

DER DURCHBRUCH

01/2006

www.OI-Gesellschaft.de

AKTUELLES THEMA

Älter werden mit OI

Seminar-Anmeldeschluss 16. Januar 2006, Seite 51

Ina Reinhold:
**Jeder muss seinen
speziellen Weg
finden**

„Kall“ Henn
Fast 50 Jahre OI

Serie:
**Kinderorthopädie
Berlin-Buch**

REHACare:
**OI-Boxmeister-
schaft**

Im Zeitraum **1995-2003** wurden in Finnland **299 Patienten** mit OI untersucht, was einer Häufigkeit von 5,74 Betroffenen pro 100.000 Einwohner entspricht.

Bei **183 Patienten** wurde eine Untersuchung der Hörfähigkeit (Audiometrie) durchgeführt. Davon waren **46 Kinder und 137 Erwachsene**. Bei den Erwachsenen wurden das Ergebnis von Operationen am Mittelohr, Erkrankungen des Gleichgewichtsorgans (Vestibularsystem) und ein Zusammenhang zwischen genetischer Veränderung und Schweregrad der Erkrankung untersucht (Genotyp - Phänotyp - Korrelation). Gleichzeitig wurde bei diesen Patienten nach der zu Grunde liegenden genetischen Veränderung gesucht.

Eine Schwerhörigkeit kann bereits bei Kindern auftreten und wird bei **58%** der Erwachsenen gefunden. Annähernd 20% der Erwachsenen schätzen ihre eigene Hörfähigkeit falsch ein. Patienten mit allen Formen einer OI können von einer Schwerhörigkeit betroffen sein. Diese tritt jedoch eher bei Patienten mit einem Typ I oder III als bei Patienten mit einem Typ IV auf. Eine Schwerhörigkeit durch eine Störung der Nerven kommt bevorzugt bei Patienten mit einer OI Typ I vor. Da es für die Verhinderung von Spätfolgen entscheidend ist, eine beginnende Schwerhörigkeit früh zu entdecken, um Beeinträchtigungen der Patienten im Alltag zu verhindern, sollte bei allen Kindern **ab dem 10. Lebensjahr alle 3 Jahre** eine Untersuchung der Hörfähigkeit durchgeführt werden.

Eine Störung des Gleichgewichtsorgans ist bei OI häufig. Eine Schädigung des Innenohres scheint der häufigste Grund für Schwindelattacken zu sein. Gelegentlich werden Schwindelattacken durch eine so genannte **„Basiläre Impression“** (Einengung des Rückenmarks am Übergang vom Gehirn zum Rückenmark durch eine zu enge Hinterhauptöffnung) verursacht. Schwin-

delattacken können aber auch ohne eine „Basiläre Impression“ auftreten.

Die Anatomie des Innenohrs unterscheidet sich bei OI-Patienten von der bei Patienten mit einer **Otosclerose** insbesondere durch eine dicke und stark durchblutete Schleimhaut mit starker Blutungsneigung und besonders verletzliche Knochenstrukturen am Stapes (einer der Knochen im Innenohr). Diese anatomischen Besonderheiten können bei einer Operation zu Komplikationen führen.

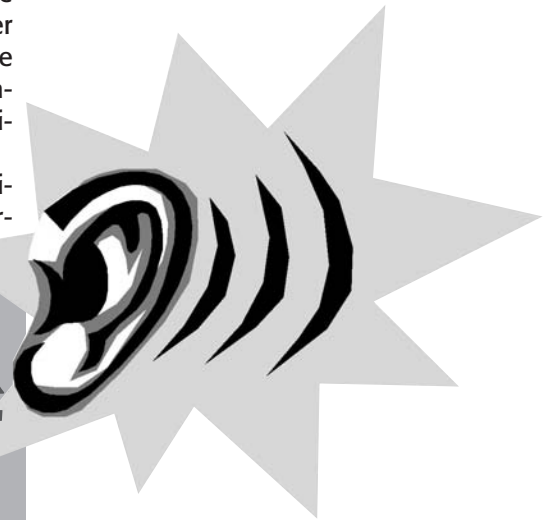
Eine sorgfältige Unterscheidung zwischen einer OI-bedingten Schwerhörigkeit und einer Schwer-

Mutationen im **COL1A1** oder **COL1A2** Gen wurden bei **49 Patienten** nachgewiesen, was **41,1%** der finnischen OI-Betroffenen entspricht. Die Mutation ist korreliert mit dem OI-Typ, wobei **„Null-Mutationen“** meist zu einem **OI-Typ I** führen. Punktmutationen, die über eine **Änderung der Aminosäure Glycin**

SCHWERHÖRIGKEIT bei OI Eine Untersuchung in Finnland

Von **Kaija Kuurila-Svahan et al - Zusammenfassung eines Vortrags bei der 9. Internationalen Wissenschaftlichen OI-Konferenz**

Übersetzt von **U. Wallentin und Dr. O. Semler**



zu einer defekten Produktion von **pro_2(I)** führen, verursachen meistens eine **OI Typ I** oder **Typ IV**. Weder das mutierte Gen noch der Typ der Mutation besagen etwas über die Wahrscheinlichkeit oder die Ausprägung der Schwerhörigkeit. Die Schwerhörigkeit bei OI beruht offensichtlich auf einer Vielzahl von Faktoren, von denen unbekannt genetische Veränderungen und Umwelteinflüsse nur einige sind.

hörigkeit bei Otosclerose ist Grundvoraussetzung für eine erfolgreiche operative Therapie. Darüber hinaus scheint die Verbesserung der Hörfähigkeit von Patienten, die in einem spezialisierten Zentrum mit erfahrenen Chirurgen, die mehrere Operationen pro Jahr durchführen, eher möglich zu sein als bei Patienten, die in anderen Kliniken operiert wurden.

Neues von der OIFE und deren Mitglieder-versammlung 2005 in der Schweiz



Es berichtet Ute Wallentin

Im vergangenen September trafen sich fast 20 Vertreter von vierzehn OIFE-Mitgliedern für ein verlängertes Wochenende in einem kleinen Bergdorf bei Luzern zur alljährlichen Mitgliederversammlung. Gleichzeitig hielten sich etwa 30 Schweizer OI-ler dort zu ihrem Herbstwochenende auf - sie müssen sich so „europäisch“ wie selten gefühlt haben.

Die OIFE hatte 2005 die OI-Gesellschaft „Glassy Bones“ aus Georgien als 18. Mitglied aufgenommen und so waren wir alle diesmal besonders gespannt auf die beiden neuen georgischen Delegierten Khatuna und Tamara. Und unsere Erwartungen wurden sogar noch übertroffen: beide erwiesen sich als sympathische, hübsche und sehr zielstrebige junge Frauen (beide engagierte Ärztinnen, Khatuna hat einen Sohn mit OI und gründete deswegen vor 3 Jahren die sehr erfolgreiche georgische OI-Gesellschaft und sorgte für gute medizinische Versorgung der bereits 35 ihr bekannten OI-Kinder in Georgien). Beide Frauen beteiligten sich von Anfang an sehr interessiert und mit eigenen Ideen und Vorschlägen an den Diskussionen der drei Tage. Khatuna beeindruckte uns zudem durch ihre vielseitigen Sprachkenntnisse: sie hatte innerhalb weniger Jahre beinahe fließend Deutsch gelernt, weil sie anfangs mit ihrem Sohn David zur Behandlung nach Deutschland kam und nachdem sie vor zwei Jahren um die Aufnahme in der OIFE gebeten hatte, begann sie



noch Englisch zu lernen, welches sie nun ebenso flüssig verwendete! Eine unglaubliche Frau und eine Bereicherung für die OIFE in jeder Hinsicht.

Auch aus Spanien waren zwei neue Vertreterinnen angereist, Miriam (neue OIFE-Delegierte und glückliche Mama eines kleinen, energischen OI-Jungen) und Vanessa, die Sozialarbeiterin von AHUCE in Madrid. Marko, der kroatische „OI-Botschafter“, hatte erstmals seit vielen Jahren die Möglichkeit bekommen teilzunehmen und wir alle genossen das Wiedersehen mit ihm sehr!

Wieder einmal fanden wir alle, ob alte oder neue OIFE-Delegierte, sofort einen „Draht“ zueinander und der Gesprächsstoff ging uns vom ersten bis zum letzten Moment nie aus. Ich konnte von meinen Erfahrungen bei der Wissenschaftlichen OI-Konferenz in den USA berichten, Taco van Welzenis erzählte vom ersten Internationalen OI-Jugendwochenende im Juni in Holland. Über 30 junge Leute aus fünf verschiedenen Ländern, einige auch aus Deutschland, hatten daran teilgenommen und viel Spaß gehabt.

Wir mussten große Disziplin aufbringen, um die eigentliche Mitgliederversammlung mit viel zu vielen Tagesordnungspunkten, die aber alle besprochen werden mussten, durchzuhalten. Allzu oft wären wir gerne abgeschweift und hätten uns an verschiedenen Stellen lieber so miteinander unterhalten oder uns „heiße“ Diskussionen geliefert.

Aber auch so entstanden neue Ideen, die in den kommenden Monaten umgesetzt werden:

Für die vielen Anfragen einzelner OI-Familien aus aller Herren Länder wurde ein „Sozialkomitee“ gegründet, um die zunehmende Arbeit auf mehr Schultern zu verteilen.

Manchmal geschehen kleine „OI-Wunder“ auf merkwürdigen Umwegen: einem ganz extrem stark betroffenen OI-Mädchen aus der pakistanischen Hauptstadt Karachi konnte beispielsweise erst durch Vermittlung der OIFE zu kostenlosen und erfolgreichen Operationen seiner stark verbogenen Arme und Beine verholfen werden, weil es der Familie nur durch diesen „Umweg über Europa“ gelang, einen qualifizierten OI-Spezialisten in der eigenen Stadt zu finden.

OI-Kindern in Bulgarien wird nun von amerikanischen OI-Familien gehol-



fen, seit Maria Barbero und ich eine amerikanische Ärztin und „OI-Mom“ in Kontakt mit einem bulgarischen Kinderorthopäden bringen konnte, der sich über eine deutsche Firma und die OI-Gesellschaft an die OIFE gewandt hatte, um seinen kleinen OI-Patienten helfen zu können.

Im Februar 2006 wird in Quito, der Hauptstadt von Ecuador, der erste Lateinamerikanische OI-Kongress stattfinden, zu dem auch eine kleine OIFE-Delegation reisen wird. Gleichzeitig treffen sich dort Vertreter der etwa ein Dutzend südamerikanischen OI-Gesellschaften. Sie diskutieren derzeit die Gründung einer ähnlichen Dachorganisation für Lateinamerika, wie es die OIFE in Europa ist. Zwei Ärzte aus Kanada und Spanien



werden einige Tage ihres Ecuador-Urlaubs dazu verwenden, um bei mehreren ecuadorianischen Kindern Teleskopnagelungen vorzunehmen. Hierzu wurden und werden seit Herbst 2005 auch in Deutschland Spenden gesammelt. Wir freuen uns schon sehr auf diese Reise mitten im deutschen Winter, obwohl sie nicht „ohne“ sein wird: Quito liegt auf fast 3000 Höhenmetern, ist ein nicht ganz unproblematisches Reiseland und wir lernen seit längerem fleißig Spanisch, um uns auch mit den dort anwesenden OI-Familien unterhalten zu können. Zudem müssen wir für den langen Flug und die eine Woche nicht wenig zahlen. Aber es wird sich sicher lohnen!

Die italienische AsItOI regte an, 2006 erstmalig ein internationales „Thematisches OI-Seminar“ für Ärzte zum Thema „Operative Eingriffe bei OI an

Röhrenknochen und Wirbelsäule“ in Rom zu veranstalten. Dieses Seminar wird nun übrigens tatsächlich am Wochenende nach Pfingsten stattfinden, die Einladungen gingen kürzlich an alle interessierten Ärzte hinaus.

Die OIFE-Mitgliederversammlung und das gesamte Wochenende in der Schweiz werden in der Chronik der OIFE wohl immer zu den harmonischsten und konstruktivsten Treffen überhaupt zählen. Dazu trugen sicher auch die so herzlichen und gastfreundlichen Schweizer bei, die sich auch durch ihre selbstverständliche Mehrsprachigkeit einfach mit jedem verständigen zu können scheinen.

Ute Wallentin
Tel.: 0951 / 60 33 16
e-m: office@oife.org

Seminar „Älter werden mit OI“ in Bad Pyrmont

17. 02. – 19. 02. 2006
Info unter 069 / 854073

•ANMELDEFORMULAR•
rechte Seite

Themenschwerpunkt unseres vierten Bad Pyrmont Seminars :
**MEDIZINISCH-THERAPEUTISCHE
VERSORGUNG VON
ÄLTEREN OI-BETROFFENEN**

Veranstaltungsort:

Der Fürstenhof,
Klinik für Stoffwechselkrankheiten
des Skelettsystems, Endokrinologie,
Orthopädie und Gynäkologie,
Am Hylligen Born 7,
31812 Bad Pyrmont

Unterbringung:

Hotel Fürstenhof und Parkpalais,
Am Hylligen Born 1,
31812 Bad Pyrmont

Seminarpauschale

für Mitglieder (und deren
Begleitperson) **je 100,00 EUR**

Seminarpauschale

für Nichtmitglieder (und deren
Begleitperson) **je 130,00 EUR**

**Physiotherapeuten-
seminar in Berlin**
17. 03. - 19. 03. 2006

**Mobilitätswochenende
in Berlin**
25. 05. - 28. 05. 2006

Raus aus dem Haus, rein in die Großstadt !

Hast du Lust, Tricks und Kniffe zu erlernen, die den Alltag mit deinem Gefährt erleichtern? Dann bist du beim Mobi-Wochenende in Berlin genau richtig!

Zusammen mit anderen jugendlichen RollstuhlfahrerInnen kannst du Berlin erkunden, Bordsteine überwinden, öffentliche Verkehrsmittel testen u. v. m. Mit Klaus Herzog, Fachwart im Bereich Jugendsport im Deutschen Rollstuhl-Sportverband, kannst du die Stadt kennen lernen. Neben einem Wochenende voller Aktivitäten wird auch viel Zeit bleiben für Gespräche über Themen wie selbständiges Wohnen, Mobilität zu Hause und in der Arbeit. Das Mobilitätswochenende ist für Jugendliche und junge Erwachsene der DOIG im Alter ab 16 Jahren konzipiert.

Zu den Kosten:

Die Anreise erfolgt individuell auf eigene Kosten (Abholung vom Bahnhof Zoo ist bei vorheriger Absprache kein Problem!).

Teilnahmebeitrag:

für DOIG-Mitglieder **60.- EUR**,
für Nichtmitglieder **100.- EUR** und ist vor Ort zu entrichten. Darin enthalten sind: Übernachtungen mit Frühstück sowie Kosten, für Sightseeing. Eine Begleitperson ist herzlich willkommen und selbstverständlich vom Teilnahmebeitrag befreit, doch wir bitten, auf Elternteile als Begleitpersonen zu verzichten und sind auch gerne bereit, OI-erfahrene Helfer zu organisieren. Andere Begleitpersonen, wie z.B. interessierte Freunde, sind ebenfalls herzlich willkommen und entrichten den fälligen Teilnahmebeitrag.