

IX. STRESZCZENIE

Epidemiologia określana jest jako nauka o rozpowszechnianiu i czynnikach warunkujących występowanie związanych ze zdrowiem stanów lub zdarzeń w określonych populacjach.

Według Jabłońskiego i wsp. epidemiologia (grec.: *epi* – na, nad; *demos* – ludność; *logos* – nauka) jest nauką o przyczynach i prawach szerzenia się chorób w populacji ludzkiej, o ich negatywnych skutkach oraz metodach zapobiegania im. Według *World Health Organization*(WHO) epidemiologia zajmuje się badaniem czynników wpływających na częstość występowania i rozprzestrzenianie się chorób w populacji ludzkiej. Większość chorób reumatycznych ma przewlekły charakter i dlatego stanowią one coraz większy problem dla współczesnych systemów opieki zdrowotnej. W Europie ponad 120 milionów ludzi cierpi na choroby reumatyczne i schorzenia układu mięśniowo-szkieletowego. W Polsce liczbę chorych na choroby reumatyczne szacuje się na około 10 milionów. Według różnych danych częstość występowania chorób reumatycznych w populacji szacuje się na 4–5%. U dzieci do 16. roku życia rozpoznaje się młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów (MIZS).

Wprowadzenie nowych kryteriów klasyfikacyjnych dla poszczególnych chorób reumatycznych, umożliwiających uchwycenie wczesnych postaci choroby i szersze zastosowanie tych kryteriów w praktyce klinicznej zapewne wpłynie na zmianę oceny częstości ich występowania w populacji. Szersze stosowanie nowych kryteriów niesie ze sobą ryzyko zmiany częstości rozpoznawania chorób reumatycznych. Analizując dane epidemiologiczne, należy brać pod uwagę zastosowane kryteria, ponieważ ich dynamiczne zmiany istotnie wpływają na wyniki badań.

Trudno jednoznacznie ustalić całkowitą liczbę chorych na MIZS i inne choroby reumatyczne z powodu istniejących znaczących rozbieżności w danych epidemiologicznych. Liczba dzieci chorych na MIZS w Polsce według różnych danych wynosi od 8523 do 6996. Współczynniki zachorowań wynoszą od 5–6/100 000 do 7–9,5 przypadków na 100 000 dzieci. Udowodniono, że częstość występowania chorób reumatycznych wykazuje tendencję wzrostową wraz z wiekiem. W związku z tym należy oczekiwać, że wraz ze wzrostem średniej długości życia będzie się zwiększało obciążenie systemu opieki zdrowotnej z powodu leczenia tych chorób. MIZS – zwane młodzieńczym reumatoidalnym zapaleniem stawów – jest to postać zapalenia stawów występująca u dzieci, która wraz z postępem choroby, w wyniku przewlekłego procesu zapalnego, może prowadzić do zaburzenia wzrostu oraz zniszczenia zajętych stawów, które ulegają deformacji, przykurczom oraz trwałemu unieruchomieniu. Wśród chorób reumatycznych wieku dziecięcego MIZS należy do najczęstszych. Przez długi czas sporym problemem była terminologia MIZS. Pierwszą próbę ujednoczenia nazw podjęto w 1957 r. podczas konferencji Międzynarodowej Ligi Towarzystw Reumatologicznych (ILAR), wówczas wprowadzono nazwą dziecięcego i młodzieżowego gościa przewlekłego postępującego.

W 1979 r. Amerykanie zrzeszeni w ACR (*American College of Rheumatology*), a wcześniej ARA (*American Rheumatism Association*), zaproponowali nazwę młodzieńcze reumatoidalne zapalenie stawów (*juvenile rheumatoid arthritis*). Europejskim i amerykańskim reumatologom udało się w końcu dojść do porozumienia i zaproponowano wspólną nazwę – zapalenie stawów u dzieci i młodzieży. Ujednoczenia tego dokonano podczas Światowego Kongresu Reumatologicznego ILAR w Durbanie w 1997 r. Powstała wówczas nazwa młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów (*juvenile idiopathic arthritis-JIA*). Tak określona choroba ma 7 postaci klinicznych.

Zgodnie z definicją, młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów (MIZS; ang. *juvenile idiopathic arthritis* – JIA) jest heterogenną grupą chorób, charakteryzujących się zapaleniem stawów występującym

przed 16. rokiem życia. MIZS jest najczęściej występującą formą przewlekłych zapalnych układowych chorób tkanki łącznej o nieznannej etiologii u pacjentów w wieku rozwojowym. Może wystąpić w każdym wieku dziecka, ale obserwuje się szczyty zachorowań, które różnią się w zależności od postaci choroby. W przypadku postaci skąpostawowej szczyt zachorowań występuje między 1. a 3. rokiem życia i dotyczy głównie dziewcząt. Natomiast postać wielostawowa charakteryzuje się dwoma szczytami zachorowań między 2. a 4. r.ż. oraz 6. a 12. r.ż. Stosunek zachorowalności w zależności od płci pokazuje, że dziewczynki chorują na MIZS dwukrotnie częściej niż chłopcy.

Etiopatogeneza MIZS nie została dokładnie poznana. W rozwoju choroby znaczącą rolę odgrywa podatność genetyczna. Ważne są również czynniki egzogenne, wśród których należy wymienić: infekcje wirusowe, niektóre zakażenia bakteryjne, urazy, czynniki hormonalne czy stres oraz promieniowanie UVB. Pomiędzy czynnikami genetycznymi i środowiskowymi mogą powstawać interakcje, które wywołują zjawiska o charakterze autoimmunizacji prowadzące do odkładania się kompleksów immunologicznych w tkankach, powodując ich uszkodzenie.

Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów występuje powszechnie, ale częstość występowania jest różna w poszczególnych częściach świata. Choroba ta częściej dotyczy dziewcząt niż chłopców. Przypuszcza się, że chorobowość jest wyższa niż wskazują rejestry, gdyż wielu pacjentów może być niezdiagnozowanych albo mogą być postawione nieprawidłowe rozpoznania.

Pierwsze polskie badania nad zachorowalnością i chorobowością dzieci na MIZS prowadzili Wilkoszewski i wsp., a następnie w latach 1960–1972 Zofia Arendarczyk, pracująca w Instytucie Reumatologii w Warszawie, która do swoich obserwacji włączyła dzieci do 15. r.ż. z całej Polski. Do dziś nie dysponujemy jednak pełnymi danymi ogólnopolskimi dotyczącymi zachorowalności i chorobowości na MIZS. Mimo braku danych ogólnokrajowych, na uwagę zasługują dostępne statystyki regionalne pochodzące z badań przeprowadzonych w kilku regionach Polski (województwa małopolskie, świętokrzyskie i łódzkie).

Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów ma charakter przewlekły z okresami zaostrzeń i remisji. Chorobę charakteryzują obrzęki, bolesność oraz ograniczenie ruchomości. W wyniku procesu chorobowego dochodzi do zniekształceń stawów, zaników mięśni i niepełnosprawności. Diagnostyka różnicowa MIZS zależy od liczby zajętych stawów, głównych dolegliwości pozastawowych i czasu trwania choroby. W celu rozpoznania MIZS należy wykonać szereg badań diagnostycznych, ich rodzaj może być nieco inny w zależności od typu choroby. Choroby reumatyczne wieku rozwojowego często stanowią duży problem kliniczny oraz generują znaczne koszty związane z diagnostyką i leczeniem. W tej pracy, chcąc zbadać epidemiologię MIZS na terenie województwa mazowieckiego, postawiono następujące cele: 1. określenie częstości występowania młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów (MIZS) oraz zapalnych i niezapalnych chorób układu ruchu u dzieci w zależności od wieku, płci i miejsca zamieszkania, 2. analiza czasu od wystąpienia dolegliwości do rozpoznania choroby, 3. określenie częstości rodzinnego występowania tych chorób.

Przeprowadzona analiza objęła 854 pacjentów, którzy po raz pierwszy zostali przyjęci do Poradni dla Dzieci Instytutu Reumatologii w latach 2009–2013, wylosowanych spośród grupy 3868 zidentyfikowanych chorych w wieku od roku do 18 lat. W badanej grupie było 732 pacjentów, u których w Instytucie Reumatologii zdiagnozowano chorobę oraz 122 dzieci wyłącznie z nieprawidłowościami w badaniach dodatkowych. Analizy obu grup przeprowadzono oddzielnie. Na podstawie przeprowadzonych analiz częstość występowania wszystkich schorzeń reumatologicznych stanowiących podstawę skierowania do ośrodka reumatologicznego oszacowano na 11,96 przypadku na 100 000 dzieci rocznie. Ponad połowa kierowanych do ośrodka reumatologicznego to pacjenci z podejrzeniem (rozpoznanem wstępnym) zapalnych chorób układu ruchu (56,6%) – 6,75 przypadku na

100 000 dzieci rocznie. Najlichnieszą grupę wśród chorych z zapalnymi chorobami układu ruchu stanowili chorzy z MIZS – 5,06 przypadku/ 100 000 dzieci / rok.

Badana grupa była zbyt mała dla określenia częstości występowania innych rzadkich chorób układowych. Dużą grupę kierowanych do Instytutu Reumatologii pacjentów stanowili chorzy z niezapalnymi chorobami układu kostno-stawowego oraz z objawami związanymi z układem ruchu bez sprecyzowania podejrzenia choroby: bóle kończyn, bóle stawów (łącznie 34,3%). W wielu z tych przypadków przeprowadzona diagnostyka ambulatoryjna, i w ponad połowie przypadków szpitalna, nie doprowadziła do rozpoznania choroby. U 8,3% pacjentów prowadzono obserwacje, w wyniku których albo wykluczono chorobę, albo obserwację kontynuowano z uwagi na brak kryteriów pozwalających na wykluczenia choroby z jednej strony lub brak podstaw do rozpoznania konkretnej jednostki nozologicznej z drugiej.

Na MIZS sześciokrotnie częściej chorowały dzieci z miasta. Uwagę zwraca bardzo duże zróżnicowanie zapadalności na choroby reumatologiczne w gminach miejskich i wiejskich (16,53 vs. 2,60 przypadku / 100 000 dzieci / rok). Największą zachorowalność zaobserwowano u dzieci w przedziale 6–12 lat, u dzieci starszych odnotowano spadek współczynnika zachorowalności. Choroby reumatyczne częściej występują u dziewczynek. Ten fakt potwierdzają wyniki uzyskanych badań. Prezentowane dane wskazują na szybkie, niezależne od miejsca zamieszkania, zgłaszanie się rodziców z dziećmi po pojawieniu się objawów choroby oraz sprawną diagnostykę prowadzoną w Instytucie Reumatologii. U ponad połowy chorych (54,9%) rozpoznanie końcowe w Instytucie Reumatologii zostało ustalone w tym samym roku co zachorowanie, a jedynie u 4,4% dzieci okres od pojawienia się objawów do rozpoznania choroby przekraczał 2 lata. W pojedynczych przypadkach opóźnienia były znacznie dłuższe i sięgały nawet 2160 dni. Na podstawie zgromadzonych retrospektywnie wyników badań, prezentowanych w niniejszej pracy, nie można bardziej precyzyjnie określić opóźnienia w zgłoszeniu się do ośrodka reumatologicznego ze względu na ograniczoną dokładność gromadzonych danych. Proces diagnostyczno-terapeutyczny obejmował hospitalizacje 75% chorych, często więcej niż jedną. Hospitalizacje były częstsze u dzieci z MIZS, a w przypadku MIZS o początku uogólnionym obejmowały wszystkich pacjentów (100%). Zaplanowana retrospektywna ocena częstości rodzinnego występowania chorób reumatycznych okazała się problematyczna. Obciążenie rodzinne tymi chorobami odnotowano u 54 dzieci (6,3%). Najczęściej w rodzinach występowało RZS (N=22), ZZSK (N=6) i łuszczyca (N=16).

Wyższe standaryzowane współczynniki zachorowalności wśród dziewczynek w województwie mazowieckim potwierdzają częstsze występowanie u nich zwłaszcza zapalnych chorób układu ruchu, w tym MIZS. Natomiast ponad 6-krotnie niższe współczynniki zachorowalności u dzieci zamieszkałych w gminach wiejskich mogą wskazywać na rzadsze rozpoznawanie tych chorób lub podejmowanie leczenia przez pediatrów bez kierowania do ośrodka reumatologicznego. Większość chorych kierowanych do ośrodka reumatologicznego jest wysyłanych bez nadmiernej zwłoki. Często są również kierowani pacjenci z nieprawidłowymi wynikami badań, zwłaszcza podwyższonym mianem antystreptolizyny. U co dwudziestego chorego stwierdza się obciążenie rodzinne chorobami reumatycznymi. Uzyskane wyniki nie pozwalają jednak na ocenę ryzyka zachorowania dziecka na chorobę reumatyczną w rodzinach obciążonych i nieobciążonych występowaniem tych chorób. Ze względu na duże znaczenie danych epidemiologicznych potrzebne są dalsze badania w tym obszarze. Znaczną grupę (14,3%) kierowanych do Instytutu Reumatologii pacjentów stanowiły dzieci z nieprawidłowymi wynikami badań dodatkowych, zwłaszcza przeciwciał ASO.

Słowa kluczowe: młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów, epidemiologia, zachorowalność