

Złamania kości u dzieci i młodzieży – częsty problem, zróżnicowana etiologia

Bone fractures in children and adolescents: a frequent problem with a diverse aetiology

Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, Łódź, Polska

Adres do korespondencji: Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz, Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości, ul. Sporna 36/50, 91-738 Łódź, tel.: +48 42 617 77 15,

e-mail: elzbieta.jakubowska-pietkiewicz@umed.lodz.pl

ORCID iD

Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz <https://orcid.org/0000-0002-5346-5229>

Streszczenie

Złamania kości u dzieci i młodzieży są problemem przede wszystkim ortopedycznym, alełamania wielokrotne i mnogie mogą wymagać poszerzenia diagnostyki z udziałem pediatry, endokrynologa, a nawet genetyka. Szacuje się, że co trzecie dziecko w wieku do 17. roku życia dozna złamania kości, a częstość złamań rośnie wraz z wiekiem i osiąga swoje maksimum w wieku 11–14 lat. Większość złamań ma charakter pourazowy, część jest jednak objawem chorób genetycznie uwarunkowanych (wrodzona łamliwość kości, osteopetroza) lub zaburzeń gospodarki mineralnej (choroba metaboliczna kości wcześniaków, krzywice, osteoporoza). Szczególnej uwagi wymagają złamania kości u małych dzieci, ponieważ mogą być objawem nie tylko zaburzeń ogólnoustrojowych, ale także zespołu dziecka maltretowanego. Problemem niedocenianym u pacjentów w wieku rozwojowym są nie tylko złamania kości długich, ale również złamania kręgów, które mogą mieć charakter samoistny lub wtórny do przebiegu chorób zapalnych, autoimmunologicznych i nowotworowych. Stosowane w ich leczeniu glikokortykosteroidy uważane są za główny czynnik ryzyka rozwoju osteoporozy posteroideowej, niezależnie od wieku pacjenta. Ze względu na różnorodną etiologię złamań kości u dzieci i młodzieży ważna jest wielospecjalistyczna współpraca w zakresie diagnostyki zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej i mineralizacji kości.

Słowa kluczowe: dzieci, złamania kości, wrodzona łamliwość kości, osteoporoza

Abstract

Bone fractures in children and adolescents are primarily an orthopaedic problem; however, frequent fractures or multiple fractures at a time require a more extensive diagnostic investigation performed by a paediatrician, endocrinologist and even a geneticist. It is estimated that one in three children aged up to 17 years will experience a bone fracture. The frequency of fractures rises with age, peaking at 11–14 years. The majority of fractures happen as a result of trauma; however, some of them are a sign of genetic diseases (osteogenesis imperfecta, osteopetrosis) or mineral imbalance (metabolic bone disease of prematurity, rickets, osteoporosis). Bone fractures in small children require particular attention, since they may be a sign of not only systemic disorders, but also of battered child syndrome. Not only fractures of long bones, but also fractures of the vertebrae are an underappreciated problem in young patients. They may be spontaneous or associated with inflammatory, autoimmune or neoplastic diseases. Glucocorticoids that are used to treat these diseases are considered to be the main risk factor for the development of steroid-related osteoporosis, regardless of the patient's age. Due to the diverse aetiology of bone fractures in children and adolescents, the cooperation of multiple specialists in the diagnostic investigation of calcium and phosphate imbalance and disorders of bone mineralisation is important.

Keywords: children, bone fractures, osteogenesis imperfecta, osteoporosis

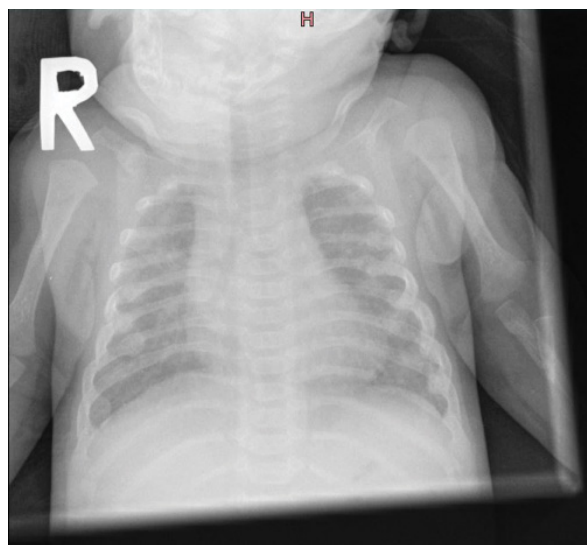
WSTĘP

Złamania kości u dzieci i młodzieży mają przede wszystkim charakter urazowy. Ryzyko złamania w wieku rozwojowym wynosi 10–25%, jest większe u chłopców (42%) niż u dziewcząt (27%) i rośnie wraz z wiekiem. Złamania występujące w 1. roku życia stanowią 1% wszystkich złamań, złamania kości u dzieci w wieku 7–10 lat już 25%, a u dzieci w wieku 11–14 lat ponad 30%. Złamania częściej dotyczą kości kończyny górnej (50% wszystkich złamań kości) niż dolnej^(1–4). U dzieci i młodzieży mają charakter sezonowy, najczęściej złamań występuje od maja do sierpnia, najmniej zaś w okresie listopad–grudzień. Jest to związane przede wszystkim z aktywnością ruchową dzieci na świeżym powietrzu. Złamania kości u dzieci i młodzieży stanowią 18% wszystkich urazów, 12% jest wynikiem urazów komunikacyjnych, w tym połowa to wypadki rowerowe⁽³⁾. Złamania pourazowe mogą mieć charakter: złuszczenia nasad (w obrębie chrząstki wzrostowej, z oddzieleniem całej nasady lub jej fragmentu; 15–20% wszystkich złamań kości), podokostnowy („zielonej gałązki”), awulsyjny (oderwanie całej lub fragmentu nasady kości) i plastyczny (elastyczny)⁽³⁾. Nie zawsze jednak złamanie kości związane jest z urazem, może także wynikać z choroby uwarunkowanej genetycznie, zaburzeń metabolicznych lub stanów niedoborowych. Zróżnicowana etiologia dotyczy przede wszystkim najmłodszych grup wiekowych.

Choroba metaboliczna kości wcześniaków (*bone metabolic disease of prematurity*, osteopenia wcześniacza, krzywica wcześniaków) występuje u ponad 50% noworodków z urodzeniową masą ciała <1000 g oraz 16–40% dzieci z masą ciała <1500 g. Czynnikiem ryzyka wystąpienia tego zaburzenia są ponadto następstwa wcześniactwa, takie jak: długotrwałe żywienie pozajelitowe (powyżej 14 dni) i opóźnione włączenie żywienia enteralnego, stosowanie glikokortykosteroidów i diuretyków, dysplazja oskrzelowo-płucna, zakażenia (posocznica), martwiczne zapalenie jelit oraz mała aktywność ruchowa dziecka. Osteopenia wcześniacza występuje pomiędzy 6. a 12. tygodniem wieku skorygowanego. Jest rozpoznawana na podstawie badań biochemicznych, w tym stężeń wapnia i fosforu w surowicy krwi i ich wydalania z moczem, aktywności fosfatazy zasadowej (>500 U/l), oraz radiologicznych. Złamania kości długich i żeber w osteopenii wcześniaczej występują w 3. stadium zmian radiologicznych (ryc. 1). Podstawowym czynnikiem sprawczym jest skrócony okres ciąży, ponieważ 80% akumulacji substancji mineralnych przypada na trzeci jej trymestr. W profilaktyce i leczeniu zalecane jest zatem przede wszystkim uzupełnianie fosforu i wapnia oraz witaminy D^(4,5).

CHOROBY GENETYCZNE UWARUNKOWANE

W przebiegu chorób genetycznie uwarunkowanych złamania kości mogą występować w każdym okresie rozwojowym, zależy to bowiem od przebiegu choroby, możliwości jej leczenia (substytucyjne, objawowe) oraz następstw



Ryc. 1. Złamania żeber w przebiegu choroby metabolicznej kości wcześniaków u 4-miesięcznego dziecka (cięża pierwsza, trojak 3, 24. hbd, masa ciała urodzeniowa 680 g, Apgar 6/7/7, przebyte martwiczne zapalenie jelit, zespół jelita krótkiego, retinopatia wcześniacza, krwawienie dokomorowe, bronchodysplazja oskrzelowo-płucna, posocznica, dodatkowo złamanie kości promieniowej i łokciowej prawej)

wynikających z ewolucji schorzenia *per se* oraz jego modyfikacji poprzez zastosowaną terapię. Złamania kości długich w okresie noworodkowym wskazują na ciężką postać zaburzenia, które może prowadzić do postępująco-deformujących zmian w układzie kostnym i stanowić poważne zagrożenie dla zdrowia i życia noworodka^(5,6).

Wrodzona łamliwość kości (*osteogenesis imperfecta*, OI) to heterogenna klinicznie i genetycznie zwiększona podatność kości na złamania, które prowadzą do skrócenia i zniekształcenia kości długich i żeber oraz zaburzeń proporcji ciała (ORPHA666). Typ II – śmiertelny i typ III – postępująco-deformujący według klasyfikacji Sillence’a to najcięższe postaci kliniczne OI rozpoznawane już w okresie ciąży. Do złamań kości długich kończyn i żeber dochodzi w okresach prenatalnym i okołoporodowym, co wiąże się z przymusowym ułożeniem ciała po porodzie (pozycja „żabki”), deformacjami układu kostnego oraz dolegliwościami bólowymi; pogarsza to stan ogólny noworodka i może prowadzić do niewydolności oddechowej^(7,8). Etiologia OI obejmuje przede wszystkim mutacje w genach dla kolagenu typu I *COL1A1*, *COL1A2*, ale także wielu innych: *BMP1*, *WNT1*, *SERPINF1*, *IFITM5*, *MBTPS2*, *CRTAP*, *LEPRE1*^(5,6,8). Rozpoznanie opiera się na badaniu klinicznym, zdjęciu rentgenowskim typu *babygram* oraz badaniu genetycznym (ryc. 1). Aktualna klasyfikacja OI obejmuje dwadzieścia jej typów⁽⁹⁾. Do obrazu klinicznego oprócz złamań kości długich, żeber i kręgów należą także niebieskie twardówki, miękkie kości czaszki, trójkątna twarz, zmiany zębowe o typie *dentinogenesis imperfecta*, wiotkość więzadeł, utrata słuchu, obniżona gęstość mineralna kości^(7–9). Obraz fenotypowy może być jednak znacznie

bogatszy, np. w zespole Brucka złamaniom kości towarzyszy artrogrzyzoza, a w zespole Cole'a–Carpentera występują kraniostenoza, wodogłowie i wytrzeszcz gałek ocznych^(6,8). Podkreślenia wymaga fakt, że złamanie kości w zależności od typu zaburzenia mogą występować w każdym okresie rozwojowym. OI jest chorobą rzadką; częstość jej występowania wynosi 1/15 000–20 000 urodzeń⁽⁸⁾. Od ponad 30 lat jest leczona objawowo: farmakologicznie, z zastosowaniem przede wszystkim bisfosfonianów (już od okresu noworodkowego), ortopedycznie i rehabilitacyjnie^(5–9).

Kolejną przyczyną złamań kości już w okresie noworodkowym może być **hipofosfatazja** (*hypophosphatasia*, HPP) wynikająca z mutacji w genie *TNSALP* dla tkankowo niespecyficznej fosfatazy zasadowej (ORPHA436). Prowadzi to do niskiej aktywności fosfatazy zasadowej, hipomineralizacji szkieletu i zmian zębowych. HPP w Europie występuje z częstością 1/300 000 urodzeń, jej przebieg może być bardzo ciężki – najcięższym przebiegiem cechuje się postać perinatalna (na ogół letalna); wyróżnia się też postać noworodkowo-niemowlęcą, dziecięcą i dorosłych, w której obserwowane są tylko zmiany zębowe. Złamania kości występują już w okresie perinatalnym, towarzyszą im miękkie kości czaszki, skrócenia i zniekształcenia kości długich, klatki piersiowej, niedobór witaminy B₆, hiperkalcemia, a w najcięższej postaci drgawki i niewydolność oddechu. Leczenie ma charakter substytucyjny – podskórnie podaje się asfatazę alfa (Strensiq)^(5,10).

Złamania kości, krzywicza klatka piersiowa, zmiany w zdjęciu rentgenowskim – demineralizacja i uniesienie okostnej oraz hiperkalcemia z wysokim stężeniem parathormonu są charakterystyczne dla **ciężkiej noworodkowej nadczynności przytarczyc**⁽⁵⁾. Leczenie objawowe polega w tym wypadku na zastosowaniu bisfosfonianów.

Inne choroby genetyczne, które mogą przebiegać ze złamaniami kości długich, pierwotnymi, należącymi do obrazu klinicznego, lub wtórnymi do obniżenia mineralizacji szkieletu, scharakteryzowano poniżej.

1. **Neurofibromatoza typu I** (NF1, nerwiakowłókniakowatość, choroba Recklinghausena) to choroba rzadka (ORPHA636), fakomatoza wynikająca z mutacji genu dla neurofibrominy. Wśród objawów klinicznych wymieniane są m.in. plamy typu *café au lait*, nerwiakowłókniaki w przebiegu nerwów, glejak nerwu wzrokowego. W układzie kostnym, poza złamaniami, obserwowane są zmiany dysplastyczne kości długich, stawy rzekome, bóle kostno-stawowe, skolioza i obniżona gęstość mineralna kości⁽¹¹⁾.
2. **Zespół Alagille'a** jest wynikiem mutacji genu *JAGGED1* (ORPHA52). Charakterystyczne objawy to: cholestaza (zażółcenie i świąd skóry), dysmorfia twarzy, nieprawidłowości sercowo-naczyniowe w 90% dotyczące tętnic płucnych, *posterior embryotoxon* w badaniu okulistycznym oraz zmiany kostne. Poza złamaniami patologicznymi są to: kręgi motyle, półkręgi, brak XII żebra, błony łącznotkankowe pomiędzy żebrami, zrośnięcie kości promieniowej i łokciowej, rozszczep kręgosłupa⁽¹²⁾.

3. **Choroba Gauchera** to sfingolipidoza, której przyczyną jest niedobór glukocerebrozydazy (mutacja *GBA1*; ORPHA355). Określa się ją jako chorobę krwi (małopłytkowość, niedokrwistość, powiększenie wątroby i/lub śledziony) i kości. Typowo w jej przebiegu występują przewlekłe bóle kostne (do *pseudo-osteomyelitis* włącznie), szczególnie miednicy i kości udowych, deformacje, wiotkość stawów, osteoporoza ze złamaniami kości i kręgow. W szpiku opisywane są nacieki z ogniskami osteosklerozy i osteonekrozy⁽¹³⁾. Terapia polega na redukcji substratu lub substytucji enzymatycznej.

4. **Osteopetroza** (ORPHA2781) to rzadki heterogeny zespół, którego objawy wynikają z nieprawidłowego różnicowania i zaburzenia funkcji osteoklastów. Mutacje w genach *TSFSF11*, *CLCN7*, *OSTMT* oraz *TCIRG1* prowadzą do: zwiększonej mineralizacji kości, bólów kostnych, zmian zapalnych kości i szpiku, okołozębowych, neuropatii zaciskającej. Pozostałe objawy to hepatosplenomegalia, pancytopenia, hipokalcemia, kwasica cewkowa. Obserwuje się opóźnienie rozwoju somatycznego i umysłowego dzieci. Leczenie ma charakter objawowy i polega na przeszczepieniu szpiku⁽¹⁴⁾.

Złamania kości mogą występować także w przebiegu innych rzadkich zespołów genetycznie uwarunkowanych, np. w **osteoporosis pseudoglioma syndrome** (OPGG), w którym w wyniku mutacji *LRP5* obserwuje się ciężką osteoporozę, jej objawy kliniczne i ślepotę, w zespole Hajdu–Cheneya (*acro-dento-dysplasia*) czy chorobie Menkesa – zaburzenie metabolizmu miedzi prowadzące do neurodegeneracji^(15,16).

U małych dzieci niedoszacowaną przyczyną złamań kości może być **zespół dziecka maltretowanego (krzywdzonego)**. Zgodnie z definicją krzywdzenie dziecka to znęcanie się i zaniedbywanie, które prowadzi do niszczenia zdrowia dziecka, zaburzenia jego procesów poznawczych, poczucia własnej wartości i utraty zaufania⁽¹⁷⁾. Rozpoznanie zespołu jest trudne i wymaga znajomości czynników ryzyka oraz objawów klinicznych. Przemoc fizyczna, poza skutkami w postaci zmian skórnych, zaburzeń zachowania i objawów ogólnych, może prowadzić do charakterystycznych złamań kości:

- nadłamań przynasad i trzonów kości długich;
- złamań tylnych odcinków żeber;
- złamań drobnych palców rąk u dzieci niechodzących;
- złamań łopatki, mostka, wyrostka kolczystego i kości pokrywającej czaszkę.

Dotyczą one dzieci do 3. roku życia, niejednokrotnie są w różnym okresie gojenia⁽¹⁶⁾.

Zwrócenia szczególnej uwagi w tym zakresie wymagają niemowlęta, u których złamanie kości mogą wskazywać na zespół dziecka potrząsanego (*shaken baby syndrome*, SBS). Badania dodatkowe u takich niemowląt wykazują ponadto obecność krwiaków podtwardówkowych, krwawienia do siatkówki, ciała szklatego czy gałki ocznej^(16–18).

U niemowląt i starszych dzieci złamanie kości mogą być wynikiem **choroby metabolicznej**. Jedną z takich chorób jest **krzywica niedoborowa**, która występuje w okresach szybkiego wzrostu dzieci – szczególnie u niemowląt

i w okresie okołopokwitaniowym. Jej etiologia jest związana z niedoborem witaminy D oraz – w krajach azjatyckich – wapnia^(16,19). Wśród objawów kostnych obserwowane są m.in.: pogrubienia kostno-chrzęstnych części żeber (różaniec krzywiczy), zgrubienia przynasad kości długich (bransolety krzywicze), uwypuklenie kości czołowych (*caput quadratum*), opóźnione zamykanie ciemiączek. W zaawansowanych zmianach kostnych (2. i 3. faza wg Frasera) na zdjęciu rentgenowskim widoczne są kolbowato rozdęte i postrzępione przynasady oraz złamania poprzeczne i/lub przynasadowe kości długich i przednioboczne żeber^(16,19). Leczenie polega na uzupełnianiu niedoborów.

Osteoporoza jest kolejną chorobą metaboliczną kości, która może dotyczyć populacji wieku rozwojowego. Charakteryzuje się małą masą tkanki kostnej i upośledzoną mikroarchitekturą kości, co prowadzi do zwiększonej podatności na złamania. U dzieci i młodzieży osteoporoza, zgodnie z kryteriami International Society for Clinical Densitometry (ISCD), jest rozpoznawana na podstawie badania densytometrycznego kośćca oraz klinicznie istotnych złamań kości długich i/lub kręgow. Klinicznie istotne złamania kości to:

- dwa lub więcej złamań kości długich u dzieci do 10. roku życia
- albo trzy lub więcej złamań kości długich u dzieci i młodzieży do 19. roku życia;
- co najmniej jedno złamanie kręgu bez urazu^(20,21).

Nieistotne dla rozpoznania osteoporozy są natomiast nawracające złamania kości palców dłoni i stóp, złamania urazowe wysokoenergetyczne (urazy komunikacyjne, sportowe, urazy tępe) i powstałe w następstwie upadku z wysokości większej niż 3 m⁽²⁰⁾.

W populacji pediatrycznej badanie densytometryczne jest wykonywane metodą absorpcyjometrii podwójnej energii promieniowania rentgenowskiego (*dual-energy X-ray absorptiometry*, DXA) w dwóch projekcjach: odcinka lędźwiowego kręgosłupa (SPINE) w projekcji przednio-tylnej oraz całego ciała bez głowy (*total body less head*, TBLH). Ocenia się gęstość mineralną kości (*areal bone mineral density*, aBMD; g/cm²) oraz zawartość minerałów w kości (*bone mineral content*, BMC; g). Uzyskany wynik jest odnoszony do wieku kalendarzowego, płci i wymiarów ciała (Z-score). Według kryteriów densytometrycznych u dzieci powyżej 5. roku życia, młodzieży i młodych dorosłych do 20. roku życia prawidłowa gęstość mineralna kości występuje w przypadku wartości Z-score od -1,0 do +1,0, Z-score w zakresie od -2,0 do <-1,0 interpretuje się jako obniżoną gęstość mineralną kości (zbyt małą do wieku), osteoporozę można zaś rozpoznać, gdy wskaźnik **Z-score** ≤ -2,0^(21,22).

Osteoporoza najczęściej jest diagnozowana jako wtórna, występująca w przebiegu innych chorób przewlekłych i ich leczenia (przede wszystkim glikokortykosteroidami; *glucocorticoid-induced osteoporosis*, GIOP). Może mieć także charakter pierwotny – osteoporoza samoistna, idiopatyczna lub towarzysząca chorobom genetycznie uwarunkowanym. Niezależnie od etiologii w leczeniu osteoporozy stosuje się suplementację witaminy D i wapnia oraz bisfosfoniany, a w ciężkich postaciach ze złamaniami kręgow – zaopatrzenie ortopedyczne i rehabilitację^(20–22).

W kontekście etiologii złamań u dzieci i młodzieży warto wspomnieć także o **dysplazji włóknistej kości**. Jest to genetycznie uwarunkowany nienowotworowy guz kości powstający w wyniku nieprawidłowego wzrostu, rozwoju i różnicowania tkanki kostnej⁽²³⁾. Patologiczne złamania występują w postaci wieloogniskowej i w zespole McCune’a–Albrighta i stanowią późny objaw dysplazji. Postać jednoogniskowa może przez długi czas przebiegać bezobjawowo. Charakterystyczne są bóle kostne, zaburzenia chodzenia, zniekształcenia kości, a w zespole McCune’a–Albrighta zmiany skórne o typie *café au lait* i zaburzenia endokrynologiczne, w tym przedwczesne dojrzewanie płciowe. Leczenie ma charakter objawowy, jest dostosowane do przebiegu dysplazji (farmakoterapia, zabiegi ortopedyczne)⁽²³⁾. Omówione pozaurazowe przyczyny złamań kości nie stanowią pełnego zbioru licznych możliwości klinicznych, dlatego warto wiedzieć, jakie są czynniki ryzyka zwiększonej podatności na złamania kości u dzieci i młodzieży. Zgodnie z publikacją Huh i Gordon należą do nich:

- wrodzona łamliwość kości – opisana powyżej;
- trzy lub więcej złamań kości w wywiadzie – konieczne do rozpoznania osteoporozy;
- niska masa kostna oceniana metodą DXA;
- niepełnosprawność ruchowa powyżej 6 miesięcy;
- mózgowo porażenie dziecięce lub mielodysplazja;
- wrodzone choroby serca;
- niedobór masy i/lub wysokości ciała, zaburzenia odżywiania;
- żywienie pozajelitowe lub karmienie sondą, wcześniactwo – czynniki ryzyka choroby metabolicznej kości wcześniaków;
- stosowanie glikokortykosteroidów i innych leków wpływających na kości – osteoporoza wtórna;
- radio-, chemioterapia lub przeszczepienie narządów;
- niewydolność nerek i zaburzenia napadowe⁽²⁴⁾.

Biorąc pod uwagę nierzadko złożoną etiologię złamań kości w wieku rozwojowym, warto zaplanować diagnostykę, która umożliwi określenie możliwej przyczyny niepokojącego objawu. Część badań powinna zostać przeprowadzona przez lekarza pierwszego kontaktu, inne wymagają specjalistycznej współpracy w zakresie diagnostyki, a następnie leczenia (tab. 1). Jest to szczególnie ważne u dzieci do 3. roku życia⁽¹⁶⁾.

PODSUMOWANIE

Złamania wielokrotne u dzieci i młodzieży wymagają nie tylko zaopatrzenia ortopedycznego, ale także odpowiedniej diagnostyki, od oceny podstawowej gospodarki wapniowo-fosforanowej, poprzez badania obrazowe, do badań molekularnych włącznie. Jest ona istotna zwłaszcza u dzieci do 3. roku życia, ponieważ etiologia złamań może się wiązać z chorobami genetycznie uwarunkowanymi i zaburzeniami mineralizacji kośćca. Wczesne rozpoznane tych nieprawidłowości umożliwi właściwe leczenie i rehabilitację, co poprawi komfort życia młodych pacjentów.

Rodzaj badania	Element oceny	Możliwe rozpoznanie
Fizyczne	Niedobór masy, wysokości ciała	Zaniedbanie
	Skóra – wylewy krwawe	Znęcanie się, niedobór witaminy C
	Oczy – wylewy krwawe do siatkówki	Zespół dziecka potrząsanego
	Włosy – skręcone, łamliwe, jasne	Choroba Menkesa
	Zęby – <i>dentinogenesis imperfecta</i>	Wrodzona łamliwość kości
Neurologiczne	Napięcie mięśniowe, odruchy	Mózgowe porażenie dziecięce, choroby nerwowo-mięśniowe
Biochemiczne zaburzenia gospodarki wapniowo-fosforanowej	Stężenia wapnia, fosforu w surowicy i moczu, stężenia witaminy D, parathormonu, aktywność fosfatazy zasadowej	Choroba metaboliczna kości wcześniaków, krzywica, hipofosfataza
Mikroelementy i inne	Stężenia miedzi, ceruloplazminy Stężenie witaminy C	Choroba Menkesa Szkorbut
Molekularne	Mutacje <i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i> Mutacja <i>LRP5</i> i inne	Wrodzona łamliwość kości <i>Osteoporosis pseudoglioma syndrome</i>
Obrazowe	Zdjęcie rentgenowskie, badanie ultrasonograficzne, densytometria	Osteoporoza, dysplazje kostne
Pozostałe	Badanie ogólne moczu, próby wątrobowe, stężenia lipazy, amylazy, aktywność dehydrogenazy mleczanowej, inne	Choroby zapalne, autoimmunologiczne, nowotworowe

Tab. 1. Proponowane badania i ich możliwa interpretacja u dzieci ze złamaniami kości

Konflikt interesów

Autorka nie zgłasza żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do publikacji.

Piśmiennictwo

- Larsen AV, Mundbjerg E, Lauritsen JM et al.: Development of the annual incidence rate of fracture in children 1980–2018: a population-based study of 32,375 fractures. *Acta Orthop* 2020; 91: 593–597.
- Rusek W, Pop T, Jarochoń W et al.: Najczęstsze urazy kończyn górnych i dolnych u dzieci. *Przegląd Medyczny Uniwersytetu Rzeszowskiego i Narodowego Instytutu Leków w Warszawie* 2010; 4: 427–434.
- Snella S, Inglot G: Epidemiologia urazów kończyny górnej u dzieci i młodzieży. Available from: <https://poitr.pl/attachments/article/406/epidemiologia.pdf> [cited: 1 February 2023].
- Angelika D, Ugrasena IDG, Etika R et al.: The incidence of osteopenia of prematurity in preterm infants without phosphate supplementation: a prospective, observational study. *Medicine (Baltimore)* 2021; 100: e25758.
- Borg SA, Bishop NJ: New diagnostic modalities and emerging treatments for neonatal bone disease. *Early Hum Dev* 2018; 126: 32–37.
- Arshad F, Bishop N: Osteogenesis imperfecta in children. *Bone* 2021; 148: 115914.
- Jakubowska-Pietkiewicz E, Siemiątkowska-Stengert W, Chlebna-Sokół D: Wrodzona łamliwość kości typu II – korzystne zmiany w diagnostyce i leczeniu. Opis przypadku. *Post N Med* 2016; 29: 734–737.
- Forlino A, Marini JC: Osteogenesis imperfecta. *Lancet* 2016; 387: 1657–1671.
- Marom R, Rabenhorst BM, Morello R: Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies. *Eur J Endocrinol* 2020; 183: R95–R106.
- Yazici H, Canda E, Kalkan Ucar S et al.: Severe perinatal hypophosphatasia case with a novel mutation. *Arch Argent Pediatr* 2022; 120: e21–e24.
- Jakubowska-Pietkiewicz E, Woźniak E, Chlebna-Sokół D et al.: Skeletal complications in the course of neurofibromatosis in children. *Pediatr Pol* 2019; 94: 151–157.
- Ayoub MD, Kamath BM: Alagille syndrome: diagnostics challenges and advances in management. *Diagnostics (Basel)* 2020; 10: 907.
- Stirnermann J, Belmatoug N, Camou F et al.: A review of Gaucher disease pathophysiology, clinical presentation and treatments. *Int J Mol Sci* 2017; 18: 441.
- Penna S, Villa A, Capo V: Autosomal recessive osteopetrosis: mechanisms and treatments. *Dis Model Mech* 2021; 14: dmm048940.
- Papadopoulos I, Bountouvi E, Attilakos A et al.: Osteoporosis-pseudoglioma syndrome: clinical, genetic, and treatment-response study of 10 new cases in Greece. *Eur J Pediatr* 2019; 178: 323–329.
- Servaes S, Brown SD, Choudhary AK et al.: The etiology and significance of fractures in infants and young children: a critical multidisciplinary review. *Pediatr Radiol* 2016; 46: 591–600.
- Otto-Buczkowska E: Różne formy maltretowania dzieci – przegląd piśmiennictwa. *Nowa Pediatr* 2013; 4: 159–163.
- Turska M, Raban M, Grochowski C et al.: Zespół dziecka maltretowanego. *J Educ Health Sport* 2017; 7: 1452–1460.
- Uday S, Högl W: Nutritional rickets & osteomalacia: a practical approach to management. *Indian J Med Res* 2020; 152: 356–367.
- Bachrach LK, Gordon CM: Section on Endocrinology: Bone densitometry in children and adolescents. *Pediatrics* 2016; 138: e20162398.
- Bianchi ML, Leonard MB, Bechtold S et al.: International Society for Clinical Densitometry: Bone health in children and adolescents with chronic diseases that may affect the skeleton: the 2013 ISCD Pediatric Official Positions. *J Clin Densitom* 2014; 17: 281–294.
- Wasserman H, O'Donnell JM, Gordon CM: Use of dual energy X-ray absorptiometry in pediatric patients. *Bone* 2017; 104: 84–90.
- Robinson C, Collins MT, Boyce AM: Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: clinical and translational perspectives. *Curr Osteoporosis Rep* 2016; 14: 178–186.
- Huh SY, Gordon CM: Fractures in hospitalized children. *Metabolism* 2013; 62: 315–325.