

ÄRZTIN



# RISIKO- MANAGEMENT

bei seltenen Knochen-  
krankheiten im  
Erwachsenen-Alter

OI-BEHINDERT



# Outline

- 1 Einleitung
- 2 Knochenkrankheiten
- 3 Fokus auf Osteogenesis imperfecta:  
Die wichtigsten klinischen Typen
- 4 Leben mit persönlichem Risiko
- 5 Spezielle Risikosituationen
- 6 Diskussion, Fragen



# Seltene Krankheiten: In der Summe häufig und zunehmend

- Definition: 1 oder weniger Betroffene unter 2'000 Personen
- 6'000 - 8'000 bisher bekannte Krankheiten
- Gem. BAG 7.2% Betroffene in CH, = ca. 600'000 (mehr als Diabetes)
- 80% genetischen Ursprungs, aber nur bei 50% ist das ausschlaggebende Gen bekannt
- >50% im Kindesalter
- 95% ohne spezifische Behandlungsmöglichkeit
- Die Krankheiten sind oft schwerwiegend, invalidisierend oder tödlich, die Verläufe fortschreitend und chronisch
- Motorische, sensorische und mentale Beeinträchtigungen
- Interdisziplinäre Behandlungen nötig
- Mit verbesserter Diagnostik zunehmend
- Lebensdauer zunehmend



# Schwierigkeiten

- Erkennen der Krankheit (Diagnosestellung)
- Fehlende Innovation, Forschung und Behandlungsmöglichkeiten
- Fehlen von spezifischen medizinischen Strukturen
- Unklare Kostenübernahme durch Krankenversicherung und IV
- Schulische und berufliche Integration
- Fehlen psychosozialer Unterstützung





# Lebenslauf einer RD-Patientin

- Diagnose kurz nach Geburt
- Viele Spitalaufenthalte mit Narkosen
- Posttraumatische Störungen (erst spät diagnostiziert)
- Nach zahlreichen Korrektur-Operationen gehfähig
- Laufbahn im BAG (Zick-Zack)
- Mitbegründerin von SVOI-ASOI 1986 (Ehrenmitglied), Vizepräsidentin von ProRaris, ex-Präsidentin von Agile
- Berufliche Mitgliedschaften: Health Schweiz (Ehrenmitglied), Ärzte für Umweltschutz (-2020)
- Frühpensioniert (seit 14 Jahren)
- Aktuell: ehrenamtliche Aktivitäten, z.B. Vertreterin von ProRaris in der Fachgruppe Versorgung der kosek, Mitglied SG BOND.
- Projekte: meingleichgewicht (Vorstand), aktuell: Belia (Altersprojekt)

Albrecht Popp, PD Dr. med.

Leiter Osteologie, UDEM, Inselspital Bern

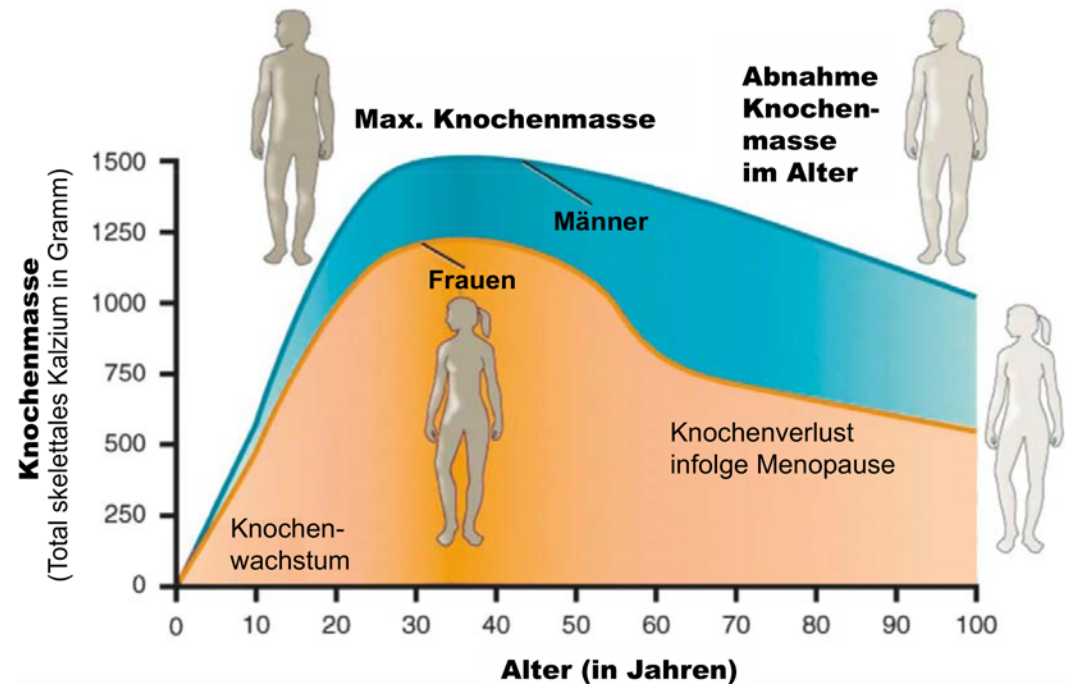
Potentielle Interessenkonflikte:

Vorstandsmitglied von SVOI, SVGGO, SG BOND und DVO

Keine Vergütungen von der Pharma-Industrie in den letzten 5 Jahren.

## Metabolische Knochenkrankheiten

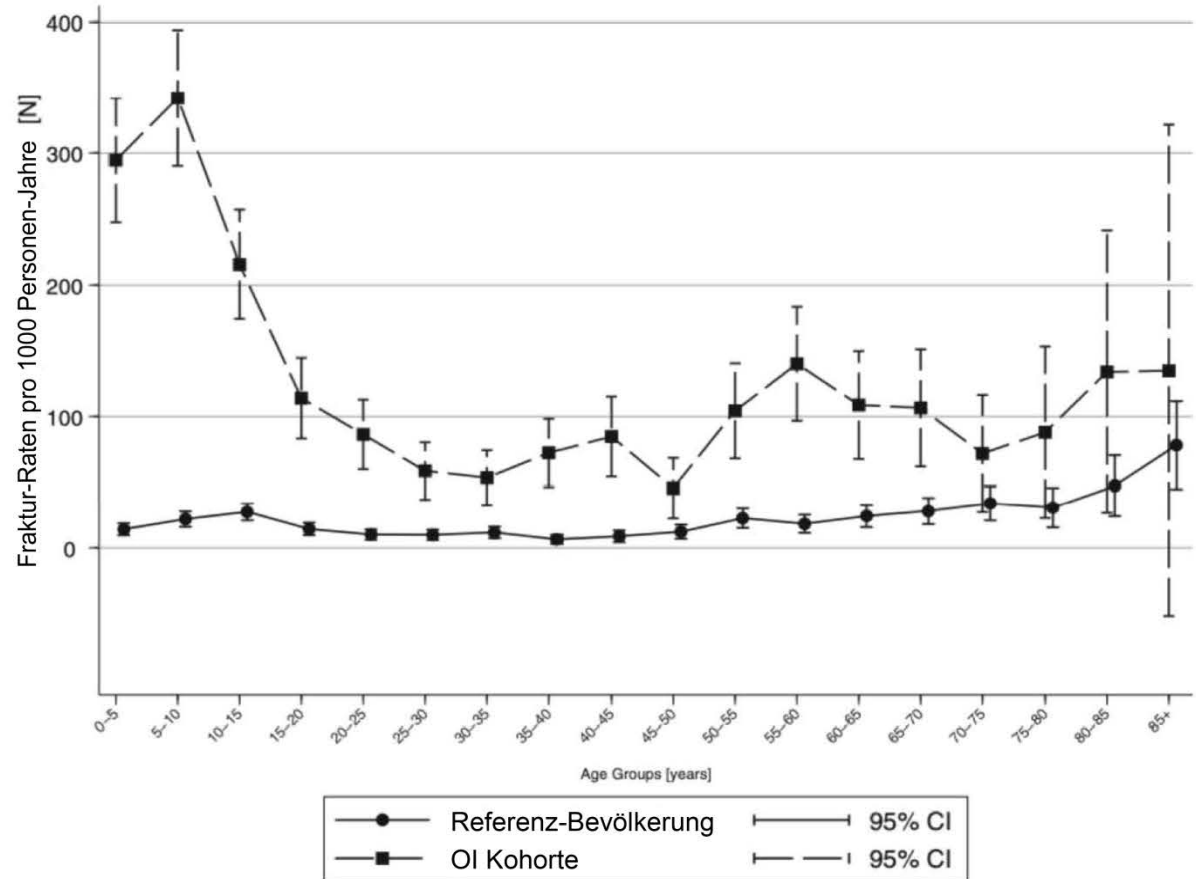
- Osteoporose
- Osteomalazie
- Primärer Hyperparathyreoidismus
- Paget-Krankheit
- Osteogenesis imperfecta



Abgeleitet aus: <https://www.gowingle.com/our-aging-world-the-striking-statistics-about-bone-fractures/> (2015)

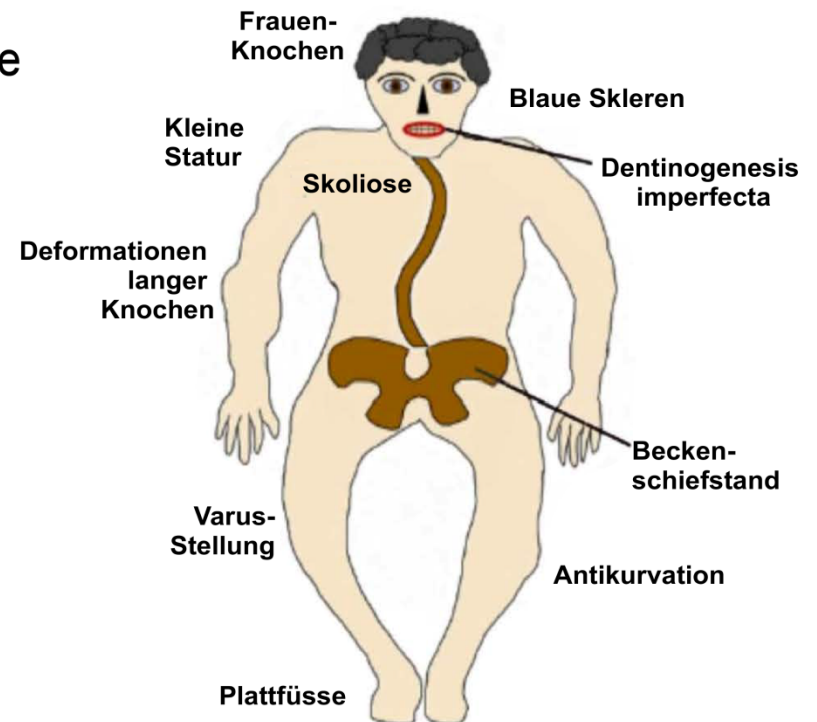
Frakturrate bei **Frauen mit OI** 4 bis 17 mal höher als in der Referenzgruppe

Frauen



## OI als Bindegewebserkrankung

- Brüche, Knochenverformung und Skoliose
- Muskelschwäche
- Hyperlaxie (Gelenke/Haut)
- Brüchige Zähne
- Vorzeitiger Hörverlust
- Sehbehinderung
- Herz-/Gefäßveränderungen
- Atemwegserkrankungen



## Folgen für Leute mit OI

- Schmerzen werden oft chronisch
- Schnelle Ermüdbarkeit
- Kleinwüchsigkeit
- Traumatisierende Schmerzerfahrungen und Ruhigstellung in der Kindheit
- Abhängigkeit
- Ausgrenzung — nicht nur bezüglich körperlicher Betätigung
- Begrenzte Karrieremöglichkeiten
- Erhöhte Morbidität und Mortalität

Erklärvideos über OI finden Sie auf: [»https://www.glasknochen.ch/krankheitsbild/](https://www.glasknochen.ch/krankheitsbild/)

**OI Erklärvideo Deutsch**



**OI Erklärvideo Französisch**







# Osteogenesis imperfecta







# Osteogenesis imperfecta Federation Europe







# Unterschiedliche Mobilitätsphasen



- Kindheit: häufig bettlägerig, meistens im Rollstuhl
- Gehfähig ohne Hilfsmittel zwischen 20 u. 63 Jahren
- Nach einer Oberschenkel-fraktur 2 Jahre im Rollstuhl
- Jetzt: Gehfähig eingeschränkt nur mit Stöcken



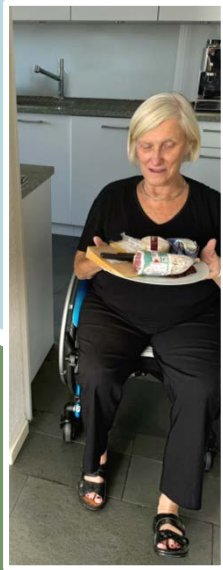


# Leben mit dem persönlichen Risiko

## zu Hause



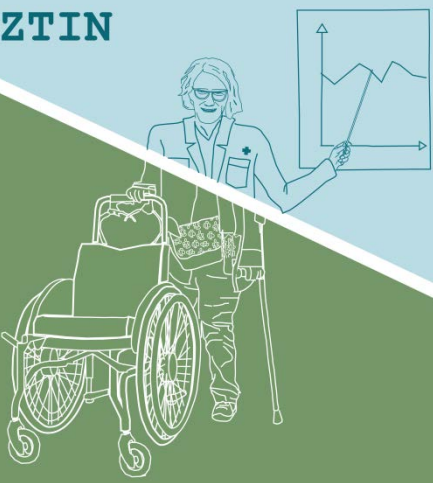




# Leben mit dem persönlichen Risiko

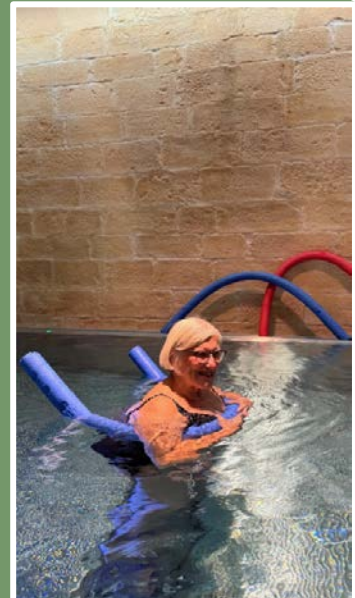
## zu Hause





# Leben mit dem persönlichen Risiko

## Training

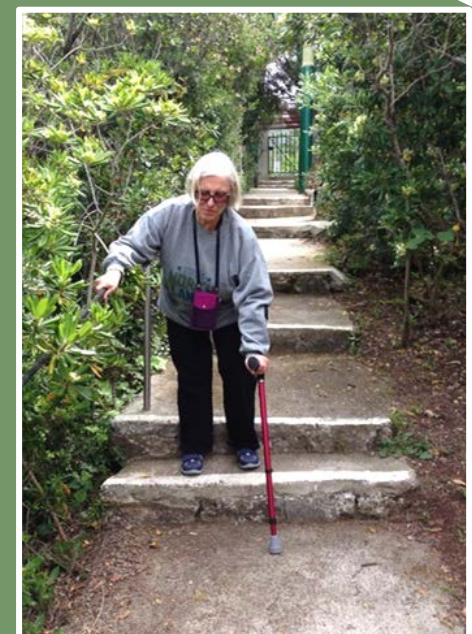
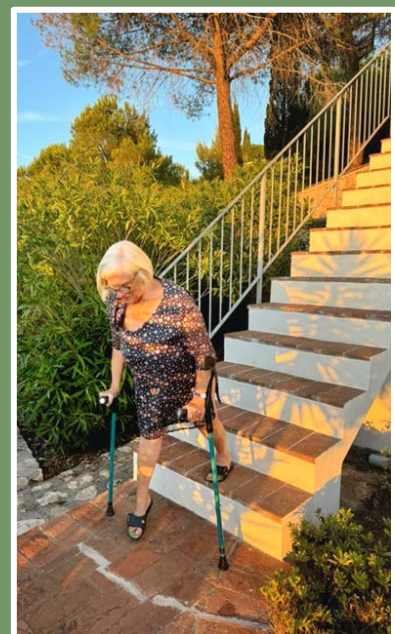




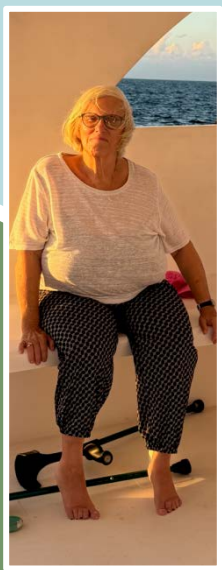
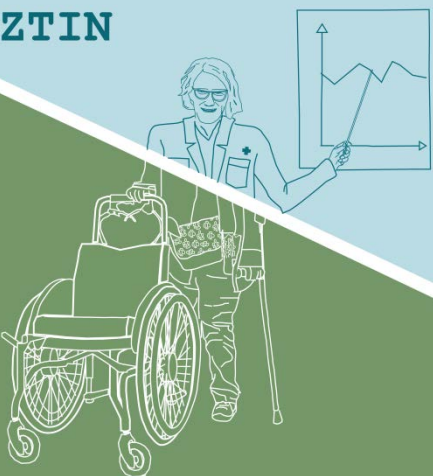


# Leben mit dem persönlichen Risiko

## Ferien







# Leben mit dem persönlichen Risiko



## Ferien







# Leben mit dem persönlichen Risiko

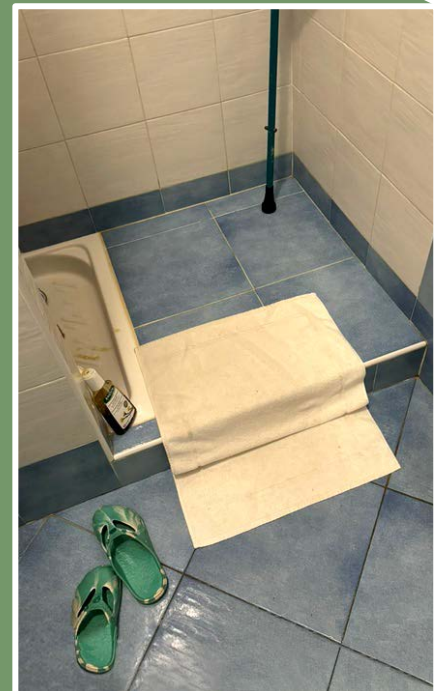
## Reisen





# Leben mit dem persönlichen Risiko

## Reisen



## **Therapeutische Ziele**

- Minimierung der Schmerzen
- Vorbeugung von Komplikationen (Frakturen, Deformierungen usw.)
- Sicherstellung der Mobilität
- Erhaltung der Autonomie

## Selbst-Management

Schmerz-  
manage-  
ment

Körper-  
Aktivität

Ernährung

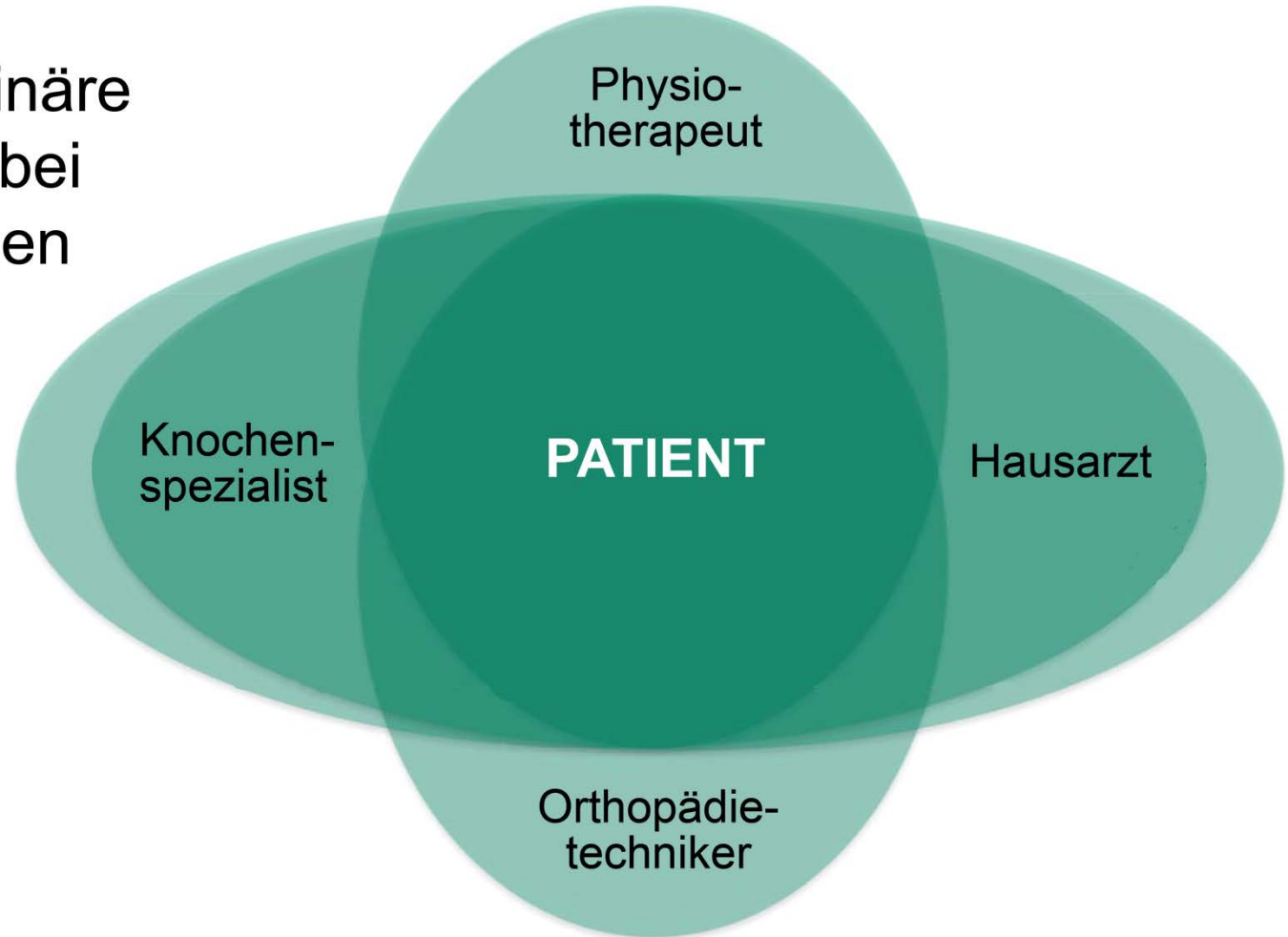
Erholung

## Patienten-Organisation

**Wichtig auch:**  
Familie, soziales Umfeld, Ärzteschaft und Vertreter  
anderer Berufe wie Physiotherapie, Sozialarbeit usw.



Interdisziplinäre  
Betreuung bei  
Erwachsenen  
mit OI



# Hochrisikosituationen für Menschen mit OI

## **Anästhesie-Risiken** erhöht:

- Atemwegs-Anomalien (Zähne!) und kardiopulmonale Verletzung durch Blutdruckmanschetten, Gefahr der Hyperthermie
- Spinalblockade nur bis zu einem gewissen Grad

## **Orthopädische Chirurgie:**

- Vermeidung von Deformitäten, intramedulläre Fixierung, zementfrei

## **Schwangerschaft:**

- Präeklampsie und Blutungen häufiger, mehr Früh-/Fehlgeburten



## Erwachsene mit OI müssen auf Notfälle vorbereitet sein

Hausarzt/Knochenspezialist

Medikation, Allergien, Intoleranzen, patienten-spezifische Information



### In 22 Sprachen

Ich habe Osteogenesis imperfecta (OI, Glasknochenkrankheit). Das bedeutet, dass meine Knochen leicht brechen. Doch OI betrifft nicht nur die Knochen, sondern das gesamte Bindegewebe. Bitte fragen Sie mich/meine Eltern/meine Begleitpersonen, bevor Sie mich bewegen, transportieren, untersuchen oder behandeln; befolgen Sie meine/ihre Anweisungen, wie Sie mich sicher behandeln und bewegen können.

### Wir möchten Sie auf Folgendes hinweisen:

- Bei Osteogenesis imperfecta können Frakturen leicht oder sogar spontan auftreten.

...

## Notfallausweis OI SG BOND



Persönliche Daten

Notfallausweis Osteogenesis Imperfecta (OI)

« Glasknochen-Krankheit »

Name

.....

Geburtsdatum

.....

Adresse

.....

Telefon / Mail

.....

Kontaktperson für Notfälle

.....

Überweisender Arzt für OI / Überweisender Chirurg

.....

Angaben zum Hausarzt (Name, Adresse, Telefon, Email)

.....

Mein Referenzzentrum für seltene Krankheiten

.....

Nofallausweis OI SG BOND Version 1 DE



**Ich habe Osteogenesis Imperfecta (Glasknochenkrankheit).  
Aus diesem Grund brechen meine Knochen häufig.  
Bitte befolgen Sie meine Anweisungen oder die meiner  
Begleitperson, mich mit größtmöglicher Sorgfalt zu  
transportieren.**

### Krankenwagenfahrer Bitte beachten Sie folgende Punkte:

Verabreichen Sie als erstes Schmerzmittel direkt über die Infusion.

Bei Patienten mit Osteogenesis Imperfecta können sehr leicht, manchmal sogar spontan, Brüche auftreten.

Die Symptome sind nicht immer offensichtlich; ein einfacher Schmerz kann ein Anzeichen für eine Fraktur sein.

Eine Fraktur kann auch durch eine einfache Untersuchung oder sogar ein leichtes Trauma (Anstoßen, leichter Stoß...) verursacht werden.

Brüche sind in der Regel schmerzhaft, aber das ist nicht immer der Fall.

Zur Ruhigstellung eines Bruchs ist es am besten, leichte Materialien zu verwenden.

Bitte berücksichtigen Sie meine Wahl des Krankenhauses für meine Behandlung.

### Notaufnahme Bitte beachten Sie folgende Punkte:

Bei Patienten mit Osteogenesis Imperfecta sollte man mit der Untersuchung und der Einleitung weiterer Massnahmen nicht lange warten.

Viele Patienten mit Osteogenesis Imperfecta sind auch taub.

In Anbetracht der vielen früheren Traumata muss die Angst ernst genommen werden.

**Auf keinen Fall sollten Sie den Bruch richten, da Sie dadurch weitere Schäden verursachen können.**

Nofallausweis OI SG BOND Version 1 DE



Es ist wichtig, dem Patienten zuzuhören, denn er ist der beste Spezialist für seine Krankheit.

Sobald sich der Patient beruhigt hat, sollte ein verantwortlicher Chirurg innerhalb von 12 Stunden mit ihm besprechen, ob ein konservativer oder operativer Eingriff angezeigt ist.

Das Gutachten/die Beurteilung eines Facharztes oder Chirurgen für Osteogenesis Imperfecta ist erforderlich.

Folgender Arzt ist in ihrem Zentrum für OI zuständig.....

### Chirurgie und Anästhesie: Bitte beachten Sie Folgendes

Bitte berücksichtigen Sie beim Stabilisieren des Patienten vorhandene Deformitäten.

Die Dosierung für medikamentöse Behandlungen und Anästhesie sollte sich an der Größe des Patienten orientieren und nicht an seinem Alter.

Achten Sie darauf, Unverträglichkeiten und Allergien zu besprechen.

Neigen Sie den Kopf während der Intubation sanft, um eine Zervikal Fraktur zu vermeiden.

Achten Sie auf die Trachealschleimhaut. Die Zähne sind brüchiger als bei einer normalen Person.

### Meine Wünsche für die Pflege

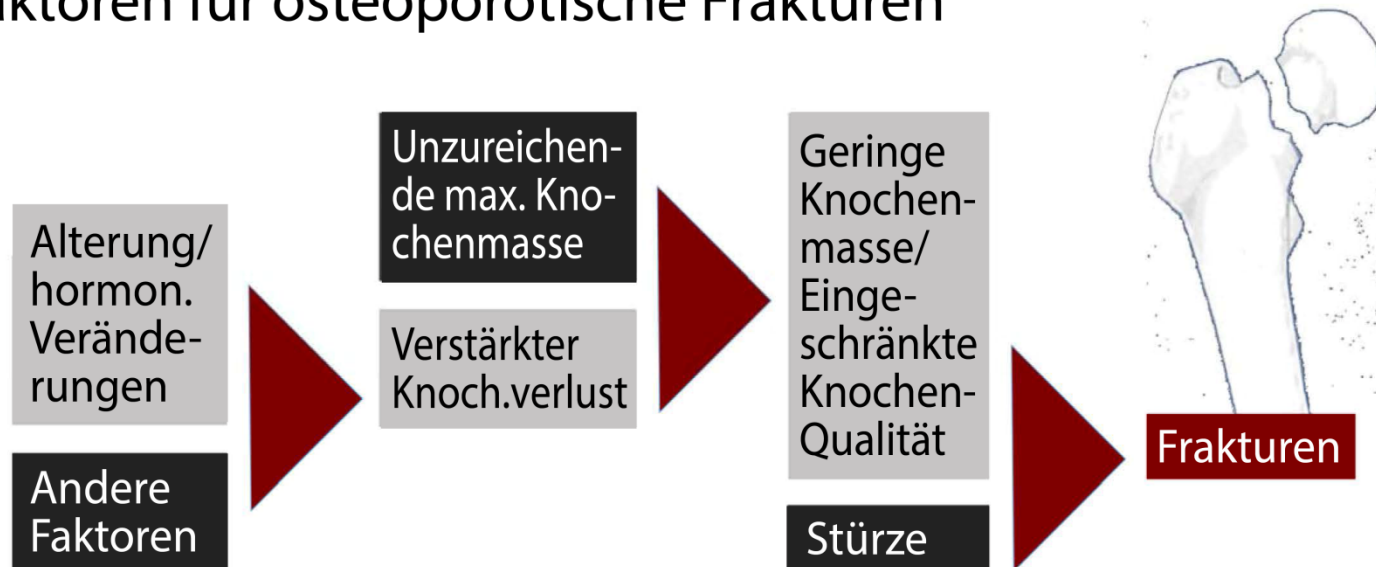
.....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....

Aktualisiert am .....

## **Untersuchungen für Erwachsene mit OI — was ist sinnvoll, und wann?**

- Knochenkontrolle einschliesslich DXA, idealerweise auch mit Remodeling-Marker im Blut alle 2-5 Jahre, je nach Klinik auch öfter
- Hörtest (Audiometrie) — je nach Klinik
- Ophthalmologischer Check-up — je nach Klinik
- Kardiovaskulärer Check-up (Kardiologe) — je nach Risikoprofil oder Befund
- Lungenfunktion (Hausarzt/Pulmonologe) — je nach Befund/Klinik

## Faktoren für osteoporotische Frakturen



Abgeleitet von Riggs BL 1988. Osteoporosis. In: Wyngaarden JB, Smith LH Jr, eds. Cecil Textbook of Medicine Philadelphia, WB Saunders, p1510

## **Mögliche Indikationen für eine knochenspez. Therapie**

- Unfallbedingte Wirbelfraktur oder Häufung von peripheren Frakturen
- Eindeutiger Knochenmineralverlust, **aber keine niedrige Knochendichte allein!**
- Berücksichtigung von BMD-unabhängigen Faktoren (analog zu den FRAX-Kriterien für Patienten > 50 Jahre)
- Ohne somatische Befunde: Schmerzen

## Knochenaufbau-Präparate

### KOMBINIERT

- SKLEROSTIN-AK  
(EVENTY)

### ANTIRESORPTIV

- RANKL-AK (PROLIA)
- BISPHOSPHONATE  
(ZOLEDRONAT, ALENDRONAT etc.)
- ÖSTROGEN (nur OB/GYN)
- SERM (EVISTA)

### KNOCHENBILDEND

- PTI-ANALOGA  
(FORSTEO, Generika, Biosimilare)

## Studie zum Endverlauf von Frakturen bei Erwachsenen mit OI — die TOPaZ-Studie



the TOPaZ trial

TERIPARATID, gefolgt von ZOLEDRONAT

vs.

STANDARDBEHANDLUNG  
(inkl. BISPHTHONATE)



## MIT OSTEONEKROSE (MR-ONJ) IN VERBINDUNG GEBRACHTE MEDIKAMENTE\*

### KOMBINIERT

- SKLEROSTIN-AK\*  
(EVENTY)

### ANTIRESORPTIV

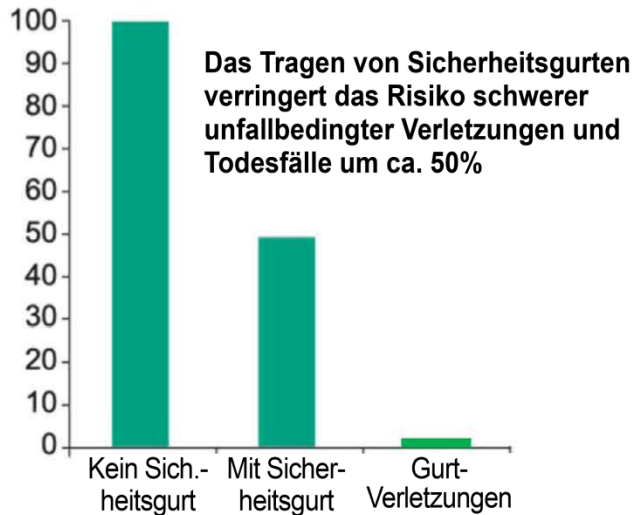
- RANKL-AK\* (PROLIA)
- BISPHOSPHONATE\*  
(ZOLEDRONAT, ALENDRONAT etc.)
- ÖSTROGEN (nur OB/GYN)
- SERM (EVISTA)

### KNOCHENBILDEND

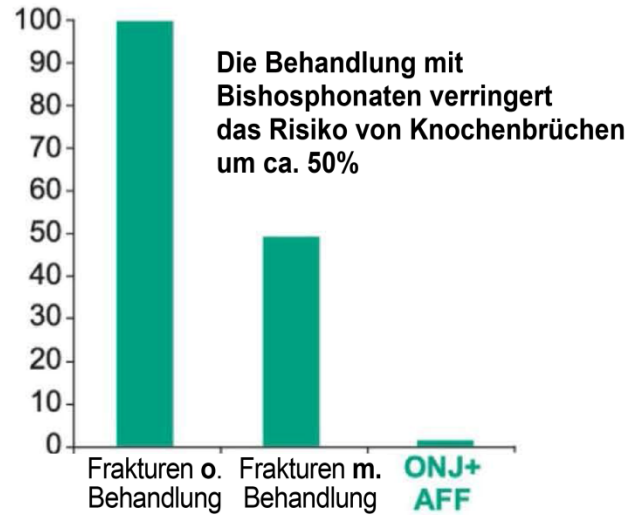
- PTI-ANALOGA  
(FORSTEO, Generika, Biosimilare)

# OSTEOPOROSE-BEHANDLUNG IST WIE DAS TRAGEN EINES SICHERHEITSGURTS

## Verletzte/Tote Str.verkehr



## Osteoporose-Brüche



Jährlich behandeln die Notaufnahmen etwa 2,3 Mo. Erwachsene infolge Verkehrsunfällen und etwa 2 Mio. wegen osteoporotischer Frakturen. Das Risiko von Verletzungen durch Sicherheitsgurte und Auswirkungen der Osteoporosebehandlung sind im Verhältnis zu den Vorteilen sehr gering. (Daten aus mehreren Quellen)

## OI im Erwachsenenalter — Schlussfolgerungen

- Interdisziplinäre Betreuung ist bei Bindegeweberkrankungen ein Muss — mit dem Fokus auf Autonomie und Schmerz-Selbstmanagement.
- Regelmässige körperliche Aktivität, optimierte Zufuhr von Vitamin D/Kalzium/Eiweiss.
- Frakturrisiko ausschlaggebend für den Einsatz von Medikamenten. Sequentielle statt endlose Behandlung mit antiresorptiven Präparaten.



# Hilfsmittel





# Energy4OI Evaluation

Welkom!







# Energy 4 OI - Team



Tahné van Wonderen  
**Communication!**



Sander Colijn  
**Project leader**



Dagmar Mekking  
**Director Care4BrittleBones**



Dr. A. LoMauro, Politecnico  
**Researcher**



Sara Artusi  
**Physiotherapist & researcher**



Peter Mekking  
**Technical support**

**Focus:**  
Project based: Coordination & Motivation

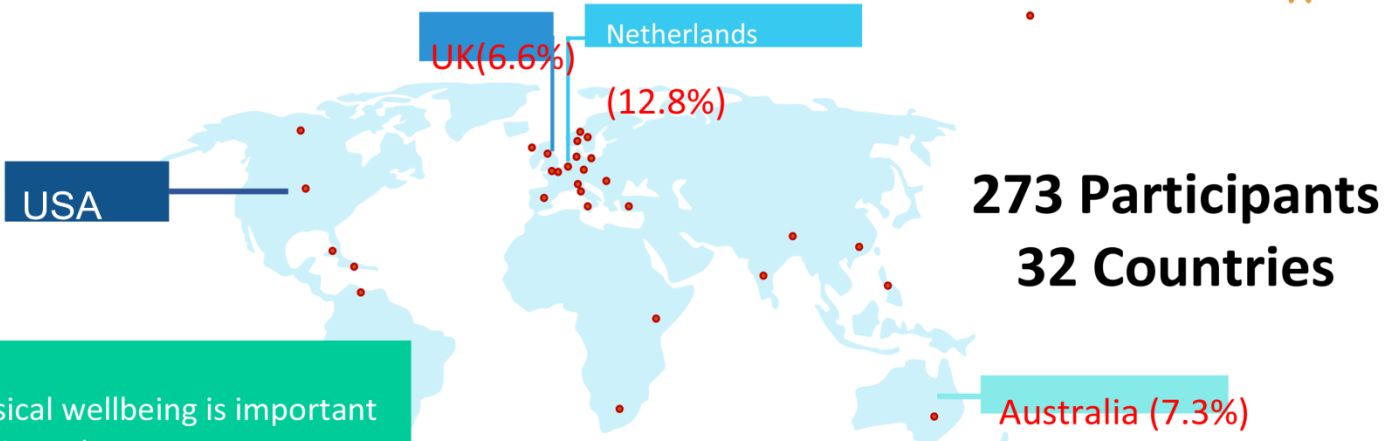
**Focus:**  
Medical & Scientific



Isala-Team



# Care4BrittleBones Survey 2021 "Physical Wellbeing for OI"



**Results**

- Physical wellbeing is important
- Motivated
- But not yet that active

There are a lot of different barriers  
-> Fitness App for people with OI





## ENERGY4OI: Goals of this project

- Making exercise and physical activity more accessible to everyone with OI
  - So that everyone can flexibly and safely do exercises at home in their own time that are safe for people with OI
- Testing a fitness app specifically designed for people with OI
  - Safety
  - Accessibility
  - Effectiveness





# Spezielle Risiko-Situationen

- Stress, Zeitdruck
- Übermut
- Übermüdung
- «Sportliches» Training
- Sexuelle Begegnungen



# Sexualität

## AnnBett Kirkebæk





# Risiko vs Gefahr

Ein **RISIKO** kann man bis zu einem gewissen Grad selbst managen.

Einer **GEFAHR** muss man ausweichen (Bsp. Bergsturz).



# Stress

Das beste Mittel  
gegen Stress hat  
vier Buchstaben:

# NEIN

Ansgar Simon Freigericht

ÄRZTIN

OI-BEHINDERTE



DANKE !



ZENTRUM FÜR  
SELTENE  
KRANKHEITEN

**INSELSPITAL**  
UNIVERSITÄTSSPITAL BERN  
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BERNE