
Kollagenundersøkelse i fibroblaster ved osteogenesis imperfecta

ARTIKKEL

FINNE PH

HEIBERG A

HOLMSTRÖM H

Sammendrag

Osteogenesis imperfecta er en sykdom med svært varierende klinisk bilde. Ikke sjelden kan det være vanskelig å stille en sikker diagnose. Siden sykdommen skyldes feil i kollagenet, kan kollagenundersøkelse i fibroblastkultur være til hjelp. Vi har utført kollagenanalyse hos 38 pasienter. Fem av disse var barn med letal osteogenesis imperfecta, hvor diagnosen ble bekreftet etter svangerskapsavbrudd. 33 pasienter ble undersøkt på grunn av klinisk mistanke om osteogenesis imperfecta, i hovedsak på grunn av økt bruddtendens. Hos sju var det reist spørsmål om barnemishandling. Det var god overensstemmelse mellom resultatet av kollagenundersøkelsen og den endelige diagnose. Vi har også utprøvd "diagnoseskjema" som kan være til hjelp for diagnostikk. Kollagenanalysen hadde avgjørende diagnostisk betydning hos halvparten (16/33) av pasientene, men også hos de andre var kollagenundersøkelsen til hjelp i den kliniske vurderingen. På grunnlag av vår erfaring mener vi at kollagenanalyse kan være et viktig bidrag i diagnostikken av osteogenesis imperfecta.

Publisert: 20. april 1997. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 6. februar 2026.