

## Biuletyn numer 20

Biuletyn numer 20 (nr 7/2008)

Niniejszy dokument został opublikowany dzięki pomocy finansowej Państwowego Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych.

Zespół Ehlersa-Danlosa

Publikacja Stowarzyszenia Marfan Polska  
zawiera tłumaczenia tekstów z witryny  
Francuskiego Stowarzyszenia Chorych Na EDS (AFSED)  
za uprzejmą zgodą władz Stowarzyszenia i  
autorów tekstów

### Spis Treści:

1  
"ZAPOBIEGANIE INFEKCYJNEMU ZAPALENIU WSIEDZIA" - tłumaczenie tekstu z biuletynu francuskiego Vivre Marfan

2

SPECYFICZNOŚĆ (ROZPOZNANIA) ZESPOŁU EHLERSA-DANLOSA U DZIECKA - tłumaczenie artykułu AFSED

3  
ZABURZENIA PRZEMIANY KOSTNEJ U CHORYCH NA WADY TKANKI ŁĄCZNEJ - opracowanie artykułów

4  
LEKARSTWA I ŻYWNOŚĆ - JAK UNIKNAĆ INTERAKCJI? - tłumaczenie artykułu

5  
ZESPÓŁ EHLERSA-DANLOSA A STOPY - tłumaczenie artykułu

6  
ZADBAJMY O DŁONIE I STOPY

7  
BIELACTWO - opracowanie artykułów na temat bielactwa

8  
OMDLENIA - opracowanie artykułów na temat omdleń

9  
MATKA - MATCE

1. Tłumaczenie artykułu z biuletynu wydanego przez Francuskie Stowarzyszenie Zespołu Marfana "Vivre Marfan" (Przeżyć Marfana)

#### ZAPOBIEGANIE BAKTERYJNEMU ZAPALENIU WSIERDZIA

Artykuł uzyskał autoryzację Francuskiej Federacji Kardiologicznej

Co to jest bakteryjne zapalenie wsierdzia? Kiedy bakterie przekraczają barierę?

Naturalna obrona twojego organizmu przed zarazkami zdolnymi wywołać choroby zakaźne jest po części zapewniona przez skórę i błony śluzowe, które stanowią nieprzekraczalną barierę pomiędzy wnętrzem i zewnątrz ciała ludzkiego. Każde uszkodzenie skóry, czy błony śluzowej stanowi przełamanie tej bariery, a w szczególności uszkodzenia błony śluzowej wyściełającej jamę ustną, powstające przy zabiegach dentystycznych mogą zapoczątkować bakteriamię, czyli przedostanie się bakterii do

krwiobieg. Podczas przepływu przez serce, bakterie obecne we krwi mogą przyczepić się do wewnętrznej powłoki ochronnej komór serca zwanej wsierdziem, a precyzyjnie do zastawek serca. Taki stan zapalny nazywamy bakteryjnym zapaleniem wsierdzia.

### Sprzyjające obszary

Zastawki i wsierdzie już zmienione poprzez nabytą lub wrodzoną dolegliwość tak samo jak miejsce wszczepienia sztucznych zastawek są obszarami sprzyjającymi osiedlaniu się kolonii bakterii. Bakteryjny zamach na wsierdzie serca zdrowego albo w normalne zastawki jest możliwy, ale znacznie rzadszy.

### Konsekwencje bakteryjnego zapalenia wsierdzia

Przy braku leczenia namnażanie się bakterii we wsierdziu może być źródłem poważnych komplikacji:

- Na zastawkach mogą rozwijać się "wegetacje" czyli narośla złożone z nagromadzonych komórek bakterii i fibryny o zmiennych rozmiarach. Stwarza to ryzyko, że zostaną zabrane z prądem krwi i staną się przyczyną przerwania krążenia (zator) w innych częściach ciała (mózg, śledziona, kończyny...), albo spowodują rozsianie infekcji na inne organy (wtórne ogniska zapalne).
- Może wystąpić zniszczenie zastawek, które stają się niezdolne do zapewnienia szczelności pomiędzy komorami serca. To może prędzej lub później doprowadzić do poważnej niewydolności serca. Leczenie jej wymaga zastąpienia chorej zastawki protezą.
- Wewnętrzne wrzody serca pojawiające się obok zastawek, mogą powodować oporność zakażenia na leczenie antybiotykami oraz znaczne szkody w tkankach. Ich leczenie praktycznie zawsze wymaga interwencji chirurgicznej.

### Choroba ciągle jeszcze częsta i poważna

Zakażenie to, rozwinięte na poziomie zastawek serca pozostaje absorbującym problemem z racji swojej częstości występowania i powagi. We Francji każdego roku odnotowuje się około 1300 przypadków zapalenia wsierdzia, a ankiety wskazują, że liczba ta zdaje się nie zmniejszać od 10 lat. Wśród chorych zanotowano wzrastającą liczbę osób wiekowych. Nawet, jeżeli w ciągu ostatniego dwudziestolecia prognozy poprawiły się, bakteryjne zapalenie wsierdzia pozostaje chorobą, która daje natychmiastowe i wtórne konsekwencje, częstokroć bardzo poważne. Zawsze wymaga ona hospitalizacji i długotrwałego leczenia. Wielu pacjentów, nawet wyleczonych z infekcji, będzie musiało ulec interwencji chirurgicznej, aby zastąpić jedną lub więcej zajętych zastawek. Inni będą doświadczać cięższych lub lżejszych dolegliwości serca lub innych organów, w szczególności mózgu. Ale jest to choroba, której można zapobiec... Zapobieganie bakteryjnemu zapaleniu serca polega na trzech etapach:

#### 1. Selekcja osób z grupy ryzyka

W dwóch trzecich przypadków zapalenie wsierdzia pojawia się u osób z grupy ryzyka to znaczy mających już chorobę zastawek serca, albo posiadających sztuczną zastawkę albo takich, które już raz przeszły zapalenie wsierdzia.

#### 2. Rozpoznanie i łabiegów ryzyka

W około połowy przypadków zapalenie wsierdzia pojawia się na skutek zabiegów ryzyka. Chodzi tutaj o leczenie dentystyczne, a także o pewne badania lub leczenie przewodu pokarmowego, układu moczowego, układu oddechowego lub skóry. Te zabiegi ryzyka stanowią to, co nazywamy bramą wejściową dla bakterii.

### 3. Zapobieganie

Osobom z grupy ryzyka należy przepisywać antybiotyki przed planowanymi zabiegami ryzyka. Pozwoli to uniknąć przyczepienia się bakterii do zastawek hamując ich rozwój. Procedura ta wydaje się najważniejsza w zapobieganiu bakteryjnemu zapaleniu wsierdzia. Prawidłowo i systematycznie stosowana powinna pozwolić jeszcze bardziej zredukować liczbę przypadków tej choroby.

Zapobieganie w praktyce - Według ustaleń Konferencji z marca 1992

Czy musicie się strzec?

Oczywiście to do twojego lekarza należy zakwalifikowanie ciebie do grupy ryzyka i to właśnie on sprecyzuje czy twoja choroba serca wymaga zażywania antybiotyków z powodu planowanego zabiegu ryzyka. Może chodzić o chorobę serca o wysokim ryzyku:

- Protezę zastawek
- Wrodzoną wczesnosiniczną chorobę serca (Tetralogia Fallota)
- Stan przed bakteryjnym zapaleniem wsierdzia

Albo o inną chorobę serca z grupy ryzyka, w tym:

- choroby zastawek: niewydolność aorty, niedomykalność zastawki dwudzielnej, zwężenie aorty, wypadanie płatków zastawki mitralnej połączone z niewydolnością i / albo zgrubieniem zastawki, dwupłatkowa zastawka aorty
- wrodzone wady serca niesiniczne z wyjątkiem ubytku przegrody międzyprzedsionkowej
- kardiomiopatia przerostowa (zaporowa)

Kiedy się strzec?

Tutaj znowu do twojego lekarza należy potwierdzenie, które zabiegi i terapie stwarzają ryzyko wywołania infekcyjnego zapalenia wsierdzia i wymagają uprzedniego zażycia antybiotyków. Generalnie to dotyczy następujących zabiegów:

- Opieka jamy ustnej i zębów: wszystkie zabiegi dokonywane na miazdze albo na dziąsłach. Tylko leczenie powierzchniowej próchnicy nie wymaga specjalnej ostrożności. Implanty, chirurgia

periodontologiczna i protezy wstawiane do kanału zębowego są odradzane.

- Opieka laryngologiczna: tonsillektomia - usunięcie migdałków podniebiennych, adenoidectomia - usunięcie migdałka gardłowego, intubacje tchawicy lub przewodu nosowego
- Opieka gastroenterologiczna: poszerzenie przełyku, laserowe zabiegi wewnątrzprzełykowe, skleroza żyłaków przełyku, interwencje w przewodzie pokarmowym potencjalnie zainfekowanym, kolonoskopie, rektosigmoidoskopie (zwłaszcza w przypadku uszkodzeń nowotworowych)
- Opieka urogenitalna
- Opieka skórna dotycząca jej zainfekowanych obszarów.

Jeżeli wiesz, że należysz do grupy ryzyka i jeżeli wręczono ci kartę zapobiegania bakteryjnemu zapaleniu wsierdza nie wahaj się zapytać swojego lekarza lub dentysty czy planowany zabieg wymaga w twoim przypadku ochrony antybiotykowej. Pokaż mu swoją kartę.

Jak się strzec?

Jeżeli masz jedną z chorób serca o ryzyku zapalenia wsierdza i jeżeli wchodzi w rachubę badanie lub leczenie z zakresu "zabiegów ryzyka" twój dentysta lub lekarz przepisze ci osłonę antybiotykową. Wybór antybiotyku jednego lub więcej, dawkowanie, droga podawania (doustnie, czy w kroplówce) i czas przyjmowania antybiotyku mogą zależeć od rodzaju zabiegu i zależą od twoich lekarzy. W praktyce, antybiotyk powinien być podany na godzinę przed zabiegiem. Nie powinien być przepisywany wcześniej, aby nie doprowadzić do uodpornienia bakterii na przepisany antybiotyk.

Karta zapobiegania bakteryjnemu zapaleniu wsierdza, którą ci wręczono wskazuje tylko na najczęstsze zabiegi, a są nimi zabiegi dentystryczne. Okazuj ją swojemu dentyście systematycznie przy każdej wizycie. W tym przypadku, antybiotyk jest podawany jednorazowo w godzinę przed planowanym zabiegiem. Karta wskazuje antybiotyk, który jest zalecany w zależności od tego czy jesteś, (karta żółta), czy nie jesteś uczulony na penicylinę (karta czerwona) (-specyfika francuskiej służby zdrowia - przypis tłumacza). Czasami dentysta może być zmuszony do przepisania ci antybiotyku na dłuższy okres, a nawet dodania jeszcze innego, jeśli twoja sytuacja tego wymaga. Jeżeli zabiegi będą wykonywane w znieczuleniu ogólnym, lub gdy chodzi o "zabiegi ryzyka" inne niż dentystryczne, lekarz może zastosować inne środki.

Zapobieganie na co dzień

Zapobieganie infekcyjnemu zapaleniu wsierdza nie spoczywa tylko na osłonie antybiotykowej. Jedna trzecia przypadków tej choroby dotyczy osób mających serce uważane za zdrowe. Oczywiście nie jest wykonalne leczenie antybiotykami całej populacji poddawanej "zabiegom ryzyka" Nawiasem mówiąc, jedna trzecia przypadków zapalenia wsierdza pojawia się poza zidentyfikowanymi "zabiegami ryzyka" Niezbędne jest przestrzeganie głównych zasad higieny. Powinny być one przestrzegane przez wszystkich.

- Higiena jamy ustnej

Powinna być stała i niezmienna podczas całego trwania życia. Staranne, przedłużone szczotkowanie zębów, winno być wykonywane dwa razy dziennie. Kontrola dentystryczna winna być wykonywana regularnie bez oczekiwania na ból, który zaprowadzi cię do dentysty. Takie systematyczne kontrole

pozwoła na leczenie powierzchownej próchnicy bez ryzyka wywołania zapalenia wsierdza oraz na usuwanie kamienia nazębnego, co ochroni dziąsła przed chorobami przyzębia - poważnym źródłem zakażeń.

Zły stan zębów stanowi przyczynę dla zapalenia wsierdza.

- Walka przeciw infekcji

Chodzi o to, by podjąć jak najbardziej rygorystyczne środki zapobiegania infekcji podczas wykonywania zabiegów z grupy ryzyka, jak na przykład leczenie uszkodzeń skóry, oparzeń itp.

- W przypadku gorączki

Nie bierz antybiotyków zanim przyczyna gorączki nie zostanie rozpoznana, przed badaniami i bez zapoznania się ze zdaniem swojego lekarza. Każdy stan gorączkowy powinien być zbadany, aby można było ustalić precyzyjną diagnozę i odpowiednie leczenie.

Twoja karta zapobiegania bakteryjnemu zapaleniu wsierdza

Jeżeli masz stwierdzoną chorobę serca związaną z ryzykiem zapalenia wsierdza, poproś o kartę swojego kardiologa, jeśli jej tobie jeszcze nie dano. Miej ją zawsze przy sobie. Okazuj ją systematycznie swojemu lekarzowi, dentyście, specjalistom, u których będziesz konsultowany i lekarzom ze szpitala podczas hospitalizacji.

Francuska Federacja Kardiologiczna

Tekst: prof. Daniel Thomas

Francuska Federacja Kardiologiczna

2. Tłumaczenie artykułu: La spécificité du Syndrome d'Ehlers-Danlos chez l'enfant

SPECYFICZNOŚĆ (ROZPOZNANIA) ZESPOŁU EHLERSA-DANLOSA U DZIECKA

Autor: Dr Patrick Collignon, M.D., Ph.D.

Diagnoza Zespołu Ehlersa-Danlosa u dziecka przybiera specyficzny charakter z powodu szczególnych okoliczności: różnych objawów klinicznych, ich konsekwencji w codziennym życiu i postępowaniu medycznym oraz z pewnych względów etycznych związanych z każdą procedurą badań genetycznych u małego pacjenta. Z powyższych względów, zaangażowanie pediatry jest niezbędne, a poddawanie dziecka wielokierunkowym badaniom przez specjalistów z zakresu medycyny dla dorosłych wydaje się niezrozumiałe, niezależnie od stopnia ich kompetencji.

Okoliczności diagnozy:

Coraz częściej konsultacja dotyczy bardzo małych niemowląt, w sytuacji, gdy diagnoza została postawiona wcześniej jednemu z rodziców. Rodzice byli przyjęci przez genetyka na konsultację i mają świadomość ryzyka przekazania obciążenia genetycznego w sposób dominujący, według przypadku, odbieranego przez nich jako przeznaczenie. Poczucie winy jest cechą stałą u rodzica dotkniętego zespołem i należy znaleźć czas na rozmowę przed badaniem klinicznym, aby lepiej zakreślić oczekiwania i doświadczenia obojga rodziców. Zapowiedź rozpoznania EDS w tak młodym wieku dziecka musi być wyjątkowo ostrożna, tym bardziej, że na ogół nie jest ona ani ewidentna, ani pilna.

Nie jest ewidentna, ponieważ skórne i stawowe oznaki tej choroby są na ogół mało widoczne w porównaniu do zdrowego niemowlęcia, a stygmaty kruchości skórnej nie mają szansy pojawić się przed wiekiem, gdy dziecko uczy się chodzić. Nie jest pilna, bo nie ma potrzeby stosować żadnych środków zapobiegawczych i badania mogą się ograniczyć do USG bioder dziecka i echa serca (USK), jeśli rodzice wykazują szczególny niepokój. Czy ma sens mnożenie badań i konsultacji od momentu narodzin dziecka wnoszących ryzyko zakłócenia najważniejszych chwil, gdy rodzą się wczesne relacje pomiędzy niemowlęciem i jego matką? Dziecko powinno być poddane kolejnemu badaniu w okresie nauki chodzenia. Lekarz powinien pamiętać o możliwości popełnienia błędu, który zawsze ma ciężką wagę.

Szczególne objawy kliniczne:

Czasami otoczenie dziecka i jego lekarz prowadzący niepokoją się pewnymi odstępstwami w zdobywanych sprawnościach ruchowych dziecka, a w szczególności dotyczących samodzielnego chodu. W innym przypadku, niestabilność stawów może sugerować kłopoty neurologiczne albo mięśniowe w szczególności, jeśli rozpoznanie (EDS - przypis tłumacza) nie występuje w rodzinie. Dobre badanie kliniczne pozwoli rozgraniczyć rzeczy i wyłączyć niepokojącą hipotezę ewentualnego opóźnienia psychoruchowego, które nie znajduje miejsca w tym kontekście. Przy najmniejszych wątpliwościach lepiej jest skonsultować się z neuropediatrą aby upewnić rodziców w tej sprawie.

Niedosłuch nie jest rzeczą rzadką w ramach dysplazji tkanki łącznej. Przesiewowe badanie słuchu, po którym nastąpią regularne konsultacje otolaryngologiczne jest pożądane, by zapobiec opóźnieniom w nauce mowy i późniejszym kłopotom szkolnym, które z nich wynikają. Inną, dobrze znaną pułapką diagnostyczną jest ryzyko pomylenia Zespołu Ehlersa-Danlosa i podejrzenia zespołu dziecka maltretowanego.

Rodzice powinni być poinformowani o tym ryzyku i umieć spokojnie odpowiadać na zarzuty postawione przez otoczenie (w przedszkolu, w szkole). Trzeba oddramatyzować te sytuacje, gdzie personel przedszkolny z całą świadomością wierzy w swoją dobrą robotę. Wystawienie zaświadczenia albo bezpośredni kontakt ze służbami społecznymi na ogół wyklucza nieporozumienia trudne do przeżycia dla rodziców.

U dziecka w wieku szkolnym wiotkość ścięgien pozwala na pewną liczbę wyczynów, które zdumiewają jego kolegów i mogą przyciągnąć uwagę nauczycieli wychowania fizycznego. Czasami trudno odróżnić autentyczną dysplazję tkanki łącznej od giętkości stawów szczególnie u chłopców. Powiedzmy to jeszcze raz, tylko rygorystyczny proces badań klinicznych pozwoli rozdzielić te rzeczy. Przesłuchanie chorego dotyczy uprzednich przeżyć traumatycznych - ich dokładnych okoliczności i nadzwyczajnej powtarzalności, czy ich powagi wychodzącej poza normę. Badanie pozwoli oszacować jakościowo i

ilościowo nadmierną ruchomość stawów i wyszukać inne symptomy: ortopedyczne, skórne, laryngologiczne, stomatologiczne lub inne w zależności od przypadku, w sposób wystarczający by jasno wytłumaczyć istnienie takiej czy innej patologii.

#### Następstwa diagnozy EDS:

Potwierdzenie rozpoznania EDS nie pozostaje bez wpływu na życie dziecka. Centralne miejsce w jego życiu zajmą wskazówki zapobiegawcze, dotyczące jego przyszłości. Jeśli nie chodzi o patologię ewolucyjną, taką, o jakiej słyży się od genetyków i neurologów jasne jest, że waga symptomów w wieku dojrzałym jest bezpośrednio związana z traumatycznymi przeżyciami z dzieciństwa. W wieku nauki chodzenia upadki są nieuniknione i należy naciskać na dobre zabezpieczenie ran i guzów, nie obwiniając rodziców w przypadku takiego incydentu. Oczywiście trzeba unikać poważnych wypadków domowych (jak u wszystkich dzieci), ale nie jest ani możliwe ani potrzebne przeszkadzanie małemu dziecku w odkrywaniu świata... i w ponoszeniu tego konsekwencji. Taka prewencja jest być może łatwiejsza u dziewczynki, której zachowanie jest ogólnie mniej urazotwórcze w miarę zależności od różnych przynależności społecznych. Tak samo zakaz ryzykownych praktyk sportowych stawia więcej problemów u chłopca, któremu zabroni się grać w piłkę. Należy doradzać rodzicom wczesne kierowanie zainteresowań chłopca w kierunkach, które nie wystawią go na niebezpieczeństwo.

Ale młodość cechuje się często kwestionowaniem przymusów i zakazów. Trzeba spodziewać się sprzeciwów, które czasami łączą się z zachowaniami pełnymi ryzyka. Trzeba zachęcać rodziców do utrzymywania dialogu, co może wystarczyć, aby pokonać trudności. W pewnych przypadkach pomocne może okazać się wsparcie psychologa, pod warunkiem, że jest pożądane i zaakceptowane.

Długodystansowe postępowanie medyczne powinno być zdefiniowane dla każdego przypadku osobno. Oczywiście centralna rola przypadnie pediatrze, ale niezbędne będą również regularne konsultacje u specjalistów. W zależności od rozwoju klinicznych objawów choroby potrzebne będzie zdanie fizjoterapeuty, kardiologa, okulisty, laryngologa, stomatologa lub/i gastroenterologa. Za każdym razem należy zwracać się do tych specjalistów, którzy są już uprzedzeni i doświadczeni w tym bardzo specyficznym typie patologii.

#### Kwestie etyczne

W rzadkich formach naczyniowych Zespołu Ehlersa-Danlosa rozpoznanie może być poparte analizą molekularną.

Badanie to wykonywane jest za zgodą rodziców i jest uzasadnione tylko pod warunkiem, że wypłyną z niego praktyczne wskazówki i korzyści dla dziecka. W sytuacji, gdy wiemy, że jeden z rodziców ma rozpoznanie (EDS, typ naczyniowy - przypis tłumacza), a dziecko przejawia symptomy, przeprowadzanie badania genetycznego jest dyskusyjne, ponieważ nie zmienia ono nic w sposobie opieki medycznej. Bardziej delikatna będzie sytuacja, gdy mamy do czynienia z dzieckiem asymptomatycznym, które ma rodzica z ustalonym rozpoznaniem, lub dziecka bez przodków dotkniętych chorobą, wykazującego symptomy budzące wahania pomiędzy typem klasycznym, a naczyniowym. W takich sytuacjach wybór postępowania medycznego i środków ostrożności dopuszcza argumenty za przeprowadzeniem badania molekularnego, ale trzeba się zdystansować i podjąć zwyczajowe środki ostrożności jak przy stawianiu diagnozy wstępnej. Otoczenie rodziców i dziecka pomocą psychologiczną jest niezbędnym warunkiem wstępnym. Konieczne jest poinformowanie dziecka w czasie, kiedy tylko jest ono w stanie zrozumieć. Pytanie dziecka o zgodę (na badania) winno być napisane w jasny sposób na formularzu przedłożonym do podpisania rodzicom. Należy zdawać sobie z tego sprawę zwłaszcza, gdy chodzi o nastolatka. To liczenie się ze zdaniem dziecka nie jest łatwe, kiedy pogląd rodziców jest rozbieżny. W sytuacjach tego typu można się natknąć na konflikt wartości pomiędzy najwyższymi zasadami etycznymi, które rządzą dziedziną zdrowia: zasadą czynienia dobra, zasadą nie czynienia zła i zasadą autonomii (badanego).

W rzeczywistości uwaga ta nie ogranicza się tylko do sytuacji, gdzie rozważana jest diagnostyka molekularna. Prosty fakt badania dziecka asymptomatycznego celem ustalenia rozpoznania potencjalnie groźnej dysplazji tkanki łącznej zobowiązuje do ustawienia w perspektywie wszystkie trzy zasady, które

właśnie wymieniliśmy.

Znajomość mutacji genetycznej pochodzącej z gatunku potencjalnie letalnych (śmiertelnych) stawia pytanie o dobro diagnostyki prenatalnej. Czy należy postanowić, że Zespół Ehlersa-Danlosa typu naczyniowego stanowi dolegliwość o szczególnej powadze, rozpoznanej jako nieuleczalna w momencie diagnozowania wg terminologii Kodeksu Zdrowia Publicznego? Komplikacje naczyniowe pojawiają się w wieku dorosłym, co zbliża tę patologię do dolegliwości

3. Opracowanie artykułów na temat:

### ZABURZENIA PRZEMIANY KOSTNEJ U CHORYCH NA WADY TKANKI ŁĄCZNEJ

Osteoporoza jest jednym z przejawów Zespołu Ehlersa-Danlosa, dlatego warto wiedzieć o niej więcej, niż zwyczajowo się podaje w informatorach medycznych i w prasie.

1. Czy rodzimy się ze skłonnością do osteoporozy?

Tak. Wiadomo, że parametry opisujące status kostny, takie jak: gęstość minerału kostnego, metaboliczny obrót kostny czy podatność na złamania, są determinowane genetycznie w ok. 50 - 90%. Geny, które mogą być odpowiedzialne za wszystkie wymienione cechy, to geny związane z masą kostną, prawdopodobnie działające niezależnie. Na dzień dzisiejszy wyniki dotychczasowych badań nad odkryciem zależności występowania osteoporozy od konkretnych genów są niejednoznaczne, zatem: "na najbliższe 10 lat określono kierunki rozwoju genetyki schorzeń kostnych. Będą one dotyczyły poszukiwania nowych genów zaangażowanych w budowę i zapewnienie wytrzymałości układowi kostnemu, dalszych badań dotychczas poznanych genów, wprowadzenia nowych metod badawczych i wdrożenia farmakogenetyki, leczenia uwzględniającego indywidualne uwarunkowania genetyczne pacjenta."

2. Czy mutacja genu odpowiedzialnego za produkcję wadliwego kolagenu wpływa na stan kości?

Jeszcze nie znamy jasnej i jednoznacznej odpowiedzi, jakkolwiek wiele na to wskazuje. Wiemy, że w kościach występuje prawie wyłącznie kolagen typu pierwszego, i stanowi aż 85-95% całej zawartości substancji organicznych kości. Prof. dr hab. n. med. E. J. Kucharz pisze w swoim artykule: "Istnieją uzasadnione przypuszczenia, że niektóre postaci choroby zwyrodnieniowej stawów i osteoporozy łączą się z zaburzeniami budowy kolagenu typu I. kości". W rodzinie dotkniętej Zespołem Ehlersa-Danlosa jest osoba z około 12 centymetrowym włókniakiem niekostniejącym kości udowej, co wykryto zupełnie przypadkowo. Zdaniem autorki tekstu, jest to wystarczające potwierdzenie tej tezy.

3. Jak to się dzieje, że rośniemy?

"Od urodzenia kości rosną na długość i szerokość. [...] W wieku ok. 16-18 lat przestajemy rosnać na wysokość, ale kości jeszcze powiększają swoją gęstość do ok. 30 roku życia. Osiągamy wtedy tzw. masę szczytową kości. Jest to największa masa szkieletu, jaką osiągamy w naszym życiu. Kości muszą stale dostosowywać się do zmieniających się warunków i przebudowywać swoją strukturę. Ale w jaki sposób można zmienić kształt twardej skały, jaką jest kość? Można ją rozpuścić i następnie wlać do nowej formy - aż zastygnie. To właśnie robią komórki kostne: jedne z nich &ndash; osteoklasty rozpuszczają kość,

inne &ndash; osteoblasty budują nową tkankę kostną. Przez całe nasze życie, w dzień i w nocy toczą się nieustannie dwa przeciwstawne procesy: niszczenia i równoczesnego budowania kości. Przebudowa tkanki kostnej jest harmonijnie kontrolowana w organizmie przez hormony docierające z krwią do komórek kości. Budowanie nowej kości następuje pod wpływem hormonów płciowych (kobiece-estrogeny; męskie-androgeny), hormonu wzrostu i kalcytoniny. Niszczenie kości stymulują hormony kory nadnercza (kortykosteroidy) i przytarczyc (parathormon)."

Równowaga pomiędzy procesami kościogubnymi, a kościotwórczymi kończy się po 35. roku życia. Potem słabnie tworzenie kości i zaczyna przeważać niszczenie. Wówczas w związku z przemianami hormonalnymi zaczynamy nieuchronnie tracić masę kostną (ubywa do 1 % masy rocznie).

4. Czy osteoporoza dotyczy tylko ludzi w starszym wieku ?

Tak powinno być, tymczasem, na podstawie kilkuletnich badań we wszystkich grupach wiekowych i środowiskowych specjaliści zajmujący się badaniem gęstości kości twierdzą, że aktualnie połowa przebadanej populacji dziecięcej ma niższą masę kostną niż powinna mieć w swoim wieku.

Na Konferencji Uzgodnieniowej w USA w roku 2001 Narodowych Instytutów Zdrowia ustalono następujące wnioski: "Niedobór wapnia nie wykryty w dzieciństwie prowadzi do nieodwracalnych deformacji kości i wejścia w stan osteoporozy bez nasilonej utraty masy kostnej już po ukończeniu 20 roku życia. Najbardziej odczuwalnym objawem niskiej masy kostnej u dzieci i młodzieży są pobolewania kości długich - głównie kończyn dolnych, szybkie męczenie się. Stan niskiej masy kostnej może jednak przebiegać bezobjawowo."

5. Czy pogląd, że jest to choroba bezobjawowa jest słuszny?

Choć choroba rozwija się bezobjawowo, to jednak w pewnym jej stadium zaawansowania pojawiają się bóle wynikające z zaburzeń współpracy nerwowo&ndash;mięśniowej w przesyłaniu bodźców, niewydolności mięśni, zmian strukturalnych w obrębie kręgosłupa (wady wrodzone, choroba zwyrodnieniowa). Powstająca wada postawy, polegająca na zwiększeniu krzywizn kręgosłupa: pogłębieniu kifozy piersiowej i lordozy szyjnej, wyzwala siły, które ją pogłębiają. Napięcie mięśni przykręgosłupowych ulega zwiększeniu, prowadząc do przeciążenia elementów czynnych i biernych w obrębie narządu ruchu. Przeciążenie staje się źródłem bodźców bólowych, a tym samym - doznań bólowych.

6. Jakie są konsekwencje rozwiniętej osteoporozy?

W przypadku osteoporozy ubytek kości jest znacznie większy od fizjologicznego, bo osiąga on 5% rocznie i więcej. Oznacza to, że kości mają taką samą wielkość, natomiast ich struktura wewnętrzna jest przerzedzona, kości stają się porowate w środku. Nierzadko pierwszym objawem osteoporozy jest dopiero złamanie. Wiadomo, że w 80% wytrzymałość kości zależy od zawartości minerałów. Niewielki ubytek minerałów może być jeszcze bezpieczny, ale przekroczenie pewnego poziomu prowadzi do złamania. Ten krytyczny poziom nazywamy progiem złamania. Dlaczego zatem chociaż wszyscy tracimy minerały, łamią się niektórzy? Przekroczenie progu zależy przede wszystkim od stanu wyjściowego &ndash; jakie kości mieliśmy przed chorobą. Jeżeli były to grube, zdrowe kości, czyli mieliśmy wysoką masę szczytową, to mamy duży zapas masy kostnej i nawet jej znaczna utrata nie doprowadzi do złamania. Przeciwnie, u osób z niską masą kości, (co jest uwarunkowane genetycznie) margines bezpieczeństwa jest bardzo mały. Nawet po niewielkim ubytku może dojść do złamania.

## 7. Jak dochodzi do rozwoju tej choroby?

Dzieje się tak, gdy w grę wchodzi zaburzenia przemiany kostnej.

- osteomalacja - mianem tym określa się zaburzenie mineralizacji kości, w którym wytwarzana przez osteoblasty tkanka kostna zawiera zbyt mało wapnia i fosforanów. Najczęstszą przyczyną jest niedobór witaminy D, wapnia i / lub fosforanów.

- osteoporoza - czyli zrzesotnienie kości, w którym zaburzona jest równowaga między procesami tworzenia i resorpcji kości, przy czym zwykle stwierdza się postępujący ubytek masy kostnej.

## 8. Czy sami możemy przyczynić się do rozwoju osteoporozy?

Tak, znamy już czynniki zwiększające ryzyko zachorowania na osteoporozę. Jako że Zespół Ehlersa-Danlosa należy do grupy schorzeń sprzężonych, na rozwój tej choroby mają przede wszystkim czynniki genetyczne (na które dziś jeszcze nie mamy żadnego wpływu) i czynniki związane ze stylem życia, do których należą:

- niedobór wapnia w diecie - oprócz wyboru pożywienia zawierającego zbyt mało wapnia, możemy doprowadzić do jego niedoboru poprzez niewłaściwe łączenie pokarmów zawierających wapń i żelazo oraz poprzez spożywanie niewłaściwych proporcji wapnia i magnezu zawartych w pożywieniu lub tabletkach

- zbyt małe nasłonecznienie organizmu (wit D3)\*,
- siedzący tryb życia i brak aktywności fizycznej,
- palenie papierosów
- picie dużej ilości kawy, alkoholu
- leki z grupy glikokortykosterydów

## 9. Czy jeszcze jakieś czynniki powodują rozwój tej choroby?

Tak, "osteoporoza może powstać w przebiegu innych chorób lub też być skutkiem ubocznego działania leków". Po pierwsze będzie się ona pojawiać przy schorzeniach gruczołów wydzielających hormony regulujące gospodarkę wapniową ustroju, to jest: przytarczyc i tarczycy. Różnego rodzaju mechanizmy powodują powstawanie osteoporozy u chorych w przebiegu: niewydolności nerek, schorzeń wątroby, zaburzeń przewodzenia pokarmowego, cukrzycy i reumatoidalnego zapalenia stawów. Wieloletnie podawanie leków steroidowych (Encorton, Prednisolon), jak to ma miejsce w leczeniu astmy, lub leków przeciwpadaczkowych może powodować osteoporozę."

Tymczasem, chociaż źródła podają, że jest to choroba dotycząca głównie kobiet po menopauzie albo, że wywołać ją może wieloletnie podawanie glikokortykosterydów, to jednak jest przypadek młodego mężczyzny w wieku 28 lat z diagnozą EDS, u którego badanie densytometryczne wykazało 58 % w jednym kręgu, a średnio 64% w czterech kręgach lędźwiowych kręgosłupa. Należy zaznaczyć, że chociaż był on leczony steroidami, to nie było to ani leczenie wieloletnie, ani wymienionymi preparatami. U wspomnianego, młodego mężczyzny rozwinęła się ona wskutek powstałej w szóstym roku życia alergii na światło słoneczne i pyłkowicę, co praktycznie wyeliminowało w jego życiu tak potrzebne wszystkim zabawy na podwórzu i kąpiele słoneczne (na plaży).

## 10. Jak leczyć osteoporozę?

W celu leczenia osteoporozy najpierw należy prawidłowymi metodami diagnostycznymi rozpoznać istnienie osteoporozy. Te prawidłowe metody to:

- densytometria - badanie gęstości kości (BMD). Jest to badanie nieinwazyjne i niebolesne, podobne do rentgenodiagnostyki. Densytometr wykorzystuje energię wiązki promieniowania jonizującego, przepuszczaną przez kość. Pochłanianie wiązki promieniowania jest proporcjonalne do gęstości badanej kości. Należy pamiętać o jednej uwadze: otóż do celów diagnostycznych badania winny być wykonywane zawsze na tym samym, stacjonarnym aparacie (przenośne aparaty mierzące gęstość kości przedramienia lub pięty są zbyt mało dokładne).

- badania krwi - Najważniejszym badaniem, które ocenia procesy tworzenia tkanki kostnej jest fosfataza alkaliczna (AP). Resorpcja tkanki kostnej może być oceniona poprzez badanie moczu na obecność hydroksyproliny lub wapnia oraz stężenie kwaśnej fosfatazy we krwi. Metabolizm kości można ocenić badając przede wszystkim hormony: parathormon (PTH), kalcytriol, kalcytoninę, hormon wzrostu (GH), estrogeny, androgeny i hormony tarczycy.

Kto dziś zajmuje się leczeniem osteoporozy - nie wiadomo, bo niedawno zdjęto ten obowiązek z ortopedów. Lekarz podstawowej opieki zdrowotnej nie dysponuje zaś określonymi funduszami i w ten sposób jedynym badaniem, jakie służy do postawienia diagnozy jest płatne przez pacjenta badanie densytometryczne.

Następnie należy zidentyfikować przyczynę powstania osteoporozy i ją usunąć lub zminimalizować. Niestety nie zawsze jest to możliwe...

## 11. Jakimi lekami leczy się tę chorobę?

Za pomocą leczenia farmakologicznego powstrzymać sam proces chorobowy. Dostępne dziś leki to: bisfosfoniany, SERM, kalcytonina, fluor

- BISFOSFONIANY stosowane są w osteoporozie od wielu lat. Preparaty te zmniejszają rozpuszczalność kości, utrudniając komórkom kostnym jej niszczenie. W ten sposób przewagę uzyskują komórki tworzące kość. Wykazano, że bisfosfoniany zmniejszają ryzyko złamania kręgosłupa o 48% oraz złamania szyjki kości udowej o 51%. Ponieważ preparaty te bardzo trudno wchłaniają się z przewodu pokarmowego, muszą być spożywane na czczo i popijane czystą, przegotowaną wodą. Przez okres 30 minut po spożyciu nie należy się kłaść, schylać się, ani siadać, by uniknąć drażniącego działania na przełyk. Leków tych nie powinny zażywać osoby z przewlekłymi schorzeniami żołądka. Najnowsze leki z tej grupy cechują się mniejszym ryzykiem działań ubocznych. Dostępne są już formy leków do przyjmowania raz w tygodniu, a w najbliższym czasie pojawią się formy dożylnie.

- SERM -selektywne modulatory receptorów estrogenowych. Jest to stosunkowo najnowsza grupa leków skutecznych w osteoporozie. W badaniach wykazano, że leki te nie tylko zmniejszają ryzyko złamania, ale również: wpływają korzystnie na układ sercowo - naczyniowy, zmniejszają ryzyko wylewów, a przede wszystkim redukują ryzyko nowotworów piersi. Dzięki temu zyskują coraz większą popularność.

- KALCYTONINA jest naturalnym hormonem występującym w organizmie człowieka. Do leczenia stosuje się współcześnie kalcytoniny łososiowe. Nie powodują one praktycznie znaczących powikłań. Można je podawać w postaci iniekcji, najskuteczniejszą formą jest podawanie kalcytoniny w postaci sprayu donosowego. Udowodniono, że podawanie kalcytoniny zmniejsza ryzyko złamania kręgosłupa o 40%. Nie wykazano wpływu kalcytoniny na złamanie szyjki kości udowej. Jedną z najważniejszych zalet

kalcytoniny jest jej działanie przeciwbólowe, co następuje poprzez: wzrost stężenia beta-endorfin, bezpośrednie działanie na receptory ośrodkowego układu nerwowego, wpływ na transport błonowy wapnia w neuronach. Działanie przeciwbólowe zależy również od działania przeciwzapalnego polegającego na zahamowaniu syntezy prostaglandyn oraz poprzez pośrednie działanie na stan naczyń i przebudowę kości.

- FLUOR-obecnie bardzo rzadko stosowany, jest jednym z najstarszych leków w leczeniu osteoporozy. Specyficznie odkłada się w kości zmniejszając jej rozpuszczalność i pobudzając tworzenie kości. Podając fluor można uzyskać bardzo duży wzrost gęstości mineralnej kości. Niestety jego wpływ na zmniejszenie ryzyka złamania jest niewielki. Możliwe jest jednak, że odpowiednie preparaty fluoru i niewielkie dawki mogą być skuteczne również w profilaktyce złamań.

12. Co dalej, jak powinno przebiegać leczenie?

- Należy odbudować, choć w części, utraconą masę kostną, czyli poprawić jej odporności na urazy utrzymując terapię farmakologiczną odpowiednio długo.

- Po czym oceniać okresowo skuteczność leczenia kości.

- Osteoporoza jest chorobą, której się nie da cofnąć, więc należy zapobiegać złamaniom kości do końca życia

13. Czy możemy przeciwdziałać rozwojowi osteoporozy, modyfikując swój sposób życia?

Tak, bardzo wielkie znaczenie ma dieta. Kiedy już wiemy, że osteoporoza weszła w nasz horyzont - ograniczmy spożywanie słodczy, alkoholu, który zaburza przemianę witaminy D w wątrobie, czarnej herbaty, kawy (bo ona przyspiesza menopauzę, zmniejsza wchłanianie wapnia z przewodu pokarmowego), napojów typu cola, zup w proszku, ponieważ są one źródłem fosforanów, które przyspieszają utratę wapnia z organizmu) oraz palenia tytoniu.

Jedzmy: zielone warzywa (pietruska, brokuły, kapusta, koperek, jarmuż), owoce (cytryna, czarna porzeczka, figi, morele, daktyle, rodzynki, suszone śliwki), nasiona roślin strączkowych (soja, fasola, bób, groch), orzechy (migdały, orzechy laskowe, włoskie i pistacjowe), nasiona (mak, słonecznik, sezam), produkty sojowe (mleko sojowe i serek sojowy tofu), produkty mleczne (chude mleko krowie i jego przetwory, białe i żółte sery), niektóre zboża (owies, jęczmień, proso) oraz pijmy twardą wodę i wodę mineralną - bo to są dobre źródła wapnia.

Do produktów zawierających witaminę D należą: mleko, masło, żółtka jaj, łosoś, sardynki, śledzie, makrele, oleje z halibuta i z wątroby dorsza.

14. Co jeszcze można zrobić by ustrzec się od rozwoju tej choroby?

Niezwykle istotne znaczenie w profilaktyce osteoporozy obok diety ma uprawianie ćwiczeń fizycznych. W przypadku osób z wadliwą tkanką łączną o dużym stopniu nasilenia muszą to być ćwiczenia w odciążeniu stawów. Warto pamiętać, że im silniejszy i sprawniejszy aparat mięśniowy, tym mniejsze obciążenie dla układu kostnego. Jednakże pamiętajmy, że ograniczenie ruchu spowodowane brakiem wysiłku fizycznego oznacza, że mięśnie nie są używane w dostatecznym stopniu. Brak ruchu powoduje zmniejszanie wytwarzania nowej, zdrowej tkanki kostnej. Zatem - słabsze mięśnie to słabsze kości. Rzadsze używanie mięśni powoduje zmniejszoną kontrolę ze strony układu nerwowego. Oznacza to, że odruchy nie są już takie szybkie jak być powinny. Wzrasta ryzyko potknięcia i upadku, wzrasta ryzyko

złamań. Poprawa siły i funkcji mięśni ma dobroczynny wpływ na kości. Ćwiczenia fizyczne wzmacniają mięśnie, a one z kolei, wzmacniają kości. Dzięki ćwiczeniom poprawia się również kontrola nerwowa mięśni, utrzymywanie równowagi, koordynacja ruchów, a więc zmniejsza się ryzyko upadku. Wszyscy, niezależnie od wieku, zmobilizujmy się i wzmocnijmy mięśnie. Przyniesie to znaczną korzyść. Ale uwaga!

Osoby z wiotkimi stawami powinny unikać jednostajnego ich obciążenia.

15. Co z naszymi dziećmi, czy będą chore na osteoporozę tak jak my?

Od najmłodszych lat możemy zapobiegać powstaniu osteoporozy poprzez :

- Stosowanie odpowiedniej diety, zawierającej produkty bogate w wapń i witaminę D3 (nabiał, ser żółty, ryby, żółtka jaj, przetwory zbożowe)
- Aktywność fizyczną, najlepiej bieganie lub spacer, czyli ruch powodujący nacisk na cały szkielet
- Niepalenie papierosów
- Unikanie nadmiernego spożycia alkoholu i kawy

Należy stosować się do powyższych zaleceń od najmłodszych lat, najlepiej do końca życia. Dziś, gdy profilaktyczne badania gęstości kości wykazują, że wiele dzieci nawet w wieku przedszkolnym ma obniżone wyniki (osteopenia), warto, by rodzice dzieci z rozpoznaniem lub podejrzeniem EDS-em trzymali rękę na pulsie i poddawali swe dzieci okresowym kontrolom densytometrycznym i zastosowali powyższe wskazówki.

Od autorki: artykuł ten jest opracowaniem innych artykułów, dostępnych pod linkami:

1. <http://www.osteoforum.org.pl/podloze.html>

Instytut "Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie, kierownik: prof. dr hab. med. Roman S. Lorenc

2. "Czy jesteś zdrowy -poradnik" autor: Dr Eberhard J. Wormer

3. <http://medigo.pl/artukul/document.php?id=1666&dalej=2>

4. <http://www.osteobus.wizytowka.pl>

5. [http://www.urodapolska.pl/kolagen\\_wiedza\\_naukowa\\_01.html](http://www.urodapolska.pl/kolagen_wiedza_naukowa_01.html)

#### 4. Tłumaczenie artykułu : Médicaments et aliments: comment éviter les interactions ?

##### LEKARSTWA I ŻYWNOSĆ - JAK UNIKNĄĆ INTERAKCJI?

Niektóre pokarmy mogą wywoływać efekty uboczne albo zmniejszyć skuteczność leczenia. Interakcje pomiędzy pokarmem a lekami są bardzo często podane w ulotce, skąd wypływa konieczność ich dokładnego czytania. Pożywienie może też zmieniać efekty przyjmowanych leków. Dlatego właśnie niektóre lekarstwa powinny być przyjmowane na czczo, a inne najlepiej podczas posiłku. Na przykład: zjedzenie tłuszczu, może utrudniać wchłanianie lekarstwa przez przewód pokarmowy. Inne przeciwnie, mogą wzmacniać działanie leków, tak jak sok z grejpfruta wzmacnia działanie leków przeznaczonych do zbijania cholesterolu, podczas gdy sok pomarańczowy nie ma na niego wpływu.

Spożywanie alkoholu równocześnie z lekami może wywołać gwałtowne reakcje z niektórymi lekami: (np.: antybiotyki i niektóre psychotropy). Aby zapobiec temu ryzyku, należy dokładnie czytać ulotkę załączoną do lekarstwa.

W przypadku leczenia przeciwcholesterolowego odradza się spożywanie soku z grejpfruta, który może znacząco podnieść wchłanianie tego leku do organizmu.

Generalnie rzecz biorąc, nie powinno się spożywać owoców cytrusowych (grejpfrut, cytryna, pomarańcza) z aspiryną lub innymi lekami przeciwzapalnymi, ponieważ mogą wywołać one refluksy kwasu żołądkowego (zgagę), a nawet stany zapalne żołądka.

Pokarmy bogate w witaminę K (brokuły, kapusta, szpinak, awokado, sałata, pietruszka, podroby), które powodują zmniejszenie skuteczności leczenia i powodują wysokie ryzyko zakrzepicy (trombozy), powinny być spożywane z drobiazgową dokładnością razem z doustnymi lekami przeciwzakrzepowymi.

W przypadku nadciśnienia powinna być wykluczona lukrecja.

Podobnie, odradza się spożywanie kofeiny (herbata, kawa, woda sodowa) podczas zażywania antybiotyków lub leków przeciw astmie.

Alkohol również powinien być wykluczony, ponieważ może znieść lub zwielokrotnić działanie leków.

Dobrze znanym przykładem jest wzmożenie efektów sedatywnych środków uspokajających przez alkohol. Konsekwencje tej konkretnej interakcji u osoby, która prowadzi samochód lub obsługuje jakąś maszynę, mogą być dramatyczne. Senność jako efekt uboczny jest obserwowana również przy zażywaniu tabletek przeciwbólowych, przeciwdepresyjnych i przeciwhistaminowych (przeciwalergicznym).

Spożycie alkoholu z innymi typami leków może powodować efekty toksyczne objawiające się poprzez uczucie osłabienia z uderzeniami gorąca, bólami głowy, zmęczenie i spadek ciśnienia tętniczego. Tymi lekami mogą być na przykład: antybiotyki lub leki przeciw cukrzycowe. Należy więc dokładnie przeczytać ulotkę, aby sprawdzić ewentualne interakcje przepisanego leku z alkoholem.

Źródło: INSERM. Alkohol. Jego wpływ na zdrowie. Ekspertyza kolektywna 2001, zamieszczona w Continentalnews.

#### 5. Tłumaczenie artykułu: LE SYNDROME D'&EHLERS-DANLOS ET LE PIED

## ZESPÓŁ EHLERSA-DANLOSA A STOPY

Tłumaczone z angielskiego przez Armand FUNARO (A.F.S.E.D),

Auteur : Mrs K. Hobson, Bsc. D. Pod

Adaptacja wersji francuskiej: Dr M.H. Boucand, Dr M.N. Gaveau, Mr Sparacca (podologue),

Dr Le Merrer, Prof Plauchu

Zespół Ehlersa - Danlosa jest genetyczną chorobą, który dotyczy tkankę łączną. U podstawy tej wady jest nieprawidłowość kolagenu, charakteryzująca się przez nieprawidłowości skórne. Charakterystyczne są nadmierna elastyczność skóry, stawów, częste wybroczyny krwawe (sińce). Zdarzają się często - podwichnięcia stawów, pochodzące z nadmiernej wiotkości.

### Generalne problemy stóp i ich pielęgnacja

Mogą one dotyczyć dzieci i dorosłych, dotkniętych się albo nie przez EDS. Tymczasem chorzy na zespół Ehlersa-Danlosa mają wzmożoną skłonność do problemów tego typu.

#### 1. Higiena życia

Najważniejsze dla pacjenta dotkniętego EDS-em jest stosowanie odpowiedniej higieny życia: noszenie odzieży ochronnej, przystosowanej do działalności zawodowej i sportowej. Ta higiena życia jest uzależniona od sytuacji każdego osobnika. W tym względzie informacje uzupełniające dotyczące innych członków rodziny mogą być pożyteczne. Rany skóry są bardzo częste w dzieciństwie i ich gojenie się może być trudne. Indywidualne cechy osobnicze są ogromnie różnorodne, ale często punkty zszycia mają skłonność rozdzierać się i plastry stérstrip (dostępne w Polskich aptekach), przyklepane między punktami zszycia mogą pomóc.

#### 2. Ortezy - wkładki do butów odlane lub konwencjonalne

Dla tych, którzy są dotknięci EDS-em, a zatem wiotkimi stawami, szczególna ostrożność jest niezbędna.

Bowiem mają oni skłonność do cierpienia na podwichnięcia, dyslokacje, mięśniowe nadciągnięcia, uszkodzenia więzadeł. Przyda się zrobić bilans bio-mechaniki stopy przez dyplomowanego lekarza podologa. Wielu pacjentów ma nadmierną pronację stopy z płaskostopiem. To może pochodzić od wielu przyczyn i bilans bio-mechaniki musiałby identyfikować właściwe powody dla każdej z osobna. Częste są bóle stóp.

Możliwa jest produkcja wkładek, które można wkładać i do buta wyjściowego i do sportowego, żeby poprawiać nieprawidłowości albo zniekształcenia stopy, oraz aby podpieierać sklepienie stopy i tym sposobem zmniejszać ból. Wkładka ma kształt odlewu stopy, więc zawiera cały niezbędny dodatek z materiałów piankowych lub silikonowych w miejscach punktów podparcia (odcisków).

Jednym ze sposobów by zrobić odlew stopy jest stworzenie gipsowego odcisku. Ten gips jest nazwany skorupą negatywną. Ta skorupa jest napełniona następnie gipsem i po wyschnięciu, zostaje forma stopy: odlew pozytywny. Następnie podgrzewa się materiały termoplastyczne i odlew stopy jest wykonany. Potem się starannie szlifuje pumeksem i wkładka jest realizowana na bazie tego odcisku termoplastycznego (przez podologa).

### 3. Buty i pobieranie miary

Podczas pierwszej konsultacji, trzeba pobrać miarę stopy dziecka. Ważne żeby skarpetki lub rajstopki były wystarczająco duże, ponieważ jeśli one są zbyt ciasne, mogą powodować nieprawidłowe położenie palców stopy.

Dobrze jest przestrzegać ważnych zasad:

- niski obcas : 2,5 w 3,5 cm
- buty sznurowane, żeby ograniczyć ruch stopy wewnątrz buta
- dużo miejsca żeby uniknąć tarcia palców stóp w bucie
- buty lekkie dla łatwego marszu
- buty ze skóry, żeby uniknąć pocenia się. Tymczasem adidas są doskonałe dla stóp, bowiem respektują wszystkie wymogi dobrego buta, których podeszwa jest amortyzująca i ze względu na kąt pod piętą

### 4. Higiena

Dobra higiena stopy jest niezbędna. Nadmierne pocenie się stóp (hyperhidroza) może odznaczać się nieprzyjemnym zapachem skóry, która obiera albo łuszczy się. Może ona mieć, zarówno, konsystencję podobną do kauczuku.

Leczenie:

- Higiena: Jest ona bardzo ważna. Trzeba myć stopy codziennie i suszyć je starannie, zwłaszcza pomiędzy palcami. Trzeba zmieniać skarpetki codziennie. Mieć minimum dwie pary butów żeby móc je zmieniać kolejno i suszyć.
- Buty: Skóra oddycha w przeciwieństwie do plastiku. Tenisówki mogą zaognić pocenie się stóp, jeśli są używane zbyt często. Zwarte buty ściskają palce u nogi i przeszkadzają potowi wyparowywać.
- Skarpetki: Naturalne włókna są najlepsze, pozwalające powietrzu z krążyć wokół nogi i stopy. Próbuje używać raczej bawełny i wełny, niż włókien syntetycznych (nylon..). Jeśli te sposoby są nieskuteczne, należy używać do przemywania płyn ściągający, na 70% alkoholu, albo z alkoholem kamforowym, (który suszy skórę) stosowany do nasączenia klinów międzypalcowych albo bezpośrednio na skórę, albo na kawałek bawełny lub chusteczkę do nosa.

### 5. Skóra sucha

Jeśli skóra jest sucha, trzeba używać nawilżających kremów. Na przykład: Neutrogena, skoncentrowana wazelina albo znany krem do rąk.

### 6. Stopa atlety albo grzybica

To jest rozmnażanie się grzybów, które można "złapać" w miejscach publicznych takich jak baseny. Chodzi zarówno o florę (grzyby) jak i bakterie istniejące na skórze. Jakiś uraz, zmiana warunków: temperatura na przykład, może rozpętać mnożenie się grzybów, co daje symptomy - skóra podrażniona, zaczerwieniona, z wysypką i łuszcząca się, połączone czasami z zapachem pleśni. Grzyby znajdują się głównie pomiędzy palcami u nogi.

Leczenie: Dobra higiena jest zasadnicza. Grzyby kochają ciepłe i wilgotne miejsca.

Leczenie przeciwgrzybicze: mogą być używane proszki, kremy i spraye, takie jak Daktarin, Fazol, Pévaryl... Grzyby są bardzo odporne. Trzeba więc kontynuować leczenie 6 do 8 tygodni po zniknięciu symptomów żeby uniknąć nadkażenia.

## 7. Brodawka podeszwowa

Spowodowana przez wirus Papowa. Łapie się go chodząc bosą w basenie albo w innych publicznych miejscach. Istnieje teoria, która głosi, że przedłużające się uszkodzenie skóry (gwóźdź w podeszwie buta na przykład - może uruchamiać wirusa, wchodzącego w skórę przez miniaturowe szczeliny.) System auto-obrony ciała położy kres wirusowi po długim czasie, choćby w pewnych przypadkach, proces trwał całe lata. Doradza się więc nie leczyć brodawek, chyba, że są one bolesne. Rada dermatologa jest cenna.

## 8. Paznokcie wrosnięty:

Chodzi o część paznokcia, który układa się w drzazgę na brzegu paznokcia i kto przebija na wylot skórę. To może stwarzać bolesne zapalenie i zakażoną ranę.

Przyczyny są różne :

- szerokie paznokcie, zaognione przez pocenie się stóp
- obcinając zbyt paznokcie zbyt krótko, albo w pozostawiając nierówne brzegi, przy wrywaniu ich palcami zamiast obcinania
- złe cięcie paznokcia
- rana, zbyt małe buty...

Rady: Należy obcinać paznokcie w linii prostej i na kwadratowo, (bez zaokrąglenia brzegów - przypis tłumacza). Polecana konsultacja u pedikiurzystki.

## 6. Artykuł ZADBAJMY O DŁONIE I STOPY

Skóra człowieka zdrowego ma różną grubość w zależności od miejsca występowania, jej grubość całkowita waha się od 1,5 do 5 mm. Naskórek na powiece człowieka zdrowego ma grubość ok. 0,1 mm, na dłoni ok. 1 mm, na stopie ok. 2mm.

W Zespole Ehlersa-Danlosa, skutek mutacji genu COL3A1 ([http://www.biolmol.am.poznan.pl/download/am/wyklad\\_5.pdf](http://www.biolmol.am.poznan.pl/download/am/wyklad_5.pdf)), chorzy mają cienką skórę. Co to znaczy dla chorego? Cienka skóra jest narażona na mikrozranienia właściwie zawsze i wszędzie. Skoro jest cienka, to znaczy, że dystans między komórkami czuciowymi, a powierzchnią skóry jest mniejszy niż normalnie. Naskórek, który u jednych ludzi jest umiarkowany, a u innych tworzy grubą, półprzezroczystą, dobrze widoczną powłokę, u nas prawie nie istnieje. Te wszystkie różnice stają się zauważalne i oczywiste dopiero wtedy, gdy w domu mamy kogoś, kto ma zdrową tkankę łączną, a my sami wiemy o swoim genetycznym defekcie.

## DŁONIE

Nasze ręce są często określane jako "stare" ponieważ jest na nich tysiące linii papilarnych więcej niż u innych ludzi. Mało jest takich momentów, by żyły na powierzchni dłoni nie wystawały poza jej obrys... co jest spowodowane zbyt luźną skórą. Chory nie potrafi zrobić wielu rzeczy wymagających silnego uścisku, które normalnie wykonuje zdrowy człowiek - ponieważ wywołuje to ból powierzchni skóry tak silny, że nie do zniesienia. Przy każdorazowej pracy w kuchni, na przykład podczas krojenia w dłoniach warzyw do zupy nasze ręce narażone są na wielokrotny kontakt z ostrzem noża, co po skończeniu obiadu daje nam "posiekane palce" (Posiekane palce mamy nawet od przeglądania papierów.) Przygotowanie obiadu łączy się także z ryzykiem poparzenia. Niezwykle łatwo do niego dochodzi. Właściwie to poważne poparzenie np.: tłuszczem z patelni jest o wiele mniej bolesne niż powierzchowne poparzenie wskutek dotyku gorącego garnka, przejechania ręką nad parującym garnkiem, czajnikiem, czy oblania wrzątkiem...

Podobnie źle wychodzą nasze dłonie na kontakcie z detergentami. Ponieważ warstwa martwych komórek jest zbyt cienka, więc nie stanowi dostatecznej ochrony przed chemikaliami. Nie zdarza się, by taki kontakt nie zakończył się licznymi pęknięciami naskórka, efektem poparzenia. Nawet źle wycelowany palec w przycisk kontaktu, który spowoduje wciśnięcie skóry pomiędzy niego a obudowę zakończy się zranieniem, mikrokrwawieniem (u dorosłego podskórnym, u dziecka powierzchniowym). Ponieważ nasza skóra źle się goi, to wszystkie opisane powyżej sytuacje kończą się KILKUDNIOWYM BÓLEM rąk. Skóra jest obrzęknięta, żywoczerwona, gorąca i bardzo bolesna. Chory musi aplikować sobie wielokrotnie grubą warstwę kremu do rąk, wyleczyć ręce. Ich stan poprawia się około trzeciej doby.

Ale nie tylko skóra rąk stanowi problem. Odkręcenie słoika nie jest niemożliwe tylko z tego powodu. Nasze słabe więzadła powodują, że mamy niezbyt silny uchwyt. Poza tym nasze ręce bywają obrzęknięte i zdrętwiałe po nocy - a to już pochodzi od kręgosłupa. Niewygodne miejsce do spania (zbyt twarde łóżko), zła pozycja w czasie snu mogą doprowadzić do przemieszczeń kręgów i nacisku na odpowiednie korzenie nerwowe. Drobne stawy rąk narażone na kontakt z zimną wodą reagują częstymi stanami zapalnymi (obrzęk zaczerwienienie, bolesność) jak podczas gorączki reumatycznej. No cóż, nigdy inaczej nie było i nie będzie...

## STOPY

Nasze stopy nie trzymają się w obrysie stopy zdrowej. Stopa wiotka rozkłada się jak wachlarz, ma zdecydowanie inną szerokość mierzoną bez obciążenia i po postawieniu, obciążeniu jej ciężarem ciała (np.: 23 cm w powietrzu i 26 cm na podłodze). Wiotka stopa wykazuje duże możliwości deformacji i zwyrodnień. W dzieciństwie "gołębi chód", potem haluksy, paluch koślawy, palec młoteczkowaty, osteofity na kościach śródstopia, ostrogi, płaskostopie poprzeczne i podłużne... (Artur Dziak "Chcę mieć zdrowe nogi") To problemy dotyczące wszystkich ludzi, ale u nas wszystkie te problemy mogą wystąpić już w młodym wieku i to naraz. Bardzo dużo zależy od... płci.

Jeśli masz EDS-a, lepiej żebyś był mężczyzną!!! No cóż, mężczyźni nie noszą butów na wysokim obcasie. Nie obowiązuje ich tak ściśle moda na linię obuwia, a dzięki temu nie są narażeni na noszenie butów,

których kształt urąga zdrowemu rozsądkowi. Powiedz osiemnasto-, dwudziestolatce, że nie może nosić modnego obuwia. Nie posłucha i wkładając szpilki z ostrym czubem na wysokim obcasie szybko złapie płaskostopie poprzeczne, doprowadzi do zapoczątkowania innego zwyrodnienia jakim są haluksy (albo do chronicznego zwicnięcia kostki).

Zbyt cienka skóra jest wytłumaczeniem problemu dlaczego latem żadne buty nam nie pasują. Od każdego obuwia włożonego na gołą stopę powstają dziesiątki bąbli. Nie można nosić butów na cienkiej podeszwie - bo urażają nas drobne kamyczki. Sezonowo modne obuwie z przezroczystego plastyku też nie dla nas. Dopiero kiedy się zna kogoś, kto takie buty nosi i nic się nie dzieje, wtedy przychodzi zastanowienie - to ze mną coś nie tak... Lato jest bardzo stresującą porą roku dla naszych hiperwrażliwych stóp. Właściwie najlepiej mają się stopy w tekstylnych adidasach, ale też w skarpetkach. Zimą musimy się troszczyć tylko o to, by nogi nam nie przemarzały. Obuwie nie może hamować krążenia, musi być stabilne.

Lekarz spondyliatra powiedział, że kręgozmyku (przemieszczenie kręgów na wysokości L4-L5) objawia się paleniem pod podeszwą obu stóp.

Kiedyś obuwie miało określoną tęgosc i można było sobie wybrać odpowiedni fason w odpowiedniej tęgosci. Dziś nie produkuje się butów o zróżnicowanej tęgosci. Dostać je - to jak wygrać główną wygraną na loterii. Nie jest zupełnie niemożliwe, ale wymaga bardzo wielu zachodów. Ludzie obciążeni Zespołem Marfana muszą szukać długich butów, my szerokich.

#### Wnioski:

- Ratujmy się! Potrzebujemy rękawic ochronnych. W domu powinniśmy mieć zawsze opakowanie rękawiczek chirurgicznych, które nam się przydadzą do prac wymagających czucia, jak na przykład mycie szkła, porcelany, oraz jedną dwie pary grubych rękawic przydatnych do sprzątania, obierania warzyw. Pamiętajmy o uzupełnianiu zapasu rękawic, by nie zdarzyła się nam sytuacja, gdzie bierzemy się do pracy pomimo ich braku. W domu musimy mieć także różne kremy do rąk. Dlaczego różne? Jedne z nich są wyprodukowane po to by leczyć mikrourazy, inne mają tylko zapewnić elastyczność skóry. Kiedy zapomnimy się i dojdzie do uszkodzenia skóry - na noc nasmarujemy je grubą warstwą dobrego, leczącego kremu i założymy bawełniane rękawiczki (by nie wetrzeć kremu w pościel). W ciągu dnia smarujemy ręce kremem po każdym umyciu, zmoczeniu. Nie narażajmy rąk na kontakt z zimną wodą, wystarczy, jeśli będzie ona letnia.

- Nauczmy się mierzyć stopy dzieci, by kupować im właściwe obuwie: Dziecko trzeba postawić na kartce papieru na jednej nodze i wówczas obrysować ołówkiem tę stópkę. Potem poprowadzić linię prostą między dwoma najodleglejszymi punktami i zmierzyć jej długość. Do otrzymanego rezultatu dodać centymetr. W praktyce dziecko musi przymierzyć but. But właściwie dobrany powinien mieć około centymetra luzu w palcach i, po przesunięciu stopy maksymalnie do przodu, powinniśmy móc wcisnąć swój palec pomiędzy piętę dziecka i zapiętek bucika, który chcemy kupić.

- Kupujmy buty tylko na grubej podeszwie, dostatecznie długie i szerokie, by nie doprowadzać do zazębiana się kości śródstopia i ich dalszych zmian zwyrodnieniowych. Nie dla nas ostre czuby, bowiem łatwo dojdzie do przemieszczenia palców, co w rezultacie utworzy haluksy. A więc kształt podeszwy sandałków (i nie tylko) powinien odpowiadać obrysowi stopy. Poszukajmy butów o miękko wyścielonej podeszwie. Latem - najlepiej o podeszwie wyprofilowanej. Obuwie dla nas musi być ze skóry, a przynajmniej musi mieć skórzaną, korkową lub tekstylną wyściółkę (aby uniknąć odparzania stóp). Obuwie zimowe nie może hamować krążenia, musi być dostatecznie dobrze ocieplone. Najlepiej by było w nim miejsce na wkładkę termoizolacyjną.

Stopa musi czuć się wygodnie jak w łóżeczku dlatego też but powinien być o centymetr dłuższy od długości stopy. Latem, niezbędna wolna przestrzeń pomiędzy czubkiem palców, a krawędzią sandałka pozwoli uniknąć urazów, a zimą umożliwi włożenie wełnianej skarpety... Poza tym jest niezbędna w przypadku skłonności do obrzęków nóg.

## 7. Opracowanie artykułów na temat bielactwa: tłumaczenie artykułu: Albinisme i skrót artykułu: Bielactwo

### BIELACTWO

Jak już wspomniano, w procesie organogenezy mutacja jednego genu pociąga za sobą inne możliwe mutacje. W rodzinach dotkniętych Zespołem Ehlersa-Danlosa, gdzie występują problemy skórne nie są więc dziwne cechy albinizmu. Albinizm nie jest chorobą występującą tylko u człowieka, ani nawet tylko u ssaków. Najogólniej mówiąc jest to choroba skóry i jej wytworów, a więc dotyczy ludzi, ssaków, ptaków, ryb, płazów i gadów.

#### Przyczyny choroby

Aktualnie, rozpoznano już wiele genów, które, kiedy są zmutowane, odpowiadają za różne formy albinizmu, ale ich czynności nie są jeszcze dobrze znane. Chodzi o geny P, MATP, OA -1, HPS -1 i CHS -1. Badania mutacji w tych genach mogą przyczynić się do zrozumienia ich funkcji.

#### Epidemiologia

Albinizm jest uniwersalną skłonnością o zasięgu światowym, wszystkie formy mieszane stanowią około 0,005 %, (1 przypadek dla 20.000 urodzeń).

Ta cyfra jest większa dla pewnych populacji, mianowicie afrykańskiej i południowo - amerykańskiej :

- 3,5 % u plemienia Kuna z Panamy
- 1/12 000 w USA u Afro - Amerykan
- 1/1000 w Nigrze, na Wyspie Aland.

#### Aspekt oftalmologiczny

Złe widzenie, stałe u albinosów, nie pochodzi tylko z nieobecności pigmentów, która przeszkadzałyby ukształtowaniu ciemni jak w normalnym oku. Histologia (nauka o budowie i czynnościach tkanek) pokazuje w oku osoby dotkniętej bielactwem nietypową siatkówkę, gdzie dołek środkowy siatkówki oka jest nienormalnie ubogi w czopki. Siatkówka jest tkanką nerwową. Szlachetne komórki czopki i pręciki znajdują się w kontakcie z nabłonkiem barwnikowym siatkówki. Podczas organogenezy nieobecność pigmentu zakłóca rozwój czopków. To jest przyczyną złej ostrości widzenia. Rozwój wzrokowego systemu nerwowego podczas fazy płodowej jest nienormalny, to powoduje nieprawidłowość skrzyżowania aksonów na poziomie skrzyżowania nerwów wzrokowych doprowadzając do nienormalnej projekcji obrazu w obu połówek siatkówki każdego oka. Ta nieprawidłowość często powoduje zezowanie stowarzyszone ze złym widzeniem dwuocznym. Wszystkie osoby dotknięte albinizmem przejawiają więcej albo mniej ważny oczopląs. Objawia się on w pierwszych miesiącach życia. Jego pojawienie się

proceedzi rodziców na konsultację do okulisty, który postawi diagnozę bielactwa. Pojawienie się oczopląsu u kilkumiesięcznego dziecka w pierwszym rzędzie powinno zrodzić podejrzenia o bielactwo, ponieważ jest ono przyczyną 25% przypadków oczopląsu sensorycznego i motorycznego. Albinizm byłby przyczyną 5 w 10 % złego widzenia na świecie.

Albinizm nie powinien być mieszany z leucyzmem (choroba charakteryzująca się niedoborem ciemniejszego pigmentu w skórze, we włosach i w piórach), który jest przeciwieństwem melanizmu (brunatne lub czarne zabarwienie skóry lub jej wytworów wynikające ze zwiększonej zawartości melaniny) ale, w przeciwieństwie w albinizmu, nie przynosi żadnego bezpośredniego problemu fizjologicznego (pośrednie następstwa, jak większe rzucanie się w oczy przyrodzie, zawsze mogą przyjść).

z artykułu lek. med. Małgorzaty Lech

[...] W dermatologii wyróżnia się dwa główne rodzaje bielactwa (albinizmu): wrodzone - uogólnione i częściowe - oraz nabyte. W tych schorzeniach ważne są czynniki dziedziczne.

### Bielactwo wrodzone uogólnione

Schorzenie to dziedziczy się w sposób dominujący nieregularny. Oznacza to, że do ujawnienia się choroby wystarczy odziedziczenie nieprawidłowego genu tylko od jednego z rodziców. Przekazanie tego genu dziecku nie zawsze jednak powoduje wystąpienie bielactwa. Oczywiście zmiany pojawiają się od urodzenia i utrzymują stale. W odróżnieniu od bielactwa całkowitego, w okolicach skóry pozbawionych barwnika nie stwierdza się obecności melanocytów bądź mają one jakieś nieprawidłowości w budowie morfologicznej.

### Bielactwo wrodzone częściowe

Bielactwo częściowe występuje w postaci odbarwień w obrębie skóry i włosów. Często układa się ono wzdłuż przebiegu nerwów. Najczęściej spotyka się je na linii środkowej czoła, przy czym odbarwienie może dotyczyć wtedy także włosów, brwi i rzęs. Właściwie nigdy zmiany nie pojawiają się na skórze dłoni i stóp. U osób cierpiących na tę chorobę występuje czasami różnobarwność tęczy.

Także w bielactwie częściowym wyróżnia się zespoły, w których zmianom skórnyom towarzyszyć mogą inne zaburzenia. Odmienne są sposoby ich dziedziczenia. Jednym z takich zespołów jest np. zespół Mendego, w którym plamom bielaczym towarzyszy głuchoniemota. Inny zespół bardzo rozległych zmian skórnych (skóra leopardzia) z głuchoniemotą występuje tylko u mężczyzn i to w kilku pokoleniach.

### Bielactwo nabyte

Występuje ono stosunkowo często, gdyż dotyka ono aż 1% ludzi na świecie. Przeważnie jest wywołane

przewlekłe postępującym rozpadem komórek barwnikowych skóry, z pozostawieniem białych odbarwionych plam.

Przyczyna rozwoju choroby nadal nie jest w pełni poznana. Niemalą rolę odgrywają czynniki genetyczne, gdyż w 30% przypadków bielactwo występuje rodzinnie. Uważa się, że pewną rolę w jego rozwoju odgrywają zjawiska autoimmunologiczne, które miałyby polegać na wytwarzaniu przeciwciał niszczących melanocyty. Istnieje także związek choroby z układem nerwowym, układ odbarwień bowiem ma nierzadko postać segmentarną, zgodną z kształtem obszaru skóry zaopatrywanego przez dany nerw. Stwierdzono również u niektórych chorych zmiany w nerwach obwodowych. Wreszcie u części pacjentów zmiany pojawiają się po wstrząsach psychicznych i nerwowych. U innych z kolei pierwsze ujawnienie się schorzenia następuje po mocnym działaniu promieni nadfioletowych albo po mechanicznym uszkodzeniu skóry.

Bielactwo nabyte może dotyczyć całego układu barwnikowego, tak więc odbarwienia pojawiają się: na włosach, błonach śluzowych, w uchu wewnętrznym, oku, ośrodkowym układzie nerwowym, czyli wszędzie tam, gdzie barwnik - melanina - występuje w warunkach normalnych. Plamy bielacze najczęściej umiejscawiają się na grzbietach rąk, twarzy, szyi, narządach płciowych. Zmiany wyglądu chorych, zależne od rozległości odbarwień i pierwotnej karnacji skóry, mają zwykle bardzo duży, ujemny wpływ na psychikę tych osób.

Odbarwione plamy są różnej wielkości i kształtu. Początkowo okrągłe, wielkości ziarna soczewicy, potem stopniowo powiększają się. W obrębie plam nie ma stanu zapalnego, zaczerwienienia, złuszczenia naskórka. Charakterystyczne jest występowanie przebarwień na obwodzie ognisk, tak jakby barwnik został tam przesunięty z części środkowej. Samo ognisko jest mlecznobiałe. Czasami w otoczeniu mieszków włosowych, w obrębie plamy bielaczej utrzymują się resztki barwnika, widoczne w postaci drobnych punkcików. Zwykle uważa się, że te punkciki mogą być w późniejszym czasie źródłem repigmentacji zmian. Włosy w obrębie ognisk także są pozbawione barwnika. Zdarza się, że ogniska odbarwień i przebarwień na ich obwodzie zajmują tak rozległe obszary, że czasami trudno ocenić, czy ogniska odbarwione nie są w istocie skórą zdrową, a choroba polega na istnieniu przebarwień. Odbarwienia mogą dotyczyć także błon śluzowych, oka (zwykle jako niewidoczne na zewnątrz zajęcie tęczówki lub siatkówki).

Bielactwu towarzyszą również inne schorzenia o prawdopodobnym podłożu autoimmunologicznym, jak np.: cukrzyca, anemia złośliwa, niektóre choroby tarczycy. Przebiega ono bez żadnych dolegliwości typu świąd, pieczenie. Choroba dotyczy zarówno dzieci, jak i osób dorosłych. W około połowie przypadków pierwsze jej objawy zauważane są przed 20. rokiem życia. Przebieg choroby jest przewlekły. Odbarwienia mogą pojawiać się nagle albo stopniowo. Szerzą się przez odśrodkowe powiększanie się ognisk albo przez tworzenie się nowych zmian. W skrajnych przypadkach może dojść do odbarwienia skóry całego ciała. Czasami plamy utrzymują się niezmiennie przez kilka lat, w części przypadków dochodzi do samoistnego ponownego zabarwienia plam bielacznych. Zwykle wiosną i latem zmiany są bardziej widoczne. Jest to spowodowane nasileniem się przebarwień na obwodzie pod wpływem promieniowania słonecznego. Jak leczyć bielactwo nabyte?

Nie ma dotychczas skutecznego leczenia bielactwa nabytego. Stosuje się różne terapie.

- Fotochemioterapia - najczęściej zalecana metoda (wykorzystywana też w leczeniu łuszczycy). Polega na naświetlaniu skóry promieniowaniem UV o odpowiedniej długości fal, po doustnym przyjęciu leku dodatkowo uwrażliwiającego skórę na to promieniowanie. Leczenie trwa wiele miesięcy, a korzystne wyniki uzyskuje się tylko w części przypadków. Poza tym stosowanie przewlekłe tych leków doustnych wymaga okresowych badań krwi monitorujących przede wszystkim czynność wątroby. Nierzadko uzyskuje się tylko częściową repigmentację, co nie zawsze daje zadowalający efekt kosmetyczny.

- Wyciąg z dziurawca - leczenie prowadzone może być tylko i wyłącznie pod kontrolą lekarza. U dzieci zaleca się stosowanie go doustnie i/lub zewnętrznie z ewentualnym naświetlaniem skóry promieniowaniem UV. Nieprawidłowe leczenie może spowodować poparzenia skóry. Niektórzy dermatolodzy stosują dodatkowo leki uspokajające.

Z najnowszych prób leczenia bielactwa wymienić można prowadzone w niektórych ośrodkach autoprzeszczepienia naskórkowe. Zabieg polega na przeszczepianiu cienkich płatków naskórkowych pacjenta z okolic skóry zdrowej na plamy bielactwa. Nie jest to także metoda dająca doskonałe wyniki, ale w części przypadków uzyskano repigmentację.

U chorych, u których próby ponownej pigmentacji były nieudane, a bielactwo stanowi ich duży defekt kosmetyczny, można pokusić się o całkowite pozabawienie pacjenta barwnika skóry - za pomocą środków farmakologicznych.

Jeżeli zmiany bielactwa są drobne, pozostaje jedynie maskowanie ich odpowiednim makijażem, np. kosmetykami firmy Makryon z serii Dermacolor Camouflage System.

Latem plamy bielactwa powinno się zabezpieczać preparatami całkowicie blokującymi wpływ promieniowania słonecznego (kremy z filtrami o wysokim wskaźniku ochrony), aby zapobiec ich oparzeniu.

### Pierwszy sygnał

Zdarza się, że bielactwo nabyte jest poprzedzone pojawieniem się jednego lub kilku znamion Suttona. Są to typowe, komórkowe znamiona barwnikowe, otoczone rąbkami odbarwionej skóry. Odbarwienie to zwykle szerzy się obwodowo, a znamię ulega spłaszczeniu albo nawet zanika. Odbarwione ognisko może pozostać albo ulec stopniowo samoistnej repigmentacji, aż do uzyskania zabarwienia skóry zdrowej.

U części osób jednocześnie z pojawieniem się znamion Suttona lub po jakimś czasie ujawnia się bielactwo nabyte. Znamiona te najczęściej występują u dzieci albo osób młodych. Zwykle też umiejscawiają się na tułowiu. Zanikanie barwnika jest spowodowane najprawdopodobniej procesami autoimmunologicznymi.

8. Opracowanie artykułów na temat omdleń: tłumaczenie artykułu Syncope i skróty artykułów dot. omdleń

### OMDLENIA

autorzy: S. Antonini Revaz, F. P. Sarasin et H. Stalder

### Wprowadzenie

Omdlenie jest określone jak utrata nagłej świadomości, przejściowa, z utratą napięcia posturalnego wraz ze spontanicznym powrotem do stanu normalnej świadomości. Ten objaw wynika z nagłego zmniejszenia albo zatrzymania na krótko przepływu krwi w mózgu. Omdlenie jest częstym problemem; szacuje się, że trzecia część ludności przechodzi je jeden raz w czasie swego życia, ale większość nie konsultuje tego u lekarza. To stanowi 1-3% wezwań karetki pogotowia. Większość omdleń ma łagodną etiologię, ale wynika z nich około 1/3 przypadków wtórnych traumatyzmów.

## Podejście kliniczne

Omdlenie jest symptomem, którego różnorodność diagnostyczna jest wielka. Możliwość wstępnej oceny różnych jednostek klinicznych zdolnych prowokować utratę świadomości zmienia się w zależności od instytucji (podstawowa opieka zdrowotna albo przychodnia specjalistyczna) i od wieku pacjenta. Zwłaszcza możliwość wstępnej oceny omdlenia arytmicznego lub odruchowego poprzez specyficzne testy jest wzmożona w przychodniach specjalistycznych. U ludzi w podeszłym wieku, możliwość omdlenia pochodzenia sercowego i pochodzenia wieloczynnikowego jest wzmożona. Praca lekarza klinicznego w podejściu do tego symptomu jest podwójna. Po pierwsze trzeba odróżnić omdlenie sercowe i omdlenie pochodzenia nie sercowego, których rokowania są radykalnie różne. Po drugie, trzeba ustalić pewną hierarchię powagi czynników, według której będą prowadzone badania. Te czynniki powagi to w rzeczy samej współistniejąca kardiopatia i wywiad lekarski dotyczący powtarzających się omdleń. Podczas gdy rokowanie omdleń pochodzenia nie sercowego albo niewyjaśnionego nie bardzo różni się od grupy kontrolnej, śmiertelność po omdleniu sercowego pochodzenia jest z około 25% w roku (13% - 25%). Rokowanie jest jednakże istotnie silnie połączony z powagą współistniejącej kardiopatii (załamanie wyrzutu lewej komory), chodzi o coś więcej niż samą tylko utratę świadomości.

## Omdlenia u dzieci i młodzieży

Omdlenia ortostatyczne (20% wszystkich omdleń) występują u dzieci przy nagłej zmianie pozycji z leżącej na stojącą. Tego rodzaju omdlenia częściej dotyczą osób szczupłych, wysokich, zwłaszcza w okresie dojrzewania. Omdlenia ortostatyczne przebiegają jako uczucie osłabienia z zawrotami głowy lub krótkotrwała utrata przytomności ze zblednięciem.

Patomechanizm tego typu omdlenia polega na tym, iż po zmianie pozycji ciała z leżącej na stojącą dochodzi do natychmiastowego obniżenia ciśnienia tętniczego w górnej części ciała, zwłaszcza w mózgu, co prowadzi do ostrego niedokrwienia i omdlenia. Samoistną hipotonię ortostatyczną można rozpoznać, jeżeli natychmiast po zmianie pozycji z leżącej na pionową ciśnienie skurczowe obniża się o 30 mmHg, a rozkurczowe o co najmniej 10 mmHg.

## Profilaktyka i leczenie omdleń u dzieci

Jeżeli postępowanie diagnostyczne pozwala jednoznacznie określić etiologię omdlenia stosujemy leczenie przyczynowe. Postępowanie doraźne polega na pozostawieniu dziecka w pozycji leżącej, najlepiej z uniesieniem kończyn dolnych do góry i zabezpieczeniem dobrej wentylacji pomieszczenia, gdzie przebywa.

Postępowanie profilaktyczne w przypadkach najczęściej występujących omdleń u dzieci - wazowagalnych i ortostatycznych - polega na unikaniu sytuacji powodujących ten stan, a zwłaszcza długotrwałego stania w bezruchu. Istotne znaczenie zapobiegawcze ma regularne przyjmowanie posiłków, zwiększona podaż płynów i soli mineralnych.

Dzieci, u których przed omdleniem występują objawy zwiastunowe, należy pouczyć, aby z chwilą ich wystąpienia zmieniały pozycję ciała na leżącą. Może pomagać energiczne przykurczenie kończyn dolnych lub ich skrzyżowanie.

Zabiegi powyższe zwiększają objętość wyrzutową serca, co poprawia przepływ mózgowy. Przyjęcie pozycji leżącej w chwili wystąpienia objawów zwiastunowych najczęściej zapobiega omdleniom. Farmakologiczne leczenie omdleń wazowagalnych i ortostatycznych u dzieci jest nadal dyskusyjne, gdyż mimo wielu prób nie uzyskano oczekiwanych efektów terapii.

Postępowanie zapobiegające omdleniom podczas napadu kaszlu u dzieci chorujących na astmę oskrzelową to właściwie leczenie choroby zasadniczej, zapobieganie stanom skurczowym oskrzeli.

## OMDLENIE JEST OBJAWEM PRZEMIJAJĄCYM, A NIE CHOROBA!!!

### Podejście ogólne

Omdlenie zazwyczaj bywa poprzedzona wrażeniem zawrotu głowy lub oszołomienia. Może mu towarzyszyć bladość skóry, nagłe odczucie zimna lub wystąpienie zimnego potu na całym ciele. Omdlenie jest zwykle skutkiem nagłego spadku ciśnienia krwi, np. wskutek szoku emocjonalnego lub może być wywołane nienormalnie obniżonym poziomem cukru we krwi. Sporadyczne wypadki omdlenia bez innych objawów towarzyszących rzadko stanowią podstawę do niepokoju, ale jeśli powtarzają się częściej lub towarzyszą im inne dodatkowe symptomy mogą być zwiastunem poważniejszego schorzenia - wtedy należy niezwłocznie zasięgnąć porady lekarza.

### Porady

Omdlenie występujące po podniesieniu się gwałtownie z pozycji siedzącej, leżącej lub pochylonej.

- przyczyna - hipotonia ortostatyczna - przejściowy spadek ciśnienia krwi (często skutek uboczny zażywania leków).

- co robić? - przyzwyczaj się do powolnego podnoszenia z pozycji siedzącej lub leżącej; jeśli jest ci słabo połóż się z uniesionymi nogami lub jeśli to niemożliwe, usiądź z głową schowaną pomiędzy kolanami.

### Omdlenie wazowagalne:

- przyczyna - długotrwałe trwanie w bezruchu (stanie, siedzenie)
- co robić? - poinformować chorego, co do prawdopodobieństwa powtórnego wystąpienia omdlenia
- nauczyć się rozpoznawać zbliżające się omdlenie (zapobieganie urazom)
- unikać nakłuwania żyły
- unikać odwodnienia, długotrwałego stania, przebywania w gorącym pomieszczeniu
- zmniejszyć lub odstawić leki rozszerzające naczynia
- zwiększyć zawartości soli i elektrolitów w diecie

### Omdlenia wystąpiło w czasie ciąży:

- przyczyna - omdlenia ciążowe - powodem jest obniżenie ciśnienia krwi jako wynik rozluźnienia mięśni otaczających naczynia krwionośne

- co robić? - unikaj długotrwałego stania, jeśli to niemożliwe, poruszaj stopami i nogami, wykonując nimi ćwiczenia poprawiające krążenie krwi; jeśli tylko poczujesz, że robi ci się słabo, usiądź, a jeśli już siedzisz - połóż się.

Omdlenia u osób leczonych z powodu nadciśnienia:

- przyczyna - spadek ciśnienia wywołany przyjmowaniem leków obniżających ciśnienie

- co robić? - zasięgnij porady lekarza prowadzącego, być może istnieje konieczność skorygowania dawki przyjmowanego leku

Omdlenia u osób chorych na cukrzycę, szczególnie, jeśli od ostatniego posiłku upłynął dość długi czas.

- przyczyna - niski poziom cukru we krwi ( w tym przypadku omdleniu mogą towarzyszyć: osłabienie, zawroty głowy, zaburzenia mowy, drżenie, mrowienie w rękach lub wargach oraz ból głowy).

- co robić? - noś przy sobie tabletki glukozy, kostki cukru lub cukierki i jedz je, kiedy poczujesz zbliżający się atak (mogą również pomóc słodkie napoje lub pokarm zawierający węglowodany i skrobię)  
- po kilku minutach samopoczucie powinno się poprawić. Jeśli takie omdlenia zdarzają się często, zasięgnij porady lekarza, który skoryguje dawkę przyjmowanych leków.

Omdlenie nastąpiło po długotrwałym przebywaniu na ostrym słońcu lub w dusznym, gorącym pomieszczeniu.

- przyczyna - omdlenie z powodu długotrwałego narażenia na działanie gorąca

- co robić? - postępowanie jak przy omdleniach ortostatycznych

Omdlenie z towarzyszącym drętwieniem lub mrowieniem w którejś części ciała, zaburzeniami widzenia, roztargnieniem, zaburzeniami mowy, utratą władzy w nogach lub rękach.

- przyczyna - przejściowe ostre niedokrwienie mózgu (chwilowa przerwa w dopływie krwi do mózgu, czasami związana ze zwężeniem tętnic szyjnych) lub udar mózgu (przerwanie dopływu krwi do mózgu na skutek blokady lub pęknięcia naczynia krwionośnego)

- co robić? - wezwać natychmiast pogotowie !

Omdlenie z poprzedzającym przyspieszeniem lub zwolnieniem akcji serca u osób cierpiących na choroby układu krążenia.

- przyczyna - zespół Adamsa - Stokesa (nagle zwolnienie akcji serca), takie ataki mogą być sygnałem ukrytych zaburzeń rytmu i akcji serca

- co robić? - zgłoś się do prowadzącego lekarza kardiologa - w razie wykrycia nieprawidłowości w pracy serca istnieje możliwość wszczęcia elektrycznego rozrusznika w celu zachowania jego normalnego rytmu

Omdlenie występujące po wstrząsie emocjonalnym.

- przyczyna - stres emocjonalny działa na tę część układu nerwowego, która kontroluje ciśnienie tętnicze krwi - jego nagły spadek prowadzi do omdlenia

- co robić? - postępowanie jak przy omdleniu ortostatycznym.

Omdlenia u osób powyżej 50 r.ż. z dolegliwościami kręgosłupa szyjnego, zwykle po nagłym odwróceniu głowy lub przy patrzeniu do góry.

- przyczyna - zeszywniające zapalenie stawów kręgosłupa szyjnego

- co robić? - zgłoś się do specjalisty reumatologa (niekiedy zalecane jest noszenie specjalnego kołnierza).

Omdlenie poprzedzone było krwistymi wymiotami lub oddaniem smolistego stolca.

- przyczyna - krwotok z przewodu pokarmowego (np. z pękniętego wrzodu żołądka)

- co robić? - wezwać natychmiast pogotowie !

Omdlenie będące następstwem paniki lub strachu.

- przyczyna - hiperwentylacja - w ataku paniki charakterystyczne jest zwiększenie ilości oddechów z następującym oziębieniem dłoni i stóp, przyspieszeniem akcji serca i bólem w klatce piersiowej

- co robić? - postępowanie jak w omdleniach ortostatycznych.

Pamiętaj ! Jeśli omdlenie nastąpiło u osoby po ciężkim urazie, krwotoku czy na skutek poważnego odwodnienia, jego przyczyną jest ogólnoustrojowe zjawisko zwane wstrząsem. Okryj nieprzytomnego i natychmiast wezwij pogotowie !

Data publikacji: 2008-02-05 lek. med. Dorota Wydro specjalista patomorfolog

Zakład Patomorfologii Szpitala Wolskiego w Warszawie

Od autorki: artykuł ten jest opracowaniem artykułów dostępnych pod linkami:

[http://74.125.77.132/search?q=cache:l1Y23NesP7wJ:premier-recours.hug-ge.ch/\\_library/strategies\\_recommandations/26-pdf.pdf+synopes+orthostatiques&hl=pl&ct=clnk&cd=1&gl=pl&lr=lang\\_fr|lang\\_pl](http://74.125.77.132/search?q=cache:l1Y23NesP7wJ:premier-recours.hug-ge.ch/_library/strategies_recommandations/26-pdf.pdf+synopes+orthostatiques&hl=pl&ct=clnk&cd=1&gl=pl&lr=lang_fr|lang_pl)

## 9. Artykuł od autorki

### MATKA - MATCE

Sporo porad dotyczących Zespołu Ehlersa-Danlosa zawarto już w poprzednich publikacjach, tym niemniej, ciśnie mi się na usta jeszcze kilka słów, które wynikają po pierwsze: z tego, że pamiętam siebie jako dziecko, nastolatkę i osobę dorosłą - ze wszystkimi osobistymi problemami zdrowotnymi i życiowymi, po drugie: z obserwacji matki wychowującej dziecko dotknięte tym zespołem i na koniec babci takiego dziecka:

- uważajcie na zasłabnięcia dziecka, wykluczcie konieczność dłuższego stania, ze względu na bardzo prawdopodobne omdlenia,
- unikajcie zbyt długiego marszu z dzieckiem, pamiętajcie o "wieszaniu się" małego dziecka na ręce dorosłego, o potrzebie ciągnięcia go - gdy droga za daleka (dziecko nie ma siły, doznaje b. bolesnej kolki),
- stosunkowo wcześniej - kiedy dziecko samo zauważy, że jest słabsze od innych - wytłumaczcie mu w prostych słowach na czym polega ta różnica (przy okazji będzie to uzasadnienie dla stałych ćwiczeń),
- dodawajcie odwagi, by dziecko nie bało się próbować różnych aktywności fizycznych,
- stale podnoście jego samoocenę i nastrój, by nie dopuścić do rozwoju depresji,
- konieczna jest stała opieka lekarza ds. rehabilitacji i ew. ortopedy dziecięcego, oraz wszechstronna rehabilitacja (gimnastyka korekcyjna, PNF, hippoterapia, basen), aby nie doszło do trwałych deformacji kośćca i by wzmocnić masę mięśniową,
- koniecznie, systematycznie kontrolujcie gęstość kości dziecka już od wieku przedszkolnego,
- do dentysty zgłaszajcie się najlepiej z biuletynem, w którym jest artykuł "Informacje dla dentysty", ponieważ budowa zębów dziecka może daleko odbiegać od normy i mogłoby dojść do utraty zębów,
- wyszukujcie niestrudzenie takich form aktywności, które przyniosą dziecku radość życia, poczucie spełnienia i nie będą stanowić zagrożenia dla jego zdrowia,
- kształtujcie u dziecka postawę otwartą, by umiało powiedzieć co czuje, co mu dolega (to jest trudne u dzieci z chorobą wrodzoną, bo dziecko nie wie jaki jest standart),
- ale: uważajcie na bardzo łatwy rozwój hipochondrii, odwracajcie uwagę dziecka od własnego samopoczucia zawsze wtedy, gdy nie ma zagrożenia,
- nie należy wmawiać dziecku, że nie czuje bólu, bo ono go czuje(!) - stworzy to zagrożenie dla jego psychiki,

- pilnujcie, by dziecko uczestniczyło w lekcjach WF, niech zwolnienia z ćwiczeń będą sporadyczne i wywołane konkretną sytuacją, a nie stałe (i mówię to mimo osobistych bojów z koniecznością uczestniczenia w lekcjach WF),
- ze względu na wiotkość stawów, niezbędne są wysokie buciki profilaktyczne, które usztywnią kostkę - i mówię to pomimo sprzeczności opinii lekarskich czy ortezy są pożyteczne, czy szkodliwe,
- najgorszym pomysłem wydaje mi się sięganie po leki przeciwbólowe dla dziecka - wystarczy umiejętnie odwrócić jego uwagę; nie jest to potrzebne, ponieważ dziecko musi nauczyć się żyć ze swoim bólem.

#### BIBLIOGRAFIA:

<http://fr.wikipedia.org/wiki/Albinos>

<http://www.resmedica.pl/zdart80012.html>

[http://74.125.77.132/search?q=cache:l1Y23NesP7wJ:premier-recours.hugge.ch/\\_library/strategies\\_recommandations/26-pdf.pdf+syncopes+orthostatiques&hl=pl&ct=clnk&cd=1&gl=pl&lr=lang\\_fr|lang\\_pl](http://74.125.77.132/search?q=cache:l1Y23NesP7wJ:premier-recours.hugge.ch/_library/strategies_recommandations/26-pdf.pdf+syncopes+orthostatiques&hl=pl&ct=clnk&cd=1&gl=pl&lr=lang_fr|lang_pl)

[http://alergia.home.pl/lekarze/archiwum/04\\_01/2004\\_0107.htm](http://alergia.home.pl/lekarze/archiwum/04_01/2004_0107.htm)

{moscomment}