

Najczęściej zadawane pytania

Pytanie 1

U mojego trzyletniego syna dwa lata temu zdiagnozowano przewlekłą chorobę nerek III stopnia (obie nerki), w związku z chorobą stwierdzono także niskorosłość dziecka, która utrzymuje się przez cały czas poniżej trzeciego centyla. Niedawno dowiedziałem się od lekarza, iż w chorobie nerek niskorosłość to duży problem i należy wprowadzić leczenie hormonem wzrostu. Jakie są wymagania aby dziecko zostało objęte programem terapii hormonem wzrostu? Czy jest on w całości refundowany? Jakie są ośrodki na terenie Polski zajmujące się tym leczeniem, gdyż od lekarza dowiedzieliśmy się, że taka możliwość jest tylko w Warszawie (my mieszkamy w okolicach Zielonej Góry)? Z poważaniem. R. K.

Zgodnie z programami terapeutycznymi NFZ istnieje możliwość leczenia dzieci z przewlekłą niewydolnością nerek (PNN) i niskorosłością ludzkim rekombinowanym hormonem wzrostu. Istotne czy Pana syn ma przewlekłą chorobę nerek czy przewlekłą chorobę nerek przebiegającą z ich niewydolnością (PNN)- w tym przypadku może być kwalifikowany do leczenia. Na to pytanie musi odpowiedzieć prowadzący lekarz – nefrolog. W przypadku Zielonej Góry referencyjne ośrodki nefrologiczne znajdują się w Poznaniu i Wrocławiu. Kwalifikacja do leczenia GH dzieci z PNN odbywa się przez Zespół Koordynacyjny do spraw Leczenia Hormonem Wzrostu a ośrodkiem referencyjnym jest Klinika Nefrologii WUM w Warszawie. Możliwa jest oczywiście również inna współistniejąca choroba (oprócz choroby nerek) czy zespół przebiegający z niskorosłością. W tym przypadku dziecko wymaga dokładnej specjalistycznej diagnostyki pediatrycznej dla ostatecznego ustalenia przyczyny niskorosłości

Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki

Pytanie 2

Witam serdecznie. Mam od pediatry skierowanie do poradni endokrynologicznej w Ligocie dla syna wiek 5 lat i córki 12 lat z diagnozą niskorosłość. Mam jedno pytanie czy wiek córki 12 lat nie dyskwalifikuje jej do leczenia jeśli by do takiego została zakwalifikowana?

W przypadku dzieci zakwalifikowanych do leczenia hormonem wzrostu leczenie prowadzi się do momentu spełnienia tak zwanych kryteriów zakończenia leczenia to jest: osiągnięcia wzrostu prawidłowego i/lub zakończenia procesu wzrastania. O zakończeniu wzrastania decyduje nie wiek kalendarzowy ale wiek biologiczny a więc wiek kostny i osiągnięcie odpowiedniego stopnia dojrzewania. W przypadku córki odpowiedzi na Państwa pytanie udzieli lekarz endokrynolog podczas wizyty ale z uwagi na wiek radzę nie czekać.

Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki

Pytanie 3

Jestem osobą niskorosłą, nigdy nie diagnozowaną, wzrost 143 cm. Mąż niskorosły 164 cm. Jestem matką dwójki dzieci (syn 13 l – 147 cm, córka 9 l – 123 cm). Badani pod kątem niskorosłości Syn – poziom IgA i IgG nie stwierdzono nieprawidłowości. Przebadany na gastroenterologii w kierunku choroby trzewnej, przebadany na immunologii w kierunku niedoboru wzrostu wszystkie badania w porządku. Stwierdzona hipowitaminoza D wiek kostny opóźniony. Czy mogę skorzystać z badań genetycznych, jak mam pomóc moim dzieciom? Ile kosztuje hormon wzrostu? Nie chce by cierpiały jak ja, mam posturę małej dziewczynki, a stopy 9 latki.

W przypadku Państwa dziecka należy odpowiedzieć na podstawowe pytanie – czy niskorosłość jest tak zwana rodzinna idiopatyczna czy jest wywołana jakimś schorzeniem. 3% ludzi zdrowych ma wysokość ciała poniżej 3 centyla, a dzieci rodziców niskiego wzrostu są na ogół niskie. Istnieje możliwość leczenia dziecka w takim przypadku na własny koszt.

Z użyciem ludzkiego rekombinowanego hormonu wzrostu. Leczenie powinien prowadzić doświadczony lekarz endokrynolog zgodnie z programem i monitorować jego skutki. Koszt leczenia zależy od stosowanej dawki leku i masy ciała pacjenta oraz od czasu leczenia – jest ono z reguły wieloletnie – do zakończenia procesu dojrzewania i wzrastania. Co do badań – to jak rozumiem u dziecka wykluczono celiakię. Nie wiem o jakie badania immunologiczne chodziło ponieważ zaburzenia immunologiczne rzadko przebiegają z zaburzeniami wzrastania. Niedobór witaminy D3 jest dość powszechny w populacji dzieci w Polsce i dotyczy 40-60% – czy chodzi o czysty niedobór witaminy D czy raczej o schorzenia układu kostno-szkieletowego, przebiegające z niskorosłością. Nie wiem również o jakie badania genetyczne Pani chodzi. Badań genetycznych jest bardzo wiele i wykonujemy je dla potwierdzenia lub wykluczenia konkretnego schorzenia, które podejrzewamy u danego pacjenta na podstawie jego wyglądu, współistniejących chorób i badań dodatkowych. Opóźnienie wieku kostnego jest częste i zależy on nie od wieku metrykalnego a od wieku biologicznego i stopnia dojrzewania – pytanie jak duże w stosunku do wieku metrykalnego jest opóźnienie wieku kostnego.

Jeśli syn ma dokładnie 13 lat i wysokość ciała dokładnie 147 cm. to nie spełnia kryteriów niskorosłości – jest pomiędzy 3 a 10 centylem. W przypadku córki – jeśli ma dokładnie 9 lat i dokładnie 123 cm.- jest nieznacznie poniżej 3 centyla.

Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki

Pytanie 4

Witam serdecznie, jestem mamą 5 – letniego chłopca, urodzonego z hipotrofią wewnątrzmaciczną, z ciąży trojacznej, który jest poniżej 3 centyla siatki wzrostowej. Endokrynolog z CZD w Międzylesiu zarekomendował nam leczenie hormonem wzrostu. Z uwagi na nie spełnianie przez syna kryteriów uprawniających do

refundacji leczenia hormonem wzrostu, chciałabym wystąpić do Ministerstwa Zdrowia z wnioskiem o refundację. Zastanawiam się, czy mam jakiekolwiek szanse na pozytywne rozpatrzenie mojego wniosku. Przypadkiem trafiłam na informację (na stronie niskoroslosc.pl), że trwają starania dotyczące refundacji leczenia hormonem wzrostu u dzieci urodzonych z hipotrofią. Chciałabym się dowiedzieć czy i kiedy realna jest refundacja takiego leczenia? Czy ja jako matka dziecka z hipotrofią mogłabym indywidualnie włączyć się w akcję, której celem byłoby doprowadzenie do refundacji leczenia hormonem wzrostu. Będę bardzo wdzięczna za odpowiedź.

Szanowna Pani. Leczenie ludzki rekombinowanym hormonem wzrostu jest refundowane w większości krajów Unii Europejskiej u dzieci urodzonych z hipotrofią wewnątrzmaciczną spełniających 2 kryteria. Długość i/lub masa ciała urodzeniowa musi być poniżej 2(2,5) odchyłeń standardowych (- 2- 2,5 SD) w stosunku do czasu trwania ciąży (w stosunku do wieku ciążowego) oraz do wieku 4 lat nie występuje tak zwane zjawisko doganiania- czyli wysokość ciała jest nadal poniżej 2 odchyłeń standardowych w stosunku do wysokości ciała wynikającej z tak zwanej predykcji- czyli wysokości ciała rodziców. Od wielu lat czynimy stosowne starania aby dzieci w Polsce mogły korzystać z takiego leczenia- nie chodzi tu tylko o wysokość ciała ale o przyszłe zagrożenie takich dzieci wieloma chorobami tzw. cywilizacyjnymi.

Zgodnie z aktualnie obowiązującymi w Polsce przepisami firma farmaceutyczna będąca producentem leku musi uzyskać (po opłaceniu) pozytywną rekomendację Agencji Oceny Technologii Medycznych co do zasadności takiego leczenia a następnie muszą znaleźć się w budżecie NFZ środki na jego finansowanie. Działania takie trwają. Środowiska społeczne a zwłaszcza grupy pacjentów czy rodziców oraz ich stowarzyszenia mają znaczący wpływ na postępowanie NFZ i Ministerstwa Zdrowia- dzięki działaniu, staraniom i determinacji rodziców udało się w ostatnich latach wprowadzić w Polsce refundacje leczenia ludzkim rekombinowanym hormonem wzrostu dla niskorosłych dziewcząt z zespołem Turnera i dzieci z zespołem Prader -

Willi.

Zachęcam do działania- najlepiej przez założenie stowarzyszenia. Natomiast indywidualnie nie ma Pani szans na uzyskanie indywidualnej refundacji dla dziecka, póki schorzenie nie będzie objęte programem refundacyjnym. Jak rozumiem u dziecka testami wykonanymi w trakcie hospitalizacji nie potwierdzono niedoboru GH. To jest odrębne wskazanie i ono jest refundowane przez NFZ(somatotropinowa niedoczynność przysadki).

Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki

Pytanie 5

Witam, mam pytanie od zerówki zauważyłam u córki że nie rośnie, ciuchy które nosi nie wyrasta z nich, sweterek potrafi mieć nawet 5 lat. Obecnie ma 10 lat i 122 wzrostu, jest najmniejsza w klasie, również sama zauważyła, że od pierwszaka jest mniejsza. Od zerówki jest objęta specjalistą endokrynologiem, tarczyca została wykluczona lecz do tej pory nie mam diagnozy. Na okrętkę wracam do tego samego czyli powtarzam morfologię, usg jamy brzusznej i rtg nadgarstka, którym wyszło 2 lata do tyłu wieku kostnego. Martwię się, gdyż nie wiem co zrobić aby w szybszym czasie dowiedzieć się jaka jest przyczyna braku wzrostu u córki. Co ja mogę jeszcze w tej sytuacji zrobić, jakie powinna córka jeszcze przejść badania. Z góry dziękuję za odpowiedź.

Szanowna Pani. Przyczyna niskorosłości może być wiele chorób i zespołów . Mamy również niskorosłość rodzinną, idiopatyczną- 3% zdrowych ludzi ma wysokość ciała poniżej 3 centyla- taki jest normalny rozkład cechy jaką jest wysokość ciała w populacji. Zatem w każdej klasie zawsze będzie jakieś najniższe dziecko, a 1/30 będzie miało wzrost poniżej 3 centyla.

Problemem jest na podstawie przebiegu krzywej wzrastania i badań wyszukanie tych dzieci , które wymagają diagnostyki i

postawienie odpowiedniego rozpoznania.

W przypadku niskorosłości najczęstszym wskazaniem do leczenia ludzkim rekombinowanym hormonem wzrostu jest jego niedobór (somatotropinowa niedoczynność przysadki) co wymaga potwierdzenia w trzech testach przeprowadzonych w warunkach szpitalnych niedoboru hormonu wzrostu i wykluczenia innych schorzeń powodujących niskorosłość. W Polsce jest aktualnie 20 ośrodków zajmujących się diagnostyką i leczeniem dzieci z niskorosłością. W Pani przypadku jeśli córka ma dokładnie 10 lat i wysokość ciała 122 cm jest wyraźnie poniżej 3 centyla i wymaga szczegółowej diagnostyki.

Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki

Pytanie 6

Na wstępie w najkrótszy sposób przedstawię historię mego dziecka. Dziecko urodzone w 39 tyg. ciąży, waga 2400g. Długość 48 cm w drugiej dobie życia wysłuchano szmer nad sercem.

zdiagnozowana wada vsd, asd ii – operacja w drugim miesiącu życia. Dalszy przebieg bez powikłań. Pomiary wzrostu na siatce od początku oscyływały na poziomie 3 lub poniżej centyla. W wywiadzie AZS w 6 roku życia stwierdzono u córki łuszcycę, badania wykonane podczas pobytu w szpitalu wykazały podwyższone TSH 6.350 powt. bad. wykonane po 3 miesiącach TSH 6.330 w czerwcu drugi raz odwiedziliśmy endokrynologa; bad. usg tarczycy w normie, rtg nadgarstka wiek 5.5 l, badania krwi ok. – kontrola za pół roku. Wzrost córki w dniu badania 116 – 7 lat i 7 miesięcy, waga 18.5. Dzisiejszy pomiar wzrostu 117,0. Moje pytanie dotyczy tego jak powinna wyglądać dalsza diagnostyka dziecka, aby niczego nie pominąć? Pozdrawiam i proszę o szybką odpowiedź.

Dziewczynka w wieku 7 lat i 7 miesięcy osiągnęła wzrost 116,0 cm to znaczy na poziomie wartości 3 centyla dla wieku i płci. Wiek kostny dziecka jest opóźniony w stosunku do kalendarzowego o około 2 lata.

Stężenie TSH jest dość wysokie – czy miała wykonane oznaczenie stężenia hormonów tarczycy- FT4? – może wchodzić w grę skąpoobjawowa niedoczynność tarczycy i podawanie preparatu L-tyroksyny. Wiek kostny opóźniony w stosunku do kalendarzowego może być w wypadku konstytucjonalnie opóźnionego wzrastania i dojrzewania (ważne jest jak w rodzinie u rodziców przebiegało dojrzewanie(opóźnienie dojrzewania może być rodzinne).

Jeśli będzie utrzymywało wolne tempo wzrastania (poniżej 5 cm/rok) ,przy prawidłowych wartościach stężeń FT4 i TSH – to wtedy konieczne rozszerzenie diagnostyki o oznaczenia stężeń hormonu wzrostu w testach dynamicznych.

Prof. dr hab.n. med. Maciej Hilczer

Pytanie 7

Witam Jestem pielęgniarką, mam syna 7 lat skończy w grudniu, od ponad 2 lat jesteśmy pod opieką endokrynologiczną . Syn jest zdrowy tylko ma niski wzrost obecnie ma 110,5 cm -poniżej trzeciego centyla W lipcu byliśmy w szpitalu na badaniach :dobowy profil kortyzolu
godz 8 12,00 ug/dL,24 1,15 UG/dL, przed południem 5-25 ug/ dL, po południu 2,5-12,5 ug/dL profil nocny hormonu wzrostu

HWZ 0' 25,50 H ng/ml

HWZ 30' 16,6

HWZ 60' 5,1

HWZ 90' 1,8

IGF 1- W NORMIE

RTG rączki określony jako niesynchroniczny śródrezcze 4,5-5 lat; nadgarstek 3,5-4 l (brak jądra kostnienia kości łódeczkowej) to było na tyle badań specjalistycznych inne badania podstawowe, hormonu tarczycy w normie dalszych testów

nie wykonano ponieważ wyrzuty hormonów nocnych są dobre.

Mam pytanie czy faktycznie nie wykonuje się dalszych testów, czy mam udać się do innej placówki, bo jak czytam opinie ekspertów między innymi na tym portalu to wszędzie pisze się że dalsze testy pomimo dobrych hormonów

Szanowna Pani. Chłopiec ma wzrost poniżej wartości 3 centyla a wiek kostny opóźniony w stosunku do kalendarzowego. Wydzielanie spontaniczne hormonu wzrostu po zaśnięciu jest powyżej wartości 10ng/ml. Ważne jest jakie dziecko ma tempo wzrastania – jeśli będzie wolne tj. w skali roku poniżej 5 cm – to wskazane jest poszerzenie diagnostyki o testy stymulacyjne wyrzutu hormonu wzrostu.

Prof. dr hab.n. med. Maciej Hilczer

Pytanie 8

Witam, gdzie na terenie Śląska mogę zbadać dziecko (badanie kości ręki). Córka ma 4 lata, 97cm, 13,7kg.

Dziewczynka w wieku 4 lat osiągnęła wzrost 97 cm – to jest na pograniczu wartości 3 centyla. Ocena rtg kośćca nadgarstka lewego i dłoni lewej (jeśli jest praworęczna) jest dostępna za skierowaniem od lekarza pierwszego kontaktu – proszę udać się do lekarza i on skieruje do właściwej pracowni rtg w której są wykonywane takie badania.

Prof. dr hab.n. med. Maciej Hilczer

Pytanie 9

Witam serdecznie. Jestem mamą 15 miesięcznego Leosia (ur 2012-08-10), który na chwilę ma 75cm wzrostu i jest na granicy 3 centyla. Pediatria sugeruje aby na chwilę obecna poczekać na rozwój sytuacji. Czy faktycznie jest za wcześnie aby podjąć jakiegokolwiek działania. Bardzo proszę o poradę. Szanowna Pani.

Rzeczywiście uważam, że lekarz pediatra opiekujący się Pani dzieckiem ma rację. Wzrost dziecka jest obecnie na granicy wartości 3 centyla i czas pokaże czy poprawi swą pozycję centylową czy też nie. Konieczne jest monitorowanie procesu wzrastania niedługo zostanie wykonane badanie bilansowe 2 latka. (W wieku do 2 lat nie robi się testów stymulacyjnych oceniających wydzielanie hormonu wzrostu) .Na szczęście przyczyna hormonalna jest tylko u kilku procent dzieci z niedoborem wysokości ciała. W tak młodym wieku należy zastanowić się czy nie ma zaburzeń odżywiania i wchłaniania.

Prof. dr hab. n. med. Maciej Hilczer

Pytanie 10

Witam!

Siostrzenica ma achondroplazję. Tłumaczę dla siostry ostatnio różne artykuły na ten temat z j.angielskiego w związku z pojawieniem się nowych ciekawych badań naukowych. Achondroplazja – jak rozumiem – jest rodzajem karłowatości. Nie podoba mi się to słowo (“karłowatość”) za bardzo (może tylko mi) i nie wiem, czy nie razi mojej siostry za bardzo. W tłumaczonych tekstach pojawia się co chwilę (po angielsku “dwarfism”). Jakaś rada? Czy przesadzam? Czy może istnieją jakieś ładniejsze słowa?

P.S. Jak widzę nie mogę używać słowa “niskorosłość”, bo to zdaje się coś innego. Chyba, że czegoś nie rozumiem.

Szanowy Panie.

W pełni zgadzam się z tym aby nie używać terminu „karłowatość” dla określania dzieci ze znacznego stopnia niedoborem wysokości ciała. W przypadku Pana siostrzenicy i rozpoznanej achondroplazji można mówić o znacznego stopnia niedoborze wysokości ciała i zaburzonych proporcjach.

Termin karłowatość ma wydźwięk pejoratywny.

Używany jest dla określania skrajnie niskich dzieci, ale na

pewno z uwagi na wydźwięk tego określenia – możnaby w tym przypadku, w bardziej rozbudowany sposób i nie traumatyzujący pacjentów i ich opiekunów – określać niedobór długości ciała.

Prof. dr hab. n. med. Maciej Hilczer

- [1](#)
- [2](#)
- [3](#)