

Diagnostyka niskorosłości

Opracowanie: dr hab. n. med. Joanna Oświęcimska

Katedra i Klinika Pediatrii w Zabrze Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Niskorosłość u dziecka zwykle rozpoznaje się podczas powszechnych badań przesiewowych. Z tego względu bardzo ważne jest terminowe i regularne zgłaszanie się z dzieckiem na cykliczne tzw. badania „bilansowe” i dokładne odnotowanie daty pomiaru oraz stwierdzonej wysokości i masy ciała.

Wstępne ustalenie możliwych przyczyn niskiego wzrostu dziecka należy do opiekującego się nim pediatry, który powinien prześledzić dostępne dane dotyczące wzrostu dziecka oraz przebiegu wzrastania i dojrzewania jego rodziców, rodzeństwa, i innych krewnych pierwszego stopnia oraz nanieść je na siatkę centylową. Należy również uwzględnić przebieg ciąży, porodu oraz urodzeniową masę ciała. Po zbadaniu dziecka, lekarz zaleci podstawowe testy laboratoryjne służące wykluczeniu przewlekłych chorób, które mogą wpływać na tempo wzrostu. Dokładne badanie fizykalne pozwala na ukierunkowanie dalszej diagnostyki również w kierunku zaburzeń kostno-chrzęstnych i genetycznie uwarunkowanych zespołów przebiegających z niskorosłością.

Zazwyczaj dzieci niskorosłe kierowane są na konsultację endokrynologiczną. Zgłaszając się do endokrynologa powinniśmy mieć ze sobą Książeczkę Zdrowia Dziecka z wpisanymi wynikami badań bilansowych (w przypadku dzieci starszych również Kartę Zdrowia Ucznia). Jeśli rodzice posiadają własne pomiary dziecka wykonywane w warunkach domowych konieczna jest dokładna data pomiaru. Niezbędne są informacje dotyczące wzrostu obojga rodziców, rodzeństwa i dalszej rodziny oraz przebiegu dojrzewania u rodziców (wiek wystąpienia pierwszej miesiączki u matki i wiek, do którego rósł ojciec dziecka). Gabinety endokrynologiczne wyposażone są w dokładny przyrząd

do pomiaru wysokości ciała z dokładnością do 1 mm (stadiometr).

Wstępna diagnostyka endokrynologiczna obejmuje, oprócz dokładnego badania fizykalnego i wykreślenia krzywej wzrostu, wykluczenie innych chorób mogących zaburzać proces wzrastania, w tym niedoczynności tarczycy poprzez oznaczenie stężeń TSH i fT4 oraz określenie tzw. wieku kostnego dziecka na podstawie zdjęcia rentgenowskiego dłoni i nadgarstka ręki niedominującej. Należy wspomnieć, że w każdej niskorosłości u dziewczynki należy rozpatrywać możliwość wystąpienia zespołu Turnera. Zazwyczaj zaleca się co najmniej 6-miesięczną obserwację w poradni endokrynologicznej pozwalającą na określenie szybkości (tempa) wzrastania i odniesienia jej do norm dla wieku i płci.

Kolejny etap diagnostyki, po wykluczeniu innych przyczyn, obejmuje badania hormonalne w kierunku oceny funkcji osi hormonu wzrostu, w tym najczęściej występującego niedoboru hormonu wzrostu (somatotropinowej niedoczynności przysadki). Testy te, wykonywane w warunkach szpitalnych polegają na kilkukrotnym oznaczeniu stężenia hormonu wzrostu we krwi podczas snu (bodziec fizjologiczny) oraz po podaniu leków pobudzających jego wydzielanie – są to tzw. testy stymulacyjne. Ponadto we krwi oznacza się inny hormon odpowiadający za wzrastanie – insulinopodobny czynnik wzrostowy 1 (IGF-1).

Po wykluczeniu niedoboru hormonu wzrostu, wykonywany jest tzw. test generacji somatomedyn. Polega on na podawaniu hormonu wzrostu przez cztery do pięciu dni i sprawdzeniu odpowiedzi hormonalnej poprzez oznaczanie stężeń IGF-1 w surowicy krwi oraz inne niezbędne dla oceny funkcji osi hormonu wzrostu badania. Uzupełnieniem diagnostyki hormonalnej jest badanie rezonansu magnetycznego przysadki, które pozwala na uzyskanie dokładnego obrazu tego gruczołu i ewentualnych nieprawidłowości w jego budowie oraz wykluczenie procesu rozrostowego. W dalszej kolejności, dla uzupełnienia

diagnostyki, wykonuje się również badania genetyczne.

Na podstawie przeprowadzonych badań można ustalić, czy istnieją wskazania do leczenia preparatem rekombinowanego ludzkiego hormonu wzrostu lub rekombinowanego ludzkiego insulinopodobnego czynnika wzrostu-1.

Wstępne badania diagnostyczne można przeprowadzić na szczeblu lekarza pediatry w rejonie, następnie w poradni endokrynologicznej natomiast szczegółową diagnostykę i leczenie niskorosłości prowadzą wytypowane jednostki referencyjne (patrz wykaz jednostek).

Należy pamiętać, aby diagnostykę i leczenie niskorosłości rozpocząć odpowiednio wcześniej. Istnieje wtedy duże prawdopodobieństwo osiągnięcia, po wieloletnim leczeniu, prawidłowej wysokości ciała. Opóźnienie diagnostyki i/lub leczenia jest nieodwracalne- proces wzrastania kończy się wraz z zakończeniem dojrzewania i nie jest już możliwe skuteczne leczenie.

Opracowanie: dr hab. n. med. Joanna Oświęcimska
Katedra i Klinika Pediatrii w Zabrze Śląski Uniwersytet
Medyczny w Katowicach