

# ANALIZA OBJAWÓW SZKIELETOWYCH WRODZONEJ ŁAMLIWOŚCI KOŚCI U DZIECI

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

P27

ANALIZA OBJAWÓW SZKIELETOWYCH WRODZONEJ ŁAMLIWOŚCI KOŚCI U DZIECI

Rusińska A., Jakubowska-Pietkiewicz E., Michałus I., Kurnatowska O., Rychłowska E., Beska K., Chlebna-Sokół D.

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

**Słowa kluczowe:** wrodzona łamliwość kości, kości, dzieci

**Wstęp.** Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta; OI) to rzadka choroba tkanki łącznej uwarunkowana genetycznie i zróżnicowana pod względem nasilenia objawów klinicznych. Charakteryzuje się przede wszystkim objawami ze strony układu kostno-stawowego (liczne złamania kości, mogące występować już w życiu płodowym, deformacje i dysproporcje szkieletu, obniżenie napięcia mięśniowego, nadmierna ruchomość w stawach, różnego stopnia ograniczenie sprawności motorycznej). Występować mogą także objawy ze strony innych układów i narządów, takie jak: niebieskie zabarwienie twardówek, nieprawidłowe tworzenie się zębiny, upośledzenie słuchu, zaburzenia oddychania. Zaburzenia te w różnym stopniu współistnieją z objawami szkieletowymi.

**Cel.** Celem pracy jest analiza objawów klinicznych ze strony szkieletu w przebiegu różnych typów osteogenesis imperfecta u dzieci.

**Materiał i metody.** Badaniami objęto 83 pacjentów z rozpoznaniem wrodzonej łamliwości kości (typ I – 34 dzieci, typ III – 30, typ IV – 19), w wieku od 1 r.ż. do 18 r.ż., 37 dziewcząt (45% wszystkich dzieci) i 46 chłopców (55% wszystkich dzieci). Przeprowadzono badanie ankietowe dotyczące występujących dolegliwości i stosowanego dotychczas leczenia oraz badanie pediatryczne i antropometryczne. Wśród objawów szkieletowych oceniono nawracające złamania kości, w tym złamania żeber i złamania prenatalne, deformacje kostne, obecność bocznego skrzywienia kręgosłupa, niskorosłości, nadmiernej wiotkości w stawach i zaburzeń lokomocji. Ponadto oceniono gęstość mineralną kośćca metodą absorpcjometrii promieniowania X o podwójnej energii (DXA).

**Wyniki.** Całkowita liczba złamań przeżytych w okresie postnatalnym wynosiła od 0 do 40, nie stwierdzono jednakże znamienych statystycznie różnic w zakresie średniej bezwzględnej ich liczby pomiędzy poszczególnymi typami wrodzonej łamliwości kości. Deformacje kostne obecne były u 50/83 badanych, w tym najczęściej u pacjentów z typem III (27/30). Skoliozę obserwowano

u 40% pacjentów, z porównywalną częstością we wszystkich typach. Niskorosłość obecna była u 48% pacjentów, zdecydowanie najczęściej w III typie choroby (80%). Nadmierną wiotkość stawów stwierdzono u 16 % badanych. Zaburzenia lokomocji obecne były u 50% pacjentów i występowały najczęściej w typie III OI (93% badanych). Wykazano istotnie statystycznie niższą gęstość mineralną kości u pacjentów z typem III OI, najlepsze wskaźniki gęstości mineralnej prezentowali natomiast pacjenci z typem I OI ( $p < 0,05$ ). Nie stwierdzono istotnych statystycznie różnic w zakresie liczby złamań i gęstości mineralnej, ani też w manifestacji innych cech fenotypowych OI pomiędzy pacjentami z mutacją COL1A1 i tych, u których nie zidentyfikowano mutacji.

**Wnioski.** • Wrodzona łamliwość kości jest heterogenną grupą zaburzeń ze strony szkieletu, charakteryzującą się różnym podłożem genetycznym i zmiennym przebiegiem klinicznym.

• Szkieletowe objawy fenotypowe mogą ulegać zmiennej ekspresji u różnych pacjentów w ramach poszczególnych typów wrodzonej łamliwości kości.

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

## P27

### ANALYSIS OF SKELETAL SYMPTOMS OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA IN CHILDREN

**Rusińska A., Jakubowska-Pietkiewicz E., Michałus I., Kurnatowska O., Rychłowska E., Beska K., Chlebna-Sokół D.**

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

**Key words:** *osteogenesis imperfecta, bone, children*

**Objectives.** Brittle bone disease (Osteogenesis imperfecta, OI) is a rare, genetically conditioned disease of connective tissue, with varying severity of clinical symptoms. Skeletal symptoms of varying severity are most characteristic for this disease (multiple bone fractures that may occur as early as in the foetal life, deformed and disproportionate skeleton, decreased muscle tone, excessive joint mobility, various levels of motor function impairment). Symptoms from other systems and organs may also occur, such as: blue colour of the sclera, abnormal dentine formation, hearing impairment, respiratory disturbances. These disorders coexist in various degree with skeletal symptoms.

**Aim.** The aim of the study is analysis the skeletal symptoms of different types of osteogenesis imperfecta in children.

**Materials and methods.** The study included 83 patients with a diagnosis of osteogenesis imperfecta (type I – 34 children, Type III – 30, Type IV – 19), at the age from 1 week to 18 years old, 37 girls (45% all children) and 46 boys (55% all children). A survey on the appearing ailments and the previously used therapy and paediatric and anthropometric examination were conducted. Among skeletal symptoms: recurrent bone fractures, including fractures of ribs and prenatal fractures, bone deformations, presence of skoliosis, short stature, joint hypermobility and locomotor disturbances were estimated. Bone densitometry using dual energy X-ray absorptiometry was also performed.

**Results.** The total number of fractures ranged from 0 to 40, but there was no significant difference in the average fracture number between different types of OI. Skeletal deformities

were present in 50/83 subjects and were the most common in patients with type III (27/30). Scoliosis was observed in 40% patients, with comparable incidence in all types of Osteogenesis imperfecta. In 48% was present the short stature, decidedly more often than not in OI type III (80%). Joint hypermobility was distinguished in 16% patients. Locomotor disturbances were existed in 50% patients and they were performed especially in type III of OI (93%). We revealed a statistically significantly lower bone mineral density in patients with type III OI, the best bone mineral density was in patients with OI type I ( $p < 0.05$ ). There were no significant differences in the number of fractures and bone mineral density, or in other phenotypic manifestations of OI between patients with and without identified mutation in COL1A1.

**Conclusions.** • OI is a heterogeneous group of skeletal disorders, characterized by different genetic background and variable clinical course.

• Skeletal phenotypic symptoms can subject variable expression in different patients with the same type of OI.

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