

# STANDARDY POSTĘPOWANIA LECZNICZEGO U PACJENTÓW Z WTORNĄ OSTEOPOROZĄ W PRZEBIEGU WRODZONEJ ŁAMLIWOŚCI KOŚCI

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

P26

STANDARDY POSTĘPOWANIA LECZNICZEGO U PACJENTÓW Z WTORNĄ OSTEOPOROZĄ W PRZEBIEGU WRODZONEJ  
ŁAMLIWOŚCI KOŚCI

**Graff K., Jełonek E., Pronicka K., Łukowicz M.**

Instytut Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka

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

**Wstęp.** Wrodzona łamliwość kości (OI) jest chorobą o podłożu genetycznym o silnie zróżnicowanym obrazie klinicznym. Przyczyną OI mogą być nie tylko mutacje w genach kolagenu typu I, ale również mutacje w zakresie genów niekolagenowych biorących udział w tworzeniu kości.

**Cel.** Celem doniesienia jest ujednoczenie postępowania diagnostycznego i leczniczego pacjentów z wrodzoną łamliwością kości.

**Materiał i metody.** Diagnostyka prenatalna – USG płodu, a przy stwierdzonych nieprawidłowościach w zakresie układu kostnego rozwiązanie ciąży poprzez cesarskie cięcie. Wywiad genetyczny.

Diagnostyka postnatalna – rtg całego kośćca (babygram), w celu oceny złamań i stopnia deformacji. Boczne rtg czaszki – stwierdzenie ewentualnej obecności kostek wtrąconych Wromiana.

Badanie słuchu od kresu niemowlęcego, jeden raz do roku (audiometria impedancyjna, DPOAE), a po 5. r.ż. audiometria tonalna, słowna, impedancyjna i akumetria. Po stwierdzeniu nieprawidłowości zwiększenie częstotliwości badań do 2-4 w ciągu roku.

Diagnostyka laboratoryjna – gospodarka Ca-P, poziom Vit. D3, markery obrotu kostnego (Ctx, P1NP).

Badanie radiologiczne (AP i boczne kręgosłupa oraz kości długich) celem monitorowania dynamiki zmian mineralizacji, stopnia deformacji kręgosłupa i kości długich oraz kwalifikacji do możliwych korekcji ortopedycznych.

Badania densytometryczne ocena gęstości kości (total, AP kręgosłupa lędźwiowego), ocena wieku kostnego, mechanostat – wytrzymałość (TBBMC/LBM).

Antropometria – monitorowanie rozwoju somatycznego (opracowano siatki rozwoju somatycznego dla typu I, proporcje ciała).

Fizjoterapia – prowadzona od urodzenia w różnym zakresie, dozowanym indywidualnie w zależności od stanu klinicznego pacjenta.

Ogólne zasady postępowania w życiu codziennym z pacjentami z OI powinny obejmować:

1. Zasady prawidłowego podnoszenia, przenoszenia i pielęgnacji.
2. Zasady właściwego pozycjonowania: na plecach i na boku.
3. Różnicowanie postępowania usprawniającego u dzieci młodszych i starszych.

Monitorowanie postępu prowadzonej fizjoterapii: platforma stabilometryczna LEONARDO (test wstawania z krzesła, test wspięcia na palce), równowaga (platforma AMTI), test ryzyka upadku (platforma BIODEX), testy funkcjonalne (Up&Go; test przejścia 5m i 10m; FMS; wejście po schodach), analiza chodu (system VICON), analiza sił nacisku stóp podczas chodu (pedobarografia), ocena postawy ciała (system ZEBRIS), ocena siły mięśniowej (LegTensor), ocena czynności dnia codziennego (kwestionariusz ADL, RIVERMED).

Leczenie farmakologiczne – preparaty wapnia, witamina D3, bisfosfoniany.

Leczenie ortopedyczne – wielopoziomoweosteotomie z zastosowaniem prętów Rusha, gwoździowanie teleskopowe (poprawa osi kończyn, zabezpieczenia przed kolejnymi złamaniami).

Zaopatrzenie ortopedyczne – wkładki, łuski do pionizacji i lokomocji, stabilizatory kończyn, balkoniki, gorsety i sznurówki.

## P26

### STANDARDS OF TREATMENT OF PATIENTS WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA (OI)

**Graff K., Jelonek E., Pronicka K., Łukowicz M.**

Instytut Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka

**Key words:** *diagnostic, osteogenesis imperfecta*

**Objectives.** Osteogenesis imperfecta (OI, Lobstein syndrome) is a congenital bone disorder with a differential clinical representation. The cause of the OI is defective connective tissue, because of a deficiency of type I collagen as well as mutations in noncollagen genes taking part in osteogenesis. Most cases are caused by mutations in the COL1A1 and COL1A2 genes.

**Aim.** The aim of this work is to propose the standard of diagnostic methods and treatment of patients with OI.

**Materials and methods.** Results. In comparison of the fact that in Children's Hospital in Warsaw children with OI are treated for many years we propose, relying on experience, a scheme of diagnostic procedure (diagnostic and control tests) and therapeutic procedure as well, among them:

- Prenatal diagnostics
- Postnatal diagnostics
- Control tests in the course of treatment
- Physiotherapy for small and older children (different goals)
- Monitoring procedures of treatment and physiotherapy
- Pharmacological treatment
- Orthopedic treatment

- Orthopedic supplies.