

# OSTEOPOROZA WTÓRNA W PRZEBIEGU WYBRANYCH CHORÓB RZADKICH

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

L54

OSTEOPOROZA WTÓRNA W PRZEBIEGU WYBRANYCH CHORÓB RZADKICH

**Rusińska A.**

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

**Słowa kluczowe:** osteoporoza, choroby rzadkie

**Wstęp.** Choroby rzadkie to bardzo rzadko występujące schorzenia, uwarunkowane najczęściej genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie przypadków ujawniające się w wieku dziecięcym. Zgodnie z definicją chorób rzadkich zalecaną w Unii Europejskiej, w tym w Polsce, chorobę uznaje się za rzadką jeśli dotyka ona nie więcej niż 5 na 10 000 osób. Dotychczas wykryto ponad 6 tysięcy chorób rzadkich, a nowe choroby z tej grupy są regularnie opisywane w piśmiennictwie. Sumarycznie cierpi na nie aż od 6 do 8% populacji, stanowią więc poważny problem zdrowotny.

**Wyniki.** Wiele z tych chorób dotyczy w sposób bezpośredni układu szkieletowego i objawia się między innymi osteoporozą, deformacjami kostnymi, złamaniami. W niektórych przypadkach defekt genetyczny lub problem metaboliczny leżący u podłoża choroby rzadkiej dotyka bezpośrednio gospodarki wapniowo-fosforanowej, w innych zaburzenia kostne są wtórne do stosowanego przewlekłego leczenia bądź deficytów neurologicznych i unieruchomienia. W prezentacji omówione zostaną wybrane choroby rzadkie manifestujące się między innymi objawami kostnymi, przedstawione będą również przykłady pacjentów Kliniki.

**Wnioski.** Zaprezentowane zostaną zalecenia dotyczące wskazań do oceny układu kostnego i gospodarki wapniowo-fosforanowej u pacjenta z chorobą rzadką.

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

L54

SECONDARY OSTEOPOROSIS IN THE COURSE OF SELECTED RARE DISEASES

**Rusińska A.**

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

**Key words:** *osteoporosis, rare diseases*

**Objectives.** Rare diseases are predominantly genetically conditioned very rare diseases, with a chronic and often severe course, and in about half of cases manifesting in childhood. According to the definition of rare diseases recommended in the European Union, including Poland, the disease is considered to be rare when they affect not more than 5 per 10 000 people. More than 6,000 rare diseases have been detected so far, and new diseases from this group are regularly described in the literature. Globally, from 6 to 8% of the population suffer from these diseases and therefore they are a serious health problem.

**Results.** Many of these conditions are connected directly with skeletal problems which involve, among others, osteoporosis, bone deformities and fractures. In some cases, genetic defect or a metabolic problem underlying the rare disease, directly affects the calcium-phosphate metabolism. In other cases, bone disturbances are secondary to either of the chronic treatment or to neurological disorders and immobilization. Selected rare diseases manifested by skeletal symptoms will be discussed in the presentation on the basis of the report of patients hospitalized in our Department.

**Conclusions.** Recommendations for the evaluation of skeletal system and indices calcium-phosphate metabolism in a patient with a rare disease will be presented.

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