

Ciekawostki naukowe związane z niskorosłością

dr n. med. Michał Ordak, 26.05.2018

1. Jakość życia osób wydłużanych metodą Ilizarowa

Bardzo często dostaję od wielu osób zapytanie czy są jakieś badania naukowe dotyczące jakości życia osób które były wydłużane metodą Ilizarowa. W piśmiennictwie istnieje niewiele pozycji literaturowych opisujących ten temat. Z tego też powodu ciężko jest wyciągać ogólne wnioski.

Na uwagę zwracają dwie pozycje. Pierwsza z nich dotyczy 37 pacjentów w wieku 17-30 lat. W okresie od 2 do 14 lat obserwowano w tej grupie osób funkcjonowanie psychospołeczne.

W zakresie większości parametrów (w tym ogólnej punktacji funkcjonowania psychospołecznego) nie zaobserwowano występowania istotnych statystycznie różnic po upływie kilku lat. Przykładowe parametry w zakresie których nie zaobserwowano występowania różnic to: funkcje poznawcze, codzienna aktywność, seksualność, poczucie szczęścia, agresywność, uczucia depresyjne, relacje z innymi ludźmi, akceptacja społeczna oraz własna samoocena.

Pojedyncze istotne statystycznie zmiany polegały na:

- bardziej pozytywnej ocenie wyglądu fizycznego
- zmniejszonej czynności motorycznej
- mniejszej witalności
- większym nasileniu bólu (21 na 37 badanych osób)

U pacjentów z nierówną długością nóg (powyżej 2 cm) doszła jeszcze gorsza jakość snu.

Pomimo tych pojedynczych zmian, ogólne funkcjonowanie psychospołeczne nie zmieniło się w istotny statystycznie sposób w porównaniu do zdrowych osób.

Źródło:

Moraal JM, Elzinga-Plomp A, Jongmans MJ, Roermund PM, Flikweert PE, Castelein RM, Sinnema G. Long-term psychosocial functioning after **Ilizarov limb lengthening** during childhood. **Acta Orthop.** 2009; 80(6):704-10.

W kolejnej pozycji literaturowej autorzy porównywali dwie grupy osób:

- 22 pacjentów z rozpoznaniem achondroplazji którzy w latach 2002 – 2005 mieli wydłużane kończyny dolne
- pacjenci u których nie wykonywano wydłużenia

Średnie wydłużenie kości udowej wynosiło $10,21 \pm 2,39$ cm, zaś piszczelowej $9,13 \pm 2,12$ cm.

Pomimo częstych powikłań, średni poziom samooceny był istotnie statystycznie lepszy w grupie osób które miały wydłużane kończyny w porównaniu do osób które nie miały tego wykonywanego. Im większa liczba powikłań, tym samoocena badanych osób była niższa.

Źródło:

Kim SJ, Balce GC, Agashe MV, Song SH, Song HR. Is bilateral lower limb **lengthening** appropriate for achondroplasia?: midterm analysis of the complications and **quality of life.** **Clin Orthop Relat Res.** 2012; 470(2):616-21.

2. Jak uzupełniać niedobory witaminy D? Kiedy oznaczać poziom 25-hydroksywitaminy D?

Często dostaję także pytania dotyczące witaminy D. Niemalże 70-80%, a niektórzy autorzy podają, że 95% Polaków ma obniżony poziom witaminy D. Na ten temat istnieje bardzo wiele ogólnodostępnych polskich artykułów, w związku z czym nie będę tutaj rozpisywać się na temat podstawowych wiadomości. Podam przykładowe pozycje jakie zainteresowane osoby powinny sobie przeczytać, które to łatwo można znaleźć w Internecie:

- „Wybrane metody profilaktyki niedoboru witaminy D u dzieci w wieku przedszkolnym podejmowane przez ich rodziców”
- „Wpływ witaminy D na organizm człowieka”
- „Witamina D – nowe spojrzenie w medycynie i reumatologii”
- „Niedobór witaminy D u dorosłych: kiedy badać i jak leczyć?”
- „Fenomen witaminy D”
- „Witamina D – wpływ na kość”

Niestety w piśmiennictwie brakuje badań przeprowadzonych na większych grupach osób z niskorosłością dotyczących wpływu suplementacji witaminą D na parametry kości oraz mięśni. Zamiast przytaczać podstawowe informacje na temat witaminy D podam na ten temat inne przykładowe pozycje literaturowe.

W pierwszej z nich autorzy zbadali grupę 118 osób u których występował miejscowy ból i tkliwość kości piszczelowej powyżej 6 tygodni. Wtórne przyczyny bólu były wykluczane. Po pierwsze okazało się, że w grupie osób u których występował tenże ból, średni poziom 25-OHD był istotnie statystycznie niższy w porównaniu do grupy kontrolnej. Częstość występowania niedoboru w badanej grupie wynosiła 75,4%, zaś w kontrolnej 23,6%. Im niższy poziom 25-OHD, tym większe natężenie bólu w badanej grupie osób.

Źródło:

Babaei M, Esmacili Jadidi M, Heidari B, Gholinia H. Vitamin D deficiency is associated with tibial bone pain and tenderness. A possible contributive role. Int J Rheum Dis. 2018; 21(4):788-795

Przykład dotyczący suplementacji witaminą D:

Bardzo często w tzw. nieswoistym zapaleniu jelit (IBD) dochodzi do pogorszenia stanu kości oraz zwiększonego ryzyka złamań. Pewni autorzy suplementowali pacjentów z IBD witaminą D. Okazało się, że suplementacja witaminą D wykazała istotny statystycznie związek z gęstością mineralną kości oraz pracą mięśni. Innymi słowami parametry kostne oraz mięśniowe uległy znacznemu poprawieniu.

Źródło:

Hradsky O, Soucek O, Maratova K, Matyskova J, Copova I, Zarubova K, Bronsky J, Sumnik Z. Supplementation with 2000 IU of Cholecalciferol Is Associated with Improvement of Trabecular Bone Mineral Density and Muscle Power in Pediatric Patients with IBD. Inflamm Bowel Dis. 2017; 23(4):514-523.

3. Najczęściej występujące dysplazje szkieletowe, ich podział, mutacje genów je powodujące oraz sposób dziedziczenia.

Poniżej zamieszczam przydatną tabelę w której zamieszczono podstawowe dysplazje szkieletowe występujące na całym świecie, ich podział, mutacje je powodujące oraz sposób dziedziczenia. Pochodzi ona z następującej pozycji literaturowej: Deborah Krakow. Skeletal dysplasias. [Clin Perinatol. 2015; 42\(2\): 301–319.](#)

Nazwa	Sposób dziedziczenia / gen	
Anaforyczna dysplazja	AD	<i>FGFR3</i>
Achondroplazja	AD	<i>FGFR3</i>
Hipochondroplazja	AD	<i>FGFR3</i>
SADDNA	AD	<i>FGFR3</i>
Zaburzenia typu II kolagenu		
Achondrogeneza II	AD	<i>COL2A1</i>
Hipochondrogeneza	AD	<i>COL2A1</i>
Dysplazja kręgosłupowo-nasadowa (SEDC)	AD	<i>COL2A1</i>
Kniest dysplazja	AD	<i>COL2A1</i>
Zaburzenia kolagenu XI		
Fibrochondrogeneza	AR	<i>COL11A1</i>
Fibrochondrogeneza	AD	<i>COL11A1,</i> <i>COL11A2</i>
Dysplazja uszno-kręgowo-wielkonasadowa (OSMED)	AR	<i>COL11A2</i>
Zaburzenia siarczanowania		
Achondrogeneza IB	AR	<i>SLC26A2</i>
Atelosteogeneza II	AR	<i>SLC26A2</i>
Diastroficzna dysplazja	AR	<i>SLC26A2</i>
Chondrodysplazja z wrodzonymi zwicnięciami stawowymi	AR	<i>CHST3</i>
Perlecan zaburzenia		
Dysplazja dyssegmentalna	AR	<i>PLC</i>
Dyssegmentalna dysplazja, Silverman-Handmaker typ	AR	<i>PLC</i>
Dyssegmentalna dysplazja, Rolland Desbuquois typ	AR	<i>PLC</i>
Filami zaburzenia oraz podobne do niego		
Otopalatodigital zespół I i II	XLD	<i>FLNA</i>
Osteodysplastia, Melnick-Needles	XLD	<i>FLNA</i>
Atelosteogeneza typ I i III	AD	<i>FLNB</i>
Larsena zespół	AD	<i>FLNB</i>
Spondylo-carpal-tarsal dysplazja	AR	<i>FLNB</i>
Zespół policystycznych nerek (Serpentine fibula)	AD	<i>NOTCH2</i>
TRPV4 zaburzenia		
Metatopowa dysplazja	AD	<i>TRPV4</i>

Dysplazje krótko-żebrowe

Chondroektodermalna dysplazja (Ellis-van Creveld (EVC))	AR	<i>EVC1, EVC2</i>
	AR	<i>DYNC2H1</i>
		<i>IFT80</i>
Zespół polidaktylu krótkiego żebra I, II, III, IV w tym asymetryczna dystrofia klatki piersiowej		<i>NEK</i>
		<i>WDR35</i>
		<i>WDR19</i>
		<i>WDR34</i>
Torakodysplazja	AD	
Metafizyczne dysplazje		
Cartilage-hair hypoplasia (zespół McKusick)	AR	<i>RMRP</i>
Metafizyczna dysplazja, Jansen typ	AD	<i>PTHRI</i>
SEMD		
SEMD, typ krótkich kończyn – nieprawidłowego wapnienia	AR	<i>DDR2</i>
Ciężka postać spondylodysplastycznej dysplazji		
Achondrogeneza 1A	AR	<i>GMAP210</i>
Schneckenbecken dysplazja	AR	<i>SLC35D1</i>
Opsismodysplazja	AR	<i>INPPL1</i>
Akromezomeliczne zaburzenia		
Akromezomeliczna dysplazja, typ Maroteaux	AR	<i>NPR2</i>
Mezomeliczna i rizo-mezomeliczne dysplazje		
Langer typ	pseudo- AR/XLD	<i>SHOX</i>
Omodysplazja	AR	<i>GPC6</i>
Robinow zespół	AR	<i>ROR2</i>
Robinow zespół	AD	<i>WNT5</i>
Bent dysplazja kości		
Campomeliczna dysplazja	AD	<i>SOX9</i>
Stuve-Wiedemann dysplazja	AR	<i>LIFR</i>
Bent dysplazja kości FGFR2 typ	AD	<i>FGFR2</i>
Slender dysplazje kości		
Mikrocefaliczna osteodysplastyczna pierwotna karłowatość (MOPD1)	AR	<i>RNU4ATAC</i>

Mikrocefaliczna osteodysplastyczna pierwotna karłowatość (MOPD2)	AR	<i>PCNT</i>
Osteokraniostenozja		<i>FAM111A</i>
Dysplazje z wieloma dysfunkcjami stawów		
Desbuquois dysplazja	AR	<i>CANT1, XYLT1</i>
Pseudodiatroiczna dysplazja	AR	<i>unknown</i>
Chondrodysplazja punktacyjna (CDP)		
CDP, X	XLD	<i>EBP</i>
Conradi-Hunermann typ (CDPX2)	XLR	<i>ARSE</i>
brachytelephalangi typ (CDPX1)	XLD	<i>NSDHL</i>
CHILD zespół	XLD	<i>EBP</i>
Greenberg dysplazja	AR	<i>LBR</i>
Rizomeliczna CDP typ 1	AR	<i>PEX7</i>
Rizomeliczna CDP typ 2	AR	<i>DHPAT</i>
Rizomeliczna CDP typ 3	AR	<i>AGPS</i>
Neonatalne osteosklerotyczne dysplazje		
Bloomstrand dysplazja	AR	<i>PTHRI</i>
Desmosteroloza	AR	<i>DHCR24</i>
Caffey choroba	AD	<i>COL1A1</i>
Raine dysplazja	AR	<i>FAM20C</i>
Zwiększona gęstość kości		
Osteopetroza	AR	<i>TCIRG1</i>
Osteopetroza	AR	<i>CLCN7</i>
Dysosteoskleroza	AR	<i>SLC29A3</i>
Lenz-Majewski hyperostostatyczna dysplazja	SP	<i>PTDSSI</i>
Zmniejszona gęstość kości, osteogeneza imperfecta		
Osteogenesis imperfecta	AD	<i>COL1A1, COL1A2</i>
		<i>IFITM5</i>
Osteogenesis imperfecta	AR	<i>CRTAP</i>
		<i>P3H1</i>
		<i>PPBI</i>
		<i>FKBP10</i>

		<i>HSP47</i>
		<i>SP7</i>
		<i>WNT1</i>
		<i>TMEM33B</i>
Bruck zespół		<i>PLOD2</i>
		<i>FKBP10</i>
Osteoporosis-pseudoglioma zespół	AR	<i>LRP5</i>
Cole-Carpenter dysplazja	SP	<i>unknown</i>
Nieprawidłowa mineralizacja kości		
Hypofosfatazja	AR	<i>ALPL</i>

Jeżeli tylko ktoś z Państwa chciałby skonsultować uzyskany wynik badania genetycznego bądź też innego laboratoryjnego, poradzić się - podaję swój email: ordak.michal@wp.pl.