

# Dysplazja diastroficzna u siedmioletniej dziewczynki. Studium przypadku.

## Diastrophic Dysplasia in a Seven-year-old Girl. Case Study.

Anna Szczepaniak-Kubat<sup>1(A,B,D,E,F,G)</sup>, Maciej Tęšiorowski<sup>2(B,D,E)</sup>,  
Zofia Merc-Gołębiowska<sup>3(B,D)</sup>, Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz<sup>1(A,B,D,G)</sup>

<sup>1</sup> Klinika Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości, Wydział Lekarski Uniwersytetu Medycznego, Łódź

<sup>2</sup> Katedra i Klinika Ortopedii i Rehabilitacji Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego, Zakopane

<sup>3</sup> Zakład Fizjoterapii Pediatrycznej, Wydział Wojskowo-Lekarski Uniwersytetu Medycznego, Łódź

<sup>1</sup> Department of Paediatric Propedeutics and Bone Metabolism Diseases, Faculty of Medicine, Medical University of Łódź

<sup>2</sup> Department of Orthopaedics and Rehabilitation, Collegium Medicum, Jagiellonian University, Zakopane

<sup>3</sup> Division of Paediatric Physiotherapy, Military and Medical Department, Medical University of Łódź

### STRESZCZENIE

Dysplazja diastroficzna jest rzadką, uwarunkowaną genetycznie dysplazją kostną. Na charakterystyczny obraz choroby składają się, obok krótkich kończyn i deformacji wielu stawów, nieprawidłowe krzywizny kręgosłupa, zaburzenia modelowania drobnych kości rąk oraz tzw. kciuki autostopowicza. Choroba ma przebieg postępujący i prowadzi do znacznego kalectwa fizycznego. Pozostaje ona nadal wyzwaniem dla lekarzy, gdyż możliwości ortopedycznych zabiegów korekcyjnych są ograniczone.

Celem pracy jest opis przebiegu dysplazji diastroficznej u 7-letniej dziewczynki, u której wystąpiło zwichnięcie kręgosłupa szyjnego z objawami ucisku na rdzeń kręgowy i tętnice szyjne. Opisano występujące u niej, a charakterystyczne dla dysplazji diastroficznej, deformacje narządów ruchu oraz wyniki wykonanych specjalistycznych badań dodatkowych. Na przykładzie opisu diagnostyki osteologicznej zwrócono uwagę na zasady interpretacji wyniku badania densytometrycznego u dziecka z zaburzeniem rozwoju somatycznego.

**Słowa kluczowe:** dysplazja diastroficzna, kręgosłup szyjny, badanie densytometryczne

### SUMMARY

Diastrophic dysplasia is a rare genetic disorder characterised by short limbs and deformities of several joints occurring in conjunction with abnormal spinal curvatures, impaired metacarpal modelling and so-called hitchhiker thumbs. The condition is progressive and leads to considerable physical disability. It continues to constitute a challenge for doctors as the outcomes of corrective orthopaedic surgery are limited.

The aim of this paper is to present the course of diastrophic dysplasia in a 7-year-old girl who also experienced cervical spine luxation with signs of compression of the spinal cord and carotid arteries. We describe deformities of the motor organs present in the patient and characteristic of diastrophic dysplasia, and the findings of specialised accessory investigations. The example of evaluation for bone disorders is used to draw attention to the principles of interpretation of densitometry measurements in a patient with impaired somatic development.

**Key words:** diastrophic dysplasia, cervical vertebrae, densitometry

## WSTĘP

Dysplazja diastroficzna (ang. Diastrophic Dysplasia, DD), po raz pierwszy opisana przez Lamy i Maroteaux w 1960 r., jest rzadką dysplazją szkieletową, dziedziczną w sposób autosomalnie recesywny [1]. Przyczyną DD jest mutacja genu zlokalizowanego na chromosomie 5, warunkującego przez-błonowy transport siarczanów w chrząstce [2]. Mutacja powoduje nieprawidłowy wychwyt siarczanów przez chondrocyty i wadliwą strukturę proteoglikanów chrząstki. Jej konsekwencją jest zaburzenie wzrostu kości, więzadeł i ścięgien [3].

Rozpoznanie choroby może być postawione już prenatalnie lub w okresie noworodkowym w oparciu o charakterystyczny obraz kliniczny lub badania genetyczne [4,5]. Patognomoniczne dla choroby są: niskorosłość, krótkie kończyny, deformacje wielu stawów z ich przykurczami i zwichnięciami [5,6]. U pacjentów z DD występują deformacje kręgosłupa jak: kyfoza szyjna, skolioza, pogłębiona lordoza lędźwiowa. U niektórych chorych mogą one prowadzić do znacznej destabilizacji kręgosłupa [7,8,9]. Często stwierdza się także wady: stóp (stopy końskie, końsko-szpotałe); dłoni (charakterystyczny dla DD odstający kciuk, tzw. kciuk autostopowicza); małżowiny usznej oraz rozszczep podniebienia [10,11]. Śmiertelność chorych na DD w okresie noworodkowym i niemowlęcym jest zwiększona z powodu nieprawidłowej budowy tchawicy i oskrzeli oraz ograniczonej ruchomości klatki piersiowej.

Skoliotyczna deformacja kręgosłupa piersiowego i lędźwiowego, deformacje trzonów kręgów szyjnych, zwłaszcza z niestabilnością kręgów, prowadzące do zwichnięcia kręgosłupa, powodują ucisk na rdzeń kręgowy i mielopatię [12].

Celem pracy jest zwrócenie uwagi na przebieg DD u 7-letniej dziewczynki, u której obok typowych objawów tej postępującej dysplazji kostnej, doszło do zwichnięcia kręgosłupa szyjnego. Opisano występujące u niej deformacje narządów ruchu oraz wyniki wykonanych specjalistycznych badań dodatkowych. Podkreślono istotne znaczenie właściwej interpretacji badania densytometrycznego u pacjenta z dysplazją kostną.

## Opis pacjentki

Dziewczynka z rozpoznaną DD, została przyjęta do Kliniki Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości Uniwersytetu Medycznego w Łodzi w 7 roku życia, celem oceny metabolizmu kostnego. Przeanalizowano dotychczasowy przebieg choroby dziecka – na podstawie wywiadu od rodziców i wglądu do dokumentacji medycznej, którą dysponują.

## BACKGROUND

Diastrophic dysplasia (DD), first described by Lamy and Maroteaux in 1960, is a rare autosomal recessive skeletal dysplasia [1]. DD is caused by a mutation in a gene located on chromosome 5 that is responsible for transmembrane sulphate transport in cartilage [2]. The mutation causes impaired sulphate uptake by chondrocytes and abnormal structure of cartilaginous proteoglycans, which consequently lead to bone, ligament and tendon growth disorder [3].

Diastrophic dysplasia can be diagnosed prenatally or neonatally on the basis of a characteristic clinical presentation or genetic testing [4,5]. The pathognomonic signs of the condition include short stature and limbs, and deformities of several joints with associated contractures and luxations [5,6]. Patients with DD develop deformities of the spine, such as cervical kyphosis, scoliosis and accentuated lumbar lordosis, which in some cases can lead to considerable spinal instability [7,8,9]. Other frequently observed defects concern the feet (talipes equinus or equinovarus), hands (a characteristically abducted thumb, so-called hitchhiker thumb), the pinna, and palate (cleft palate) [10,11]. Mortality among neonates and infants with DD is increased due to the structural abnormalities of the trachea and the bronchi, and limited chest mobility.

Thoracic and lumbar scoliosis, deformities of the vertebral bodies in the cervical spine, especially accompanied by vertebral instability leading to spinal luxation, cause compression of the spinal cord and myelopathy [12].

The aim of this paper is to present the course of DD in a 7-year-old girl, who, apart from the typical signs of this progressive skeletal dysplasia, experienced cervical spine luxation. We describe the deformities of the locomotor organs and the findings of specialised accessory investigations, emphasising the significance of appropriate interpretation of densitometry data in a patient with skeletal dysplasia.

## Description of the patient

A girl with diagnosed DD was admitted to the Department of Pediatric Propedeutics and Bone Metabolism Diseases of the Medical University of Łódź in the 7th year of life for an evaluation of bone metabolism. The history of her illness was analysed on the basis of information obtained from her parents and available medical documentation.

Rozpoznanie DD u dziewczynki zostało postawione w okresie noworodkowym, w oparciu o fenotyp i obraz radiologiczny kośćca (Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi). Stwierdzono wówczas u pacjentki cechy charakterystyczne dla DD: krótkie kończyny, deformacje dłoni (kciuk autostopowicza) i stóp (stopy końsko-szpotałe, odstające paluchy), obustronną dysplazję stawów biodrowych oraz podwichnięcie stawów łokciowych; ponad to szewską klatkę piersiową i dysmorfie twarzy. W pierwszym roku życia zostały przeprowadzone zabiegi korekcyjne stóp. Od wczesnego dzieciństwa obserwowano u dziecka postępującą kyfozę szyjną oraz skoliozę odcinka piersiowego i lędźwiowego kręgosłupa znacznego stopnia, sztywną, małokorektywną i nieprogressującą.

W 4. roku życia nagle ruchy głowy: skrętne i do boku wywoływały zaburzenia równowagi i omdlenia dziecka. Diagnostykę obrazową kręgosłupa przeprowadzono w Katedrze i Klinice Ortopedii i Rehabilitacji Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Zakopanem. Na wykonanych w 5. roku życia badaniach rentgenowskich przednio-tylnych, bocznych i czynnościowych kręgosłupa stwierdzono deformacje kręgów szyjnych oraz niestabilność i zwichnięcie kręgu C4 i C5 pogarszające się w pozycji przodopochylenia głowy (Ryc. 1). W rezonansie magnetycznym kręgosłupa szyjnego stwierdzono dodatkowo: wady rozwojowe kręgów, w tym zniekształcenie zęba obrotnika oraz rozszczep kręgosłupa C3 i C4. Niestabilność kręgów szyjnych C4/C5, powodowała ucisk na rdzeń kręgowy i tętnice szyjne oraz nagłą hipoperfuzję mózgową. U dziecka przeprowadzono zabieg częściowej korporektomii trzonu kręgu C5, repozycję podwichnięcia przedniego, z dyscektomią krążków międzykręgowych, stabilizacją na przeszczepie kostnym własnym pobranym ta-

The girl was diagnosed with DD in the neonatal period based on the phenotype and the radiographic appearance of the skeleton (Polish Mother's Memorial Hospital in Łódź). The following signs pathognomonic for DD were observed at that time: short limbs, deformities of the hands (hitchhiker thumb) and feet (tallipes equinovarus, protruding toes), bilateral hip dysplasia and subluxation of the elbow joints, accompanied by pectus excavatum and facial dysmorphism. In the 1st year of life, the girl underwent corrective foot surgery. Since early childhood she had progressive cervical kyphosis and considerable stiff non-progressive thoracic and lumbar scoliosis that responded to correction efforts only slightly.

In the 4th year of life the patient experienced imbalance and syncope on sudden rotational and lateral movements of the head. She underwent diagnostic imaging procedures in the Department of Orthopaedics and Rehabilitation of the Collegium Medicum of the Jagiellonian University in Zakopane. Anteroposterior, lateral and functional radiographs of the spine performed in the 5th year of life revealed deformities of the cervical vertebrae and instability and luxation at C4 and C5 that was exacerbated on bending the head forward (Fig. 1). An MRI scan of the cervical spine additionally showed vertebral malformations, including a deformity of the dens and spina bifida at C3 and C4. The instability of the C4 and C5 vertebrae caused compression of the spinal cord and the carotid arteries as well as acute cerebral hypoperfusion. The child underwent an incomplete corpectomy of the C5 body, repositioning of the anterior subluxation with intervertebral discectomy and fixation with an autogenous iliac bone graft and a titanium plate. The neurological signs receded following the surgery. The girl's cervical spine mobility was limited and an examination



Ryc. 1. Zdjęcie rtg. wykonane w pozycji bocznej kręgosłupa szyjnego, z widoczną niestabilnością kręgów szyjnych: C3-C4-C5 nasilającą się w pozycji zgięcia kręgosłupa

Fig. 1. Lateral cervical radiograph demonstrating instability of cervical vertebrae C3-C4-C5 increasing with flexion of the spine

lerza biodrowego i płytkę tytanowej. Po operacji objawy neurologiczne ustąpiły. Dziewczynka miała ograniczoną ruchomość odcinka szyjnego kręgosłupa, a w badaniu kontrolnym po dwuletnim okresie obserwacji stwierdzono pełną stabilność operowanego kręgosłupa (Ryc. 2).

### Opis pacjentki w 7. roku życia

Przy przyjęciu do Kliniki Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości u dziewczynki stwierdzono znaczne nieprawidłowości w budowie i postawie ciała. Pacjentka miała niedobór wysokości (94 cm; <5 centyla) i masy ciała (15 kg; <5 centyla), nieproporcjonalnie dużą głowę (obwód: 53 cm; 50-75 centyl), krótką szyję ustawioną w pozycji kyfotycznej; szewską klatkę piersiową ze znaczną skoliozą nieprogressującą (w odcinku piersiowym w prawo 89°, w odcinku lędźwiowym w lewo 115°); krótkie kończyny z deformacjami dłoni i stóp. Stwierdzono u niej przodopochylenie tułowia, zmniejszoną kyfozę odcinka piersiowego oraz pogłębioną lordozę odcinka lędźwiowego kręgosłupa. Kończyny górne ustawione w zgięciu w stawach łokciowych (30°), palce dłoni były ustawione w przykurczu w stawach między-palczkowych (15°). Poza tym zauważano odstające kciuki, a palce: II i V ustawione w podwichnięciu w stawie międzypalczkowym bliższym. Kończyny dolne ustawione zgięciowo: w stawach biodrowych (15-20°) i kolanowych (10°), a kolana i pięty koślawe (10°).

Ryc. 3 obrazuje deformacje układu kostno-stawowego dziewczynki, charakterystyczne dla dziecka z DD. Uzyskano zgodę rodziców pacjentki na opublikowanie przedstawionych fotografii.

Zakres ruchów w wielu stawach był ograniczony, zwłaszcza w zakresie szyi. Ruchy: w prawo i lewo – 20°, do barków – 5°, do tyłu – 0°. Zakres ruchów tu-

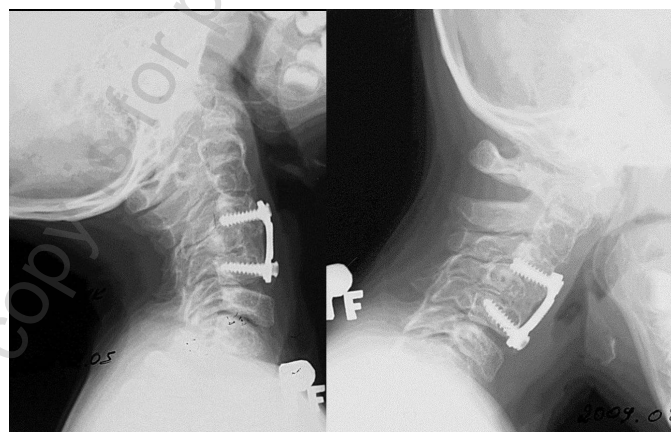
performed after a 2-year follow-up period showed complete stability of the spine (Fig. 2).

### Description of the patient in the 7th year of life

On admission to the Department of Pediatric Propedeutics and Bone Metabolism Diseases, the girl presented significant abnormalities in body anatomy and posture. She had a height (94 cm; < 5 centile) and weight (15 kg; < 5 centile) deficiency, a disproportionately large head (53 cm in circumference; 50-75 centile), a short neck in a kyphotic position, pectus excavatum accompanied by considerable non-progressive scoliosis (89° to the right in the thoracic spine; 115° to the left in the lumbar spine); and short limbs with deformities of hands and feet. The patient also had anteversion of the trunk, reduced thoracic kyphosis and accentuated lumbar lordosis. The upper limbs were positioned in 30° flexion at the elbow with fingers contracted at the interphalangeal joints (15°). The thumbs were also abducted and the 2nd and 5th digits of the hand were subluxated at the proximal interphalangeal joint. The lower limbs were positioned in 15-20° flexion at the hip joints and 10° flexion at the knee joints with 10° valgosity of the knees and heels.

Fig. 3 shows the osteoarticular deformities typical of a child with DD. The patients's parents have given their consent to publish the photographs.

The range of motion was limited in several joints, especially in the neck: 20° for movements to the right and left, 5° for movement towards the shoulders, and 0° for movement to the back. The range of motion in the trunk was: rotational – 10°, anterior – 20°, poste-



Ryc. 2. Zdjęcie rtg. wykonane w pozycji bocznej kręgosłupa szyjnego wykonane 2 lata po zabiegu operacyjnym  
Fig. 2. Lateral cervical radiograph performed two years following the surgery



Ryc. 3. Deformacje układu kostno-stawowego dziewczynki charakterystyczne dla DD (opis w tekście)

Fig. 3. Osteoarticular deformities characteristic of DD (see description in text)

łowania wynosił odpowiednio: skrętny –  $10^\circ$ , do przodu –  $20^\circ$ , do tyłu i do boku –  $0^\circ$ . Dziewczynka poruszała się samodzielnie, ale jej chód był nieprawidłowy – na szerokiej podstawie, krokiem dostawczym z utykaniem na kończynę dolną prawą.

W trakcie hospitalizacji w naszej Klinice u dziewczynki oceniono wskaźniki gospodarki wapniowo-fosforowej, które mieściły się w granicach przyjętych norm oraz jakościowe i ilościowe badanie kośćca. Badanie rentgenowskie lewego nadgarstka uwidoczniło liczne zniekształcenia drobnych kości dłoni, wąskie jądra kostnienia i cechy osteoporozy. Badanie densytometryczne kośćca przeprowadzono metodą absorpcji promieniowania X o podwójnej energii (DXA) i oceniono gęstość mineralną całego szkieletu w projekcji total body (TB BMD), oraz gęstość mineralną odcinka lędźwiowego kręgosłupa w projekcji spine (Spine BMD). Zgodnie z wytycznymi The International Society for Clinical Densitometry (ISDC) wynik badania densytometrycznego pacjentki z zaburzeniem rozwoju somatycznego zinterpretowano w odniesieniu do wysokości ciała (wieku wzrostowego) [13]. Wartości Z-score dla ocenianych parametrów obliczono przy użyciu tzw. norm ciągłych opracowanych przez Jaworskiego i Płudowskiego [14]. Były one prawidłowe i wynosiły odpowiednio: TBBMD: 0,11; Spine BMD:-0,62.

## DYSKUSJA

Przedstawiony przypadek pacjentki z bardzo rzadką dysplazją kostną, poza przypomnieniem obrazu

rolateral –  $0^\circ$ . The patient was able to walk unassisted, but her gait was abnormal – wide-based and limping on the right lower limb.

During the stay at our Department, her calcium and phosphate metabolism indices were within normal limits. A qualitative and quantitative assessment of the skeleton was performed. A radiograph of the left wrist revealed numerous deformities of the metacarpals, narrow ossific nuclei and evidence of osteoporosis. A DXA (dual-energy X-ray absorptiometry) bone densitometry scan was conducted, and the total body bone mineral density (TB BMD) and lumbar spine bone mineral density (Spine BMD) were measured. According to the guidelines of the International Society for Clinical Densitometry (ISDC), the densitometric measurements in the patient with impaired somatic development were interpreted with regard to the body height (growth age) [13]. The Z-scores for the assessed parameters were based on so-called continuous normative data established by Jaworski and Płudowski [14]. They were normal and amounted to 0.11 for TBBMD and -0.62 for Spine BMD.

## DISCUSSION

This case of a patient with a very rare skeletal dysplasia, apart from being a good reminder of its

klinicznego, zwraca uwagę na powikłania neurologiczne choroby wynikające z ucisku rdzenia kręgowego i tętnic szyjnych przez nieprawidłowo zbudowany kręgosłup. Powikłania takie są bardzo poważne i mogą stanowić stan zagrożenia życia; są one opisywane u pacjentów z DD [12]. U dziewczynki występują typowe dla DD: nieprawidłowe krzywizny kręgosłupa, wady kręgów jak zniekształcenie żęba obrotnika, deformacje trzonów i łuków kręgów, zmiany w krążkach międzykręgowych, a także niezamknięcie łuków kręgów kręgosłupa. Podobnie, rozpoznane u niej wady stóp, zaburzenia modelowania drobnych kości rąk oraz kciuki autostopowicza stanowią charakterystyczny obraz DD.

Diagnostyka osteologiczna u pacjentów z dysplazją jest trudna ze względu na trudności w interpretacji wyników badań, zwłaszcza jakościowych badań kośćca. W populacji wieku rozwojowego badanie densytometryczne najczęściej jest oceniane w odniesieniu do norm wiekowych. U dzieci z zaburzeniami wzrastania, a więc u prezentowanej pacjentki, interpretacja DXA winna odnosić się do norm opracowanych dla wysokości ciała lub wieku biologicznego [13]. Wynik DXA interpretowany w odniesieniu do wieku kalendarzowego u pacjentki był nieprawidłowy, podczas gdy przy uwzględnieniu wieku wzrostowego nie stwierdzono patologii. Dodatkowo, posłużono się normami ciągłymi parametrów densytometrycznych, które w przeciwieństwie do norm skategoryzowanych, minimalizują ryzyko błędu w ocenie ilościowej kośćca [14].

## WNIOSKI

1. Opisana w pracy naturalna historia pacjentki z dysplazją kostną, u której wystąpiły powikłania neurologiczne, jest cenną wskazówką dla lekarzy klinicystów, gdyż ukazuje możliwość diagnostyki i leczenia opisanych komplikacji powstałych w następstwie zniekształceń kręgów i zwłknięcia kręgosłupa.
2. Praktyczną informacją jest także spostrzeżenie, iż mimo licznych wad w zakresie narządów ruchu rozpoznanych w przebiegu DD, nie stwierdzono u dziecka zaburzeń mineralizacji kośćca.

## PIŚMIENNICTWO / REFERENCES

1. Lamy M, Maroteaux P. Le nanisme diastrophique. *Presse Med* 1960;68:1977-80.
2. Forlino A, Piazza R, Tiveron C, Della Torre S, Tatangelo L, Bonafè L, Gualeni B, Romano A, Pecora F, Superti-Furga A, Cetta G, Rossi A. A diastrophic dysplasia sulfate transporter (SLC26A2) mutant mouse: morphological and biochemical characterization of the resulting chondrodysplasia phenotype. *Hum Mol Genet* 2005;14(6):859-71.
3. Cornaglia AI, Casasco A, Casasco M, Riva F, Necchi V. Dysplastic histogenesis of cartilage growth plate by alteration of sulphation pathway: a transgenic model. *Connect Tissue Res* 2009;50(4):232-42.
4. Schramm T, Gloning KP, Minderer S, Daumer-Haas C, Hörtnagel K, Nerlich A, Tutschek B. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009;34(2):160-70.
5. Horton WA, Rimoin DL, Lachman RS et al. The phenotypic variability of diastrophic dysplasia. *J Pediatr* 1978;93:609-13.

clinical presentation, draws attention to neurological complications resulting from compression of the spinal cord and the carotid arteries due to abnormal anatomy of the spine. Such complications are very severe and may be life-threatening. They have been described in DD sufferers [12]. The girl demonstrates the typical features of DD: abnormal curvatures of the spine; vertebral malformations, including deformities of the dens, vertebral bodies and arches; intervertebral disc lesions and incomplete closure of the vertebral arches. The diagnosed foot defects, impaired metacarpal modelling and hitchhiker thumbs similarly constitute pathognomonic signs of DD.

Evaluation for bone disorders in patients with dysplasia is challenging due to difficulties in interpreting the findings, especially qualitative skeletal assessment. Densitometry measurements in children and adolescents are most commonly assessed according to relevant normative data for age. In children with impaired growth, including our patient, DXA measurements should be interpreted with regard to normative data established for body height or biological age [13]. In our patient, DXA measurements interpreted according to calendar age were abnormal, whereas after adjusting for growth age, no pathologies were observed. Additionally, we used continuous normative data for densitometric parameters, which, unlike categorized ranges, minimise the risk of error in quantitative skeletal assessment [14].

## CONCLUSIONS

1. The case of a patient with skeletal dysplasia and neurological complications presented in this paper is valuable for clinicians as it reveals the possibilities for diagnostic work-up and treatment of these complications, which were secondary to vertebral deformities and spine luxation.
2. Also of practical importance is the observation that, despite numerous defects of the locomotor organs diagnosed in the course of DD, no other bone mineral density abnormalities were observed in the patient.

6. Al Kaissi A, Radler C, Klaushofer K, Grill F. Advanced ossification of the carpal bones, and monkey wrench appearance of the femora, features suggestive of a probable mild form of desbequious dysplasia: a case report and review of the literature. *Cases J* 2009;2(1):45.
7. Matsuyama Y, Winter RB, Loenstein JE. The spine in diastrophic dysplasia: the surgical arthrodesis of thoracic and lumbar deformities in 21 patients. *Spine* 1999;24:2325-31.
8. Remes V, Tervahartiala P, Poussa M, et al. Cervical spine in diastrophic dysplasia: An MRI analysis. *J Pediatr Orthop* 2000;20:48-53.
9. Jalanko T, Remes V, Peltonen J, Poussa M, Helenius I. Treatment of spinal deformities in patients with diastrophic dysplasia: a long-term, population based, retrospective outcome study. *Spine* 2009;34(20):2151-7.
10. Remes V, Tervahartiala P, Poussa M, et al. Thoracic and lumbar spine in diastrophic dysplasia. A clinical and magnetic resonance imaging analysis. *Spine* 2001;26:187-95.
11. Weiner DS, Jonah D, Kopits S. The 3-dimensional configuration of the typical foot and ankle in diastrophic dysplasia. *J Pediatr Orthop* 2008;28(1):60-7.
12. Lachman RS. Neurologic abnormalities in the skeletal dysplasias: a clinical and radiological perspective. *Am J Med Genet* 1997;69(1):33-43.
13. The International Society for Clinical Densitometry- Official Positions and Pediatric Official Positions, Copyright ISCD, October 2007. Dostępny pod adresem [www.ISCD.org](http://www.ISCD.org).
14. Jaworski M, Płudowski P. Specific interpretation of bone mineral density and body composition measurements in children and adolescents- categorised and continuous normative data for mechanostat. *Standardy Medyczne* 2009;6:292-303.

**Liczba słów/Word count:** 3338

**Tabele/Tables:** 0

**Ryciny/Figures:** 3

**Piśmiennictwo/References:** 14

*Adres do korespondencji / Address for correspondence*

*dr n. med. Anna Szczepaniak-Kubat,*

*91-738 Łódź, ul. Sporna 36/50*

*Tel.: +48-42-61-77-715, e-mail: [propedeutyka@usk4.umed.lodz.pl](mailto:propedeutyka@usk4.umed.lodz.pl)*

*Otrzymano / Received*

*08.12.2009 r.*

*Zaakceptowano / Accepted*

*13.03.2010 r.*

