NAJNOWSZE OSIĄGNIĘCIA W DIAGNOSTYCE MOLEKULARNEJ I LECZENIU WRODZONEJ ŁAMLIWOŚCI KOŚCI U DZIECI

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 90-91

L47

NAJNOWSZE OSIĄGNIĘCIA W DIAGNOSTYCE MOLEKULARNEJ I LECZENIU WRODZONEJ ŁAMLIWOŚCI KOŚCI U DZIECI

Rusińska A.

Uniwersytet Medyczny w Łodzi Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości

Słowa kluczowe: *wrodzona łamliwość kości, genetyka*

Wrodzona łamliwość kości (*osteogenesis imperfecta – OI*) to uwarunkowana genetycznie dysplazja kostna występująca z szacowaną częstością 6-7/100 000 urodzeń. Charakteryzuje się ona różnorodnym podłożem genetycznym i zmienną ekspresją objawów, w tym przede wszystkim nawracającymi złamaniami i przewlekłymi bólami kostnymi oraz zmniejszoną gęstością mineralną kości, a także pewnymi niestałymi objawami spoza układu szkieletowego. Różnorodne nasilenie jej objawów przejawia się od bardzo łagodnych po ciężkie, które

zdecydowanie pogarszają jakość życia, czy powodują przedwczesny zgon.

W ostatnich latach poczyniono znaczący postęp w diagnostyce molekularnej tej jednostki chorobowej. Okazało się, iż jej podłożem genetycznym mogą być nie tylko mutacje genów COL1A1 i COL1A2, ale także innych nowopoznanych genów odpowiedzialnych za potranslacyjną modyfikację kolagenu. Te osiągnięcia wpłynęły znacząco na zmiany w dotychczasowej klasyfikacji choroby wg Sillence'a, a także na ustalenie nowych wytycznych dotyczących diagnostyki molekularnej wrodzonej łamliwości kości.

W zakresie terapii tej choroby problemem jest fakt, iż aktualnie nadal nie ma możliwości skutecznego leczenia przyczynowego. W leczeniu objawowym niezbędna jest opieka wielospecjalistyczna nad pacjentem, w tym przede wszystkim współpraca pediatrów, ortopedów i specjalistów rehabilitacji. W leczeniu operacyjnym wg najnowszych doniesień złotym światowym standardem są pręty teleskopowe. W leczeniu farmakologicznym stosowane są preparaty wapnia i witaminy D, a także w ciężkich przypadkach bisfosfoniany. W wyjątkowych sytuacjach podejmowane są próby leczenia innymi nowymi lekami zarejestrowanymi do leczenia osteoporozy u osób dorosłych.

Praca finansowana w ramach grantu NN407 060 938.

L47

RECENT ADVANCES IN THE MOLECULAR DIAGNOSTICS AND TREATMENT OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA IN CHILDREN

Rusińska A.

Uniwersytet Medyczny w Łodzi Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości

Keywords: *osteogenesis imperfecta, genetics*

Objectives. Osteogenesis imperfecta is a genetic bone dysplasia which occurs with the estimated incidence 6-7 per 100 000 births. It is characterized by a diverse genetic background and variable expression of symptoms, including predominantly recurrent fractures, chronic bone pain and decreased bone mineral density, as well as some non-constant extra-skeletal symptoms. The severity of the condition ranges from very mild to severe, which strongly affect the quality of life and cause premature death.

In the recent years there has been significant progress in molecular diagnostics of this disease. It was appeared that the genetic background can be not only mutations in COL1A1 and COL1A2 genes, but also the other newly recognized genes responsible for post-translational modification of the collagen. These developments contributed significantly to changes in the existing classification of the disease by Sillence, as well as to establish new guidelines for molecular diagnosis of osteogenesis imperfecta.

In the management of the disease there is still no possibility of effective causal treatment. In the symptomatic therapy multi-specialist patient care is necessary, particularly collaboration of pediatricians, orthopedic surgeons and rehabilitation specialists. According to the latest reports, the global gold standards in the surgical treatment are telescopic rods. In pharmacological treatment calcium and vitamin D are used, and in severe cases bisphosphonates. In exceptional cases, attempts to treat with other new drugs registered for the treatment of osteoporosis in adults are made.

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