

Agnieszka Stawicka<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Wojewódzki Szpital Specjalistyczny we Włocławku. Oddział Neonatologii.

## ROLA PIELEŃNIARKI W OPIECE NAD DZIECKIEM Z WRODZONĄ ŁAMLIWOŚCIĄ KOŚCI

### The nurse's role in the child care with the inborn brittleness of the bones

#### Streszczenie

##### Wstęp

Wrodzona łamliwość kości – zwana również kostnieniem niedoskonałym, należy do schorzeń tkanki łącznej, jest chorobą dziedziczną, częściej występującą u płci żeńskiej. Patologiczne złamania kości wynikają z defektu w procesie powstawania kolagenu typu I. Jest to choroba genetyczna, heterogenna, gdyż dziedziczy się jako cecha autosomalna dominująca, czasem recesywnie, lub jako przypadkowa mutacja.

##### Cel

Celem niniejszej pracy przybliżenie problemów związanych z opieką i rehabilitacją dzieci dotkniętych schorzeniem jakim jest wrodzona łamliwość kości

##### Przegląd

Dzieci urodzone z tą jednostką chorobową mają w większości niedojrzałe wszystkie układy, w których budowie uczestniczy kolagen typu I. Najcięższą postacią choroby stanowi typ II- przebiega ze znacznego stopnia deformacjami kostnymi, będącymi skutkiem złamań kości w okresie życia wewnątrzmacicznego i bardzo nasiloną kruchością kości, co jest przyczyną złamań na skutek minimalnych urazów lub zabiegów pielęgnacyjnych.

Do rozpoznania choroby dochodzi najczęściej w trakcie badań prenatalnych płodu. Już w 15 tygodniu ciąży w badaniu USG można stwierdzić nieprawidłowości mówiące o kostnieniu niedoskonałym. W tym samym czasie u ciężarnej można wykonać amniopunkcję, lub biopsję płynu owodniowego w celu pobrania materiału zawierającego komórki płodu i dokonać analiz produkowania kolagenu. Metodami wykrywania choroby są również zdjęcia radiologiczne, densytometria kości w celu sprawdzenia ich gęstości. W przypadku wrodzonej łamliwości kości nie ma dotychczas skutecznego leczenia przyczynowego, jest tylko leczenie objawowe – zapobieganie złamaniom i ich leczenie, rehabilitacja usprawniająca, łagodzenie bólu, stosowanie leków i diety wzmacniającej kości.

##### Podsumowanie

Problematyka poruszona w niniejszej pracy jest istotna dla rozwoju dzieci z wrodzoną łamliwością kości, bowiem dostatecznie wcześnie rozpoczęte leczenie, rehabilitacja i prawidłowa pielęgnacja prowadzona systematycznie, dobrana indywidualnie dla każdego przypadku, daje jak najlepsze rezultaty. Wcześnie rozpoczęte leczenie i rehabilitacja dają szansę na lepszy rozwój i zapobiegają powikłaniom wynikającym z choroby.

**Słowa kluczowe:** rola pielęgniarki, dziecko z wrodzoną łamliwością kości

#### Abstract

##### Introduction

Inborn brittleness of the bone - called the osteogenesis imperfecta also, he is included in diseases of the connective tissue, is a hereditary disease, more often appearing at the female sex. Pathological bone fractures result from the defect in the process of coming into existence of the collagen of the type I. This is a genetic disease, heterogenic, because they are inheriting as the autosomal feature dominating, with time recessive, or as the chance mutation.

##### Aim

The aim of this work is closer of problems associated with the care and the rehabilitation children touched with disease with which she is inborn brittleness of the bones.

##### Overview

Natural-born children with this disease entity have largely immature all arrangements, in which for structure a collagen of the type is participating I. Ciężki constitutes the form of the disease type II- is running from the notable rank with deformations bone, being an effect of fractures of the skeleton in the period of the foetal life and with brittleness very much increased of the bone what is causing fractures as a result of the minimal injuries or the care.

For diagnosing illness he most often seeks the foetus in the course of the antenatal. Already in 15 week of pregnancy in an ultrasound scan it is possible to state irregularities talking about the osteogenesis imperfecta. In the same time at the pregnant woman it is possible to perform the amniocentesis, or the biopsy of the amniotic fluid in order to pick up material

containing cells of the foetus and to make analyses of producing collagen. Radiological photographs are also detection methods of illness, densitometry bones in the destination of checking their density. In case of the inborn brittleness of the bone he doesn't have an effective causal treatment so far, only curing is symptomatic - preventing fractures and curing them, the streamlining rehabilitation, relieving pain, the use of medicines and diets of the strengthening bone.

### Conclusion

Issues brought up at this work are essential for the development of children with the inborn brittleness of the bone, the treatment because sufficiently early commenced, the rehabilitation and the correct care led systematically, selected individually for every case, is giving as good results. Early the commenced treatment and the rehabilitation are giving the chance of the better development and prevent complications resulting from illness.

**Key word:** the nurse's role, the child with the inborn brittleness of the bones

## Wstęp

Wrodzona łamliwość kości jest genetycznie uwarunkowaną dysplazją kostną o silnie zróżnicowanym obrazie klinicznym, od postaci łagodnych, przez pośrednie do ciężkich, a nawet letalnych [Szczapa, 2008].

Kostnienie niedoskonałe jest genetycznie uwarunkowanym defektem w syntezie kolagenu typu I, który objawia się klinicznie zwiększoną łamliwością kości i błękitnym zabarwieniem twardówek. W leczeniu wrodzonej łamliwości kości stosuje się przede wszystkim unieruchomienie złamań, zabiegi ortopedyczne, rehabilitację oraz terapię z wykorzystaniem leków z grupy bisfosfonianów.

## Cel

Celem niniejszej pracy przybliżenie problemów związanych z opieką i rehabilitacją dzieci dotkniętych schorzeniem jakim jest wrodzona łamliwość kości i podjęcie próby zwrócenia uwagi na to, że zarówno te dzieci jak i ich rodziny potrzebują poczucia bezpieczeństwa, własnej wartości, osiągnięć, niezależności oraz przynależności do społeczeństwa.

## Przegląd

Definicja i klasyfikacja wrodzonej łamliwości kości.

Wrodzona łamliwość kości – *Osteogenesis Imperfecta* – zwana również kostnieniem niedoskonałym należy do rzadkich schorzeń tkanki łącznej, jest chorobą dziedziczną, częściej występującą u płci żeńskiej [Lissauer i Clyayden, 2009; Szczapa, 2008]. Patologiczne złamania kości wynikają z defektu w procesie powstawania pierwszego typu kolagenu. Jest to choroba genetyczna, heterogenna, gdyż dziedziczy się jako cecha autosomalna dominująco, czasem recesywnie lub jako przypadkowa mutacja [Bałanda, 2009; Strobel i wsp. 2010; Szczapa, 2008].

Charakterystycznymi objawami klinicznymi kostnienia niedoskonałego są miękkie i kruche kości, występują znaczne deformacje szkieletu, klatki piersiowej oraz głowy, prowadzące do zaburzeń proporcji ciała i niskorosłości. W obrębie kręgosłupa fizjologiczne krzywizny pogłębiają się w skutek czego dochodzi do powstania skolioz. W przebiegu wielu złamań dochodzi do kątowych zagięć kości długich [Tarnowski i Sieroń, 2008].

Charakterystyczną cechą występującą od urodzenia jest ciemnoniebieskie zabarwienie twardówki z tendencją do jaśnienia w zależności od typu choroby. W późniejszym wieku dochodzi do upośledzenia słuchu (przewodzeniowe, mieszane lub odbiorcze) i nieprawidłowego rozwoju uzębienia [Sułko, 2004]. Występuje nadmierna elastyczność stawów i więzadeł. Ze względu na osłabione mięśnie dochodzi często do przepuklin. U chorych występuje łatwość powstawania krwiaków podskórnych, obserwuje się również nadmierną potliwość.

Klasyfikacja wrodzonej łamliwości kości związana z mutacjami w genach kolagenu:

### TYP I

Jest najczęstszą i najłagodniejszą formą choroby. Typ ten występuje u około 60% rozpoznanych przypadków. Charakteryzuje się osłabieniem mięśni, ścięgien oraz zwiększoną podatnością na złamania kości (złamania dotyczą głównie kości długich oraz małych kości dłoni i stóp), skrzywieniami kręgosłupa, a także utratą słuchu. Występują niebieskie twardówki. W łagodniejszych przypadkach choroby liczba złamań ogranicza się do kilku, a w cięższych postaciach liczba ta może przekroczyć nawet 50. Zwykle złamania goją się prawidłowo, chociaż u około 15% pojawiają się zniekształcenia kostne, niezależne od złamań (wykrzywienie kończyn dolnych, koślawość kolan, szpotowatość śródstopia i kyfoskolioza u dorosłych). Częstość złamań zmniejsza się w wieku dorosłym, ale po przekroczeniu 65 roku życia znówu rośnie. Wzrost pacjentów z wrodzoną łamliwością kości typu I jest prawidłowy lub nieznacznie mniejszy [Tarnowski i Sieroń, 2008]. Ta forma wrodzonej łamliwości kości nie wpływa zasadniczo na długość życia pacjentów.

### TYP II

To najcięższa postać schorzenia. Cechami charakterystycznymi są miękkie kości sklepienia czaszki, trójkątna twarz, wąska klatka piersiowa i krótkie, zdeformowane kończyny dolne i górne. Złamania kości występują już w trakcie życia płodowego lub krótko po urodzeniu, co prowadzi do poważnych komplikacji krążeniowo-oddechowych, a nawet zgonu. Długość życia osób z wrodzoną łamliwością kości typu II nie przekracza roku.

### TYP III

Obraz kliniczny w tym typie choroby zbliżony jest do typu I, ale choroba ma dużo cięższy przebieg [Tarnowski i Sieroń, 2008]. Typ ten stanowi około 20% wszystkich przypadków wrodzonej łamliwości kości jest stosunkowo łatwy do rozpoznania. Złamania występują w tym typie przed narodzeniem powodując poważne deformacje kości długich i kręgosłupa. Liczne złamania i pęknięcia kręgów prowadzą do zaburzeń w rozwoju kręgosłupa, a także do silnego bólu. Szczególnie niebezpieczne są zmiany i urazy dotyczące kręgów szyjnych C1 i C2.

Wyraźne są także zmiany w obrębie twarzoczaszki oraz duże osłabienie siły mięśniowej. W 80% przypadków występuje poważny niedorozwój uzębienia. Występuje niepełne tworzenie się zębiny, uszkodzenie zębów mlecznych jak i stałych. Zębina jest wrażliwa na wszelkie bodźce i przybiera kolor szarobrazowy lub bursztynowy. Obserwuje się skrócenie i zniekształcenie korzeni, cienkie i kruche szkliwo [Sułko, 2004]. Występuje również niebieska twardówka z tendencją do jaśnienia. Wzrost u pacjentów z typem III choroby jest znacznie zaniżony. Długość i jakość życia pacjentów jest ściśle związana z przebiegiem choroby. Największa śmiertelność występuje przed 10 rokiem życia [Tarnowski i Sieroń, 2008].

### TYP IV

Charakteryzuje się znaczną indywidualnością zmienności przebiegu choroby dotyczącej częstości złamań, wieku wystąpienia pierwszych objawów [Tarnowski i Sieroń, 2008]. Deformacje kostne są bardzo duże i niezależne od złamań. Występuje upośledzenie słuchu, w skutek zmian naczyniowych, nieprawidłowej budowy kosteczek słuchowych, więzadeł utrzymujących kosteczki słuchowe i błony bębenkowej czy unieruchomienia strzemiączka [Sułko, 2004]. Twardówka przy urodzeniu jest biała lub niebieska z tendencją do jaśnienia [Tarnowski i Sieroń, 2008]. U większości chorych na wrodzoną łamliwość kości typu IV występuje niskorosłość.

### TYP V

Charakteryzuje się dużym przerostem kostniny w miejscu złamania. Kości długie są skrócone i grube. Zmiany są największe w kości ramiennej i udowej [Gaździk, 2009]. Dochodzi do zwapnienia błony międzykostnej pomiędzy kośćmi przedramienia [Tarnowski i Sieroń, 2008]. Kończyny są krótkie.

### TYP VI

Objawy kliniczne zbliżone do typu IV. Charakteryzuje się brakiem mutacji w genach kodujących kolagen typu I. Twardówka biała lub niebieska z tendencją do jaśnienia.

### TYP VII

Charakteryzuje się obniżoną mineralnością gęstości kości. Twardówka niebieska, bez tendencji do jaśnienia. Częste złamania i deformacje we wczesnym okresie życia. Brak mutacji w genach kodujących kolagen typu I.

#### Etiologia i diagnostyka:

Wrodzona łamliwość kości – jest genetycznie uwarunkowaną dysplazją kostną o silnie zróżnicowanym obrazie klinicznym, od postaci łagodnej przez pośrednie do ciężkich, a nawet kończąca się zgonem. Występuje 1/20000 urodzeń. Najcięższą postacią choroby to typ II. [Galus, 2000; Tarnowski i Sieroń, 2008].

Główną przyczyną wrodzonej łamliwości kości są mutacje w obydwu genach kolagenu typu I. Do mutacji tych zalicza się substytucje, insercje lub delecje, które mogą powodować zmianę sensu kodu lub kodon nonsensowny. Zmiany te najczęściej skutkują zamianą glicyny na inny aminokwas [Galus, 2000; Kucharz, 2003]. Najczęściej wykrywanymi mutacjami we wrodzonej łamliwości kości są mutacje punktowe w egzonach kodujących odcinki łańcucha kolagenu odpowiedzialne za jego centralną, trójhelikalną domenę. Zamiana guaniny (g) w kodonie glicyny (ggN) na inną zasadę powoduje powstanie kodonu innego aminokwasu, np.: seryny, cysteiny, alaniny, waliny, kwasu asparaginowego, argininy lub tryptofanu. Zamiana glicyny na którykolwiek z wymienionych aminokwasów skutkuje klinicznym fenotypem wrodzonej łamliwości kości [Galus, 2000]. Najczęściej wykrywane i opisywane substancje to zamiany glicyny na serynę, a najrzadziej na tryptofan.

Innym typem mutacji, która prowadzi do wrodzonej łamliwości kości o ciężkim obrazie klinicznym jest mutacja typu STOP. Powoduje ona przedwczesne zakończenie biosyntezy łańcucha kolagenowego. Kolagen kodowany przez zmutowany gen ma złe właściwości fizykochemiczne, które są przyczyną nieprawidłowości w tkankach, narządach i tych strukturach, których głównym składnikiem budulcowym macierzy pozakomórkowej jest to białko [Kucharz, 2003]. Włókna kolagenowe przypominają włókna retikulino-owe. Osteoblasty wykazują normalną, a nawet wzmożoną aktywność wytwarzając nieprawidłowy kolagen. Defekt polega na niewytwarzaniu połączeń krzyżowych pomiędzy poszczególnymi włóknami, co zmniejsza ich stabilność [Tarnowski i Sieroń, 2008]. To z kolei zaburza formowanie się kości. Powstałe beleczki kostne są cienkie i pozbawione właściwej organizacji. Gość gąbczasta zawiera mało beleczek. Substancja wewnątrzkomórkowa jest bardzo zredukowana. Wtórne ogniska kostnienia w nasadach pojawiają się z opóźnieniem, pozostawiając ogniska nieskostniałej chrząstki szklistej. Występuje opóźnienie odczynu okostowego, a chrząstka zbudowana jest głównie z wody i proteoglikanów [Galus, 2000].

Do rozpoznania wrodzonej łamliwości kości dochodzi najczęściej w trakcie badań prenatalnych płodu. Już w 15 tygodniu ciąży w badaniu USG można stwierdzić nieprawidłowości mówiące o kostnieniu niedoskonałym [Popko i wsp., 2004].

Do typowego obrazu płodu z wrodzoną łamliwością kości należy:

- obecność deformacji szkieletu kończyn- głównie ich znacznego skrócenia;
- liczne złamania kości;
- deformacja żeber;
- deformacja czaszki;
- obniżona echogenność czaszki.

W przypadku podejrzenia u płodu wrodzonej łamliwości kości podczas amniopunkcji lub biopsji pobiera się materiał zawierający komórki płodu i dokonuje właściwych analiz produkowanego kolagenu. Pewniejsze rozpoznanie można wysunąć dopiero po 20 tygodniu ciąży. Wcześniej rozpoznana wrodzona łamliwość kości u płodu ma znaczenie dla losów ciąży oraz dla dalszego postępowania leczniczego. Wczesne wykrycie choroby daje szansę na jak najwcześniejsze leczenie zaraz po porodzie [Galus, 2000].

W przypadku potwierdzenia wrodzonej łamliwości kości i określenia jego typu mogą konieczne okazać się również badania genetyczne rodziców. Ma to na celu identyfikację nosicielstwa mutacji i określenia sposobu dziedziczenia zmiany zdiagnozowanej u płodu. W późniejszym okresie przeprowadza się wywiad genetyczny rodziny.

Metodami wykrywania choroby są również zdjęcia radiologiczne. Niekiedy okazuje się, że jest to jedna z najlepszych metod jeżeli chodzi o wykrywalność choroby. W ciężkich postaciach choroby trzony kości długich są krótsze, z bardzo cienką warstwą korową. Trzony są szerokie. Na zdjęciach kości widać liczne złamania w różnym stopniu ich gojenia. Opóźnienie zrostu kości powoduje powstanie zagięć trzonów kości długich. Liczne złamania żeber powodują zahamowanie rozwoju klatki piersiowej co powoduje jej rozdmuchanie [Sułko, 2004; Sułko i Radło, 2005]. W cienkich kościach długich zwęża się kanał szpikowy, aż do jego całkowitego zrośnięcia. Przyczyną tego jest słabość kościotworzenia odokostownego. W okolicach końców stawowych kości długich, ich nasad i przy nasadach występują zwapnienia przypominające „prażoną kukurydzę”. Jest to wynik urazowej fragmentacji chrząstki nasadowej. Częściej występują w kończynach dolnych. Znikają wraz z uzyskaniem dojrzałości kostnej. Czaszka ma kształt „kapelusza grzyba” i wykazuje opóźnienia kostnienia. Szwy czaszki są szerokie, ciemne u noworodków duże, schodzące nawet do okolicy potylicy. Wśród słabo uwapnionych kości czaszki widoczne są miejsca zagęszczenia, tzw. kości Wormiana. W kręgosłupie występuje głównie osteoporoza. Trzony kręgowce są spłaszczone i dwuwklęsłe, bardzo podatne na złamania. Skolioza rozwija się w większości ciężkich postaci choroby. Szczególnie niebezpieczne są zmiany i urazy dotyczące kręgów szyjnych C1 i C2 [Strobel i wsp. 2010].

Szczególnego podkreślenia wymaga fakt występowania wybijanego kostnienia, które na zdjęciach radiologicznych przypomina mięsak kostnopochozny. Częściej występuje u chłopców, nie wymaga leczenia, ale stwierdzenie jej w przebiegu wrodzonej łamliwości kości nakłada obowiązek badania histopatologicznego, gdyż w tej chorobie występuje on często. W późniejszym okresie występuje poważny niedorozwój uzębienia, uszkodzenie zębiny, wyżywanie zębów jest opóźnione, szkliwo cienkie, „papierowe”, występują duże wady zgryzu, leczenie jest utrudnione ze względu na kruchość zębów. Kolor zębów jest szarobrazowy lub bursztynowy, występuje skrócenie lub zniekształcenie korzeni [Zatoński, Tenporale i Kręcicki, 2012].

Densytometria kości metodą DXA służy do sprawdzenia gęstości kości i ich podatności na potencjalne złamania.

Jeśli chodzi o badania laboratoryjne to nie ma specyficznych markerów krwi mówiących o wrodzonej łamliwości kości. Poziom fosforanów i wapnia jest prawidłowy, czasem występują odchylenia w wapniu zjonizowanym, z krwi pobieranej z naczyń włosowatych. W krwi występuje jedynie zwiększona aktywność fosfotazy zasadowej [Jakubowska-Pietkiewicz i Chlebna-Sokół, 2008].

#### Metody leczenia

W przypadkach wrodzonej łamliwości kości nie ma dotychczas skutecznego leczenia przyczynowego, jest tylko leczenie objawowe:

- zapobieganie złamaniom;
- leczenie złamań;
- rehabilitacja usprawniająca, dzięki której dziecko może stać się bardziej sprawne;
- łagodzenie bólu;
- stosowanie leków i diety pomagających wzmacniać kości.

#### Leczenie ortopedyczne

Deformacje układu kostno-stawowego są charakterystyczne dla dzieci z wrodzoną łamliwością kości. Chirurgiczna korekta deformacji szkieletu ma na celu przeciwdziałanie częstym złamaniom prowadzącym do znacznych deformacji kości oraz utrzymania optymalnego funkcjonowania pacjenta [Sułko i Radło, 2005; Tarnowski i Sieroń, 2008]. Z wiekiem dziecka zmniejsza się ilość złamań, ze względu na lepszą jego samokontrolę i zwiększającą się zawartość kości.

Przyczyną deformacji są złamania zarówno te, które są rozpoznawalne i leczone, jak i mikrozłamania przebiegające bezobjawowo, bądź z niewielką bolesnością [Sułko, 2004].

Następstwem złamań kości długich są ich łukowate wygięcia. Kości są delikatne i nieodporne na obciążenia, przez co wymagają wspomaganie w celu utrzymania pionowej postawy ciała. Wspomaganie może być dwustronne:

- zewnętrzne – polegające na stosowaniu ortez wspomagających zarówno stanie jak i chodzenie;
- wewnętrzne – polegające na stosowaniu stabilizacji śródszpikowej przy użyciu gwoździ i prętów.

Osteotomie wykonuje się na poziomie zagięć w miarę potrzeby dokonuje się również potrzeby skracania trzonu kości, stabilizując odłamy kostne za pomocą gwoździ Küintschnera lub prętów Rusha. Pozwala to na utrzymanie prawidłowej osi kończyn, co zapobiega deformacjom i umożliwia pionizację dziecka. Ujemną stroną tej metody jest to, że w miarę wzrostu dziecka należy wymieniać gwoździe i pręty.

Możliwe jest również wykorzystanie prętów rozciągających się typu Bailey-Dubow, które „rosną” około 10-12mm wraz z rozwojem dziecka. Nie wymaga to częstego wymieniać prętu [Gaździk Tadeusz 2009, Tarnowski i Sieroń, 2008].

Kończyny górne spełniają podstawową funkcję w życiu każdego człowieka. Sprawność ręki jest tym ważniejsza, im mniej są sprawne kończyny dolne. Deformacja kończyn górnych, to wygięcia:

- kątowe – tyłowygięcia kości ramiennej
- grzbietowe – wygięcia przedramion [Sułko, 2004].

Problemem występującym również u dzieci z wrodzoną łamliwością kości, jest nierówność kończyn dolnych. Różnicowana długość kończyn dolnych jest wynikiem powtarzających się złamań, mikrourazów i zaburzeń chrząstek nasadowych. Podczas leczenia ortopedycznego wykorzystuje się trzy metody wyrównywania długości kończyn dolnych:

- skrócenie dłuższej kości;
- zablokowanie chrząstki nasadowej dłuższej kończynie w okresie wzrostu;
- wydłużenie skróconej kości kończyny [Sułko i Radło, 2005].

Przy nierównościach ok. od 3 do 5cm zalecane jest zablokowanie chrząstki wzrostowej w dłuższej kończynie, natomiast powyżej 5cm wydłużenie kończyny krótszej. Metoda wydłużenia kości kończyn dolnych u dzieci ze skostnieniem niedoskonałym ma przewagę nad innymi metodami, ze względu na niskorosłość pacjentów. Jest to metoda mało rozpowszechniona i możliwa tylko u chorych z łagodną formą choroby – są to najczęściej chorzy z I typem klasyfikacji Sillence’a. Trudność wydłużenia wiąże się z niepełnowartościową kością, zwiększoną podatnością na złamanie, małym wymiarem, obniżoną wytrzymałością. Wyrównanie długości kończyn dolnych lub zmniejszenie dużej różnicy ich długości osiąga się również za pomocą skracania kości. W przypadku różnicy długości kończyn poniżej 5cm stosuje się wielopoziomowe osteotomie i śródszpikowe gwoździowanie [Sułko i Radło, 2005].

Pomimo licznych złamań i deformacji kończyn dzieci z wrodzoną łamliwością kości posługują się nimi sprawnie. Najważniejsze jest jednak zapobieganie deformacjom i złamaniom, podejmując szybkie leczenie i pamiętając jednocześnie aby zbyt długo nie unieruchamiać kończyn [Sułko, 2004].

#### Leczenie farmakologiczne

Leczenie antyresorpcyjne z zastosowaniem bisfosfomianów, które wiążą się z kryształkami hydroksyapatytu i spowalniają resorpcję kości przez osteoklasty. Działanie wewnątrzkomórkowe bisfosfomianów polega na blokowaniu syntezy farnazylopirofosforanowej, co prowadzi do apoptozy osteoklastów. Efektem tego jest zwiększenie gęstości minimalnej kości oraz grubości części korowej kości, co w rezultacie pozwala obniżyć ilość złamań. Bisfosfomiany są syntetycznymi odpowiednikami pirofosforanu, naturalnej substancji występującej w organizmie człowieka. Trudno oszacować jest właściwą dawkę leku oraz czas jego działania, ponieważ nawet po zaprzestaniu kuracji znaczna ilość leku może magazynować się w kościach.

Leczenie farmakologiczne dopasowane jest indywidualnie dla każdego pacjenta. Obecnie w zależności od schematu leczenia, leki podawane są we wlewie dożylnym przez 1-3 kolejne dni, w dawce 1mg/1kg m.c./dobę rozcieńczony od 250 do 500ml soli fizjologicznej (0,9% NaCl).

Przy leczeniu wrodzonej łamliwości kości zastosowanie kliniczne mają trzy bisfosfomiany: alendronian; pamidronian; neridromian. Leczenie bisfosfomianami proponuje się tylko w ciężkich przypadkach, przy dużych deformacjach kości kończyn lub kręgosłupa [Tarnowski i Sieroń, 2008].

W chwili obecnej oprócz leczenia ortopedycznego i próbach terapii genowej – terapia farmakologiczna, jest jedynym dostępnym sposobem leczenia wrodzonej łamliwości kości.

#### Terapia komórkowa z wykorzystaniem komórek macierzystych i mezenchymalnych komórek macierzystych

Mezenchymalne komórki macierzyste to niehematopoetyczne komórki macierzyste występujące w różnych tkankach pochodzenia mezodermalnego, takich jak wątroba, mięśnie i szpik kostny. Najbogatszym źródłem komórek mezenchymalnych jest szpik kostny. Komórki mezenchymalne szpiku znane są także jako stromalne komórki szpikowe lub jako jednostki fibroblastyczne tworzące kolonie. Mogą one dawać początek różnym rodzajom tkanek takim jak tkanka tłuszczowa, mięśnie, kości, ścięgna.

Przeprowadzono liczne badania in vivo nad możliwościami terapii komórkowej chorób kości, różnicowania komórek mezenchymalnych do osteoblastów, a także wykorzystania komórek mezenchymalnych jako nośników genów. Mezenchymalne komórki macierzyste mogą być poddawane różnym modyfikacjom genetycznym, takim jak transdukcja wektorami wirusowymi lub niewirusowymi niosącymi gen terapeutyczny lub cDNA kodujący odpowiednie białko.

Biorąc pod uwagę to, że komórki mezenchymalne mogą być izolowane z różnych tkanek oraz hodowane ex vivo, możliwe jest przeprowadzenie wielu prób terapii komórkowej w przypadku licznych schorzeń lub urazów. W medycynie regeneracyjnej próby z wykorzystaniem mezenchymalnych komórek macierzystych dowiodły ich użyteczności w odbudowywaniu uszkodzonej tkanki kostnej. Ostatnie doniesienia badań dowiodły, że mezenchymalne komórki macierzyste z tkanki mięśniowej i tłuszczowej mogą stanowić również źródło prekursorów komórek kości.

Celem terapii komórkowej jest zminimalizowanie problemu jaki stanowi dominująco negatywny charakter mutacji wrodzonej łamliwości kości. Zakłada on dostarczenie komórek, które mogą przekształcić się w osteoblasty lub są zdolne zastąpić osteoblasty biorcy z mutacją w genach kolagenu prawidłowymi komórkami macierzystymi dawcy. Osteoblasty różnicują się z komórek mezenchymalnych szpiku kostnego, nie podlegają podziałom i mają ograniczony czas życia [Jakubowska-Pietkiewicz i Chlebna-Sokół, 2008].

#### Terapia genowa

Obiecującą metodą leczenia przyczynowego wrodzonej łamliwości kości wydaje się terapia genowa. Dominująco negatywny charakter większości mutacji punktowych wrodzonej łamliwości kości wskazuje, że szczególnie korzystne może być zastąpienie uszkodzonego odcinka genu odcinkiem prawidłowym lub zablokowanie syntezy wadliwego kolagenu. Nieprawidłowe łańcuchy kolagenu są produkowane w komórkach i wbudowywane z prawidłowymi łańcuchami do struktury potrójnej helisy cząsteczki kolagenu. W wyniku takiej kombinacji potrójna helisa traci swoje właściwości fizykochemiczne. Zablokowanie syntezy wadliwego białka polega na przyłączeniu nukleotydów antysensownych lub siRNA do odpowiadającego im mRNA [Galus, 2000].

W chwili obecnej większość badań prowadzonych nad terapią genową wrodzonej łamliwości kości zakłada modyfikację komórek macierzystych poza organizmem dawcy, a następnie podawanie ich z powrotem pacjentowi [Tarnowski i Sieroń, 2008].

Nietrudno dostrzec ciągły rozwój metod leczniczych wrodzonej łamliwości kości. W przyszłości zastosowanie najprawdopodobniej znajdzie połączenie dwóch metod leczniczych – terapii komórkowej i terapii genowej.

Niestety genetyczna i kliniczna różnorodność choroby, rozmiar genów kodujących łańcuchy kolagenu oraz mała dostępność autologicznych komórek macierzystych stanowi wyzwanie dla naukowców. Wraz z rozwojem najnowszych technik biologii molekularnej i genetyki należy się spodziewać coraz to nowszych sposobów leczenia wrodzonej łamliwości kości, jak również łagodzenia jej skutków [Galus, 2000; Tarnowski i Sieroń, 2008].

#### Zadania pielęgniarki w opiece nad dzieckiem w przebiegu wrodzonej łamliwości kości

Rola zawodowa pielęgniarki to podejmowanie przez nią działań na rzecz zdrowia, które jest oczekiwane społecznie i prowadzi do profesjonalnego wykonywania zawodu. Pielęgniowanie to samodzielna działalność pielęgniarki oparta na podstawach teoretycznych i zasadach etycznych. Opieka pielęgniarska to towarzyszenie i pomaganie człowiekowi w zdrowiu, chorobie oraz w niesprawności. Może dotyczyć podejmowania działań, których celem jest wzmacnianie zdrowia, zapobieganie chorobom, ułatwienie życia z niesprawnością oraz towarzyszenie w godnym umieraniu.

Pielęgniarka jest członkiem zespołu terapeutycznego. Bierze udział w procesie leczenia, diagnozowania, czynnościach administracyjnych, opiekuńczych, wykonuje zadania diagnostyczne. Powinna być odpowiednio przygotowana do pracy w środowisku domowym, z osobami małoletnimi, osobami niepełnosprawnymi. Podejmować działania w oparciu o proces pielęgnowania i sformułowaną diagnozę pielęgniarską [Luksner, 2006].

Niepełnosprawność jest poważnym problemem społecznym w wymiarze jednostkowym, rodzinnym i ogólnospołecznym. Ma to wpływ na rozwój, zwłaszcza gdy doświadcza dzieci, na wykorzystanie potencjału i funkcjonowanie oraz jakość życia człowieka z niepełnosprawnością [Zatoński, Tenporale i Kręcicki, 2012]. Wpływa również na jego wydolność ekonomiczną, a także na funkcjonowanie i zdrowie jego rodziny. Niepełnosprawność wiąże się z koniecznością uruchomienia i udostępnienia niezbędnych służb, aby zapewnić tym osobom warunki rozwoju i pełnego uczestnictwa w życiu społecznym, a w szczególnych sytuacjach niezbędnej opieki. Rodzinom musi być świadczone wsparcie i pomoc w wypełnianiu przez nie trudnych i obciążających zadań opiekuńczych, rehabilitacyjnych i wychowawczych.

Potrzeby osób niepełnosprawnych nie różnią się od potrzeb ludzi zdrowych, choć ich zaspokajanie często wymaga dodatkowych wysiłków i specjalnych warunków.

Trzeba wymienić następujące obszary zaspokajania potrzeb: opieka zdrowotna wraz z rehabilitacją, edukacja, przygotowanie zawodowe, szkolenie, system usług rekompensujących ograniczenia funkcjonalne i umożliwiające maksymalną niezależność życiową w otwartym środowisku, zabezpieczenie społeczne, ewentualnie-mieszkalnictwo chronione, opieka, zwłaszcza dla tych, którzy nie są w stanie funkcjonować bez pomocy drugiej osoby. Niepełnosprawność jednego z członków rodziny jest też przyczyną pojawienia się zróżnicowanych potrzeb wsparcia całej rodziny [Rutkowska i wsp. 2002].

Niepełnosprawność nie jest bowiem wyłącznie zjawiskiem medycznym, czy problemem medyczno-opiekuńczym. Obejmuje wszystkie strefy rozwoju ujmowanego holistycznie oraz wszystkie aspekty funkcjonowania człowieka angażując przy tym potencjał rodziny i pokażne zasoby społeczne – jest zatem w całej rozciągłości problemem społecznym [Zatoński, Tenporale i Kręcicki, 2012].

Elementarnym działaniem ograniczającym rozmiary i ciężar niepełnosprawności jest profilaktyka: zapobieganie powstawaniu uszkodzeń organizmu, których skutkiem jest niepełnosprawność oraz działania terapeutyczne, usprawniające, kompensujące, a także zapobiegające pogarszaniu się stanu.

W przypadku uszkodzenia organizmu dziecka podstawowym warunkiem uzyskania pozytywnych efektów jest jak najwcześniej podjęte, nawet natychmiast po urodzeniu, wielospecjalistyczne, kompleksowe rozpoznanie, ustalenie programu terapii i rozpoczęcie odpowiednich skoordynowanych, wielospecjalistycznych i ciągłych oddziaływań.

Zaburzenia w rozwoju dzieci mają różnorodną etiologię. Obejmuje ona uwarunkowania genetyczne, nieprawidłowości w życiu płodowym, przebiegu porodu oraz incydenty z życia osobniczego. Potrzeba wczesnej pomocy występuje niezależnie od przyczyn zaburzeń [Rutkowska i wsp., 2002].

Za podjęciem jak najwcześniejszego kompleksowego postępowania terapeutyczno-prewencyjnego u dzieci z niepełnosprawnością oraz pomocy ich rodzinom przemawiają następujące przesłanki: duża plastyczność ośrodkowego układu nerwowego we wczesnym okresie rozwoju dziecka oraz związana z tym możliwość korekcji zaburzonych funkcji i kompensacji deficytu. Większa podatność małych dzieci na postępowanie rehabilitacyjne w efekcie szybsze postępy w usprawnianiu; kształtowanie się kontaktu i pierwszych relacji z rodzicami; możliwość zahamowania rozwoju wielu zaburzeń o postępującym przebiegu, a czasem nawet całkowite ustąpienie niekorzystnych zmian, gdy nie są one jeszcze utrwalone; łatwiejsze generalizowanie przez dzieci wypracowanych umiejętności i nawyków w odróżnieniu od utrudnień terapii oraz edukacji dzieci starszych z powodu narastania wielu zaburzeń wraz z wiekiem; konieczność identyfikowania i uruchamiania mocnych stron dziecka, na których można następnie bazować w terapii; większe zaangażowanie i zapał rodziców do współpracy ze specjalistami, a w związku z żywą wiarą możliwość poprawy stanu zdrowia dziecka; potrzeby rodziców w zakresie wsparcia psychicznego w okresie kryzysu, w którym się znajdują oraz w zakresie uzyskiwania nowych umiejętności i wiedzy, które są im niezbędne w związku z potrzebami dziecka i przystosowaniem się rodziny do nowej sytuacji.

Dzieci objęte wczesną wielospecjalistyczną, kompleksową pomocą wcześniej zdobywają sprawność w zakresie samoobsługi, czy przynajmniej osiągają dojrzałość układu pokarmowego, wydalniczego, stają się bardziej sprawne duchowo, dojrzsze poznawczo i emocjonalnie, uzyskują gotowość do separacji od rodziców i do nauki poza domem w szkole lub placówce [Rutkowska i wsp. 2002; Zatoński, Tenporale i Kręcicki, 2012].

Wczesna pomoc potrzebna jest nie tylko dziecku. Rodzicom, którym rodzi się dziecko dotknięte uszkodzeniem organizmu powodującym zaburzenia rozwoju i niepełnosprawność często nie są przygotowani do zmierzenia się z tą sytuacją. Potrzebują profesjonalnej pomocy pielęgniarskiej, poradnictwa, edukacji, psychologa w zakresie obserwowania i interpretowania zachowań dziecka. Pomocą dla rodziców może być też ułatwienie im kontaktu z innymi rodzicami mającymi podobne dzieci oraz ich organizacjami. Trzeba sobie uświadomić, że brak wielokierunkowej pomocy rodzinie w tym pierwszym najtrudniejszym, a jednocześnie najbardziej obiecującym okresie odbija się wysoce niekorzystnie zarówno na dziecku niepełnosprawnym, jak i na każdym z członków rodziny. Istotnym celem pomocy rodzinie jest jej pomyślne przystosowanie do nowej sytuacji, z zachowaniem zdrowia, kondycji psychicznej, doradzenia sobie z zadaniami wynikającymi z niepełnosprawności dziecka oraz utrzymanie stabilności społecznej i ekonomicznej rodziny [Rutkowska i wsp. 2002].

Cele w odniesieniu do dziecka:

- zapobieganie występowaniu lub pogłębianiu się nieprawidłowości w rozwoju psychoruchowym dziecka;
- poprawa ogólnego stanu zdrowia i stanu ruchowego dziecka;
- pomoc dziecku w budowaniu stałych więzi z najbliższymi osobami;
- pomoc dziecku w pełnym wykorzystaniu potencjału rozwojowego jakim dysponuje w zakresie funkcji poznawczych, komunikacji i socjalizacji;
- wyzwalanie i wzmacnianie aktywności społecznej, poznawczej i komunikacji dziecka (w tym rozwoju mowy i języka);
- pomoc dziecku w stopniowym osiągnięciu coraz większej autonomii;
- systematyczne dążenie do poprawy jakości życia dziecka, pomimo występującej niepełnosprawności;
- przygotowanie dziecka z niepełnosprawnością do korzystania z edukacji i współżycia w grupie oraz korzystania z placówek, w tym placówek wychowawczych i edukacyjnych przeznaczonych dla wszystkich dzieci [Zatoński, Tenporale i Kręcicki, 2012].

Cele w odniesieniu do rodziców:

- podtrzymywanie psychiczne w sytuacji przeżywania szoku z powodu urodzenia dziecka niepełnosprawnego;
- pomoc rodzicom w procesie adaptacji do warunków życia, wynikających z faktu wychowywania dziecka niepełnosprawnego oraz do kompetentnego organizowania jego życia;
- pomoc w tworzeniu warunków sprzyjających budowaniu więzi emocjonalnej pomiędzy rodzicami i dzieckiem;
- przygotowanie rodziców do udziału w rehabilitacji i wspomagania rozwoju dziecka;
- pomoc rodzicom w odpowiedniej organizacji środowiska domowego, przystosowanego do specjalnych potrzeb dziecka;
- pomoc rodzicom w osiągnięciu poczucia kompetencji rodzicielskich i satysfakcji w procesie wychowania;
- pomoc rodzicom w budowaniu realistycznych oczekiwań w stosunku do rozwoju dziecka, zgodnych z jego możliwościami i etapem, na jakim się znajduje;
- rozwijanie poczucia przynależności do szerszej grupy rodziców dzieci niepełnosprawnych, dystansu do swojej sytuacji oraz aktywnej postawy życiowej;
- dostarczenie rodzicom informacji o uprawnieniach i możliwych formach pomocy;
- pomoc w kontaktowaniu się rodziców z innymi rodzicami będącymi w podobnej sytuacji i ich organizacjami.

#### Zapobieganie powikłaniom

Niesprawność, bez względu na jej przyczyny, wiąże się ze znacznym ograniczeniem aktywności, a niekiedy wręcz – bezruchem [Rutkowska i wsp. 2002]. Wpływa to niekorzystnie praktycznie na wszystkie układy organizmu człowieka, prowadzi do zaburzenia funkcji wielu narządów, często groźnych nawet dla życia człowieka [Jakubowska-Pietkiewicz i Chlebna-Sokół, 2008]. Sprzyja to występowaniu miejscowych i ogólnoustrojowych powikłań. Najczęstsze z nich to:

- niewydolność układu krążenia

Wpływ unieruchomienia na układ krążenia wyraża się zmniejszeniem ilości krwi krążącej, obniżeniem pojemności wyrzutowej serca, dochodzi do zaburzeń regulacji naczyniowej z objawami hipotonii ortostatycznej, zawrotów głowy, łatwej męczliwości [Rutkowska i wsp. 2002]. Proces ten przebiega z pogorszeniem ukrwienia, utlenowania tkanek i narządów. Zwiększa się udział przemian beztlenowych w pokonywaniu zapotrzebowania energetycznego ustroju. Brak czynności mięśni prowadzi do zastoju krwi, obniżenia wartości osocza, płynów śródkomórkowych i pozakomórkowych, czego wynikiem jest zagęszczenie i wzrost lepkości krwi [Rutkowska i wsp. 2002]. W następstwie tego dochodzi do hipowolemii, zwolnienia przepływu krwi, zwiększenia jej krzepliwości, co stwarza warunki do rozwoju zakrzepicy żyłnej [Jakubowska-Pietkiewicz i Chlebna-Sokół, 2008]. Często przebiega bezobjawowo, ale czasem występują wyraźne objawy kliniczne, niekiedy z groźnymi dla życia następstwami wynikającymi z powstania zatorów płucnych lub mózgowych. Serce ma dużą zdolność adaptacyjną działania adekwatnego do potrzeb organizmu zaistniałych w różnych warunkach.

Aktywność, ruch, dawkowany wysiłek – zwiększają wydolność i sprawność układu krążenia, a także sprawność naczyń wieńcowych zaopatrujących mięsień sercowy. Ćwiczenia, wysiłek wpływają na intensyfikację przemiany materii, wydolność obwodowego układu krążenia, wydolność narządów jamy brzusznej i miednicy [Jakubowska-Pietkiewicz i Chlebna-Sokół, 2008]. Wpływają na czynność żołądka, jelit, a pośrednio na funkcje wątroby i nerek. Zapobiegają zaparciom poprzez lepszą perystaltykę jelit, zaleganiu moczu a przez to infekcjom moczowym i tworzeniu się kamieni moczowych [Rutkowska i wsp. 2002].

- niewydolność układu oddechowego

W następstwie ograniczenia aktywności ruchowej dochodzi do zmiany toru oddychania, zmniejszenia ruchomości oddechowej klatki piersiowej, pogorszenia wentylacji płuc, zdolności pochłaniania tlenu. Prowadzi to do zaburzenia wymiany gazowej, czego efektem jest gorsze utlenowanie krwi i tkanek przez nią zaopatrywanych. Zaburzenia te nasilają się i mogą stanowić zagrożenie dla życia w przebiegu infekcji dróg oddechowych oraz zaburzeń funkcji układu wegetatywnego. Stopniowe narastające zaleganie wydzieliny w oskrzelach prowadzi do postępującej niedodmy, niedotleniania ustroju. Na podłożu zalegającej wydzieliny rozwija się stan zapalny oskrzeli, a następnie rozlane, obustronne odoskrzelowe zapalenie płuc [Luksner, 2006]. Związana z wrodzoną łamliwością kości utrata sprężystości tkanki płucnej, sztywność i deformacja klatki piersiowej doprowadza do zmniejszenia pojemności życiowej płuc i stwarza warunki do rozwoju infekcji układu oddechowego mogącego doprowadzić do zagrożenia życia chorego [Popko i wsp., 2004].

Kinezyterapia jest nieocenioną formą zapobiegania powikłaniom w zakresie układu oddechowego zarówno przez ćwiczenia ogólne jak też ćwiczenia korygujące tor oddychania, wzmacniające pomocnicze mięśnie oddechowe, zabiegi wspomagające, usuwanie wydzieliny zalegającej w drogach oddechowych [Rutkowska i wsp. 2002].

- niewydolność układu pokarmowego

Jednym z najczęstszych powikłań są zaparcia, które są następstwem zwolnionego pasażu treści jelitowej, diety ubogoresztkowej, uszkodzenia mechanizmów defekacji. Racjonalne odżywianie powinno być oparte na świeżych produktach zawierających dużo pektyn i błonnika, które wspierają pracę przewodu pokarmowego. Dieta powinna być bogata w owoce, warzywa i mięso, tłuszcze powinny składać się w przeważającej części z wielonienasyconych kwasów tłuszczowych, tłuszcze pochodzenia roślinnego. W diecie pacjent powinien unikać cukru, zwłaszcza rafinowanego, a także soli. U osób niepełnosprawnych trzeba pamiętać o równoważeniu dostarczenia i zużycia energii, aby przeciwdziałać tyłoci, gdyż nadwaga utrudnia poruszanie się oraz rehabilitację ruchową [Rutkowska i wsp. 2002].

- niewydolność układu moczowego

Najczęstszym powikłaniem ze strony tego układu są infekcje dróg moczowych, jak również kamica nerkowa. Zalecane jest stosowanie diety zakwaszającej, wysokobiałkowej i wysokoenergetycznej. Utrzymywanie w czystości okolic cewki moczowej i odbytu [Rutkowska i wsp. 2002].

Aktywność fizyczna, ruch, wysiłek – kształtują nie tylko mięśnie, ale wywierają korzystne oddziaływanie na cały organizm, poprawiają jego wydolność, sprawność, wpływają korzystnie na psychikę, zapobiegają wielu powikłaniom nierzadko zagrażającym życiu osoby niepełnosprawnej, a zawsze wpływających negatywnie na jakość jej życia.

#### Rehabilitacja

Rehabilitacja jest procesem medyczno-społecznym, którego celem jest przywrócenie człowiekowi niepełnosprawnemu utraconych funkcji w przebiegu choroby, a także wad rozwojowych i wrodzonych [Jakubowska-Pietkiewicz i Chlebna-Sokół, 2008]. Innymi słowy rehabilitacja osób niepełnosprawnych oznacza zespół działań organizacyjnych, leczniczych, psychologicznych, technicznych, edukacyjnych i społecznych zmierzających do osiągnięcia możliwie najwyższego poziomu ich funkcjonowania, jakości życia i integracji społecznej. Rozwój metod diagnostycznych i leczniczych powoduje ratowanie życia i zdrowia w przypadkach bardzo trudnych, które jeszcze niedawno kończyły się śmiertelnie. Coraz większe grupy osób czasowo lub stale niepełnosprawnych stały się motorem dla rozwoju nowoczesnej rozumianej rehabilitacji [Galus, 2000].



Rehabilitacja rozumiana jest jako ciągły, trwający proces społeczny wynikający z działań różnych instytucji samorządowych, ogólnopaństwowych, fundacji – a jej celem jest stworzenie takich warunków, by osoba niepełnosprawna mogła powrócić do pełni zdrowia, a w wypadku braku takiej możliwości wykształciła mechanizmy kompensacyjne, które zastąpiłyby utracone funkcje organizmu. Pod pojęciem rehabilitacji leczniczej rozumie się proces leczenia, który umożliwia przyspieszenie procesu naturalnej regeneracji oraz zmniejszenia fizycznych i psychicznych następstw choroby. Stały rozwój nowoczesnych technik diagnostycznych, leczniczych, stała kontrola procesu leczniczego pozwala na ograniczenie skutków trwania choroby [Gut, 2010]. Rehabilitacja lecznicza musi stymulować cały proces leczniczy, głównie poprzez aktywność ruchową i psychiczną. Rola rehabilitacji psychicznej jest olbrzymia, pozwala zachować wiarę przez osobę niepełnosprawną w poprawę sytuacji zdrowotnej, rodzinnej i społecznej [Galus, 2000].

W leczeniu poważnych, zwłaszcza trwałych uszkodzeń i utraty funkcji organizmu włączane są elementy kompensacyjne i adaptacyjne.

Kompensacją nazywamy proces, który wyzwala naturalne możliwości zastępcze, jakie istnieją w każdym żywym organizmie. Jest to zdolność zastępowania na drodze odtwarzania utraconych funkcji poprzez częściowo uszkodzony narząd lub całkowite przejęcie tej funkcji przez inny zdrowy narząd. Inaczej kompensacja to zdolność do całkowitego lub częściowego wyrównania skutków działania czynników szkodliwych. Często ze zjawiskiem kompensacji wiąże się proces adaptacyjny.

Adaptacją nazywamy umiejętność dostosowania się człowieka do warunków socjalnych stanu morfologicznego, który trzeba przyjąć za utrwalony. Adaptacja umożliwia więc przystosowanie się do zmniejszonej sprawności ważnych narządów w następstwie choroby lub urazu. Za najważniejsze w procesie adaptacyjnym uważa się uzyskanie samodzielności życiowej, zarówno w czynnościach dnia codziennego, jak i czynnościach zawodowych, społecznych i rodzinnych [Gut, 2010].

Procesem naturalnym w rozwoju społeczeństwa powinna być pełna integracja osób sprawnych i niepełnosprawnych [Galus, 2000]. Rehabilitacja społeczna jest procesem, który zmierza do przywrócenia samodzielności społecznej osobie, która jest pozbawiona życia społecznego. Każdy członek społeczności ma prawo korzystać ze zdobyczy jakie to społeczeństwo wypracowało. Rehabilitacja społeczna obejmuje też edukację osób zdrowych, w zakresie koniecznym dla zrozumienia potrzeb niepełnosprawnych i akceptacji ich jako normalnych, pełnoprawnych członków społeczeństwa [Gut, 2010]. Proces ten musi objąć rodziny niepełnosprawnych, by jako pierwsze zaakceptowały osobę niepełnosprawną w domu i stworzyły jej korzystne warunki życia w rodzinie [Galus, 2000]. Rehabilitacja musi być powszechna, tzn. dostępna bezpłatnie każdemu, kto jej potrzebuje. Obejmować musi wszystkie dyscypliny medyczne. Wcześniej zapoczątkowana wpływa na kształt programu leczenia i prowadzi do jego skrócenia oraz poprawy jego wyników. Wcześniej zapoczątkowana rehabilitacja prowadzi do szybszego powrotu utraconych funkcji przez chorego lub wykształcenia takich mechanizmów kompensacyjnych, które utraconą funkcję organizmu zastąpią lub uzupełnią. Jedną z cech rehabilitacji jest zespołowość, tzn. że musi być prowadzona przez zespół wielospecjalistyczny. Zespół ten obejmuje specjalistów, lekarzy ze specjalności charakterystycznych dla danego schorzenia, pielęgniarek, rehabilitantów, służby pomocnicze, nauczycieli, pielęgniarki, psychologów i innych specjalistów.

Rehabilitacja musi być ciągła i nieprzerwana. Ciągłość rehabilitacji oznacza, że obejmuje ona osoby w trakcie leczenia szpitalnego, przejmuje ich w opiece ambulatoryjnej i kontynuowana jest dalej w trakcie pobytu osoby niepełnosprawnej w domu.

Różnorodne ćwiczenia usprawniające, poprawiające siłę mięśni, korygujące postawę, pomagające ukształtować prawidłowe nawyki układu ruchowo-motorycznego to podstawa dobrze prowadzonej rehabilitacji. Dobrą i lubianą formą rehabilitacji we wrodzonej łamliwości kości są ćwiczenia prowadzone w wodzie. Wspomagają pracę mięśni odciążając kości i stawy [Gut, 2010]. Wodolecznictwo, hydroterapia, to dział fizykoterapii zajmujący się metodami leczenia bodźcowego przez zewnętrzne stosowanie wody zimnej, chłodnej lub ciepłej – kąpiele lecznicze, półkąpiele, natryski, okłady. Wodolecznictwo korzystnie wpływa na układ krążenia, układ nerwowy, psychikę, narządy wydzielnicze, gruczoły przewodu pokarmowego, przemianę materii, układ oddechowy, narządy ruchu.

Rodzaje ćwiczeń rehabilitacyjnych we wrodzonej łamliwości kości:

- Kinezyterapia obejmuje całość zagadnień związanych z leczeniem ruchem. Jest to zespół odpowiednio dobranych ćwiczeń fizycznych mających na celu zwiększenie zakresu ruchów w stawach, wzmocnienie siły mięśniowej, bądź podniesienie sprawności ogólnej u osób dotkniętych chorobą w obrębie narządu ruchu [Gut, 2010].

- Kinesiotaping – metoda rehabilitacyjna polegająca na naklejeniu na wybrane partie ciała rozciągliwych plastrów. Zadaniem plastrów jest utrzymanie prawidłowej postawy, stabilizacji stawów, bądź stymulacja mięśni [Bałanda, 2009].

- Rezonans stochastyczny – platforma złożona z dwóch, równoległe do siebie ułożonych płytek, które podczas pracy urządzenia poruszają się w sposób niejednorodny i we wszystkich kierunkach – przód-tył, prawo-lewo, góra-dół. Stojący na nich chory stale wyprowadzany jest z równowagi. Zaburzenie równowagi jest stochastyczne i losowe, oznacza to, że osoba ćwicząca nie jest w stanie przewidzieć kolejnego ruchu. Dzięki temu układ mięśniowy trenowany jest bardzo efektywnie [Zatoński, Tenporale i Kręcicki, 2012].

- Platforma wibracyjna Galileo – urządzenie do wibroterapii całego ciała, działające na zasadzie specjalnie wibrującej platformy stymulującej ludzki chód. Trening na platformie wibracyjnej opiera się na stymulacji nerwowo-mięśniowej organizmu wywołanej drganiami mechanicznymi. Wibracje wywołują naturalne skurcze we wszystkich zaangażowanych partiach mięśni. Im większa jest częstotliwość i amplituda wibracji, tym większą mięśnie wykonują

pracę. Efekty po ćwiczeniach na platformie Galileo to wzrost masy mięśniowej, wzrost masy i wytrzymałości kości, zwiększona elastyczność, giętkość i wytrzymałość więzadeł oraz ścięgien. Usprawnia się krążenie krwi i limfy, poprawia koordynacja i równowaga ciała oraz zmniejszają się dolegliwości bólowe [Bałanda, 2009]. W celach rehabilitacyjnych używa się stołu z możliwością regulacji kąta nachylenia wyposażonego w pasy bezpieczeństwa dzięki czemu mogą korzystać z niego nawet osoby niechodzące.

U większości chorych rehabilitacja ma charakter leczenia funkcjonalnego, którego celem jest poprawienie niesprawnego narządu ruchu. Często leczenie to łączy się z zabiegami terapeutycznymi, takimi jak terapie zajęciowe, muzykoterapia, zajęcia z logopedą, psychologiem. Rehabilitacja we wrodzonej łamliwości kości jest jedną z ważniejszych metod leczenia. Powinna być przeprowadzana przez osobę wykwalifikowaną i dobrze dobrana, indywidualnie dla każdego pacjenta [Gut, 2010].

### Podsumowanie

Wrodzona łamliwość kości jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, na którą nie ma skutecznego lekarstwa. Dzieci z tą jednostką chorobową nie można wyleczyć, ale można zapobiegać powikłaniom, ułatwić im jak najlepszy rozwój, dać poczucie bezpieczeństwa, aby nie czuły się odrzucone w społeczeństwie. Metody leczenia przedstawione w pracy są niekiedy bardzo bolesne. Podjęcie decyzji o ich zastosowaniu często bywa trudne, gdyż niejednokrotnie nie przynoszą one efektów oczekiwanych przez dzieci i ich rodziców.

Ważną rolę odgrywa tutaj praca pielęgniarki, która niejednokrotnie postrzegana jest jako jedyna osoba, na której wsparcie pacjenci mogą liczyć.

### Piśmiennictwo

1. Bałanda Agnieszka. 2009. *Opieka nad noworodkiem*. Warszawa: Wydawnictwo lekarskie PZWL: 24-27, 144-147.
2. Galus Krzysztof. 2000. *Choroby metaboliczne kości*. Warszawa: Wydawnictwo lekarskie PZWL: 380-385.
3. Gaździk Tadeusz. 2009. *Ortopedia i traumatologia*. Warszawa: Wydawnictwo lekarskie PZWL: 20-30.
4. Gut Grzegorz. 2010. Czynniki wpływające na właściwości kolagenu. *Kwartalnik Ortopedyczny*, 4:7-10.
5. Jakubowska-Pietkiewicz Elżbieta, Chlebna-Sokół Danuta. 2008. Nowe możliwości leczenia wrodzonej łamliwości kości typu III – obserwacje własne; *Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja* MEDSPORTPRESS: 593-601.
6. Kucharz Józef. 2003. Budowa i metabolizm kolagenu oraz jego udział w chorobie kości. *Terapia* 12: 32-35.
7. Lissauer Tom, Clayden Graham. 2009. *Pediatrics*. Wrocław: Wydawnictwo Elsevier Urban & Partner: 11-13; 18-30.
8. Luksner Karla. 2006. *Pielęgniarstwo pediatryczne Delmara*. Wrocław: Wydawnictwo Elsevier Urban & Partner: 12-17; 372-383.
9. Popko Janusz i wsp. 2004. Wrodzona łamliwość kości jako interdyscyplinarny problem medyczny. *Chirurgia Narządów Ruchu i Ortopedia Polska*: 69-75; 235-242.
10. Rutkowska Elżbieta i wsp. 2002. *Rehabilitacja i pielęgnowanie osób niepełnosprawnych*. Lublin Wydawnictwo Czelej: 103-115; 225-243.
11. Sułko Jerzy. 2004. Kończyna górna we wrodzonej łamliwości kości. *Chirurgia Narządów Ruchu i Ortopedia Polska*: 395-402.
12. Sułko Jerzy, Radło Wojciech. 2005. Osteogenesis Imperfecta – wydłużenie kości dolnych u dzieci z wrodzoną łamliwością kości. *Chirurgia Narządów Ruchu i Ortopedia Polska*: 243-248.
13. Strobel Stanisław i wsp. 2010. *Choroby wieku dziecięcego*. Warszawa: Wydawnictwo lekarskie PZWL: 20-25; 40-42.
14. Szczapa Janusz. 2008. *Podstawy neonatologii*. Warszawa: Wydawnictwo lekarskie PZWL: 618-621;
15. Tarnowski Maciej Sieroń Aleksander. 2008. Wrodzona łamliwość kości – etiologia, charakterystyka, metody leczenia dzisiaj i w przyszłości. *Wiadomości Lekarskie*: 4-7; 10-15.
16. Zatoński Tomasz. Tenporale Hanna. Kręcicki Tomasz. 2012. *Słuch i równowaga w chorobach metabolicznych kości*. Wrocław: Wydawnictwo Akademia Medyczna: 199-202.