

# **Analiza częstości występowania schorzeń narządu ruchu i kręgosłupa oraz wad postawy u dzieci z zespołem Ehlersa-Danlosa**

## ***Musculoskeletal disorders and posture defects among children with Ehlers-Danlos Syndrome***

Marta Jokiel<sup>1,2,3</sup>, Katarzyna Kozłowska<sup>1,2</sup>, Aleksandra Bartkowiak-Graczyk<sup>2,3</sup>, Anna Madziewicz<sup>2,3</sup>, Jędrzej Tschurl<sup>4</sup>, Łukasz Stępnia<sup>4</sup>, Leszek Romanowski<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Pracownia Ortopedii, Traumatologii i Fizjoterapii Narządu Ruchu w Chorobach Rzadkich

<sup>2</sup>Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu <sup>3</sup>Zakład Fizjoterapii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

<sup>4</sup>Klinika Chorób Kręgosłupa i Ortopedii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

**Wstęp.** Zespół Ehlersa Danlosa (EDS) jest chorobą rzadką związaną z występowaniem mutacji tkanki łącznej. Pomimo intensywnego rozwoju medycyny i fizjoterapii EDS jest nadal chorobą stanowiącą wielkie wyzwanie zarówno dla fizjoterapeutów i lekarzy specjalistów, dlatego tak ważne jest wczesne wykrycie objawów choroby i rozpoczęcie procesu diagnostyki i leczenia.

**Cel.** Celem pracy jest przedstawienie częstości i rodzaju występowania schorzeń kręgosłupa i narządu ruchu u dzieci z rozpoznaniem zespołu Ehlersa-Danlosa.

**Materiał metoda.** Badaną grupę stanowiło początkowo 110 [ dzieci z rozpoznaniem klinicznym zespołu Ehlersa-Danlosa (cEDS = 54, hEDS = 52, mEDS = 2, vEDS = 2). Z uwagi na objawy miopatii oraz obecność wad układu krążenia z badanej grupy wykluczono dzieci z mEDS oraz vEDS. Dzieci poddano standardowemu badaniu klinicznemu oraz ocenie postawy ciała. Postawę ciała oceniono metodą Kasperczyka. Wiotkość oceniono za pomocą skali Beightona. W ocenie klinicznej wykorzystano standardowe testy kliniczne wskazujące na niestabilność stawów obwodowych oraz ocenę skoliometrem. W ocenie występowania zespołu przewlekłego zmęczenia ME/CFS wykorzystano wytyczne NICE. Opiekunowie dzieci wypełnili podczas badania kwestionariusze oceny funkcji kończyny górnej – DASH, kwestionariusz oceny jakości życia SF-36.

**Wyniki.** Wśród 106 badanych dzieci u 82% zaobserwowano schorzenia w obrębie narządu ruchu i kręgosłupa wpływające na zmniejszenie jakości życia. U 42% dzieci zaobserwowano skrzywienie boczne kręgosłupa, które w dalszej diagnostyce znalazło potwierdzenie w postaci występowania skoliozy, skręcenia kończyn dolnych lub skoliozy funkcjonalnej. Wiotkość stawową > 5 w skali Beightona potwierdzono u 66% badanych dzieci. Niestabilność stawu ramiennego stwierdzono u 34% badanych, niestabilność stawu skokowego u 29% badanych, niestabilność stawów kolanowych u 33% badanych. W większości przypadków objawy niestabilności występowały symetrycznie. W formularzu oceny Kasperczyka do najczęściej występujących wad postawy należała protrakcja barków (76%), asymetria łopatek (68%), płaskostopie (63%). W ocenie rodziców 47% dzieci wykazuje objawy zespołu przewlekłego zmęczenia. Nadmierną wiotkość skóry zaobserwowano u 11% badanych dzieci.

**Wnioski.** Mutacje odpowiedzialne za produkcję i budowę kolagenu w zespole Ehlersa-Danlosa mogą manifestować się w wieku dziecięcym obecnością wad postawy, występowaniem obustronnej niestabilności stawów oraz skoliozą. W diagnostyce kluczową rolę odgrywa szczegółowy wywiad oraz badanie kliniczne wskazujące na powiązanie poszczególnych objawów z mutacją tkanki łącznej.