

Titel:	Zorgproces voor een kind met osteoporose / osteogenesis imperfecta
Versie:	1

Algemeen

Publicatiedatum:
oktober 2015

Wijzigingen ten opzichte van vorige versie:

Overigen

Omschrijving: Eigenaar: A.M. Boot (kinderarts-endocrinoloog)

Uitgaande hyperlinks:

Verwijzing naar webpagina "<https://www.oivereniging.nl>".

1. Aanmelding kind	
Omschrijving:	De huisarts meldt het kind aan bij de kinderarts in het dichtbij gelegen ziekenhuis met verdenking osteoporose.
2. Bezoek kinderarts	
Omschrijving:	De kinderarts vraagt: Voorgeschiedenis. Precies welke fracturen, wanneer, welk trauma Visus en gehoor. Voedingsanamnese met hoeveelheid zuivelproducten. Lichamelijke activiteit Medicatie gebruik. Familie anamnese Lichamelijk onderzoek: lengte, zithoogte en gewicht. Let op sclerae, tanden, hyperlaxiteit, spierkracht, huid elasticiteit, deformiteiten, scoliose, kyfose
2a. Aanvullende diagnostiek	
Omschrijving:	Differentieer tussen primaire en secundaire osteoporose (zie tabel 1 en 2) Oorzaken van primaire osteoporose zijn osteogenesis imperfecta, monogenetische osteoporose of juveniele idiopathische osteoporose. Laboratorium onderzoek: Calcium, magnesium, fosfaat, alkalische fosfatase, ureum, kreatinine, BSE, VBB met leucocyten differentiatie. 25 hydroxyvitamine D, PTH. Ochtend urine portie: calcium, kreatinine. Overig: X linker hand. Botdichtheid meting met Dual Energy X ray Absorptiometry van de lumbale wervelkolom en total body (bij immobilisatie ook femur meten).
2b. Genetische diagnostiek osteogenesis imperfecta en monogenetische osteoporose	
DNA analyse	VUMC Amsterdam
3. Diagnose	
Omschrijving:	Afhankelijk van anamnese, lichamelijk onderzoek en aanvullend onderzoek.
4. Behandeling	
Omschrijving:	Afhankelijk van diagnose. Bij secundaire osteoporose wordt zo mogelijk de oorzaak behandeld. Behandeling van kinderen met osteoporose ten gevolge van osteogenesis imperfecta, andere vormen van primaire osteoporose of langdurig corticosteroïden is met bisfosfonaten (zie richtlijn), met extra vitamine D3 en z.n. calcium suppletie. Bij de diagnose osteoporose moet er voldaan worden aan de volgende criteria:

	<ol style="list-style-type: none"> 1. Klinisch significante fractuur of fracturen in de anamnese 2. Lage bot mineraal dichtheid (BMD): BMD < -2 SD, zo nodig gecorrigeerd voor kleine lengte <p>Klinische significante fractuur geschiedenis is één of meer van de volgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fractuur van de lange pijpbeenderen van de onderste extremiteiten - Compressie fractuur van de vertebra - Twee of meer fracturen van de lange pijpbeenderen van de bovenste extremiteiten <p>Lage bot mineraal dichtheid wordt gemeten middels een Dual Energy X-ray Absorptiometrie (DEXA)-meting en wordt gedefinieerd als: BMD < -2 SD zo nodig gecorrigeerd voor kleine lengte.</p>
Neonatale presentatie Osteogenesis Imperfecta	<p>Ernstige vormen van osteogenesis imperfecta op jonge leeftijd moeten verwezen worden naar het team Osteogenesis Imperfecta in Wilhelmina Kinderziekenhuis Utrecht. (kinderorthopedie dr. R. Sakkers, kindergeneeskunde drs. A.T.H. van Dijk).</p>
Onverklaarde primaire osteoporose	<p>Overleg/verwijzing naar dr. A.M. Boot, kinderarts-endocrinoloog UMCG-Beatrix Kinderziekenhuis, Groningen</p>

Table 1 Osteogenesis imperfecta

Type	Clinical severity	sclerae	Hearing loss	Gene
I	Mild-non deforming	blue	in about 50 %	COL1A1/2
II	Perinatally lethal	dark blue	-	COL1A1/2 CRTAP LEPRE1 PPIB
III	Progressively deforming	blue	frequent	
IV	Moderately deforming	normal to grey	some	
V	Moderately to severely deforming, with calcification in interosseous membranes	normal	no	IFITM5

COL1A1/2: collagen 1 alpha 1 or 2, CRTAP: cartilage associated protein,LEPRE1: leucine and proline enriched proteoglycan 1,PPIB: peptidyl prolyl isomerase B, IFITM5 interferon induced transmembrane protein 5.

Table 2

Causes of secondary osteoporosis:

Endocrine	glucocorticoid excess
	hypogonadism
	hyperthyroidism
	hyperparathyroidism
Deficiencies:	calcium
	vitamin D
	malnutrition
Inflammation	juvenile idiopathic arthritis, inflammatory bowel disease
Immobilization	paraplegia
	cerebral palsy
	Duchenne muscular dystrophy
Neoplasia	leukaemia
Medication	glucocorticosteroids
	methotrexate
	anti-convulsants
Inborn errors of metabolism	glycogen storage disease Gaucher disease
Haematological disorders	thalassaemia sickle cell disease
Renal	chronic renal failure chronic metabolic acidosis

Referenties:

Sopher AB, Fennoy I, Oberfield SE. An update on childhood bone health: mineral accrual, assessment and treatment. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* 2015 Feb;22(1):35-40.

Van Dijk FS, Pals G, Van Rijn RR, Nikkels PG, Cobben JM. Classification of Osteogenesis Imperfecta revisited. *Eur J Med Genet.* 2010;53(1):1-5.

Van Dijk FS, Silience DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(6):1470-81.

Lewiecki EM, Gordon CM, Baim S, Leonard MB, Bishop NJ, Bianchi ML, Kalkwarf HJ, Langman CB, Plotkin H, Rauch F, Zemel BS, Binkley N, Bilezikian JP, Kendler DL, Hans DB, Silverman S. International Society for Clinical Densitometry 2007 Adult and Pediatric Official Positions. *Bone* 2008;43(6):1115-21.

Shaw NJ, Allgrove J. Calcium and bone disorders in children and adolescents. Karger 2009.

