

Dysplazja metatropiczna u 4-letniego chłopca – trudności leczenia ortopedycznego i fizjoterapii. Studium przypadku

Metatropic Dysplasia in Four-year-old Boy – Physiotherapy and Orthopaedic Care Problems. Case Study

Jacek Kleszczyński^{1(A,B,D,E)}, Michał Błoch^{2(B,E,F)}, Katarzyna Hofbauer^{3(B)},
Piotr Dominiak^{1(D,E)}

¹ Zakład Fizjoterapii w Pediatrii i Neurologii Katedry Fizjoterapii w Dysfunkcjach Narządu Ruchu AWF, Wrocław

² Studenckie Koło Naukowe przy III Klinice Pediatrii, Immunologii i Reumatologii Wieków Rozwojowych AM, Wrocław

³ Ośrodek Rehabilitacji Diennej Wojewódzkiego Szpitala Specjalistycznego im. J. Gromkowskiego, Wrocław

¹ Division of Physiotherapy in Paediatrics and Neurology, Department of Physiotherapy in Musculoskeletal Dysfunctions, University of Physical Education, Wrocław

² Student Research Group at the 3rd Department of Paediatrics, Immunology and Rheumatology of Childhood and Adolescence, Medical University, Wrocław

³ Day-Care Rehabilitation Centre, J. Gromkowski Regional Specialised Hospital, Wrocław

STRESZCZENIE

Dysplazja metatropiczna jest rzadką dysplazją szkieletową uwarunkowaną mutacją genu VDRL4. Charakterystyczne zmiany obejmują skrócenie trzonów kości długich z poszerzeniem ich nasad, opóźnienie kostnienia kości biodrowej oraz spłaszczenie trzonów kręgow (platyspondylia). Istotnym problemem jest postępująca kifoskolioza, która znacząco ogranicza rozwój ruchowy pacjenta. W schorzeniu tym dochodzi także do ucisku na rdzeń kręgowy na poziomie kręgosłupa szyjnego, co dodatkowo powoduje regres osiągnięć motorycznych dziecka. W pracy przedstawiono opis 4-letniego chłopca z dysplazją metatropiczną leczonego za pomocą gorsetu ortopedycznego oraz poddanego zabiegowi odbarczenia rdzenia kręgowego na poziomie C1-2. W sposób szczególny zwrócono uwagę na sposób prowadzenia fizjoterapii, która pozwoliła na przywrócenie motoryki w stopniu umożliwiającym codzienne funkcjonowanie.

Słowa kluczowe: dysplazja metatropiczna, kifoskolioza, zwężenie kanału kręgowego, fizjoterapia

SUMMARY

Metatropic dysplasia is a rare skeletal dysplasia caused by a mutation in the VDRL4 gene. Characteristic abnormalities include tubular bones with short diaphyses and wide metaphyses, delayed ossification of the ischio/pubis bone, and platyspondyly. The main problem is progressive kyphoscoliosis, which significantly limits the patient's motor development. Another complication is compression of the cervical spinal cord, which reverses any improvements in the child's motor performance. The paper presents a description of a 4-year-old boy with metatropic dysplasia treated by orthopaedic bracing and spinal cord decompression surgery at the C1-2 level. Particular attention is paid to physiotherapy, which allowed restoration of motor functions to match the needs of daily activity.

Key words: metatropic dysplasia, kyphoscoliosis, spinal canal stenosis, physiotherapy

WSTĘP

Dysplazja metatropiczna (MD) to rzadka jednostka chorobowa (dotychczas zdiagnozowano około 100 przypadków na świecie) klasyfikowana jako jeden z typów dysplazji szkieletowych określanych wspólnie mianem SMDs (spondylometaphyseal dysplasias) [1]. MD stanowi 5% wszystkich przypadków dysplazji szkieletowych (wg Skeletal Dysplasia Registry (USA), występowanie jest najczęściej sporadyczne (dwa opisane przypadki transmisji wertykalnej), częściej dotyka płęć męską (59%) [1-3]. Wszyscy chorzy z SMD charakteryzują się niskim wzrostem, charakterystycznymi zmianami patologicznymi w kręgosłupie i w nasadach kości długich [2]. Rozróżniania poszczególnych typów SMDs dokonuje się na podstawie ciężkości przebiegu klinicznego schorzenia oraz zróżnicowania zmian widocznych w obrazie RTG [3].

Pacjent z MD po raz pierwszy został opisany przez Kaufmanna w 1893 r., a MD została wyodrębniona jako oddzielna jednostka chorobowa w roku 1966 przez Marotrex [1,4]. Nazwa pochodzi od greckiego *metatropos* – co oznacza zmieniające się wzorce. W użyciu funkcjonuje także polska nazwa „dysplazja/karłowatość zmienna” [5,6]. Genetycznie można rozpoznać cztery typy MD: typ I – postać autosomalną recesywną, letalną, typ II autosomalną recesywną nieletalną, typ III autosomalną dominującą występującą wyłącznie jako postać nieletalna o typowych cechach i najłżejszym przebiegu klinicznym i typ IV łagodny o niepewnej formie dziedziczenia [7,8]. Niektórzy badacze sugerują jednak, że statystycznie, MD jest zawsze autosomalna dominująca jednak fenotypowo wykazuje zmienną ekspresję lub też powodem braku manifestacji we wcześniejszych pokoleniach jest mozaicyzm germinalny [1].

Molekularna przyczyna schorzenia wciąż jest nieznaną, a badania nad etiologią są utrudnione ze względu na bardzo rzadkie występowanie choroby [7]. Część badań wskazuje, że chorobę może powodować mutacja zmiany sensu w genie TRPV4 (Transient Receptor Potential Vanilloid) odpowiedzialnym za budowę kanałów wapniowych w błonie komórkowej. Zmiany w zakresie TRPV4 są także obserwowane w autosomalnej dominującej brachyolmii oraz w SMD Kozłowskiego (SMDK), stąd też jednostki te cechują się podobnym fenotypem [9].

Cechy pozwalające stwierdzić MD w obrazie RTG (wg Becka 1983) to: krótkie trzony i szerokie „grzybowate” nasady kości długich – dające wspólnie obraz kości-hantli szczególnie dobrze widoczny w zakresie kości udowej, opóźnienie kostnienia kości kulszowej/kości łonowej, kifoskolioza z bardzo

BACKGROUND

Metatropic dysplasia (MD) is a rare disorder (approximately 100 cases have been reported worldwide to date) classified a type of skeletal dysplasias collectively referred to as SMDs (spondylometaphyseal dysplasias) (1). MD accounts for 5% of all cases of skeletal dysplasias (US Skeletal Dysplasia Registry data). Most cases are sporadic, with two described cases of vertical transmissions, and most patients have been male (59%) [1-3]. All SMD patients demonstrate a short stature and characteristic lesions in the spinal column and in long bone metaphyses [2]. Individual SMD types are distinguished based on the severity of clinical course and particular radiological findings [3].

The first male MD sufferer was described by Kaufmann in 1893 and MD was distinguished as a distinct entity by Marotrex in 1966 [1,4]. Its name is derived from the Greek term *metatropos* meaning “changing patterns” [5,6]. Four genetic types of MD are distinguished: a lethal autosomal recessive form (type I), a nonlethal autosomal recessive form (type II), an autosomal dominant form (type III) that is never lethal and is associated with the typical features and mildest clinical course, and type IV, a mild form of uncertain inheritance [7,8]. Some researchers have suggested, however, that, statistically, MD always occurs in its autosomal dominant form but the phenotypes vary or that the lack of its manifestations in earlier generations is attributable to gonadal mosaicism [1].

The molecular basis of the disorder is still unknown and etiological research is particularly difficult as MD is exceptionally rare [7]. A number of studies indicate that the disorder may be caused by a missense mutation in the TRPV4 (Transient Receptor Potential Vanilloid) gene, which is responsible for the formation of calcium channels in cell membranes. Changes within the TRPV4 are also observed in an autosomal dominant form of brachyolmia and in SMD, Kozłowski type, (SMDK), and these diseases are characterized by similar phenotypes [9].

The radiological features of metatropic dysplasia were described by Beck in 1983 as short diaphyses and expanded “mushroomed” metaphyses leading to a classical dumbbell appearance which is particularly evident within the femoral bone, delayed ossification of the ischio/pubis bone, and kyphoscoliosis with severe platyspondyly (“wafer vertebral bodies”) [3]. Other relatively frequent radiological abnormalities include irregularly contoured calcaneal bones, precocious ossification of the hyoid bone and calcification of the cricoid cartilage [10]. Radiological evidence can be supported by histological investigations, revealing structural abnormalities of chondrocytes [11].

znacznym spłaszczeniem kręgow tzw. „kręgi opłatkowate” [3]. Dodatkowo, jako zmiany stosunkowo często występujące w RTG wymienia się nieregularną budowę kości piętowej, przedwczesne kostnienie kości gnykowej i zwapnienie chrząstki pierścieniowej [10]. Badanie RTG można wspomóc badaniami histologicznymi, które wykazują zmiany w budowie chondrocytów [11].

W okresie prenatalnym badaniem USG można stwierdzić opóźnienie wzrostu wewnątrzmacicznego (IUGR) oraz skrócenie kości udowej, jednak często przebieg ciąży jest prawidłowy i badania prenatalne nie pozwalają na wykrycie nieprawidłowości [1,12]. W badaniu przedmiotowym noworodka można stwierdzić skrócenie kończyn i długi, wąski tułów z krótkimi żebrami (brachyolmia), wydłużenie kości guzicznej (23%), czasami także makrocefalię i ograniczenia w zakresie ruchomości stawów ze względu na patologiczną budowę powierzchni stawowych. Twarz nie wykazuje wyraźnych cech dysmorfii – wysokie czoło, kwadratowa żuchwa i spłaszczona nasada nosa to cechy fenotypowe z reguły towarzyszące MD. W okresie niemowlęcym można zaobserwować gwałtownie postępującą kifoskoliozę mogącą wymagać korekcji chirurgicznej, często kifoskolioza jest obecna od chwili urodzenia, jednak nie dotyczy to wszystkich chorych z SMD [1,7,13]. Hipoplazja zęba obrotnika stosunkowo częsta w MD (75%) wraz z hipoplazją lub opóźnionym kostnieniem łuku przedniego kręgu szczytowego mogą powodować podwichnięcie stawów szczytowo-potylicznych i szczytowo-obrotnikowych [1]. Bardzo rzadkim następstwem podwichnięcia jest stenoza kanału kręgowego z uciskiem na odcinek szyjny rdzenia kręgowego i wtórnymi zaburzeniami neurologicznymi – obok zaburzeń krążeniowo-oddechowych w wyniku deformacji klatki piersiowej i zaburzeń budowy górnych dróg oddechowych jest to najpoważniejsze powikłanie mogące występować w przebiegu MD [13]. Patologiczna budowa klatki piersiowej i dróg oddechowych: zaburzenia budowy krtani, laryngotracheomalacja i tracheobronchomalacja spotykane w MD predysponują do częstszych oraz przewlekłych schorzeń układu oddechowego, a u kilku procent chorych, u których problemy te są nasilone mogą być przyczyną śmierci w okresie niemowlęcym [5]. W literaturze pojawiają się także doniesienie o idiopatycznej neurosensorycznej utracie słuchu u pacjentów z MD i niedosłuchu w zakresie tonów wysokich [1,7,12].

Pacjenci z MD nie wykazują upośledzenia umysłowego, natomiast ich rozwój motoryczny jest znacznie opóźniony w stosunku do normy ze względu na ograniczenia ruchomości stawów. Niewiele jest do-

Prenatalnie, intrauterine growth retardation (IUGR) or shortness of the femur can be determined sonographically. However, the course of pregnancy is often normal and prenatal examinations do not permit to detect any abnormalities [1,12]. A physical examination of an MD neonate will reveal shortening of limbs and a long thin trunk with short ribs (brachyolmia), caudal appendage (23%), sometimes also macrocephaly and limitations of joint mobility secondary to structural pathology of articular surfaces. The face does not show any marked dysmorphic features: a prominent forehead, squared-off jaw and flattened nasal bridge are among the phenotypic characteristics that are commonly seen in MD. Rapidly progressive kyphoscoliosis that may require surgical correction can be observed during infancy. Kyphoscoliosis is often present at birth; however, this is not the case with all SMD patients [1,7,13]. Odontoid hypoplasia, which is relatively frequent in MD (75%), together with hypoplasia or delayed ossification of the anterior portion of the atlantal vertebral arch may cause subluxation of the atlanto-occipital and atlanto-odontoid joints [1]. Spinal canal stenosis with compression of the cervical spinal cord and secondary neurological disorders constitutes a very rare sequela of subluxation. It is the most serious complication that can occur in the course of MD, apart from circulatory and respiratory conditions resulting from thoracic deformities and structural abnormalities of the upper airways [13]. Pathological anatomy of the thorax and airways, including structural abnormalities of the larynx, laryngotracheomalacia and tracheobronchomalacia, which may occur in the course of MD, predispose patients to more frequent and chronic respiratory diseases and, in a few per cent of patients in whom these problems are more severe, they may contribute to an early death during infancy [5]. There are also reports of an idiopathic neurosensory hearing loss and high frequency hypacusia in MD patients [1,7,12].

MD patients show no evidence of mental impairment but their motor development is significantly delayed relative to the norm owing to the limitations of joint mobility. There are few reports following up adult patients. Maroteaux, Beck and Kozłowski have stated that the final adult heights of men with MD ranges from 110 cm to 120 cm, Kanny gave a range between 107 and 135 cm, and Geneviève noted a height of 145.5 cm in a 30-year-old male patient with MD but he also pointed out that it might have been related to proper management of kyphoscoliosis and the use of orthopaedic bracing limiting the progression of deformities [2-4,7,12]. Patients with mild forms of MD survive into adulthood. There are

niesień na temat obserwacji dorosłych pacjentów. Maroteaux, Beck i Kozłowski podają, że ostateczny wzrost mężczyzn dotkniętych MD mieści się w przedziale 110-120 cm, Kannu określa tę wartość na poziomie 107-135 cm, natomiast Geneviève opisuje wzrost 145,5 cm u 30 letniego mężczyzny z MD wskazując, że uzyskana wartość może mieć związek z odpowiednim prowadzeniem kifoskoliozy i stosowaniem gorsetu ortopedycznego zapobiegającego deformacjom [2-4,7,12]. Chorzy z łagodnymi postaciami MD dożywają dorosłości. Istnieją też pojedyncze doniesienia o dłuższych niż 70-letnie przeżyciach pacjentów z MD [7].

OPIS PRZYPADKU

I. S. 4-letni chłopiec urodzony w 38 tygodniu ciąży rozwiązanej przez cięcie cesarskie ze względu na ułożenie pośladowe płodu (C2P2). Ciąża przebiegała bez powikłań – 30-letnia matka przez cały okres ciąży nie chorowała, była pod stałą opieką ginekologa. Jedynym odchyleniem od normy, jakie zaobserwowano w okresie prenatalnym było skrócenie obu kości udowych o 2 mm zaobserwowane w badaniu USG w 8 miesiącu ciąży. U 30-letniego ojca rok przed narodzinami chłopca zdiagnozowano nadciśnienie tętnicze samoistne. Para posiadała 12-letniego zdrowego syna.

Noworodek urodził się w stanie ogólnym dobrym (Apgar 8/9/10/10 punktów w 1/3/5/10 minucie). Masa i wielkość dziecka mieściła się w granicach normy (obwód głowy 34 cm, obwód klatki piersiowej 32 cm); chłopiec ważył 3750 g przy długości ciała 58 cm. Badanie przedmiotowe przeprowadzone w 1-dobie życia wykazało długie, wąskie tułów (32 cm obwodu klatki piersiowej), poszerzone obrysy stawów kolanowych i łokciowych, zmniejszenie ruchomości w obu stawach kolanowych i łokciowych o charakterze oporu twardego – spowodowanego zmianami strukturalnymi powierzchni stawowych oraz wydłużenie kości guzicznej – z tego powodu wykonano RTG tułowia i kończyn, które wykazało wyraźną skoliozę w odcinku piersiowym i lędźwiowym z towarzyszącym spłaszczeniem kręgow (platyspondylią) ujawniającym się w zakresie całego kręgosłupa, skrócenie kości długich z poszerzeniem nasad. Na tej podstawie wysunięto podejrzenie wrodzonej wady kośćca, pobrano krew w celu poszerzenia diagnostyki o badania genetyczne w kierunku mutacji w genie FGFR3 (hypochondroplazji lub achondroplazji) i w genie COMP (pseudoachondroplazji). Oba testy dały wynik ujemny. Na oddziale neonatologicznym wykonano także badanie słuchu, które nie wykazało nieprawidłowości. W piątej dobie życia dziecko zostało

also isolated reports of survival of MD patients beyond 70 years [7].

CASE REPORT

Patient I.S., a 4-year-old boy, was delivered at 38 weeks by caesarean section due to a breech presentation (C2P2). The pregnancy was uneventful. The 30-year-old mother was healthy throughout the pregnancy and was under routine gynaecological care. A 2 mm shortening of both femora determined by ultrasound at 8 months of gestation was the only abnormality noted prenatally. A year before the boy's birth his 30-year-old father was diagnosed with idiopathic hypertension. The couple had a 12-year-old healthy son.

The vital signs at birth were normal (Apgar 8/9/10/10 points in 1/3/5/10 minute). His body weight and height were within the normal limits (head circumference of 34 cm, chest circumference of 32 cm) with a birth weight of 3750 g and body length at birth of 58 cm. A physical examination performed on the first day of life revealed a long thin trunk (chest circumference 32 cm), enlarged outlines of the knee and elbow joints, limited mobility of both knee and elbow joints with evidence of gritty resistance secondary to structural changes of articular surfaces, and coccygeal bone lengthening. These findings prompted a radiographic examination of the trunk and extremities which showed marked scoliosis in the thoracic and lumbar area with platyspondyly of the entire vertebral column, and long bone shortening with metaphyseal enlargement. These findings were suggestive of a congenital skeletal defect. A blood sample was obtained to conduct genetic testing for mutations in the FGFR3 (hypochondroplasia or achondroplasia) and the COMP gene (pseudoachondroplasia). Both tests were negative. A hearing acuity examination was also performed in the neonatal ward, but it did not reveal any abnormalities. The child was discharged five days after birth with instructions to attend an orthopaedic clinic for regular follow-up. Body asymmetry was noted in the second month of

wypisane do domu z zaleceniem stałej opieki poradni ortopedycznej. W drugim miesiącu życia zaobserwowano asymetrię ciała – chłopiec układał się jedynie na lewej stronie z głową zwróconą w bok. Konsultujący neurolog stwierdził asymetrię napięcia w osi głowa – tułów oraz asymetrię kształtowania funkcji podporowych, szczególnie kończyny dolnej prawej z uboższą motoryką spontaniczną – wprowadzono wówczas ćwiczenia metodą Vojty. Była ona prowadzona głównie przez rodziców w warunkach domowych. Rodzice z nieufnością podchodzili do zaleconych ćwiczeń z obawy przed odczuwaniem bólu przez dziecko w związku z tym w 3 miesiącu życia zmienił metodę rehabilitacji z Vojty na metodę Bobathów.

W wieku 4 miesięcy w badaniu ortopedycznym stwierdzono ograniczoną ruchomość w stawie biodrowym i kolanowym prawym. W toku dalszej diagnostyki rozpoznano dysplazję stawu biodrowego, w związku z czym zalecono stosowanie poduszki Frejki, a następnie szynę Koszli, terapii ułożeniowej (leżenie na brzuchu) oraz ćwiczeń zwiększających zakres ruchomości w stawach. Kontrola po miesiącu wykazała poprawę zakresu ruchomości w obu stawach, jednakże w stawie biodrowym prawym utrzymywał się nieprawidłowy wzorzec wyprostny z tendencją do przywodzenia kończyny. Kontynuowano terapię wg Bobathów. Ze względu na pogłębiającą się kifoskoliozę zamieniono szynę Koszli na szynę Van Rosena bez szelek, uzyskując znaczną poprawę w zakresie ogólnej postawy ciała.

W wieku 8 miesięcy ustalono rozpoznanie dysplazji metatropicznej, co poprzedzone było licznymi konsultacjami ortopedycznymi i genetycznymi w ośrodkach akademickich na terenie całej Polski, a także szpitalu w Wilmington specjalizującym się w prowadzeniu dzieci z różnymi rodzajami karłowatości i dysplazji kostnych. Wykluczono także hormonalne podłoże niskorosłości uwarunkowane niedoborem hormonu wzrostu. Rozwój umysłowy dziecka oceniany z zastosowaniem skali rozwojowej Denver-test cały czas przebiegał prawidłowo.

Równocześnie deformacje kostne i zniekształcenia powierzchni stawowych nie pozwalały na osiągnięcie kolejnych kamieni milowych motoryki spontanicznej; prawidłowego utrzymywania pozycji siedzącej i samodzielnego przechodzenia do siadu. Zakres ruchów w obrębie stawów był nadal bardzo ograniczony: oba stawy biodrowe wykazywały ruchomość ok. 90° w zakresie zgięcia przy całkowitym braku ruchomości w zakresie rotacji wewnętrznej i ograniczonej zewnętrznej (5°). Pomimo braku uzyskania pozycji wyprostnej chłopiec prezentował znaczną szpotawość kolan i kifoskoliozę poddającą się biernej korekcji. W badaniu neurologicznym nie stwier-

life as the boy positioned himself only on the left side of the body with his head turned to the side. A consultant neurologist noted muscle tone asymmetry within the head-trunk axis and asymmetrical development of the support functions, particularly of the right lower extremity together with reduced spontaneous motor activity, and physical therapy based on the Vojta method was introduced. It was performed at home, mainly by the parents. They were mistrustful of the recommended exercises in fear of pain experienced by the child, and at the age of 3 months the rehabilitation regimen was changed from Vojta to Bobath physiotherapy.

An orthopaedic examination at 4 months of life found limited mobility of the right hip and right knee joint. Further work-up revealed hip joint dysplasia and instructions were given to use the Frejka pillow splint and, later on, the Koszla abduction brace as well as to commence postural therapy (lying in the prone position) and exercises to improve joint mobility. A follow-up examination after one month showed an improvement in the mobility of both joints; however, abnormal right hip extension with a tendency to adduct the limb was seen to persist. The Bobath therapy was continued. Due to advancing kyphoscoliosis, a Van Rosen splint without braces was applied to replace the Koszla abduction brace, which resulted in significant postural improvement.

At the age of 8 months, the patient was diagnosed with metatropic dysplasia. The diagnosis was made following a number of orthopaedic and genetic consultations in medical university hospitals in Poland and in the hospital in Wilmington which specialises in the management of children with various types of dwarfism and osseous dysplasia. A hormonal basis for the short stature secondary to growth hormone deficiency was also ruled out. The child's mental development assessed on the basis of the Denver-test development scale was normal.

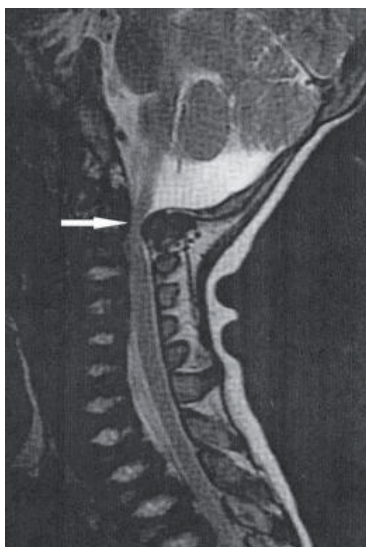
At the same time, bone deformities and distortion of articular surfaces did not permit achieving consecutive milestones of spontaneous motor activity, i.e. maintaining a sitting position properly and sitting up without assistance. Joint mobility was still very limited. Both hip joints showed approximately 90° flexion, with no internal rotation and limited (5°) external rotation. Even though the boy did not achieve an erect position, he presented with a marked genu varum and kyphoscoliosis which was manageable with passive correction. A neurological examination revealed no evidence of muscular atrophy or muscle tone abnormalities. Radiographs showed persistent severe platyspondyly and kyphoscoliosis with curvatures of 42° in the Th-L area and a 58° thoracic

dzono zaników mięśniowych, ani nieprawidłowości w zakresie napięcia mięśniowego. W RTG utrzymywała się wyraźna platysponyilia i kifoskolioza o kątach skrzywienia 42° w odcinku Th-L i 58° – stopniowej kifozy piersiowej. Zalecono noszenie gorsetu ortopedycznego typu Wilmington Jacket (WJ) w systemie 18/24h – działanie to miało na celu zapobieganie pogłębianiu się skoliozy. RTG wykazało także zmiany o charakterze hipoplazji zęba obrotnika, jednak w związku z brakiem cech niestabilności stawów szczytowo-potylicznych i szczytowo-obrotnikowych odstąpiono od zabiegu chirurgicznego, zalecono jedynie dalszą obserwację i wykonanie MR w zgięciu i wyproście szyi po kolejnych 6-miesiącach. MR miało także posłużyć ocenie stopnia zwężenia kanału kręgowego, który w tym momencie w wyproście miał szerokość 8,6 mm. Dodatkowo, co pół roku zaplanowano wykonywanie kontrolnych zdjęć RTG kończyn górnych i dolnych, zdjęć celowanych kręgosłupa szyjnego i całego kręgosłupa w projekcjach AP i L wraz z obserwacją wartości kątowych patologicznych krzywizn kręgosłupa.

W 13 miesiącu życia pacjent mierzył 76 cm (25 ct) i ważył 9 kg (25 ct), ciemiączko przednie o wymiarach 2 x 2 cm nie wykazywało cech zarastania, chłopiec wciąż nie siadał samodzielnie, jak również nie obciążał kończyn w pozycji zawieszenia pachowego, niechętnie przyjmował pokarmy stałe, gdyż ich zwiększona podaż nasilała występujące od okresu noworodkowego zaparcia. Stwierdzono obniżenie napięcia mięśniowego w obrębie kończyn dolnych z osłabieniem odruchów kolanowych. Patologiczne krzywizny kręgosłupa pogłębiły się mimo stosowania gorsetu – kąt Cobba wynosił 53° dla prawostronnej skoliozy między kręgami Th12-L5, obecne było także lewostronne skrzywienie w odcinku piersiowym o kącie 24° . Od piętnastego miesiąca życia IS używał gorsetu WJ na czas siedzenia i spania. W osiemnastym miesiącu życia IS wykonano kontrolne badanie MR, które ujawniło dalsze zwężenie światła kanału kręgowego na poziomie C1-C2 do 4,3 mm bez cech niestabilności (Ryc. 1). Ze względu na zmianę tego parametru o 4 mm w ciągu ostatnich 6 miesięcy i towarzyszące zaburzenia neurologiczne zdecydowano o przeprowadzeniu operacji kraniektomii tylnej z laminectomią szyjną podpotyliczną, która miała na celu odbarczenie rdzenia, a następnie wykonanie zespolenia potyliczno-szczytowo-obrotnikowego dla ustabilizowania odcinka C1-C2. Zabieg trwał 11 h i przebiegł bez powikłań. W miejsce wyciętych łuków kręgowych przeszczepiona została tkanka kostna z talerza biodrowego (Ryc. 2). 5 dni po operacji I. S. został wypisany z oddziału intensywnej terapii do ośrodka rehabilitacyjnego Ronald McDo-

kyphosis. The use of the Wilmington Jacket (WJ) orthopaedic bracing for 18 hours a day was recommended in order to prevent further progression of scoliosis. Radiological findings also included anomalies consistent with odontoid hypoplasia, but in the absence of evidence of atlanto-occipital and atlanto-odontoid instability, surgery was not performed and the only recommendation made was to continue follow-up and perform a cervical MRI in full flexion and full extension following another 6 months. The MRI was also supposed to enable assessment of the degree of spinal canal stenosis, with spinal canal width in extension measuring 8.6 mm at that time. Follow-up radiographs of the upper and lower limbs, AP and lateral spot films of the cervical spine and the entire vertebral column together with repeated measurements of angles of pathological spinal curvatures scheduled to take place every 6 months.

In the 13th month of life the patient was 76 cm (25th centile) tall and weighed 9 kg (25th centile), and the anterior fontanel of 2x2 cm showed no evidence of closing. The boy still did not sit on his own or put a strain on his limbs on axillary suspension, he ate solid foods only reluctantly as their increased supply led to intensified constipation, which had troubled him since infancy. Reduction of muscle tone in the lower extremities together with decreased knee reflexes was noted. Despite the use of an orthopaedic brace, pathological spinal curvatures progressed. Cobb's angle was 53° for the right-sided Th12-L5 scoliosis. There was also a 24° left-sided thoracic curvature. The patient used the WJ orthopaedic brace when sitting and sleeping from the age of 15 months onwards. In the 18th month of life, a follow-up MR examination revealed further progression of the spinal canal stenosis at the level of C1-C2 to 4.3 mm with no evidence of instability (Fig. 1). The 4 mm interval change in this parameter within the last 6 months and the concomitant neurological disturbances prompted a decision to perform a posterior fossa craniectomy with posterior cervical laminectomy in order to decompress the spinal cord and an atlanto-axio-occipital fusion aimed at stabilizing the portion of the spine at the C1-C2 level. The surgery took 11 hours to complete and was successful. Bone tissue from the iliac ala was grafted in place of the resected vertebral arches (Fig. 2). Five days after the surgery, the boy was discharged from the intensive care unit to the Ronald McDonald Mouse rehabilitation centre in the USA. A month after the operation I.S. walked with a walker and wore a halo body vest to stabilize the vertebral column until bone union was formed in the operated portion of the spine at the C1-C2 level. Thanks to intensive play-based physio-



Ryc. 1. MR. Zwężenie kanału rdzenia kręgowego na poziomie C1-C2

Fig. 1. MRI. Stenosis of the spinal canal at the level of C1-C2



Ryc. 2. RTG na siedząco głowę w pozycji neutralnej. Stan 2 lata po zespoleniu potyliczno-szczytowo-obrotnikowym

Fig. 2. Sitting radiograph of the head in neutral position 2 years after atlanto-axio-occipital fusion

nald Mouse w USA. Miesiąc po operacji I. S. poruszał się przy pomocy chodzika, miał założone halo body vest w celu stabilizacji kręgosłupa do czasu wytworzenia zespolenia kostnego w operowanym odcinku C1-C2. Dzięki intensywnej fizjoterapii (ćwiczenia manualne 5 razy w tygodniu, czas trwania jednej sesji 1 h) w formie zabawowej przy stole rehabilitacyjnym nastąpiło zwiększenie siły mięśniowej w zakresie kończyn górnych i dolnych. W tym czasie długość ciała wynosiła 77 cm (< 3rd ct), a masa 9,9 kg (< 3rd ct).

3 miesiące po zabiegu lekarze zdecydowali się na usunięcie usztywnienia typu halo vest i dalszą stabilizację operowanego odcinka za pomocą kołnierza Aspen. Opiekujący się I. S. rehabilitanci oceniali stan

therapy (5 one-hour sessions of manual exercises a week) at the rehabilitation table, he improved his muscle power in the upper and lower limbs. At that time the boy was 77 cm tall (< 3rd centile) and weighed 9.9 kg (< 3rd centile).

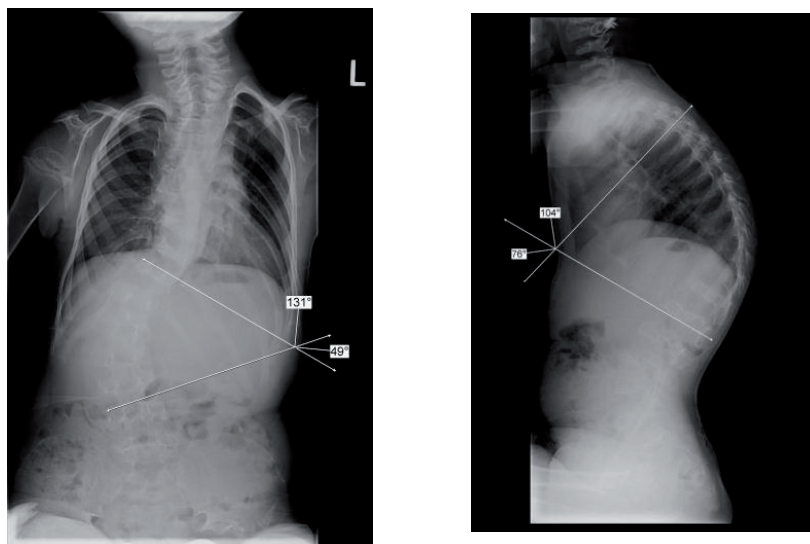
Three months after the surgery doctors decided to replace the halo vest with an Aspen collar for further stabilization of the operated portion of the spine. Attending physiotherapists assessed the boy's general condition to be good and noted a continuous increase in his motor activity. The boy now walked on his own with the use of a walker and performed simple activities that did not put a strain on the spine. Despite the stabilization of the cervical vertebrae,

dziecka jako dobry i notowali ciągły wzrost jego aktywności. I. S. samodzielnie poruszał się w chodniku, wykonywał proste, nie obciążające kręgosłupa czynności. Mimo ustabilizowania kręgow szyjnych deformacje w pozostałych odcinkach kręgosłupa wykazywały pewną dynamikę – kifoza piersiowa narosła w ciągu 9 miesięcy z 58° do 72°, natomiast skolioza zmniejszyła się z 36° do 30°. Prowadzona rehabilitacja miała na celu kształtowanie funkcji podporowych w kończynach dolnych oraz ćwiczenie reakcji równoważnych. Stosowano także stretching w obrębie mięśni stawów biodrowych dla zwiększenia zakresu ruchomości.

Po powrocie do Polski chłopiec był aktywny fizycznie, samodzielnie wspinał się po przedmiotach, poruszał się po domu przy pomocy chodzika. Stan taki trwał do momentu, gdy 5 miesięcy po operacji pacjent upadł, co spowodowało złamanie kości udowej prawej o charakterze odprysku kostnego leczonej zachowawczo łuską gipsową (pacjent miał wówczas dwa lata i cztery miesiące). W następstwie tego zdarzenia doszło do regresu nabytych umiejętności; chłopiec powrócił do pozycji leżącej i poruszania się czołgając, co mogło być spowodowane obawą przed kolejnym upadkiem i związanym z tym bólem. Aktywność motoryczna polegała jedynie na przemieszczaniu się po domu w zaopatrzeniu ortopedycznym (gait trainer walker) przy całkowitym odciążeniu prawej nogi i odpychaniu tylko nogą lewą z prawą swobodnie zwisającą. 6 miesięcy po urazie chłopiec rozpoczął rehabilitację w Ośrodku Rehabilitacji Diennej (ORD) Wojewódzkiego Szpitala Specjalistycznego im. J. Gromkowskiego we Wrocławiu. W badaniu wstępnym stwierdzono chód utykający asymetryczny z asekuracją czynną, niewydolny na dystansie 5 metrów, brak umiejętności zmiany pozycji ciała z niskich do wysokich oraz pokonywania trudności na nierównym terenie (chód po schodach), szpotawość stawów kolanowych bardziej nasiloną po stronie lewej oraz wyraźnie krótsze kończyny w stosunku do tułowia. Zakres zgięcia w stawie biodrowym prawym wynosił 40-140°. Badania radiologiczne wykazywały skoliozę piersiowo-lędźwiową prawostronną (49°), kifozę (76°) (Ryc. 3 i 4), stabilny kręgosłup szyjny, szpotawość kolan i cechy obniżonej mineralizacji układu kostnego (Ryc. 5). Podjęto fizjoterapię obejmującą zabiegi fizykalne z zakresu światłolecznictwa: światła spolaryzowanego, na zmianę z krioterapią w systemie dwutlenku węgla w celu przygotowania pacjenta do zabiegów z zakresu terapii manualnej, tj. mobilizacji trakcyjnej stawu biodrowego wzdłuż szyjki kości udowej, technik tkanek miękkich (stretching, masaż funkcyjny mięśni przykurczonych, ćwiczenia kształtujące funkcje podporowe

deformities in the remaining portions of the spinal column showed some changes. The thoracic kyphosis increased from 58° to 72° over 9 months, whereas the scoliosis diminished from 36° to 30°. Rehabilitation was aimed at developing the support functions of the lower extremities and improving balance reflexes. Stretching of hip joint muscles was also introduced to increase the range of motion.

After his return to Poland, the boy was physically active, climbing objects unassisted and walking around the house using a walker. This lasted until 5 months after the operation, when the patient fell and fractured the right femoral bone (chip fracture). The fracture was treated non-invasively with a plaster splint (the patient was 2 years and 4 months old at that time). This event led to regression of previously acquired skills, with reversal to a recumbent position and crawling, possibly caused by a fear of experiencing another fall and the related pain. Motor activity was limited to getting around the house with an orthopaedic aid (gait trainer walker), putting absolutely no strain on the right limb and pushing off only with the left one, while the right one was hanging freely. Six months after sustaining the injury, the boy began physiotherapy in the Day-Care Rehabilitation Centre of the J. Gromkowski Regional Specialised Hospital in Wrocław. A baseline examination revealed an asymmetric limping gait with active assistance, which was inefficient at a 5-metre distance, inability to change body positions from low to erect ones and to negotiate obstacles on uneven ground (climbing stairs), genu varum more marked on the left side and considerably shorter extremities relative to the trunk. The flexion range in the right hip joint was 40°-140°. Radiological findings showed a right thoracolumbar scoliosis (49°), kyphosis (76°) (Fig. 3 and 4), stable cervical spine, genu varum and evidence of impaired bone mineralisation (Fig. 5). The patient began physiotherapy including polarised light therapy administered alternately with carbon dioxide cryotherapy in order to prepare him for manual therapy, i.e. traction mobilisation of the hip joint along the femoral neck, soft tissue techniques (stretching, functional massage of hypertonic muscles, exercises to develop support functions of the lower extremities, and tensing the head-trunk axis, balance reflexes according to the Bobath concept, gait reeducation and changing body positions from low to erect ones). Breathing and general fitness exercises were also recommended. During therapy the patient wore an orthopaedic brace for 22-23 hours a day, removed only for physiotherapy and toileting arrangements. Physiotherapy sessions took place 3 times a week and lasted about 60 minutes. The sessions were prolonged as the child's



Ryc. 3 i 4. Zdjęcia kręgosłupa AP i boczne na siedząco Ryc. 4 Skolioza 49°, Ryc. 5 kifoza Th-L 76°, spłaszczenia kręgow
Fig. 3 and 4. AP and lateral sitting radiographs of spinal column Fig 4 Scoliosis of 49°, Fig 5 Th-L kyphosis of 76°, platyspondyly



Ryc. 5. RTG kończyn dolnych ze skróceniem i pogrubieniem kości długich. Bulwiaste rozszerzenia nasad. Szpotawość kolan
Fig. 5. Radiograph of lower limbs with shortening and thickening of long bones with bulbous ends. Genu varum

kończyn dolnych oraz napięcie w osi głowa-tułów, reakcje równoważne wg Bobath, reedukację chodu oraz zmiany pozycji z niskich do wysokich). Zalecono także ćwiczenia oddechowe i ogólnousprawniające. W trakcie terapii pacjent był gorsetowany w systemie 22-23/24h z przerwami na zabiegi fizjoterapeutyczne i czynności higieniczne. Zabiegi odbywały się 3 razy w tygodniu po ok. 60 min., a w miarę poprawy wydolności dziecka czas ten był wydłużany. W wieku 3 lat (po półrocznej fizjoterapii w ORD) stwierdzono znaczną poprawę wydolności chodu – chód w pełni samodzielny po równym podłożu z mniejszą asymetrią faz chodu. Zakres zgięcia w stawie biodrowym prawym wynosił S: 0°-15°-140°. Dużą

overall physical capacity improved. At the age of 3 years (after 6 months of physiotherapy in the Day-Care Rehabilitation Centre) a significant improvement in walking performance was noted as the patient was now able to walk unassisted on even ground with reduced asymmetry of gait phases. Flexion range in the right hip joint was now S:0°-15°-140°. The child's fear of experiencing another fall and his reluctance to change body positions from low to erect ones or attempt to walk unassisted posed a great problem during physiotherapy. Accordingly, the physiotherapists introduced obstacle-course exercises with everyday articles acting as obstacles with the aim of improving the patient's general physical performan-

trudnością w toku fizjoterapii była obawa dziecka przed kolejnym upadkiem i niechęć do zmiany pozycji z niskich do wysokich oraz podejmowania prób samodzielnego chodu, co skłoniło fizjoterapeutów do włączenia ćwiczeń pod postacią torów przeszkód wpływających na ogólną sprawność i wydolność organizmu. Jako przeszkody wykorzystano przedmioty użytku dnia codziennego. Ryc. 6 i 7 przedstawiają pacjenta podczas fizjoterapii i poruszania się po schodach.

Długotrwałe gorsetowanie spowodowało wyłączenie funkcji mięśni grzbietu i brzucha doprowadzając do ich hipotrofii oraz uniemożliwiło kształtowanie prawidłowych wzorców ruchowych, tj. zarówno obrotu przez miednicę, jak i przechodzenia do sia-

ce and capacity. Figs 6 and 7 show the patient during physiotherapy and while walking down stairs.

Prolonged bracing led to the dorsal and abdominal muscles “switching off” with resultant hypotrophy and prevented the formation of proper motor patterns, i.e. both pelvic rotation and the pattern of changing the body position to sitting through a lateral sitting position. An additional factor disturbing the normal rotational pattern was a persistent flexion contracture in the hip joint. The restoration of the proper movement pattern and regaining dorsal and abdominal muscle strength constituted a vital goal of the physiotherapy, which enabled the patient to sit up according to the normal pattern and, after three



Ryc. 6. 4-letni chłopiec z MD podczas fizjoterapii

Fig. 6. 4-year old boy with MD during a physiotherapy session



Ryc. 7. 4-letni chłopiec z MD podczas fizjoterapii

Fig. 7. 4-year old boy with MD during a physiotherapy session

du w stereotypie przez siad boczny, dodatkowym czynnikiem zaburzającym prawidłowy wzorzec obrotu był utrzymujący się przykurcz zgięciowy w stawie biodrowym. Odtworzenie prawidłowego wzorca ruchowego z jednoczesnym przywróceniem siły mięśniowej mięśni grzbietu i brzucha było istotnym celem prowadzonego postępowania fizjoterapeutycznego, które umożliwiło osiągnięcie siadu w prawidłowym wzorcu i po trzech miesiącach uzyskanie pozycji dwunożnej przez czworakowanie pionowe. Nieprawidłowa budowa klatki piersiowej wpłynęła na zmianę toru wentylacji z przeponowego na piersiowy. Stopniowe wzmocnianie mięśni osi głowa-tułów oraz ćwiczenia oddechowe torem przeponowym przyczyniły się do prawidłowego toru wentylacji.

Mimo ograniczeń anatomicznych i zniekształceń, które uniemożliwiały wykonywanie czynności dnia codziennego w prawidłowym schemacie ruchowym chłopiec był w stanie wykonywać zabiegi higieniczne własnej osoby, jeść i chodzić po schodach w pozycji czworacznej. Szczególny problem stanowiło opanowanie umiejętności samodzielnego ubierania się. Znacznym osiągnięciem była umiejętność zakładania skarpetek, która jest trudna dla pacjenta z MD ze względu na występujące przy znacznej kifoskoliozie ograniczenia zgięcia tułowia w płaszczyźnie strzałkowej. W chwili obecnej niemożliwa do opanowania wydaje się czynność zakładania spodenek, a szczególnie etap wciągania ich na pośladki ze względu na anatomicznie uwarunkowaną niemożność wykonania pełnego wyprostu w stawie łokciowym z towarzyszącym przodopochyleniem tułowia na tle kifoskoliozy i dodatkowym obniżeniem siły mięśniowej w zakresie dłoni. Prawdopodobnie rozwiązaniem okażą się tu przeróbki krawieckie polegające na doszyciu specjalnych pasków w garderobie ułatwiających podciągnięcie spodni. Aktualnie częstotliwość ćwiczeń jest ograniczona do ok. 1 x w tygodniu – są to głównie spotkania o charakterze instruktazowym i ćwiczenia ogólnorozwojowe wpływające na wydolność.

Na szczególną uwagę zasługuje fakt znacznej redukcji czasu gorsetowania, które stosowane jest obecnie na czas przebywania dziecka przedszkolu, tj. około 5-8/24h, podczas gdy wg pierwotnych zaleceń specjalistów amerykańskich było to 22-23/24h. Od pół roku kręgosłup nie wykazuje progresji zmian, które utrzymują się na stałym poziomie, w związku z czym najprawdopodobniej w najbliższym czasie nie będzie konieczne przeprowadzenie zabiegu operacyjnego korekcji krzywizn kręgosłupa.

Dla sukcesu terapeutycznego niezwykle ważna była także praca w środowisku domowym dziecka. Rodzice I. S. zostali przeszkoleni w zakresie ćwiczeń

months, to acquire a standing position through vertical crawling. An abnormal chest anatomy led to a change in the ventilation pattern from diaphragmatic to thoracic. Gradual strengthening of muscles of the head-trunk axis and breathing exercises in diaphragmatic ventilation contributed to achieving a normal ventilation pattern.

Despite the anatomical limitations and deformities that prevented the patient from performing daily activities with normal movement patterns, the boy was able to perform toileting activities, eat and climb stairs on all fours. Mastering the skill of getting dressed unaided proved to be a particularly troublesome issue. Learning to put socks on constituted a major achievement as it is very difficult for MD patients to perform this due to the limited trunk flexion in the sagittal plane which is present in severe kyphoscoliosis. At present, the skills of putting on trousers seems to be impossible to master and pulling them up the buttocks is particularly difficult because of an anatomic inability to fully extend the elbow joint and an concomitant trunk anteversion due to kyphoscoliosis and an additional muscle strength reduction in the palms. The issue is probably going to be solved by making alterations to clothes consisting in sewing on special strips in order to make it easier to pull trousers up. Currently, physiotherapeutic exercises are carried out about once a week. These sessions are mainly instructional and also include general fitness exercises to improve overall physical capacity.

It is worth emphasising that bracing time has been significantly reduced. Now, the brace is worn only when the child is in the kindergarten, i.e. for approximately 5-8 hours a day, while according to the initial recommendations made by the American specialists, it was supposed to be worn for 22-23 hours a day. Spinal deformities show no evidence of progression and have remained at a steady level for the last 6 months. Therefore, it is most probable that it will not be necessary to perform any corrective surgery of spinal curvatures in the nearest future.

Working in the home has also been among the key factors contributing to the positive outcome of physiotherapy. The boy's parents received appropriate instruction regarding the type of exercises they can and should practice at home (various balance exercises in the form of games). The boy learnt to ride a four-wheel bike and started to attend activity classes at a swimming pool on a regular basis. The parents' psychological attitude towards the chosen treatment plan was crucially important. At first, the parents were afraid to cause their child pain and thus reluctant to perform tasks they were responsible for.

czeń, jakie mogą i powinni wykonywać w domu – były to formy ćwiczeń równoważnych z elementami zabawy. Pacjent I. S. opanował jazdę na rowerku czterokołowym i rozpoczął regularne zajęcia na basenie. Duże znaczenie miało psychiczne nastawienie rodziny do obranej ścieżki postępowania – początkowo rodzice obawiali się bólu dziecka i niechętnie podchodzili do powierzanych zadań, jednak stopniowo pokonywali tę barierę i wykazywali coraz większą inicjatywę w zakresie fizjoterapii. Sam chłopiec także początkowo nieufnie podchodził do fizjoterapeutów, jednak z czasem stał się bardziej otwarty na współpracę; sam zaczął dostrzegać efekty prowadzonych zajęć i spodobał mu się ich przystępny charakter. Zajęcia w większości są prowadzone w formie zabawy – chłopiec ma przy tym poczucie współuczestniczenia w przygotowaniu sali ćwiczeń (sam montuje i rozkłada elementy toru przeszkód, wybiera zabawki do podrzucania lub przekładania, robi „bałagan” na sali ćwiczeń, po czym sam go sprząta). Cały czas w zasięgu wzroku znajduje się rodzic motywujący dziecko do dalszej pracy i jednocześnie zapewniający mu poczucie bezpieczeństwa. Nie bez znaczenia wydaje się fakt, że zajęcia z chłopcem są prowadzone na zmianę tylko przez dwójkę rehabilitantów, co wpływa na wzrost zaufania chłopca i sprzyja wytworzeniu swego rodzaju więzi z ćwiczącym z nim specjalistą. I. S. opanował samodzielną lokomocję po równym i zmiennym podłożu, chód po schodach, sprawnie zmienia pozycje z niskich do wysokich, stoi na jednej nodze, podskakuje i wspina się na drabinki.

W chwili obecnej wysokość chłopca to 84 cm – poniżej 3 ct i masa ciała 12 kg – 10 ct.

PODSUMOWANIE

MD to rzadka jednostka chorobowa wymagająca specyficznego i wielodyscyplinarnego podejścia tak na etapie diagnostyki jak i leczenia. W przedstawionym przypadku czas do ustalenia ostatecznego rozpoznania wyniósł 8 miesięcy, co mogło wynikać z braku wysoce specjalistycznych ośrodków na terenie Europy. U pacjenta I. S. już na etapie badań prenatalnych można było rozważać zaburzenia rozwoju kośćca w związku ze stwierdzonym ultrasonograficznie skróceniem długości kości udowej. Na dysplazję szkieletową wskazywały również deformacje stwierdzone bezpośrednio po urodzeniu, zarówno w badaniu fizykalnym, jak i radiogramach. Według dostępnej literatury to właśnie te zmiany stanowią na dziś podstawę rozpoznania MD. Badanie genetyczne w chwili obecnej stanowią jedynie uzupełnienie diagnostyki. Wcześniejsze ustalenie rozpoznania nie

However, they gradually overcame this initial resistance and took on an increasingly more active role in the physiotherapy. The boy himself was also initially mistrustful of the physiotherapists, but in time he became more open to cooperation. He began to see the positive effects of physiotherapeutic sessions and grew to like their accessible form. The sessions are mainly play-based and the boy also has a sense of participation in preparing the exercise room (he assembles and dismantles elements of the obstacle course, chooses toys to be tossed or put over, makes a “mess” in the exercise room and then tidies it up). A parent stays in the child’s view all the time and motivates him to continue working while at the same time providing him with a sense of security. Importantly, the physiotherapeutic sessions are conducted alternately only by two physiotherapists, which increases his trust towards them and fosters rapport between the boy and the specialist who takes care of him. The boy is able to walk on even and uneven ground unassisted, climb stairs, efficiently change body positions from low to erect ones, stand on one leg, jump, and climb wall bars.

Currently, the boy is 84 cm tall (<3rd centile) and weighs 12 kg (10th centile).

SUMMARY

MD is a rare disorder requiring a special and multidisciplinary approach to both diagnosis and treatment. In our patient, the time to make the final diagnosis was 8 months, which might be attributable to the lack of highly specialised medical centres in Europe. Skeletal dysplasias might have been considered as early as during prenatal examinations due to the sonographic evidence of shortening of the femoral bone. Deformities noted directly after birth both in the physical examination and on radiograms were also characteristic of skeletal dysplasia. According to the available literature, it is exactly these abnormalities that constitute the basis for making a diagnosis of MD nowadays. At present, genetic testing plays only a complementary role in diagnostic work-up. An earlier diagnosis would not have changed the natural history of the disease but it would have per-

zmieniłoby naturalnej historii choroby, ale pozwoliłoby wcześniej wdrożyć optymalną strategię leczenia objawowego. Dodatkowym problemem jest brak standardów postępowania fizjoterapeutycznego w tej jednostce chorobowej. Na prawidłowość przebiegu rozwoju motorycznego w dużej mierze wpływają zmiany anatomiczne w narządzie ruchu polegające na nieprawidłowym ukształtowaniu kręgow oraz nieprawidłowej mineralizacji kości związanej z dysfunkcją kanału jonowego VDRL4 doprowadzających w rezultacie do wtórnych zmian, takich jak kifoskolioza, stenoza kanału kręgowego z uciskiem na rdzeń kręgowy oraz deformacje kości. Dodatkowym czynnikiem wpływającym na kształtowanie się nieprawidłowych wzorców ruchowych jest zastosowane leczenie ortopedyczne polegające na laminiektomii w zakresie kręgosłupa szyjnego z zespoleniem szczytowo-obrotnikowo-potylicznym. Postępowanie to jest niezbędne dla zapobiegania objawom ucisku rdzenia kręgowego, jednakże znosi ono ruchomość górnego odcinka kręgosłupa szyjnego, wymuszając w tym konkretnym przypadku reklinacyjne ustawienie głowy.

Długotrwale gorsetowanie w związku z progresywną kifoskoliozą ma na celu zapobieganie progresji skrzywienia kręgosłupa, jednakże w dużej mierze wpływa na tworzenie nieprawidłowych wzorców ruchowych oraz zaników mięśniowych. Alternatywą dla tego postępowania wydaje się być wcześniej wdrożone i konsekwentnie prowadzone postępowanie neurokinezyologiczne umożliwiające osiągnięcie poszczególnych kamieni milowych motoryki spontanicznej przez blokowanie wzorców patologicznych i ukierunkowanie rozwoju na prawidłowy przebieg zgodny z ontogenezą. W opisywanym przypadku dla realizacji tego założenia stosowano NDT Bobath uzupełnione o terapię manualną i fizykoterapię, co pozwoliło na eliminację wtórnych zaburzeń czynnościowych w zakresie narządu ruchu.

Dysplazja metatropiczna wymaga wczesnego i wielodyscyplinarnego postępowania diagnostycznego i terapeutycznego. Standardowe leczenie ortopedyczne ma na celu zapobieganie progresji zmian anatomicznych, jednakże może zaburzać przebieg rozwoju motorycznego dziecka szczególnie w okresie pierwszego roku życia. Cennym uzupełnieniem dla tego postępowania wydaje się być specjalistyczne postępowanie fizjoterapeutyczne.

mitted earlier implementation of optimal symptomatic treatment. The lack of physiotherapeutic management standards in this particular disorder constitutes an additional problem. Proper motor development is significantly influenced by anatomical changes within the motor organs, with irregularly shaped vertebrae and abnormal bone mineralisation associated with VDRL4 ion channel dysfunction, all of which result in secondary complications such as kyphoscoliosis, spinal canal stenosis with compression of the cord, and bone deformities. The orthopaedic treatment applied including cervical laminectomy with atlanto-axio-occipital fusion constitutes an additional factor influencing the formation of abnormal movement patterns. While this course of treatment is necessary in order to prevent manifestations of spinal cord compression, it immobilizes the upper cervical spine and forces head reclamation in this particular patient.

Prolonged bracing for progressive kyphoscoliosis aims to prevent spinal curvature progression. However, it considerably contributes to the formation of abnormal movement patterns and muscle atrophy. Early and systematic neurokinesiology activities which work to enable the achievement of particular milestones of spontaneous motor activity through blocking pathological patterns and directing development to an ontogenetically normal course seems to be a better alternative. In order to achieve this goal, the NDT/Bobath approach was applied together with manual therapy and physiotherapy, which resulted in the elimination of secondary functional disturbances of the musculoskeletal system.

Metatropic dysplasia requires early initiation of a multidisciplinary diagnostic and therapeutic management. Standard orthopaedic treatment is aimed at preventing progression of anatomical anomalies but may disturb the child's motor development, particularly during the first year of life. Specialist physiotherapy seems to be a valuable adjunct to this treatment.

PIŚMIENNICTWO / REFERENCES

1. Genevieve D, Le Merrer M, Feingold J, Munnich A, Maroteaux P, Cormier-Daire V. Revisiting metatropic dysplasia: Presentation of a series of 19 novel patients and review of the literature. *Am. J. Med. Genet. A.* 2008;146A:992–996.
2. Kozłowski K, Beemer FA, Bens G, Dijkstra PF, Iannaccone G, Emons D, Lopez-Ruiz P, Masel J, van Nieuwenhuizen O, Rodriguez-Barrionuevo C. Spondylo-metaphyseal dysplasia. (Report of 7 cases and essay of classification) *Prog. Clin. Biol. Res.* 1982.

3. Beck M, Roubicek M, Rogers JG, Naumoff P, Spranger J. Heterogeneity of metatropic dysplasia. *Eur. J. Pediatr.* 1983; 140: 231–237.
4. Maroteaux P, Spranger J, Wiedemann HR. Der metatropische Zwergwuchs. *Arch. Kinderheilkd.* 1966;173:211–226.
5. Kannu P, Aftimos S, Mayne V, Donnan L, Savarirayan R. Metatropic dysplasia: Clinical and radiographic findings in 11 patients demonstrating long-term natural history. *Am. J. Med. Genet. A.* 2007;143A:2512–2522.
6. O'Sullivan MJ, McAllister WH, Ball RH, Teitelbaum SL, Swanson PE, Dehner LP. Morphologic observations in a case of lethal variant (type I) metatropic dysplasia with atypical features: morphology of lethal metatropic dysplasia. *Pediatr Dev Pathol.* 1998 Sep-Oct;1(5):405-12.
7. Krakow D, Vriens J, Camacho N, Luong P, Deixler H, Funari TL, Bacino CA, Irons MB, Holm IA, Sadler L, Okenfuss EB, Janssens A, Voets T, Rimoin DL, Lachman RS, Nilius B, Cohn DH. Mutations in the gene encoding the calcium-permeable ion channel TRPV4 produce spondylometaphyseal dysplasia, Kozłowski type and metatropic dysplasia. *Am J Hum Genet.* 307-15. 84(3) 2009, strony 307-15.
8. Dai J, Kim, O.H, Cho, T.J, Schmidt-Rimpler M, Tonoki H, Takikawa K, Haga N, Miyoshi K, Kitoh H, Yoo, WJ, Choi IH, Song HR, et al. Novel and recurrent TRPV4 mutations and their association with distinct phenotypes within the TRPV4 dysplasia family. *J. Med. Genet.* 47: 704-709, 2010.
9. Kumar B, Kannu P, Savarirayan R, Chan Y. Lethal metatropic dysplasia: a case report. *Pathology*; 2007 Feb;39(1):177-81.
10. Geneviève D, Le Merrer M, Munnich A, Maroteaux P, Cormier-Daire V. Long-term follow-up in a patient with metatropic dysplasia. *Am J Med Genet A.* 2005 Jun 15;135(3):342-3.
11. Leet AI, Sampath JS, Scott CI, MacKenzie WG. Cervical spinal stenosis in metatropic dysplasia. *J. Pediatr. Orthop.* 2006;26: 347–352. *J. Pediatr. Orthop.* 2006;26:347–352

Liczba słów/Word count: 7890

Tabele/Tables: 0

Ryciny/Figures: 7

Piśmiennictwo/References: 11

Adres do korespondencji / Address for correspondence

dr Jacek Kleszczyński, Zakład Fizjoterapii w Pediatrii i Neurologii Katedry Fizjoterapii

w Dysfunkcjach Narządu Ruchu AWF

Al. I. J. Paderewskiego 35, bud. P-4, Tel: 606-642-984, e-mail: teofrastus@wp.pl

Otrzymano / Received

02.12.2011 r.

Zaakceptowano / Accepted

04.11.2012 r.