

# HETEROGENNOŚĆ OBJAWÓW KLINICZNYCH WRODZONEJ ŁAMLIWOŚCI KOŚCI I TRUDNOŚCI DIAGNOSTYCZNE NA PODSTAWIE DOŚWIADCZEŃ WŁASNYCH

V Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz XVII Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy, Kraków 20-21.09.2013

**Streszczenia:**

Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja 2013, vol 15 (Suppl. 2).str 126-127

**P27**

**HETEROGENNOŚĆ OBJAWÓW KLINICZNYCH WRODZONEJ ŁAMLIWOŚCI KOŚCI I TRUDNOŚCI DIAGNOSTYCZNE NA PODSTAWIE DOŚWIADCZEŃ WŁASNYCH**

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

Uniwersytet Medyczny w Łodzi Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości

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

**Wstęp.** Wrodzona łamliwość kości (*osteogenesis imperfecta* – *OI*) jest uwarunkowaną genetycznie dysplazją kostną charakteryzującą się nawracającymi złamaniami i zmniejszoną gęstością mineralną kości. Różnorodne nasilenie jej objawów przejawia się od bardzo łagodnych po ciężkie, które

zdecydowanie pogarszają jakość życia czy powodują przedwczesny zgon.

**Cel.** Celem pracy jest porównanie objawów klinicznych różnych typów wrodzonej łamliwości kości i przedstawienie trudności diagnostycznych na podstawie analizy pacjentów znajdujących się pod opieką naszej Kliniki.

**Materiał i metody.** Pacjenci 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 i 46 chłopców. Przeprowadzono badanie ankietowe dotyczące występujących dolegliwości i stosowanego dotychczas leczenia, badanie pediatryczne i antropometryczne. Ponadto wykonano badanie densytometryczne kości metodą absorpcjometrii promieniowania X o podwójnej energii (DXA). U 20 pacjentów przeprowadzono analizę genu COL1A1 metodą bezpośredniego sekwencjonowania.

**Wyniki.** Wykazano istotnie statystycznie niższą gęstość mineralną kości u pacjentów z typem III OI, najlepsze wskaźniki gęstości mineralnej prezentowali natomiast pacjenci z typem I OI ( $p < 0,05$ ). Całkowita liczba złamań przebytych 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). Niebieskie zabarwienie twardówek obecne było u 68/83 badanych, najczęściej w typie I i III. *Dentinogenesis imperfecta* rozpoznano jedynie u 18/83 pacjentów, z podobną częstością we wszystkich typach OI. 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 szkieletu związanych ze zwiększoną predyspozycją do złamań, charakteryzującą się różnym podłożem genetycznym i zmiennym przebiegiem klinicznym.

- Objawy fenotypowe mogą ulegać zmiennej ekspresji u różnych pacjentów w ramach poszczególnych typów wrodzonej łamliwości kości, co utrudnia ustalenie prawidłowego rozpoznania i rokowania.

*Praca finansowana w ramach grantu NN407 060 938.*

**P27**

## **CLINICAL HETEROGENEITY OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA – DIAGNOSTIC DIFFICULTIES ON THE BASIS OF OUR OWN EXPERIENCE**

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

Uniwersytet Medyczny w Łodzi Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości

**Keywords:** *osteogenesis imperfecta, children*

**Objectives.** Osteogenesis imperfecta (OI) is a genetic bone dysplasia characterized by recurrent fractures and reduced bone mineral density. The severity of its symptoms varied from very mild to severe, which strongly affect the quality of life and cause premature death.

**Aim.** The aim of the study is to compare the clinical symptoms of different types of osteogenesis imperfecta and to present diagnostic difficulties based on the analysis of our patients.

**Materials and methods.** Patients 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. A survey on the appearing ailments and the previously used therapy, paediatric and anthropometric examination were conducted. Bone densitometry using dual energy X-ray absorptiometry was performed. In 20 patients COL1A1 gene by direct sequencing was analyzed.

**Results.** 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 ( $p < 0.05$ ). 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). The blue sclerae was present in the 68/83 subjects, mostly in type I and III. Dentinogenesis imperfecta was diagnosed only in 18/83 patients, with a similar frequency in all types of OI. 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 associated with increased fracture risk, characterized by different genetic background and variable clinical course.
- Symptoms subject to variable phenotypic expression in different patients with the same type of OI, which often make it difficult to determine the correct diagnosis and prognosis.

*Acknowledgements.* The study was financed as a grant NN407 060 938.