

Osteogenesi imperfetta

Codice di esenzione: **RNG060**

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

Malattia genetica dovuta a un'anomalia della matrice extra-cellulare che comporta fragilità ossea e ridotta resistenza al carico meccanico con conseguenti fratture anche spontanee e iperlassità articolare variabile.

Sulla base di mutazioni genetiche e manifestazioni cliniche diverse ne sono stati identificati vari tipi (I-II-III-IV, ecc.). Le forme gravi comportano deformità scheletriche, deficit staturale, sclere blu o grigie, sordità, dentinogenesi imperfetta.

La causa è da ricercarsi in mutazioni genetiche a carico dei geni COL1A1 (17q21.33) e COL1A2 (7q21.3) che codificano per le catene alfa1 e alfa2 del collagene tipo I, principale componente della matrice extracellulare delle ossa e della cute.

Manovre da non effettuare

Il bambino con osteogenesi imperfetta che giunge in pronto soccorso con una sindrome dolorosa e/o assenza di movimento di un arto potrebbe avere una frattura, anche conseguente a un trauma leggero, a carico di ossa lunghe, costole o vertebre.

In tal caso:

- siate molto prudenti durante ogni tipo di manipolazione, soprattutto se è necessario spogliare il paziente

- non mobilizzate bruscamente il bambino
- mantenete bene l'asse del rachide nel lattante afferrandolo sotto la testa e le natiche mantenendo la schiena in asse
- prestate attenzione a predisporre un ambiente sicuro (letti a sbarre foderati di gommapiuma per i bambini in modo da evitare ogni tipo di shock)
- se è necessaria intubazione, tenete conto della fragilità della cerniera cervicale e dell'arcata dentale che possono essere associate alla malattia, effettuate manipolazioni delicate al momento del posizionamento
- fate attenzione al rischio di lesione dell'omero con il bracciale dello sfigmomanometro
- prevedete diverse procedure di approccio per il rischio emorragico

Il materiale per l'immobilizzazione deve essere sempre disponibile e utilizzato, possibilmente, da un persona qualificata (fisioterapisti, ortopedici, ecc.).

Arto superiore: doccia che va dalla spalla alla mano e che mantiene il gomito piegato ad angolo retto. L'immobilizzazione deve essere completata con un bendaggio gomito-corpo.
Arto inferiore: stecca posta lateralmente lungo il torace e fino al piede.

Osteogenesi imperfetta

Effettuate una trazione leggera e regolate lungo l'asse dell'arto, da entrambi i lati dell'area fratturata, per tamponare la deformazione prima di porre il materiale per l'immobilizzazione.

Verificate sensibilità, colore e calore dell'estremità per escludere l'assenza di compressione vascolare o di disturbi neurologici.

Se la sintomatologia dolorosa lo richiede, somministrate analgesici la cui scelta è in relazione all'entità del dolore: paracetamolo, ibuprofene e all'occorrenza anche morfina per os alla dose di 0.5 mg/kg (max 20 mg) da continuare se la sintomatologia lo richiede a 0.2 mg/kg ogni 4 ore.

Interazioni con i farmaci

Non esistono controindicazioni farmacologiche. Sarebbe però prudente evitare farmaci associabili a rischio emorragico tenendo conto della fragilità vascolare associata all'osteogenesi imperfetta.

Comorbilità possibili

Scompenso cardiaco destro che può complicare l'insufficienza polmonare progressiva nelle osteogenesi imperfette di tipo II e di tipo III.

Prolasso della mitrale (2% dei casi).

Dilatazione dell'anello aortico (10% dei casi),

senza rigurgito valvolare.

Numerose alterazioni neurologiche soprattutto in soggetti con deformità scheletriche gravi. Idrocefalo, invaginazione dell'arteria basilare con compressione del tronco encefalico.

Compressione del tronco encefalico che può causare sia disturbi sensitivi che deficit della funzionalità respiratoria.

Cefalea con nevralgia trigeminale, dovuta a un aumento della pressione endocranica, conseguente a deformità della base del cranio può verificarsi nell'osteogenesi imperfetta di tipo III.

Sindromi da intrappolamento nervoso, secondarie a lesioni radicolari dovute ai cedimenti somatici o alla scoliosi.

Insufficienza polmonare, problema principale per i neonati con forma letale e per i pazienti affetti da forme gravi con accentuata scoliosi.

La situazione può essere complicata dalla presenza di *pectus carinatum* o *excavatum*.

Un'insufficienza polmonare neonatale può essere secondaria alla presenza di fratture costali, con alterazione dei muscoli respiratori o con infezioni. Altra causa di insufficienza polmonare nell'osteogenesi imperfetta grave di tipo III è l'ipoventilazione alveolare, secondaria a compressione midollare per invaginazione dell'arteria basilare.

Sindrome restrittiva polmonare
(nell'osteogenesi imperfetta di tipo III) per
grave scoliosi associata a un diminuito volume
della gabbia toracica.

Osteogenesi imperfetta

Condotta assistenziale

Fragilità ossea e ridotta resistenza al carico meccanico con fratture anche spontanee e iperlassità articolare variabile. Deformità scheletriche, deficit staturale, sclere blu o grigie, sordità, dentinogenesi imperfetta

Interazioni con farmaci

Evitate se possibile farmaci associabili a rischio emorragico a causa della fragilità vascolare

Comorbidità possibili

- Cardiopatia (scompenso cardiaco destro, insufficienza polmonare progressiva, prolasso della mitrale, dilatazione dell'anello aortico)
- Difficoltà respiratoria (idrocefalo, compressione del tronco encefalico, fratture costali, scoliosi, deformità del torace, infezioni)
- Alterazioni neurologiche in soggetti con deformità scheletriche gravi
- Idrocefalo, invaginazione dell'arteria basilare con compressione del tronco encefalico
- Cefalea con nevralgia trigeminale, dovuta a un aumento della pressione endocranica
- Sindromi da intrappolamento nervoso, secondarie a lesioni radicolari dovute ai cedimenti somatici o alla scoliosi

Manovre da non effettuare

- Effettuate manipolazioni prudenti e delicate, non mobilizzate bruscamente il paziente
- Mantenete bene l'asse del rachide nel lattante afferrandolo sotto la testa e le natiche, mantenendo la schiena in asse
- Predisponete un ambiente sicuro (letti a sbarre foderati di gommapiuma)
- Se intubate, tenete conto della fragilità della cerniera cervicale e dell'arcata dentale
- Fate attenzione al rischio di lesione dell'omero con il bracciale dello sfigmomanometro
- Prevedete diverse procedure di approccio per il rischio emorragico

In caso di immobilizzazione

- Arto superiore: doccia che va dalla spalla alla mano e che mantiene il gomito piegato ad angolo retto. L'immobilizzazione deve essere completata con un bendaggio gomito-corpo
- Arto inferiore: stecca posta lateralmente lungo il torace e fino al piede
- Effettuate una trazione leggera e regolare lungo l'asse dell'arto, da entrambi i lati dell'area fratturata, per tamponare la deformazione prima di porre il materiale per l'immobilizzazione
- Verificate sensibilità, colore e calore dell'estremità per escludere disturbi vascolo-nervosi
- Somministrate analgesici se necessario