

:: Wrodzona łamliwość kości

ORPHA:666

Definicja choroby:

Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta-OI) to heterogenna grupa zaburzeń genetycznych charakteryzujących się zwiększoną łamliwością, niską masą kostną oraz podatnością na złamania o różnym stopniu ciężkości.

Epidemiologia:

Częstość występowania szacowana jest pomiędzy 1/10 000 a 1/20 000.

Obraz kliniczny:

Wiek postawienia rozpoznania zależy od ciężkości choroby. Zidentyfikowano pięć klinicznych typów OI. Najbardziej charakterystycznym objawem wszystkich typów OI jest kruchość kości, która objawia się mnogimi, spontanicznymi złamaniami. Wrodzona łamliwość kości typu II jest śmiertelna, typ III jest ciężki, typy IV i V są umiarkowane, typ I jest łagodny (sprawdź te terminy). W typie I nie występują zniekształcenia, wzrost jest prawidłowy lub nieznacznie niższy, występują niebieskie twardówki, brak dentinogenesis imperfecta (DI, sprawdź ten termin). U pacjentów z typem II przy urodzeniu występują mnogie złamania żeber i kości długich, znaczne deformacje, szerokie kości długie, niska gęstość kości czaszki widoczna na zdjęciach RTG oraz ciemna twardówka. Do głównych objawów typu III należą bardzo niski wzrost, trójkątna twarz, znaczna skolioza, szarawe twardówki oraz DI. U pacjentów z typem IV występuje umiarkowanie niski wzrost, łagodna do umiarkowanej skolioza, szarawe lub białe twardówki oraz DI. Typ V charakteryzuje się łagodnym do umiarkowanego obniżeniem wzrostu, przemieszczeniem głowy kości promieniowej, mineralizacją błon międzykostnych, nadplastycznością kości piętowej, białą twardówką i brakiem DI. Obserwowano inne genetycznie różne typy (typ VI do IX), ale klinicznie nie różnią się one od typów II-IV.

Etiologia:

W 95% procentach przypadków OI spowodowana jest mutacjami genów *COL1A1* i *COLA2* (17q21.33 i 7q21.3), które kodują łańcuchy alfa1 i alfa2 kolagenu typu 1. Wymienione mutacje mogą być przyczyną wszystkich pięciu typów OI. Dziedziczenie jest autosomalne dominujące. Obserwowano także autosomalne recesywne postacie OI, które spowodowane są mutacjami genów *LEPRE1*, *CRTAP* i *PPIB* (1p34.1, 3p22 i 15q21-q22). Postacie dziedziczone w sposób autosomalny recesywny są zawsze ciężkie z ciężką hipotonią.

Metody diagnostyczne:



Rozpoznanie stawia się na podstawie objawów szkieletowych i pozaszkieletowych. W badaniach radiologicznych widoczna jest osteoporoza i obecność kostek podobnych do kostek Worma. Badanie densytometryczne potwierdza niską masę kostną.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym *in utero* należy uwzględnić chondrodysplazję, idiopatyczną osteoporozę młodzieńczą, zespół osteoporozy i pseudoglejaka, zespoły Cole'a i Carpentera oraz Brucka, hiper- lub hipofosfatazę, wielogniskową postać uogólnionego włóknisto-torbielowatego zwyrodnienia kości (sprawdź te terminy), bezwypadkowy uraz (mnogie złamania bez osteoporozy) oraz osteoporozę spowodowaną przyjmowaniem leków, niedobory żywieniowe, chorobę metaboliczną lub białaczkę. Obecność kilku złamań nie powinna prowadzić do założenia, że dziecko jest maltretowane.

Diagnostyka prenatalna:

Chorobę można podejrzewać na podstawie prenatalnego badania ultrasonograficznego i(lub) potwierdzić poprzez badanie molekularne amniocytów lub kosmków kosmówki.

Postępowanie i leczenie:

Postępowanie powinno być wielodyscyplinarne z udziałem doświadczonych lekarzy specjalistów, ortopedów, fizjoterapeutów i rehabilitantów. W ciężkich postaciach do standardów opieki należy podawanie bisfosfonianów ze względu na ich silne właściwości antyresorpcyjne. Przez całe życie konieczne jest zapobieganie niedoborom witaminy D i wapnia. Operacje chirurgiczne są niezbędne do korekcji deformacji kości i kręgosłupa oraz zapobiegania złamaniom kości długich (osteosynteza śródszpikowa). Wcześniej rozpoczęta fizjoterapia pomaga ocenić deficyty ruchowe, poprawia samodzielność, zmniejsza ryzyko upadków i zachęca pacjentów do podjęcia aktywności sportowej.

Rokowanie:

Rokowanie zależy od stopnia zaawansowania choroby i jakości leczenia. Długość życia zależy od ciężkości powikłań oddechowych związanych z deformacjami kręgosłupa.

Recenzent-ekspert: Dr Véronique FORIN

Aktualizacja: Marzec 2010

Tłumaczenie: Luty 2017



This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

