

# Leczenie ortodontyczne pacjenta z wrodzoną łamliwością kości – opis przypadku

## Doniesienie wstępne

Aleksandra Adynowska-Sołtan

**Orthodontic treatment of patient with congenital osteogenesis imperfecta – case description. Initial report**

Praca recenzowana

Z Poradni Ortodontycznej Wojewódzkiego Centrum Stomatologii w Warszawie  
Kierownik: lek. stom. Iwona Piotrkowicz

Streszczenie

W pracy przedstawiono obraz i charakterystykę wrodzonej łamliwości kości (*osteogenesis imperfecta*) oraz wpływ choroby na układ stomatognatyczny. Zaprezentowano leczenie pacjenta w wieku lat 10 z rozpoznaniem *osteogenesis imperfecta hereditaria* typ I A, wadą zgryzu i nieprawidłowościami zębowymi.

Summary

The study describes the picture and characteristics of *osteogenesis imperfecta* and the influence of the disease on the stomatognathic system. A case is described of a 10 year-old male patient with diagnosed *osteogenesis imperfecta hereditaria* type I A, malocclusion and tooth defects.

**Hasła indeksowe: osteogenesis imperfecta, wady wrodzone, leczenie ortodontyczne**

**Key words: osteogenesis imperfecta, congenital disorders, orthodontic treatment**

Wrodzona łamliwość kości (*osteogenesis imperfecta hereditaria, OI*) należy do rzadkich, uwarunkowanych genetycznie schorzeń tkanki łącznej (1). Przyczyną choroby jest zaburzenie tworzenia kolagenu typu I, głównego składnika tkanki łącznej skóry, kości, ścięgien i ścian naczyń krwionośnych, w następstwie różnych mutacji genów kodujących jego podjednostki peptydowe (1, 2).

Choroba może być przekazywana z pokolenia na pokolenie przez rodziców, jeśli jedno z nich jest nosicielem genu OI (dziedziczenie autosomalne dominujące) lub też kiedy oboje są nosicielami nieprawidłowego genu (dziedziczenie autosomalne recesywne), albo w wyniku przypadkowej mutacji (3). Częstość występowania *osteogenesis imperfecta* waha się w granicach od 1:10 000 do 1:30 000. Cechują ją występowanie znacznej łamliwości kości, nadmierna rozciągliwość więzadeł, uogólniona dystonia mięśniowa, deformacje kręgosłupa i klatki piersiowej, wtórna osteoporoza, zaburzenia rozwoju zębiny (tzw. *dentinogenesis imperfecta*), niebieskie zabarwienie twardówek oka oraz niekiedy utrata słuchu w wieku dojrzałym (1, 2, 4).

Wrodzona łamliwość kości (*osteogenesis imperfecta*) – uwarunkowane genetycznie rzadkie schorzenie tkanki łącznej – występuje rodzinnie, częściej u osób płci żeńskiej, u wszystkich ras, a także u zwierząt (psy, koty, bydło) (4, 5). Po raz pierwszy została opisana w 1716 roku. Pełną analizę OI dotyczącą objawów klinicznych oraz dziedziczenia podał Ekman w 1788 roku, a w roku 1845 Vrolik opisał jej występowanie u płodu. Eddoves w 1900 roku zapoczątkował genetyczną teorię powstawania wrodzonej łamliwości kości (6, 7).

Objawy kliniczne *osteogenesis imperfecta* dotyczą zmineralizowanych i niezmineralizowanych tkanek zawierających kolagen typu I. Chorobę charakteryzuje duża różnorodność kliniczna: od postaci bardzo ciężkiej, przejawiającej się zmianami kości już w życiu płodowym (postać Vrolika, *osteogenesis imperfecta congenita*), przez średnio ciężką postać dziecięcą, do stosunkowo łagodnej postaci dorosłych (postać Lobsteina, *osteogenesis imperfecta tarda*).

Kolagen typu I jest głównym i najlepiej poznanym białkiem budulcowym tkanki łącznej skóry, kości, więzadeł, twardówki, zębów, ścian naczyń krwionośnych i serca. Jego synteza rozpoczyna się wewnątrz komórki, w której tworzy się prokolagen typu I wydzielany do przestrzeni zewnątrzkomórkowej i tam modyfikowany do kolagenu. Zanim kolagen przybierze swoją ostateczną postać, przechodzi wiele stadiów przemian pośrednich. W jednym z etapów powstaje tropokolagen składający się z trzech łańcuchów polipeptydowych splecionych ze sobą w jeden warkocz oraz dodatkowo połączonych między sobą. Dwa z nich, zwane łańcuchami alfa 1, mają identyczną budowę, natomiast trzeci – alfa 2 różni się składem aminokwasów. Każdy z tych łańcuchów zawiera ok. 1000 amino-

kwasów i tworzy lewostronną spiralę, natomiast wszystkie trzy łańcuchy alfa są zwinięte w prawoskrętną tzw. superspiralę (8). Każdy z etapów tworzenia kolagenu może ulec zaburzeniu, w wyniku czego dojdzie do zmniejszenia syntezy tego białka lub do wytworzenia kolagenu o nieprawidłowej budowie.

### Objawy choroby

Chorobę cechuje duża różnorodność w nasileniu objawów fenotypowych. Symptomy choroby obejmują układ kostno-stawowy, układ naczyniowy, narząd wzroku, narząd słuchu, układ nerwowy oraz narząd żucia (układ stomatognatyczny).

#### • Układ kostno-stawowy

Odkładanie soli wapniowo-fosforanowych w kośćcu jest uwarunkowane prawidłową budową matrycy kostnej, tak więc zaburzenie tworzenia kolagenu typu I, który jest składnikiem matrycy, prowadzi do wtórnego upośledzenia mineralizacji kości i osłabienia jej struktury. Wiodącym objawem *osteogenesis imperfecta* jest łamliwość kości, jej nasilenie jest uzależnione od postaci choroby – złamania mogą występować już w życiu płodowym, lecz najczęstsze są u dzieci. Najczęściej złamaniu ulegają kończyny dolne (ok. 61% przypadków), kończyny górne i dolne – ok. 23% – oraz kończyny górne u ok. 8% dzieci. Pozostałe złamania dotyczą przeważnie żeber, obojczyków, kręgosłupa i palców rąk i nóg. Wieloletnie obserwacje pacjentów z OI potwierdziły opinię, że z upływem lat częstość złamań maleje.

Wielokrotnie złamania kości są nieadekwatne do siły, która to złamanie wywołuje – złamanie może wystąpić zarówno podczas snu dziecka, jak i podczas przeciągania się, choć kończyna może się też nie złamać – pomimo znacznego nacisku osiowego w czasie ćwiczeń. W wyniku licznych złamań lub pęknięć kości dochodzi do wtórnego skrócenia kończyn, co objawia się niskim wzrostem chorych. Złamania goją się długo, a w ich miejscu powstaje nadmierna kostnina. Oprócz złamań kości długich obserwuje się ich wygięcie i poszerzenie nasad. Występują również znie-

kształcenia kręgosłupa oraz czaszki (4, 7).

Wiotkość więzadeł u pacjentów z OI powoduje nadmierną ruchomość stawów oraz nawracające zwichnięcia (4, 7).

#### • Skóra

Ścieńczenie skóry jest spowodowane zaburzeniami ilościowymi i jakościowymi kolagenu, a gojące się rany mogą pozostawiać duże, szerokie blizny. U chorych występuje skłonność do powstawania przepuklin (7).

#### • Narząd wzroku

Niebieskie zabarwienie twardówek (nie występuje w każdym typie OI). Twardówka ma prawidłową szerokość, ale jest cienka, bardziej przejrzysta i zawiera zwiększoną ilość macierzy niekolagenowej, co powoduje jej dużą wrażliwość na urazy mechaniczne (6,7).

#### • Narząd słuchu

Upośledzenie słuchu najczęściej ma charakter przewodzeniowy, ponieważ jest spowodowane nieprawidłową budową kosteczek słuchowych lub unieruchomieniem strzemiączka. Przyczyną zaburzenia słuchu mogą być też następstwa zmian naczyniowych, nieprawidłowej budowy błony bębenkowej i więzadeł utrzymujących kosteczkę słuchowe (6, 7).

#### • Układ naczyniowy

Zmiany naczyniowe, tzw. *angiogenesis imperfecta*, cechuje nadmierna kruchość naczyń krwionośnych z objawami wybroczyn na skórze i w innych tkankach ustroju. Można zaobserwować zwiększoną skłonność do podbiegnięć krwawych oraz krwawień z nosa (5).

#### • Układ nerwowy

Objawy neurologiczne, jeśli występują, są skutkiem ucisku na naczynia krwionośne lub nerwy. Należą do nich bóle głowy promieniujące do szyi lub potylicy, neuralgia nerwu trójdzielnego oraz osłabienie i ataksja kończyn.

#### • Narząd żucia

Objawy zębowe to najczęściej niecałkowity rozwój zębiny (*dentinogenesis imperfecta*), jednak zaburzenie

to występuje nie w każdym typie OI. Klinicznie stwierdza się zmiany zarówno w uzębieniu mlecznym, jak i stałym; rzadko dotyczą one pojedynczych zębów. Widoczna jest opalizacja oraz przebarwienie zębów na kolor bursztynowy lub szarobrązowy. Charakterystyczny jest dzwonowaty kształt koron zębów oraz skrócenie i zniekształcenie korzeni. Miękką i podatną na ścieranie zębinę pokrywa cienkie, kruche szkliwo, które łatwo ulega odłamaniu. Powoduje to szybkie ścieranie zębów, które może prowadzić do obnażenia miazgi, a następnie do jej martwicy i stanów zapalnych okolicy korzeniowych. Patologiczne starcie powoduje obniżenie wysokości zgryzu i skrócenie dolnego odcinka twarzy. Badania histologiczne ukazują cienkie szkliwo o prawidłowej budowie oraz nieprawidłowo zbudowaną zębinę, zwłaszcza w części przykomorowej. Zębinę charakteryzuje zmniejszenie liczby kanalików zębinowych, ich skrócenie, nieregularny przebieg, obliteracja światła. Zmiany powstałe w zębinie są związane z nieprawidłową funkcją odontoblastów w trakcie odontogenezy. W miazdze występują zwapnienia i zębiniaki, w tkankach twardych zęba obserwuje się niedobory składników mineralnych objawiające się obniżeniem wartości stosunku wapnia do fosforu, natomiast zawartość magnezu w zębach jest znacznie wyższa niż u osób zdrowych (4, 9, 10, 11). Strukturę kości cechują zaniki kostne z rozrzedzeniem ubieleczkowania istoty gąbczastej oraz ścieńczeniem, rozwarstwieniem, nierównym zarysem istoty zbitiej kośćca szczęki i żuchwy – powiązane z towarzyszącą OI osteoporozą wtórną. Charakterystyczne są zniekształcenia kości sklepienia czaszki oraz deformacje kostne po przebytych złamaniach kości długich. Zdjęcie pantomograficzne uwidacznia charakterystyczny brak zarysu kanału żuchwy (2, 12, 13, 14).

### Klasyfikacja

Obecnie obowiązującym podziałem, systematyzującym poszczególne odmiany choroby jest klasyfikacja Sil-lence'a, która na podstawie kryteriów

# Stomatologia wieku rozwojowego

uwzględniających obraz kliniczny choroby, zmiany radiologiczne układu kostnego, wyniki badań biochemicznych i genetycznych dzieli pacjentów na cztery typy (5, 9).

## Typ I

Jest to najłagodniejsza i najczęściej występująca postać choroby, dziedziczona autosomalnie dominująco. W tej postaci kolagen o prawidłowej strukturze jest produkowany w zmniejszonej ilości. Wzrost chorych jest prawidłowy, łamliwość kości jest umiarkowana, a deformacje kości nie występują lub są niewielkie. Obserwuje się błękitne zabarwienie twardówek oraz wczesne upośledzenie słuchu. Wyróżniono dwa podtypy: IA, w którym zęby mają prawidłową budowę oraz IB, w którym stwierdza się cechy *dentinogenesis imperfecta*. Radiogramy ujawniają niedostateczne uwapnienie szkieletu i ślady po złamaniach z nadmierną kostnina powstałą w wyniku gojenia (5, 6).

## Typ II

Jest najcięższą, letalną postacią choroby; sposób jej dziedziczenia nie został ostatecznie wyjaśniony. Zazwyczaj dochodzi do wewnątrzmacicznego obumarcia płodu lub do zgonu w okresie okołoporodowym. Cechą charakterystyczną jest znaczna deformacja kości długich, czaszki i kręgosłupa oraz skrajnie nasilona łamliwość kości. Twardówki mają intensywne niebieskie zabarwienie. Obraz radiologiczny szkieletu bywa porównywany do harmonijki, kości długie są skrócone i zdeformowane, żebra pokrywają liczne zgrubienia, a kości czaszki są bardzo słabo uwapnione. Obserwuje się zarówno ilościowe, jak i jakościowe zaburzenia produkcji kolagenu typu I (3, 5).

## Typ III

Ta postać OI bywa określana jako postępująco-deformująca. Nie jest ona letalna w okresie okołoporodowym, lecz zgon często następuje w dzieciństwie. U dzieci, które przeżyją, dochodzi do ciężkich, postępujących deformacji kości. Dziedziczenie jest heterogenne: w 75% przypadków autosomalnie dominujące, a w 25% autosomalnie recesyw-

ne. Najczęstszą przyczyną powstania OI typu III są powstające *de novo* mutacje punktowe. Pacjenci odznaczają się niskim wzrostem i dużą łamliwością kości. Obserwuje się znaczną, postępującą deformację kości. Tęczówki są prawidłowe lub błękitne, jaśniejące z wiekiem. Stwierdza się również upośledzenie słuchu. Wyróżniono dwa podtypy OI: IIIA – z prawidłowym uzębieniem oraz IIIB – z zębami o cechach *dentinogenesis imperfecta*. Radiologicznie stwierdza się uogólnioną osteoporozę, deformacje szkieletu oraz mnogie złamania kości długich. Obraz kręgosłupa porównuje się do „rybich kręgow”. Widoczne jest skośne ustawienie żeber oraz zniekształcenie miednicy (3, 5, 6).

## Typ IV

W postaci tej, podobnie jak w OI typu I, występują zmiany dotyczące kości (są nawet mocniej nasilone), lecz rzadziej spotyka się inne cechy OI. Jest dziedziczona autosomalnie dominująco. Łamliwość kości jest łagodna do umiarkowanej, twardówki najczęściej są prawidłowe, stwierdza się upośledzenie słuchu. W zależności od braku lub obecności *dentinogenesis imperfecta* wyróżnia się odpowiednio podtypy: IVA i IVB. Na radiogramach można zauważyć niedostateczne uwapnienie kośćca, ślady po złamaniach oraz liczne deformacje (4, 5).

## Diagnostyka

W diagnostyce OI bardzo ważne jest zebranie wywiadu, badanie przedmiotowe oraz analiza rodowodu pacjenta (1, 2, 9). Obecnie bardzo pomocne są także badania biochemiczne kolagenu i metody diagnostyki molekularnej. Nieprawidłowość dotyczy tylko kolagenu typu I. Nie zauważono istotnych zmian kolagenu typu III i IV. Technik molekularnych używa się do identyfikacji różnych mutacji wewnątrz genów (COL1A1 i COL1A2) oraz w diagnostyce *osteogenesis imperfecta* spowodowanej przez mutację genów innych niż kodujących kolagen. Badanie ultrasonograficzne umożliwiło wykrycie typu II i III już w okresie prenatalnym (7, 15).

## Leczenie

Mimo postępu w dziedzinie wyjaśniania biochemicznych i genetycznych podstaw choroby nie udało się opracować dotychczas jej skuteczne go leczenia. Postępowanie polega na stosowaniu farmakoterapii (hormony płciowe, sole magnezu, witamina C, witamina D<sub>3</sub>, sole wapnia, kalcytonina łososiowa) (7) oraz kinezyterapii, która ma na celu wzmocnienie mięśni oraz zmniejszenie częstości zwichnięć. Leczenie złamań prowadzi się według ogólnie przyjętych zasad, łącznie z operacyjnym zespalaniem odłamów, przeprowadza się również operacyjne korekty deformacji kostnych (4, 5). Szansę leczenia farmakologicznego zwiększyły leki z grupy bisfosfonianów (analogicznych do związków pirofosforanowych występujących fizjologicznie w płynach ustrojowych), będących inhibitorami resorpcji kostnej, które w przypadku zwiększonego obrotu kostnego i zmniejszonego formowania kości w przebiegu wrodzonej łamliwości kości stwarzają szansę powiększenia masy kostnej. Podstawowe znaczenie w przeciwdziałaniu deformacjom kośćca ma jednak prowadzona pod kierunkiem specjalisty wieloletnia rehabilitacja ruchowa.

## Opis przypadku

Pacjent F.C., lat 10, z rozpoznaną wrodzoną łamliwością kości typu IA i osteoporozą wtórną zgłosił się do Poradni Ortodontycznej Wojewódzkiego Centrum Stomatologii w Warszawie w celu leczenia wady zgryzu.

Z wywiadu wynikało, że choroba występuje rodzinnie: u matki, babki (matka matki) i rodzeństwa ciotecznej były objawy wskazujące na tę chorobę – liczne złamania kości, choć nie przeprowadzono diagnostyki w jej kierunku. Młodsze rodzeństwo (dwaj bracia) oraz ojciec pacjenta są zdrowi. Pełną diagnostykę przeprowadzono u pacjenta F.C., kiedy w 3. roku życia doznał złamania kości obojczyka. W 6. roku życia doszło do złamania kości piszczelowej nogi prawej, a w 7. – do złamania kości lewej ręki. Wyniki aktualnych badań są w normie, stan pacjenta stabilny; obecnie przyjmuje

leki na stałe (preparaty wapnia) i pozostaje pod opieką lekarską Centrum Zdrowia Dziecka, gdzie jest poddawany regularnym badaniom krwi i moczu. Pacjent uczestniczy w zajęciach rehabilitacyjnych. Innych chorób przewlekłych, urazów i hospitalizacji nie podaje.

### Badanie ogólnolekarskie

Masa ciała: 24 kg, co odpowiada 5. centylovi, wzrost 138 centymetrów – odpowiada 50. centylovi. Budowa ciała szczupła. Nie stwierdzono skrzywienia kręgosłupa, deformacji ani skrócenia kości długich kończyn. Budowa czaszki prawidłowa, bez odchyłań. U chłopca występuje niebieskie zabarwienie twardówek. Nie stwierdzono zaburzeń słuchu.

### Badanie stomatologiczne

W badaniu zewnątrzustnym stwierdzono niewielkiego stopnia wydłużenie dolnego odcinka twarzy, Analiza profilu tkanek miękkich (ryc. 1) wykazała niewielkie spłaszczenie okolicy podnosowej, cofnięcie wargi górnej, wysunięcie wargi dolnej z wygładzeniem bruzdy wargowo-bródkowej. Bródka znajduje się w polu biometrycznym. W analizie twarzy en face zaobserwowano asymetrię warg – uwypuklenie okolicy kąta ust po stronie lewej, nieznacznego stopnia przemieszczenie bródki w stronę lewą (ryc. 2). Wynik testu czynnościowego dodatni.

W badaniu wewnątrzustnym stwierdzono obecność przetrwałych zębów

mlecznych 72 i 82. Zaobserwowano wyrzynające się zęby 13 i 33 oraz całkowity brak miejsca dla zęba 23. Wiek zębowy prawidłowy. Nie stwierdzono objawu patologicznego starcia zębów.

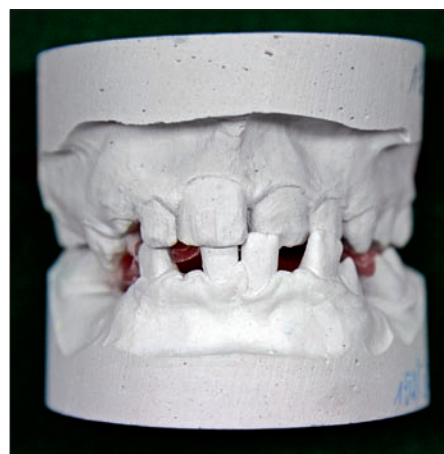
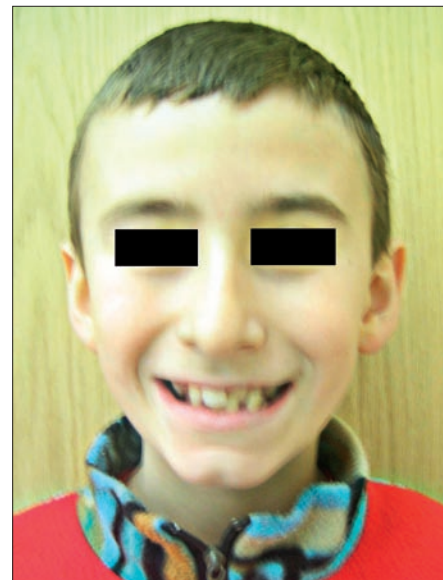
Badając wzajemny stosunek łuków zębowych, odnotowano przemieszczenie linii pośrodkowej górnego łuku w lewo o 2,5 mm (zębowe) oraz przesunięcie linii pośrodkowej dolnego łuku w stronę lewą o 1,0 mm. W obrębie zębów 31, 72, 32 występowało odwrotne zachodzenie oraz kontakt guzek w guzek na zębie 36. Nagryz poziomy i pionowy (w obrębie pozostałych siekaczy) w granicach normy w odcinkach bocznych triady nie do oceny, I klasa Angle'a na zębach trzonowych strony prawej, a po stronie lewej III klasa Angle'a, przesunięcie



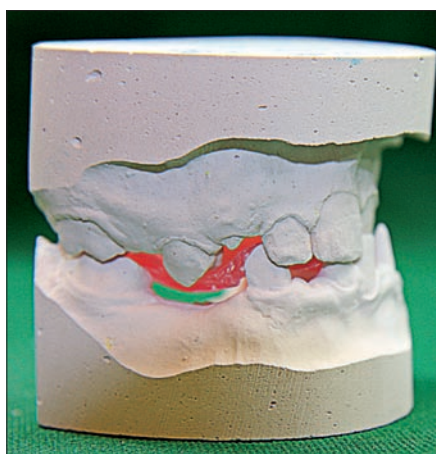
Ryc. 1. Pacjent F.C. przed leczeniem – widok z profilu.



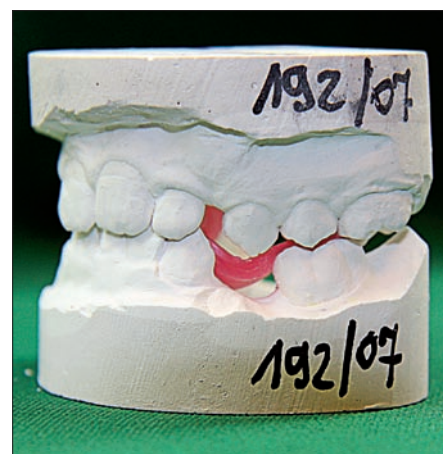
Ryc. 2. Pacjent F.C. przed leczeniem – widok en face.



Ryc. 3. Modele pacjenta F.C. przed leczeniem – widok z przodu.

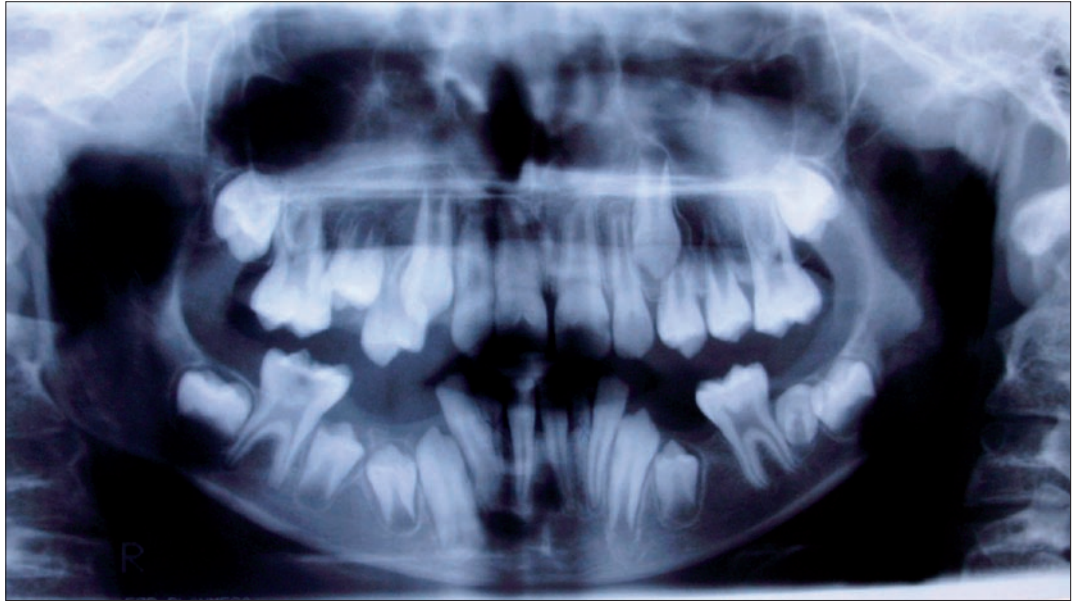


Ryc. 4. Modele pacjenta F.C. przed leczeniem – strona prawa i strona lewa.



# Stomatologia wieku rozwojowego

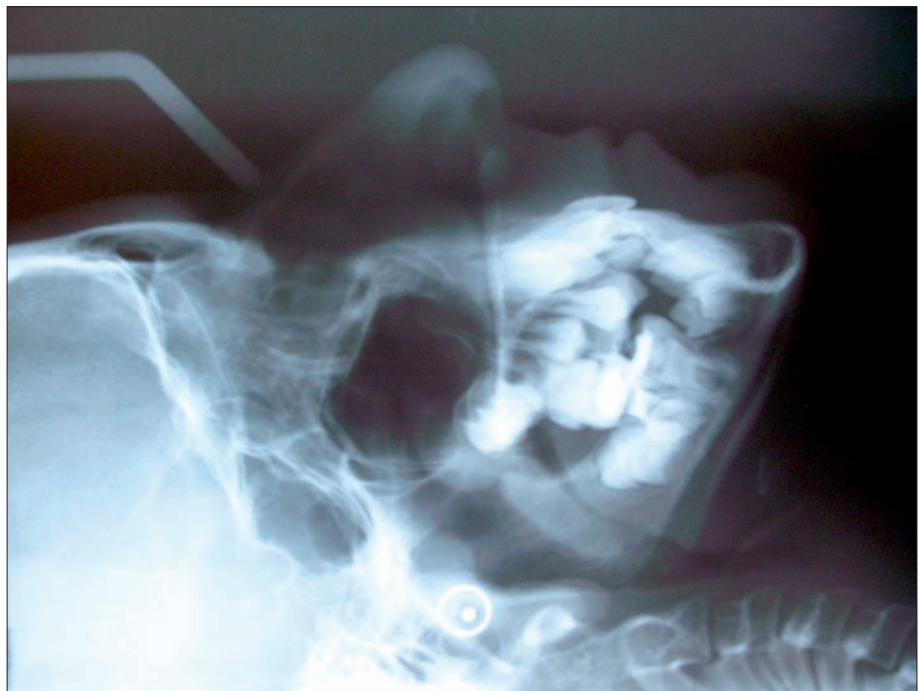
Ryc. 5. Zdjęcie pantomograficzne pacjenta F.C. przed leczeniem. Widoczny charakterystyczny zanik kostny z rozrzedzeniem ubelczkowania, ścięczenie i rozwarstwienie istoty zbitiej trzonu żuchwy, brak zarysu kanału żuchwy.



mezjalne i mezjoinklinacja zęba 36 o połowę szerokości zęba trzonowego. Analiza modeli wykazała brak miejsca dla zębów 15, 23 oraz 35, supraokluzję zęba 14 i zwężenie górnego łuku zębowego o 5 mm (ryc. 3, 4).

Wykonano zdjęcia rentgenowskie: pantomogram oraz zdjęcie telerentgenowskie, na których podstawie stwierdzono obecność zawiązków wszystkich zębów stałych, z wyjątkiem zawiązków trzecich zębów trzonowych w szczęcie i żuchwie; potwierdzono obecność przetrwałych zębów mlecznych 72 i 82, zaobserwowano brak miejsca dla zębów stałych 15 i 23 oraz liczne nieprawidłowości zębowe: nieprawidłowe ustawienie zębów 32 i 42 (przemieszczenie dystalne i dystoinklinacja), retencja zębów 33 i 43, transpozycja zęba 36 i zawiązka zęba 35, nieprawidłowa budowa zębów – zęby taurodontyczne 16, 26, 36, 46. Zdjęcie uwidoczniało nieprawidłową strukturę zarysu kości, ścięczenie blaszki zbitiej oraz zmniejszenie utkania beleczek kostnych. W zębach stałych widoczne ubytki próchnicowe (ryc. 5).

Przeprowadzono analizę kefalometryczną Steinera z modyfikacją Kaminka. Stwierdzono typ twarzy ortognatyczny, wartość kąta ANB w normie (1,7 stopnia), ujemny wskaźnik Wits (minus 3), kąt nachylenia płaszczyzny podstawy żuchwy NS-ML wynosi 31 stopni, wskaźnik SGo:NMe wynosi 68%, inklinacji siekaczy górnych 102 stopnie, 1+NPg 4,8 mm, znacznie powiększony kąt między-



Ryc. 6. Zdjęcie telerentgenowskie pacjenta F.C. przed leczeniem.

sieczny (140 stopni) z prchyleniem siekaczy dolnych względem podstawy żuchwy (1-:ML 86 stopni), 1-:APg 1,8 mm (ryc. 6).

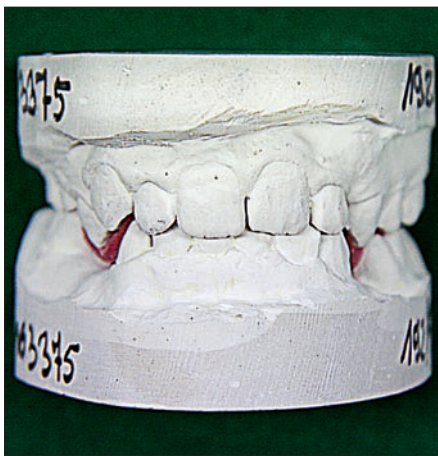
Na podstawie wyników przeprowadzonych badań postawiono rozpoznanie: boczne czynnościowe przemieszczenie żuchwy w stronę lewą, powikłane zgryzem krzyżowym całkowitym po stronie lewej oraz liczne nieprawidłowości zębowe, w tym: stłoczenia wtórne w górnym i dolnym łuku zębowym, brak miejsca dla zębów stałych 15, 23, 33, 43, przetrwałe zęby mleczne, nieprawidłowe ustawienie zębów 16, 36, 32 i 42, trans-

pozycja zębów 36 i 35 oraz nieprawidłowości budowy zębów – zęby taurodontyczne.

W planie leczenia uwzględniono instruktaż higieny jamy ustnej z przekazaniem zaleceń, leczenie zachowawcze zębów stałych oraz usunięcie przetrwałych zębów mlecznych 72 i 82. W pierwszym etapie leczenia ortodontycznego zaplanowano odtworzenie linii symetrii dolnego łuku zębowego z korektą zgryzu krzyżowego po stronie lewej, rozbudowę górnego łuku zębowego, uszeregowanie siekaczy dolnych z odtworzeniem miejsca dla kłów stałych w żuchwie.



Ryc. 7. Zdjęcia wewnątrzustne w trakcie leczenia – widok z przodu.



Ryc. 8. Modele pacjenta F.C. po wstępnej fazie leczenia – widok z przodu.



Ryc. 9. Modele pacjenta F.C. po wstępnej fazie leczenia – strona prawa i strona lewa.



W dalszej kolejności przewidziano leczenie stłoczeń wtórnych w szczęcie z próbą odtworzenia miejsca dla zęba 15 i 23 oraz wyrównanie płaszczyzny zgryzu. Dalsze decyzje lecznicze odroczone do czasu wyrośnięcia kłów stałych i pierwszych zębów przedtrzonowych w żuchwie.

#### Przebieg leczenia w pierwszej fazie

Pierwszy etap leczenia trwał 8 miesięcy. Leczenie rozpoczęto od założenia częściowego aparatu stałego cienkołukowego w łuku dolnym. Równocześnie pacjent użytkował górny aparat zdejmowany – płytkę Schwarza ze śrubą do wyprowadzenia zębów 21 i 22 ze zgryzu krzyżowego oraz płaszczyznami nagryzowymi w odcinkach bocznych. Pacjent dobrze współpracował w toku leczenia, uzyskano korektę zgryzu krzyżowego śrubą centralną

oraz płaszczyznami nagryzowymi po stronie lewej oraz odzyskano miejsce w łuku dolnym dla kłów stałych z korektą linii pośrodkowej w łuku dolnym i symetrycznym położeniem żuchwy. Wyrastają zęby 15, 13, 33 i 43. Cele wstępnej fazy leczenia zostały zrealizowane (ryc. 7, 8, 9).

#### Podsumowanie

*Osteogenesis imperfecta* jest rzadką chorobą tkanki łącznej uwarunkowaną genetycznie. Rozpoznanie opiera się na badaniu genetycznym oraz badaniach molekularnych. Wczesne wykrycie choroby i wdrożenie leczenia jest kluczowe ze względu na umożliwienie prawidłowego wzrostu, zapobieganie deformacjom kostnym i późniejszemu upośledzeniu. Leczenie osób z wrodzonymi wadami roz-

wojowymi wymaga współpracy lekarzy wielu specjalności, w tym także stomatologów. Gdy wrodzona łamliwość kości współwystępuje z niecałkowitym rozwojem zębiny, należy wdrożyć leczenie stomatologiczne z uwzględnieniem specyfiki tej choroby. Leczenie endodontyczne jest utrudnione ze względu na obliterację kanałów korzeniowych. Podczas wykonywania zabiegów chirurgicznych należy uwzględnić zwiększoną skłonność pacjentów do krwawień, której przyczyną jest nieprawidłowa budowa ścian naczyń krwionośnych. Leczenie ortopedyczno-ortodontyczne daje dobre wyniki. U pacjentów w wieku rozwojowym można uzyskać znaczną poprawę w uszeregowaniu zębów oraz rozbudowę podstaw kostnych. Poza tym użytkowanie aparatu oddzielającego, odciążającego zapewnia ochro-

# Stomatologia wieku rozwojowego

nę zębów przed ścieraniem. Wczesne leczenie ortodontyczne pacjentów z *dentinogenesis imperfecta* umożliwia wykonanie uzupełnień protetycznych w prawidłowym zwarciu już po zakończeniu wzrostu.

W piśmiennictwie nie znalaziono doniesień na temat leczenia ortodontycznego pacjentów z wrodzoną łamliwością kości typu IA. Mimo że

w typie IA *osteogenesis imperfecta* nie występują zmiany zębowe o charakterze *dentinogenesis imperfecta*, to u pacjenta F.C. zaobserwowano nieprawidłowości dotyczące morfologii zębów: skrócenie i zniekształcenie korzeni zębów trzonowych, taurodontyzm oraz nieprawidłowości rozwoju uzębienia – transpozycję zawiązków, przetrwałe zęby mleczne i wadę zgryzu. Reakcja

pacjenta F.C. na leczenie ortodontyczne była dobra, jednak do pełnej oceny będzie wymagana jego długoterminowa obserwacja po zakończeniu leczenia ortodontycznego, gdyż wymaga on dalszego postępowania leczniczego, w celu zapewnienia prawidłowego rozwoju uzębienia i zgryzu oraz dalszej opieki ogólnolekarskiej. ■

## Piśmiennictwo

1. Bożek K.: Encyklopedia zdrowia dziecka. PZWL, Warszawa 1994.
2. Górnicki B.: Pediatria. PZWL, Warszawa 1995.
3. Siemińska-Piekarczyk B., Zadurska M.: Wybrane choroby dziecięce i wady rozwojowe w praktyce stomatologicznej, Med Tour Press Int., Warszawa 2008.
4. Adamowicz-Klepalska B., Olejniczak M.: Osteogenesis imperfecta – problem interdyscyplinarny. Czas. Stomat., 1998, 51, 4, 241-246.
5. Szymańska-Toczek Z. i wsp.: Osteogenesis imperfecta. Podział kliniczny i biochemiczny. Klin. Perinatol. Ginek., 1995, 13, 165-168.
6. Harabasz A., Latos-Bieleńska A.: Osteogenesis imperfecta – obraz kliniczny i defekt molekularny. Nowiny Lek., 1997, 66, 2, 175-182.
7. Hensel J.: Osteogenesis imperfecta – charakterystyka choroby. Reumatologia, 1993, 31, 1, 88-92.
8. Kruczek A.: Molekularne podłoże Osteogenesis imperfecta. Przegl. Pediatr., 1998, 28, 4, 251-254.
9. Szpringer-Nodzak M.: Stomatologia wieku rozwojowego. PZWL, Warszawa 1999.
10. Weyna E., Wierzchowska M.: Osteoporoza a narząd żucia w świetle współczesnych badań. Czas. Stomat., 1998, 51, 1, 3-8.
11. Komorowska A.: Leczenie ortodontyczne dzieci z *dentinogenesis imperfecta*. Magazyn Stomat., 1994, IV, 2, 6-9.
12. Pawlicki R., Knychalska-Karwan Z. i wsp.: Obraz tkanek twarzych w osteoporozie wieku rozwojowego. Magazyn Stomat., 2004, 9, 10-14.
13. Mlosek K.: Radiologia stomatologiczna i szczękowo-twarzowa. Meddentspress, Warszawa 1995.
14. Raczew Z., Mlosek K.: Zarys rentgenodiagnostyki stomatologicznej. PZWL, Warszawa 1980.
15. Pietrzyk J.J. i wsp.: Molecular studies n osteogenesis imperfecta. Clinical analysis of patients with osteogenesis imperfecta. J. Appl. Genet., 1998, 39, 4, 331-338.