως χονδροδυσπλασία. Το κοντό ανώστημα στους κυρίαρχους τύπους μπορεί να σχετίζονται με ελαττωματική μετάβαση στη διασταύρωση της πλάκας ανάπτυξης των οστών, αν και αυτό μένει να αποδειχθεί. (Marini & Smith, 2014).

### **Απώλεια ακοής**

Η πλειοψηφία των ενηλίκων με ατελή οστεογένεση έχουν λειτουργικά σημαντική απώλεια ακοής που σχετίζονται με τα νευροαισθητήρια ελλείμματα. Μοριακές μελέτες έχουν αποκαλύψει ότι η απώλεια της ακοής δεν σχετίζεται με τους τύπους ή την τοποθεσία μετάλλαξης σε COL1A1 ή COL1A2. Στις περισσότερες περιπτώσεις, τα ελλείμματα είναι

ανιχνεύσιμα μόνο στην εξέταση στην παιδική ηλικία και την εφηβική. Η απώλεια ακοής εντοπίζεται μεταξύ των ηλικιών 5-9 ετών. Μερικά παιδιά μπορεί να χρειαστούν ακουστικά βαρηκοΐας. Για τους ενήλικες, τα ελλείμματα ακοής είναι παρόμοια με εκείνα στην ωτοσκλήρυνση. Χειρουργική επέμβαση μπορεί να γίνει μόνο αν η απώλεια της ακοής δεν είναι ικανή να αντιμετωπιστεί με τα ακουστικά βαρηκοΐας.

Η αναβολεκτομή είναι μια ικανοποιητική μέθοδος. Ωστόσο, αυτή η χειρουργική επέμβαση δεν μπορεί να χαρακτηριστεί ως ρουτίνας. Η ευθραυστότητα των μικρών οστών του αυτιού σε ένα σημαντικό ποσοστό οδηγεί σε μη αποτελεσματική επαναφορά της ακοής. Επίσης η εισαγωγή των κοχλιακών εμφυτευμάτων έχει αναφερθεί σε μερικές μελέτες. Ωστόσο, αυτά τα δεδομένα είναι περιορισμένα. Τα εμφυτεύματα έχουν οδηγήσει σε μια βραχυπρόθεσμη βελτίωση της ακουστικής ικανότητας, αλλά η αποκατάσταση μακροπρόθεσμα της ακρόασης παραμένει άγνωστη. (Sillence et al., 1979)

### **Πνευμονικές επιπλοκές**

Οι καρδιοπνευμονικές επιπλοκές της ατελούς οστεογένεσης είναι η κύρια αιτία θνησιμότητας που σχετίζονται άμεσα με τη διαταραχή. Τα βρέφη με τύπου II πεθαίνουν από αναπνευστική ανεπάρκεια ή πνευμονία. Τα παιδιά με τύπου III αναπτύσσουν τη σπονδυλική κατάρρευση και κυφοσκολίωση, οι οποίες συμβάλλουν στην περιοριστική πνευμονοπάθεια. Ακόμη καλό θα ήταν να αξιολογείται η πνευμονική λειτουργία, από την παιδική ηλικία, για να διευκολυνθεί η έγκαιρη διαχείριση με βρογχοδιασταλτικά. Τα παιδιά με ατελή οστεογένεση έχουν ανάγκη για χρόνια χρήση του οξυγόνου από τη εφηβεία.

### **Νευρολογικές Επιπλοκές**

Η ατελή οστεογένεση συνδέεται με διαταραχή της περιμέτρου του κεφαλιού. Υπάρχει μια υψηλή συχνότητα βασικής σε ασθενείς με σοβαρή ατελή οστεογένεση. Τα παιδιά θα πρέπει να εξετάζονται με αξονική κάθε 2-3 έτη, και ακολούθησε ετησίως από μια MRI και ακτινογραφία. Η χειρουργική επέμβαση επιλέγεται όταν ο ασθενής εμφανίσει σοβαρές κεφαλαλγίες. Συνοψίζοντας τα τυπικά κλινικά χαρακτηριστικά της περιλαμβάνουν πονοκεφάλους, δυσφαγία, αταξία και αλλαγές στην αίσθηση του προσώπου που, αν δεν αντιμετωπιστεί, μπορεί να προχωρήσει σε ταχεία πτώση νευρολογική ή / και αναπνευστική δυσχέρεια. (Marini & Smith, 2014)

## **1.4 ΟΙ ΤΥΠΟΙ ΤΗΣ ΑΤΕΛΟΥΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗΣ**

### **1.4.1 ΤΥΠΟΣ I**

Είναι η ελαφρύτερη και πιο κοινή μορφή της νόσου, που αντιπροσωπεύει περίπου το 50% του συνολικού πληθυσμού των ασθενών. Μπορεί να μεταδοθεί από ένα φορέα μωσαϊκισμού, ή να προκύψουν σε οικογένειες που δεν επηρεάζονται από μια αυθόρμητη μετάλλαξη. Βιοχημικές δοκιμές έχουν αποκαλύψει ότι η ποσότητα κολλαγόνου μειώνεται, αλλά η δομή φαίνεται φυσιολογική. Συνήθως δεν ανιχνεύεται κατά τη γέννηση. Οι ασθενείς τείνουν να παρουσιάζουν οστεοπόρωση από την παιδική ηλικία, το πρώτο κάταγμα τους μπορεί να συμβεί στην προσχολική ηλικία, προκαλείται από ελάχιστο τραύμα, συνήθως στο σχολείο. Με συχνά κατάγματα κατά τη διάρκεια της εφηβείας, με μια τάση να μειωθεί αργότερα.



Χαρακτηριστικό είναι ότι τα μακρά οστά είναι συνήθως ελαφρώς καμπύλα. Μπορεί να συμβαίνουν εξάρθρηματα του ώμου ή τον αγκώνα, και ακόμη με ελάχιστη συμπίεση των σπονδύλων όπου είναι υπεύθυνο για το χρόνιο πόνο. Το ύψος του παιδιού μπορεί να παραμείνει εντός των μέσων τιμών, ή ελαφρώς κάτω από τα άλλα μέλη της οικογένειας που δεν επηρεάζονται από την ασθένεια, αλλά το μήκος των κάτω άκρων τείνουν να είναι δυσανάλογα μικρή.

Ακόμη η παρουσία του μπλε σκληρός χιτώνας είναι ένα σημαντικό χαρακτηριστικό σύμφωνα με την κατάταξη Sillence ωστόσο δεν είναι πάντα παρούσα. Υπάρχει μια υψηλή συχνότητα εμφάνισης της απώλειας ακοής ,συνήθως προκύπτει πιο συχνά σε νεαρά ενήλικα. Τύπου I διαίρειται περαιτέρω σε Α, της οποίας οι ασθενείς έχουν ατελή οδοντογένεση και Β στο οποίο είναι απύσα.

Οι άνθρωποι με αυτό το τύπο έχουν την τάση να υποφέρουν από κάποια ψυχολογική πίεση ,δεν αισθάνονται υποστήριξη και προστασία από την οικογένεια και για την αδυναμία ένταξης στην κοινωνία .όλα αυτά προκύπτουν από την αναπτυξιακή καθυστέρηση σωματική και κινητήρια, εύθραυστη και ασταθή κατάσταση των αρθρώσεων και των συνδέσμων, την αδυναμία μυών, την πρόληψη των καταγμάτων και την προστασία της σπονδυλικής στήλης.(Van Dijk & Sillence ,2014)

## 1.4.2 ΤΥΠΟΣ II

Είναι μια περιγεννητική θανατηφόρος μορφή και αντιπροσωπεύει την πιο σοβαρή μορφή της ασθένειας . Τα βρέφη με τύπου II συνήθως πεθαίνουν στην άμεση μεταγεννητική περίοδο από αναπνευστικές και καρδιακές επιπλοκές. Σπάνιες είναι οι περιπτώσεις βρεφών που επιβιώνουν σε παιδική ηλικία και έχουν αναφερθεί. Ακόμη τα νεογνά είναι λιποβαρή με πολύ κοντά άκρα, μικρό στήθος και μαλακά οστά κρανίου. Συχνά τα πόδια έρχονται σε απαγωγή.

Ακτινολογικά υπάρχει μια μείωση των σπονδυλικών σωμάτων, ο μηρός είναι κοντός, μικρές και παραμορφωμένες πλευρές και οστεοπόρωση μέτριας ή βαριάς μορφής . Το κρανίο είναι σχετικά μεγάλο σε σχέση με τον κορμό, το παιδί τείνει να παρουσιάζει ένα τριγωνικό πρόσωπο επίσης ο σκληρός δίσκος του χιτώνα έχει σκούρο μπλε χρώμα. Το στήθος τείνει να παραμορφωθεί, με μια στενή κορυφή ,και κατά την ψηλάφηση ανιχνεύονται κάτι σα χάντρες λόγω των πολλών καταγμάτων . Οι πνεύμονες και η αναπνευστική οδός δεν έχουν αναπτυχθεί επαρκώς, έτσι ώστε τα αναπνευστικά προβλήματα είναι κοινά.

Επίσης ακτινογραφικά μπορεί να ανιχνευτούν αρκετά κατάγματα στη μήτρα και σε διάφορα στάδια της διαδικασίας επούλωσης. Η πρωτοβάθμια φροντίδα που προκύπτει στον τύπο II περιλαμβάνει την ακριβή διάγνωση, την γενετική συμβουλευτική ,τη ψυχολογική υποστήριξη, και την οικογενειακή βοήθεια. (Forlino et al., 2011, .Sillence et al., 1984)

## 1.4.3 ΤΥΠΟΣ III

Επίσης όπως αναφέρετε από τους Forlino et al.,2011, Primorac et al. , 2001 γνωστή ως προοδευτική παραμόρφωση, είναι η πιο σοβαρή μορφή της ασθένεια συμβατή με τη ζωή, ωστόσο, είναι πολύ περιοριστική, οδηγώντας τα παιδιά σε θάνατο κατά την παιδική ηλικία ή στην πρώιμη ενήλικη ζωή, λόγω αναπνευστικών ή νευρολογικών επιπλοκών. Κατά τη γέννηση, τα παιδιά έχουν ελαφρώς μικρότερα και καμπύλα μέλη, μικρό στήθος, και μαλακά οστά του κρανίου καθώς και πολλαπλά κατάγματα των μακριών οστών . Ο βαθμός της ευθραυστότητας των οστών και τα ποσά καταγμάτων διαφέρουν σημαντικά .

Γενικά μπορεί να αναμένεται κατά τη διάρκεια ζωής των παιδιών να υπάρχει καμπυλότητα 70 έως 90 μοίρες στα οστά, που προκαλείται από τη τάση των μυών επί του οστά ή την επούλωση του κατάγματος. Αυτά τα παιδιά έχουν ανάστημα μειωμένο και οι ενήλικες δεν φθάνουν συνήθως περισσότερο από 1,02 μέτρα ,ύψος λόγω διάσπασης της αυξητικής πλάκας και δυσπλασίας . Σημειώνεται ότι οι ασθενείς έχουν κοντό ανάστημα, κυφοσκολίωση, συμπιεστικά κατάγματα των σπονδύλων, και χοανοειδή θώρακα ,το κεφάλι είναι μεγάλο για το μέγεθος του σώματος. Ο σκληρός χιτώνας του ματιού μπορεί να είναι σε λευκό ή έγχρωμο μπλε, μοβ, ή γκρι χρώμα, και η ατελής οδοντογένεση που μπορεί να είναι παρών ή απών. Με ακτινολογική εξέταση ανιχνεύονται αποτιτανώσεις τύπου ποπ κορν, που προκαλείται από αποδιοργάνωση στην περιοχή επιφυσιακής πλάκας . είναι λευκό, μπλε, μοβ ή γκρι. Η ατελής οδοντογένεση μπορεί να συμβεί, αλλά δεν είναι χαρακτηριστικό αυτού του τύπου. ( Marini & Smith ,2014)

#### **1.4.4 ΤΥΠΟΣ IV**

Αυτή η μορφή θεωρείται μετρίως σοβαρή, διαφέρει σε σχέση με το σοβαρότητα των καταγμάτων, αυτές μπορεί να είναι σποραδική, όπως στον τύπο I, ή πολύ σοβαρή, ως τύπου III. Κατά μέσο όρο, οι ασθενείς υποφέρουν δεκάδες τέτοια κατάγματα, τα οποία εμφανίζεται συνήθως πριν από την εφηβεία και αργότερα κατά τη διάρκεια της μέσης ηλικίας, γεγονός.

Συνήθως τα άτομα με τον τύπο αυτό έχουν μια καθυστέρηση στην ανάπτυξη, η οποία μπορεί να είναι μέτρια έως σοβαρή. Αυτό συμβαίνει επειδή το κύριο διακρίνει από τον τύπο I, όπου, όπως ήδη αναφέρθηκε, η ανάπτυξη είναι συνήθως φυσιολογική. Το βάρος συνήθως μειώνεται με την ηλικία ,οι σκελετικές αναλογίες είναι περίπου φυσιολογικές, και το κρανίο είναι μικρό .

Επιπλέον μπορεί να ανιχνευτεί συμπίεση των σπονδυλικών σωμάτων , σκολίωση και οι αρθρώσεις είναι χαλαρές . Ο τύπος IV διαιρείται σε A ,που είναι παρόν η ατελής οδοντογένεση ή το B που είναι απών. Όπως στον τύπο III, περιγράφονται επίσης σαν ποπ-κορν ασβεστοποίηση σε αυτούς τους ασθενείς, αλλά δεν είναι τόσο συχνή, και κάμψη του μακρών οστών, αλλά με λιγότερη ένταση. Ο σκληρός χιτώνας συχνά έχει ένα σαφή μπλε χρώμα κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας, καθώς και η ένταση του χρώματος τείνει να γίνει όλο και πιο σαφές, να πάρει για να γίνει άσπρο στην εφηβεία ή την ενήλικη ζωή. Τα άτομα πάσχουν από μια πολύ σημαντική οστεοπόρωση, αλλά με ιατρική παρέμβαση μπορεί να έχει μια φυσιολογική βάδιση σε όλη τη ζωή του .(Rauch & Glorieux ,2004)

#### **1.4.5 ΤΥΠΟΣ V**

Αυτός ο τύπος μπορεί να είναι δύσκολο να γίνει διάκριση μεταξύ του τύπου IV διότι και οι δύο τύποι έχουν συχνά κατάγματα, μέτρια παραμόρφωση, χαλαρές αρθρώσεις και η απώλεια της κίνησης είναι σπάνια. Ωστόσο τον σοβαρό περιορισμό σε πρηνισμό και υπτιασμό του αντιβραχίου, η οποία προκύπτει από ασβεστοποίηση της μεμβράνης μεταξύ της κερκίδας και της ωλένης . Το πλέον ευδιάκριτο χαρακτηριστικό αυτού του τύπου είναι οι μεγάλοι , υπερτροφικοί κάλοι. Τα άτομα δεν έχουν μπλε σκληρό χιτώνα ή ατελή οδοντογένεση.

Πρόκειται για μια εξαιρετικά σπάνια μορφή της νόσου, που κληρονομείται αυτοσωμικό υπολειπόμενο . Η σοβαρότητα της είναι μέτρια έως σοβαρή και κλινικά παρόμοιος με τον τύπο IV. Τα χαρακτηριστικά των ατόμων αυτών περιλαμβάνουν κοντό ανάστημα ,χαλαρές αρθρώσεις , σπονδυλική συμπίεση, λευκό ή ελαφρώς μπλε σκληρό χιτώνα . Μέσω ακτινολογικών ευρημάτων ανιχνεύονται παραμορφώσεις των μακρών οστών, και προεξοχή της κοτύλης. Τα πρώτα κατάγματα συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας, καθώς και τους συχνότητα είναι υψηλότερη από εκείνη που περιγράφεται στον τύπο

IV. Παραμορφώσεις που προκαλούνται από τα κατάγματα των μακρών οστών μπορεί να είναι μέτριες έως σοβαρές και απαιτούνται γενικά βοηθήματα βάδισης για να διατηρηθεί η κινητικότητα του ατόμου. (Roughley et al.,2003)

### **1.4.6 ΤΥΠΟΣ VII**

Αυτό είναι ένας τύπος όπου χαρακτηρίζεται ως θανατηφόρος. Τα κατάγματα και οι παραμορφώσεις στα μέλη είναι παρόντα κατά τη γέννηση. Τα κατάγματα είναι επαναλαμβανόμενα, αλλά τείνουν να παύουν μετά την εφηβεία. Ακόμη τα νεογνά συνήθως αναπτύσσουν αναπνευστική δυσχέρεια κατά την νεογνική περίοδο και συχνά πεθαίνουν από λοιμώξεις των πνευμόνων. Η περίμετρος της κεφαλής είναι μικρή ή κανονική, και ο σκληρός χιτώνας είναι ελαφρώς γαλαζωπός. Αυτά τα παιδιά συνήθως έχουν διατηρήσει την κινητικότητα χωρίς βοηθήματα (Marini & Smith 2014).

### **1.4.7 ΤΥΠΟΣ VIII**

Ο φαινότυπος είναι πολύ μεταβλητός και είναι παρόμοιος με τους τύπους II και III, είναι δύσκολο να διάκριση του από την προγεννητική περίοδο. Ωστόσο, με την ανάπτυξη, μερικά χαρακτηριστικά βοηθούν στη διάκριση. Τα παιδιά έχουν λευκή αρτηριοσκληρωτική, η περίμετρος κεφαλής είναι φυσιολογική, τα μακρά οστά είναι κοντά. Επίσης χαρακτηριστικό είναι το εξαιρετικά χαμηλό ύψος, με σοβαρή ασβεστοποίηση και οστεοπόρωση που στις ακτινογραφίες απεικονίζεται σαν ποπ κόρν, κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης. Και τέλος μέχρι τη δεύτερη ή την τρίτη δεκαετία η ανάπτυξη είναι καθυστερημένη. (Van Dijk and Sillence ,2014)

### **1.4.8 ΤΥΠΟΣ IX**

Αυτό το είδος της ατελούς οστεογένεσης περιγράφηκε πρόσφατα όπως αναφέρεται από τους Van Dijk & Sillence ,2014 . Ο φαινότυπος είναι μεταβλητός, μπορεί να είναι σοβαρός ή θανατηφόρος. Αυτά τα άτομα έχουν ένα ξεχωριστό φαινότυπο των τύπων VII και VIII,, αλλά παρουσιάζουν το άσπρο σκληρό χιτώνα. Έχουν επίσης ένα χαμηλό μέτριο ύψος, και μπορεί ή δεν μπορεί να έχουν σπονδυλική συμπίεση.

### **1.4.9 ΤΥΠΟΣ X**

Πρόσφατα έχει βρεθεί ότι η απουσία ή δυσλειτουργία της Hsp47 chaperone, που κωδικοποιείται από το γονίδιο SERPINF1, είναι υπεύθυνη για τον τύπο VI και X HI .Τα παιδιά έχουν μια σοβαρή μορφή της νόσου με ατελή οδοντογένεση, μπλε σκληρό χιτώνα και νεφρική ανεπάρκεια που απαιτούν νεφρεκτομή (Van Dijk & Sillence.,2014)

### **1.4.10 ΤΥΠΟΣ XI**

Αυτός ο τύπος της ατελούς οστεογένεσης προέκυψε όταν διαπιστώθηκε ότι ορισμένοι ασθενείς είχαν μεταλλάξεις στο γονίδιο που κωδικοποιεί FKBP65 FKBP1. Όλοι είχαν κατάγματα στα μακρά οστά, χαλαρές αρθρώσεις, και σκολίωση, ωστόσο ο σκληρός χιτώνας και τα δόντια είναι σε φυσιολογικά. Ιστολογικά, το μοτίβο των οστών είναι σε κλίμακες ψαριών, όπως συμβαίνει και στο τύπο VI. Έως σήμερα κοινές μεταλλάξεις δεν έχουν αναφερθεί στους τύπους VI και XI, ( Van Dijk & Sillence .,2014)

Οι ακόλουθοι όροι είναι σπάνιες μορφές αλλά διαθέτουν εύθραυστα οστά καθώς και άλλα σημαντικά συμπτώματα.

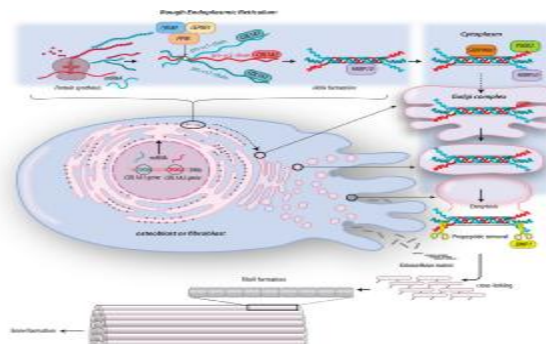
Η οστεοπόρωση-ψευδογλοΐωμα ονομάζεται το σύνδρομο όπου είναι μια σοβαρή μορφή της ατελούς οστεογένεσης και επίσης προκαλεί τύφλωση. Προκύπτει από

μεταλλάξεις στο (LRP5) γονίδιο πρωτεΐνης 5. Ακόμη το Cole-Carpenter σύνδρομο χαρακτηρίζεται ως ατελής οστεογένεση με κρανιοσυνοστεώσεις και οφθαλμική πρόπτωση. Ένα άλλο σύνδρομο το Bruck προκύπτει από μεταλλάξεις στο προκολλαγόνου-λυσίνη, 2-οξογλουταρικό 5-διοξυγενάσης 2 (PLOD2) γονίδιο που κωδικοποιεί λυσύλιο-υδροξυλάση. Αυτό επηρεάζει το κολλαγόνο διασταύρωσης. Και το Ehlers-Danlos σύνδρομο το οποίο πρόσφατα εντοπίστηκε, διαθέτει εύθραυστα οστά και ακραία χαλαρότητα συνδέσμων. Τα μικρά παιδιά που πλήττονται από αυτό το σύνδρομο μπορεί να εμφανίσουν ραγδαία επιδείνωση καμπύλες της σπονδυλικής στήλης. (Byers et al.,2007)

## 1.5 ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

Οι περισσότερες περιπτώσεις ατελούς οστεογένεσης προκαλούνται από μια επικρατούσα γενετική ατέλεια. Μερικά παιδιά με ατελή οστεογένεση κληρονομούν την διαταραχή από έναν γονέα. Άλλα παιδιά γεννιούνται με ατελή οστεογένεση ακόμα κι αν δεν υπάρχει καμία οικογενειακή ιστορία της διαταραχής. Σε αυτά τα παιδιά, η γενετική ατέλεια εμφανίστηκε ως αυθόρμητη μετάλλαξη. Επειδή η ατέλεια, είτε κληρονομούμενη είτε λόγω μιας αυθόρμητης μετάλλαξης, είναι κυρίαρχη, ένα άτομο με ατελή οστεογένεση έχει μια πιθανότητα 50 τοις εκατό να περάσει την διαταραχή σε κάθε ένα από τα παιδιά του. Οι γενετιστές μπορούν να βοηθήσουν τους ανθρώπους με ατελή οστεογένεση και τα μέλη της οικογένειας τους να καταλάβουν περαιτέρω τις πιθανότητες της επανάληψης, και να βοηθήσουν στην προγεννητική διάγνωση για εκείνους που το επιθυμούν. (Van Dijk & Silience,2014)

Όπως αναφέρθηκε πιο πάνω η ατελής οστεογένεση είναι μια διαταραχή του συνδετικού ιστού. Ελαττώματα στη δομή ή την ποσότητα του κολλαγόνου τύπου I προκαλούν τις περισσότερες περιπτώσεις. Το κολλαγόνου τύπου I είναι η κύρια δομική πρωτεΐνη των οστών και του δέρματος. Αποτελείται από τρεις αλυσίδες που πλέκονται μεταξύ τους για να σχηματίσουν μια τριπλή έλικα. Δύο από τις αλυσίδες είναι ταυτόσημες. Αυτά ονομάζονται άλφα 1, ή α1. Η τρίτη αλυσίδα είναι παρόμοια με τα δύο πρώτα, αλλά όχι ταυτόσημο με αυτό. Αυτό ονομάζεται άλφα 2, ή α2, αλυσίδα (εικ5).



**Εικόνα 5** Επισκόπηση του κολλαγόνου τύπου I βιοσύνθεσης(Τροποποιημένο από Van Dijk and Silience 2014)

Επίσης κάθε μία από τις τρεις αλυσίδες αποτελείται από πολλές επαναλήψεις της τριπλέτας αμινοξέος Gly-XY, όπου Gly είναι γλυκίνη, X είναι συχνά προλίνη, και το Y είναι συχνά υδροξυπρολίνη. Η παρουσία μιας γλυκίνης σε κάθε τρίτη θέση κατά μήκος των αλυσίδων είναι κρίσιμη για την σωστή αναδίπλωση της έλικας κολλαγόνου μέσα στα κύτταρα όπου παράγεται. Η γλυκίνη είναι το μικρότερο αμινοξύ και το μόνο αμινοξύ που

μπορεί να χωρέσει στον εσωτερικό χώρο της τριπλής έλικας. Τα ομόλογα που σχηματίζονται μεταξύ των καταλοίπων γλυκίνης σε μία αλυσίδα και τα υπολείμματα X-θέση επί ενός γειτονικού αλυσίδας είναι σημαντικά για τη σταθερότητα της έλικας. Μετά την έλικα κολλαγόνου σχηματίζονται στα κύτταρα, που εκκρίνονται μέσα στην μήτρα και υποβάλλονται σε επεξεργασία στην ώριμη μορφή της. Οι ώριμες έλικες κολλαγόνου στη συνέχεια αυθόρμητα συγκεντρώνονται σε δέσμες κολλαγόνου, που ονομάζονται ινίδια, στην εξωκυτταρική μήτρα των οστών και του δέρματος. (Van Dijk and Sillence, 2014)

Η ατελής οστεογένεση συνήθως προκαλείται από μια μετάλλαξη σε ένα από τα δύο γονίδια, είτε COL1A1 ή COL1A2, που κωδικοποιούν τα α1 και α2 αλυσίδων του κολλαγόνου τύπου I, αντίστοιχα. Ασθενείς με τύπο V και VI ΟΙ δεν έχουν μεταλλάξεις σε κολλαγόνο τύπου I. Για μεταλλάξεις στο κολλαγόνο τύπου I, υπάρχει μία γενική συσχέτιση μεταξύ του τύπου μετάλλαξης κολλαγόνου και τους τύπους Sillence. (Van Dijk et al., 2011)

Ο τύπος I προκαλείται συνήθως από ένα ποσοτικό ελάττωμα της αλυσίδας α1. Ωπου ένα αντίγραφο του γονιδίου δεν παράγει τις αλυσίδες κολλαγόνου έτσι ώστε οι ασθενείς να παράγει τη σωστή ποσότητα του κολλαγόνου τύπου I. Εδώ το κολλαγόνο έχει σωστή σύσταση αλλά η ποσότητα μειώνεται.

Οι τύποι II, III, και IV προκαλούνται από δομικές μεταλλάξεις σε ένα από τα γονίδια κολλαγόνου. Περίπου το 85 τοις εκατό από αυτές τις μεταλλάξεις είναι μεταβολές που έχουν ως αποτέλεσμα την υποκατάσταση ενός μεγαλύτερου αμινοξέος για ένα από τα υπολείμματα γλυκίνης, που θα πρέπει να συμβεί σε κάθε τρίτη θέση κατά μήκος των αλυσίδων. Ο όρος που χρησιμοποιείται από τους γενετιστές για αυτές τις μεταλλάξεις είναι «μεταλλάξεις απουσίας.» Ακολούθως, η αναδίπλωση της έλικας κολλαγόνου στο εσωτερικό του κυττάρου καθυστερεί στο αμινοξύ υποκατάστασης, δίνοντας χρόνο για επιπλέον ομάδες σακχάρου να προστεθούν στις αλυσίδες κολλαγόνου άλφα. Το υπόλοιπο 15 τοις εκατό του κολλαγόνου με δομικές μεταλλάξεις είναι πιο ασυνήθιστες αναδιατάξεις.

Ο προσδιορισμός της μετάλλαξης, συμβάλλει στη γενετική συμβουλευτική για την οικογένεια, αλλά η μετάλλαξη δεν είναι ο μόνος παράγοντας που καθορίζει τη σοβαρότητα σε κάθε παιδί. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα παιδιά με ταυτόσημη μετάλλαξη κολλαγόνου μπορεί να έχουν φαινότυπους (δηλαδή, τα κλινικά χαρακτηριστικά) που διαφέρουν αρκετά ώστε να ταξινομούνται σε διαφορετικούς τύπους Sillence. Για τη βέλτιστη κλινική φροντίδα, το κλειδί είναι να η θεραπεία κάθε παιδιού ξεχωριστά και όχι από την "ετικέτα" του τύπου Sillence του ή την μετάλλαξη. (Sillence et al., 1979)

### **Κληρονομικότητα**

Η ατελής οστεογένεση είναι κληρονομούμενη με την λεγόμενη 'επικρατούσα κληρονομικότητα'. Αυτό σημαίνει ότι όταν ένας γονέας έχει τότε για κάθε νεογέννητο παιδί του υπάρχει 50% πιθανότητα να έχει και αυτό ατελή οστεογένεση .

Σε πολλές περιπτώσεις όμως η εμφάνιση της ατελούς οστεογένεσης σε ένα νεογέννητο μπορεί να οφείλεται σε μετάλλαξη (οι γονείς του δεν έχουν). Η μετάλλαξη αυτή βέβαια κληρονομείται και πάλι με τον επικρατών τρόπο. Το όλο θέμα περιπλέκεται λόγω του φαινομένου του μωσαϊκισμού .Λόγω λοιπόν της πολυπλοκότητας του ζητήματος, προτείνεται η ενημέρωση των γονέων από ειδικό γενετιστή.

Η ατελής οστεογένεση είναι μία γενετική και κληρονομήσιμη ασθένεια. Οι τύποι I και IV μερικές φορές εμφανίζονται στις οικογένειες διαμέσω διαφόρων γενεών. Ο τρόπος κληρονομικότητας της ασθένειας είναι ο επικρατών: ένας/μία ασθενής έχει 50% πιθανότητα

να μεταβιβάσει το υπεύθυνο γονίδιο στον απόγονό του/της, και 50% πιθανότητα να μεταβιβάσει το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο (όλοι οι άνθρωποι έχουμε δύο αντίγραφα – αλληλόμορφα όλων των γονιδίων μας , με εξαίρεση τα φυλοσύνδετα χρωμοσώματα).

Αν και παρατηρείται κάποιου βαθμού ποικιλότητα (π.χ. στον αριθμό των καταγμάτων) ανάμεσα σε ασθενείς που είναι συγγενείς μεταξύ τους, ο κλινικός τύπος μιας δεδομένης οικογένειας παραμένει ο ίδιος διαμέσω των γενεών, αφού το ίδιο βασικό γενετικό ελάττωμα περνάει από τον γονέα στο παιδί. Η ατελής οστεογένεση από την άλλη μεριά, είναι πολύ ετερογενής στις μη συσχετιζόμενες περιπτώσεις: η κάθε περίπτωση ενός ατόμου μπορεί να αντιπροσωπεύει ένα διαφορετικό γενετικό ελάττωμα στα γονίδια που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή του κολλαγόνου.

Όπως και άλλες επικρατούσες γενετικές παθήσεις, μπορεί να εμφανιστεί επίσης με τον αυτόματο τρόπο. Το τελευταίο συμβαίνει ιδιαίτερα για τον τύπο III και τύπο II (που αποτελούν τις πιο σοβαρές μορφές συχνότερα), αλλά μπορεί να συμβαίνει και στους άλλους τύπους. Όταν γεννιέται ένα παιδί με ατελή οστεογένεση από υγιείς γονείς, υποθέτουμε ότι μια μετάλλαξη έχει συμβεί σε ένα γονίδιο του κολλαγόνου. Οι μεταλλάξεις είναι σποραδικές, μη προβλέψιμες αλλαγές του γενετικού υλικού (DNA). Τις περισσότερες φορές η μετάλλαξη συμβαίνει σε κάποιο γαμέτη (στο ωάριο ή στο σπερματοζωάριο) η ένωση των οποίων θα καταλήξει στην γέννηση του παιδιού με ατελή οστεογένεση. Στις οικογένειες όπου εμφανίζεται μια αυτόματη περίπτωση ατελούς οστεογένεσης οι υγιείς συγγενείς δεν έχουν την μετάλλαξη και έτσι οι απόγονοί τους δεν διατρέχουν κανένα κίνδυνο. Αντίθετα ο ασθενής έχει 50% πιθανότητα να μεταβιβάσει το μεταλλαγμένο γονίδιο και άρα την ασθένεια στους απογόνους του αρχίζοντας μια καινούργια αλυσίδα κληρονομήσιμης διαμέσω των γενεών. (Sillence et al.,1979, Marini & Smith 2014)

### 1.5.1 ΜΩΣΑΪΚΙΣΜΟΣ

Σε μεγάλο αριθμό οικογενειών, στις οποίες υγιείς γονείς είχαν παιδί με τύπο II (θανάσιμος τύπος), μελέτες έχουν δείξει επανεμφάνιση της ασθένειας (π.χ. και άλλη εγκυμοσύνη με παιδί με ) σε 5-7% των περιπτώσεων. Αυτή η αινιγματική κατάσταση στην αρχή εξηγήθηκε εσφαλμένα με έναν διαφορετικό τρόπο κληρονομικότητας (υπολειπόμενο αυτοσωμικό) και ακόμα μπορεί να προκαλεί σύγχυση (και λανθασμένη γενετική καθοδήγηση) από κλινικούς ιατρούς οι οποίοι δεν είναι ενημερωμένοι στις σύγχρονες εξελίξεις. Η επανεμφάνιση της σε οικογένειες με αρνητικό κλινικό ιστορικό, οφείλεται σε μετάλλαξη σε κάποιο από τα γονίδια του κολλαγόνου (COL1A1 ή COL1A2), η οποία κληρονομείται με τον επικρατών τρόπο: η μετάλλαξη, εμπεριέχεται μόνο σε ένα συγκεκριμένο ποσοστό των γενετικών κυττάρων ενός δεδομένου γονέα (του πατέρα ή της μητέρας), ο οποίος με αυτόν τον τρόπο διατρέχει τον κίνδυνο της δημιουργίας περισσότερων του ενός ασθενούς παιδιού. Αυτό το φαινόμενο ονομάζεται μωσαϊκισμός – (mosaicism). Είναι πολύ δύσκολο να ανιχνευθεί ένα άτομο που έχει μωσαϊκισμό : το να ψάχνεις για την μετάλλαξη σε αυτόν , είναι σα να ψάχνεις ψύλλους στα άχυρα. Μόνο όταν η μετάλλαξη ταχτοποιηθεί στο ασθενές παιδί (που την κουβαλά στα κύτταρά του), είναι δυνατόν να φτιαχτούν ειδικά μοριακά αντιδραστήρια για να εξετασθούν οι γονείς για την παρουσία του μωσαϊκισμού (ο οποίος είναι σε γενικές γραμμές ανιχνεύσιμος στα γενετικά κύτταρα και στα λευκά κύτταρα του αίματος) και να εκτιμηθεί (υποθετικά) ο κίνδυνος επανεμφάνισης της ατελούς οστεογένεσης . Ο μωσαϊκισμός μπορεί να συμβεί σε οποιοδήποτε κλινικό τύπο, αλλά ως σήμερα έχει καταγραφεί εκτενώς μόνο για τον τύπο II: η συχνότητά του εκτιμάται εμπειρικά ότι κυμαίνεται μεταξύ 5-7%. (Marini & Smith 2014 )

## 1.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διαγνωστική διαδικασία μπορεί να περιλαμβάνει την φυσική εξέταση, τη λήψη ιατρικού ιστορικού συμπεριλαμβανομένης πληροφορίας της εγκυμοσύνης και του τοκετού .Επίσης πρέπει να γίνει η λήψη οικογενειακού ιστορικού και να ελεγχθεί η οστική πυκνότητα . Άλλα διαγνωστικά μέσα είναι οι ακτίνες X ,οι δοκιμές του κολλαγόνου δέρματος χρησιμοποιώντας μια βιοψία δέρματος ,μοριακές δοκιμές καθώς και εξετάσεις αίματος και ούρων για να αποκλείσει άλλες ασθένειες. (Marini & Smith 2014 )

### 1.6.1 ΦΥΣΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

Η φυσική εξέταση περιλαμβάνει την εκτίμηση για ανωμαλίες στο σχηματισμό του κρανίου, την περίμετρο της κεφαλής, το σχήμα του προσώπου, την απόχρωση του σκληρού και την οδοντογένεση . Η ακοή ,το σχήμα του στήθους ,το σχήμα της σπονδυλικής στήλης, η παρουσία / βαθμός της σκολίωσης, κύφωσης και το σχήμα των μακρών οστών περιλαμβάνονται επίσης στην φυσική εξέταση. Οι μετρήσεις τμημάτων του σώματος (άνω και κάτω άκρων),το ύψος /το μήκος (σε σύγκριση με ανεπηρέαστα παιδιά),οι αναλογίες του σώματος, οι μώλωπες /οι ουλές ,η κινητικότητα των αρθρώσεων καθώς και ανάπτυξη σωματική και νοητική είναι μέρη της φυσικής εξέτασης.

Μερικά χαρακτηριστικά είναι εξαρτώμενα από την ηλικία. Η απώλεια της ακοής μπορεί να μην είναι εμφανής στην παιδική ηλικία ή την εφηβική ηλικία. Η δυσπλασία των οστών δεν μπορεί να είναι παρόν σε ένα βρέφος ή μικρό παιδί με ήπια διαταραχή. Πάλι ο μπλε σκληρός έχει κανονική απόχρωση έως 18 μήνες της ηλικίας. Η έντονη του σκληρού χιτώνα απόχρωση και την παρουσία της τα τελευταία 2 έτη μπορούν να υποδεικνύουν την ανάγκη για περαιτέρω αξιολόγηση για την ατελή οστεογένεση. Ενώ γκρι σκληρός είναι ένα χαρακτηριστικό της, είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι μόνο μερικά παιδιά εμφανίζουν μπλε σκληρό χιτώνα. (Marini and Smith ,2014)

### 1.6.2 ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Όπως συμβαίνει με όλα τα γονίδια στο σώμα, το DNA είναι η βάση για την κληρονομικότητα. Το DNA περιέχει ενότητες που εκφράζονται (εξόνια) και τα τμήματα που δεν εκφράζονται (ιντρόνια). Επίσης το DNA μεταφράζεται σε RNA, το οποίο περιέχει μόνο τα τμήματα που εκφράζονται. Το RNA στη συνέχεια χρησιμοποιείται για να κάνει τις πρωτεΐνες, οι οποίες είναι τα δομικά στοιχεία για τον ανθρώπινο οργανισμό. Οι πρωτεΐνες, το RNA, το DNA μπορούν όλα να ελεγχθούν για τη διάγνωση της ατελούς οστεογένεσης.

Οι βιοχημικές πρωτεΐνες του κολλαγόνου επιτρέπει στους ερευνητές να μάθουν για τη δομή και το ύψος της πρωτεΐνης του κολλαγόνου που τα κύτταρα του σώματος παράγουν. Περίπου το 85 τοις εκατό των ατόμων με ατελή οστεογένεση θα έχουν μια θετική ανωμαλία στην πρωτεΐνη του κολλαγόνου. Δεκαπέντε τοις εκατό των περιπτώσεων που διαγιγνώσκονται κλινικά και ακτινολογικά ως ατελής οστεογένεση θα έχουν αρνητική ανωμαλία της πρωτεΐνης του κολλαγόνου. Αυτή η δοκιμασία αυτή απαιτεί μια βιοψία δέρματος για να εξεταστούν τα ζωντανά κύτταρα που παράγουν το κολλαγόνο. Η βιοψία με διάτρηση, περίπου 1/16 ίντσας διαμέτρου, λαμβάνεται από το χέρι ή το πόδι.. Τα κύτταρα του δέρματος αναπτύσσονται σε ένα μέσο καλλιέργειας. Το κολλαγόνο παράγεται από τα κύτταρα απομονώνεται τόσο από το μέσο καλλιέργειας στο οποίο τα κύτταρα που αναπτύσσονται .. Οι ασθενείς με ατελή οστεογένεση που έχουν δομικά ελαττώματα του κολλαγόνου συχνά παρουσιάζουν δύο ειδών αλυσίδες, μία με κανονική μετανάστευση τζελ και ένα με καθυστέρηση μετανάστευση. Διάγνωση του κολλαγόνου ποσοτικό ελάττωμα του Τύπου I είναι επίσης εμφανής σε ηλεκτροφόρηση . (Van Dijk et al.,2011)

Η αλληλουχία του RNA ή του DNA χρησιμοποιείται για να προσδιορίσει την ειδική μετάλλαξη του κολλαγόνου. Επίσης η αλληλουχία του RNA ή η αλληλουχία του DNA επιτρέπει στους ερευνητές να προσδιορίσουν τη συγκεκριμένη αλλαγή στα γονίδια ενός ατόμου για το κολλαγόνο τύπου I που προκαλεί ατελή οστεογένεση. Είτε RNA ή DNA δοκιμή μπορεί να εντοπίσει τη μετάλλαξη που προκαλεί εάν καταλήγει σε αλλαγές στην αλληλουχία αμινοξέων της πρωτεΐνης. Για πολλές μεταλλάξεις, και οι δύο μέθοδοι είναι εξίσου αποτελεσματικοί, αλλά η δοκιμή RNA που βασίζεται δεν θα προσδιορίσει μια μετάλλαξη, εάν τα αποτελέσματα μετάλλαξης σε ένα ασταθές RNA (δηλαδή, πρόωρο κωδικόνια τερματισμού). Τέτοιες μεταλλάξεις είναι ανιχνεύσιμες μόνο στο DNA. Επίσης το RNA του κολλαγόνου μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να φτιαχτεί ένα αντίγραφο του DNA και να γίνει η σύγκριση της αλληλουχίας του. (Van Dijk et al.,2011)

Ένας άλλος διαγνωστικός έλεγχος είναι με βάση την αλληλουχία του DNA και μπορεί να πραγματοποιηθεί χρησιμοποιώντας δείγμα αίματος ή βιοψία δέρματος. Επειδή τα γονίδια κολλαγόνου είναι πολλά, δεν ελέγχετε η αλληλουχία ολόκληρων γονιδίων. Αντί αυτού, τα ελέγχονται τα τμήματα που εκφράζονται από γονίδια. Αυτή η μέθοδος ανιχνεύει πλέον δομικά ελαττώματα της πρωτεΐνης κολλαγόνου (αυτές που προκαλούν Τύποι II, III, και IV) και επίσης ανιχνεύει μεταλλάξεις τερματισμού της αλυσίδας που προκαλούν διάφορους τύπου. (Van Dijk et al.,2011)

### 1.6.3 ΑΛΛΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Οι ακτινογραφίες με ακτίνες X θα πρέπει να λαμβάνονται σε κάθε παιδί το οποίο είναι ύποπτο για ατελή οστεογένεση. Οι ακτίνες X μπορεί να επιβεβαιώσουν συνήθως τη διάγνωση και μπορεί να αποκαλύψουν κατάγματα (εικ.6), την οστεοπόρωση, τις ανωμαλίες των μακρών οστών και τις σπονδυλικές συμπίεσεις, ανάλογα με τη σοβαρότητα της κατάστασης. Κάποια άλλα χαρακτηριστικά που ανιχνεύονται με την ακτινογραφία είναι οι παραμορφώσεις του κρανίου και αναγνώριση παραμορφώσεις των οστών. Σε μερικά παιδιά και ενήλικες με ήπιες μορφές, αυτές οι αλλοιώσεις μπορεί να είναι δύσκολο να εντοπιστούν. Επιπλέον, οι X ακτίνες μπορούν να βοηθήσουν στον εντοπισμό κάποιας τωρινής ή παλιάς επούλωση των καταγμάτων. Και με τη χρήση ακτινών X μπορούν να εντοπιστούν παραμορφώσεις τη σπονδυλικής στήλης όπως σκολίωση, κύφωση (εικ.7), και τυχών χονδροδυσπλασίες. (Zionts et al., 1995)

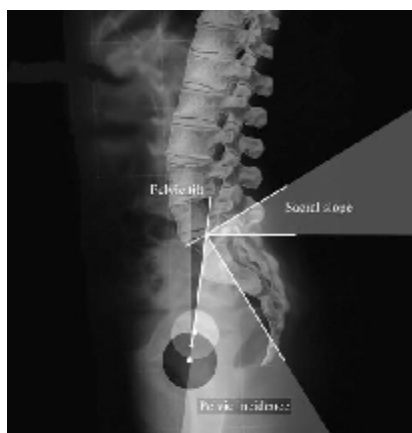


**Εικόνα 6** Κατάγματα κερκίδας ωλένης  
(<http://www.giatros-in.gr>)





**Εικόνα 7** Παραμορφώσεις οστών(en.wikipedia.org/wiki/Osteogenesis\_imperfecta)



**Εικόνα 7** Παραμορφώσεις σπονδυλικής στήλης (Τροποποιημένο από Karimane et al.,2008)

Ακόμη ένας άλλος διαγνωστικός τρόπος είναι η διπλής ενέργειας απορρόφησης ακτίνων X (DXA) - DXA (δοκιμή πυκνότητας των οστών) όπου μπορεί να αποτελέσει χρήσιμο συμπλήρωμα για την κλινική εξέταση και διάγνωση. Ωστόσο, η πυκνότητα των οστών θα πρέπει να συγκριθεί με την ηλικία και το φύλο-συμφωνημένα συνομηλίκους. Z-βαθμολογίες (όχι τα T-σκορ που χρησιμοποιείται συνήθως για ενήλικες ασθενείς) είναι απαραίτητα για την ανάλυση πυκνότητας των οστών στα παιδιά. Σε γενικές γραμμές, ένα Z-score του -1 έως 1 τυπική απόκλιση (SD) θεωρείται εντός του φυσιολογικού εύρους σε σχέση με το μέσο όρο για τα υγιή παιδιά της ίδιας ηλικίας και φύλου.

Επίσης οι εξετάσεις ούρων και εξετάσεις αίματος, δεν είναι πειστικές ή διαγνωστικές για ατελή οστεογένεση. Μπορούν, ωστόσο, να χρησιμοποιηθούν για να αποκλειστούν άλλες παθήσεις, όπως η υποφωσφαταιμία. (Zionts et al., 1995)

#### **1.6.4 ΠΡΟΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

Όταν ένα από τους γονείς ή προηγούμενο παιδί στην οικογένεια είναι ασθενής ατελούς οστεογένεσης ο προγεννητικός έλεγχος είναι συχνά απαραίτητος. Το υπερηχογράφημα του εμβρύου ή αμνιοκέντηση ή χοριακής λάχνης δειγματοληψίας κυττάρων και το DNA είναι οι διαθέσιμες ως προγεννητικές εξετάσεις. Το υπερηχογράφημα μπορεί να ανιχνεύσει δυσπλασία των οστών το συντομότερο 16 έως 20 εβδομάδων κύησης.

Είναι εξαιρετικά δύσκολο να γίνει διάκριση μεταξύ των τύπων II και III βασίζονται στους υπερήχους. Επίσης η αμνιοπαρακέντηση είναι χρήσιμη για τη μοριακή ανίχνευση των προηγούμενων γνωστών μεταλλάξεων, αλλά όχι για βιοχημικές εξετάσεις πρωτεΐνης κολλαγόνου. Η δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS) μπορεί να πραγματοποιηθεί μεταξύ 10 και 13 εβδομάδων της εγκυμοσύνης. Τα καλλιεργημένα κύτταρα γοναδοτροπίνη λαχνών μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την μοριακή ανίχνευση μιας προηγούμενης γνωστής μετάλλαξης ή να ανιχνεύσει τις ανωμαλίες της πρωτεΐνης που προηγούμενος έχει προσδιοριστεί. (Marini & Smith, 2014)

## 1.7 ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η κλινική θεραπεία παιδιών και ενηλίκων με σοβαρή ατελή οστεογένεση είναι μια δύσκολη πρόκληση για τους γιατρούς και τους άλλους ανθρώπους που φροντίζουν για αυτούς. Ως εκ τούτου, ο θεραπευτικός στόχος πρέπει να παρέχει την καλύτερη μακροπρόθεσμη λειτουργία και την αυτονομία που επιτρέπει η νόσος: να ελαχιστοποιήσει κατάγματα και οι παραμορφώσεις να μειωθεί η αναπηρία, να μειώσει τον πόνο, να έχει ως στόχο να διατηρηθεί η άνεση για τον ασθενή και να επιτύχει σχετική αυτονομία στις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής καθώς και την κινητικότητα του και τέλος να έχουν μια ομαλή κοινωνική ένταξη. Η επίτευξη αυτών των στόχων απαιτεί την δημιουργία μιας ομάδας όπου θα αποτελείται από παιδίατρος, ορθοπεδικούς, εργοθεραπευτές φυσιοθεραπευτές ψυχολόγους και τους γονείς, προκειμένου να προσαρμόσουν τις ανάγκες της θεραπείας με τη σοβαρότητα της νόσου και την ηλικία του ασθενούς. Το ιατρικό προσωπικό θα πρέπει να βοηθήσει τόσο τους ασθενείς και τις οικογένειες να αναπτύξουν μια ρεαλιστική στάση απέναντι στη ζωή τους και τα μελλοντικά σχέδια. (Biggin & Munns, 2014)

Η οικογένεια θα πρέπει να ενθαρρυνθεί για να δείτε ότι το παιδί με ατελή οστεογένεση να παρακολουθεί κανονικές τάξεις του σχολείου, όποτε είναι δυνατόν, και έτσι φτάνει τη μέγιστη δυνατή πνευματική και ακαδημαϊκή ανάπτυξη. Πολλοί ασθενείς θα γίνουν παραγωγικά μέλη της κοινωνίας, έτσι ώστε ο συνδυασμός της βέλτιστης σωματικής και ψυχικής ανάπτυξης θα προσφέρει περισσότερες ευκαιρίες για μια ικανοποιητική ζωή. Τα παιδιά με ατελή οστεογένεση είναι γενικά ψυχολογικά καλά που αντισταθμίζεται κατά την παιδική ηλικία, όταν η αποδοχή, την κοινωνικότητα και κάποια προσαρμογή με την ασθένεια είναι παρούσες. Όμως μερικές φορές να κληθεί να γνωμοδοτήσει ένας ψυχολόγος (τόσο για την εφηβεία και για την οικογένεια) όταν τα προβλήματα, κυρίως σχετικά με την εμπιστοσύνη ενός νεαρού ατόμου και η εικόνα του σώματος να γίνει εμφανής κατά τη διάρκεια της εφηβείας. Σε γενικές γραμμές, πάντως, η δυσφορία τείνει να αμβλυνθεί αν ο έφηβος με ατελή οστεογένεση είναι σε θέση να διατηρήσει όσο το δυνατόν περισσότερο την επαφή με τους συνομηλίκους του / της στο σχολείο και στο κοινωνικό περιβάλλον. Υπερπροστασία πρέπει να αποθαρρύνεται και οι συνεργασίες με υγιείς εφήβους θα πρέπει να ενθαρρύνονται. (Campbell et al., 2005, Biggin & Munns, 2014)

Υπάρχουν τρεις τύποι θεραπείας που είναι διαθέσιμες: πρώτον η μη χειρουργική διαχείριση (φυσικοθεραπεία, αποκατάσταση, χρήση νάρθηκα κι άλλων μέσων στήριξης). Δεύτερον η χειρουργική (ενδομυελική τοποθέτηση ράβδου, του νωτιαίου μυελού και της βασικής χειρουργική εντύπωση) Και τρίτον με φάρμακα για την αύξηση της αντοχής των οστών και μείωση του αριθμού των καταγμάτων (π.χ. αυξητική ορμόνη). (Georgescu et al., 2013, Chiarello et al., 2012)

Κατά τη μη χειρουργική διαχείριση σε παιδιά και ενήλικες, η θεραπεία περιλαμβάνει την αποκατάσταση. Η οποία έχει στόχο τη βελτίωση της καρδιαγγειακής λειτουργίας, την πρόληψη ή τη μείωση των προβλημάτων που συνδέονται με τα κατάγματα,

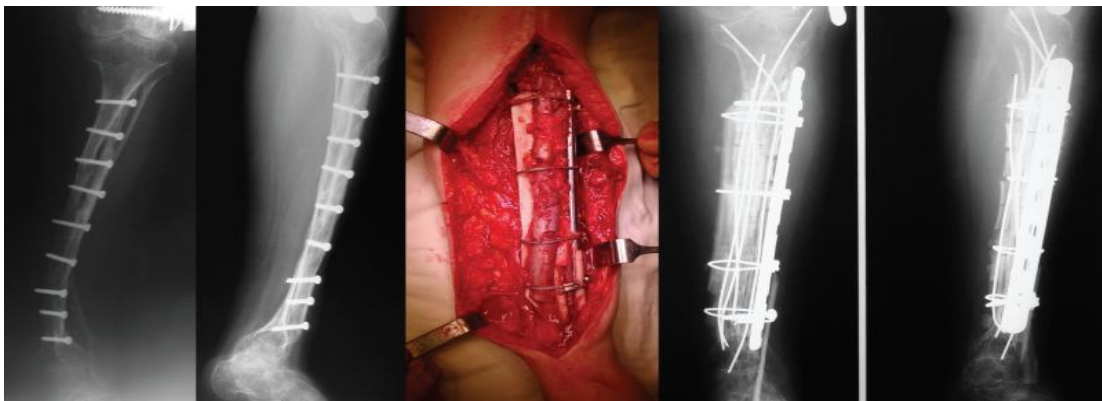
την κακή ευθυγράμμιση των ισχίων, τα γόνατα, τους αστραγάλους και τη βέλτιστη ανάπτυξη της οστικής μάζας και της κινητικότητας καθώς και στη πρόληψη των συσπάσεων και των παραμορφώσεων. Η προσέγγιση ξεκινά με μια αξιολόγηση της κινητικής ανάπτυξης και λειτουργίας, τον προσδιορισμό των λειτουργικών αναγκών, την επιλογή των βραχυπρόθεσμων και μακροπρόθεσμων στόχων, καθώς και την ανάπτυξη του προγράμματος συνάδουν με την επίτευξη τους. Έτσι ανάγκη για την άσκηση ξεκινά στην παιδική ηλικία και συνεχίζει σε όλη τη ζωή. Διάφορες ορθωτικές συσκευές για να υποστηρίξουν τους αστραγάλους, τα γόνατα και τους καρπούς είναι συχνά απαραίτητα. Οι τιράντες μπορούν επίσης να είναι μέρος ενός προγράμματος θεραπείας. Επίσης το κολύμπι και η υδροθεραπεία έχει αποδειχθεί ότι είναι όχι μόνο ευχάριστη, αλλά ωφελεί παιδιά και ενήλικες με ατελή οστεογένεση. Με αυτόν τον τρόπο είναι δυνατόν να περπατήσει με ελάχιστο πόνο, καθώς το νερό μειώνει το φορτίο και η φυσική αντίσταση του νερού μπορεί να βελτιώσει τη δύναμη των μυών. Η διατήρηση του καλού μυϊκού τόνου και αναπνευστική λειτουργία είναι απαραίτητα. Η κολύμβηση και οι ασκήσεις στο νερό που αναφέρονται σε μη περιπατητικούς ασθενείς, μπορούν να βελτιώσουν την αίσθηση της ισορροπίας και να αυξήσουν τη δύναμη. Τα κατάγματα αντιμετωπίζονται με ορθοπεδικές συσκευές που είναι κατάλληλες για την ηλικία του ασθενούς και το είδος του κατάγματος. Η ευθραυστότητα των οστών μπορεί να επιδεινωθεί από την οστεοπόρωση μετά την ακινητοποίηση, η οποία προέρχεται από αντιαλγική στάση, ή την ακινητοποίηση με νάρθηκα ή γύψο. Ο φαύλος κύκλος του κατάγματος, ακινητοποίηση, οστεοπόρωση και κάταγμα πρέπει να διακοπεί. Επίσης η χρήση γύψου θα ήταν καλό να ελαχιστοποιηθεί και να ενισχυθεί η χρήση της έλξης και των κινητών ναρθίκων, διότι, έτσι επιτυγχάνεται η ενίσχυση της μυϊκής λειτουργίας και αυξάνετε η τάση στα οστά των άκρων που είναι απαραίτητη για την τροφικότητα των οστών. (Campbell et al., 2005)

### **1.7.1 ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ**

Για την πρόληψη και για να διορθωθούν παραμορφώσεις μακρών οστών που επηρεάζουν τη σωστή λειτουργία και για να μειωθεί η συχνότητα των καταγμάτων, καθώς και για να παρέχουν πιο λειτουργική ανατομία των άκρων γίνονται οι κατάλληλα χρονικά ενέργειες για την εισαγωγή των ενδομυελικών ράβδων και με την χρήση ναρθίκων και τιραντών, που μπορούν να προσφέρουν υποστήριξη. Η ανάγκη για παρέμβαση είναι πιο συχνή σε κατάγματα στους μηρούς και τις κνήμες, ενώ η σταθεροποίηση του βραχιονίου είναι λιγότερο συχνό. Σε παιδιά άνω των 2 ετών γίνεται χειρουργική επέμβαση που περιλαμβάνει πολλαπλές οστεοτομίες και τη χρήση του ενδομυελικής τηλεσκοπικής ράβδου(εικ.8). Αυτές οι ράβδοι, μετά την ανάπτυξη των οστών, διαρκούν περισσότερο χρόνο από ό, τι μη-επιμήκυνση ράβδοι και χρειάζονται λιγότερο συχνή αλλαγή. Ωστόσο, έχει παρατηρηθεί ότι αυξάνουν την οστεοπόρωση των οστών των άκρων και η χειρουργική επέμβαση είναι πιο πολύπλοκη. Για το λόγο αυτό οι χειρουργοί θα πρέπει να είναι προσεχτικοί κατά τη διάρκεια της επέμβασης για να αποφευχθούν τυχόν λάθη.( Georgescu et al., 2013, Chiarello et al.,2012)

Η χειρουργική επέμβαση με διαδερμική μη επεκτάσιμη ενδομυελική με σταθερή στερέωση μπορεί να προβλέπεται για τους ασθενείς οι οποίοι είναι πολύ νέοι ή / και πολύ άρρωστοι για την εκτεταμένη ανοικτή χειρουργική επέμβαση, ή σε περιπτώσεις σχεδόν τελικό στάδιο ανάπτυξης. Οι ευέλικτοι ράβδοι ενδομυελικής έχουν αντένδειξη ειδικά στα παιδιά αν και μπορούν να χρησιμοποιηθούν σε νέους ενήλικες με καλή φλοιώδες οστό. Η επιλογή μεταξύ επεκτάσιμων (εικ.10) ή μη εκτάσεων ράβδων πρέπει να ληφθεί σε σχέση με κάθε συγκεκριμένο ασθενή και στη συγκεκριμένη περίπτωση, με βάση την εμπειρία του χειρουργού.

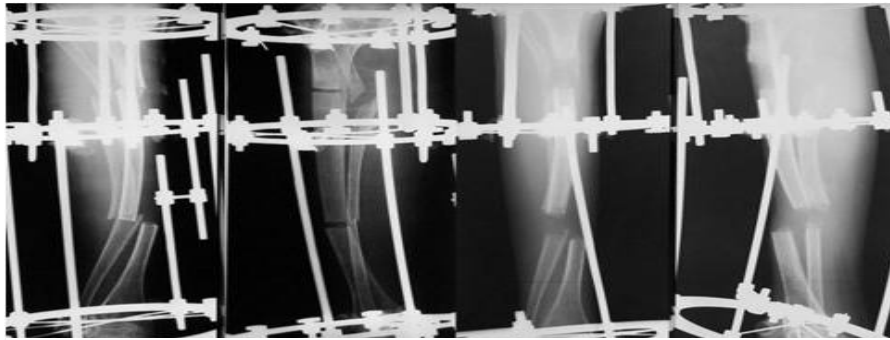
Έχουν αναφερθεί επιπλοκές με τη χρήση της τηλεσκοπικής ενδομυελικής ράβδου (εικ.9) σε ασθενείς με ατελή οστεογένεση και ο κίνδυνος είναι μεγαλύτερος σε ασθενείς ηλικίας κάτω των 5 ετών, και όταν οι ράβδοι τοποθετούνται στην κνήμη και όχι στο μηριαίο οστό. Η κύρια επιπλοκή είναι η μετατόπιση της ράβδου, συχνά σε συνδυασμό με τη διάτρηση των αρθρώσεων, των οστών και των μαλακών ιστών, μπορεί να συμβεί περαιτέρω κατάγματα, αν και σε τέτοιες περιπτώσεις ράβδοι εμποδίζουν τη μετατόπιση καθώς και τη μείωση του χρόνου επούλωσης και η απαίτηση για νάρθηκες ή γύψο είναι απαραίτητη. Παρά το υψηλό ποσοστό των επιπλοκών η ενδομυελική τηλεσκοπική ράβδο έχει αποδειχθεί ότι είναι η πιο επιτυχημένη θεραπεία για την πρόληψη και τη διόρθωση των καταγμάτων και για την αντιμετώπιση παραμορφώσεων των μακρών οστών. Επίσης συμβάλει και στη βελτίωση της κινητικότητας των ποδιών. Έχει ως στόχο την επιτυχή αποκατάσταση ακόμη και σοβαρά συμπτώματα. Επιπλέον οι ράβδοι ενδομυελικής στα κάτω άκρα πριν από την ηλικία των 3.5 ετών ενισχύει την νευροκινητική ανάπτυξη. Μετά την επέμβαση η ακινητοποίηση θα πρέπει να περιορίζεται αυστηρά στο χρόνο που απαιτείται για την επούλωση. Ωστόσο στη συνέχεια χρειάζεται την ακολούθηση ενός προγράμματος φυσικής αποκατάστασης και θεραπείας για να μπορέσουν οι ασθενείς να ενταχθούν στην κοινωνία. Δυστυχώς, αυτόνομη βάδιση είναι πέρα από την ικανότητα κάποιων ατόμων, λόγω της ευθραυστότητας των οστών και παραμορφώσεις που δεν μπορεί να αντιμετωπιστεί χειρουργικά. Η σπονδυλική παραμόρφωση είναι κοινή και προκαλεί δυσκολία στην συνεδρίαση, ο πόνος και δυνητικά απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές. Χειρουργικά αντιμετωπίζεται εάν υπάρχει μεγάλη εξέλιξη επιδείνωσης και σταθεροποιείται η καμπύλη όμως το αποτέλεσμα δεν είναι 100% επιτυχημένο (Marini and Smith 2010, Engelbert . et al., 1998, Monti et al., 2010.)



**Εικόνα 8** Ενδομυελική ράβδο κνήμης(Τροποποιημένο από Georgescu , et al.,2013)



**Εικόνα 9** Τηλεσκοπική ήλωση(Τροποποιημένο από Georgescu ,et al.,2013)



**Εικόνα 10** Επεκτάσιμη ενδομυελική ήλωση(Τροποποιημένο από Georgescu ,et al.,2013)

### 1.7.2 ΔΙΦΩΣΦΩΝΙΚΑ

Τα διφωσφονικά είναι μια κατηγορία φαρμάκων που αυξάνουν την οστική πυκνότητα αναστέλλοντας την οστεοκλαστική δραστηριότητα. Είναι συνθετικά ανάλογα πυροφωσφορικού, ένας ενδογενής ρυθμιστής του μεταβολισμού των οστών. Στην διφωσφονικά, το κεντρικό άτομο οξυγόνου σε πυροφωσφορικό αντικαθίσταται με ένα άτομο άνθρακα Όλα τα διφωσφονικά μοιράζονται ένα κοινό μοτίβο φωσφόρου-άνθρακα-φωσφόρου με 2 πλευρικές αλυσίδες Η πλευρική αλυσίδα R2 καθορίζει τις χημικές ιδιότητες του φαρμάκου και διακρίνει επιμέρους είδη διφωσφονικά.

Τα διφωσφονικά είναι ισχυροί αναστολείς της επαναρρόφησης των οστών (διάσπαση) και αναπτύχθηκαν αρχικά ως θεραπεία για την μετά την εμμηνόπαυση οστεοπόρωση και η υπερασβεστιαμία.. Σε ενήλικες, τα διφωσφονικά μπορούν να σταθεροποιήσουν την οστική πυκνότητα. Και σε πολλές περιπτώσεις απώλειας οστικής πυκνότητας λόγω οστεοπόρωσης, διφωσφονικά μπορεί να αυξήσει την οστική πυκνότητα.

Στις αρχές της δεκαετίας του 1990, ορισμένοι ερευνητές άρχισαν τη θεραπεία των παιδιών με ατελή οστεογένεση με ενδοφλέβια παμιδρανάση, διφωσφονικά δεύτερης γενιάς (Glorieux et al, 1998). Η παμιδρανάση, βοηθά στη μείωση του πόνου και του ποσοστού καταγμάτων, καθώς και τη βελτίωση της κινητικότητας και της πυκνότητας των οστών στα πάσχοντα παιδιά. Πιθανά μειονεκτήματα της χορήγησης διφωσφονικών φαίνεται να αναδύεται από τις ευρύτερες μελέτες. Οι χειρουργοί έχουν αναφέρει καθυστερημένη επούλωση οστεοτομιών σε ορισμένες περιπτώσεις. Υπάρχουν ανέκδοτες αναφορές για αυξημένη ευθραυστότητα των οστών και του ποσοστού καταγμάτων μετά από παρατεταμένη θεραπεία με διφωσφονικά Τα διφωσφονικά έχουν γίνει αποδεκτά ως το πρότυπο της φροντίδας για τα παιδιά με ατελή οστεογένεση και ιδίως με μέτρια έως σοβαρή μορφή

Τα διφωσφονικά όταν χορηγούνται είτε από του στόματος ή παρεντερικά, χαρακτηρίζονται από ταχεία και ισχυρή σύνδεση με κρυστάλλων υδροξυαπατίτη. Οι αναφερόμενες πιθανές αρνητικές επιπτώσεις με την ενδοφλέβια χορήγηση.Με από του στόματος χορήγηση ορισμένες γαστρεντερικές ανεπιθύμητες ενέργειες και μη ομοιόμορφη απορρόφηση και η βιοδιαθεσιμότητα έχουν αναφερθεί.(Boyce et al.,2014)

Ευρεία εμπειρία από τη χρήση της βιοφωσφοτάσης έχει αποκτηθεί σε ενήλικες για τη θεραπεία της γεροντική οστεοπόρωση, παραμορφωτική οστεΐτιδα Paget, πόνο στα οστά και υπερασβεστιαμία της κακοήθειας. Σε αντίθεση, η εμπειρία με διφωσφονικά σε παιδιά με διάφορες παθολογικές καταστάσεις, όπως η νεανική οστεοπόρωση, έχει περιοριστεί μέχρι

πρόσφατα ερευνητές έχουν αποδείξει ότι από του στόματος (ολπαδρονάτη και αλενδρονάτη ) ή ενδοφλέβια (pamidronate και peridronate ) θεραπεία βιοφωσφοτάσης έχει ευεργετική επίδραση στα παιδιά με σοβαρή ατελή οστεογένεση την επίπτωση των καταγμάτων, μειωμένη οστική απορρόφηση, αυξημένη οστική πυκνότητα και το μέγεθος των σπονδυλικών σωμάτων. Επίσης η θεραπεία δεν επηρεάζει το ρυθμό της επούλωσης του κατάγματος, ούτε το ρυθμό ανάπτυξης, ούτε την εμφάνιση των πλακών της ανάπτυξης, έτσι ώστε η κινητικότητα και η βάδιση μπορεί να βελτιωθεί ή να παραμείνει αμετάβλητη και ότι όλα τα παιδιά ανέφεραν σημαντική ανακούφιση του χρόνιου πόνου και κόπωσης. Επιπλέον, ακόμη και σε σοβαρά πάσχοντες ασθενείς κάτω των 3 ετών, η θεραπεία με παμιδρονάτη είναι καλά ανεκτή, αυξάνει την οστική πυκνότητα και μειώνει το ρυθμό των καταγμάτων. Η κυκλική θεραπεία της βιοφωσφοτάσης καταστέλλει σημαντικά τον κύκλο εργασιών των οστών και μετά από μερικά χρόνια, φαίνεται να φθάνει στο μέγιστο της ευεργετικό αποτέλεσμα. Ωστόσο, η διακοπή της θεραπείας των ασθενών οδηγεί στην κατασκευή μιας χαμηλής πυκνότητας των οστών και αλλαγής του οστίτη ιστού (που προστίθεται από τα διαμήκη ανάπτυξη), η οποία είναι πιθανώς υπεύθυνη για την ευθραυστότητα των οστών σε σύγκριση με ιστό που δημιουργήθηκε κατά τη διάρκεια της θεραπείας. Η θεραπεία της βιοφωσφοτάσης δεν φαίνεται να έχει έντονη θετική επίδραση στη νοσηρότητα των σοβαρών μορφών και φαίνεται λογικό να συνεχίζετε η θεραπεία πιο εκτεταμένα καθώς συμβάλει θετικά σε βρέφη χωρίς έντονες παρενέργειες .Η κυκλική ενδοφλέβια παμιδρονάτη, χορηγείτε σε κύκλους τριών ημερών, επαναλαμβάνεται κάθε 2-4 μήνες (με ετήσια δόση των 9 mg / kg / έτος). (Chiarello et al.,2012)

### **1.7.3 ΑΥΞΗΤΙΚΗ ΟΡΜΟΝΗ**

Σε ήπιες μορφές της ατελούς οστεογένεσης αυξάνοντας την παραγωγή του κολλαγόνου τύπου I μπορεί να έχει ένα θεραπευτικό ρόλο. Η αυξητική ορμόνη έχει δράση που επηρεάζει θετικά την ανάπτυξη των οστών και από τη διέγερση των οστεοβλαστών, τη σύνθεση κολλαγόνου και την ανάπτυξη των οστών. Από αυτή τη θετική δράση στα οστά, η αυξητική ορμόνη έχει θετική δράση στο μεταβολισμό του κολλαγόνου, διεγείρει την σε καλλιέργειες οστεοβλαστών που ρυθμίζουν την σύνθεση του κολλαγόνου τύπου I και οι οστεοβλάστες πολλαπλασιάζονται πιο γρήγορα, αυξάνοντας το DNA και τη σύνθεση κολλαγόνου. Γενικά επειδή έχουν γίνει ελάχιστες έρευνες σε ανθρώπους δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως τρόπος αντιμετώπισης ασθενών με ατελή οστεογένεση.(Rauch and Glorieux,2005)

## **2. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ**

### **2.1 ΓΕΝΙΚΑ**

Σύμφωνα με τους Cambell et al., 2005, η φυσιοθεραπεία, είτε συνεχής ή διακεκομμένη, είναι κατάλληλη σε διάφορες περιπτώσεις όταν ένα παιδί με ατελή οστεογένεση έχει καθυστερήσεις ή αδυναμία των κινητικών δεξιοτήτων. Λόγω των καταγμάτων, μυϊκών αδυναμιών, και την χαλαρότητα των αρθρώσεων, πολλά παιδιά με ατελή οστεογένεση (ακόμη και εκείνοι που έχουν επηρεαστεί ελαφρά) έχουν καθυστερήσεις στην ανάπτυξη των κινητικών δεξιοτήτων, οι οποίες στη συνέχεια να επηρεάσει τη λειτουργικότητά τους.

Η θεραπεία θα πρέπει να ξεκινά το συντομότερο είναι προφανές ότι ένα βρέφος έχει μυϊκή αδυναμία ή καθυστέρηση στην κινητική ανάπτυξη σε σύγκριση με το ίδιας ηλικίας παιδιά, και να συνεχίσει μέχρι το παιδί να φτάσει κατάλληλους στόχους της θεραπείας. Σε ορισμένες περιπτώσεις, ένα βρέφος ή ένα παιδί μπορεί να έχει καθυστερήσεις, αλλά μετά την απόκτηση επαρκούς αντοχής, να είναι σε θέση να καθίσει, να σταθεί και να περπατήσει. Μετά από κατάγματα ή χειρουργικές επεμβάσεις, τα παιδιά αυτά μπορεί να απαιτούν επιπλέον εντατική αποκατάσταση ή τη φυσιοθεραπεία μέχρι να είναι σε θέση να ανακτήσει το προηγούμενο επίπεδο της λειτουργικότητας και της κινητικότητας και βοηθά με την ορθοστάτηση στην μεταλλοφορία των οστών που είναι ένα σοβαρό πρόβλημα στους ασθενείς. Σε άλλες περιπτώσεις, ορισμένες κινητικές δεξιότητες μπορεί να είναι ανέφικτες που οφείλονται σε αδυναμία ή σε σκελετικές παραμορφώσεις (για παράδειγμα, το περπάτημα δεν είναι δυνατό), αλλά ο θεραπευτής μπορεί να βοηθήσει το άτομο να μεγιστοποιήσει την ανάπτυξη άλλων δεξιοτήτων και τη χρήση υποστηρικτικού εξοπλισμού, την εξοικονόμηση ενέργειας, και των κοινών εννοιών προστασίας. (Cambell et al., 2005)

Όταν ένα άτομο με ατελή οστεογένεση αναρρώνει από κάταγμα ή χειρουργική επέμβαση επειδή είναι συχνές για πολλούς ανθρώπους με ατελή οστεογένεση, είναι ιδιαίτερα σημαντικό για αυτούς να ανακτήσουν όσο συνάρτηση όσο το δυνατόν κατά τη διάρκεια της αποκατάστασης, τόσο για τη μεγιστοποίηση της ανεξαρτησίας και για τη διατήρηση των οστών και τη μυϊκή αντοχή. Μετά την ανάκτηση, ένα παιδί μπορεί να χρειαστεί να μάθει εκ νέου τις δεξιότητες που προηγουμένως είχαν κατακτηθεί, καθώς και να ανακτήσει τη δύναμή του προσβεβλημένο μέλος (-η). Ο θεραπευτής μπορεί να βοηθήσει ένα άτομο με ατελή οστεογένεση αναπτύξει εναλλακτικές στρατηγικές, και να χρησιμοποιεί τον κατάλληλο εξοπλισμό. (Gerber et al 2008)

Οι θεραπευτές θα χρειαστούν για να διδάξουν τη χρήση της βαρύτητας μια δραστηριότητα που θέλει προσοχή μετεγχειρητικά και τις αρχές της μόχλευσης που είναι ασφαλέστερες για το άτομο με ατελή οστεογένεση (π.χ., υποστηρίζει το σύνολο των άκρων όταν δίνει αντίσταση). Και όταν ένα άτομο με ατελή οστεογένεση έχει εμπειρίες φόβο της κίνησης και προσπαθεί νέες δεξιότητες. Σε κάποιες περιπτώσεις, το μεγαλύτερο εμπόδιο για την ανεξάρτητη λειτουργία είναι ο φόβος. Τα παιδιά που έχουν υποστεί κατάγματα μπορεί να γίνει φοβούνται να μετακινούνται ή να προσπαθήσουν για νέα πράγματα. Οι γονείς δεν μπορούν να ανταποκριθούν στην προσπάθεια ενός παιδιού για ανεξάρτητη κίνηση χωρίς φόβο, δυσκολεύονται να επιτρέψουν στο παιδί τους να δοκιμάσουν τα φυσικά όρια του ή

της, επειδή γνωρίζουν πολύ καλά τον πόνο και την δυσκολία που κάταγμα θα φέρει. Σε γενικές γραμμές, η θεραπεία θα πρέπει να είναι προληπτική των μελλοντικών αναγκών του ασθενούς, καθώς οι αλλαγές της αναπηρίας τους ή τη πρόοδο τους ενώ παράλληλα εργάζονται για τη διατήρηση της αυτόαρκειας και ένα βέλτιστο επίπεδο λειτουργίας (Jaffe et al 1995) .

Επίσης σύμφωνα με την Shea-Landry and Cole 1986, οι φόβοι αυτοί μπορούν να οδηγήσουν σε πλήρη εξάρτηση του παιδιού στο γονέα για όλες τις πτυχές της καθημερινής λειτουργίας και στην αυτοφροντίδα. Αυτό γίνεται όλο και πιο προβληματικό καθώς το παιδί πάει στο σχολείο και, αργότερα, τον ενήλικα κόσμο, δεν μπορεί να κάνει περισσότερα πράγματα για αυτόν-ή τον εαυτό της, και δεν μπορεί να στηριχθεί σε κανέναν, εκτός από τη μητρική βοήθεια. Οι θεραπευτές πρέπει να αναγνωρίσουν αυτούς τους φόβους ως κατανοητούς, μπορούν επίσης να προτείνουν τρόπους με τους οποίους το παιδί μπορεί να ασκήσει νέες δεξιότητες σε ένα ασφαλές περιβάλλον. Αυτό είναι συνήθως επιτυχής, εάν οι δεξιότητες είναι κατανοημένες σε μικρά βήματα, επιτρέποντας στο παιδί να πετύχει κάτι σχετικά εύκολο και η κίνηση να επιτυγχάνεται βήμα-βήμα μέσα από πιο δύσκολες δεξιότητες, παρά κατ'επανάληψη όταν οι προσδοκίες είναι πολύ υψηλές.

Οι καθυστερήσεις ή η αδυναμία των κινητικών δεξιοτήτων λόγω των καταγμάτων της μυϊκής αδυναμίας, και της χαλαρότητας των αρθρώσεων είναι παρόν σε παιδιά με ατελής οστεογένεση. Πολλά παιδιά με ατελή οστεογένεση (ακόμη και εκείνοι που είναι ήπιας μορφής) έχουν καθυστερήσεις στην ανάπτυξη κινητικών δεξιοτήτων, οι οποίες στη συνέχεια να επηρεάσει τη λειτουργία όπως αναφέρουν οι Engelbert et al 1997. Από τη στιγμή που είναι προφανές ότι ένα βρέφος έχει μυϊκή αδυναμία ή καθυστέρηση των κινητικών δεξιοτήτων σε σύγκριση με τους συνομηλίκους που είναι ανεπηρέαστοι της ίδιας ηλικίας, η θεραπεία θα πρέπει να αρχίσει. Θα πρέπει να συνεχιστεί μέχρι το παιδί να φτάσει τους κατάλληλους στόχους της θεραπείας. Σε ορισμένες περιπτώσεις, ένα βρέφος ή μικρό παιδί μπορεί να έχει καθυστερήσεις, αλλά μετά την απόκτηση επαρκούς αντοχής, μπορεί να είναι σε θέση να καθίσει, να σταθεί και να περπατήσει. Μετά από κατάγματα ή χειρουργικές επεμβάσεις, τα παιδιά αυτά μπορεί να απαιτούν επιπλέον εντατική αποκατάσταση ή τη φυσικοθεραπεία μέχρι να είναι σε θέση να ανακτήσει το προηγούμενο επίπεδο της λειτουργικής ικανότητας. Σε άλλες περιπτώσεις, ορισμένες κινητικές δεξιότητες μπορεί να είναι ανέφικτες λόγω της αδυναμίας ή των σκελετικών δυσμορφιών όπως αναφέρεται από τους Cambel, et al., 2005. Για παράδειγμα, το περπάτημα δεν είναι δυνατό για μερικούς ανθρώπους με ατελή οστεογένεση. Ωστόσο, ο θεραπευτής μπορεί να βοηθήσει τη λειτουργία με την ανάπτυξη άλλων δεξιοτήτων και τη χρήση υποστηρικτικού εξοπλισμού, την εξοικονόμηση ενέργειας, καθώς και μέσω της προστασίας (Engelbert et al 2000).

Η μεγιστοποίηση της δύναμης και της λειτουργικότητας ενός ατόμου βελτιώνει τη συνολική υγεία του και την ευημερία. Επίσης, βελτιώνει την υγεία των οστών, γιατί οι μηχανικές καταπονήσεις και η ένταση των μυών στα οστά βοηθούν στην αύξηση της οστικής πυκνότητας. Ενθαρρύνοντας τα άτομα με ατελή οστεογένεση να υιοθετήσουν διαφορετικές θέσεις του σώματος κατά τη διάρκεια της ημέρας, θα συμβάλει στην ενίσχυση διαφορετικών ομάδων μυών και, ενδεχομένως την πρόληψη ή την ελαχιστοποίηση των δυσμορφιών, όπως πεπλατυσμένο κρανίο, ή σφιχτοί καμπτήρες μυς του ισχίου. (Gerber et al 2008)

Η ευθραυστότητα των οστών, η χαλαρότητα των αρθρώσεων και η μειωμένη μυϊκή δύναμη μπορεί να συνεχίσει να είναι παρόν κατά την προσχολική περίοδο, αλλά συνοδεύονται πλέον από δευτερογενείς βλάβες την αδυναμία, ατροφία και οστεοπόρωση από την ακινητοποίηση του κατάγματος. Αυτές οι αλλαγές και δευτεροβάθμιες αναπηρίες μπορεί να περιορίσουν την κινητικότητα και στη συνέχεια να περιορίσει τη συμμετοχή στο παιχνίδι



και κοινωνικοποίηση. Οι μύες σε αυτό το στάδιο είναι αδύναμοι και δεν κινητοποιούνται . Επίσης οι κινητικές δεξιότητες είναι πιο καθυστερημένες σε σχέση με τα παιδιά της ηλικίας τους σε αντίθεση με τις γνωστικές δεξιότητες. Όταν συγκρατείται το κάταγμα περιποιούνται το πόνο και το τραύμα μπορεί να έχουν μικροκατάγματα στις επιφύσεις ή στις διαφύσεις. Εάν περπατά χρειάζεται υποστήριξη και πρέπει να υποστηρίξει το βάρος με ασφάλεια και η κύφωση είναι αποτρεπτική για βάρδιση. ( Cambell et al., 2005)

Το 1995, Jaffe et al ανέπτυξαν μια λίστα με έξι στόχους για να βοηθήσει την υγειονομική περίθαλψη των ασθενών με ατελή οστεογένεση (Πίνακας 1). Περιλαμβάνει τρεις στόχους για την πρόληψη και τη διόρθωση της αναπηρίας ,την ενίσχυση των συστημάτων που δεν επηρεάζεται από την ασθένεια, και την αύξηση της λειτουργικότητας. Έτσι η θεραπεία κατευθύνετε προς την αποκατάσταση οποιαδήποτε τρέχουσας ζημίας και τη λήψη προληπτικών μέτρων για την αποτροπή μιας μελλοντικής αναπηρίας. Μπορεί επίσης να επικεντρωθεί στην αξιοποίηση των περιοχών που δεν επηρεάζονται από την ατελή οστεογένεση και στην ενθάρρυνση της άσκησης που προάγει την ανεξαρτησία και τη λειτουργικότητα. Ο επόμενος στόχος είναι η χρήση υποστηρικτικού εξοπλισμού τροποποιώντας το περιβάλλον .Ο ασθενής είναι σε θέση να πραγματοποιήσει ενός υψηλότερου επιπέδου σωματικής λειτουργίας όταν του χορηγούνται εργαλεία όπως τα στηρίγματα ή τους περιπατητές να μπορεί να περπατά στο περιβάλλον του. Με τη σειρά του, όταν το περιβάλλον είναι προσαρμοσμένο στις ανάγκες ενός ασθενούς μέσω τροποποιήσεων και της κοινωνικής υποστήριξης, οι ασθενείς είναι σε θέση να φτάσουν στο μέγιστο των δυνατοτήτων του. Ο τελικός στόχος ασχολείται ψυχοκοινωνικά με τις πτυχές που έχει μια εξουθενωτική ασθένεια που επηρεάζει αποκλειστικά και μόνο τη σωματική ικανότητα. Υπάρχει ένας διαρκής αγώνας για τα παιδιά που αγωνίζονται για την ανεξαρτησία, αλλά είναι αναγκασμένα να είναι εξαρτώμενα αν δεν υπάρχει κατάλληλη υποστήριξη, αποκατάσταση και προσαρμοστικές ενισχύσεις. Σύμφωνα με Jaffe et al ,1995, η ποσότητα της αυτάρκειας επιτυγχάνεται από τον ασθενή απευθείας επηρεάζει το επίπεδο της αυτοεκτίμησης .

**Πίνακας 1** Στόχοι που προσανατολίζονται για να μειώσουν ή να εξαλείψουν την αναπηρία σε παιδιά με ατελή οστεογένεση (Τροποποιημένο από Jaffe et al 1995)

Η πρόληψη ή η διόρθωση των παραμορφώσεων ή της αναπηρίας
Ενίσχυση των συστημάτων που είναι ανεπηρέαστα από την παθολογική διεργασία
Ενίσχυση της λειτουργικής ικανότητας των επηρεαζόμενων συστημάτων
Χρήση του υποστηρικτικού εξοπλισμού και των ενισχύσεων για την προώθηση της λειτουργίας
Τροποποίηση του κοινωνικού, εκπαιδευτικού και επαγγελματικού περιβάλλον
Ψυχολογικές τεχνικές για να βελτιώσει την απόδοση των ασθενών

Οι Jaffe et al 1995, επίσης, διαμόρφωσαν ένα γενικό κατάλογο με τους στόχους της θεραπείας για την αποκατάσταση των παιδιών με ατελή οστεογένεση (Πίνακας 2). Αυτές οι κατευθυντήριες γραμμές περιλαμβάνουν την ανάπτυξη ασκήσεων που αυξάνουν την οστική πυκνότητα και την πρόληψη του κατάγματος και την παραμόρφωση. Επίσης, η θεραπεία θα πρέπει να επικεντρωθεί βοηθώντας το παιδί να εξοικειωθεί με το περιβάλλον του και πώς να λειτουργήσει χωρίς να προκαλεί τραυματισμό. Ένας σημαντικός στόχος για θεραπευτές που εργάζονται με νέους ασθενείς είναι η εκπαίδευση των οικογενειών τους σχετικά με την ασθένεια. Αυτό είναι ένα σημαντικό σημείο, διότι είναι συχνά γονείς με καλές προθέσεις που κάνει πάρα πολλά για το παιδί τους, με αποτέλεσμα την παρεμπόδιση της αυτονομία και την αυτάρκεια τους. Ένας στόχος της θεραπείας που παίζει σημαντικό ρόλο στον καθορισμό των φυσικών αναγκών του ασθενούς είναι η πρόληψη παραμορφώσεων. Οι ασθενείς αναπτύσσουν εύκολα παραμορφώσεις όπου ονομάζεται συσπάσεις που προκαλούνται από

την ακατάλληλη ελαστικότητα των μυϊκών ινών και οδηγούν σε απώλεια της σωστής κινητικότητας .

## **Πίνακας 2** Γενικούς στόχους θεραπείας και φροντίδας για τα παιδιά με ατελή οστεογένεση

(Τροποποιημένο από Jaffe et al. ,1995)

Αύξηση στην οστική πυκνότητα
Μείωση του ποσοστού καταγμάτων
Εμπόδιση τη ανάπτυξης των παραμορφώσεων
Διαχείριση της κίνησης του παιδιού και επίτευξη την μέγιστη λειτουργία και την περιβαλλοντική αλληλεπίδραση
Ενίσχυση της οικογένειας και του παιδιού της προσαρμογής με την αναπηρία και την ικανότητά τους να αντιμετωπίσουν τους των συναφών τάσεων (προώθηση της προσαρμοστικότητας)
Προώθηση της αυτοεκτίμησης και την αίσθηση της ικανότητας του παιδιού
Ενίσχυση της αλληλεπίδρασης γονέα-παιδιού και τη συνολική κοινωνική προσαρμογή του παιδιού

Οι ασκήσεις που είναι επιτρεπτές πρέπει να δίνουν έμφαση στην μυϊκή δύναμη .Οι απαγωγείς και οι εκτεινόντες των ισχίων είναι αδύναμοι . Μια αναπτυξιακή δραστηριότητα να διατηρήσει ή να αυξήσει τη δύναμη στον τετρακέφαλο και στους εκτεινόντες του ισχίου το παιδί πρέπει να έρθει να σταθεί όρθιος με τη βοήθεια του θεραπευτή από την πύελο του παιδιού .Ο θεραπευτής αρχίζει με τα παιδιά που κάθονται στο υψηλό ρολό που απαιτεί μια μικρή μυϊκή ισχύ για την κίνηση για να πάει από την καθιστή θέση στην όρθια και στη συνέχεια σταδιακά να χρησιμοποιήσει ένα μικρό ρολό. Ένα πρόγραμμα ενεργούς αντίστασης για την ανοχή του ασθενούς θα πρέπει να καθοριστεί προσεκτικά χρήση ελαφρών βάρη μπορεί να αυξηθεί σταδιακά, αλλά θα πρέπει να είναι προσεκτικοί για το μήκος του μοχλοβραχίονα.( Engelbert et al 1997),

Σε όλες τις μυϊκές ομάδες υπάρχει μια σημαντική διαφορά σχετικά με τους διάφορους τύπους της νόσου. Σε παιδιά με τύπου I, μείωση στη μυϊκή δύναμη σημειώθηκε μόνο στους περιαρθρικούς μύες του ισχίου . Σε αυτό το τύπο, η μέση αναλογία μυϊκή δύναμη όσον αφορά το άνω άκρο ήταν μεγαλύτερη σε όσον αφορά το κάτω άκρου. Στον τύπο I, οι βασικές προϋποθέσεις για να στέκονται και να περπατούν είναι παρόν. Από έρευνες φαίνεται ότι σχεδόν το 70% είναι σε θέση να περπατήσει στη γειτονιά ή ακόμη περισσότερο . (Veilleux et al 2014)

Ακόμη τα παιδιά με τύπο II η μυϊκή τους δύναμη είναι συνήθως σοβαρά μειωμένη, με μια μυϊκή ανισορροπία γύρω από την άρθρωση του ισχίου. Αυτά τα παιδιά δεν είναι περιπατητικά συνήθως ,επιπλέον, έχουν συσπάσεις και κακή ευθυγράμμιση των άνω άκρων, που οδηγούν σε επαναλαμβανόμενα κατάγματα .Επίσης σε παιδιά με ατελή οστεογένεση τύπου III, η μυϊκή δύναμη ήταν γενικά μειωμένη . Σε αυτήν τη περίπτωση έχει παρατηρηθεί περιαρθρικά του ισχίου μια μυϊκή ανισορροπία εκτεινόντων και απαγωγέων που ήταν πιο αδύναμοι σε σχέση με τους καμπτήρες μύες του ισχίου. Σε αυτόν τον τύπο η μυϊκή δύναμη όσον αφορά την άνω και κάτω άκρων είναι μεγαλύτερη στα άνω άκρα απ ότι στα κάτω. Σε παιδιά με ατελή οστεογένεση τύπου IV η μυϊκή δύναμη είναι μειωμένη κυρίως στα εγγύς μύες των άκρων , παρατηρήθηκε γύρω από το ισχίο και της άρθρωσης του γόνατος, μυϊκή ανισορροπία. Σε αυτόν τον τύπο, η μυϊκή δύναμη όσον αφορά την άνω και κάτω άκρο είναι

μεγαλύτερη στα άνω. Υπάρχει μια καθυστέρηση στην κινητική ανάπτυξη .( Engelbert et al 1997.)

Σύμφωνα με μια πρόσφατη μελέτη το κανονικό περπάτημα είναι δυνατό σε 26%, το 57% είναι κατάλληλα για περπάτημα στο σπίτι χωρίς βοήθεια. Ακόμα και όταν επιτευχθεί βάδιση, μπορεί να χαθεί λόγω της προοδευτικής παραμόρφωσης της σπονδυλικής στήλης, και να χρειαστεί την χρήση μιας αναπηρική καρέκλας.( Engelbert et al.2000)

## **2.2 ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ**

Η Παιδιατρική Αξιολόγηση των Αποθεμάτων Αναπηρίας (ΠΑΙΔΙ) είναι μια προσαρμοστική αξιολόγηση μέσο που παρέχει σαφείς δεσμούς μεταξύ αξιολογηθεί λειτουργικές ικανότητες και καθορισμένων στόχων. Το ΠΑΙΔΙ ενσωματώνει μητρική παρατήρηση και είναι ευαίσθητη σε μικρές προσαυξήσεις της αλλαγής. Το ΠΑΙΔΙ μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την κλινική αξιολόγηση στις λειτουργικές δυνατότητες, την απόδοση και στις αλλαγές στις λειτουργικές δεξιότητες σε παιδιά με ειδικές ανάγκες 8 μηνών έως 6 ετών. Ολοκλήρωση της ΠΑΙΔΙ δίνει πληροφορίες στους τομείς της αυτοφροντίδας, της κινητικότητας, και κοινωνικές λειτουργίες με πιο συγκεκριμένες πληροφορίες σχετικά με τα εννέα επιμέρους τομείς. Το ΠΑΙΔΙ αποτελείται από δύο κύρια διαστάσεις (κλίμακες λειτουργικών δεξιοτήτων και βοήθεια φροντιστή κλίμακες) στους τομείς του περιεχομένου της αυτοφροντίδα, την κινητικότητα και την κοινωνική λειτουργία. Η απόδοση των λειτουργικών εργασιών και δραστηριοτήτων που μετράται από την λειτουργική κλίμακα είναι δεξιότητες, οι οποίες αποτελούν δείγματα για ένα σύνολο από συμπεριφορές που πιστεύεται ότι είναι σημαντικές για την καθημερινή λειτουργία του. Το ποσό της βοήθειας που απαιτείται για την εκτέλεση των καθημερινών καθηκόντων μετράται από τις κλίμακες βοήθειας από το φροντιστή.(Engelbert et al 1997)

Μολονότι η ισχύς της GMFM για χρήση σε παιδιά διαγνωστεί με ατελή οστεογένεση έχει αντιμετωπιστεί , ότι έχει εξαιρετική αξιοπιστία. Οι φυσικοθεραπευτές μπορούν να εκπαιδευθούν για να σκοράρει στην αδρή κινητική λειτουργία με ακρίβεια. Η GMFM έχει αποδειχθεί ότι είναι μια αξιόπιστη και μέτρο ασφαλείας για τα παιδιά με αυτή τη διάγνωση. Παρά το περιορισμούς, βιντεοσκόπηση έχει δείχθει ότι είναι ένας αποτελεσματικός και τα πρακτικός τρόπος για την εκτίμηση . Η GMFM περιλαμβάνει επίσης λιγότερο κίνδυνο για κατάγματα από ό, τι άλλες κλίμακες κατά τον κανόνα, που αναφέρεται μέτρα της συνολικής κινητικής λειτουργίας. Μερικές βαθμολογιών που δίνονται για την έναρξη του κινήματος. Έτσι, ο κίνδυνος μειώνεται. Για τα παιδιά με εγκεφαλική παράλυση, το μέσο αυτό είναι κατάλληλη από βρεφική ηλικία μέχρι και την εφηβεία. Ο μακροπρόθεσμος στόχος για το GMFM είναι ότι θα δίνετε η δυνατότητα μέτρησης των αλλαγών με την πάροδο του χρόνου σε παιδιά από τη βρεφική ηλικία έως 18 ετών με μέτρια και σοβαρή ατελή οστεογένεση ( Ruck-Gibi et al ,2001)

## **2.3 ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΜΥΪΚΗ ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ**

Για να αυξηθεί η ,μυϊκή δύναμη χρειάζεται φυσιοθεραπευτική προσέγγιση .Κάποιες ασκήσεις που μπορούν να εκτελεστούν με το παιδί σύμφωνα με τους Cambell et al., 2005, πρώτον με το παιδί καθιστό και κάνει πρόσθια και οπίσθια μετατόπιση του κορμού για ενεργοποίηση των κοιλιακών με τον φυσιοθεραπευτή πάντα διπλά να το συμβουλεύει. Επίσης από την ύπτια θέση να δίνει πάσες στον φ/θ με την μπάλα ή μπορεί να ανυψώσει τα πόδια για να πιάσει τη μπάλα. Μια άλλη άσκηση που προσφέρει ενδυνάμωση κοιλιακών και γενικά των μυών του κορμού είναι να βγάζει το παιδί ορθοστατικές αντιδράσεις σε διάφορες επιφάνειες διαταράσσοντας την ισορροπία (εικ.11).Για να ενισχυθεί η έκταση του γόνατος

μπορεί το παιδί να κάθεται και ενώ παίζει αγγίζοντας ένα στόχο όπως μια μπάλα ή ένα παιχνίδι εκτείνοντας το γόνατο(εικ.12).



**Εικόνα 11** Διατήρηση ισορροπίας σε διαφορετικές επιφάνειες ([www.slideplayer.gr/slide/2997584/](http://www.slideplayer.gr/slide/2997584/))



**Εικόνα 12** Το παιδί παίζει κλωτσώντας τη μπάλα εκτείνοντας το γόνατο([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf))

Ακόμη για να αυξηθεί η δύναμη και η αντοχή μπορεί να χρησιμοποιηθεί το τρίκυκλο ποδήλατο εφόσον το παιδί μπορεί(εικ13). Επιπλέον για να ενισχυθεί η άρθρωση του ισχίου μπορούν να εκτελεστούν οι ασκήσεις της προσαγωγής του ισχίου, της απαγωγής, της έκτασης και της έσω και έξω στροφής αρχικά χωρίς την επίδραση της βαρύτητας και στην συνέχεια ενάντια στη βαρύτητα. Το ίδιο μπορεί να συμβεί και στην άρθρωση του ώμου .Η ρήψη αντικειμένων για επίτευξη στόχων και το ντύσιμο συμβάλουν στη αύξηση τα δύναμης περιαρθρικά του ώμου .Επίσης η εναλλαγή των θέσεων από τετραποδική σε γονάτισμα ημιγονάτισμα και ορθοστάτηση με την σωστή ευθυγράμμιση βοηθούν στην αύξηση της μυϊκής δύναμης(εικ14).



**Εικόνα 13** Τρίκυκλο ποδήλατο  
([www.oife.org/topical%20me](http://www.oife.org/topical%20me))



**Εικόνα 14** Τετραποδική, γονάτισμα, ημιγονάτισμα και ορθοστάτηση

([http://eureka.lib.teithe.gr:8080/bitstream/handle/10184/4636/Alexandropoulou\\_Aggeliki.pdf?sequence=5](http://eureka.lib.teithe.gr:8080/bitstream/handle/10184/4636/Alexandropoulou_Aggeliki.pdf?sequence=5))

Η θεραπεία στο νερό δίνει την ευκαιρία στα παιδιά με ατελή οστεογένεση να αναπτύξουν δεξιότητες σε ένα μηδενικής βαρύτητας στο περιβάλλον πριν προσπαθήσετε τους στη γη ,να μάθουν εκ νέου ή να διατηρήσουν τις κινητικές δεξιότητες.

Καθώς ο ασθενής μεγαλώνει, ο θεραπευτής είναι σε θέση να εισαγάγει ασκήσεις σε θεραπευτική αγωγή όπως αναφέρεται από τους Cambell et al., 2005. Αυτές οι ασκήσεις θα βοηθήσουν την προετοιμασία του ασθενούς για βάρδια, να συνεχίσει να ενισχύει τις σημαντικές ομάδες μυών για να περπατήσει,. Ένα παιδί δύο ετών είναι έτοιμο να συμμετάσχει ενεργά στην ασκήσεις που ενδυναμώνουν τους εκτεινόντες του ισχίου και τους κοιλιακούς μύες για να μειωθεί ο κίνδυνος της βράχυνσης . Αυτές οι ασκήσεις περιλαμβάνουν την έκταση του ισχίου σε ύπτια θέση, της προσαγωγής του ισχίου και απαγωγή σε πρηνή θέση. Επίσης, από την ύπτια θέση μπορεί να ενισχύσει τους κοιλιακούς μύες, να προωθήσει την αύξηση του εύρους του ώμου της κίνησης, και με τροποποιημένα push up για να ενισχύσει τους κοιλιακούς μύες (Πίν 3). Συχνά, υπάρχουν περιορισμοί στην κάμψη του ώμου και απαγωγής που αναπτύσσονται στα παιδιά αυτά. Το έλλειμμα στο εύρος της κίνησης συχνά οδηγεί σε καταστάσεις όπως θυλακίτιδα που αναφέρεται επίσης ως παγωμένος ώμο και εμφανίζεται όταν υπάρχει φλεγμονή .Η δυνατότητα να έχουν τον πλήρες εύρος κίνησης είναι σημαντική για τα παιδιά, ειδικά εκείνων που δεν θα μπορέσουν να περπατήσουν. Για την προστασία από τέτοιων είδους καταστάσεις, οι θεραπευτές πρέπει να δώσουν έμφαση σε λειτουργικές δραστηριότητες που αφορούν γενικά την επίτευξη συγκεκριμένων στόχων . Ενίσχυση των άνω άκρων μπορεί να είναι επιτυγχάνεται με τη χρήση βαρών που θα πρέπει να είναι στενά συνδεδεμένο με τον ώμο ή τον αγκώνα. Προσάρτηση των βαρών στο εγγύς βραχίονα είναι σημαντική, δεδομένου ότι αποτρέπει τη δημιουργία ενός μακρύ μοχλού βραχίονα που θα μπορούσε να προκαλέσει κύρτωση ή κάταγμα του βραχιονίου Εκτός από την ενίσχυση των μυών, αερόβιες ασκήσεις όπως κολύμπι και στάσιμο ενθαρρύνονται να προωθήσουν την αντοχή και τη διατήρηση ή την αύξηση της λειτουργικής ικανότητας .(Van Brussel et al., 2008).

**Πίνακας 3** Περιγραφές Άσκησης (Τροποποιημένη από Physical therapy for children 2005, Cambell, Vander Linder, Palsano)

Δράση Άσκηση	Μυϊκή ομάδα ενισχύθηκε
Πρηγής και σε ύπτια θέση Ασκήσεις	βρίσκεται σε ύπτια θέση σε ένα κρεβάτι ενώ κάνει κάμψη του ισχίου, ανυψώνοντας το πόδι στον αέρα, και την ενίσχυση της οι καμπτήρες του ισχίου βρίσκεται σε πρηγή θέση στο κρεβάτι και απάγει τα ισχία να ενισχύσει απαγωγείς του ισχίου ,ενθαρρύνεται να φθάσουν τα πόδια πέρα άκρη του κρεβατιού
Ύπτια	βρίσκεται σε ύπτια θέση στην υποστηρικτική επιφάνεια με τα γόνατα λυγισμένα για να υποστηρίξουν την οσφυοϊερή σπονδυλική στήλη και εκτελεί κάμψεις για να ενισχύσει τους κοιλιακούς μύες
Ύπτια	χρησιμοποιεί ελαφρά βάρη που για τον ώμο ώστε να εκτελέσει κάμψη του ώμου και ασκήσεις απαγωγής. Αυτή είναι την πρόσθια και μέση μοίρα του δελτοειδή, καθώς και την πρόληψη του ώμου συσπάσεις
Pushups	εκτελεί κάμψεις στους αγκώνες . Εδώ συμβάλουν οι θωρακικοί μύες καθώς και ο τρικέφαλος

Ακόμη δραστηριότητες εκγύμνασης μπορούν να πραγματοποιηθούν περιλαμβάνοντας την ποδηλασία και τα παιχνίδια στην παιδική χαρά. Δραστηριότητες όπου το παιδί ενθαρρύνεται για την επίτευξη στόχων πάνω από το κεφάλι χρησιμοποιούνται για παράδειγμα το τροποποιημένο μπάσκετ που το παιδί όταν ανάβει η μπάλα. Και τα αθλήματα με ρακέτες βοηθούν στην μυϊκή δύναμη του κορμού . Εδώ πρέπει να δοθεί έμφαση ότι τα παιδιά καλό θα ήταν να παρακολουθούνται με προσοχή από τον θεραπευτή ο οποίος θα πρέπει να είναι προετοιμασμένος να αντιμετωπίσει πιθανό κάταγμα. ( Cambell et al., 2005)

## 2.4 ΥΔΡΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΩΣ ΜΕΣΟ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Ένα θεραπευτικό πρόγραμμα στο νερό είναι ότι καλύτερο για παιδιά με ατελή οστεογένεση .Μπορούν να το ξεκινήσουν από πρώιμη ηλικία και να το συνεχίσουν για όλη τους τη ζωή. Τα οφέλη της θεραπείας στο νερό είναι τα εξής : τους δίνετε η δυνατότητα να κοινωνικοποιηθούν με άλλα παιδιά της ηλικίας του σε ασφαλή περιβάλλον ,τους παρέχει τη δυνατότητα για ασφαλή μυϊκή ενδυνάμωση μέσω από την αντίσταση και την άνωση του νερού, τους προωθεί την καρδιολογική άσκηση καθώς και την μετεγχειρητική αποκατάσταση . Επιπλέον με την υδροθεραπεία δίνεται η δυνατότητα να γυμναστούν άτομα τα οποία δεν μπορούν να το κάνουν κάτω από φυσιολογικές συνθήκες σε εξάρτηση με την βαρύτητα λόγω των συχνών καταγμάτων. Χαρακτηριστικό είναι ότι με την βύθιση του σώματος μέχρι τον αυχένα το σωματικό βάρος που γίνεται αντιληπτό είναι 10% σε σχέση με το έδαφος. Για το λόγο αυτό η πίεση στα οστά ,τους τένοντες, στις αρθρώσεις είναι ελάχιστη και τα παιδιά

με ατελή οστεογένεση μπορούν να εκτελέσουν ασκήσεις με μεγαλύτερη ευκολία. (Sinikumpu et al 2015)

Ακόμη σύμφωνα με την Moreira et al 2015 το παιδί καθώς έρχεται σε επαφή με το νερό απελευθερώνεται και δεν αισθάνεται πλέον το φόβο του κατάγματος έτσι πραγματοποιεί περισσότερες κινήσεις σε σχέση με το έδαφος. Η επαφή του παιδιού με το νερό πρέπει να γίνει σταδιακά δηλαδή στην πρώτη συνεδρία να μπει στο νερό μόνο τα πόδια και ο θεραπευτής θα πρέπει να έχει καλή επικοινωνία με τον ασθενή και να του κερδίσει την εμπιστοσύνη. Η υδροθεραπεία βοηθά επίσης στην βελτίωση της σωστής αναπνοής. Καθώς προωθείτε η βαθειά αναπνοή η οποία διευκολύνει την έκταση του στήθους είναι ένας στόχος ιδιαίτερα σημαντικός αφού τα παιδιά με ατελή οστεογένεση έχουν παραμορφώσεις του θώρακα και η αναπνοή είναι συμβιβαστική. (Moreira et al 2015)

Όταν πραγματοποιείται υδροθεραπεία σύμφωνα με τους Cambell et al., 2005, θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη ορισμένες προφυλάξεις όπως η θερμότητα του νερού που δημιουργεί μια αύξηση της θερμοκρασίας του σώματος και αυξάνει το μεταβολισμό, που συχνά ήδη αυξημένα σε αυτό τα παιδιά και έτσι πρέπει να ρυθμιστεί σωστά και ο χρόνος στο νερό πρέπει να είναι 20 με 30 λεπτά.

Πριν ο ασθενής ξεκινήσει την υδροθεραπεία θα πρέπει να έχει εξοπλιστεί με τον κατάλληλο εξοπλισμό. Δηλαδή να έχει μαγιό, ειδικά γυαλιά, κράνος κολύμβησης, παντόφλες, πετσέτα, μπουρνούζι ,επίσης ιατρικές γνωματεύσεις και άλλες δοκιμασίες και αξιολογήσεις που να επιτρέπουν την εκτέλεση ασκήσεων στο νερό (Sabina and Rudina ,2014)

Ο φυσιοθεραπευτής σύμφωνα με τους Cambell et al., 2005, μπορεί να δημιουργήσει ένα πρόγραμμα προοδευτικής δυσκολίας όπου στην αρχή η επίδραση της άνωσης του νερού να βοηθούν στις κινήσεις, στη συνέχεια, να υποστηρίζει τις κινήσεις και τέλος να αντιστέκεται στις κινήσεις στο νερό .Επίσης στις ασκήσεις ο θεραπευτής μπορεί να αλλάζει το μοχλοβραχίονα αντίστασης στο μέλος του σώματος που κινείται και την κατεύθυνση της κίνησης του κάνοντας την άσκηση προοδευτικά δύσκολη .Δηλαδή το πρόγραμμα θα βασίζεται στην αρχή της προοδευτικότητας και στην αρχή της πολυπλοκότητας.( Radu and Sabina 2014)

Με την υδροθεραπεία σταματά η ακινησία των μυών άρα μειώνονται και οι δευτερογενείς επιπλοκές. Δεν είναι ιδανική θεραπεία κινητικότητας (εικ 15) άλλα μια δια βίου δραστηριότητα που βελτιώνει την κινητικότητα των παιδιών με ατελή οστεογένεση .Μέσω αυτής το παιδί μπορεί να γυμνάσει μεγάλες μυϊκές ομάδες να μειώσει τυχόν παραμορφώσεις τη σπονδυλικής στήλης όπως η σκολίωση λόγω της χρήσης αναπηρικής καρέκλας .Τα παιδιά στο νερό ανακαλύπτουν τις φυσικές ικανότητες καθώς υπάρχει ασφάλεια και εκλείπει ο φόβος και μπορούν και να παίζουν. Το κολύμπι μπορεί να χρησιμοποιηθεί από τους ασθενείς και ως άθλημα αφού είναι ασφαλές. ( Moreira et al 2015)



**Εικόνα15** Ασκήσεις στο νερό ( [www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf) )



**Εικόνα15** Ασκήσεις στο νερό ( [www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf) )

Ένας στόχος κλειδί στην παιδική ηλικία είναι η ασφαλής ανεξάρτητη μετακίνηση των παιδιών .Για να επιτευχθεί αυτό χρησιμοποιείται ένα τροχήλατο που κάθονται και το χρησιμοποιούν μονά τους με τα πόδια ή τα χέρια .Η βάδιση σε παιδιά με ατελή οστεογένεση ποικίλει .Για το λόγο αυτό τα παιδιά χρειάζονται να εκπαιδευτούν στο σωστό τρόπο βάδισης από τον φυσιοθεραπευτή. Οι παράγοντες που εμποδίζουν τη βάδιση είναι η αδυναμία των μυών των κάτω άκρων λόγω ακινησίας και η παραμόρφωση των κάτω άκρων .Στο νερό η βάδιση είναι πιο ασφαλής και εύκολη γιατί το νερό υποστηρίζει το βάρος του σώματος ( εικ16)και το φέρει στα αδύναμα άκρα και στις ασταθείς αρθρώσεις σταδιακά χωρίς να προκαλεί κάποιο τραυματισμό. Η ελάφρυνση από το βάρος του σώματος είναι ανάλογο με τη στάθμη του νερού .Για μεγάλη ελάφρυνση η στάθμη πρέπει να είναι μέχρι το λαιμό του παιδιού .Επιπλέον αν το παιδί προέρχεται από κάποιο τραύμα σωστό είναι να χρησιμοποιεί θερμοπλαστικούς νάρθηκες για περαιτέρω υποστήριξη.( Cambell et al ,2005 ,Moreira et al 2015)



**Εικόνα 16** Ορθοστάτιση στο νερό

( [www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf))



Στην εκπαίδευση της βάδισης στο νερό (εικ.17) υπάρχουν κάποιες αρχές .Αρχικά ο ασθενής περπατά ανάμεσα σε δύο παράλληλες μπάρες ή σε ένα πλαίσιο με το θεραπευτή να τον υποστηρίζει από την πύελο. Το παιδί με ατελή οστεογένεση κάνει εξάσκηση στην μεταφορά βάρους από πλάι σε πλάι από μπρος προς τα πίσω και περπατά προς το μπροστά. Ο θεραπευτής δίνει εντολές για πρόσθια και οπίσθια κλίση έτσι ώστε να αντισταθμίσει την άνωση έτσι προετοιμάζεται ο ασθενής για βάδιση σε στερεά επιφάνεια . Αν και η στερεή επιφάνεια δεν ενδείκνυται καθώς τραυματίζονται τα μακριά οστά. ( Moreira et al 2015)



**Εικόνα 17** Βάδιση στο νερό  
(Τροποποιημένο από Moreira et al 2015)

## 2.5 ΒΑΔΙΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ

Σύμφωνα με τους Engelbert et al. 2000 ο πιο σημαντικός κλινικός δείκτης της δυνατότητας να περπατήσει είναι ο τύπος της ατελούς οστεογένεσης .Δηλαδή ότι ο τύπος κυρίως προβλέπει τη δυνατότητα για τα εξαρτώμενα και ανεξάρτητα κινητικά παιδιά . Επίσης αν ένα παιδί είναι ανεξάρτητο και κάθεται στην ηλικία των 10 μηνών μπορεί να θεωρηθεί προάγγελος περπατήματος .Η σοβαρότητα του ελαττώματος κολλαγόνου του προβλέπει την ικανότητα βάδισης, προβλέπει επίσης επιπτώσεις σε άλλα επίπεδα όπως την μυϊκή ανάπτυξη, τη λειτουργία των αρθρώσεων, και τη λειτουργική ικανότητα. Η αυξημένη συχνότητα καταγμάτων και το σοβαρά μειωμένο εύρος της κίνησης και η μειωμένη μυϊκή δύναμη, όπως συχνά παρατηρείται στον τύπο III και IV, μπορεί να αποτρέψει το παιδί φέρει το βάρος στα πόδια του, να σταθεί και τελικά να περπατήσει .Σε έρευνα που έγινε βρέθηκε ότι τα παιδιά με τύπου I επιτυγχάνεται η ικανότητα για βάδιση χωρίς τη χρήση πατεριτσών μόνο σε 52% των περιπτώσεων που μελετήθηκαν το 45% των παιδιών με τον τύπο III περιορίστηκαν σε μια ηλεκτρική αναπηρική καρέκλα, με μόνο το 27% των επίτευξη βάδιση με πατερίτσες εντός του σπιτιού . Στα παιδιά με τον τύπο IV, το 57% δεν θα μπορούσε να επιτύχει κάτι περισσότερο από το περπάτημα στο σπίτι χωρίς τη χρήση των πατεριτσών, ενώ 26% ήταν ικανοί περιπατητές χωρίς η χρήση πατεριτσών. Η ικανότητα για βάδιση στα παιδιά συχνά χάνεται στο δεύτερη δεκαετία της ζωής τους , λόγω της προοδευτικής σπονδυλική παραμόρφωση, μειωμένη διάθεση στη φυσιοθεραπεία, και η αυξανόμενη χρήση μιας αναπηρικής καρέκλας.

Επίσης σε έρευνα τον Engelbert et al. 2000, αναφέρεται ότι το σωματικό βάρος παίζει σημαντικό ρόλο στην ικανότητα για βάδιση. Παιδιά που είχαν μια οπισθοδρόμηση σε επίπεδο βάδισης είχαν σημαντικά υψηλότερο σωματικό βάρος από ό, τι τα παιδιά που προχώρησαν ή

παρέμειναν στο ίδιο σε επίπεδο βάρους. Επιπλέον στην έρευνα αυτή δεν βρέθηκαν σημαντικές διαφορές στο ύψος κατά την παρακολούθηση. Έτσι το ύψος και το βάρος των παιδιών παίζουν σημαντικό ρόλο στη βάρωση. Ακόμη η μυϊκή δύναμη των καμπτήρων, των εκτεινόντων καθώς και των απαγωγέων θεωρείται σημαντική για να μπορέσουν τα παιδιά να ορθοστατήσουν και να βαδίσουν.

Γενικά οι αλλαγές στη σύνθεση του σώματος δηλαδή τα πόδια να είναι μεγαλύτερα από τον κορμό, οι διαστάσεις του κεφαλιού να έχουν μειωθεί σε σχέση με το σώματος, και οι αλλαγές στο μυοσκελετικό σύστημα, συμπεριλαμβανομένης επεκτασιμότητας, δυσκαμψία, και της αντοχής κατά την αρχική φάση της απόκτησης βάρωσης επηρεάζουν μετακίνηση, λόγω της ανικανότητας. Η παρουσία παραμορφώσεων των οστών, ειδικά στα κάτω άκρα, μπορεί να οδηγήσει σε ανώμαλη μηχανική τάση τα οστά, καθιστώντας τα πιο ευάλωτα σε κατάγματα. (Brizola et al.2014)

Επιπρόσθετα, σύμφωνα με τους Caudill et al,2010 αποδεικνύεται αποκλίσεις κατά το βάδισμα στην κίνηση της ποδοκνημικής από την φυσιολογική. Αυτό που θα μπορούσε να αποδωθεί σε ένα συνδυασμό μυϊκής αδυναμίας, συνδεσμικής χαλαρότητας και στην αποφυγή της υπερβολικής φόρτισης λόγω της αυξημένης ευθραυστότητας του σκελετικού συστήματος. Συγκεκριμένα, αποδείχτηκε μια μειωμένη ραχιαία κάμψη κατά τη διάρκεια της ώθησης, καθώς και μειωμένη πελματιαία κάμψη της κίνησης, το οποίο μπορεί να είναι ένας τρόπος για τα παιδιά για να αποφυγή υπερβολικές δυνάμεις οι οποίες θα προκαλούσαν κάποιο τραυματισμό στα εύθραυστα οστά. Επιπλέον, οι καμπτήρες της ποδοκνημικής παίζουν ένα σημαντικό ρόλο στο περπάτημα καθώς μεγαλύτερο από το 40% της παραγωγής ισχύος για περπάτημα παράγεται από τους καμπτήρες της ποδοκνημικής άρθρωσης στο πάτημα. Στην έρευνα αυτή συμμετείχαν 20 παιδιά 11 αγόρια 9 κορίτσια με τύπο Ι ατελούς οστεογένεσης.

Το παιδί με μέτρια έως σοβαρή ατελή οστεογένεση χρειάζεται εξωτερική συσκευή, όπως νάρθηκας ή τιράντες για υποστήριξη στην μεταφορά. Συνήθως χρησιμοποιούνται μηροκνημοποδικοί νάρθηκας οι οποίοι μειώνουν τις επιπτώσεις της στήριξης σε στερεή επιφάνεια. Το παιδί μπορεί να είναι εφοδιασμένο με ένα στήριγμα συγκράτησης που κατασκευάζεται από ελαφρύ θερμοπλαστικό υλικό όπου στηρίζει τα οστά. Όταν το παιδί είναι μικρό συνήθως χρησιμοποιούνται νάρθηκας με πυελική στήριξη και χωρίς άρθρωση γόνατος. Η άρθρωση του γόνατος χρησιμοποιείται σε ορθοστάτη όταν το παιδί έχει αναπτύξει τα άκρα του και έχει αυξήσει τη δύναμή του. Οι μηροκνημοποδικοί νάρθηκας προσφέρουν σταθερότητα και ασφάλεια στην μετακίνηση και αποτρέπουν τυχόν παραμορφώσεις των κάτω άκρων.

Οι τροχήλατοι περιπατητές(εικ18) χρησιμοποιούνται από ασθενείς σε συνδυασμό με ορθώσεις όπου τους βοηθούν στη μετακίνησή τους. Αυτού του είδους η μετακίνηση μπορεί να εκτελεστεί πριν τη βάρωση σε παράλληλες μπάρες και να χρησιμοποιηθεί για βελτίωση της δύναμης και των ικανοτήτων τους. Καθώς και τα αναπηρικά αμαξίδια(εικ19) είναι χρήσιμα όταν οι ασθενείς πρέπει να είναι ακινητοποιημένοι. Σε αυτή τη περίπτωση η μυϊκή δύναμη των άνω άκρων πρέπει να είναι αυξημένοι ώστε να επιτυγχάνεται η μετακίνηση. (Cambell et al.,2005, Gerber et al,2008)



**Εικόνα 18** Βάδιση με τροχήλατο ([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf))



**Εικόνα 19** Αναπηρικό αμαξίδιο

([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf))

Στην σχολική ηλικία μέχρι και τα 18 τα παιδιά δεν έχουν την ίδια κινητικότητα με τους συνομήλικους τους. Επίσης θέλουν να παραβρίσκονται μαζί του ς ένας φροντιστής για τα συχνά κατάγματα. Σε αυτή την ηλικία εμφανίζονται και οι παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης όπως κύφωση ή σκολίωση ή και τα δύο .Ακόμη έχουν πολλαπλά κατάγματα στα μακριά οστά και διακόπτεται η ανάπτυξη των επιφυσιακών πλακών .Επιπλέον χαρακτηριστική είναι η παραμόρφωση του μηριαίου άξονα και της κοτύλης καθώς και μια πρόσθια κλίση τη κνήμης .Η συχνότητα των καταγμάτων μειώνεται σημαντικά μετά την εφηβεία. Σε αυτήν τη περίπτωση ένα πρόγραμμα από δραστηριότητες όπου θα αυξάνεται η σταθερότητα των οστών αύξηση κινητικότητας και ο σωστός συντονισμός. Οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται πρέπει να είναι ασφαλείς και προσεκτικές.

Φυσιοθεραπευτικά δίνεται έμφαση πως θα χρησιμοποιούν την αναπηρική καρέκλα τη σωστή τοποθέτηση(εικ20), τον έλεγχο των σκελετικών παραμορφώσεων και στην κινητικότητα. Η σωστή τοποθέτηση στην αναπηρική καρέκλα είναι ιδιαίτερος σημαντική για την πρόληψη της περαιτέρω παραμορφώσεων αναπηρίας και προστασία των άκρων από άλλους τραυματισμούς. Στη συνέχεια η αντοχή , η βάρδιση και η δύναμη πρέπει να ενισχυθούν. Η μετακίνηση στο σπίτι γίνεται με τη βοήθεια συσκευών εφόσον υπάρχει δύναμη στα άνω άκρα όπως πατερίτσες αν και αυτό είναι δύσκολο να συμβεί στην εφηβεία λόγω των πολλών καταγμάτων . (Cambell et al,2005)



**Εικόνα 20** Σωστή τοποθέτιση

([www.oife.org/topical%20meetings/oinotion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oinotion/rheinsberg2-2.pdf))

Η αντοχή και η δύναμη πρέπει να συμπεριλαμβάνονται στα φυσιοθεραπευτικά προγράμματα για να βελτιωθούν .Αυτό επιτυγχάνεται με οριακά βάρη και με προσαρμοσμένες αθλητικές δραστηριότητες. Οι αθλητικές δραστηριότητες βοηθούν τους ασθενείς να κάνουν φίλους ,να βελτιώσουν την φυσική υγεία τους για παράδειγμα κολύμπι ,ποδηλασία, χορός ,γκολφ ,μπιλιάρδο ,ρακέτες (εικ21) .Ο φυσικοθεραπευτής ρυθμίζει τις παραμέτρους για την σωστή εκτέλεση και προφυλάσσει τους ασθενείς από τραυματισμούς και τους καθοδηγεί για τις σωστές επιλογές. Η φυσικοθεραπεία περιλαμβάνει επίσης αερόβια άσκηση ,υδροθεραπεία, μυϊκή ενδυνάμωση ,ασκήσεις τοποθέτησης ,βάρδιση και ενδυνάμωση ποδιών.( Cambell,et al,2005)



**Εικόνα 21** Δραστηριότητες

([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg2-2.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg2-2.pdf))

## 2.6 ΟΡΘΩΤΙΚΑ

Επίσης, στην ηλικία των 2 ετών το παιδί με ατελή οστεογένεση είναι εξελικτικά σκόπιμο να προετοιμαστεί για το περπάτημα. Κατά το χρόνο αυτό, το παιδί με ατελή οστεογένεση θα πρέπει να αρχίσει να χρησιμοποιεί τα ορθωτικά για να το βοηθήσουν να διατηρήσει μια ασφαλή όρθια στάση. Η πιο συχνά χρησιμοποιούμενη όρθωση ονομάζεται μηροκνημοποδική όρθωση (ΗΚΑΦΟ)(εικ26). Αυτή συνήθως αποτελείται από ένα πλαστικό κέλυφος σχεδιασμένο με μια ευρέα πυελική ζώνη που εξασφαλίζει την εξωτερική υποστήριξη ενώ το παιδί είναι σε όρθια θέση. (Binder et al., 1993).

Είναι σημαντικό να σημειωθεί, ότι πριν να αρχίσει η χρήση της εξωτερικής υποστήριξης, το παιδί με ατελή οστεογένεση πρέπει να έχει επαρκή ευθυγράμμιση στα οστά των κάτω άκρων για να χωρέσει μέσα στα όρια του κηδεμόνα. Αυτό υπογραμμίζει την αξία της πρώιμης παρέμβασης. Ένας από τους κύριους στόχους του κηδεμόνα είναι η ενίσχυση στα οστά. Επειδή η αντοχή οστών είναι φυσικά ασθενέστερη σε παιδιά με ατελή οστεογένεση, και ανάλογα με σοβαρότητα της νόσου, μπορεί να μην υποστηρίζει το σωματικό βάρος των παιδιών. Η όρθωση μπορεί να χρησιμοποιείται για να λάβει μια ορισμένη ποσότητα της πίεσης στα εύθραυστα οστά, ενώ συγχρόνως βοηθά τα οστά αρκετά για να αυξήσουν τη δύναμή τους (Zeitlin et al , 2003 ,Weintrob 1995).

Η αξιοποίηση των συσκευών αντιστήριξης περιλαμβάνει ένα μεγάλο μέρος της αποκατάστασης. Το 1980, προτείνεται ένα σύστημα αντιστήριξης, που αναφέρεται ως λειτουργική αντιστήριξη, που προσαρμόζεται στις αλλαγές του σώματος από την παιδική ηλικία μέχρι και την εφηβεία. Η χρήση των λειτουργικών μέσων στήριξης αρχίζει όταν ο ασθενής μαθαίνει να κάθεται όρθιος. Το πρώτο ορθωτικό είναι ένα ένθετο κάθισμα που ενθαρρύνει την όρθια στάση. Διάφορα ορθωτικά μπορούν να βοηθήσουν το παιδί στα

κανονικά στάδια της ανάπτυξης. Οι θεραπευτικές προσεγγίσεις θα πρέπει να έχουν σχεδιαστεί για να μειώσουν την αναπηρία και για να βελτιώσουν τη λειτουργικότητα, ενώ ταυτόχρονα εξασφαλίζουν την κανονική αναπτυξιακή πρόοδο, όπως το περπάτημα. Επίσης χρησιμοποιούνται και οι νάρθηκες αέρα οι οποίοι προστατεύουν από τα κατάγματα και συμβάλουν στην διαχείριση των καταγμάτων καθώς μπορεί και να χρησιμοποιηθούν και ως μέσο στήριξης. Οι τύπου αυτοί νάρθηκες είναι πεπιεσμένου αέρα νάρθηκες παντελονιού οι οποίοι χρησιμοποιούνται ευρέως στην Ευρώπη και κυρίως χρησιμοποιούνται για την υποστήριξη των καταγμάτων των μακριών οστών και για την θεραπεία της διόρθωσης των δυσμορφιών της οστεοτομίας των μακριών οστών. Αυτοί μπορούν να χρησιμοποιηθούν πριν από τη χρήση των μηροκνημοποδικών νάρθηκων( εικ 26 )για την υποστήριξη του βάρους. Ακόμη και για την καλή μεταφορά του βάρους και για την εκπαίδευση της βάρδισης όμως το μειονέκτημα είναι ότι έχουν μεγάλο όγκο και είναι ζεστά για το λόγο αυτό δεν είναι ανεχτά από τα παιδιά με ατελή οστεογένεση. Επιπρόσθετα τα παιδιά με ατελή οστεογένεση μπορούν να ορθοστατήσουν πάνω σε ορθοστάτη όπου σταθεροποιούνται με ιμάντες. Κατά τη βάρδιση τα παιδιά με ατελή οστεογένεση μπορούν να χρησιμοποιήσουν περιπατητούρα με 2 τροχούς στην πλειονότητα των περιπτώσεων με αυτόν τον τρόπο διευκολύνεται η σωστή κατανομή του βάρους του σώματος. Επιπρόσθετα οι νάρθηκες γύψου(εικ27) χρησιμοποιούνται ευρέως για την αποκατάσταση των καταγμάτων. Οι οποίοι προσφέρουν ακινητοποίηση έτσι ώστε να αποφευχθούν τυχόν παραμορφώσεις και να υπάρξει η σωστή πόρωση των καταγμάτων. (Sinikumpu et al 2015)



**Εικόνα26** Μηροκνημοποδικός νάρθηκας

( [www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg1-1.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf) )



**Εικόνα 26** Μηροκνημοποδικός νάρθηκας

([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg1-1.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf))



**Εικόνα 26** Μηροκνημοποδικός νάρθηκας

([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg1-1.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf))



**Εικόνα 27** Νάρθηκας γύψου

([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg1-1.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf))



**Εικόνα 27** Νάρθηκας γύψου

([www.oife.org/topical%20meetings/oi\\_in\\_motion/rheinsberg1-1.pdf](http://www.oife.org/topical%20meetings/oi_in_motion/rheinsberg1-1.pdf))

## **2.7 ΑΕΡΟΒΙΑ ΑΣΚΗΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ**

Μέσα από έρευνα που έχει πραγματοποιηθεί απέδειξε ότι η αερόβια άσκηση και οι ασκήσεις ενδυνάμωσης για 25 έως 35 λεπτά κάθε φορά, με 5-10 λεπτά προθέρμανση και αποθεραπεία, μπορούν να αυξήσουν σημαντικά την αερόβια απόδοση και τη μυϊκή δύναμη με παράλληλη μείωση της κόπωσης σε παιδιά με τύπους I σε ένα τρίμηνο πρόγραμμα. (Caudill et al,2010)

Από έρευνες που έχουν γίνει έχει αποδειχθεί ότι η αερόβια άσκηση βοηθά το παιδιά με ατελή οστεογένεση. Η έρευνα αυτή διήρκεσε 3 μήνες και πήραν μέρος 17 παιδιά με ατελή οστεογένεση ηλικίας 8-18 ετών. Έτσι τα παιδιά θα πρέπει να πάρουν μέρος σε ένα διαβαθμισμένο πρόγραμμα άσκησης που αποτελείται από 12 εβδομάδες (30 συνεδρίες) με στόχο τη βελτίωση της ικανότητας για άσκηση και μυϊκή δύναμη. Οι συνεδρίες της άσκησης είναι δύο φορές την εβδομάδα για 12 διαδοχικές εβδομάδες και εκτελούνται με έδρα το σπίτι . Οι συνεδρίες της άσκησης πρέπει να αποτελούνται από ένα ομοιόμορφο πρόγραμμα .Οι συνεδρίες των 45 λεπτών περιλαμβάνοντας 10 λεπτά προθέρμανσης περίοδο δέκα λεπτά αερόβιας άσκησης ,με βάση μια ένταση που κυμαίνεται από 60% -80% τηςVO2max ,ακολουθώντας 15 λεπτά ελεύθερο παιχνίδι και μυϊκή εκπαίδευση, και στη συνέχεια άλλα 10 λεπτά αερόβιας άσκησης. Η μυϊκή ενδυνάμωση αποτελείται από ασκήσεις με ελαφρά βάρη τα παιδιά πρέπει να μαθαίνουν τις σωστές τεχνικές ενδυνάμωσης έτσι χρησιμοποιούνται σωστά. Αυτή η μορφή της εκπαίδευσης μπορεί να αποτελέσει σημαντικό τρόπο για την αύξηση της φυσικής κατάστασης στα παιδιά με ατελή οστεογένεση, διότι η τακτική συμμετοχή σε αθλητικές δραστηριότητες δεν αποτελεί επιλογή για τα περισσότερα παιδιά λόγω της μειωμένης ικανότητας άσκησης και τους αυξημένο κίνδυνο κατάγματος. Η επίβλεψη της κατάρτισης και η στενή παρακολούθηση των παιδιών με ατελή οστεογένεση είναι επίσης πιθανό να βελτιωθεί η συμμόρφωση τους. Μελλοντικές μελέτες θα πρέπει να επικεντρωθούν τα αντιληπτά εμπόδια για τα παιδιά για να συμμετέχουν σε σωματική άσκηση στη δική τους γειτονιά ή στο σχολείο. Τα παιδιά με τους τύπους IV και III τα οποία είναι στην αναπηρική καρέκλα, πρέπει να έχουν τη σωστή εκπαίδευση τόσο για την ασφάλη αλλά και αποτελεσματική άσκηση για να αυξηθεί η μυϊκή δύναμη και να βελτιωθούν στην ικανότητα για άσκηση .( Van Brussel et al, 2008.)

## **2.8 ΕΝΑΣ ΕΝΑΛΛΑΚΤΙΚΟΣ ΤΡΟΠΟΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗΣ**

Στην πλευρά της εναλλακτικής φυσικοθεραπείας την σύμφωνα με τον Hoyer et al 2014 τελευταία δεκαετία είναι οι δονήσεις ολόκληρου του σώματος (ολόσωμη δόνηση) προκαλούν το ενδιαφέρον ως θεραπευτική μέθοδο για τη βελτίωση της νευρομυϊκής απόδοσης σε παιδιά με ατελή οστεογένεση . Υπάρχουν σπάνιες αναφορές της επίδρασης της WBV σε ζωικά μοντέλα και παιδιά με ατελή οστεογένεση δείχνουν ένα ευεργετικό αντίκτυπο στην κινητικότητα, συμπεριλαμβανομένων την κλασική φυσιοθεραπεία (νευροαναπτυξιακή θεραπεία, αντίσταση εκπαίδευση) και η ολόσωμη δόνηση επίσης ενεργοποιεί το μυοσκελετικό σύστημα στα παιδιά με ατελή οστεογένεση. Συμπεριλαμβάνει ένα εντατικό πρόγραμμα 12 μηνών που συνδυάζει την αντίστασης (RT), το σωματικό βάρος, την υποστήριξης του σωματικού βάρους από το διάδρομο (BWSTT), την νευροαναπτυξιακή επεξεργασία και τις εναλλασσόμενες πλάγιες ολόσωμες δονήσεις. Όλα αυτά χρησιμοποιώντας ένα σύστημα άσκησης με ολόσωμη δόνηση για 6 μήνες εντός της περιόδου



των 12 μηνών. Ο στόχος είναι να βελτιωθεί η αδρή κινητική λειτουργία σε παιδιά με ατελή οστεογένεση η οποία και αποτελεί τη βάση για μια ανεξάρτητη ζωή μακροπρόθεσμα.

Η ολόσωμη δόνηση βασίζεται σε αντανακλαστικό που προκαλεί συσπάσεις των μυών. Η εναλλασσόμενη πλευράς πλατφόρμα δονήσεων χρησιμοποιείται σε όρθια θέση χωρίς εξωτερική υποστήριξη, εάν το παιδί είναι σε θέση να σταθεί χωρίς υποστήριξη. Σε περίπτωση που το παιδί είναι δεν είναι σε θέση να σταθεί ελεύθερα, υπάρχει μια ειδική πλατφόρμα, σε συνδυασμό με έναν πίνακα κλίσης διαθέσιμες στην οποία η γωνία κλίσης είναι ατομικά ρυθμιζόμενη ανάλογα με το βάρος που φέρει η ικανότητα του παιδι (0 έως 90 μοίρες). Πλεονεκτήματα της WBV πλευρικής εναλλασσόμενης είναι αντανακλαστική ενεργοποίηση των μυών και οι χαμηλές δυνάμεις που εφαρμόζονται στην σώμα από το σύστημα. Οι ρυθμίσεις των κραδασμών προσαρμόζονται ανάλογα με την πρόοδο του παιδιού και θεραπευτικούς σκοπούς. Η συχνότητα ταλάντωσης (Hertz = Hz) που χρησιμοποιείται είναι 15-20 Hz για την αύξηση της τη μυϊκή λειτουργία και αντοχή. Μόνιμη και χειροκίνητη στερέωση των ποδιών είναι απαραίτητη. Τα παιδιά στέκονται στα πόδια σε δυναμικές θέσεις άσκησης (Οκλαδόν κατά τη διάρκεια της άσκησης). Εκτός από ολόσωμη δόνηση τα παιδιά με ατελή οστεογένεση μπορούν να εκπαιδευτούν σε ασκήσεις αντίστασης για την επιλεκτική ενεργοποίηση των μυών. Για παράδειγμα των απαγωγών, του τρικέφαλου και των εκτεινόντων των κάτω άκρων και αντίστοιχα των απαγωγών των καμπτήρων και των εκτεινόντων των άνω άκρων. Στο πρόγραμμα συμπεριλαμβάνεται και η θεραπευτική πισίνα χρησιμοποιεί την αντοχή στο νερό και πλευστότητα για την επαγωγή της μυϊκής δύναμης.

Η αξιολόγηση της προσέγγισης της αποκατάστασης μας δίνει αποδείξεις ότι μια εντατική λειτουργική θεραπευτική προσέγγιση, συμπεριλαμβανομένων εναλλασσόμενων πλάγιων κραδασμών σε ολόκληρο το σώμα οδηγεί σε ένα βελτίωση της κινητικότητας, μυϊκή μάζα και επιφανειακή οστική πυκνότητα σε παιδιά με ατελή οστεογένεση. Σε γενικές γραμμές δεν έχουν προκύψει σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες. Μια κύρια ασθένεια των οστών, όπως η ατελής οστεογένεση οδηγεί σε κατάγματα και ακινητοποίηση και δευτερεύον σε οστεοπενία και όλο αυτό σε ένα φαύλο κύκλο. Με αυτή τη προσέγγιση πετυχαίνεται η ενεργοποίηση των μυών και οδηγεί εκπαίδευση ,σε αύξηση της μυϊκής μάζας ειδικά στην λεκάνη και τα πόδια, λειτουργία των ποδιών (1 λεπτό με τα πόδια, GMFM-66 βαθμολογίες) και ως εκ τούτου αναστέλλει την περαιτέρω απώλεια BMC λόγω ακινητοποίησης. Μια εντατική λειτουργική θεραπευτική προσέγγιση, συμπεριλαμβανόμενες τις δονήσεις ολόκληρου του σώματος σε ένα σπίτι 12 μήνες με βάση εκπαιδευτική προσέγγιση οδηγεί σε αύξηση της κινητικότητας σε παιδιά, η οποία ακολουθείται από μια αύξηση της οστικής περιεχομένου και επιφανειακή οστική πυκνότητα. Είναι ενθαρρυντικό το γεγονός ότι η φυσιοθεραπευτική προσέγγιση δονήσεις ολόκληρου του σώματος είναι ασφαλές και επιπλέον θα πρέπει να θεωρείται ως συμπληρωματική θεραπευτική προσέγγιση για παιδιά με σοβαρή ατελή οστεογένεση να βελτιωθεί η κινητικότητα και να αποκτήσει μια ανεξάρτητη στυλ ζωής στην μακροπρόθεσμα.( Hoyer et al 2014)

## **2.9 ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ ΚΑΙ Η ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΩΝ ΤΗΣ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗΣ ΣΤΗΛΗΣ.**

Οι ασθενείς με ατελής οστεογένεση δηλαδή με κλινικά χαρακτηριστικά όπως :ευθραυστότητα των οστών, οστεοπενία, συνδεσμική χαλαρότητα, κοντό ανάστημα, και οι δυσκολίες σε βάδιση ασθενούς. Όλες οι δυσλειτουργίες αυτές μπορούν να παρουσιάσουν μεταβλητά πρότυπα και μεταβλητή εκφραστικότητα ανάλογα με την ηλικία του παιδιού και τη σοβαρότητα της νόσου, η οποία είναι το αποτέλεσμα της γενετικής ετερογένειας. Πολλαπλά κλινικά προβλήματα του κινητικού συστήματος θα μπορούσαν να συναντώνται σε

μεμονωμένα παιδιά με ατελή οστεογένεση. Αυτά τα προβλήματα είναι κατά συνέπεια διαιρούνται σε ειδικές ανατομικές περιοχές: 1), η σπονδυλική στήλη, 2) τα μακρά οστά των άνω άκρων, 3) τα μακρά οστά των κάτω άκρων, και 4) πλάκα ανάπτυξης. Η σκολίωση και η κύφωση, βασικά χαρακτηριστικά των ασθενών καθώς και τα κατάγματα της σπονδυλικής στήλης, και η σπονδυλολίση. Τα παιδιά αυτά έχουν προδιάθεση για σκολίωση. Συνολικά, σε παιδιά με ατελή οστεογένεση η συχνότητα και η σοβαρότητα της σκολίωσης αυξάνονται με τη σοβαρότητα και τον τύπο της νόσου και την ηλικία. Η σοβαρότητα είναι υψηλή της σκολίωσης ήταν είναι πάνω από 40 ° C, και λιγότερο σοβαρή κάτω από 40. Η παθογένεια της σκολίωσης σε παιδιά με ατελή οστεογένεση δεν είναι επακριβώς γνωστή. Πιθανότατα, πρωτογενείς παράγοντες ενεργοποίησης είναι οι μικρορωγμές των οστών της σπονδυλικής στήλης που προκαλούνται από την ευθραυστότητα των οστών, καθώς και τραυματισμό των σπονδυλικών πλακών ανάπτυξης. Δευτερεύοντες παράγοντες, όπως συνδεσμική χαλαρότητα οι μυϊκές ανισοροπίες, η κλίση της πυέλου, και οι σπονδυλικές ανωμαλίες του δίσκου, μπορούν να συμβάλουν σε συνεχή εξέλιξη της καμπύλης της σκολίωσης. Επίσης οι παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης αυξάνονται με την ηλικία. Η ταχεία εξέλιξη είναι κοινή, και οι καμπύλες πρέπει να παρακολουθούνται στενά.

Η θεραπεία της σκολίωσης σε ασθενείς με ατελή οστεογένεση είναι ιδιαίτερα δύσκολη, επειδή τα παιδιά έχουν κοντό ανάστημα και παραμόρφωση του θωρακικού κλωβού, των πλευρών, και των σπονδύλων καθώς και εύθραυστα των οστά. Ακόμη συμπεριλαμβάνει την παρατήρηση και θεραπεία με τιράντες. Η παρακολούθηση της κατάστασης της σπονδυλικής στήλης σε όλα τα παιδιά με ατελή οστεογένεση είναι υποχρεωτική επειδή η εξέλιξη της δυσμορφίας της σπονδυλικής στήλης είναι πολύ πιθανό να συμβεί. Η χρήση κηδεμόνα( εικ 22) ως θεραπεία είναι σχεδόν πάντα αναποτελεσματική γιατί δεν σταματά την εξέλιξη της καμπύλης, και μπορεί να προκαλέσει βλάβη καθώς περισσότερο πληγεί σοβαρά παιδιά. Το μαλακό στήριγμα του κηδεμόνα έχει αναφερθεί σε σχετικά περιορισμένη ομάδα παιδιών 25 με ατελή οστεογένεση και σκολίωση που υπέφεραν από τον πόνο της σπονδυλικής στήλης ή καθιστή δυσφορία και είχαν γωνία Cobb λιγότερο από 30 ° C και ήταν κάτω 9 ετών. Σε παιδιά με θωρακική σκολίωση πάνω από 60 °, μειώνεται σημαντικά ζωτική χωρητικότητα,. Η χρήση των εξατομικευμένων τιραντών για τα παιδιά με ήπια σκολίωση και Τύπου I ατελή οστεογένεση μελετάται. Μια ραγδαία πρόοδο καμπύλη μπορεί να απαιτούν χειρουργική επέμβαση σύντηξης. (Engelbert et al 2002.)

Κυφοπλαστική αποτελεί μια ελάχιστα επεμβατική θεραπευτική εναλλακτική λύση στην αγωγή των σπονδυλικών καταγμάτων τύπου I και τον πόνο, ανθεκτικό σε συντηρητική θεραπεία. Παρόμοια με τα αποτελέσματα των οστεοπορωτικών καταγμάτων, η άμεση μείωση του πόνου και τη σταθεροποίηση του κατάγματος. Ο προεγχειρητικός παραλληλισμός των τελικών πλακών και επιπλέον μεγαλύτερα γειτονικά κατάγματα φαίνεται να προστατεύουν από τα παρακείμενα κατάγματα.( Fu'rstenberg et al 2010)



**Εικόνα 22** Κηδεμόνας σε παιδί με ατελή οστεογένεση(Joel Humphrey Z and James Wilson-MacDonald 2009) ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2899552/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2899552/))

## 2.10 ΑΣΦΑΛΗΣ ΧΕΙΡΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ

Υπάρχουν κάποιες βασικές αρχές ασφαλούς χειρισμού που είναι σημαντικό να ακολουθείτε κάθε φορά που ένας θεραπευτής εργάζεται με κάποιο παιδί που έχει ατελή οστεογένεση. Κατάγματα μπορούν να συμβούν μόνο και μόνο επειδή ένα μέρος του σώματος, συμπιέζεται, ή έλκεται γι αυτό το λόγο οι άνθρωποι με ατελή οστεογένεση και όσοι έρχονται σε επαφή μαζί τους πρέπει να έχουν εκτεταμένη γνώση του στο ποιες πρακτικές χειρισμού παρέχουν ασφάλεια στην περίπτωση τους. .

Πρώτα από όλα χηρίζεται μεγάλης προσοχής οι χειρισμοί στο πρόσωπο ή τη μετακίνηση των άκρων. Το παιδί θα πρέπει να κινείται είτε σε ένα ασφαλές μέρος ή να είναι υπό την προστασία κάποιου. Το ιδανικό είναι να προσαρμοστεί το περιβάλλον έτσι ώστε να είναι εύκολο για το παιδί να εκτελέσει το έργο του χωρίς να χρειάζεται κάποιον να τον βοηθήσει και να τον προσέχει. Με αυτό τον τρόπο βάζει το παιδί στον ελάχιστο κίνδυνο, και ενισχύει την διάθεση του παιδιού καθώς φαίνεται ότι μπορεί να κάνει ανεξάρτητα. Είναι ζωτικής σημασίας ότι τα παιδιά με ατελή οστεογένεση δεν έχουν διαταραχή συντονισμού ή της αίσθησης, ούτε κάποια άλλα νευρολογικά προβλήματα. Ο βασικός περιορισμός για την κίνηση στην ατελή οστεογένεση είναι αδυναμία. Ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να είναι προσεκτικός στη παθητική στροφή των χεριών, των ποδιών, του κεφαλιού, του κορμού γιατί μπορεί να προκληθούν κατάγματα. Καλό θα ήταν το βρέφος με ατελή οστεογένεση να σηκώνεται από την ευρύτερη δυνατή βάση δηλαδή τοποθετώντας ένα χέρι κάτω από τους γλουτούς και τα πόδια, και το άλλο κάτω από τους ώμους, το λαιμό και το κεφάλι. Επίσης ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να είναι προσεκτικός στις κινήσεις που εκτελούνται καθώς η μεγάλη φόρτιση των οστών πρέπει να αποφεύγεται. ( Gerber et al.,2008 )

Για το λόγο αυτό όταν πραγματοποιούνται τα προγράμματα ασκήσεων από τους φυσιοθεραπευτές θα πρέπει να λαμβάνονται μέτρα προστασίας. Δηλαδή να υποστηρίζονται οι θέσεις με ειδικά ρολά .Για παράδειγμα το βρέφος βρίσκεται στην μια πλευρά χρησιμοποιώντας ρολά για να διατηρηθεί η ευθυγράμμιση του κορμού καθώς πραγματοποιούνται ασκήσεις ενδυναμώσεις των μυών και φόρτισης για παραγωγή μετάλλων στα οστά με ασφαλείς όμως μετακινήσεις.(εικ 23)Επίσης τοποθετείται σε ύπτια θέση πάνω σε προστατευτικό μαξιλάρι ,θέση όπου τα ισχία είναι ουδέτερη στροφή με τα γόνατα λυγισμένα και στηρίζονται μέσω της του κορμού ή πρηνή με ρολό κάτω από το στήθος. Εκτός από την αύξηση της μυϊκής δύναμης και της φόρτισης των οστών οι θέσεις αυτές είναι χρήσιμες για την μείωση των παραμορφώσεων αλλά και την κακή ευθυγράμμιση των αρθρώσεων του σώματος . (Cambell, et al,2005)



**Εικόνα 23** Χρήση ρολών (Τροποποιημένο από Physical therapy for children 2005 Cambel, Vander Linden ,Palisano)

Ακόμη όταν τα μωρά κάθονται έχουν κακή στάση έτσι μπορεί ο φυσικοθεραπευτής να χρησιμοποιήσει διάφορα μέσα για να αποκτήσει το παιδί σωστή θέση. Όταν παραδείγματος ένα παιδί κάθεται στο καροτσάκι του το ισχία έχουν κακή ευθυγράμμιση (εικ24). Σε αυτή τη περίπτωση ο θεραπευτής έχει τη δυνατότητα να χρησιμοποιήσει είτε μαξιλάρια είτε πλαστικούς νάρθηκες έτσι ώστε να επιτευχθεί η σωστή τοποθέτηση. (Cambel, Vander Linden ,Palisano 2005)



**Εικόνα 24** Αριστερά παιδί με κακή στάση και δεξιά με σωστή στάση σώματος και με νάρθηκες .( Τροποποιημένο από Physical therapy for children 2005 Cambel,Vander Linden,Palisano)

Οι αλλαγές θέσεων και οι αυθόρμητες θέσεις των παιδιών με ατελή οστεογένεση ενισχύουν την δύναμη .Επιπλέον οι φυσικοθεραπευτές θα πρέπει να αναγνωρίσουν ποια παιχνίδια είναι κατάλληλα και ασφαλή ώστε να εξασφαλίζεται μια άνετη θέση παιχνιδιού χωρίς τον κίνδυνο τραυματισμού. Για παράδειγμα τοποθέτηση σε πρηνή θέση πάνω σε ρολό όπου ενθαρρύνεται η μεταφορά βάρους με σωστή ευθυγράμμιση των άκρων και του κορμού για ενδυνάμωση των εκτεινόντων . (εικ25) (Cambell et al,2005)



**Εικόνα 25** Μεταφορά βάρους με σωστή ευθυγράμμιση (Τροποποιημένο από Physical therapy for children 2005 Cambel, Vander Linden, Palisano)

Επίσης ενθαρρύνονται οι αναπτυξιακές δραστηριότητες όπως το ρολάρισμα και το υποστηριζόμενο κάθισμα .Όταν ενθαρρύνεται το ρολάρισμα τα χέρια θα πρέπει να τοποθετούνται παράλληλα με το κεφάλι του παιδιού. Και το υποστηριζόμενο κάθισμα

επιτυγχάνεται με ένθετο κάθισμα ή γωνιακή καρέκλα. Εάν στην όρθια θέση δεν υποστηρίζεται το παιδί μπορεί να τοποθετηθεί καθιστό στην αγκαλιά του γονέα με ένα μαξιλάρι. Ακόμη, καθώς το παιδί κάθεται δεν θα πρέπει να κάνει ελιγμούς και να στηρίζεται στα χέρια γιατί ενδέχεται κίνδυνος κατάγματος. Έτσι μια άσκηση που πραγματοποιείται είναι το παιδί πάνω σε μια μπάλα να προσπαθεί να έχει τον έλεγχο του κορμού με τον θεραπευτή να τον υποστηρίζει από την πύελο. (Cambell et al.,2005)

## **2.11 ΟΔΗΓΙΕΣ ΓΙΑ ΑΣΦΑΛΗ ΜΕΤΑΧΕΙΡΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ ΣΤΟΥΣ ΓΟΝΕΙΣ**

Υπάρχουν ορισμένα ιατρικά προβλήματα που είναι καλό οι γονείς να προσέξουν κατά τη φροντίδα ενός βρέφους με ατελή οστεογένεση. Το βρέφος μπορεί να έχει ένα ασυνήθιστα μαλακό κρανίο, και να παρουσιάσει διάφορες δυσμορφίες και κατάγματα. Για το λόγο αυτό όλες οι κινήσεις πρέπει να είναι αργές, μεθοδικές και απαλές. Δεν είναι σωστό να σπρώχνετε, να τραβάτε, να γίνονται οι κινήσεις συστροφή, κάμψης, να ασκήστε πίεση, ή να προσπαθείτε να ισιώσουν τα χέρια ή τα πόδια των βρεφών με ατελή οστεογένεση. Στα βρέφη με ατελή οστεογένεση δεν θα πρέπει να χρησιμοποιούνται οι μασχάλες ή γύρω από το θώρακα ως λαβές, επειδή αυτό μπορεί να προκαλέσει κατάγματα πλευρών. Επίσης το κεφάλι και ο κορμός θα πρέπει να στηρίζεται με το ένα χέρι, ενώ η άλλη πλευρά υποστηρίζει τους γλουτούς όταν το μωρό παίρνει αγκαλιά και πρέπει να πιάνετε μια ευρύτερη βάση στήριξης έτσι ώστε να υπάρχει ομοιόμορφη κατανομή της πίεσης υποστήριξης. Όταν σηκώνετε ή γυρίζοντας το μωρό για τη διατροφή, το ντύσιμο, ή το άλλαγμα, ισχύουν οι τρόποι υποστήριξης όσο το δυνατόν από την ευρύτερη περιοχή. Ένας ασφαλής και αποτελεσματικός τρόπος είναι να σύρετε το ένα χέρι κάτω από τους γλουτούς του παιδιού στο πίσω μέρος με κάποια υποστήριξη κάτω από το κεφάλι και τοποθετείτε το άλλο χέρι στο στήθος και στην κοιλιά, να "στριμώχνουν" το μωρό μεταξύ των δύο χεριών. Όταν πραγματοποιείτε η αλλαγή της πάνας του μωρού δεν πρέπει να σηκώνετε το μωρό από τους αστραγάλους, καθώς αυτό θα μπορούσε να οδηγήσει σε ένα κάταγμα αλλά πρέπει να σηκώνετε από τους γλουτούς και στη συνέχεια, μπορεί να αφαιρεθεί και αντικατασταθεί η πάνα. Το ντύσιμο του βρέφους, είναι σημαντικό να γίνετε προσεκτικά ειδικά αν φέρει ενδύματα πάνω από τα άκρα δεν πρέπει τραβάτε το άκρο μέσω από το μανίκι ή το πόδι από το παντελόνι, η συστροφή μπορεί να προκαλέσουν κατάγματα. Για την αποφυγή καταγμάτων κατά τη σίτιση, θα πρέπει να ληφθεί η ίδια προσοχή που απαιτείται για άλλες δραστηριότητες. Κατά τη σίτιση του βρέφους, θα πρέπει να είναι ιδιαίτερα προσεκτικοί για να αποφευχθεί το μωρό τοποθετείται με ένα βραχίονα πίσω από την πλάτη ή ένα πόδι πιέζεται το σώμα της μητέρας κατά τέτοιο τρόπο ώστε να ασκήσει πίεση στο ένα χέρι ή πόδι σε μια ανώμαλη γωνία. .

Ακόμη το μωρό είναι καλό να τοποθετείτε σε ένα πρότυπο παχνί στρώμα το πλέον κατάλληλο για μωρό με ατελή οστεογένεση. Δεν πρέπει ποτέ να χρησιμοποιούνται στρώματα νερού και μαλακό κρεβάτι. Το ασυνήθιστα μαλακό κρανίο μπορεί να παραμορφωθεί από παρατεταμένο χρόνο σε οποιαδήποτε θέση. Περιστασιακά ένα μαξιλάρι είναι αναγκαίο για την προστασία το πίσω μέρος του κρανίου. Κουβέρτες ή μαλακές σφήνες αφρού μπορεί να χρησιμοποιηθούν για υποστήριξη. Κατάγματα πλευρών, αποκλείουν την τοποθέτηση του μωρού σε πρηνή θέση. ( Byers et al 2007)

## **2.12 ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ**

Σύμφωνα με έρευνα των Hill et al 2014 έξι κύρια θέματα που εντοπίστηκαν τα οποία έχουν συσχέτιση με την ποιότητα της ζωής των παιδιών με ατελή οστεογένεση 1) η ύπαρξη

ασφάλειας , 2) η μειωμένη λειτουργικότητα,3)ο πόνος, 4)ο φόβος,5)η απομόνωση και 6) η ανεξαρτησία. Υπάρχει μια σπανιότητα της έρευνας σχετικά με τις απόψεις για τα παιδιά και τους γονείς σχετικά με τις επιπτώσεις της στην ποιότητα ζωής. Διαφορετικές είναι οι τακτικές αντιμετώπισης των συνεπειών από τα κατάγματα και την δυσλειτουργία, την αδυναμία και την ευπάθεια, τον αποκλεισμό στο σχολείο, οι ανησυχίες γύρω από τον πόνο και την ευαισθησία για θραύση. Η ποιότητα ζωής είναι μια δύσκολη έννοια για να περιγράψει, και περιγραφές ποικίλλουν. Η ικανότητά τους να εργάζονται, να αναλάβουν οικογενειακές και αθλητικές δραστηριότητες πραγματοποιούνται με ασφάλεια χρησιμοποιώντας ειδικό εξοπλισμό όπως πατερίτσες και νάρθηκες. Ο πόνος είναι απόλυτα συνδεδεμένος με την ύπαρξη κατάγματος. Επίσης η επίδραση του φόβου ποικίλει τα παιδιά προβάλλουν ένα φόβο ορισμένων δραστηριοτήτων που προηγουμένως οδήγησε σε κατάγμα, οι γονείς φοβούνται έχοντας το άγχος του χειρισμού και της ασφάλειας. Η απομόνωση που αισθάνονται τα παιδιά οφείλετε στο ότι δεν συμμετέχουν σε δραστηριότητες των συνομηλίκων τους καθώς εγκυμονεί ο κίνδυνος του κατάγματος .Και τέλος η ανεξαρτησία τα μικρότερα παιδιά δεν επιδιώκουν ανεξαρτησία λόγω της ηλικίας τους ενώ τα μεγαλύτερα επιδιώκουν την ανεξαρτησία στην καθημερινή τους ζωή. (Hill et al 2014)

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Σύμφωνα με την ανασκόπηση που έγινε η ατελής οστεογένεση σε παιδιά είναι μια σπάνια ασθένεια η οποία τους δημιουργεί πολλά κινητικά ,λειτουργικά ,μυϊκά προβλήματα και παραμορφώσεις. Η φυσικοθεραπευτική προσέγγιση βοηθά τα παιδιά αυτά στο να αυξήσουν τη μυϊκή δύναμή τους με σωστές ασκήσεις και με το σωστό τρόπο. Επίσης πραγματοποιούνται ασκήσεις ενδυνάμωσης και στο νερό όπου η άνωση παίζει σημαντικό ρόλο όπως και η στάθμη του νερού, καθώς και η επανεκπαίδευση της βάδισης όπου είναι ένας ασφαλές τρόπος για τα παιδιά .Ακόμη με την δόνηση ολόκληρου του σώματος αναφέρεται ότι βελτιώνεται η φυσική κατάσταση των παιδιών καθώς και η αερόβια άσκηση βοηθά στην μυϊκή ενδυνάμωση και στη λειτουργικότητά τους. Ο φυσικοθεραπευτής επιλέγει τα σωστά ορθοτικά μέσα για να μπορέσουν τα παιδιά να ορθοστατίσουν και να μετακινηθούν όπως περιπατητούρες και μηροκνημοποδικοί νάρθηκες καθώς και τις σωστές ασκήσεις και μέσα όπως τον κηδεμόνα για τις παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης . Επιπλέον ο φυσικοθεραπευτής συμβουλεύει τους γονείς των παιδιών για τη σωστή τοποθέτηση τους και τα τοποθετεί ο ίδιος σωστά καθώς και τον τρόπο μεταχείρισης τους διότι είναι πολύ εύκολο να προκληθεί κάποιο κατάγμα. Επιπρόσθετα χρησιμοποιούνται δύο κλίμακες αξιολόγησης των παιδιών η ΠΑΙΔΙ και η GMFS.Γενικά λοιπόν η φυσικοθεραπευτική προσέγγιση σε παιδιά με ατελή οστεογένεση είναι πολύ σημαντική καθώς βοηθά στην μυϊκή ενδυνάμωση ,στην επανεκπαίδευση της βάδισης ,στην εκπαίδευση των γονέων για τη σωστή διαχείριση των παιδιών, στην πρόληψη των παραμορφώσεων και τέλος μέσω της φυσικοθεραπείας δίνεται η δυνατότητα στα παιδιά να εκτελέσουν διαφορές δραστηριότητες με ασφάλεια ,αυτό έχει σαν αποτέλεσμα την ομαλή κοινωνικοποίηση των παιδιών αυτών. Η αντιμετώπιση των παιδιών με ατελή οστεογένεση δεν σημαίνει μόνο καλύτευση στον τρόπο ζωής που έχουν αλλά συμβάλει και στην εξοικονόμηση χρημάτων. Η ανάγκη για τη συνέχιση παροχής υπηρεσιών σε εφήβους και νεαρούς ενήλικες είναι επιβεβλημένη (Bax 2001) .Συνοψίζοντας το συμπέρασμα που βγαίνει από την ανασκόπηση αυτή είναι ότι η φυσικοθεραπεία βοηθά τα παιδιά με ατελή οστεογένεση και πρέπει να ξεκινά από μικρή ηλικία τόσο στη δύναμη όσο και στη λειτουργικότητά τους. Δυστυχώς οι έρευνες που βασίζονται σε λιγοστές τεκμηριωμένες μελέτες για την φυσικοθεραπευτική προσέγγιση σε παιδιά με ατελή οστεογένεση είναι λιγοστές.Προφανώς μέχρι να γίνουν έρευνες θα συνεχίζουμε να εικάζουμε για τα αποτελέσματα και για τις εμπειρίες βάση αποτελεσμάτων των περιπτώσεων. «Αν νομίζεις ότι η έρευνα είναι ακριβή, δοκίμασε την άγνοια»(Derek Bok)

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

### Βιβλία

1. **Bax.M.**2001 Adolescence and after .*Development Medicine and Child Neurology* 43,435
2. **Byers Peter, Cintas Holly, Lynn Gerber Naomi , Plotkin Horacio, Rowe David, Wenstrup Richard, Wacaster Priscilla, Jackson Amy,**2007 *Guide to osteogenesis imperfecta for Pediatricians and Family Practice physician*
3. **Campbell K. Suzann ,Vander Linden W Darl ,Palisano J. Robert ,** 2005 “*Management of musculoskeletal impairment, osteogenesis imperfecta*” Physical Therapy for Children 3th edition
4. **Derek Curtis Bok** 1990 *Universities and the Future of America*
5. **Gerber Lynn, and Holly Cintas,. and King Marilyn Marnie,** 2008, *Therapeutic Strategies for Imperfecta Osteogenesis A Guide for Physical Therapists and Occupational Therapists OI Foundation materials*
6. **Marini J, Smith SM.** 2014 *Osteogenesis Imperfecta* MDText.com, Inc.

### Άρθρα

1. **Binder H , Conway A, Gerber LH** 1993, *Rehabilitation approaches to children with osteogenesis imperfecta: a ten-year experience.* Archives of Physical Medicine and Rehabilitation ,74(4):386-390
2. **Boyce M. Alison, Tosi L. Laura and Paul M. Scott** 2014, *Biophosphonate Treatment for Children With Disabling Conditions.* PM R.;6(5): 427–436
3. **Biggin A Munns F.C,**2014 ,*Osteogenesis Imperfecta: Diagnosis and Treatment* Curr Osteoporos Rep 12:279–288
4. **Caudil Angela I, Flanagan Ann, Hassani Sahar, Graf Adam, Bajorunaite Ruta,Harris Gerald, Smith Peter** 2010, *Ankle Strength and Functional Limitations in Children and Adolescents With Type I Osteogenesis Imperfecta.* *Pediatr Phys Ther* 22:288–295
5. **Chiarello Eugenio, Donati Davide, Tedesco Giuseppe, Cevolani Luca, Frisoni Tommaso, Cadossi Matteo, Hoque Martha, Spazzoli Benedetta , Giannini Sandro,**2012, *Conservative versus surgical treatment of osteogenesis imperfecta: a retrospective analysis of 29 patients.* *Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism* 9(3): 191-194
6. **Engelbert R.H.H, Custers J.W.H van der Net, J. van der Graaf Y., Beemer F.A. Helders P. J.,**1997 ,*Functional Outcome in Osteogenesis Imperfecta: Disability Profiles Using the PEDI.* *Pediatric Physical Therapy* :9:18-22
7. **Engelbert R. H. H., Van der Graaf Y., Van Empelen R., Beemer , F. A. and Helders P. J. M. ,**1997, *Osteogenesis Imperfecta in Childhood: Impairment and Disability .**Pediatrics*;99:e3
8. **Engelbert H. H, Raoul ,Uiterwaal, S. P. M Cuno, Gulmans A. M. Vincent, Pruijs Hans, and Helders J. M. Paul** 2000, *Osteogenesis imperfecta in childhood :Prognosis for walking.* *J Pediatr* 2000;137:397-402
9. **Engelbert R. H. H., Uiterwaal S.P.M Cuno, Van der Hulst Annelies, Witjes Baukje, Helders J.M. Paul, Pruijs E.H Hans** 2002, *Scoliosis in children with osteogenesis imperfecta: influence of severity of disease and age of reaching motor milestones* *Eur Spine J* 12 :130–134

10. **Zionts LE, Nash JP, Rude R, Ross T and Stott NS** 1995, *Bone mineral density in children with mild osteogenesis imperfecta*. J Bone Joint Surg Br vol 77-78 ,1 143-147
11. **Furstenberg Carl Hans , Grieser Thomas , Wiedenhofer Bernd , Hans Gerner Juergen , Putz Cornelia Marianne** 2010, *The role of kyphoplasty in the management of osteogenesis imperfecta: risk or benefit?* Eur Spine J 19 (2):144–148
12. **Forlino Antonella, Cabral A. Wayne, Barnes M. Aileen , and Marini C. Joan** 2011, *New Perspectives on Osteogenesis Imperfecta* .Nat Rev Endocrinol. 7(9): 540–557
13. **Georgescu I, Vlad C, Gavrilu TŞ, Dan D, Pârvan AA** 2013, *Surgical treatment in Osteogenesis Imperfecta – 10 years experience*. Journal of Medicine and Life 6,( 2):, 205-213
14. **Hoyer-Kuhn Heike, Netzer Christian, Koerber Friederike, Schoenau and Selmer Oliver** 2014, *Two years' experience with denosumab for children with osteogenesis imperfecta type VI*. Orphanet Journal of Rare Diseases vol 9:145
15. **Hill Claire L \*, Baird Wendy O and Walters Stephen J** 2014, *Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: a qualitative interview based study* .Health and Quality of Life Outcomes 12 :54
16. **Mandache Radu, Macovei Sabina** 2014, *The aquatic environment –ways of improving the quality of life for children suffering of diagnosed imperfect osteogenesis*. Science Movement and Health,14 (2): 460-464
17. **Monti Elena, Mottes Monica ,Fraschini Paolo, Brunelli PierCarlo , Forlino Antonella, Venturi Giacomo, Doro Francesco , Perlini , Cavarzere Silvia Paolo, Antoniazzi** 2010, *Current and emerging treatments for the management of osteogenesis imperfecta*. Therapeutics and Clinical Risk Management. 6: 367–381
18. **Moreira Carmem Lia Martins, Bohrer Gilbert Ana Cristina ,De Faria Domingues Lima Maria Angelica, De Almeida Cardoso Maria Helena Cabral, Clinton Llerena Jr Juan** 2015 , *Physiotherapy and patients with osteogenesis imperfecta: an experience report* .Fisioter Mov 28(2):307-317
19. **Paterson C R** 1990, *Osteogenesis imperfecta and other bone disorders in the differential diagnosis of unexplained fractures* . J R Soc Med 83: 72-74
20. **Primorac Dragan, Rowe W. David, Mottes Monica , Barišić Ingeborg, Antičević , Mirandola Darko Stefania , Gomez Lira Macarena ,Kalajzić Ivo, Kušec Vesna , Glorieux H. Francis** 2001, *Osteogenesis Imperfecta at the Beginning of Bone and Joint Decade* .Croat Med J. 42(4):393-415
21. **Rauch Frank ,and Glorieux Francis H.** 2004, *Osteogenesis imperfecta* 363: 1377-1385•
22. **Rauch Frank ,Glorieux H.Francis** 2005 ,*Osteogenesis Imperfecta, Current and Future Medical Treatment*. American Journal of Medical Genetics. 139C:31–37
23. **Roughley P.J. , Rauch F. and Glorieux F.H.** 2003, *Osteogenesis imperfecta – clinical and molecular diversity*. European Cells and Materials 5: (41-47)
24. **Ruck-Gibis Joanne, , Plotkin Horacio, Hanley James, and Wood- Dauphinee Sharon** 2001, *Reliability of the Gross Motor Function Measure for Children with Osteogenesis Imperfecta* .Pediatr Phys Ther;13:10–17
25. **Sillence D. O., Senn Alison, and Danks D. M.** 1979, *Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta*. Journal of Medical Genetics, 1979, 16:101-116



26. **Sillence D.O. , Barlow K.K., Garber P A., Hall G J., and Rimoin D.L.** 1984, *Osteogenesis Imperfecta Type II Delineation of the Phenotype With Reference to Genetic Heterogeneity.* American Journal of Medical Genetics 17:407-423
27. **Sinikumpu Juha-Jaakko , Ojaniemi Marja , Lehenkari Petri , Serlo Willy** 2015 *Severe osteogenesis imperfecta Type-III and its challenging treatment in newborn and preschool children. A systematic review Injury.* Int. J. Care Injured xxx (xxx-xxx)
28. **Shea-Landry L. Glenda. and Cole E.C. David** 1986, *Psychosocial aspects of osteogenesis imperfecta* CMAJ, 135:977-981
29. **Starr R. Stephanie, Roberts T. Timothy and Fischer R. Philip** 2010 *Osteogenesis Imperfecta: Primary Care.* Pediatr. Rev. 31: (54-64)
30. **Stoicanescu Dorina, Belengeanu Valerica , Stoian Monica , Marginean Otilia , Popoiu Calin , Puiu Maria** 2009 *Therapeutic prospective in osteogenesis imperfecta* .Jurnaul Pediatrului 12:45-46,
31. **Van Brussel Marco,, Takken Tim, Cuno S.P.M. UiterwaaIL, Pruijs J Hans , Van Der Net Janjaap, Heldeners J.M. Paul, Engelbert, H.H. Raoul** 2008 *Physical Training in Children with Osteogenesis Imperfecta* .J Pediatr 152:111-116
32. **Van Dijk F.S. and Sillence D.O.** 2014 *Osteogenesis Imperfecta: Clinical Diagnosis, Nomenclature and Severity Assessment.* Am J Med Genet 164:1470–1481
33. **Van Dijk F.S, Cobben J.M., Kariminejad A. , Maugeri A., Nikkels P.G.J., . Van Rijn R.R, and Pals G.** 2011, *Osteogenesis Imperfecta: A Review with Clinical Examples* .Mol Syndromol 2:1–20
34. **Veilleux Louis-Nicolas, Lemay Martin, Pouliot -Laforte Annie Cheung, S. Moira, Glorieux H. Francis, and Rauch Frank** 2014 *Muscle Anatomy and Dynamic Muscle Function in Osteogenesis Imperfecta Type I* .J Clin Endocrinol Metab, 99(2):356 –362
35. **Zeitlin, L, Fassier, F, Glorieux, FH.** 2003, *Modern approach to children with osteogenesis imperfecta.* J Pediatr Orthop B; 12:77.
36. **Warman ML, Cormier-Daire V, Hall C, Krakow D, Lachman R,** et al.2011, *Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2010 revision.* Am J Med Gen. 155A:943–968
37. **Weintrob JC** 1995, *Orthotic management for children with osteogenesis imperfecta.* Connect Tissue Res.;31(4):S41-3