



Leczenie dzieci z wrodzoną łamliwością kości (*osteogenesis imperfecta*)

Rektor Uniwersytetu Medycznego w Łodzi powołał Interdyscyplinarny
Zespół Specjalistów Uniwersytetu Medycznego

w ramach opieki nad kobietami ciężarnymi wysokiego ryzyka wystąpienia wad układu kostnego u płodu, w tym m. in. wrodzonej łamliwości kości powołano w Łodzi Interdyscyplinarny Zespół Specjalistów Uniwersytetu Medycznego w Łodzi.

W ramach opieki ciężarna i jej rodzina może skorzystać z następujących świadczeń:

1. Konsultacja genetyczna dla ciężarnej w Poradni Genetyki Klinicznej CSK UM w Łodzi, Genetyczna diagnostyka prenatalna w kierunku wrodzonej łamliwości kości lub innych wad układu kostnego w zależności od wskazań. Poradnictwo i diagnostyka genetyczna u ciężarnej i jej partnera (*dr Hanna Moczulska*)
2. Prenatalna konsultacja z pediatrą zajmującym się leczeniem wrodzonej łamliwości kości u dzieci – Poradnia Chorób Metabolicznych CSK UM w Łodzi (*prof. Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz*)
3. Poród w ośrodku referencyjnym – I Katedra Ginekologii i Położnictwa UM w Łodzi (*prof. Piotr Sieroszewski*)
4. Opieka nad noworodkiem w Klinice Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości UM w Łodzi (*prof. Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz*)

Termin pierwszej konsultacji można wyznaczyć pod numerem telefonu: +48 42 272 53 53
Ciężarna powinna otrzymać skierowanie do poradni genetycznej.

„Wrodzona łamliwość kości (*osteogenesis imperfecta*, OI) jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym schorzeniem tkanki łącznej o różnorodnych objawach klinicznych (dziedziczenie heterozygotyczne) [1–3]. Dla wszystkich postaci OI wspólne jest zaburzenie budowy kolagenu typu I, będącego głównym białkiem strukturalnym wchodzącym w skład macierzy kostnej, ścian naczyń krwionośnych, skóry i ścięgien [4].

Możliwość leczenia w przypadku diagnozy wrodzonej łamliwości kości jest bardzo ważna dla kobiety ciężarnej, jej lekarza położnika, lekarza neonatologa, jak i lekarza pediatry. Rozwój wiedzy medycznej, postęp w farmakoterapii, technikach operacyjnych i rehabilitacyjnych zmienił oblicze tej ciężkiej choroby. Coraz więcej kobiet z diagnozą OI osiąga pomyślne wyniki w ciąży, a wiek życia dzieci obarczonych tą chorobą znacznie się wydłuża.

Nową metodą leczenia wrodzonej łamliwości kości typu III jest stosowanie pamidronianu w cyklach trzydniowych. U dzieci leczonych w ten sposób zaobserwowano zmniejszenie liczby złamań. Podanie pamidronianu zwalnia

procesy przebudowy kości, szczególnie resorpcję. Objawowe stosowanie bisfosfonianów w leczeniu OI u dzieci łagodzi przebieg choroby (zmniejsza dolegliwości bólowe i liczbę nowych złamań) oraz zwiększa aktywność ruchową dzieci i ich samodzielność [5].

Wrodzona łamliwość kości była jednym z pierwszych schorzeń układu kostnego rozpoznawanych za pomocą ultrasonografii prenatalnej [6]. Większość przypadków OI zdiagnozowanych w okresie prenatalnym (po 20 tygodniu ciąży) występuje u pacjentek z brakiem OI w wywiadzie. Obecnie wiele rodzin już w ciąży otrzymuje informację o chorobie i kierowana jest do ośrodków referencyjnych. W Uniwersytecie Medycznym w Łodzi leczeniem dzieci z diagnozą OI zajmują się specjaliści z Kliniki Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości (Uniwersyteckie Centrum Pediatrii im. Marii Konopnickiej w Łodzi). Doświadczenie w leczeniu OI pokazuje, że współpraca lekarza położnika–diagnosty z lekarzem pediatrą przyspiesza rozpoczęcie leczenia, zmniejsza stres rodziców, a także ryzyko powikłań u noworodka i poprawia rokowanie w późniejszych etapach życia.

Pismiennictwo

1. Marini JC, Gerber NL. Osteogenesis imperfecta. Rehabilitation and prospects for gene therapy. *J Am Med Associat.* 1997;277:9.
2. Van Dijk FS, Pals G, van Rijn RR, Nikkels PGJ, Cobben JM. Clasification of Osteogenesis Imperfecta revisited. *Europ J Med Genet.* 2010;53:1–5.
3. Rauch F, Lalic L, Roughley P, Glorieux FH. Relationship between genotype and skeletal phenotype in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *J Bone Miner Res.* 2010;25:1367–1374.
4. Roughley PJ Rauch F Glorieux RH. Osteogenesis imperfecta – clinical and molecular diversity. *Eur Cell Mater.* 2003;5:41–47.
5. Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz, Wanda Siemiątkowska-Stengert, Danuta Chlebna-Sokół. *Post. N. Med* 2016, 31 (10):734–737
6. Shapiro JE, Phillips III JA, Byers PH, Sanders R, Holbrook KA, Levin LS, et al. Prenatal diagnosis of lethal perinatal osteogenesis imperfecta (OI type II). *J Pediatr* 1982;100:127–33.