

OCENA GĘSTOŚCI MINERALNEJ KOŚĆCA I WSKAŹNIKÓW GOSPODARKI WAPNIOWO-FOSFOROWEJ U DZIECI Z NEUROFIBROMATOZĄ TYPU 1

VI Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz XVII Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy, Kraków
25-26.09.2015

P32

OCENA GĘSTOŚCI MINERALNEJ KOŚĆCA I WSKAŹNIKÓW GOSPODARKI WAPNIOWO-FOSFOROWEJ U DZIECI Z NEUROFIBROMATOZĄ TYPU 1

Rusińska A., Fijałkowski B., Chlebna-Sokoł D.

Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Słowa kluczowe: *neurofibromatoza, objawy szkieletowe*

Wstęp. Neurofibromatoza typu 1 (NF1) należy do grupy fakomatoz charakteryzujących się powstawaniem guzów o charakterze nerwiakowłókniaków na przebiegu nerwów. W niektórych przypadkach może ona również prowadzić do mniej znanych objawów ze strony szkieletu.

Cel. Celem pracy jest ocena gęstości mineralnej kośćca i wskaźników gospodarki wapniowo-fosforowej u dzieci z neurofibromatozą typu 1 na podstawie prezentacji pacjentów znajdujących się pod opieką naszej kliniki.

Materiał i metody. Badaniami objęto 10 dzieci z rozpoznaniem NF1, 7 dziewczynek i 3 chłopców, w wieku od 4 do 17 lat. Przeprowadzono badanie lekarskie uwzględniające nieprawidłowości w zakresie narządu ruchu oraz pomiary antropometryczne wysokości i masy ciała. Wykonano badanie densytometryczne kośćca metodą absorbcjometrii promieniowania X o podwójnej energii (DXA) w projekcji Total body i AP Spine oraz ilościowe badanie ultradźwiękowe (QUS) kości promieniowych i piszczelowych. Oceniono gospodarkę wapniowo-fosforanową na podstawie badań laboratoryjnych surowicy (stężenie metabolitu wątrobowego witaminy D – 25(OH)D, parathormonu, aktywność fosfatazy zasadowej) i moczu (wskaźnik wapniowo-kreatyninowy). Analizowano również markery obrotu kostnego, wskaźnik kościotworzenia – osteokalcynę w surowicy i wskaźnik resorpcji – wydalanie dezoksyperydynoliny lub usieciowanego N-terminalnego telopeptydu kolagenu typu I w moczu (wskaźnik Pyrylinks D lub NTX/kreatynina).

Wyniki. Obniżenie wysokości ciała stwierdzono u połowy pacjentów (5/10). Typowe dysplastyczne zmiany kostne obserwowane były u 3/10 dzieci, przy czym u jednego z tych pacjentów obecna była również ciężka skolioza. W badaniu densytometrycznym u 9/10 badanych obserwowano obniżenie wskaźnika Z-score $< -1,0$, w tym jego wartość $\leq -2,0$ odpowiadająca kryterium rozpoznania małej masy kostnej dotyczyła 5 dzieci. Wyniki ultradźwiękowych badań kości wykazały obniżenie parametrów Z-score w przynajmniej jednej z badanych lokalizacji u 7/7 (100% pacjentów, u których badanie to było możliwe do wykonania). Obniżenie 25OHD stwierdzono u 7/10 badanych, w większości przypadków towarzyszyło temu zwiększenie aktywności fosfatazy

zasadowej. U 3/10 pacjentów stężenie osteokalcyny było podwyższone. Wskaźniki resorpcji kości były podwyższone u dwojga dzieci, w tym u jednego z zaawansowanymi objawami dysplastycznymi.

Wnioski. • Neurofibromatoza typu 1, choroba o wielu manifestacjach klinicznych, stanowi zagrożenie dla prawidłowego rozwoju i funkcjonowania układu kostnego u dzieci; zarówno gospodarki mineralnej, jak i metabolizmu kostnego.

• Ocena narządów ruchu i gospodarki wapniowo-fosforowej powinna być jednym z elementów rozszerzonej diagnostyki i monitorowania tej choroby.

Praca częściowo finansowana w ramach grantu NN407 060 938 oraz z funduszu statutowego nr 503/1-090-02/503-01.

P32

EVALUATION OF BONE MINERAL DENSITY AND INDICES OF CALCIUM-PHOSPHATE METABOLISM IN CHILDREN WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1

Rusińska A., Fijałkowski B., Chlebna-Sokół D.

Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Key words: *neurofibromatosis, skeletal symptoms*

Objectives. Type 1 neurofibromatosis (NF1) belongs to the group of phacomatoses characterised by formation of neurofibromas in the course of the nerves. In some cases it may also lead to less known skeletal symptoms.

Aim. The purpose of this work is evaluation of bone mineral density and indices of calcium-phosphate metabolism in children with neurofibromatosis type 1 based on presentation of patients treated in our clinic.

Materials and methods. The study has included 10 children diagnosed with NF1, 7 girls and 3 boys, aged 4 to 17 years. Medical examinations including evaluation of any motor system abnormalities were performed as well as anthropometric measurements of body height and weight. Bone densitometry was performed with use of dual-energy X-ray absorptiometry (DXA), with Total Body and AP Spine projections, as well as quantitative ultrasound (QUS) of radial and tibial bones. Calcium and phosphate metabolism was assessed based on laboratory tests of serum (concentration of Vitamin D hepatic metabolite – 25(OH)D, and parathormone and alkaline phosphatase levels) and urine (calcium/creatinine index). Bone turnover markers were also analysed: bone formation marker – serum osteocalcin and bone resorption marker – excretion of deoxypyridinoline or collagen type I cross-linked N-terminal telopeptide in urine (Pyrilinks D or NTX/creatinine indices).

Results. Decreased body height was found in half of patients (5/10). Typical dysplastic bone lesions were observed in 3/10 children and one of these patients had also a severe scoliosis. On densitometry, in 9 out of 10 examined children Z-score decrease was observed to <-1.0 and in 5 children this value was ≤-2.0 which corresponds to the criterion of low bone mass diagnosis. The results of ultrasound bone examinations have shown a decrease of Z-score parameters in at least one of examined locations in 7 out of 7 patients (100% of patients in whom the examination was feasible). Decreased 25OHD levels were found in 7/10 examined children, which was accompanied by increased alkaline phosphatase activity in the majority of cases. In 3 out of 10 patients osteocalcin level was increased. Bone resorption markers were elevated in two children, including one with advanced dysplastic symptoms.

Conclusions. • Type 1 neurofibromatosis, a disease of many clinical presentations, may jeopardize normal development and function of the skeletal system in children – both of the mineral and bone metabolism.

• Assessment of the motor system and of the calcium and phosphate metabolism should be part of extended diagnosis and monitoring of this disease.

*Acknowledgements. The study was partly financed as a grant
NN407 060 938 and 503/1-090-02/503-01.*