Recent trends in management of osteogenesis imperfacta

Ayman Hussein Fouda Hasan

إن مرض العظام الزجاجية يعنى العظام التى يتم تكوينها بصورة غيرمكتملة عند بداية حياة المريض. ويؤدي ذلك إلى سهوله كسرها وغالبا ما يكون سبب تلك الكسور غير ظاهر. وهو من اكثر امراض العظام الوراثية انتشارا فى العالم وتتراوح نسبته بين 1/5000 الى 1/20000 من منطقة لاخرى فى العالم.يحدث هذا المرض نتيجة خلل في بناء أو تركيب الكولاجين النوع الأول الذي يعد مصدر البروتين الأساسي في بنية العظام. فالأشخاص المصابين بهذا المرض يولدون عاده ولديهم نقص في البروتين أو عدم القدرة على بنائه.إن الأشخاص المصابين بهذا المرض غالبا ما يكون لديهم ضعف في العضلات و ليونة في المفاصل وتشوهات في الهيكل العظمي مما يؤدي إلى إعاقة في الحركة وتأخر في ممارسه الحياة الطبيعية. ويصاحب ذلك ضعف بالأوردة والشرايين مما ينتج عنه قابلية للنزيف المتكرر. كما يحدث فى أغلب الحالات ضعف بالسمع وضعف بالأسنان مع احتمالات تلون صلبة العين باللون الازرق.وبناء على أكثر التصنيفات انتشارا فى العالم فإن مرضى العظام الزجاجية يتم تصنيفهم إلى سبعة أنواع. الأشخاص المصابين بالنوع الأول يكون نصف كميه الكولاجين طبيعيه و بنيتها طبيعيه. أما الأشخاص المصابين بالأنواع الأخرى يكون الكولاجين غير سليم من حيث الكميه والبنية.ونتيجة لطبيعة مرض العظام الزجاجية فقد واجه العلماء والأطباء صعوبات لعلاج المرض حيث أنه حتى الآن لا يوجد دواء يمكنه إعادة بناء الكولاجين بطريقة صحيحة وهو أساس المرض. ولكن الهدف من العلاج هو زيادة قوه العظام وتجنب حدوث الكسور وزيادة الاعتماد على النفس في أمور ومتطلبات الحياة اليومية.وللوصول الى هذه النتائج استخدم الاطباء العديد من الادوية وذلك لمساعدة الخلايا العظمية فى تكوين العظام وتثبيط الخلايا الاكله للعظام كما أن الهدف من بعض هذه الادوية هو تحسين التركيب المعدنى للعظام وجعله اكثر تحملا للأصابة وأقل عرضة للكسور.ومن اشهر الأدوية التى اعطت نتائج فى علاج العظام الزجاجية هى الكالسيتونين والهرمونات الجنسية وفيتامين د والفلورايد وهناك عشرات الأدوية الأخرى التى اثبتت النتائج فى بعض الأحيان فاعليتها وفى بعض الأحيان الأخرى عدم جدواها .في السنوات القليلة الماضية تم اكتشاف أدويه تسمى البايوفوسفنيت تساعد على القليل من مضاعفات العظم الناقص. حيث أظهرت الدراسات أن هذا العلاج مفيد في التقليل من نسبه حدوث الكسور. ولكن استخدام الدواء على المدى الطويل قد يؤدي إلى تأخر شفاء الكسور. ويتم إعطاء الدواء عن طريق الفم أو عن طريق الوريد.ولكن تظل مشكلة الكسور وتقوسات العظام تحتاج الى التدخل الجراحى لعلاجها واصلاح عيوب العظام وقد وجد العلماء ان برنامجا متكاملا من العلاج الدوائى مع برنامجا تأهيليا للطفل المصاب افضل للمريض من التدخل الجراحى السريع او تثبيت الكسور بالجبس لفترات طويلة.وفى السنوات الاخيرة اصبح لاستخدام الخلايا الجذعية والعلا ج الجينى دورا هاما فى علاج مرض العظام الزجاجية، و يأمل العلماء ومن ورائهم المرضى أن توفر الخلايا الجذعية البالغة علاجات ناجعة لهذا المرض عبر الاستفادة من قدرة هذه الخلايا غير المتخصصة على التطور.