

# Durchbruch



DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR OSTEOGENESIS IMPERFECTA (GLASKNOCHEN) BETROFFENE E. V.

# 4

2022

REHACARE

## Highlights der Messe

MEDIZIN

## Kindesmiss- handlung oder OI

REISE

## Eine Kreuzfahrt im Mittelmeer

WIR GRATULIEREN!

## Lebenstraum Schützenkönig



WENN ICH GROSS  
BIN, WILL ICH  
STARK WERDEN  
WIE EIN BAUM.

Lukas, 2 Jahre

**J.S.EVRO®**

Surgical Instruments, Implants, Endoscopy  
and Equipment for Operating Rooms



**Pega Medical**  
Fachhändler für Deutschland,  
Österreich und die Schweiz

## » Glasknochenkrankheit Osteogenesis Imperfecta

Der kleine Lukas leidet an der Glasknochenkrankheit **Osteogenesis Imperfecta**. Als jüngstes Kind Deutschlands wurde er mit 15 Monaten mit der neuesten Generation von „mitwachsenden“ intramedulären Teleskopnägeln operiert. Dabei wurde in den Knochen beider Oberschenkel je ein Fassier-Duval-Nagel eingeführt, um sie zu stützen und die Gehfähigkeit zu erlangen. Der Nagel gleitet beim Wachstum und ist sowohl für den Ober-

schenkel (Femur) als auch für Unterschenkel (Tibia) und Oberarm (Humerus) geeignet. Diese moderne Technik macht es möglich, dass Lukas heute laufen, lachen und unbeschwert mit anderen Kindern spielen kann. Die Freude in seinen Augen beim Herumtollen ist für uns ein Ansporn, weiterhin unser gesamtes Wissen, gemeinsam mit unseren Partnern in der Medizintechnik, für das Wohl der Patienten zur Verfügung zu stellen.

## Liebe Leserinnen und Leser,

die Redaktion hat sich entschlossen, in dieser Ausgabe des Durchbruchs gekürzte Texte aus dem OIFE Magazine 04/22 übersetzt zu übernehmen, die sich mit dem schwierigen Thema „Kindesmisshandlung und OI“ beschäftigen. Leider hat der Verdacht, ihr Kind misshandelt zu haben, weil es noch keine OI-Diagnose hatte, auch schon etliche unserer Mitglieder getroffen und seit vielen Jahren bekamen die Vorstände wiederholt Anfragen betroffener Familien. Immer wieder erfahren wir von Eltern aus aller Welt, denen ihre OI betroffenen Kinder und deren Geschwister für immer fortgenommen wurden.

Dies hat uns in den vergangenen Jahren sehr bewegt und wir haben uns mit hilfreichen Informationen für Jugendämter, Mediziner/innen und Eltern beschäftigt.

Doch das Thema ist heikel und es gilt vieles zu bedenken:

- Auch Eltern behinderter Kinder können ihre Kinder verletzen.
- Die wenigsten Experten und Expertinnen aus Pädiatrie und Orthopädie verfügen über genügend Erfahrung mit seltenen Knochenkrankungen, um eine OI sicher diagnostizieren oder ausschließen zu können. Sie benötigen den Rat erfahrener Kollegen und Kolleginnen.
- Eine genetische Diagnostik muss stattfinden, die Kosten dürfen aber nicht den Eltern zur Last gelegt werden.
- Erschwerend kommt hinzu, dass es inzwischen über 20 unterschiedliche genetische Mutationen von OI gibt. Meist werden nur die häufigeren für eine genetische Untersuchung berücksichtigt.

Besonders wichtig ist es für uns, die Entscheidungsträger (Jugendämter, Richter/innen, ...) dahingehend zu sensibilisieren, dass die Familien nicht getrennt werden, sondern das Kindeswohl durch andere, wenn auch kostenintensivere, Maßnahmen gesichert werden muss, bis Gewissheit herrscht. Denn Trennungen



Ute Wallentin

Claudia Finis

FOTOS: PRIVAT, ANNA SPINDELREIER

hinterlassen traumatisierte Familien, die sich ohnehin mit einer gänzlich neuen und mitunter beängstigenden Lebensaufgabe konfrontiert sehen.

Ein sehr komplexes Dilemma, in dem die Familie, die Ärzte und Ärztinnen, aber auch die Mitarbeiter/innen der Jugendämter stecken.

Wir wünschen allseits ein gutes, gesundes Jahresende und nur das Beste für die kalte Jahreszeit und das bald beginnende neue Jahr 2023!

Ute Wallentin  
Dipl. Sozialpädagogin  
(FH),  
Mitglied im  
DOIG-Vorstand  
ute.wallentin@oi-gesellschaft.de

Claudia Finis  
Dipl. Psychologin,  
Vorstands-Beauftragte  
für Gesundheitspolitische  
Fragen, ePAG des ERN  
Bond und EuRR-Bone,  
Patientenvertreterin  
u. a. beim GBA  
claudia.finis@oi-gesellschaft.de

P.S.: Eltern, die mit diesem Thema zu tun hatten und sich dazu äußern möchten, können sich gerne an uns wenden oder auf meine DOIG im Forum Kommentare schreiben.

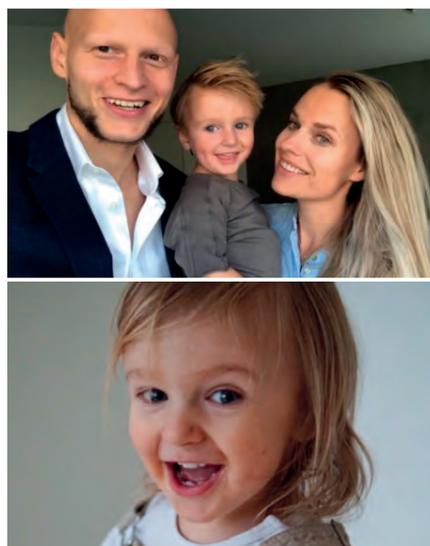
# Kindes- misshandlung und OI

AUS DER SICHT EINER ZU UNRECHT VERDÄCHTIGTEN MUTTER,  
EINER PÄDIATRISCHEN RADIOLOGIN UND EINES GENETIKERS

Alle Artikel erschienen erstmals im OIFE-Magazine 03/22, wurden übersetzt, die Interviews mit Sofie Hellström und mit Gerard Pals gekürzt. Die englischen Originaltexte sind in voller Länge unter [www.oife.org](http://www.oife.org) zu finden.

## Zu Unrecht der Kindes- misshandlung beschuldigt

Interview mit Sofie Hellström, Mutter von Gabriel, der von einer milderen Form von OI Typ 4 betroffen ist



**Sofies Familie** musste sechs Wochen mit einer Sicherheitsperson leben, da Gabriels OI zu spät diagnostiziert wurde.

ärztliche Hilfe, und der Arzt meinte sofort, wir müssten zum Röntgen. In diesem Moment fragte ich aufgrund unserer früheren Erfahrungen mit Verletzungen, ob Gabriel brüchige Knochen haben könnte, woraufhin der Arzt antwortete, dass Kinder so etwas wie Knochenbrüchigkeit nicht haben können. Daraufhin begann die Untersuchung mit dem Verdacht auf Kindesmisshandlung. Gabriel wurde gezwungen, sich CT-Scans, Netzhautuntersuchungen usw. zu unterziehen. Da Gabriel keinerlei Anzeichen

oder Symptome eines Kopftraumas aufwies, erschien es sehr merkwürdig, solche Untersuchungen vorzuschlagen. Später fanden wir heraus, dass der Verdacht auf das „Shaken-Baby-Syndrom“ bestand. Eine Diagnose, die umstritten und wissenschaftlich nicht hinreichend abgesichert ist. Dies wurde von der unabhängigen schwedischen Regierungsstelle SBU (Schwedische Agentur für Gesundheitstechnologiebewertung und Bewertung von Sozialdiensten) bestätigt. Es handelt sich um eine Diagnose, die weltweit stark kritisiert wird, aber dennoch von vielen Angehörigen der Gesundheitsberufe verwendet wird. Wir wurden von den Sozialdiensten verhört und untersucht und mussten sechs Wochen lang rund um die Uhr mit einer Sicherheitsperson leben, bis Gabriel endlich seine Diagnose erhielt. Es ist traurig zu sagen, aber unsere Familie hatte Glück, im Vergleich zu vielen anderen.

*Wissen Sie, wie häufig dies bei Familien mit OI in Schweden vorkommt? In anderen Ländern?*

Es ist leider sehr häufig, dass Krankheiten, deren Symptome denen von Kindesmissbrauch ähneln, falsch diagnostiziert werden. Vor allem dann, wenn es sich um eine spontane Mutation handelt. Bei unserem ersten Besuch bei den OI-Spezialisten erwähnten sie, dass die meisten Familien mit Kindern, die eine Spontanmutation haben, den gleichen Prozess mit Missbrauchsvorwürfen durchlaufen. Ich habe auch mit mehreren Familien in Schweden und anderen Ländern Kontakt aufgenommen, und sie bestätigten, dass sie dieselben, ähnliche oder noch schlimmere Erfahrungen gemacht haben.



Ingunn Westerheim, OIFE-Präsidentin, und Prof. Amaka Offia, bei der 14th International Conference on OI in Sheffield im September 2022

dass sie ihr Kind nicht misshandelt haben. Es gibt auch einige Arten von Frakturen, die bei OI selten oder nie auftreten. Selbst wenn die Diagnose OI gestellt würde, wäre es immer noch verdächtig, dass diese spezielle Fraktur zugefügt wurde.

Neben den Röntgenbefunden gibt es auch klinische Befunde. Hat das Kind blaue Skleren, lockere Gelenke und laxe Bänder? Gibt es eine Familienanamnese? Auf den Röntgenbildern suchen wir unter anderem nach dünnen Knochen oder Knochen mit verminderter Dichte. Wir suchen auch nach multiplen Wurmknöcheln, das sind kleine Knocheninseln im Schädel. Dann gibt es natürlich noch die Gentests, die die überwiegende Mehrheit der Fälle bestätigen – etwa 90 bis 95 % durch Gentests. Aber das lässt die restlichen Fälle, die noch nicht geklärt sind, nicht unberücksichtigt. Wir haben ein Projekt, das uns helfen soll, mehr Gene bei Kindern und Familien zu identifizieren, die eindeutige klinische und radiologische Merkmale der OI aufweisen, bei denen wir aber noch keine Mutation gefunden haben.

Ein Kind mit milder OI kann gesund aussehen und vielleicht nur etwas kleiner sein. Es muss keine multiplen Frakturen haben, und es muss auch keine dieser anderen zusätzlichen Merkmale aufweisen, von denen ich sprach. Also ja, es ist schwierig. Und in der Altersgruppe, in der wir über körperliche Misshandlung sprechen, sind es normalerweise Kinder unter einem Jahr (manchmal unter zwei). Aber unter dem Alter von einem Jahr haben sie in der Regel ihre Knochenbrüche. Es kann also schwierig sein, das zu unterscheiden. Nicht jedes Kind mit OI hat blaue Skleren. Und in diesem Alter sind die Zähne noch

## Die Perspektive einer pädiatrischen Radiologin

Interview mit Prof. Amaka Offia, Universität Sheffield und beratende Kinderradiologin am Sheffield Children's Hospital

*Wer sind Sie und wie ist Ihre Beziehung zu OI?*

Ich arbeite als Professorin an der Universität Sheffield, bin aber auch ehrenamtlich als beratende Kinderradiologin am Sheffield Children's Hospital tätig. Mein Interesse an der Radiologie gilt dem Bewegungsapparat und insbesondere der Kindesmisshandlung und Erkrankungen, die fälschlicherweise für Kindesmisshandlung gehalten werden könnten. Eine der häufigsten Erkrankungen, die ausgeschlossen werden und die in jedem Fall in Betracht gezogen werden muss, wenn ein Kleinkind mit unerklärlichen Frakturen vorstellig wird, ist OI. Ich forsche nicht nur über fragile Knochen, sondern bin auch die Radiologin, die eine multidisziplinäre National Commission Group (NCG) leitet, einen speziellen Dienst für OI in Sheffield. Als solche lese ich alle



**Dexa-Scanner werden bei Erwachsenen** eingesetzt, v. a. bei Frauen mit Osteoporose. Bei Kindern in dem Alter, in dem Missbrauch vermutet wird, sind sie nicht sehr zuverlässig.

Röntgenbilder für OI. Ich erhalte auch Röntgenbilder aus dem ganzen Land, um eine zweite Meinung einzuholen.

*Ist es schwer, zwischen OI-Frakturen und Kindesmissbrauch zu unterscheiden?*

Um objektiv zu sein: Ein Kind kann an OI leiden und misshandelt werden. Es ist also nicht so, dass beides nicht nebeneinander existieren könnte. Wenn bei einem Kind OI diagnostiziert wird, muss man den Eltern im Zweifelsfall glauben,

„Ärzte sind nur am Kind interessiert. Das Kind ist unsere Priorität.“

nicht durchgebrochen. Wir können also auch nicht nach DI suchen.

Es gibt eine Art von Frakturen am äußersten Ende der langen Knochen, die so genannten metaphysären Frakturen. Diese werden selten, wenn überhaupt, durch eine OI oder einfach durch den normalen Umgang mit dem Kind verursacht. Wir haben ein Projekt durchgeführt und keinen einzigen Fall mit einer Metaphysenfraktur in einem OI-Fall gefunden. Wir haben eine große Anzahl von Röntgenbildern von Kindern mit bestätigter OI im Alter von unter zwei Jahren untersucht. Ich denke also, dass das Vorhandensein dieser Art von Fraktur ein Hinweis auf Missbrauch ist, selbst wenn das Kind eine OI hat.

*Welche Methoden gibt es, um Glasknochen von normalen Knochen zu unterscheiden?*

Die derzeitige Technik zur Unterscheidung von Glasknochen und normalen Knochen besteht im Wesentlichen aus Röntgenaufnahmen. Aber sie sind nicht empfindlich genug. Man muss bis zu 30 % des Knochens verloren haben, bevor man dies auf den Röntgenbildern erkennen kann.

Wenn ein Kind also 10 oder 15 % seiner Knochendichte verloren hat, ist das auf den Röntgenbildern nur schwer zu erkennen. Es gibt Arbeiten, die besagen, dass man erst ab einem Verlust von etwa 30 % anfällig für Frakturen ist.

Die andere gängige Technik ist die Dual-Energy-Röntgenabsorptiometrie, auch bekannt als DEXA (oder DXA). Sie wird häufig bei Frauen und Erwachsenen eingesetzt, vor allem bei Frauen mit Osteoporose. Und DEXA ist bei Kindern in dem Alter, in dem Missbrauch vermutet wird,

nicht besonders zuverlässig. Das hat damit zu tun, dass sie normale Werte haben, mit ihrer Körpergröße und mit der Tatsache, dass DEXA größenabhängig ist.

Es gibt jedoch einige vielversprechende neue Methoden. Dazu gehört insbesondere die hochauflösende PCT (HRpQCT), an der in letzter Zeit viel geforscht wurde. Damit lassen sich mikroskopisch kleine Details der Knochen von Kindern darstellen. Die Strahlendosis ist nicht hoch. Aber es gibt nur wenige Geräte auf der Welt. Es ist also sehr stark mit der Forschung verbunden.

Wir versuchen aber auch, diese Ergebnisse mit dem so genannten Knochengesundheitsindex zu vergleichen, den man anhand von Röntgenaufnahmen der Hände messen kann. Wenn wir Werte für den Knochengesundheitsindex festlegen können, die mit abnormen Werten für HRpQCT korrelieren, wäre das eine wirklich gute Sache. Denn dann könnten wir den Menschen die Umrechnungswerte mitteilen. Liegt der Wert über dem Grenzwert, hat das Kind wahrscheinlich eine normale Knochendichte und Knochenstärke. Und andersherum.

Wir haben auch versucht, Vibrationen als Methode zur Bewertung der Knochendichte zu entwickeln. Viele dieser Studien wurden leider durch die Corona-Lockdowns verzögert und gestoppt.

*Welches sind die besten bildgebenden Verfahren zur Diagnose von Frakturen bei OI?*

Das beste bildgebende Verfahren für die Diagnose von Frakturen ist zweifellos das Standardröntgenbild. Es ist allgemein verfügbar. Es ist relativ kostengünstig und man braucht keine Spezialisten, die einem bei der Identifizierung der Frakturen helfen.

Allerdings ist sie nicht perfekt. Nichts ist perfekt.

Wir versuchen, mehr über die metaphysären Frakturen herauszufinden, die wir bei Kindesmissbrauch sehen. Kann Ultraschall vielleicht helfen, die metaphysären Frakturen zu identifizieren, nachdem Röntgenaufnahmen eine mögliche Anomalie zeigen?

Eine Computertomographie des Brustkorbs könnte bei subtilen Rippenfrakturen ebenfalls nützlich sein. Aber im Zusammenhang mit OI sind die Frakturen in der Regel nicht unauffällig. Es handelt sich um multiple Frakturen, die wir auf Röntgenbildern erkennen können.

*Warum werden Frakturen manchmal erst ein paar Tage nach dem Vorfall sichtbar?*

Wenn die Fraktur nicht verschoben ist, sieht man sie möglicherweise nicht. Wenn die Kanten des gebrochenen Knochens nicht voneinander weg verschoben sind, also nicht falsch ausgerichtet sind, sieht man den Bruch nicht unbedingt. Er wird erst einige Tage später durch die Heilung sichtbar. Die Heilung eines Bruchs kann bereits am vierten Tag auf Röntgenbildern zu sehen sein. In der Regel, manchmal auch am siebten Tag. Meistens ist die Heilung am 10. und immer am 14. Tag auf dem Röntgenbild zu sehen.

Und manchmal genügt es, weitere Röntgenaufnahmen aus einem anderen Winkel anzufertigen, um die Veränderung oder die Fehlstellung der Fraktur zu erkennen, die vorher nicht zu sehen war.

*Wie sollten OI-Organisationen mit potenziellen Fällen von Kindesmissbrauch umgehen?*

Im Zusammenhang mit Kindesmisshandlung sind die Ärzte nur am Kind in-

teressiert. Das Kind ist unsere Priorität. Ist die Organisation für das Kind oder für die Eltern da, oder für beide? Sie müssen unterstützt werden, aber immer mit Objektivität. Selbst bei den Angehörigen der Gesundheitsberufe weiß niemand, wer der Schuldige ist. Und solange die Untersuchungen nicht gründlich abgeschlossen sind, weiß niemand, ob es sich um Misshandlung oder OI handelt. Oder beides.

*Welche Schritte werden unternommen, wenn eine Familie des Kindesmissbrauchs beschuldigt wird und eine mögliche OI-Diagnose vorliegt?*

Ich werde diese Frage aus meiner eigenen Perspektive als pädiatrische Radiologin beantworten. Ich erhalte die Anforderungskarte und ich erhalte die Röntgenbilder. Liegt mir nur ein einziges Röntgenbild vor, fordere ich einen kompletten Satz von Röntgenbildern des gesamten Körpers an. Bei einem Missbrauchsverdacht müssen alle Knochen des Körpers geröntgt werden, weil man nicht weiß, welcher Knochen vom Täter gebrochen wurde.

Wenn einige Röntgenbilder von schlechter Qualität sind, bitte ich darum, sie zu wiederholen. Wenn ich alle benötigten Bilder habe, sehe ich sie mir genau an und identifiziere alle Frakturen, die ich sehe. Für die älteren Frakturen, die ich sehe, gebe ich ein ungefähres Datum an, und ich schaue mir auch die Knochen an, um zu versuchen, eine zugrunde liegende Erkrankung zu erkennen oder auszuschließen.

Wenn es sich um den ersten Satz Röntgenbilder handelt, werde ich in meinem Bericht darauf hinweisen, dass sie gemäß den nationalen Richtlinien von 2017 in etwa 11 bis 14 Tagen wiederholt werden müssen. Und solange ich diese wiederholten Röntgenbilder nicht in 11 bis 14 Tagen sehe, kann ich einen Missbrauch nicht vollständig ausschließen. Wenn ich jedoch auf diesen ersten Röntgenbildern Merkmale erkenne, die eindeutig auf eine OI oder andere zugrundeliegende Erkrankungen hindeuten, werde ich das sagen.

Ich gebe dann meine Befunde an meine pädiatrischen Kollegen weiter. Vor-

allem, wenn die Röntgenbilder völlig normal waren. Denn letztlich beruht die Diagnose von OI nicht auf den Röntgenbildern. Sie basiert auf klinischen und genetischen Befunden. Sie werden sich das Kind noch einmal ansehen. Aber auch dann werden sie davon ausgehen, dass die Röntgenbilder normal sind. Und sie entscheiden anhand der klinischen Parameter, ob sie genetische Tests durchführen müssen oder nicht. Wenn das nicht der Fall ist, verlangt das Gericht manchmal Gentests, einfach um die Sache abzuschließen.

Außerdem werden die Sozialdienste und die Kinderärzte feststellen, ob in dem

## Die Sicht eines Genetikers

Interview mit Prof. Gerard Pals, Biochemiker (MSc) und Genetiker (PhD) an der VU-Universitätsklinik in Amsterdam, Niederlande

*Wer sind Sie und wie ist Ihre Beziehung zu OI?*

Ich bin Biochemiker (MSc) und Genetiker (PhD). Im Jahr 1989 gründete ich am VU-Universitätskrankenhaus in Amsterdam (Niederlande) ein Diagnoselabor für DNA- und Proteintests von Erbkrankheiten, darunter auch OI. Dieses Labor ist jetzt Teil des Amsterdam University Medical Centers (AUMC). Wir führen nicht nur Gentests für OI durch, sondern sind auch in der Forschung tätig.

Ich habe in den letzten 32 Jahren Erfahrungen mit OI im Bereich diagnostischer Tests und Forschung gesammelt. Unser Team war an der Diagnostik von etwa 1.600 Patienten beteiligt, und wir haben mehrere neue Gene entdeckt, die an rezessiver und X-chromosomaler OI beteiligt sind. Derzeit arbeiten wir an der Entwicklung von Medikamenten für OI, die auf das Hauptproblem der Kolla-

Haus, in dem das Kind lebt, noch weitere Geschwister oder andere Familienmitglieder oder andere Kinder unter zwei Jahren leben, die nicht verwandt sind. Und alle diese Kinder müssen ebenfalls untersucht und gemäß den Leitlinien abgebildet werden.

*Haben Sie eine Botschaft an die Leser des OIFE-Magazins?*

Es gibt Hoffnung! Es gibt Menschen da draußen, die wie ich forschen und versuchen, die Diagnose von OI zu vereinfachen. Wir versuchen unser Bestes, OI nicht mit Misshandlung zu verwechseln und gleichzeitig misshandelte Kinder nicht in einer gefährlichen Umgebung zu lassen.



**Prof. Gerard Pals** gründete ein Diagnoselabor für Erbkrankheiten, darunter auch OI. Seine Botschaft: Es gibt Hoffnung!

gensynthese abzielen. Außerdem entwickeln wir eine neue Getherapie-Technologie für OI.

Unser Zentrum wurde von der niederländischen Vereinigung der Universitätskliniken (NFU) und den ERNs als Expertenzentrum für vererbte Knochenkrankungen anerkannt. Als Leiter eines Labors für Gentests, das ein nationales Referenzzentrum für viele Erbkrankheiten, darunter auch OI, ist, war es meine Auf-

„Was ist aus dem Grundsatz ‚unschuldig, bis die Schuld bewiesen ist‘ geworden?“

gabe, in Fällen von vermuteter Kindesmisshandlung eine Differenzialdiagnose zu stellen. Wenn solche Fälle vor Gericht verhandelt wurden, war es auch meine Aufgabe, als Sachverständiger zu fungieren. Aufgrund meines Fachwissens auf dem Gebiet der Glasknochen werde ich auch heute noch häufig gebeten, in Fällen mit Verdacht auf nicht unfallbedingte Verletzungen Ratschläge zu erteilen und als Sachverständiger aufzutreten. Die Anfragen kommen aus vielen Ländern.

Was sollten die OI-Organisationen tun, wenn sie von beschuldigten Eltern kontaktiert werden?

Das Grundproblem bei Verdacht auf Kindesmisshandlung ist die Tatsache, dass die Schwelle für eine Meldung sehr niedrig angesetzt wurde, ohne dass auf eine Differenzialdiagnose geachtet wird. In vielen Ländern führt dies dazu, dass der Kinderschutzdienst (Jugendamt) oder ähnliche Organisationen mit anderen Namen den Eltern ein Kind sofort wegnehmen, wenn der Verdacht auf eine nicht unfallbedingte Verletzung besteht. Anschließend beginnen die Ärzte mit der Suche nach Beweisen für eine Misshandlung, oft, ohne nach alternativen Erklärungen für die gemeldeten Verletzungen zu suchen. Natürlich ist mir klar, dass Kindesmissbrauch sehr ernst ist und nach Möglichkeit verhindert werden sollte. Aber ein Kind von unschuldigen, liebenden Eltern wegzunehmen, ist für das Kind und die Familie äußerst schädlich. Nach meiner langjährigen Erfahrung sind sich die Ärzte dessen oft nicht bewusst. Ich habe auch festgestellt, dass, wenn ich Medizinstudenten oder junge Ärzte über nicht unfallbedingte Verle-

zungen befrage, eine mögliche Differenzialdiagnose bei Verdacht darauf in den medizinischen Lehrplänen überhaupt nicht berücksichtigt wird.

Normalerweise geht man davon aus, dass die OI extrem selten ist und es sehr unwahrscheinlich ist, dass sie bei Verdacht auf Kindesmisshandlung gefunden wird. Die beteiligten Ärzte sind sich nicht darüber im Klaren, dass Kinder mit OI, deren Eltern nicht an OI erkrankt sind, eine fast 100%-ige Chance haben, in ihrem ersten Lebensjahr unerklärliche Frakturen zu erleiden. Infolgedessen besteht eine fast 100%-ige Chance, dass sie ihren Eltern wegen des Verdachts auf Kindesmisshandlung weggenommen werden. Aus diesem Grund wird die Häufigkeit von OI bei Verdacht auf Kindesmisshandlung auf 1 zu 15 geschätzt, also tausendmal höher als in der Allgemeinbevölkerung! (Siehe Pals und Stolk, Am J Roentgenol. 2021 Oct; 217(4):1019).

Mir ist klar, dass auch ein Kind mit OI missbraucht werden kann. Das ist eine sehr traurige Situation, aber extrem selten. In solchen Fällen sind meiner Meinung nach zusätzliche Beweise für Missbrauch erforderlich. Die OIFE und andere OI-Organisationen sollten sich nicht mit Einzelfällen befassen. Sie sollten jedoch mehr Bewusstsein für das Problem schaffen. Einzelne Familien, die sich an die Organisationen wenden, können an mich verwiesen werden.

Welche Schritte sollten unternommen werden, wenn eine OI-Familie des Kindesmissbrauchs beschuldigt wird?

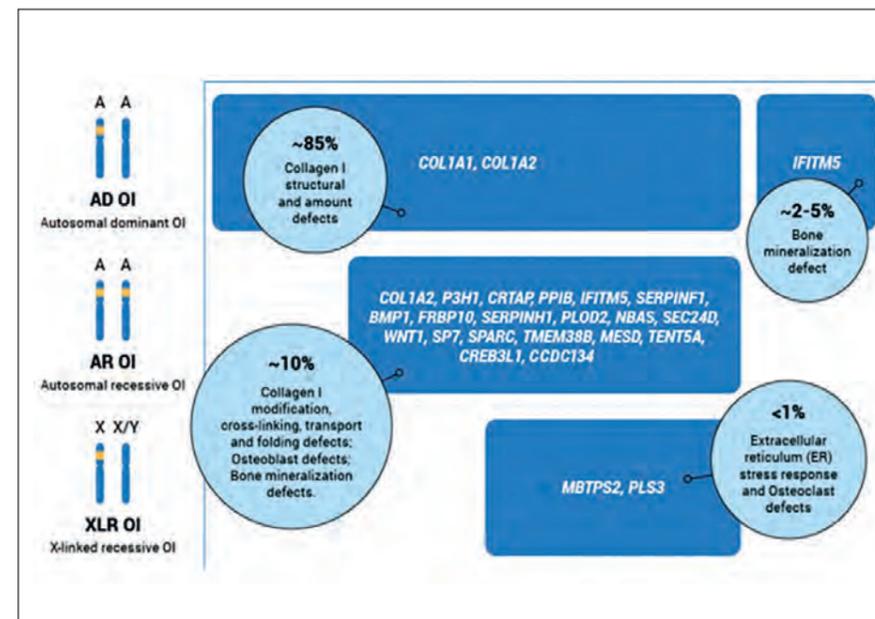
Der erste Schritt sollte sein, die Trennung von den Eltern zu verhindern. Eine solche Trennung ist für das Kind sehr

schädlich, selbst wenn tatsächlich eine nicht unfallbedingte Verletzung stattgefunden hat. Eine Beaufsichtigung durch die Sozialdienste, wie sie in den Niederlanden üblich ist, reicht in den meisten Fällen aus, um weiteren möglichen Missbrauch zu verhindern und unnötige Schäden für das Kind zu vermeiden.

Der nächste Schritt sollte darin bestehen, die Ärzte von der Notwendigkeit einer Differenzialdiagnose zu überzeugen.

Es ist oft sehr schwierig, ihren Tunnelblick zu durchbrechen, aber es ist notwendig. Den Eltern wird in solchen Fällen in der Regel nicht geglaubt, daher sollten sie nach Möglichkeit Unterstützung von einem unparteiischen Arzt erhalten. Wenn ein gutes Verhältnis zum Hausarzt besteht, kann er oder sie vielleicht helfen.

Genetische Tests sind der nächste Schritt, aber das ist in den meisten Ländern sehr schwierig, da die Ärzte in Bezug auf Genetik und Statistik sehr unwissend sind. Meiner Erfahrung nach ordnet der Kinderschutzdienst oft nur einen Test der dominanten Gene (Col1A1, Col1A2) an. Man geht davon aus, dass diese die häufigste Ursache der OI sind, und schließt aus einem negativen Testergebnis, dass eine OI ausgeschlossen werden kann. Sie sind sich nicht bewusst, dass, wenn die Eltern keine OI haben, ein rezessives Gen eine viel wahrscheinlichere Ursache für OI ist. Unser Labor führt bei Verdacht auf Kindesmisshandlung einen Paneltest mit 41 Genen durch, die mit OI und anderen Ursachen von Glasknochen in Verbindung stehen. Aber auch dieser umfassende Test kann OI nicht ausschließen. Selbst mit den fortschrittlichsten Techniken lassen sich nicht alle Mutationen nachweisen, und nicht alle OI-verursachenden Gene sind



bekannt. Außerdem habe ich in keinem der Länder, in denen ich tätig bin, ein einziges Labor gefunden, das einen umfassenden Test auf OI anbietet. Jüngste Erkenntnisse zeigen außerdem, dass mindestens zehn weitere Gene eine vorübergehende Form von Glasknochen im ersten Lebensjahr verursachen können.

Welche Art von Genen verursacht OI?

Ich bin zu dem Schluss gekommen, dass 30 % der OI-Fälle mit Nicht-Kollagen-Genen in Verbindung stehen. Dies ist wahrscheinlich eine niedrige Schätzung, da die meisten der nicht-kollagenen OI-Gene erst in den letzten zehn Jahren entdeckt und noch nicht bei allen OI-Patienten getestet wurden. Außerdem war ich an mehr als 1.600 Fällen von diagnostischen Tests für OI beteiligt, und wir haben in 10 % der klinisch nachgewiesenen OI-Fälle immer noch keine ursächlichen Genvarianten gefunden. Es wird auch argumentiert, dass die rezessiven OI-Gene nur sehr schwere Fälle von OI verursachen, die ohne Gentests leicht diagnostiziert werden können. Unsere jüngsten Ergebnisse haben gezeigt, dass dies keineswegs der Fall ist. Wir finden OI Typ I häufig in Familien mit rezessiver OI. Dieser Irrglaube ist wahr-

scheinlich darauf zurückzuführen, dass wir als Forscher in den am stärksten betroffenen Familien nach neuen OI-Genen gesucht haben.

In den Fällen, in denen Kinder mit OI von Eltern ohne OI geboren werden, kann die Ursache entweder eine neue Mutation in einem der COL1-Gene (Col1A1 oder Col1A2) oder eine Mutation in einem rezessiven Gen sein. In meinem Labor ist die häufigste neue Mutation, die wir in COL1A1 gefunden haben, eine Deletion des gesamten Gens. Diese Art von Mutation kann von den meisten Labors nicht erkannt werden, da nur das intakte Genallel auf dem anderen Chromosom sequenziert wird.

Um dieses Problem zu lösen, haben wir eine Technologie entwickelt, die als Multiplex Ligation Mediated Probe Amplification (MLPA) bezeichnet wird und heute der Goldstandard für den Nachweis großer Deletionen und Duplikationen ist (siehe MLPA.com). Unsere Veröffentlichung in Nucleic Acids Research (NAR 2002; 30:e57) wurde bereits Tausende Male zitiert. Mit der neuesten DNA-Sequenzierungstechnologie, dem Next Generation Sequencing (NGS), ist es bei richtiger Anwendung möglich, große Deletionen und Duplikationen zu er-

„Wir haben in zehn Prozent der klinisch nachgewiesenen OI-Fälle immer noch keine ursächlichen Genvarianten gefunden.“

kennen. Die meisten DNA-Testlabors führen diese Analyse jedoch nicht durch.

Was können wir als OIFE oder OI-Organisationen tun, um Bewusstsein zu schaffen und/oder die Situation zu verbessern?

Sie können das Bewusstsein dafür schärfen, dass bei einem Verdacht auf Kindesmisshandlung eine OI gar nicht so selten ist! Dies ist ein wichtiger Schritt. Dies kann durch Veröffentlichungen in Fachzeitschriften geschehen, die ein breites Publikum unter Ärzten und Gesundheitsfachleuten haben. Auch Websites sind ein guter Ort für diese Art von Informationen.

Die Tatsache, dass einige Frakturtypen und -kombinationen als „hochspezifisch für nicht unfallbedingte Verletzungen“ gelten, ist für OI-Familien äußerst schädlich. Diese Frakturtypen und -kombinationen, wie z. B. „multiple Frakturen in verschiedenen Heilungsstadien“, sind in Wirklichkeit sehr spezifisch für OI.

Die extrem einseitige Betonung der Misshandlungsprävention in den Lehrplänen der medizinischen Berufe ist ebenfalls ein wichtiges Thema. Die OIFE könnte auf dieses Problem aufmerksam machen und fordern, dass die Differenzialdiagnose viel ernster genommen wird.

Die Situation von Familien, bei denen der Verdacht auf Kindesmisshandlung besteht, ist eigentlich eine humanitäre und rechtliche Frage. Diese Familien verlieren ihre Kinder ohne jegliche Form von Verfahren, und die Eltern sind gezwungen, ihre Unschuld zu beweisen, um ihr Kind wiederzubekommen. Das ist absurd. Was ist aus dem Grundsatz „unschuldig, bis die Schuld bewiesen ist“ geworden?