

## Nella vita quotidiana...

- evitare cadute accidentali, soprattutto nell'ambiente domestico
- in età pediatrica è fondamentale seguire una dieta e il regolare esercizio fisico per evitare l'obesità, migliorare il raggiungimento del picco di massa ossea e la forza muscolare
- un elemento essenziale che condiziona in modo importante l'efficacia dei farmaci oggi disponibili per aumentare la massa ossea e ridurre il rischio di fratture è l'aderenza del paziente alle prescrizioni mediche

## Contatti

- 055.794.8021 dal lunedì al venerdì ore 7:30 - 8:30
- 055.794.6309 (colloquio con i medici: martedì dalle 14:00 alle 15:00)

## Prenotazioni

- 055.794.8000 dal lunedì al venerdì ore 7:30 - 14:30



UO Comunicazione  
Redazione Web  
© AOU Careggi, Firenze

Febbraio 2023  
i/1002/04a

Azienda  
Ospedaliero-Universitaria  
Careggi

Sede Legale:  
Largo G.A. Brambilla, 3  
50134 - Firenze

Centralino:  
Tel. 055.794.111

[aouc@aou-careggi.toscana.it](mailto:aouc@aou-careggi.toscana.it)

[aoucareggi@pec.it](mailto:aoucareggi@pec.it)

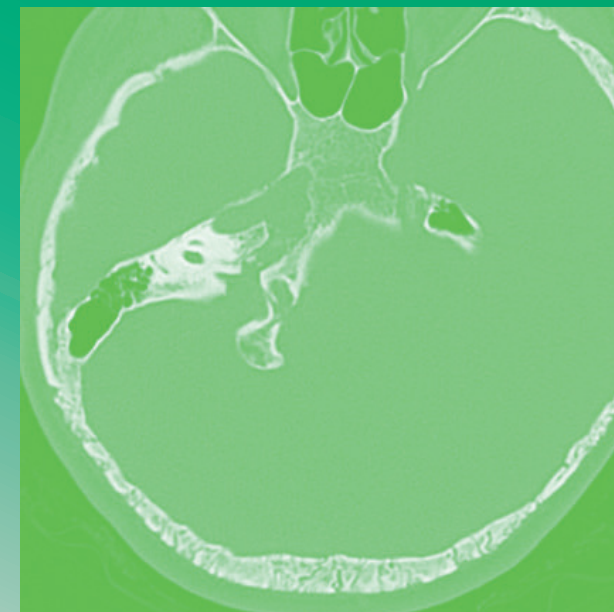
Ufficio Relazioni  
con il Pubblico:  
Tel. 055.794.7790

[urp@aou-careggi.toscana.it](mailto:urp@aou-careggi.toscana.it)

# infoPAZIENTE

## Guida al percorso di diagnosi e cura

SOD Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo



# OSTEOGENESI IMPERFETTA



Azienda  
Ospedaliero  
Universitaria  
Careggi



[www.aou-careggi.toscana.it](http://www.aou-careggi.toscana.it)

## **Cos'è**

L'osteogenesi imperfetta, detta anche malattia delle ossa fragili, è un disordine ereditario caratterizzato da fragilità dello scheletro che va incontro a fratture in seguito a traumi lievi o senza una causa apparente.

Negli Stati Uniti d'America sono affetti da questa malattia tra i 25.000 e i 50.000 soggetti, con un'incidenza di 1 su 12.000-15.000 nati, con uguale frequenza tra i due generi e tra le diverse etnie. In Italia la sua prevalenza è stimata tra 1 su 10.000 e 1 su 20.000 nascite.

La malattia è stata classificata prendendo in considerazione i parametri clinici, radiologici e genetici, in 4 forme maggiori (I-IV, da Sillence e colleghi). In una patologia così particolare, con uno spettro così ampio di severità clinica e variabilità molecolare, ogni tentativo di creare una classificazione risulta inevitabilmente incompleto e imperfetto e non sarà in grado di poter predire la storia evolutiva della malattia in ogni paziente.

Negli ultimi anni sono state identificate altre varianti della malattia che hanno modificato la classificazione di Sillence, aggiungendovi altri tipi: tipo V, VI, VII, VIII.

## **Come si presenta**

Si presenta in maniera molto variabile: da forme lievi con normale statura, assenza di deformità e normale speranza di vita, a forme letali nel periodo perinatale.

Le persone con forme gravi possono subire centinaia di fratture nell'arco della vita e numerose complicanze.

Oltre alla fragilità ossea la malattia può presentare:

- ➔ sclere di colore più scuro del normale, tendente al blu o al grigio, presenti nel 50% dei casi
- ➔ deformità scheletriche che includono anomalie delle costole (petto escavato o petto carenato), incurvamento delle ossa lunghe, compressione vertebrale, deviazioni del rachide come scoliosi o lieve cifosi, anomalie della forma del cranio
- ➔ denti trasparenti e fragili (dentinogenesi imperfetta) tendenti alla frattura, colpisce il 50% dei casi, soprattutto le forme severe

- ➔ circonferenza cranica superiore alla media o rispetto alla costituzione corporea
- ➔ chiusura delle fontanelle a volte ritardata
- ➔ perdita dell'udito con esordio in età giovanile o adulta
- ➔ lunghezza degli arti superiori e/o inferiori e statura talvolta ridotti rispetto ai coetanei sani
- ➔ il torace del bambino può essere corto rispetto agli arti a causa della compressione delle vertebre (torace "a botte")
- ➔ sviluppo neuromotorio ritardato a causa delle fratture, dell'ipotonìa e del dolore muscolare

## **Percorso diagnostico-terapeutico**

La diagnosi, il trattamento e il follow-up della persona affetta da osteogenesi imperfetta richiedono un approccio multidisciplinare e l'intervento di diversi specialisti.

La diagnosi clinica, a volte difficile nei bambini con forme lievi, si avvale di un'accurata storia familiare e personale del paziente, incluse le informazioni sulla vita intrauterina e la nascita, un attento esame obiettivo e il test genetico.

La diagnosi e i follow-up prevedono:

- esami ematochimici
- esami strumentali come densitometria ossea computerizzata (DXA) Trabecula Bone Score (TBS) Bone Strength Index (BSI), morfometria DXA, Densitometria della colonna e del femore con metodica R.E.M.S.
- valutazione audiologica ogni due anni
- valutazione cardiologica/respiratoria, elettrocardiogramma, ecocardiogramma, spirometria ogni due anni
- valutazione oculistica ogni due anni
- valutazione odontoiatrica ogni anno, per l'identificazione di dentinogenesi imperfetta o cisti ossee
- valutazione fisiatrica, soprattutto nelle forme più severe
- valutazione ortopedica in caso di intervento o biopsia ossea

Alcuni bambini richiedono un supporto logopedico per migliorare il controllo della muscolatura del cavo orale.