

Izabela Soltysiuk, Grażyna Marczuk-Kolada

Osteogenesis imperfecta – podstawy diagnostyczne i możliwości leczenia stomatologicznego

Osteogenesis imperfecta – diagnostic bases and possibilities of dental treatment

z Zakładu Stomatologii Dziecięcej Akademii Medycznej w Białymstoku
Kierownik Zakładu: dr hab. n. med. D. Waszkiel

Summary

Osteogenesis imperfecta (OI) is a genetically determined disease, caused by qualitative and/or quantitative disturbances in type I collagen biosynthesis. The signs observed in this disease are: idiopathic bone fragility, excessive laxity of the ligaments, thinning of the skin, bluish sclerae, hearing impairment, vessel fragility and abnormal and weak teeth. According to Silence four types of OI are distinguishable. The present classification is based on variations in the clinical symptomatology, radiographic patterns and the mode of inheritance. Based on the literature there were presented possibilities of diagnostic, differentiation and treatment (particularly dental treatment). In the paper an affected sister and brother is described in whom the clinical picture enabled the diagnosis of OI to be made. The changes in masticatory organ (*dentinogenesis imperfecta*) and dental treatment were described. The patient's teeth were covered by composite material to improve appearance of their teeth and increase their self-complacency.

Key words: osteogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta, collagen, congenital disorders

Kolagen typu I jest głównym i najlepiej poznanym białkiem budulcowym tkanki łącznej skóry, kości, więzadeł, twardówki, zębów, ścian naczyń krwionośnych i serca (1, 2). Jego synteza rozpoczyna się wewnątrz komórki, gdzie tworzony jest prokolagen typu I, wydzielany do przestrzeni zewnątrzkomórkowej i tam modyfikowany do kolagenu. Geny kodujące prokolagen: COL1A1 i COL1A2 są zlokalizowane odpowiednio na chromosomach: 17q21-q22 i 7q21-q22 (2, 3). W wyniku procesów transkrypcji i translacji tworzone jest białko, które następnie ulega posttranslacyjnej modyfikacji (hydroksylacji i glikozylacji aminokwasów). Powstałe włókna tropokolagenu układają się we włókna kolagenowe (2, 3). Każdy z wyżej wymienionych etapów syntezy kolagenu może zostać obciążony błędem, w wyniku którego dojdzie do zmniejszenia syntezy tego białka lub do wytworzenia kolagenu o nieprawidłowej budowie (4). Zarówno zaburzenia ilościowe, jak i jakościowe syntezy kolagenu leżą u podstaw patogenezy *osteogenesis imperfecta* (OI).

Statystyki dotyczące częstości występowania choroby są różne. Najczęściej podaje się od 1:30 000 do 1:60 000 urodzeń (5, 6, 7, 8). Występuje ona na całym świecie, u wszystkich ras, obu płci, a także u zwierząt (psy, koty, bydło) (1, 4).

Prace wykopaliskowe dowodzą, że była znana w starożytnym Egipcie. Szczątki człowieka, u którego rozpoznano OI pochodzą z 1000 roku p.n.e. (2, 6). Pierwszy jej opis pochodzi z 1716 roku (9), lecz pełną analizę OI, dotyczącą objawów klinicznych oraz dziedziczenia podał Ekman w 1788 r. (1, 5, 6). W 1845 r. Vrolik opisał ją u płodu (5), a w 1918 r. Van der Hoeve i de Kleyn podali informacje dotyczące zmian kostnych współistniejących z zaburzeniami

ocznymi, usznymi i ze strony innych narządów (5, 6). W 1900 r. Eddoves zapoczątkował teorię genetyczną jej powstawania (5, 6).

Objawy kliniczne *osteogenesis imperfecta* dotyczą zmineralizowanych i niezmineralizowanych tkanek zawierających kolagen typu I (1, 5). Należą do nich:

1. Łamliwość kości jest różnie nasiloną w zależności od postaci choroby. Złamania mogą występować już w życiu płodowym, lecz najczęstsze są u dzieci. Nawet niewielki uraz może być przyczyną złamania. Najczęściej dotyczy to kości długich, ale niekiedy niemal wszystkie kości są uszkodzone. 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 zniekształcenia kręgosłupa oraz czaszki (5, 6).
2. Wiotkość więzadeł u pacjentów z OI powoduje nadmierną ruchomość stawów oraz nawracające zwichnięcia (5, 6).
3. Nadmierne ścieńczenie skóry spowodowane jest zaburzeniami ilościowymi i jakościowymi kolagenu, a rany gojąc się mogą pozostawiać duże, szerokie blizny. U chorych występuje skłonność do powstawania przepuklin (5).
4. Niebieskie zabarwienie twardówek jest cechą, która nie występuje w każdym typie OI. Twardówka ma prawidłową szerokość, ale jest cienka, bardziej przejrzysta i zawiera zwiększoną ilość macierzy niekolagenowej, co powoduje dużą wrażliwość na urazy mechaniczne (5, 6).
5. Upośledzenie słuchu najczęściej ma charakter przewodzeniowy, ponieważ spowodowane jest nieprawidłową budową kosteczek słuchowych lub unieruchomieniem strzemiączka. Przyczyną zaburzenia słuchu może być też następstwo zmian naczyniowych, nieprawidłowej budowy błony bębenkowej i więzadeł utrzymujących kosteczki słuchowe (5, 6).
6. Zmiany naczyniowe cechuje nadmierna kruchość naczyń krwionośnych spowodowana odkładaniem się w nich soli wapnia z objawami wybroczyn na skórze i w innych tkankach ustroju. Można zaobserwować zwiększoną skłonność do podbiegnięć krwawych oraz krwawień z nosa. Zmiany naczyniowe określane są mianem *angiogenesis imperfecta* (1, 5, 6).
7. Objawy neurologiczne, jeśli występują, są skutkiem ucisku na naczynia krwionośne lub nerwy. Można tu wymienić bóle głowy promieniujące do szyi lub potylicy, neuralgię nerwu trójdzielnego oraz osłabienie i ataksję kończyn (7).
8. Objawy zębowe to najczęściej niepełne tworzenie zębiny (*dentinogenesis imperfecta*), lecz zaburzenie to występuje nie w każdym typie OI.

Klinicznie stwierdza się zmiany zarówno w uzębieniu mlecznym, jak i stałym. Widoczna jest opalizacja oraz przebarwienie zębów na kolor bursztynowy lub szaro-brązowy. 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, wynikiem czego jest obniżenie wysokości zgryzu i skrócenie dolnego odcinka twarzy. Obnażone tkanki zęba wykazują zmniejszoną wrażliwość na bodźce termiczne, chemiczne i mechaniczne (7, 10, 11, 12, 13). Radiologicznie w obrębie zębów można zaobserwować różnego stopnia obliterację komory i kanałów korzeniowych. Dzwonowaty kształt koron i przewężenie w okolicy szyjki zęba widoczne w obrazie rtg mogą się przyczyniać do złamań zębów w tym miejscu. Korzenie są zazwyczaj zwężone i skrócone (10, 12, 13).

Histologicznie budowa szkliwa jest prawidłowa. Zmiany dotyczące zębiny manifestują się zmniejszeniem liczby, różną wielkością i nieregularnym przebiegiem kanalików zębinowych oraz zwiększoną ilością zębiny międzykanalikowej. Połączenie szkliwno-zębinowe jest zwężone, a w jego okolicy widoczne są pęknięcia i miejsca słabiej zmineralizowane (11, 12, 13).

W zębinie zaobserwowano występowanie jamek, których obecność wiąże się z nieprawidłową funkcją odontoblastów w procesie odontogenezy (12). W miazdze mogą występować zwapnienia i zębiniaki (13).

U pacjentów z OI opisano niedobory składników mineralnych w tkankach twardych zębów, objawiające się obniżeniem wartości stosunku wapnia do fosforu, natomiast zawartość magnezu w zębach pacjentów była znacznie wyższa niż u osób zdrowych (12).

Istnieje kilka systemów klasyfikacji *osteogenesis imperfecta*. Klasyfikacje Loosera i Seedorfa ustąpiły miejsca najbardziej popularnej obecnie klasyfikacji Sillence'a (1, 6, 7, 8, 12, 15), która uwzględnia nasilenie i umiejscowienie zmian w narządach, objawy radiologiczne, sposób dziedziczenia i charakter zaburzenia syntezy kolagenu. Sillence opisał cztery typy tej choroby:

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYP I

Jest to postać najłagodniejsza i najczęściej występująca.

Objawy kliniczne: 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* (3, 6, 12).

Objawy radiologiczne: Na radiogramach widoczne jest niedostateczne uwapnienie szkieletu i ślady po złamaniach z nadmierną kostnią powstałą w wyniku gojenia (1).

Dziedziczenie: Badania dowodzą, że TYP I OI dziedziczy się autosomalnie dominująco (1, 3, 6, 7, 12).

Defekt kolagenu: Kolagen o prawidłowej strukturze produkowany jest w zmniejszonej ilości (nawet o połowę) (3, 7).

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYP II

Jest najcięższą, letalną postacią tej choroby.

Objawy kliniczne: Zazwyczaj dochodzi tu do wewnątrzmacicznego obumarcia płodu lub do zgonu w okresie okołoporodowym. Cechą charakterystyczną jest znaczna deformacja kości długich, czaszki i kręgosłupa oraz skrajnie nasiloną łamliwość kości. Twardówki mają intensywne niebieskie zabarwienie.

Objawy radiologiczne: Obraz radiologiczny szkieletu bywa porównywany do harmonijki, kości długie (zwłaszcza kończyn dolnych) są skrócone i zdeformowane, żebra pokryte są licznymi zgrubieniami, a kości czaszki są bardzo słabo uwapnione (1).

Dziedziczenie: Sposób dziedziczenia nie został ostatecznie wyjaśniony. Dawniej uważano, że dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Obecnie w większości przypadków wykazano związek choroby z nowymi, spontanicznymi mutacjami autosomalnie dominującymi (6, 7).

Defekt kolagenu: Obserwuje się zarówno ilościowe, jak i jakościowe zaburzenia produkcji kolagenu typu I (6). Obok niewielkich ilości prokolagenu o typowej budowie, fibroblasty

wytwarzają także pewną ilość nieprawidłowych cząsteczek, które nie mogą ulec sekrecji są gromadzone w komórkach (3).

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYP III

Postać ta bywa określana jako postępująco-deformująca (1). Nie jest ona letalna w okresie okołoporodowym, lecz zgon często następuje w dzieciństwie (6). U dzieci, które przeżyją dochodzi do ciężkich, postępujących deformacji kości (1).

Objawy kliniczne: Pacjenci charakteryzują się niskim wzrostem i dużą łamliwością kości. Obserwuje się znaczną, postępującą deformację kości. Tęczówki są prawidłowe lub błękitne, ale jaśniejące z wiekiem. Stwierdza się również upośledzenie słuchu. Wyróżniono tu dwa podtypy: IIIA – z prawidłowym uzębieniem oraz IIIB – z zębami o cechach *dentinogenesis imperfecta* (3, 6, 12).

Objawy radiologiczne: Radiologicznie stwierdza się uogólnioną osteoporozę, deformacje szkieletu oraz mnogie złamania kości długich (1). Obraz kręgosłupa porównuje się do „rybich kręgów”. Widoczne jest skośne ustawienie żeber oraz zniekształcenie miednicy (7).

Dziedziczenie jest heterogenne: W 75% przypadków autosomalne dominujące, a w 25% autosomalne recesywne. Najczęstszą przyczyną powstania OI typu III są mutacje punktowe powstające *de novo* (6).

Defekt kolagenu: Fibroblasty produkują prokolagen złożony wyłącznie z łańcuchów pro- α 1. Są również produkowane łańcuchy pro- α 2, lecz nie jest możliwe wbudowanie ich do cząsteczki prokolagenu (3, 7).

OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYP IV

W postaci tej, podobnie jak w OI typu I występują zmiany dotyczące kości (są nawet mocniej nasilone), lecz rzadziej spotykane są inne cechy OI (1, 7).

Objawy kliniczne: Łamliwość kości jest łagodna do umiarkowanej, twardówki najczęściej są prawidłowe, lecz stwierdza się upośledzenie słuchu. W zależności od braku lub obecności *dentinogenesis imperfecta* wyróżnia się odpowiednio podtypy: IVA i IVB (3, 6, 12).

Objawy radiologiczne: Na zdjęciach rtg można zauważyć niedostateczne uwapnienie kośćca, ślady po złamaniach oraz liczne deformacje (1, 7).

Dziedziczenie: Typ IV OI dziedziczy się autosomalnie dominująco. Opisano również występowanie mozaicyzmu rodzicielskiego (3).

Defekt kolagenu: Tylko część produkowanego prokolagenu ma prawidłową budowę. Cząsteczki o zaburzonej strukturze są wolniej wydzielane z fibroblastów w związku z czym gromadzone są w komórkach (3).

W diagnostyce OI bardzo ważne jest zebranie wywiadu wraz z badaniem przedmiotowym oraz analizą rodowodu pacjenta (6). Obecnie pomocne są także badania biochemiczne kolagenu oraz metody diagnostyki molekularnej (2, 3, 4, 14, 15).

Analiza kolagenu osób z OI wykazuje wolniejszą wędrówkę elektroforetyczną w żelu poliakrylamidowym w porównaniu z kolagenem o prawidłowej budowie. Nieprawidłowość dotyczy tylko kolagenu typu I. Badając kolagen typu III i IV nie zauważono istotnych zmian. U ok. 5% pacjentów z OI wykazana została prawidłowa budowa cząsteczki kolagenu typu I (15). Techniki molekularne są używane do identyfikacji różnych mutacji wewnątrz genów COL1A1 i COL1A2 oraz do diagnostyki OI spowodowanej przez mutację genów innych niż kodujących kolagen. Kliniczna postać choroby zależy od typu wady łańcucha DNA oraz od

natury i lokalizacji defektu. Na obecnym poziomie wiedzy można już określić haplotypy i prześledzić ich segregację wewnątrz badanych rodzin (2, 3, 4, 14).

Powszechne stosowanie badań ultrasonograficznych sprawiło, że wrodzona łamliwość kości typu II i czasami III wykrywana jest już w okresie prenatalnym. Objawami, które podczas badania usg mogą sugerować istnienie OI są: obniżona echogenność kości czaszki (objawiająca się ich odkształceniem przy ucisku sondą), a także złamania, skrócenia i deformacja kości długich oraz żeber. Powyższe zmiany widoczne są już w 15 tygodniu ciąży, ale postawienie pewnego rozpoznania możliwe jest dopiero po 20 tygodniu (15, 16).

Dotychczas nie stwierdzono fałszywie ujemnych przypadków ultrasonograficznej diagnozy ciężkich postaci OI (16).

Najwcześniej rozpoznano chorobę w 10-11 tygodniu ciąży przeprowadzając biopsję kosmówki. Ta inwazyjna metoda diagnostyczna umożliwia analizę kolagenu produkowanego przez komórki kosmówki (15).

OI wymaga różnicowania z zespołem Ehlers-Danlos, zespołem Marfana (13, 17), chorobami układu siateczkowo-śródbłonkowego (choroba Hand-Schuller-Christian, ziarniniak kwasochłonny), hipofosfatazją i zespołem Papillon-Lefevre (18). Zmiany kostne różnicuje się z krzywicą, osteomalacją, *osteodystrophia fibrosa* i dyschondroplazją, natomiast nieprawidłowości twardówek z wodoczem wrodzonym, zespołem Marfana, wrodzoną niedoczynnością gruczołu tarczowego, kiłą wrodzoną oraz czerwienicą prawdziwą (5).

W diagnostyce różnicowej zmian zębowych należy uwzględnić dysplazję zębiny typu I i II, odontodysplazję, *amelogenesis imperfecta*, taurodontyzm oraz przebarwienia powstałe w wyniku porfirii lub po leczeniu tetracyklinami (12, 18, 19). Powyższe zmiany obejmują zazwyczaj całe uzębienie lub dużą grupę zębów, natomiast różnicując zmiany występujące w pojedynczych zębach, uwzględnia się przebarwienia w następstwie urazu, dewitalizacji, obecności wypełnień amalgamatowych lub toczącego się w nich procesu próchnicowego (12).

Dotychczas nie ma efektywnego, ukierunkowanego leczenia tej choroby. Stosowanie hormonów płciowych, soli magnezu, witamin C i D₃ nie przyniosło oczekiwanych wyników (5, 7). Zachęcające rezultaty daje podawanie kalcytoniny łososiowej łącznie z solami wapnia (5). Poza tym leczenie jest objawowe. Przy mniejszym nasileniu choroby zalecana jest kinezyterapia, która ma na celu wzmocnienie mięśni oraz zmniejszenie częstości zwichnięć (5, 7). Najnowsze badania molekularne dążą do poznania drogi stymulowania produkcji kolagenu typu I. Taka terapia byłaby korzystna dla pacjentów z obniżoną produkcją kolagenu, lecz mogłaby być szkodliwa dla chorych, u których białko to jest również zmienione pod względem jakościowym (6).

Podjęmując się leczenia stomatologicznego pacjentów z OI należy wziąć pod uwagę specyfikę tej choroby. Leczenie zachowawcze próchnicy zębów nie odbiega od ogólnie przyjętego sposobu postępowania. Ze względu na obliterację kanałów korzeniowych trudności sprawia leczenie endodontyczne. Najczęstszym powikłaniem przy próbie udrożnienia jest perforacja jam zęba (18, 20).

W celu poprawienia estetyki uzębienia można po wytrawieniu pokrywać powierzchnie koron zębów materiałami kompozytowymi lub licówkami. Czas utrzymania takich licówek jest

osobniczo zmienny i może wynosić od kilku dni do wielu miesięcy (10). Z pozytywnym skutkiem podjęto próbę wybielania przebarwionych zębów nadtlenkiem mocznika (12).

Dobre wyniki daje leczenie ortodontyczno-ortopedyczne aparatami czynnościowymi. Można uzyskać znaczną poprawę w uszeregowaniu zębów oraz rozbudowę kości szczęki. Noszenie aparatu rozklinowującego łuki zębowe daje wyraźną ochronę zębów przed ścieraniem. Ogromną zaletą ortodontycznego leczenia u dzieci z OI jest możliwość późniejszego wykonania uzupełnień protetycznych w prawidłowym zwarcie (10). W planowaniu uzupełnień protetycznych należy uwzględnić wiek pacjenta, ponieważ u dzieci i młodzieży nie mogą hamować prawidłowego rozwoju szczęk oraz wpływać szkodliwie na tkanki zęba i przyzębie. Stosuje się więc korony nad- lub dodziąsłowe oraz mosty składane, których przęsło jest ruchome. W piśmiennictwie są jednak opisywane przypadki zastosowania u kilkunastoletnich pacjentów zespolonych koron poddziąsłowych i sztywnych mostów dwubrzęznych z pozytywnym skutkiem (20). Leczenie z użyciem protez nakładkowych typu overdenture jest zalecane w przypadku znacznego starcia koron zębów (7, 20).

Podczas wykonywania zabiegów chirurgicznych u chorych z OI należy uwzględnić zwiększoną skłonność do krwawień, która spowodowana jest nieprawidłową budową ścian naczyń krwionośnych oraz wadami metabolicznymi płytek krwi (7, 8).

OPIS PRZYPADKÓW

Przypadek 1

Pacjentka M.Ł. ur. 28.11.1983 r., nr historii choroby 2642/01 chorująca z powodu OI. W badaniu fizykalnym stwierdzono: wzrost 122 cm, wagę 41 kg. Od urodzenia była wielokrotnie hospitalizowana z powodu licznych złamań. Pierwsze złamanie lewego podudzia wystąpiło w 1984 roku. Ogółem doznała 50-60 złamań, w tym 2 złamania kręgosłupa i 3 złamania prawego obojczyka, wielokrotne złamania żeber i chrząstek międzyżebrowych, kości śródstopia i palca lewej stopy. W następstwie złamań i pęknięć kości wystąpiły deformacje klatki piersiowej, kończyn dolnych oraz znacznego stopnia skolioza esowata kręgosłupa. W 1996 roku wykonano chirurgiczną korekcję skrzywienia bocznego kręgosłupa. Leczenie obejmowało również liczne zabiegi rehabilitacyjne mające na celu poprawę chodu z pomocą kul łokciowych oraz zwiększenie wydolności i sprawności ogólnej. Stosowano ćwiczenia wzmacniające mięśnie posturalne, mięśnie obręczy barkowej, biodrowej, kończyn dolnych, ćwiczenia oddechowe oraz naukę pływania. Pacjentka potrafi chodzić z pomocą kul, lecz poza mieszkaniem porusza się na wózku inwalidzkim. Pacjentka kilkakrotnie była hospitalizowana z powodu refluksu żołądkowo-przełykowego. W 2000 roku w badaniu USG stwierdzono przestrzeń płynową w rzucie prawego jajnika oraz złoży w prawym ujściu moczowodowo-pęcherzowym. W wyniku leczenia farmakologicznego doszło do samoistnego wydalenia trzech złoży. Badaniem okulistycznym stwierdzono prawidłowe dno obu oczu, a występująca niewielka wada wzroku nie wymaga korekcji. Twardówki są prawidłowej barwy. W narządzie słuchu nie stwierdzono istotnych zmian. Pomimo licznych hospitalizacji nie ustalono typu OI.

Od 1991 roku pacjentka była pod opieką Poradni Stomatologii Dziecięcej Samodzielnego Publicznego Dziecięcego Szpitala Klinicznego AM w Białymstoku, a w 2001 roku zgłosiła się do Poradni Stomatologii Dziecięcej AMB.

W uzębieniu widoczne są zmiany pod postacią *dentinogenesis imperfecta*. Szkliwo ma charakterystyczną szarobrunatną barwę z opalizacją. Ze względu na współistniejącą wadę zgryzu (zgryz otwarty) nie doszło do starcia zębów przednich, natomiast zęby w odcinku bocznym starte są tylko w nieznacznym stopniu. Pacjentka ma obecnie w jamie ustnej 31 stałych zębów, a ząb 38 nie uległ wyrżnięciu, natomiast zęby 18 i 48 wyrżnęły się częściowo. W jamie ustnej widoczny jest tylko guzek policzkowy tylny zęba 48 oraz guzki policzkowy przedni i podniebienny przedni zęba 18.

Na zdjęciu pantomograficznym (ryc. 1) widoczne są cechy charakterystyczne dla *dentinogenesis imperfecta* z dzwonowatym kształtem koron i z przewężeniem w okolicy szyjki zęba. Obliteracja komór i kanałów korzeniowych jest tak nasilona, że są one na radiogramie niewidoczne. Tylko w niektórych zębach można zauważyć wąskie światło kanału korzeniowego. Zdjęcie wyjaśnia także przyczyny utrudnionego wyrzynania trzecich zębów trzonowych, ze szczególnie niekorzystną pozycją zębów 38 i 48, pochylonych w kierunku mezjalnym i opierających się o dystalne powierzchnie zębów 37 i 47.

Ryc. 1. Zdjęcie pantomograficzne pacjentki M.Ł.

Pacjentka nie była leczona ortodontycznie. Leczenie próchnicy zębów nie odbiegało od ogólnie przyjętych zasad. W tutejszej poradni po opracowaniu ubytków próchnicowych w zębach 37, 36, 45, 46, 47 założono podkład z cementu karboksylowego oraz wypełnienia stałe z materiału kompozycyjnego chemoutwardzalnego – Crystalline.

Pacjentka z powodu wyglądu swoich zębów odczuwała duży dyskomfort. Ze względu na wiek (20 lat) w celu poprawy estetyki można byłoby wykonać korony porcelanowe. Nie otrzymała ona jednak akceptacji Podlaskiej Regionalnej Kasy Chorych na proponowane leczenie protetyczne. W celu złagodzenia stresu spowodowanego przebarwieniem zębów zdecydowano się na wykorzystanie materiałów kompozycyjnych.

Szkliwo zębów 13, 12, 11, 21, 22, 23, 33, 32, 31, 41, 42 i 43, po uprzednim wytrawieniu, pokryto materiałem kompozycyjnym – Herculite (ryc. 2, 3). Zgryz otwarty u pacjentki pozwalał na utrzymanie licówek kompozytowych, uzyskany efekt estetyczny, przedstawiony na rycinie 4 pacjentka w pełni zaakceptowała, a jej samopoczucie znacznie poprawiło się.

Ryc. 2. Uzębienie pacjentki M.Ł. podczas leczenia. Widoczne zmiany o typie *dentinogenesis imperfecta* zębów trzonowych, przedtrzonowych oraz dolnych bocznych siekaczy.

Ryc. 3. Uzębienie pacjentki M.Ł. podczas leczenia.

Ryc. 4. Uzębienie pacjentki M.Ł. po wykonaniu licówek z materiału kompozytowego. Po upływie 3 miesięcy od wykonania licówek kompozytowych, żadna nie uległa zniszczeniu. Wygląd zębów pozostawał taki jak przedstawiono na rycinie 4.

Przypadek 2

U pacjenta P.Ł. ur. 30.06.1987 r., nr historii choroby 2641/01 (brat chorej opisanej powyżej) również rozpoznano *osteogenesis imperfecta*. Obecnie pacjent waży 55 kg przy wzroście 156 cm. Podobnie jak siostra wielokrotnie przebywał w specjalistycznych ośrodkach w Polsce. W wieku roku i 4 miesięcy doznał pierwszego złamania lewego uda z przemieszczeniem. W wywiadzie, matka pacjenta podaje około 50-60 złamań, w tym 13 złamań prawego przedramienia, wielokrotne złamania żeber i chrząstek międzyżebrowych, złamania kości śródstopia i kości palców obu rąk. W następstwie złamań i pęknięć doszło do trwałych

deformacji kostnych. U chorego były wielokrotnie przeprowadzane serie zabiegów rehabilitacyjnych obejmujących pionizację w wodzie, pływanie oraz ćwiczenia wzmacniające mięśnie obręczy barkowej i kończyn dolnych. Efektem tych ćwiczeń było uzyskanie chodu w klęku prostym. Pomimo licznych prób pacjent nie nauczył się chodzenia przy pomocy kul łokciowych, w związku z czym cały czas porusza się na wózku inwalidzkim. W badaniu laryngologicznym stwierdzono niewielkie upośledzenie słuchu lewego ucha. Twardówki są barwy białej. Z powodu wady wzroku (astygmatyzm) pacjent nosi szkła korekcyjne. Pomimo licznych hospitalizacji nie ustalono typu OI, natomiast objawy kliniczne i wyniki badań dodatkowych sugerują OI typu IVB.

Od 2001 roku pacjent pozostaje pod opieką Poradni Stomatologii Dziecięcej AMB. Badanie stomatologiczne zewnątrzustne wykazało skrócenie dolnego odcinka twarzy, a w badaniu wewnątrzustnym stwierdzono zaburzenie płaszczyzny zwarciowej w następstwie starcia powierzchni żujących i brzegów siecznych wszystkich 28 zębów stałych, obecnych w jamie ustnej. Dodatkowo występuje wada zgryzu pod postacią stłoczenia zębów w szczęce. Korony zębów mają opalizującą szarobrunatną barwę. W zębach przedtrzonowych i trzonowych widoczne są liczne wypełnienia, zarówno amalgamatowe, jak i kompozycyjne. W zębie 46 zachowany jest tylko jeden guzek (policzkowy przedni), pozostała część korony zęba odbudowana materiałem kompozycyjnym.

Na zdjęciu pantomograficznym (ryc. 5) widoczne są 32 zęby stałe. Zęby 18, 28, 38 i 48 nie wyrznęły się. Ząb 18 z ukształtowaną koroną zęba całkowicie pozostaje w kości wyrostka zębodołowego. Zęby 28 i 38 są w fazie kształtowania się korzeni, lecz ich pozycja (guzki przednie opierają się o dystalną powierzchnię zębów 27 i 37) uniemożliwia prawidłowy przebieg procesu wyrzynania. Ząb 48 ma już prawie całkowicie ukształtowane korzenie, ale nieprawidłowa pozycja nie pozwala na jego dalsze wyrzynanie. Szerokie światło jam zębowych można zaobserwować tylko w trzecich zębach trzonowych. W pozostałych zębach kanały korzeniowe są całkowicie zobliterowane lub przebieg kanałów widoczny jest na pewnym odcinku. Wyjątek stanowi ząb 46, w którym po przeprowadzonym leczeniu endodontycznym widoczny jest materiał kontrastowy na całej długości kanałów korzeniowych. Z wywiadu wynika, że leczenie wykonane zostało w roku 1995-1996.

Ryc. 5. Zdjęcie pantomograficzne pacjenta P.Ł.

Sanację jamy ustnej rozpoczęto od opracowania i wypełnienia ubytków próchnicowych w klasyczny sposób, stosując się do metodyki Blacka. Ze względu na młody wiek pacjenta (16 lat) nie powinno się wykonać ostatecznych koron protetycznych. W styczniu 2002 roku, ze względu na konieczność ustabilizowania zwarcia, przystąpiono do zabezpieczenia startych brzegów siecznych materiałami kompozycyjnymi. W zębach 11 i 21 użyto materiału Definite, w zębach 12, 22, 32, 31, 41 i 42 – Herculite, natomiast w górnych i dolnych kłach – Tetric. We wszystkich zębach materiałem podkładowym był Jonosit. Wykonane zabezpieczenia do chwili obecnej spełniają swoją funkcję. Po dziesięciu miesiącach od ich wykonania w listopadzie 2002 r. na skutek urazu (rozgryzanie twardej łupinki pestki) odłamaniu uległ materiał z zęba 21 (ryc. 6). Brzeg sieczny zabezpieczono ponownie używając do tego celu materiału Herculite. Rycina 7 przedstawia wygląd zabezpieczonych w ten sposób brzegów siecznych.

Ryc. 6. Pacjent P.Ł. Stan po utracie materiału kompozytowego zabezpieczającego brzeg sieczny zęba 21.

Ryc. 7. Uzębienie pacjenta P.Ł. po zabezpieczeniu brzegu siecznego zęba 21.

Pacjent akceptował proponowane rozwiązanie do czasu, gdy siostrze w celu poprawy estetyki zębów zastosowano licówki kompozytowe. Ze względu na prośbę pacjenta i jego rodziców podjęto się podobnego rozwiązania w jego przypadku. Ryciny 8 i 9 (str. 174) przedstawiają wygląd zębów po zastosowaniu licówek z kompozytu.

Ryc. 8. Uzębienie pacjenta P.Ł. po wykonaniu licówek kompozytowych na zęby sieczne i kły.

Ryc. 9. Uzębienie pacjenta P.Ł. po wykonaniu licówek kompozytowych na zęby sieczne i kły. W wyniku przeprowadzonego leczenia i podczas obserwacji stwierdzono, że w opisanych przypadkach OI, przebiegających z *dentinogenesis imperfecta* należy podejmować próby zastosowania licówek kompozytowych aby poprawić estetykę zębów i zwiększyć samoakceptację pacjentów. Opisane przypadki nie przedstawiają zbyt długiego okresu obserwacji, niemniej jednak efekt psychologiczny uzyskany w wyniku przeprowadzonego leczenia jest satysfakcjonujący.

Piśmiennictwo

1. Szymańska-Toczek Z. et al.: Osteogenesis imperfecta. Podział kliniczny i biochemiczny. Klin. Perinatol. Ginek. 1995; 13: 165-168.
2. Pietrzyk J.J. et al.: Molecular studies in osteogenesis imperfecta (OI). [P.] 1: Clinical analysis of patients with osteogenesis imperfecta. J. Appl. Genet. 1998; 39 (4): 331-348.
3. Kruczek A.: Molekularne podłoże *osteogenesis imperfecta*. Prz. Pediat. 1998; 28 (4): 251-254.
4. Kostyk E. et al.: Molecular studies in osteogenesis imperfecta (OI). [P.] 2: Evaluation of intragenic polymorphic sites in COL1A1 and COL1A2 loci. J. Appl. Genet. 1998; 39 (4): 349-365.
5. Hensel J.: *Osteogenesis imperfecta* – charakterystyka choroby. Reumatologia 1993; 31 (1): 88-92.
6. Harabasz A, Latos-Bieleńska A.: *Osteogenesis imperfecta* – obraz kliniczny i defekt molekularny. Nowiny Lek. 1997; 66 (2): 175-182.
7. Adamowicz-Klepalska B, Olejniczak M.: *Osteogenesis imperfecta* – problem interdyscyplinarny. Czas. Stomat. 1998; 51 (4): 241-246.
8. Adamowicz-Klepalska B. et al.: Kompleksowe postępowanie stomatologiczne w *osteogenesis imperfecta*. Opis przypadku. Mag. Stom. 1999; 9 (2): 29- 33.
9. Drozdowska B. et al.: *Osteogenesis imperfecta* – opis przypadku. Pol. Arch. Med. 1997; 98 (1): 49-52.
10. Komorowska A.: Leczenie ortodontyczne dzieci z *dentinogenesis imperfecta*. Mag. Stom. 1994; 4 (2): 6-9.
11. Szczepański M. et al.: Występowanie *dentinogenesis imperfecta hereditaria* (choroba Capdeponta) w czterech pokoleniach jednej rodziny. Pediat. Pol. 1995; 70 (8): 679-681.
12. Pawlicki R. et al.: *Osteogenesis imperfecta* – badania zębów mlecznych w mikroskopie optycznym, elektronowym skaningowym oraz w mikroanalizatorze rtg. Czas. Stomat. 1998; 51 (7): 433-440.
13. Opydo J.: Zmiany w narządzie żucia u pacjentów z dziedzicznymi zaburzeniami syntezy kolagenu typu I. Prz. Stom. Wiek. Rozwoj. 1999; 4: 28-30.
14. Sucharski P. et al.: Molecular studies in osteogenesis imperfecta (OI). [P.] 3: cDNA of COL1A1 and COL1A2 analysis using the BESS-T-Scan technique. J. Appl. Genet. 1998; 39 (4): 367-373.
15. Leśniewicz R. i wsp.: Diagnostyka przed- i pourodzeniowa wrodzonej łamliwości kości (*Osteogenesis imperfecta*) w praktyce położniczej. Ginek. Pol. 2001; 72 (6): 456-465.
16. Szymańska-Toczek Z. i wsp.: *Osteogenesis imperfecta*. Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna. Klin. Perinatol. Ginek. 1995; 13: 169-171.
17. Chlebna-Sokół D.: Osteoporoza w wieku rozwojowym – wybrane zagadnienia. Prz. Lek. 1997; 54 (4): 276-278.
18. Janicha J., Perendyk J.: Własne przypadki dysplazji zębiny. Prz. Stom. Wiek. Rozwoj. 1994; 6/7: 42-45.
19. Kuczyńska E, Kiernicka M.: Wrodzone nieprawidłowości budowy twardych tkanek zębów – problem klasyfikacji. Prz. Stom. Wiek.

Rozwoj. 1993; 4: 26-28. **20.** Jaworski Z.: Dwa przypadki *dentinogenesis imperfecta* leczone uzupełnieniami stałymi. Czas. Stomat. 1991; 44 (4): 296-299.