

Dostępne online www.sciencedirect.com

ScienceDirect

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pepo

Kazuistyka/Case report

Wpływ leczenia usprawniającego na rozwój ruchowy pacjentki z chondrodysplazją przynasadową typu Schmida – opis przypadku

The influence of rehabilitation treatment on the patient's motor development with Metaphyseal Chondrodysplasia, Schmid type – case study

Aneta Skworc^{1,*}, Grażyna Osiadło², Helena Sławska³,
Aleksandra Jezela-Stanek⁴, Sylwia Marciniak³

¹Centrum Edukacji i Rehabilitacji w Zabrze, Ruda Śląska, Polska

²Katedra Fizjoterapii w Chorobach Narządów Wewnętrznych, Akademia Wychowania Fizycznego im. Jerzego Kukuczki w Katowicach, Polska

³Katedra i Oddział Kliniczny Ginekologii, Położnictwa i Ginekologii onkologicznej w Bytomiu; Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Polska

⁴Zakład Genetyki Medycznej, Instytut-Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Polska

INFORMACJE O ARTYKULE

Historia artykułu:

Otrzymano: 13.09.2016

Zaakceptowano: 17.10.2016

Dostępne online: xxx

Słowa kluczowe:

- choroby genetyczne chrząstki nasadowej
- gen COL10A1
- fizjoterapia
- ICF

Keywords:

- Genetic disorder of epiphyseal cartilage
- COL10A1 gene
- Physiotherapy
- ICF

A B S T R A C T

Schmid type metaphyseal chondrodysplasia is an autosomal dominant genetic disease. MCDS is a rare disorder and the presented case, to our knowledge, is the only Polish case with a confirmed and novel mutation of COL10A1 gene. Since the girl reached the age of 2 years and 7 months, she has been applied a systematic neurodevelopmental physiotherapy influencing the posture. The aim of the research was to assess the quality of posture control conducted before and after annual neurodevelopmental therapy. Over that period of time, the posture was assessed by means of the point-based method according to Kasperczyk and the distance of gait was determined. Comparative analysis of X-ray pictures of femoral joints and lower extremities was conducted. Moreover, the posture and gait of the child were videotaped. The results have led to the conclusion that the use of the chosen methods and neurodevelopmental techniques in postural control disorders in children with rare genetic diseases is accurate.

© 2016 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

* Adres do korespondencji: Centrum Edukacji i Rehabilitacji w Zabrze, ul. Edmunda Kokota 126, Ruda Śląska 41-711, Polska.
Tel.: +48 604-468-284.

Adres email: askworc@op.pl (A. Skworc).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.pepo.2016.10.006>

0031-3939/© 2016 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

Wstęp

Chondrodysplazja przynasadowa typu Schmida (*Metaphyseal Chondrodysplasia, Schmid type*) jest rzadką chorobą dziedziczną w sposób autosomalny dominujący. Spowodowana jest przez mutacje genu COL10A1 na chromosomie 6 (locus 6q21-q22). Gen COL10A1 koduje łańcuch kolagenu alfa-1(X). Wiedza o tej dysplazji jest słabo rozpowszechniona z uwagi na nieliczne zarejestrowane na świecie przypadki.

Chorobę charakteryzuje niski wzrost (u osób dorosłych wynosi w granicach 130–160 cm). Kolejną cechą charakterystyczną jest skrócenie kończyn w stosunku do tułowia, biodro szpotawe (*vara coxa*), pałkowate i koślawe kończyny dolne (*bowlegs*) oraz zaburzenia chodu. Zmiany widoczne w obrębie kończyn górnych dotyczą skrócenia i poszerzenia środkowych paliczków oraz hipoplazji dystalnych paliczków rąk. Cechy funkcji lokomocji to przede wszystkim kołyszający chód bez przenoszenia ciężaru ciała, a tym samym bez prawidłowego wydłużania i skracania stron. Podczas chodzenia widoczne jest natomiast naprzemienne zgięcie tułowia w jedną i drugą stronę. Diagnostyka oparta na rozpoznaniu charakterystycznych cech jest znacznie wzmocniona przez doświadczenia kliniczne, ale także przez analizę filmów wideo rejestrujących chód pacjenta [1].

Dysplazja przynasadowa jest zwykle rozpoznawana w drugim lub trzecim roku życia. Diagnoza opiera się na wykryciu zmian w częściach przynasadowych kości w badaniu rentgenowskim. Cechami charakterystycznymi choroby są anomalie tzw. płytki wzrostowej, czyli chrząstki nasadowej, która znajduje się w pobliżu zakończeń rosnącej jeszcze kości. Jest to miejsce, w którym kość przyrasta na długość, gdyż w fazie wzrostu pojawiają się w tym obszarze punkty kostnienia. W dysplazji przynasadowej w płycie wzrostowej dochodzi do zaburzeń układu chondrocytów. Zamiast typowego układu kolumnowego komórek chrząstki, tu obserwuje się nieregularne skupiska chondrocytów. Wady w materiale genetycznym, które wykraczają poza właściwy dla gatunku zakres zmienności, powodują powstawanie anomalii budowy lub funkcjonowania organizmu [2].

Celem badań była ocena jakości kontroli postawy przeprowadzona u dziewczynki z rozpoznaniem chondrodysplazji przed i po rocznej terapii neurorozwojowej. Założono poprawę stanu funkcjonalnego dziecka po cyklu terapii.

Współczesne podejście neurorozwojowe jest dynamiczne i polega na:

- obserwacji i analizie spontanicznej pacjenta
- określeniu celów terapii (udział pacjenta, rodziny)
- terapii interdyscyplinarnej i transdyscyplinarnej
- jakości terapii dla funkcji
- uczestnictwie w modelu nowoczesnej koncepcji rehabilitacji.

Model nowoczesnej koncepcji rehabilitacji w postaci ICF (*International Classification of Functioning Disability and Health*), a dla dzieci ICF-CY, zaproponowała Światowa Organizacja Zdrowia (WHO 2001 roku). Zgodnie z wymienionymi opracowaniami, dziecko i jego rodzina powinny znaleźć się w centrum zainteresowania zespołu terapeutycznego, który identyfikuje nie tylko zaburzenia w zakresie struktury

i funkcji organizmu, ale też planuje rehabilitację w oparciu o analizę zaburzeń aktywności w życiu codziennym oraz uczestniczenia w życiu społecznym.

Koncepcja terapii w postaci ICF zawiera definicję zdrowia i dziedzin pokrewnych, funkcję, strukturę, umiejętności i uczestnictwo. Stanowi międzynarodowy język, określa cele i rodzaj terapii, ocenia jej postępy, określa środowisko (czynniki zewnętrzne i wewnętrzne). Stworzona dla szpitali, centrów rehabilitacyjnych, domów pomocy społecznej kładzie nacisk na funkcje (WHO 2001; Maryland USA), gdyż tylko wzorce ruchowe o walorach praktycznych mogą znaleźć zastosowanie, a więc przekształcić się we wzorce funkcjonalne [3–5].

Opis przypadku

Badaniem objęto dziecko płci żeńskiej urodzone o czasie we wrześniu 2012 roku. Wywiad ciążyowo-porodowy i rodzinny był nieobciążony. Podejrzenie dysplazji przynasadowej typu Schmida wysunięto na podstawie obrazu klinicznego. Zostało ono potwierdzone badaniem genetycznym, które wykazało obecność patogenicznej mutacji w genie COL10A1, co potwierdza rozpoznanie chondrodysplazji przynasadowej typu Schmida (MCDS, MIM #156500). W czasie badania, przed rozpoczęciem fizjoterapii neurorozwojowej, w wieku 2 lat i 7 miesięcy, wysokość ciała wynosiła 84 cm (poniżej 3. centyla, -2,3 SD), masa ciała 12,5 kg (25.–50. centyla, -0,35 SD). Po roku obserwacji wysokość ciała wynosiła 90,5 cm (nadal poniżej 3. centyla, -2,37 SD), masa ciała 14,5 kg (25.–50. centyla, -0,41 SD) [6, 7]. W badaniu fizykalnym dziecko bez cech dysmorfii, rozwój psychiczny i emocjonalno-społeczny w normie dla wieku.

Badania dziewczynki przeprowadzono w Centrum Edukacji i Rehabilitacji w Zabrze, od czerwca 2015 r. do sierpnia 2016 roku. Rodzice dziecka wyrazili na nie zgodę. Podczas całego roku prowadzono systematyczną terapię neurorozwojową dwa razy w tygodniu przez 45 min. Terapia opierała się na koncepcji NDT – Bobath, wpływającej na normalizację napięcia posturalnego oraz stymulację sensomotoryczną w celu zdobywania i doskonalenia umiejętności ruchowych dziecka. Na początku i na końcu cyklu oceniono wybrane elementy postawy ciała wg Kasperczyka [8] zawarte w tabeli I oraz dystans chodu, a także dokonano analizy zdjęć RTG miednicy wraz z kończynami dolnymi wykonanych w płaszczyźnie czołowej i strzałkowej. W celu rozpoznania stanu funkcjonalnego dziewczynki zastosowano wideorejestrację.

Z tabeli I wynika, że po roku terapii zauważono poprawę postawy ciała w ocenianych pierwszych czterech elementach. W pozostałych sytuacja nie zmieniła się. Ogółem, wg skali Kasperczyka, przed terapią dziewczynka uzyskała 11 pkt., co oznacza: postawa zła (C), a po terapii – 7 pkt.: postawa przeciętna (B). Poprawił się też oceniany dystans chodu: z 50 na 300 metrów.

W badaniu RTG miednicy i kończyn dolnych przeprowadzonym po rocznej fizjoterapii stwierdzono, że płytki przygotowawczego kostnienia przynasad ustawione skośne – w porównaniu ze zdjęciem przed rozpoczęciem terapii – uległy niewielkiemu zmniejszeniu. Porównując zdjęcie

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8579793>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8579793>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)