گزارش یك مورد استئوژنز امپرفکتا (دیسپلازی اپی‌فیزی)

مجله نظام پزشکی
سال پنجم ، شماره ۱، صفحه ۵ ، ۲۵۳۵

دکتر هوشنگ احسانی ـ دکتر محسن خلیلی ـ دکتر محمد پیراسته ـ دکتر محمد پوستی*

مقدمه:

نخستین‌بار درسال ۱۸۴۹ ، این‌بیماری توسط Vrolik شرح داده شد ولی‌قبل‌ازاو درسال ۱۷۸۸، Ekman ارثی‌بودن این‌بیماری را گزارش کرد. تاکنون‌موارد متعددی ازاین‌بیماری درنوشته‌های پزشکی شرح داده شده، که اینك یك مورد دیگر آن تحت بررسی قرارمیگیرد.

شرح حال:

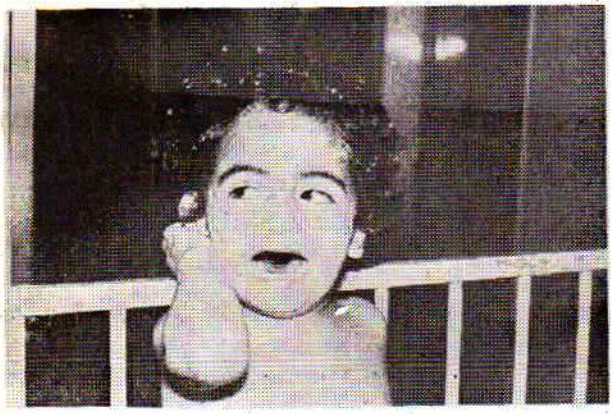
کودك پسربچه۳ساله‌ای‌است بنام الف ـ ب، که درتاریخ ۹ر۹ر۵۳ بعلت‌دردشانه راست دربخش کودکان دانشکده‌پزشکی‌پهلوی‌بستری گردیده است.

سابقه بیمار: زایمان طبیعی و در بیمارستان انجام شده و از بدو تولد آبی رنگ بودن صلبیه چشمها جلب توجه‌مینموده است.
ضمناً چندین‌بار بعلت شکستگی‌های متعدد تحت‌درمان قرارگرفته است.

سابقه فامیلی پدر ۲۵ ساله و مادر ۲۳ ساله هردو سالم و قرابت فامیلی‌ندارند ودارای دوفرزند میباشندکه بیمارفرزنداول‌خانواده است و فرزند دوم دختربچه ۹ ماهه‌ای است‌که بنا بگفته والدین دارای صلبیه آبی رنگ میباشد.

معاینه فیزیکی

وزن ۱۳ کیلوگرم، قد ۸۰ سانتی‌متر، سر طبیعی ، صلبیه چشمها آبی‌رنگ (شکل ۱) و ته‌چشم طبیعی‌است. درمعاینه گوش وحلق و بینی‌نکته مرضی‌بچشم‌نمیخورد. درمعاینه قفسه‌صدری صداهای‌قلبی در چهار کانون: طبیعی، فشارخون $\frac{۱۱۰}{۶۰}$، نبض محیطی لمس میشد و ریتم آن۷۶ در دقیقه‌بود. ریتین درسمع‌ودق طبیعی، تعداد تنفس ۳۰ در دقیقه بود.



درمعاینه شکم، قوام طبیعی وکبد وطحال لمس نشد.
دستگاه ادراری وتناسلی‌طبیعی‌بود.
درمعاینه عصبی رفلکسها طبیعی بود.
در معاینه اندامها در قسمت میانی استخوان ترقوه طرف راست برجستگی باندازه یك‌فندق بدست‌میخوردکه دردناك‌بوده، حرکات بقیه اندامها طبیعی بود.

یافته‌های آزمایشگاهی:

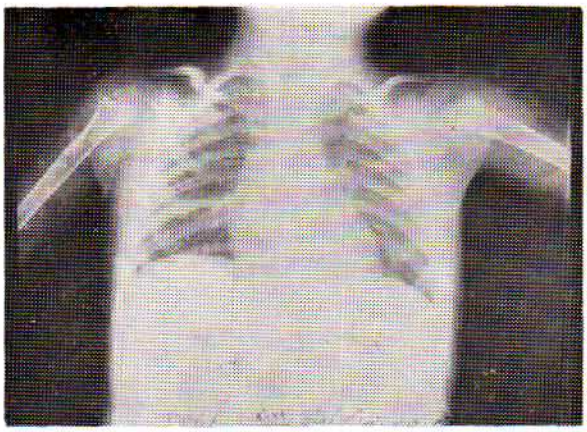
درفرمول شمارش: لکوسیت ۸۴۰۰ درهرمیلی‌مترمکعب، سگمانته ۳۴٪، ائوزینوفیل ۴٪، لمفوسیت ۵۸٪ و آتی‌پیك لمفوسیت ۴٪، هموگلبین ۱۲ گرم درصد سانتیمتر مکعب خون، هماتوکریت ۳۹٪، درآزمایش شیمیائی خون کلسیم ۵/۵ میلی‌اکی والانت در لیتر، فسفر ۳/۸ میلی‌گرم درصد . فسفاتازآلکالن ۱۴/۲ واحد

* دانشکده پزشکی پهلوی ـ دانشگاه تهران.

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-04]

بدانسکی، سدیم خون ۱۴۶ و پتاسیم ۵/۶ میلی اکی والانت در لیتر، آزمایش ادرار طبیعی. آزمون توبرکولین منفی بوده است.

رادیوگرافی قفسه صدری و اندامها: ریتن طبیعی و کالسیفیکاسیون خفیفی در تمام استخوانها مشاهده گردید بعلاوه در ناحیه وسطای استخوان ترقوه راست شکستگی قدیمی همراه با کال استخوانی دیده شد (شکل ۲).



بحث:

این بیماری دوشکل قابل تشخیص دارد.

ـ شکل مادرزادی که بهنگام تولد وجود دارد واز مشخصات آن یکی وجود سایه استخوانهای نواری شکل است (Ribbonlike bone) که اغلب با شکستگی های غیر قابل شمارش (Vrolik Disease) همراه ومیزان شیوع آن یك درچهل هزار نوزاد میباشد (۸).

ـ نوع استئوژنز امپرفکتا دیررس که دیرتر ظاهر میگردد یا بنام Osteo psathyrosis که بنام بیماری لوبشتاین (Lobestein Disease) نامیده میشود، که درآن آتروفی استخوانی وشکستگی تکی دراستخوانهای افراد مبتلا دیده میشود. شکل مادرزادی اغلب اوقات بصورت پراکنده مشاهده میشود وازنظر ارثی بصورت صفت مغلوب منتقل میگردد (۱و۴و۵ و۶ و۹) ولی بعقیده بعضی ازمؤلفین نوع انتقال ازنظر وراثت مشخص نیست (۳) ولی شکل دوم یادیررس (Tarda) بصورت صفت غالب انتقال می یابد (۴، ۵، ۶) ولی بعقیده عده ای از مؤلفین این شکل از نظر وراثت چند عاملی (مولتی فاکتوریل) است (۳).

شکل دیررس اغلب با ناهنجاریهائی همراه است که عبارتند از استئواسکلروز، کری، نقص های دندانی درقسمت مینا و عاج دندان و یك اسکلرای آبی رنگ که علامت کاراکترستیك میباشد. علت آبی رنگ بودن صلبیه نازکی یا نیمه شفاف بودن (اسکلرآ) است که احتمالا بعلت عیب مادرزادی بافت هم بندی میباشد.

این نقص ممکن است دربیمارانی که استئوژنز امپرفکتا ندارند ولی مبتلا به ناهنجاریهای مغزی هستند نیز دیده شود (۳ و ۴ و۵ و ۷ و ۹ و ۱۰).

تظاهرات بالینی:

تظاهرات بالینی این بیماری منحصراً به شکستگی استخوانی بستگی دارد ضربه های کوچك و حتی تغییر وضع در این بیماران ممکن است شکستگی ایجاد کند. این شکستگی ها کمتر بادرد همراه است. برطبق معمول این شکستگی بندرت بعداز زمان بلوغ اتفاق می افتد باین جهت سعی می شود بلوغ این بیماران را باتجویز داروهای ارمونی جلو بیندازند (۵ و ۹ و ۱۰).

دراین کودکان، شکستگی ها تغییر شکل داده وعود کننده است. کوتاهی قد وشکستگی های فشاری درستون فقرات این بیماران شایع است. از نظر بافت شناسی تغییرات بصورت نقص های کالسیفیکاسیون در ترابکولهای استخوانی میباشد. ضریب استخوانی طور قابل توجهی کاهش یافته، تغییرات خاصی در ترابکولهای استخوانی وجود ندارد. بهبود این شکستگی ها خیلی سریع است اما تشکیل کال استخوانی ناقص بوده، براحتی ممکن است مجدداً بشکند. هیچگونه تغییرات تشخیصی درمواد شیمیائی خون ایجاد نمیشود (۴ و ۵ و ۶ و ۱۰).

تشخیص رادیولوژیك:

تشخیص رادیولوژیك معمولا بسادگی داده میشود. شکل استئوژنز امپرفکتای ثانویه همراه بودن آتروفی استخوانی با تغییر شکل استخوان وشکستگی های متعدد ازیافته های تشخیصی محرز این بیماری است. امادرمواردی که فقط یك شکستگی وجوددارد حتی اگر با آتروفی استخوانی هم همراه باشد تشخیص مشکل است.

چنین تظاهرات رادیولوژیك ممکن است همراه با آتروفی استخوانی در تعقیب بیماریهای پارالیتیك یا در سوء تغذیه های شدید هم دیده شود دراین موارد رادیوگرافی جمجمه دارای ارزش فراوانی است.

درشیرخواران مبتلا به استئوژنز امپرفکتا، درغشاء نرم استخوانی تشکیلات استخوانی بصورت جزایری وجود دارد که در اطراف آنها، استخوان مینرالیزه نشده است. این تشکیلات ممکن است بهجمجمه این بیماران منظره موزائیك شکلی بدهد.

پیش آگهی: بیماران در نوع مادرزادی، اغلب بیشتر ازیکسال عمر نمی کنند ولی بیماران نوع دیررس درصورتی که بموقع تحت مراقبت قرارگیرند میتوانند حد متوسط عمر را داشته باشند (۳).

ازنظر درمانی: معالجات ارتوپدیك بطورکلی کمك بیشتری به بیمار می کند تا درمانهای طبی (۴ و ۵ و ۱۰).

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-04]

یکی ازمؤلفین روشی راشرح داده که استئوتومی‌های متعددی برروی استخوانهای تغییرشکل یافته انجام داده و این امر سبب شده است که استخوان در موقعیت بهتری ثابت شود و بهبود نسبی حاصل کند (۹).

درمان داروئی: در نوع مادرزادی درمانی وجود ندارد ولی در نوع دیررس گاهی از ارمونهای آندروژن استفاده میشود(۳) و همچنین کالسی‌تونین نیز در درمان این بیماران مورد استفاده قرار گرفته که نتایج قابل توجهی نداشته است(۲).

REFERENCES :

1- Ebel. Osteogenesis imperfecta: Klinik d. Gegenwart, VIII 1959, 210.
2- Baker: R. K et al : Effect of procin Calcitonin in osteogenesis imperfecta tarda Year Book of pediatrics 1974, pag 275.
3- Fanconi, G.: Osteogenesis imperfecta. Lehrbuch der Pädiatrie : 1972, S. 995.
4- Follis. R. J., Jr : Osteogenesis imperfecta congenita. A Conective tissue diathesis. J. Pediat. 1952,41:713.
5- Follis, R. J. Jr : Maldevelopment of corium in osteogenesis imperfecta. Syndrom Bull Hopkins, 1953, 93, 225.
6- Jesserer: Osteogenesis imperfecta. Klinik d. Gegenwart Band 9. 1971, S. 10_12.
7- Keller-Wiskott: Osteogenesis imperfecta: Lehrbuch der kinderheilkunde 1966,868.
8. Mihran, O , Tachdjian, MS.: Osteogenesis imperfecta: Ped. Orthopedics 1972, 303.
9. Sofield. H. A. and Millar. E. A.: Intramedullary Fixation of deformities of the long bones. J. Bone Joint Surg 1959, 41 A. 1372.
10- Wright, P. B., Gernstetter, S. L. and Greenblatt, R. B : Therapeutic acceleration of bone age in osteogenesis imperfecta. Case Report. J. Bone Joint surg. 33 A. 1951, 939.

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-04]