



:: Wrodzona łamliwość kości



Ten dokument jest tłumaczeniem francuskich zaleceń napisanych przez Doktorów Turniaire, Topouchian, Baujat, Rostchild i Le Merre, zredagowanych i opublikowanych przez Orphanet w 2008 roku.

Niektóre wymienione procedury, głównie wymienione leki, mogą nie być dostępne w kraju, w którym praktykujesz.

Synonimy:

Zespół Lobsteina

Definicja:

Wrodzona łamliwość kości to rzadkie schorzenie wywołane nieprawidłowościami macierzy pozakomórkowej. Powoduje kruchość kości prowadzącą do złamań oraz różnego stopnia zwiększoną ruchomość stawów. Nasilenie choroby jest bardzo różne u poszczególnych osób. Najcięższym formom może towarzyszyć deformacja kości i bardzo upośledzona zdolność poruszania. Nieprawidłowościom szkieletowym mogą towarzyszyć wady uzębienia, niebieskie zabarwienie twardówek i głuchota.

Dodatkowe informacje:

Przeczytaj abstrakt w Orphanecie: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=654

Zalecenia dla pracowników pogotowia ratunkowego

Wezwanie do pacjenta cierpiącego na wrodzoną łamliwość kości

Synonimy

- ▶ choroba Lobsteina

Etiologia

- ▶ nieprawidłowa struktura kolagenu (mutacje genów *COL1A1* i *COL1A2*)

Szczególne zagrożenia w nagłych wypadkach

- ▶ złamania kości (kości długich, żeber, kręgow) po urazach (nawet bardzo niewielkich urazach)
- ▶ zwichnięcia spowodowane zwiększoną ruchomością więzadeł
- ▶ samoistne krwiaki (kruchość skóry i naczyń)
- ▶ zespół bólowy

Leki najczęściej stosowane przy długotrwałym leczeniu

- ▶ analgetyki poziomu pierwszego (Paracetamol)
- ▶ witamina D w dawkach prewencyjnych
- ▶ delikatna fizjoterapia
- ▶ bisfosfoniany (podawanie dożylnie, hospitalizacja)

Powikłania

- ! – unikanie złamań
- zwiększona kruchość odcinka szyjnego kręgosłupa w niektórych formach
- zachowanie ostrożności, aby nie spowodować dalszych urazów (ciągnięcie za kończyny, delikatne opukiwanie), ponieważ nawet mikrourazy mogą prowadzić do złamań lub mikrozłamań

Specjalna opieka medyczna przed hospitalizacją

- ▶ bez względu na okoliczności należy delikatnie przenosić pacjenta
- ▶ zorganizowanie transportu do szpitala i zapoznanie zespołu z zasadami bezpieczeństwa
- ▶ powiadomienie personelu szpitala, że pacjent jest w drodze oraz o jego chorobie
- ▶ skuteczne kontrolowanie bólu: unieruchomienie

Zalecenia dla szpitalnych oddziałów ratunkowych

Sytuacje nagłe i zalecenia

1. Rozpoznanie

Dziecko przyjęte na ostry dyżur może mieć **objawy wskazujące na złamanie** kości długich, żeber lub kręgów **poprzedzone niewielkim urazem**.

U małych dzieci objawami sugerującymi złamanie są **nietypowy płacz i/lub brak spontanicznych ruchów kończyną**.

Mogą mieć miejsce dwie sytuacje:

▶ Rozpoznanie jest znane:

- spytaj czy pacjent posiada kartę "nagłego wypadku". Są tam zapisane kluczowe elementy odpowiedniego leczenia zwłaszcza kontrola bólu (skala bólu), a także nazwiska lekarzy pacjenta.
- oceń ciężkość zmian
 - typ złamania; typ wrodzonej łamliwości kości
 - kryteria ciężkości i podejrzenie powikłań
 - bliższe złamania kości długich (kość udowa i ramienna)
 - złamanie dwóch kości w nodze lub ręce
 - złamanie z przemieszczeniem
 - złamanie kręgów
 - duży krwiak
 - złamania powtórne
- Badania i leczenie: patrz punkt b.

▶ Rozpoznanie nie jest znane:

- Należy rozważyć łamliwość kości gdy złamanie zostało spowodowane niewielkim urazem lub złamania powtarzają się u dziecka, które może mieć niebieską rogówkę. Złamanie(nia) i stłuczenia u dziecka nie muszą oznaczać stosowania przemocy i należy poszukać objawów wrodzonej łamliwości kości: niebieska zabarwienie twardówek, słabe uzębienie, cienka i transparentna skóra, kruchość naczyń krwionośnych, kostki Worma, podobne przypadki w rodzinie i częste złamania.

2. Działania terapeutyczne w przypadku złamań

▶ W domu i środowisku życia pacjenta

- Środki przeciwbólowe
 - jeżeli ból od początku jest bardzo intensywny. Morfina użyta w sposób właściwy nie powoduje nietolerancji lub uzależnienia i nie jest groźna. Rodziny muszą posiadać odpowiednie środki przeciwbólowe, aby móc podać je dziecku zanim zostanie przewieziona do szpitala.

Podaj morfinę doustnie: jak najszybciej: 0,5 mg/kg (maksimum 20 mg)

| | |
|--------------------------|--|
| morfina w syropie 5mg/ml | pipeta z podziałką od 2,5 do 10 mg podziałka = 0,5 mg |
| morfina w tabletkach | dostępne 5 mg i 10 mg |
| morfina w kapsułkach | dostępne 5 mg, 10 mg i 20 mg |

W zasadzie ból zmniejsza się po unieruchomieniu (patrz niżej).

Stosuje się ibuprofen + paracetamol; jeśli nie wystarcza kombinacja z tymi dwoma lekami podaje się kodeinę.

Jeżeli ból nadal pozostaje intensywny po unieruchomieniu, podaje się morfinę w dawce 0,2 mg/kg co 4 godziny (jeśli ból się utrzymuje wymagana jest konsultacja). Jeśli ból się zmniejszył

należy podawać paracetamol + kodeinę.

- jeżeli ból spowodowany złamaniem jest umiarkowany
paracetamol + ibuprofen regularnie
+/- kodeina (dopuszczona powyżej 1 roku życia)

| Waga | Lek |
|----------|--|
| do 10 kg | kodeina w syropie: 0,5 mg/kg co 4 godziny + paracetamol w syropie: 1 dawka/kg co 6 godzin |
| od 10 kg | paracetamol 500mg + kodeina 30mg (tabletki musujące): ½ tabletki na 10 kg; 1 tabletki na 20kg lub paracetamol 500 mg + kodeina 30 mg (kapsułki): 1 kapsułka na 20 kg lub paracetamol 400mg |

Gdy zostanie uzyskana kontrola nad bólem należy kontynuować podawanie leków tak długo jak jest to potrzebne.

Jeśli nie uzyskano kontroli nad bólem należy podać morfinę (może zostać podana gdy tylko kodeina okaże się nieefektywna).

■ Unieruchomienie (po podaniu środków przeciwbólowych)

- Nieprawidłowy ruch po stronie złamania jest główną przyczyną bólu. Unieruchomienie jest najlepszym środkiem przeciwbólowym. Ułatwia poruszanie i transport na oddział ratunkowy i/lub oddział radiologii.
- Materiały do unieruchomienia powinny być zawsze dostępne i przygotowane do użycia. Materiały te powinny być przygotowane we współpracy z wykwalifikowanym personelem szpitala (fizjoterapeutą, rehabilitantem, ortopedą)
 - do unieruchomienia ręki, temblak od ramienia do dłoni, który utrzymuje łokieć zgięty pod odpowiednim kątem. Pełne unieruchomienie łokcia uzyskuje się poprzez zabandażowanie go do ciała.
 - unieruchomienie nogi, łubki (tekturowe) ułożone wzdłuż boku od klatki piersiowej do stopy
- Przed zamontowaniem sprzętu unieruchamiającego należy zastosować lekki wyciąg, który musi być gładki i przebiegać wzdłuż całej osi nogi po stronie złamania, aby zapobiegać deformacji.
- Należy sprawdzać wrażliwość na dotyk, kolor i temperaturę kończyn aby upewnić się, że nie ma ucisku na naczynia krwionośne lub zaburzeń neurologicznych.
- W przypadku licznych, niewielkich złamań bez przemieszczenia (które pacjent i rodzina uczą się szybko rozpoznawać i które nie wymagają specjalistycznego leczenia) często wystarczają domowe łubki i należy je pozostawić dopóki nie minie ból (3-4 tygodnie)

▶ Opieka szpitalna

■ Ocena ortopedyczna

- typ złamania
- typ wrodzonej łamliwości kości

■ Środki przeciwbólowe

- jeżeli możliwe
 - zastosowanie leczenia morfiną: najlepiej poprzez dożylnie podanie: 0,1mg/kg (metodą miareczkowania) potem 0,025 mg/kg co 5 minut, aż do osiągnięcia odpowiedniego poziomu analgezji lub doustnie tak jak opisano powyżej (wstępna dawka 0,5 mg/kg potem 0,2 mg/kg).

- zastosowanie blokady nerwów (np. nerwu udowego dla złamań kości udowej) jeśli zostaną wykonane przez osobę kompetentną.
- Przed pobraniem krwi
 - miejscowo krem przeciwbólowy
- Przed jakimikolwiek zabiegami
 - systematyczne podawanie mieszaniny podtlenku azotu
 - delikatne przemieszczanie, zwłaszcza podczas badania radiologicznego
-
- **Utrwalenie unieruchomienia**
 - **Leczenie ortopedyczne lub chirurgiczne** wykorzystuje różne techniki naprawy kości. Jeżeli deformacje po częstych złamaniach są wyraźne, możliwe jest użycie drutów i prętów teleskopowych. Celem tych zabiegów jest zmniejszenie kruchości, zapobieganie deformacjom szkieletu, umożliwienie przyjęcia wyprostowanej postawy oraz danie dziecku większej niezależności i uniknięcie potrzeby stosowania przyrządów zewnętrznych.

Orientacja

- ▶ **Gdzie jest:** ostry dyżur ortopedyczny odpowiedni dla wieku pacjenta i kiedy tylko możliwe w szpitalu sprawującym opiekę nad pacjentem, w innym wypadku w najbliższym szpitalu, który najbliżej współpracuje z leczącym zespołem medycznym a najbliższym centrum kompetencyjnym.
- ▶ **Kiedy:** najszybciej jak to możliwe.
- ▶ **Jak:** (patrz wyżej) **Unieruchomienie** całej kończyny w łubkach przed transportem. **Delikatne przemieszczanie** zwłaszcza podczas badania radiologicznego. Leczenie bólu **efektywnymi środkami (morfina i pochodne)**.

Interakcje z lekami

- ▶ Formalnie nie ma żadnych przeciwwskazań do podawania leków w tej chorobie, ale mądrze jest **unikać jakichkolwiek leków, których zastosowanie zwiększa ryzyko krwawień**, w związku z kruchością naczyń krwionośnych występującą we wrodzonej łamliwości kości.

Anestezja

- ▶ **Ostrożna intubacja** ze względu na kruchość kości szyi i łuków zębowych związaną z chorobą.
- ▶ **Badania przedoperacyjne:** powtórne sprawdzenie grupy krwi, liczby płytek, czasu protrombinowego (PT) i czasu kaolinowo-kefalinowego, elektrolitów (zwiększone ryzyko odwodnienia i ketozy głodowej), ocena funkcji płytek przez PFA jeśli występowały krwotoki.
- ▶ **Podczas zabiegu:** Delikatne działanie zwłaszcza podczas intubacji. Ryzyko uszkodzenia kości ramienia podczas zakładania ciśnieniomierza.
- ▶ Na początku wskazane jest założenie **kilku wkłucć dożylnych** z powodu **ryzyka krwawienia**.
- ▶ W ciągu 4 dni po osteotomii należy monitorować poziom hemoglobiny.

Działania prewencyjne

- ▶ Od początku używanie **efektywnych leków przeciwbólowych**.
- ▶ W ciężkich **postaciach należy zawsze sprawdzić odcinek kręgosłupa szyjnego**.

Dodatkowe działania terapeutyczne i hospitalizacja

- ▶ **Dla każdego pacjenta**
 - Bardzo ważne aby **być bardzo ostrożnym przy wszelkiego typu manipulacjach**, zwłaszcza jeżeli trzeba rozebrać pacjenta.

- Oczywiście bardzo ważne jest **wytłumaczenie pacjentowi każdej terapeutycznej decyzji** i jej konsekwencji w codziennym życiu:
 - W domu: przenoszenie unieruchomionego pacjenta, jeśli niezbędne przy użyciu szpitalnego łóżka
 - Podczas hospitalizacji: fazy leczenia, przewidywany czas trwania

▶ **Szczególnie u dzieci**

- **Nigdy nie należy gwałtownie przynosić dziecka jeśli płacze lub protestuje.** Wielu autorów opisuje narastający u dziecka niepokój, który stawał się coraz większa z każdym nowym złamaniem (dziesiątki lub setki razy większy).
- Najważniejsze jest **rozproszenie wątpliwości dziecka** i wytłumaczenie jakie działania zostaną podjęte.
- **Zapewnić odpowiednie zabezpieczenie kręgosłupa dziecka:** należy trzymać pod głową i pośladkami i utrzymywać proste plecy.
- Zapewnienie **bezpiecznego środowiska** (łóżka z barierkami pokrytymi gąbką aby zapobiegać uderzeniom, elastyczne zabawki).
- **Rodzice najlepiej wiedzą jak przynosić dziecko i mogą powiedzieć jakich działań należy unikać: ich zaangażowanie w terapię jest niezbędne nawet na ostrym dyżurze.**

Bibliografia`

- ▶ Forin V. Ostéogénèse imparfaite. Encyclopédie Orphanet and La Presse Médicale. June 2007
www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPro654v01.pdf

Te zalecenia zostały przygotowane we współpracy z Barbarą Tourniaire (Hôpital Trousseau), Vicken Topouchian, Geneviève Baujat, Chantal Rostchild i Martine Le Merrer (Hôpital Necker-Enfants Malades) oraz Nicole Champavier (Association de l'Ostéogénèse Imparfaite).

Completion date: 4 czerwca 2008

Translation : Orphanet Poland

Date of translation: wrzesień 2013