

Choroby rzadkie to takie, których częstość występowania nie przekracza 1 przypadku na 2 tysiące mieszkańców. Niniejsza rozprawa doktorska dotyczy trzech jednostek chorobowych spełniających kryteria definicji rzadkich schorzeń układu szkieletowego u dzieci.

Materiał stanowią trzy odrębne grupy chorych leczonych w latach 1986-2012 w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie. Praca doktorska została oparta na cyklu publikacji naukowych dotyczących odpowiednio: wrodzonego niedorozwoju strzałki, przewlekłego nawracającego wielomiejscowego zapalenia kości i szpiku – CRMO oraz złamań zmęczeniowych.

W części dotyczącej wrodzonego niedorozwoju strzałki omówiono poszczególne sposoby postępowania z oceną upośledzenia funkcji układu ruchu, oceniono wyniki odległe w zależności od stosowanej metody leczniczej analizując najczęściej występujące powikłania oraz przedstawiono autorski algorytm postępowania w zależności od stopnia nasilenia wady przy urodzeniu.

Kolejna część pracy została poświęcona CRMO, rzadkiej jednostce chorobowej sprawiającej duże problemy diagnostyczne i terapeutyczne. W pracy wydzielono warianty kliniczne CRMO, omówiono pomyłki diagnostyczne oraz zróżnicowanie obrazu klinicznego w zależności od ilości ognisk CRMO.

W ostatniej części dotyczącej złamań zmęczeniowych zwanych inaczej powolnymi, skupiono się na błędach diagnostycznych i leczniczych proponując prosty algorytm postępowania u dzieci. Dodatkowo podkreślono wagę diagnostyki różnicowej złamań zmęczeniowych i nowotworów kości u dzieci.