

Ol generelt

af

Overlæge, dr. med.
John Østergaard

Center for Sjældne Sygdomme
Skejby Sygehus

Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta, udgiver fra og med dette nummer, en række tidsskrifter om OI. Tidsskrifterne udkommer i den rækkefølge det færdige materiale foreligger.

Udgivelser:

Tidsskrift nr. 1 - OI generelt

1. udgave 2005

Der henvises endvidere til foreningens hjemmeside: www.dfoi.dk

Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta

Fiskergade 26, DK-4220 Korsør - Telefon: 5838 3514

mogensbc@mail.dk * www.dfoi.dk

Redaktion

Birthe Holm (Ansvar)

Telefon: 4589 4168

[Birthe-holm@ofir.dk](mailto:birthe-holm@ofir.dk)

Marianne Espensen

Telefon: 7564 6636

4espensen@get2net.dk

Mogens Brandt Clausen

Telefon: 5838 3514

mogensbc@mail.dk

Preben Nielsen (Layout)

Telefon: 4468 4223

dfoi@smorumnet.dk

Copyright

Eftertryk er ikke tilladt uden forfatterens og DFOI's tilladelse.

OI generelt

Indholdsfortegnelse

	Side
Oplysninger om adresser m.v. til foreningen og redaktionen	3
Indholdsfortegnelse	5
Forord	7
OI generelt	9
A. Kliniske manifestationer	11
<i>Hud</i>	-
<i>Mund og tænder</i>	-
<i>Øjne</i>	12
<i>Ører</i>	-
<i>Næse</i>	13
<i>Hoved</i>	-
<i>Ryggen</i>	-
<i>Hjerte, kar og lunger</i>	14
<i>Mave-tarmsystemet</i>	15
<i>Knogler</i>	-
<i>Led</i>	16
<i>Muskler</i>	17
<i>Stofskifte, transpiration og temperaturregulering</i>	-

<i>Vækst</i>	18
<i>Mobilitet</i>	19
<i>Smerter</i>	-
<i>Levetid</i>	-
B. Klassifikation	21
<i>OI type I</i>	22
<i>OI type II</i>	-
<i>OI type III</i>	23
<i>OI type IV</i>	-
<i>Andre typer og varianter?</i>	24
C. Hyppighed	27
D. Diagnosticering	29
<i>Differentialdiagnoser:</i>	32
E. Medicinsk behandling	33

Forord

Dette første tidsskrift, omhandler OI generelt og er forfattet af overlæge dr. med. John Østergaard, Center for Sjældne Sygdomme, på Skejby Sygehus.

Bestyrelsen mener at have materiale til måske 10 tidsskrifter, som udgives over de næste 3-4 år. Tidsskrifterne bliver mest sandsynlig fremstillet og udsendt i takt med medlemsbladet OI-Magasinet, dvs. tre om året. Alt materiale gennemgås og revideres løbende, så det er rimelig opdateret ved udgivelsen.

Tidsskrifterne fremstilles, så de kan indsættes i en samlemappe, der kan rekvireres ved henvendelse til foreningen.

Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta vil hermed takke alle fagpersoner og andre der har forfattet og skrevet bidrag til tidsskrifterne og dermed virket til, at det er blevet muligt at gennemføre og færdiggøre denne længe ventede opgave.

Med venlig hilsen

Mogens Brandt Clausen
Formand

OI generelt

Osteogenesis imperfecta (OI) betyder ufuldstændig knogledannelse eller rettere knogle, der ikke er perfekt fra begyndelsen. Det er navnet på en gruppe sygdomme som har det til fælles, at der er tale om fejl ved dannelsen (og/eller transporten) af proteinet type I collagen, et af kroppens mest udbredte binde(=støtte)væv.

Collagen er en vigtig strukturel komponent i kroppens bindevæv. Da bindevæv findes i alle kroppens dele, kan f.eks. knogler, muskler, indre organer, sener, hud, led, tænder og blodkar være berørt af sygdommen.

Sygdommen er således en generaliseret bindevævssygdom, hvor det kendteste og mest dramatiske træk er skøre knogler, der brækker lettere end normale knogler. Derfor er den også blevet kaldt medfødt knogleskørhed.

Collagen kan minde om bomuldsstof, hvor spundne tråde er vævet ind i hinanden. Dette giver en både smidig og stærk struktur.

Styrken af collagen kan illustreres ved at brænde en knogle, hvorved alt protein (collagenet) fjernes. Efter brændingen vil knoglen smuldre ved selv små tryk og stød.

OI har en meget heterogen natur.

Varianterne indenfor sygdommen er mange og det er ikke muligt at beskrive sygdommen ud fra nogle få kliniske eller radiologiske kriterier. Personer med OI har sjældent alle de kliniske kendetegn, som sygdommen kan have. Mange mildere former af OI har kun ganske få tegn på sygdommen.

OI er en arvelig sygdom, men tilfælde med ny-mutationer forekommer ofte, hvorfor den ikke sjældent optræder hos personer uden familiemæssige anlæg for sygdommen. Der har været stor tvivl om hyppigheden af sygdommen, men man skønner i dag, at OI i alle former og varianter formentlig forekommer i omkring 1 ud af 10.000 fødsler.

A. Kliniske manifestationer

Hud

Huden er oftest blød, glat og tynd og kan derfor minde om den atrofiske hud man ellers kun ser hos ældre mennesker. Sår og operationssår heler oftest med dannelse af bredere ar end sædvanligt.

Blødninger i underhuden (subkutane blødninger) kan forekomme selv efter mindre traumer og det er derfor ikke ualmindeligt, at individer med OI ofte har mange blå mærker. Det er karakteristisk at mange individer med OI sveder meget. Årsagen hertil er ukendt.

Mund og tænder

Ved nogle former for OI ses samtidig Dentinogenesis Imperfecta (DI), dvs. påvirket dentindannelse, hvilket medfører misfarvning og hurtig nedslidning af tænderne.

Mælketænderne er som regel dårligere end de blivende tænder. Overkæbeknoglerne kan være små og der kan derfor være pladsproblemer i mundhulen. Mange voksne med OI har problemer med løse kæbeled.

Øjne

Sclerae, dvs. øjets normalt hvide senehinde, er ved nogle typer af OI blåfarvet, enten dybblå eller gråblå. I sidstnævnte tilfælde kan den være vanskeligt at skelne fra den normale scleraefarve hos nyfødte og små børn. Hos det enkelte individ med OI kan graden af misfarvning variere i perioder, f.eks. ved knoglebrud og/eller andre sygdomme. Ved OI type III kan sclerae eventuelt kun være blå i barndommen.

Misfarvning af sclerae giver ikke anledning til synsproblemer. Det gør derimod en ofte forekommende langsynethed. Personer med OI kan også have grå eller grøn stær og hyppig øjenlægekontrol er derfor vigtigt.

Ører

Helt små børn med OI kan være meget følsomme for støj, specielt dybe toner. Hos unge og i tiltagende grad hos ældre er nedsat hørelse almindeligt. Der er som regel tale om en kombination af dårlig lydledning pga. forandringer i øreknoglerne og en påvirkning af hjernens bearbejdning af lyde. Mange unge og ældre med OI har derfor behov for høreapparat, men operation kan blive nødvendig.

Næse

Pludselig opstået næseblødning kan forekomme.

Hoved

Hovedet er oftest af normal størrelse, men i forhold til en lille krop, kan det virke "for stort". Panden er ofte bred, hvorimod kæberne og hagen kan være smal. Dette giver indtryk af en trekantet hovedfacon med tendens til underbid. Halsen vil oftest være kort. Intelligensen er normal.

Ryggen

Rygskævhed (skoliose) og/eller smerter fra ryggen er almindelige problemer for mange med OI. Problemerne forværres ofte med alderen. Specielt skævhed i ryggen og deformiteter i bryst-regionen hos mennesker med svær OI kan være problematiske, idet disse deformiteter beskærer pladsen til de indre organer. Dette medfører ikke sjældent en markant nedsat hjerte- og lungekapacitet med deraf følgende komplikationer.

Hjerte, kar og lunger

Udvidelse af hovedpulsåren kan forekomme, men det er sjældent i forhold til en af de andre bindevævssygdomme, Marfan syndrom. På grund af slapt bindevæv kan OI-patienter også få hjerteklapinsufficiens, hvilket kan give træthed, åndedrætsbesvær ved almindelige dagligdags funktioner og eventuelt atypiske brystmerter.

Man bør samtidig være opmærksom på muligheden for dannelse af bakteriekulturer ved utætte/forandrede hjerteklapper og forebyggende behandling med antibiotika kan, hvor dette problem er påvist, være indikeret før operative indgreb.

En meget skæv ryg i en lille krop, eventuelt kombineret med en deform brystkasse (tragt- eller duebryst), vil endvidere kunne skabe et tryk på hjertet og lungerne, som nedsætter disse organers kapacitet. Dette kan udvikle sig til en alvorlige tilstand, der kun kan afhjælpes ved rygkirurgi.

Blodkarrene kan være skrøbelige, hvilket giver anledning til forekomst af blå mærker svarende til huden.

Mave-tarmsystemet

Mange OI patienter har spise- og fordøjelsesproblemer og specielt hos mindre børn kan man opleve opkastning og vægring ved at spise store portioner mad samt mad, der ikke er umiddelbart letfordøjelig. Ved små OI børn ses tendens til øget reflux, dvs. øget forekomst af tilbageløb af mad fra mavesækken til spiserøret. Dette er ofte forbundet med sure opstød, opgylp og regulær opkastning. Spiseproblemer kan forværres af tand- og kæbeproblemer.

Forstoppelse er et hyppigt problem ved OI. Det kan skyldes nedsat muskelspænding, deformitet af bækkenpartiet og en fysisk passiv livsstil. Det er vigtigt at sikre rigelig væskeindtagelse samt mad med højt fiberindhold.

Knogler

Et af de almindeligste symptomer ved OI er knoglebrud. Hyppigheden er meget varierende fra type til type. Men også indenfor den enkelte type kan der være stor variation. Der ses normalt en reduktion i antallet af frakturer efter puberteten. Dette gælder begge køn.

En øget fraktur tendens vender tilbage hos kvinder efter menopausen og hos mænd efter 60-års-alderen.

Knoglerne kan være deforme, især i form af en tendens til øget krumninger af de lange knogler, og knoglemassen vil ofte være markant reduceret. Ved de mildere typer vil knoglemassen dog initialt kunne ligge indenfor det normale.

Traumet bag frakturen kan være minimalt. Da der ikke nødvendigvis er en stor læsion af bløddelene omkring frakturen, kan bruddet oftest miskendes medmindre der er ledsagende smerter. Som følge af frakturerne opstår deformiteter af bl.a. ekstremiteterne.

Led

På grund af løse og svage ledbånd og - kapsler vil OI patienter meget ofte have hypermobilitet svt. leddene, både de små led (som f.eks. fingerleddene) og de større led (f.eks. hofte-, knæ-, og skulderled). Luksation kan forekomme.

På grund af leddenes løshed ses der tit karakteristiske ”valgus-knæ” og ”varus-fød-

der”. Platfodethed forekommer hyppigt og fødderne kan have udpræget tendens til varusstilling med trædeflader på indersiden af foden. Løsheden øger risikoen for udvikling af slidgigt i specielt i knæ- og hofteled.

Muskler

Svage (hypotone) muskler ses sædvanligt ved OI. Immobilisering efter fraktur, fejlstillinger og de ekstra anstrengelser hypermobile led kan medføre, vil svække og trætte musklerne. Samtidig vil sygdommen også direkte berøre musklernes styrke og udholdenhed. Disse problemer afstedkommer, at OI patienters behov for hvile kan være stort. Brok (hernier) ses ikke sjældent ved svær OI.

Stofskifte, transpiration og temperaturregulering

Et forhøjet stofskifte er ikke ualmindeligt. OI patienter kan samtidig svede meget og det er karakteristisk, at sveden specielt hos OI børn periodevis pludselig kan nærmest vælte frem, også når de sover. Der er i mange tilfælde ligeledes en markant dårlig temperaturregulering. Træthed, lidt sygdom eller varme kan få temperaturen til at stige bety-

deligt. Den nærmere biokemiske sammenhæng mellem ubalancerne i stofskiftet og temperaturreguleringen kendes ikke.

Vækst

OI patienter kan være meget små i forhold til deres alder. Kun i de mildere former af type I vil væksten kunne være normal. Årsagen til den lille vækst skal søges i sygdommens genetiske brist, og i de mange frakturer, herunder mikrofrakturer, der kan forekomme.

Specielt frakturer i knoglernes vækstzoner bremser væksten væsentligt. Sammenfald i ryggen vil også kunne bidrage til en meget beskedne højde. Ved type II, III og IV vil væksten stort set altid være reduceret. I de to sidstnævnte typer går væksten ofte næsten i stå i 6-7 års alderen.

Da frakturer i de lange rørknogler som regel optræder med stor hyppighed, vil dette ofte i løbet af en årrække medføre, at arme og ben bliver forholdsmæssig for korte. Omvendt vil mikrofrakturer i ryggens og nakkens knogler hos andre kunne medføre en forholdsmæssig for lille krop.

Mobilitet

Specielt de løse led og svage muskler kan medføre funktionelle problemer i form af påvirket og uhensigtsmæssig gangfunktion. Gangfunktionen kan variere fra det næsten normale til ingen funktion overhovedet. OI patienter kan have en meget karakteristisk (pingvinagtig) bredsporet gang. Men selv mange af de sværeste tilfælde - uden nogen mulighed for gangfunktion - vil kunne optrænes til en form for selvstændig mobilitet enten ved at kravle eller ved at "numse sig" frem.

Smerter

OI patienter oplever generelt mange smerter. Ikke alle smerter kan relateres til specifikke frakturer eller slidgigt. Mikrofrakturer og overbelastning af led og muskler vil almindeligvis også kunne udløse betydelige smerter.

Levetid

Middellevetiden for de mildere tilfælde ligger inden for normalområdet. Ved de svære tilfælde vil navnlig hjerte- og lungepåvirkningen og "kørestolsuheld" kunne afstedkomme en lavere middellevetid.

OI Type II er normalt dødelig i nyfødthedsperioden.

B. Klassifikation

Da de dominerende kliniske manifestationer stammer fra bevægeapparatet, herunder specielt knoglerne, har man igennem tiderne forsøgt at inddele OI i forskellige grupper afhængig af de kliniske manifestationer herfra. Én inddeling tager sit udgangspunkt i hvornår symptomerne debuterer. Den opdeler sygdommen i *OI congenita* og *OI tarda*. *OI congenita* anvendes til de tilfælde, hvor der er alvorlige frakturer ved fødslen og/eller i de tilfælde hvor barnet enten er dødfødt eller dør kort tid efter fødslen. Ved symptomdebut senere anvendes betegnelsen *OI tarda*.

Denne opdeling har vist sig uhensigtsmæssig og unuanceret idet antallet af frakturer ved fødslen ikke nødvendigvis giver et præcist billede af sygdommens senere forløb og alvorlighed.

Man har også forsøgt at inddele OI efter radiologiske kriterier, hvor type A benævner en mild form og type F den alvorligste form.

Den i dag mest anvendte inddeling blev foreslået af *Sillence* (1981). Den inddeler OI i fi-

re hovedtyper (I-IV), baseret på såvel kliniske som genetiske karakteristika.

Ol type I

Nedarves dominant. Debuterer med frakturer i førskolealderen. Fraktur tendensen aftager efter puberteten. Krumning af lår- og/eller underben kan forekomme. Rygskævheden er mild og udvikles i puberteten hos 25%. Der er blålig misfarvning af sclerae. Høretab kan forekomme. Type I kan underinddeles i A og B, hvor der ved type I B ses ledsagende Dentinogenesis Imperfecta.

Ol type II

Der ses ekstrem knogleskørhed og symptomerne er til stede ved fødslen. Nogle er dødfødte. Andre er prægede af svære knogledeformiteter. Ekstremiteterne kan være buede og udad roterede eller være meget korte.

Hovedet er stort og blødt og kraniet er dårligt mineraliseret. Brystkassen er lille.

Ribbenene er brede og kan være uregelmæssige på grund af frakturer og callusdannelse. Der kan forekomme hjerneblødning, hjerne- stammen kan blive trykket og vejrtrækningen er vanskelig, hvorfor børnene oftest dør enten i nyfødthedsperioden eller i de første

levemåneder. Sygdommen opstår således altid ved mutation.

Ol type III

Kan ses både med recessiv og dominant arvegang. Ekstremiteterne er buede og forkortede ved fødslen. Sluthøjden er betydeligt reduceret. Underekstremiteterne er sværest påvirkede. Dette skyldes følger efter frakturer eller buede knogler. Medfødt eller udvikling af betydelig rygskævhed er almindelig og brystkassen kan være deformeret, hvilket kan føre til utilstrækkelig vejrtrækning. Det er almindeligt at individer i denne gruppe har mange frakturer - f.eks. 200 i løbet af deres levetid. Falske led (pseudoartrose) kan opstå efter frakturerne hvis specialiseret ortopedisk behandling ikke iværksættes.

Rørknoglerne har tynde vægge og er slanke. Svarende til epifyserne er knoglerne ofte tykke og kan have en cystisk struktur. Der er ofte blålig sclerae. Tandkvaliteten er med variabel Dentiogenesis Imperfecta.

Ol type IV

Nedarves dominant. Sygdomsintensiteten er ved denne type meget varierende både mellem familierne og indenfor samme familie.

Nogle har frakturer og krumninger ved fødslen, andre debuterer først senere.

Krumninger af lårbenet er almindeligt forekommende og sluthøjden er ofte noget reduceret, ligesom svær rygskævhed kan forekomme. Fraktur tendensen aftager mod puberteten. Sclerae er normal af farve. Er dog ofte blå/grålig hos børn. Type IV kan underinddeles i A og B, hvor der ved type IV B ses ledsagende Dentiogenesis Imperfecta.

Andre typer og varianter?

Sillence klassifikationen er i dag den mest anvendte. Men langt fra alle personer med OI passer klinisk i enhver henseende ind i denne typeinddeling. Der kan f.eks. ikke stilles helt faste regler for farvning af sclerae.

Ligeledes har høretab også vist sig at kunne være et problem for type III og IV. Man diskuterer også hvorvidt type I A og type I B er to selvstændige typer af OI, idet OI type I B, udover Dentiogenesis Imperfecta, også har en større frakturhyppighed og kortere frakturfri perioder.

De alvorligste tilfælde af type III kan have lighedspunkter med milde former af type II.

Alvorlige og moderate tilfælde af type IV kan ligne type III, hvorimod milde tilfælde af type IV kan være vanskelig at adskille fra type I. Nogle nyfødte med type IV kan have buede lårbensknogler som eneste symptom og selvom de manifesterer sig forskelligt ved fødslen, vil mange tilfælde af type III og type IV omkring 10 års alderen give stort set samme funktionelle problemer. Man ser ofte, at type III børn har deres sværeste periode i månederne/årene umiddelbart efter fødslen, hvorimod type IV børn i nyfødthedsperioden overvejende kan have den omvendte udvikling.

Der må generelt advares mod at bruge Sil-
lence klassifikationen alt for håndfast, idet
der formentlig er utallige tilfælde af OI, som
ikke i alle henseender klinisk passer ind i en
af de opstillede typer og der tales fra adskil-
lige sider om eksistensen af flere yderligere
selvstændige typer og varianter. Det vil være
højest overraskende om Sil-
lence klassifikatio-
nen i sin nuværende form vil overleve uæn-
dret i fremtiden.

C. Hyppighed

Hyppigheden er ukendt. Men det antages, at OI i alle former og varianter forekommer i omkring 1 ud af 10.000 fødsler. Type I er normalt den mildeste form for OI og tillige den hyppigste. Antallet af nye tilfælde pr. år (incidensen) udgør mellem 5/100.000 og 6,6/100.000 nyfødte. OI type II, der er den alvorligste form for OI, har en incidens på mellem 1,7/100.000 og 5/100.000. OI type III ses i omkring 1,5/100.000 fødsler. Type IV kan optræde med kun få symptomer og sikre tal for forekomsten kan derfor ikke opgives. Denne type er formentlig mere hyppig end umiddelbart antaget. Hyppigheden af mellemformer og nært beslægtede varianter kendes ikke.

D. Diagnosticering

Som det fremgår af det foranstående er Osteogenesis Imperfecta et klinisk kontinuum fra den meget svære og dødelige OI type II til en meget mild forløbende OI type I og IV, hvor diagnosen ikke nødvendigvis mistænkes eller stilles. På trods af dette og på trods af de meget store fremskridt der er sket i de senere år vedrørende forståelsen af den molekylære basis for OI udspringer diagnosen OI fortsat primært på baggrund af kliniske manifestationer.

De dominerende vejledende symptomer når diagnosen og typeinddelingen af OI skal foretages, er forekomst af fraktur uden relevant traume, tilstedeværelsen af blå/blågråt sclerae og/eller Dentinogenesis Imperfecta.

Hertil kommer de andre symptomer fra det påvirkede og bløde bindevæv i form af øget ledmobilitet og øget forekomst af subkutane blødninger. Diagnosen kan støttes af en tynd evt. næsten gennemsigtig hud og anamnesiske oplysninger om abnorm temperaturregulering og svedtendens.

Det er imidlertid vigtigt at være klar over heterogeniteten i symptomerne ved OI, hvis ikke for mange OI tilfælde skal mistolkes.

Opstår frakturerne i de første leveår og der ikke findes nogen erkendt disposition til OI, er børnemishandling en af de væsentligste differentialdiagnoser, der ofte melder sig.

Når det drejer sig om OI type II kan mistanke til diagnosen opstå ved rutinemæssig udførelse af ultralydsscanning under graviditeten (omkring 16. uge), såfremt man her ser svære skeletale (knogle) misdannelser.

Fødsel af barn med buede og komprimerede lårknogler og blødt kranie skal give mistanke om OI. Det drejer sig da enten om OI type II eller type III. Grundig klinisk og radiologiske undersøgelse vil som regel kunne differentiere de to typer fra hinanden.

Diagnosen OI type IV er sjælden oplagt ved fødslen med mindre ultralydsscanning sent i svangerskabet (efter 24. uge) afslører fraktur eller der optræder frakturer i nyfødthedsperioden. Ved OI type IV ses dog ikke sjældent buede lårknogler.

Det er almindeligt at børn med OI type IV oftest har normal fødselslængde og sclerae er nødvendigvis ikke synligt misfarvede.

Diagnosen stilles oftest først efter en eller flere frakturer, der ofte optræder, når barnet er begyndt at stå og gå (og falde) eller hvis der ved tandfrembrud erkendes Dentinogenesis Imperfecta. Det samme er tilfældet ved type I medmindre, der er erkendt genetisk disposition til OI og man erkender de misfarvede sclerae i nyfødthedsperioden.

Diagnosen kan i dag i mange tilfælde konfirmeres/understøttes ved biokemiske undersøgelser.

Differentialdiagnoser:

- Børnemishandling (Battered child syndrome).
- Misrøgt, omsorgssvigt og dårlig trivsel.
- OI kombineret med børnemishandling.
- Komælksallergi.
- Ehlers-Danlos syndrom.
- Osteoporosis-pseudoglioma syndrom (OPS) / Ocular osteogenesis imperfecta.
- Idiopatisk Juvenil Osteoporose.
- Cushing's syndrom.
- Hypophosphastasia (stærkt nedsat alkalisk fosfatase).
- Achondroplasia (dværgvækst).
- Hydrocephalus (vand i hovedet).
- Worm'ske knogler (overtallige kranieknogler).
- Sarcoma (hyperplastisk callus).
- Hypertermi (abnorm høj legmestemperatur).
- D-vitaminmangel.
- Kobbermangel.
- Genetisk betinget hypermobilitet.
- Genetisk betinget Osteoporose / Osteopenia associeret med metabolisk abnormalitet.
- Post Menopausal Osteoporose.

E. Medicinsk behandling

OI kan ikke helbredes medicinsk.

Der har i de senere år i mange lande været foretaget behandlinger med bisphosphonater, som kan øge knoglemassen. Meget tyder på, at behandling med visse typer bisphosphonater hos nogle OI patienter medfører et betydeligt fald i antallet af frakturer, reducerer smerter samt i særdeleshed modvirker rygdeformiteter. Der er imidlertid endnu ikke fuld klarhed over langtidsbivirkningerne med disse stoffer. Behandlingen reserveres derfor til de mere svære former for OI.

Igennem tiderne har der været forsøgt intensiv behandling med bl.a. væksthormoner, calcium, magnesium-oxid, fluorider, C-vitaminer, calcitonin. Men der foreligger ingen verificerede oplysninger om, at disse forskellige forsøg har vist nogen dokumenteret generel positiv effekt.

Nogle OI patienter har ikke en alderssvarende knogleudvikling, og det kan i visse af disse tilfælde overvejes til korrektion heraf at behandle med væksthormon.

Ved begyndelsen af menopause bør det altid overvejes at tilbyde kvindelige OI patienter med lav knoglemasse behandling med østrogen-præparater.

D-vitamin er nødvendig ved dannelsen af knogler og sollys er normalt en af de primære kilder til dannelse af D-vitamin i kroppen. Der er derfor vigtigt, at OI patienter, der opholder sig meget indendørs, får D-vitamintilskud. Tilsvarende skal der altid gives tilskud af vitaminer og mineraler og andre nødvendige næringsstoffer i det omfang OI patienten ikke får dækket sit normalbehov heraf gennem kosten.

