

استئوزنز ایمپرکتا یا استخوان سازی ناقص بیماری ژنتیکی مادرزادی است که در آن استخوان بسیار ترد و شکننده میشود. افراد مبتلا به این بیماری در طول عمر خود دچار شکستگی های متعدد میشوند . صلبیهاغلب بیماران آبی رنگ است . در استئوزنز ایمپرکتا ژن خاصی در بدن کار خود را به خوبی انجام نداده و پروتئین خاصی به نام کلاژن تیپ یک به درستی ساخته نمی شود. هفتاد درصد بیماران به شکل توارث از والدین بیماری را به ارث میبرند.

### انواع

نوع ۱ : این نوع شایعترین و خفیف ترین نوع بیماری است. تغییر شکلی در استخوان این افراد وجود نداشته یا تغییر شکل کمی وجود دارد ولی استخوان ها شکننده بوده و به راحتی شکسته میشوند. دندان های این بیماران به راحتی پوسیده و شکسته میشوند. رنگ سفیدی چشم این بیماران ممکن است به آبی یا خاکستری متمایل شود.

نوع ۲ : این نوع شدیدترین نوع بیماری است. اغلب این بیماران با شکستگی بدنیا میآیند. قد این بیمار ان کوتاه است. ممکن است رنگ سفیدی چشم آنها تغییر کند. این بیماران ممکن است دچار تغییر شکل در ستون فقرات، مشکلات تنفسی شوند. دندان های این بیماران هم اغلب شکننده است.



نوع ۳ : این بیماران هم شکستگی های متعدد پیدا میکنند. معمولاً با شکستگی بدنیا می آیند. قدشان کوتاه و رنگ سفیدی چشم آنها متمایل

به آبی است. بیماران ممکن است دچار تغییر شکل در ستون فقرات، مشکلات تنفسی شوند. دندان های این بیماران هم اغلب شکننده است.

نوع ۴ : شدت متوسط دارد. استخوان به راحتی میشکند. رنگ سفیدی چشم طبیعی است. ممکن است قد کوتاه و دندان های شکننده داشته باشند. تغییر شکل و دفرمیتی استخوان کم یا متوسط است.

### علائم

اصلیترین علامت، استخوان نرم و شکننده است. پوست ممکن است نازک و آتروفیکشود و حتی نور را عبور دهد و دندان ها مستعد پوسیدگی و شکستن شوند و یک رنگ غیر عادی از زرد کهربایی تا خاکستری مایل به آبی دارند. وقتی ملتحمه آبی رنگ بروز میکند، یک خصوصیت ویژه بیماری است و در ۹۰ درصد بیماران دیده میشود. سایر علائم شامل کاهش شنوایی که مکن است در طی دومین تا سومین دهه زندگی شروع شود و ضایعات قلبی عروقی هستند.

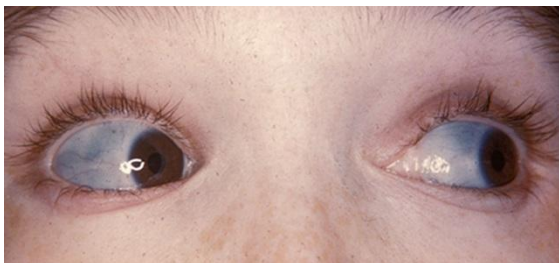
### درمان



دانی

مرکز آموزشی درمانی نمازی  
واحد آموزش ضمن خدمت

## استئوزنر ایمر فکتا



PT-HO-137

گردآورنده: فاطمه آزادیکارشناس ارشد پرستاری

بازنگری: اشرف معما ریزاده کارشناس ارشد NICU

استاد علمی: دکتر زهره کریمی زاده فوق تخصص

غدد اطفال

۱۳۹۵

وقتی استخوان شکسته میشود باید بطور مناسبی با گچ یا بریس درمان شود بیمار باید تشویق شود تا هرچه زودتر راه برود. استراحت طولانی مدت استخوان های وی را ضعیف تر کرده و احتمال شکستگی را بیشتر میکند.

وقتی یک استخوان بیمار مکرراً شکسته میشود یا شکستگی در یک استخوان جوش نمیخورد یا به علت شکستگی های مکرر در یک استخوان شکل آن تغییر میکند ممکن است نیاز به انجام عمل جراحی باشد. در درمان جراحی این استخوان ها معمولاً از میله های داخل استخوانی استفاده میشود.

### منابع:

1. Steiner, RD; et all ,*Osteogenesis Imperfecta*. 2012.
2. Shapiro JR, et all , 2013
3. medicine-report. blogsky.com
4. www.iranorthoped.ir

درمان دارویی با استفاده از داروی پامیدرونات صورت می گیرد. این دارو معمولاً هر ۳ ماه یک بار تزریق می شود. جهت تزریق دارو بیمار در بیمارستان بستری می شود و به مدت ۳ روز متوالی این دارو از طریق ورید دریافت می گردد.