

OBRAZ KLINICZNY ZABURZEŃ MINERALIZACJI SZKIELETU U DZIECI W PRZEBIEGU CHORÓB KOŚCI [...]

**I Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz
XIII Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej
Fundacji Osteoporozy, Kraków 6-8.10.2005**

Streszczenia:

Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja 2005, vol 7 (Supł. 1),
s156-157.

P31

**OBRAZ KLINICZNY ZABURZEŃ MINERALIZACJI SZKIELETU U DZIECI W
PRZEBIEGU CHORÓB KOŚCI UWARUNKOWANYCH GENETYCZNIE**

Loba-Jakubowska E., Błaszczyk A., Rusińska A., Kulińska K.,
Chlebna-Sokół D.

Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości
Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, ul. Sporna 36/50, 91-738 Łódź

Słowa kluczowe: niska masa kostna, dzieci, choroby kości
uwarunkowane genetycznie

Wstęp

Choroby kości uwarunkowane genetycznie mogą prowadzić do
obniżonej gęstości mineralnej kośćca, występowania objawów
klinicznych ze strony układu mięśniowo-szkieletowego, w tym
złamań kości oraz postępujących deformacji kostno-stawowych.

Celem pracy była ocena objawów klinicznych i wyników badania
densytometrycznego u dzieci z chorobami kości uwarunkowanymi
genetycznie.

Materiał i metody

Badaniami objęto 20 dzieci w wieku od 1 miesiąca do 18 lat; 11 chłopców i 9 dziewczynek. U 11 dzieci rozpoznano wrodzoną łamliwość kości (osteogenesis imperfecta-OI; u 9 typu I, u 2 – III), u 3 – dysplazje włókniste kości (u 2 – zespół McCune-Albrighta, u 1 – Jaffe-Lichtensteina), u 2 – kraniosynostozy oraz u pozostałych dzieci: zespół Turnera, Freemana-Sheldona, Buschke-Ollendorfa i Marfana. U wszystkich pacjentów przeprowadzono badanie lekarskie ze szczególnym uwzględnieniem objawów klinicznych ze strony układu mięśniowo-szkieletowego. U dzieci powyżej 6 r.ż. wykonano ilościowe badanie gęstości mineralnej kości metodą DXA w programie total body i spine, a w młodszej grupie mineralizację oceniano na podstawie zdjęcia rentgenowskiego. Osteoporozę w badaniu DXA rozpoznawano gdy Z-score był poniżej $-2,0$ liczby odchyłeń standardowych od średniej dla płci i wieku oraz obecne były objawy kliniczne, zaś osteopenię gdy Z-score mieścił się w granicach $-1,0$ a $-2,0$.

Wyniki

U pacjentów z typem I OI pierwsze złamanie kości wystąpiło przed ukończeniem 2 r.ż., u dzieci z III typem stwierdzono złamania już w okresie życia wewnątrzmacicznego. Maksymalnie stwierdzono 30 złamań u jednego pacjenta, u 3 wykazano obecność złamań kręgów. W sześciu przypadkach chorobę rozpoznano także u innych członków rodziny. W omawianej grupie dzieci z OI, u wszystkich pacjentów którym wykonano badanie DXA rozpoznano obniżenie gęstości mineralnej szkieletu: u 5 osteoporozę, u 1 – osteopenię. U wszystkich dzieci z o OI o ciężkim przebiegu rozpoznano deformacje kostne oraz zaburzenia chodu. W pozostałej grupie badanych dzieci odnotowano następujące objawy kliniczne: wadliwa postawa ciała u wszystkich pacjentów, deformacje kostne u 3 (z kraniosynostozami i zespołem Freemana-Sheldona), złamania kości w wywiadzie u 3 (dzieci z dysplazją włóknistą kości), bóle kostno-stawowe u 7. U 8 spośród tych dzieci stwierdzono niską masę kostną.

Wnioski

1. U dzieci z chorobami układu kostnego uwarunkowanymi

genetycznie konieczna jest ocena gęstości mineralnej kości oraz objawów klinicznych, co ma istotne znaczenie dla ustalenia dalszego postępowania diagnostycznego i leczenia.

2. Rozpoznanie osteoporozy lub osteopenii u tych pacjentów jest wskazaniem do zastosowania terapii zwiększającej gęstość mineralną kości oraz zmniejszającej ryzyko złamań i deformacji kostnych

Praca częściowo finansowana ze środków budżetowych Ministerstwa Nauki i Informatyzacji (projekt badawczy nr 3P05E05624) oraz ze środków przyznanych przez Uniwersytet Medyczny w Łodzi (nr 502-11-211).

P31

CLINICAL COURSE OF SKELETAL MINERALIZATION DISTURBANCES IN CHILDREN WITH GENETIC BONE DISEASES

Loba-Jakubowska E., Błaszczyk A., Rusińska A., Kulińska K., Chlebna-Sokół D.

Department of Paediatric Propedeutics and Bone Metabolic Diseases, Medical University of Lodz, 36/50 Sporna St., 91-738 Lodz, Poland

Keywords: low bone mass, children, genetic bone diseases

Introduction

Genetically derived bone diseases may lead to lower bone mineral density, occurrence of clinical symptoms of skeletal-muscular system, eg. bone fractures and progressive skeletal deformities.

The aim of the study was to assess clinical symptoms and densitometric examination results in children with genetic bone diseases.

Material and methods

The study comprised 20 children, aged from 1 month to 18 years, 11 boys and 9 girls. In 11 children osteogenesis imperfecta (osteogenesis imperfecta-OI; in 9 – type I, in 2 – type III), in 3 – fibrous bone dysplasias (2 with McCune-

Albright and 1 with Jaffe-Lichtenstein), in 2 – craniosynostoses and in the rest – Turner syndrome, Freeman-Sheldon, Buschke-Ollendorf and Marfan syndrome were diagnosed. In all children medical examinations were performed with particular consideration of symptoms related to skeletal-muscular system. In children over 6 years of age densitometric examinations by DXA method in total body and spine programs were done; in younger patients skeletal mineralization was assessed by X-ray. Osteoporosis was diagnosed, when beside clinical symptoms, densitometric Z-score results were below -2,0 of the number of standard deviations below the mean for sex and age, and osteopenia when Z-score ranged from -1,0 to -2,0.

Results

In children with type I OI first bone fracture occurred before 2 years of age, in patients with type III OI fractures were already found during fetal life. Maximum of 30 bone fractures were seen in one patient (with OI type I); in 3 of them vertebral fractures were observed. In 6 children familial report of OI was assessed. In all patients with OI subjected to DXA examinations, lower bone mineral density was found: in 5 osteoporosis and in one – osteopenia. In all children with severe course of OI skeletal deformities and gait disturbances were observed. In the rest of the patients with genetic bone diseases the following clinical symptoms were detected: faulty posture in all of them, skeletal deformities in 3 (with craniosynostoses and Freeman-Sheldon syndrome), bone fractures in 3 (all children with fibrous bone dysplasias), arthralgias and bone pain in 7. In 8 of these patients low bone mass was found.

Conclusions

In children with genetically derived bone diseases bone mineral density and clinical symptoms should be assessed to establish further diagnostic and therapeutic procedures.

Diagnosis of osteoporosis or osteopenia in these patients indicates the need of the treatment increasing bone mineral density and decreasing the number of bone fractures and

possibilities of skeletal deformities.

The study was partly financed by Ministry of Science and Computerization grant No 3P05E05624 and Medical University of Lodz grant No 502-11-211.