

## گزارش يك مورد استئوزن امپرفکتا (ديسپلازی اپی فيزی)

مجله نظام پزشکی

سال پنجم، شماره ۱، صفحه ۵، ۲۵۳۵

دکتر هوشنگ احسانی - دکتر محسن خلیلی - دکتر محمد پیراسته - دکتر محمد پوستی\*

مقدمه:

نخستین بار در سال ۱۸۴۹، این بیماری توسط Vrolik شرح داده شد ولی قبل از او در سال ۱۷۸۸، Ekman ارثی بودن این بیماری را گزارش کرد. تا کنون موارد متعددی از این بیماری در نوشته‌های پزشکی شرح داده شده، که اینک يك مورد دیگر آن تحت بررسی قرار میگیرد.

شرح حال:

کودک پسر بچه ۳ ساله‌ای است بنام الف‌ب، که در تاریخ ۵۳۹۹۹ بعثت در دشانه راست در بخش کودکان دانشکده پزشکی پهلوی بستری گردیده است.

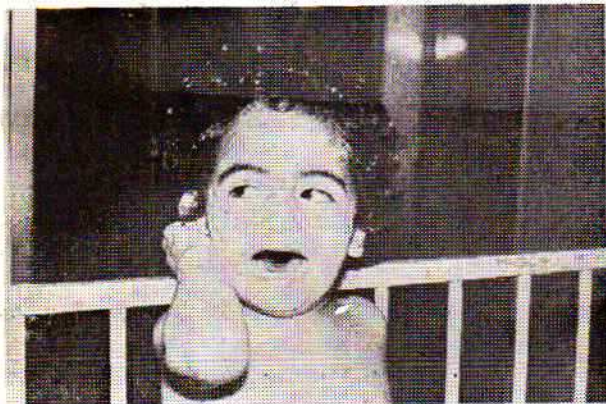
سابقه بیمار: زایمان طبیعی و در بیمارستان انجام شده و از بدو تولد آبی رنگ بودن صلیبه چشم‌ها جلب توجه مینموده است. ضمناً چندین بار بعثت شکستگی‌های متعدد تحت درمان قرار گرفته است.

سابقه فامیلی: پدر ۲۵ ساله و مادر ۲۳ ساله هر دو سالم و قرابت فامیلی ندارند و دارای دو فرزند میباشند که بیمار فرزند اول خانواده است و فرزند دوم دختر بچه ۹ ماهه‌ای است که بنا بگفته والدین دارای صلیبه آبی رنگ میباشد.

معاینه فیزیکی

وزن ۱۳ کیلوگرم، قد ۸۰ سانتی‌متر، سر طبیعی، صلیبه چشمها آبی رنگ (شکل ۱) و ته چشم طبیعی است. در معاینه گوش و حلق و بینی نکته مرضی بچشم نمیخورد. در معاینه قفسه صدری صداهای قلبی در چهار کانون: طبیعی، فشار خون  $\frac{110}{60}$ ، نبض محیطی لمس میشد

و ریتم آن ۷۶ در دقیقه بود. ریتمین در سمع و دق طبیعی، تعداد تنفس ۳۰ در دقیقه بود.



در معاینه شکم، قوام طبیعی و کبد و طحال لمس نشد. دستگاه ادراری و تناسلی طبیعی بود. در معاینه عصبی رفلکسها طبیعی بود. در معاینه اندامها در قسمت میانی استخوان ترقوه طرف راست برجستگی باندازه يك فندق بدست میخورد که دردناک بوده، حرکات بقیه اندامها طبیعی بود. یافته‌های آزمایشگاهی:

در فرمول شمارش: لکوسیت ۸۴۰۰ در هر میلی‌مترمکعب، اسکماتته ۳۴٪، ائوزینوفیل ۴٪، لمفوسیت ۵۸٪ و آتی‌بیک لمفوسیت ۴٪، هموگلوبین ۱۲ گرم درصد سانتیمتر مکعب خون، هماتوکریت ۳۹٪، در آزمایش شیمیائی خون کلسیم ۵/۵ میلی‌اکی والان در لیتر، فسفر ۳/۸ میلی‌گرم درصد. فسفاتاز آلکان ۱۴/۲ واحد

\* دانشکده پزشکی پهلوی - دانشگاه تهران.

این نقص ممکن است در بیماران که استئوژنزامپر فکتا دارند و ولی مبتلا به ناهنجاریهای مغزی هستند نیز دیده شود (۳ و ۴ و ۵ و ۷ و ۹ و ۱۰).

#### تظاهرات بالینی:

تظاهرات بالینی این بیماری منحصرأ به شکستگی استخوانی بستگی دارد ضربه‌های کوچک و حتی تغییر وضع در این بیماران ممکن است شکستگی ایجاد کند. این شکستگی‌ها کمتر با درد همراه است. بر طبق معمول این شکستگی بندرت بعد از زمان بلوغ اتفاق می‌افتد باین جهت سعی می‌شود بلوغ این بیماران را با تجویز داروهای ارمونی جلو بیندازند (۵ و ۹ و ۱۰).

در این کودکان، شکستگی‌ها تغییر شکل داده و عود کننده است. کوتاهی قد و شکستگی‌های فشاری در ستون فقرات این بیماران شایع است. از نظر بافت‌شناسی تغییرات بصورت نقص‌های کالسیفیکاسیون در تراکولهای استخوانی می‌باشد. ضریع استخوانی طور قابل توجهی کاهش یافته، تغییرات خاصی در لوله‌های استخوانی وجود ندارد. بهبود این شکستگی‌ها خیلی سریع است اما تشکیل کال استخوانی ناقص بوده، بر راحتی ممکن است مجدداً بشکند. هیچگونه تغییرات تشخیصی در مواد شیمیایی خون ایجاد نمیشود (۴ و ۵ و ۶ و ۱۰).

#### تشخیص رادیولوژیک:

تشخیص رادیولوژیک معمولاً بسادگی داده میشود. شکل استئوژنزامپر فکتای ثانویه همراه بودن آتروفی استخوانی با تغییر شکل استخوان و شکستگی‌های متعدد از یافته‌های تشخیصی محرز این بیماری است. مادر مواردی که فقط يك شکستگی وجود دارد حتی اگر با آتروفی استخوانی هم همراه باشد تشخیص مشکل است.

چنین تظاهرات رادیولوژیک ممکن است همراه با آتروفی استخوانی در تعقیب بیماریهای پارالیتیک یا در سوء تغذیه‌های شدید هم دیده شود در این موارد رادیوگرافی جمجمه دارای ارزش فراوانی است.

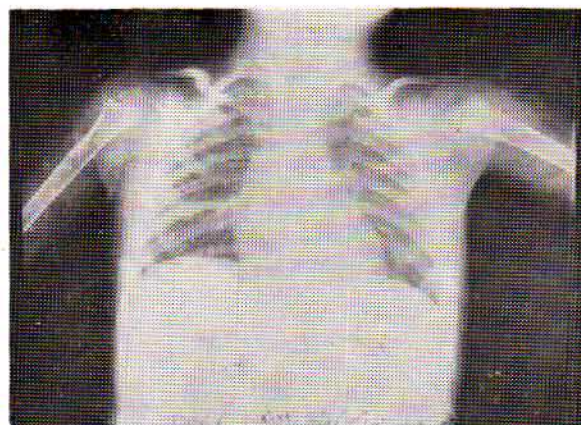
در شیر خواران مبتلا به استئوژنزامپر فکتا، درغشاء نرم استخوانی تشکیلات استخوانی بصورت جزایری وجود دارد که در اطراف آنها، استخوان مینرالیزه نشده است. این تشکیلات ممکن است به جمجمه این بیماران منظره موزائیک شکلی بدهد.

**پیش آگهی:** بیماران در نوع مادرزادی، اغلب بیشتر از یکسال عمر نمی‌کنند ولی بیماران نوع دیررس در صورتی که بموقع تحت مراقبت قرار گیرند میتوانند حد متوسط عمر را داشته باشند (۳).

**از نظر درمانی:** معالجات ارتوپدیک بطور کلی کمک بیشتری به بیمار می‌کند تا درمانهای طبی (۴ و ۵ و ۱۰).

بدانسانی، سدیم خون ۱۴۶ و پتاسیم ۵/۶ میلی‌اکی‌والانت در لیتر، آزمایش ادرار طبیعی. آزمون تور بر کولین منفی بوده است.

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



#### بحث:

این بیماری دوشکل قابل تشخیص دارد.

– شکل مادرزادی که بهنگام تولد وجود دارد و از مشخصات آن یکی وجود سایه استخوانهای نواری شکل است (Ribbonlike bone) که اغلب با شکستگی‌های غیر قابل شمارش (Vrolik Disease) همراه و میزان شیوع آن يك در چهار هزار نوزاد میباشد (۸).

– نوع استئوژنزامپر فکتا دیررس که دیرتر ظاهر میگردد یا بنام Osteo psathyrosis که بنام بیماری لوبشتاین (Lobstein Disease) نامیده میشود، که در آن آتروفی استخوانی و شکستگی تکی در استخوانهای افراد مبتلا دیده میشود. شکل مادرزادی اغلب اوقات بصورت پراکنده مشاهده میشود و از نظر ارثی بصورت صفت مغلوب منتقل میگردد (۱ و ۴ و ۵ و ۶ و ۹) ولی بعقیده بعضی از مؤلفین نوع انتقال از نظر وراثت مشخص نیست (۳) ولی شکل دوم با دیررس (Tarda) بصورت صفت غالب انتقال می‌یابد (۴، ۵، ۶) ولی بعقیده عده‌ای از مؤلفین این شکل از نظر وراثت چند عاملی (مولتی فاکتوریل) است (۳).

شکل دیررس اغلب با ناهنجاریهای همراه است که عبارتند از استئواسکلروز، کری، نقص‌های دندانی در قسمت مینا و عاج دندان و يك اسکلارای آبی رنگ که علامت کاراکترستیک میباشد. علت آبی رنگ بودن صلبیه نازکی یا نیمه شفاف بودن (اسکلرآ) است که احتمالاً بعلمت عیب مادرزادی بافت هم‌بندی میباشد.

یکی از مؤلفین روشی را شرح داده که استئوتومی های متعددی بر روی استخوانهای تغییر شکل یافته انجام داده و این امر سبب شده است که استخوان در موقعیت بهتری ثابت شود و بهبود نسبی حاصل کند (۹).

درمان دارویی: در نوع مادرزادی درمانی وجود ندارد ولی در نوع دیررس گاهی از ارمونهاى 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 Connective 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 , Tachjian, 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.