

گزارش یک مورد استئوژنر امپرفکتا (دیسپلازی اپی فیزی)

مجله نظام پرستگی

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 و لی قبل ازاو در سال ۱۷۸۸ Ekman ارثی بودن این بیماری را گزارش کرد. تا کنون موارد متعددی از این بیماری در نوشته های پزشکی شرح داده شده، که اینک یک مورد دیگر آن تحت بررسی قرار نمیگیرد.

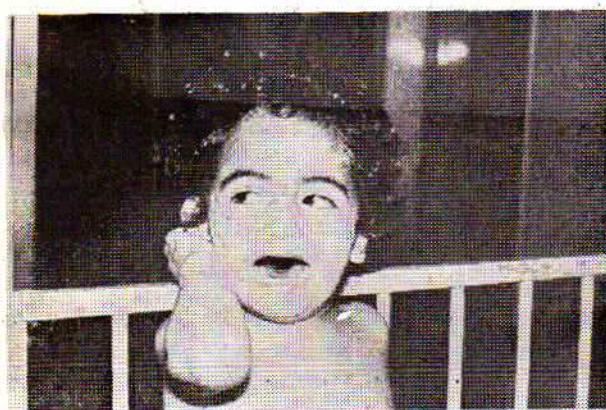
شرح حال:

کودک پسر بچه ساله ای است بنام الف-ب، که در تاریخ ۹۹/۰۹/۵۳ بعلت درد شانه 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 صلبیه چشمها جلب توجه ننموده است. ضمناً چندین بار بعلت شکستگی های متعدد تحت درمان قرار گرفته است.

سابقه فامیلی: پدر ۲۵ ساله و مادر ۲۳ ساله هردو سالم و قرابت فامیلی ندارند و دارای دوفرزند میباشند که بیمار فرزند اول خانواده است و فرزند دوم دختر بچه ۹ ماهه ای است که بنا به گفته والدین دارای صلبیه آبی رنگ میباشد.

معاینه فیزیکی

وزن ۱۳ کیلو گرم، قد ۸۰ سانتی متر، سر طبیعی، صلبیه چشمها آبی رنگ (شکل ۱) و تند چشم طبیعی است. در معاینه گوش و حلق و بینی نکته مرضی بچشم نمیخورد. در معاینه قسمه صدری صدای های قلبی در چهار کانون: طبیعی، فشار خون $\frac{110}{140}$ ، نبض محیطی لمس میشود



در معاینه شکم، قوا مطبوعی و کبد و طحال امس نشد. دستگاه ادراری و تناسلی طبیعی بود.

در معاینه عصبی رفلکسها طبیعی بود.

در معاینه اندامها در قسمت میانی استخوان ترقوه طرف راست برجستگی بازدازه یک فندق بدست میخورد که در دنک بوده، حرکات بقیه اندامها طبیعی بود.

یافته های آزمایشگاهی:

در فرمول شمارش: لکوسیت ۰.۰۸۰ ده میلی متر مکعب، اسکماته $\frac{34}{4}\%$ ، اتوزینوفیل $\frac{4}{4}\%$ ، امفوسیت $\frac{58}{4}\%$ و آتنی پلک امفوسیت $\frac{4}{4}\%$ همو گلبین ۱۲ گرم درصد سانتیمتر مکعب خون، هماتوکربت $\frac{39}{4}\%$ ، در آزمایش شیمیائی خون تلسیم $\frac{5}{5}$ میلی اکی والانت در لیتر، فسفات $\frac{۲}{۸}$ میلی گرم درصد. فسفات آرkalan $\frac{۱۴}{۲}$ واحد

* دانشکده پزشکی پهلوی - دانشگاه تهران.

این نقص ممکن است در بیمارانی که استئوژنز امپرفکتا ندارند ولی مبتلا به ناهنجاریهای مغزی هستند نیز دیده شود (۲ و ۴ و ۵ و ۷ و ۹ و ۱۰).

ظاهرات بالینی:

ظاهرات بالینی این بیماری منحصر به شکستگی استخوانی است که دارد ضربه‌های کوچک و حتی تغییر وضع در این بیماران ممکن است شکستگی ایجاد کند. این شکستگی ها کمتر با درد همراه است. بر طبق معمول این شکستگی بندرت بعداز زمان باوغ اتفاق می‌افتد با این جهت معی می‌شود بلوغ این بیماران را با تجویز داروهای ارمونی جلو بیندازند (۵ و ۹ و ۱۰).

در این کودکان، شکستگی های تغییر شکل داده و عود کننده است. کوتاهی قد و شکستگی های فشاری درستون فقرات این بیماران شایع است. از نظر بافت‌شناسی تغییرات بصورت نقص‌های کالسیفیکا-پون در تراکم‌ها استخوانی می‌باشد. ضربع استخوانی طور قابل توجهی کاهش یافته، تغییرات خاصی در لوله‌های استخوانی وجود ندارد. بهبود این شکستگی ها خیلی سریع است اما شکل کمال استخوانی ناقص بوده، بر احتی ممکن است مجدد بشکند. دیچگونه تغییرات تشخیصی در مواد شبیه‌گانی خون ایجاد نمی‌شود (۴ و ۵ و ۶ و ۱۰).

تشخیص رادیولوژیک:

تشخیص رادیولوژیک معمولاً بسادگی داده می‌شود. شکل استئوژنز امپرفکتا ثانویه همراه بودن آتروفی استخوانی با تغییر شکل استخوان و شکستگی های متعدد از بافت‌های استخوانی تخلیقی محرز این بیماری است. امادر مواردی که فقط یک شکستگی وجود دارد حتی اگر با آتروفی استخوانی هم همراه باشد تشخیص مشکل است.

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

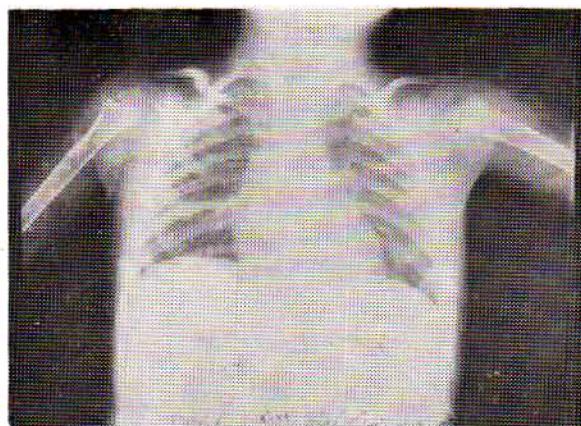
در شیرخواران مبتلا به استئوژنز امپرفکتا، در غشاء نرم استخوانی تشكیلات استخوانی بصورت جزایری وجود دارد که در اطراف آنها، استخوان مینرالیزه نشده است. این تشكیلات ممکن است به جمجمه این بیماران منظره موزائیک شکلی بدهد.

پیش‌آگهی: بیماران در نوع مادرزادی، اغلب بیشتر از یک سال عمر نمی‌کنند ولی بیماران نوع دیر رس در صورتی که بموضع تحت مرأقبت قرار گیرند میتوانند حد متوسط عمر را داشته باشند (۳).

از نتایج درمانی: معالجات ارتوپدیک بطور کلی کمک بیشتری به بیماری کند تا درمانهای طبی (۴ و ۵ و ۱۰).

بدانگی، سدیم خون ۱۴۶ و پتانسیم ۶/۵ میلی اکی والانت در لینز، آزمایش ادرار طبیعی، آزمون توبر کولین منفی بوده است.

رایج گرفته قفسه صدری و اندامها: ربطین طبیعی و کالسیفیکاسیون خوبی در تمام استخوان‌ها مشاهده گردید بعلاوه در ناحیه وسطی استخوان ترقه راست شکستگی قدیمی همراه با کمال استخوانی دیده شد (شکل ۲).



بحث:

این بیماری دوشکل قابل تشخیص دارد.

شکل مادرزادی که بهنگام تولد وجود دارد واژ مشخصات آن یکی وجود سایه استخوانهای فواری شکل است (Ribbonlike bone) که اغلب با شکستگی های غیر قابل شمارش (Vrolik Disease) همراه و میزان شیوع آن یک درجه هزار نوزاد می‌باشد (۸).

نوع استئوژنز امپرفکتا دیر رس که دیر تر ظاهر میگردد یا بنام Osteo psathyrosis که بنام بیماری لوشتاین (Lobestein 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 مقلوب منتقل میگردد (۱ و ۴ و ۵ و ۶ و ۹) ولی بمقیده بعضی از مؤلفین نوع انتقال از ظهر و راثت مشخص نیست (۳) ولی شکل دوم بادیر رس (Tarda) بصورت صفت غالب انتقال می‌باشد (۴، ۵، ۶) ولی بمقیده عده‌ای از مؤلفین این شکل از نظر و راثت چند عاملی (مولتی فاکتوریل) است (۳).

شکل دیر رس اغلب با ناهنجاریهای همراه است که عبارتند از استئواسکلروز، کری، نقص‌های دندانی در قسمت مینا و عاج دندان و یک اسکلرای آبی رنگ که علامت کاراکترستیک می‌باشد. علت آبی رنگ بودن صلبیه نازکی یا نیمه شفاف بودن (اسکلر آ) است که احتمالاً بعلت عیب مادرزادی بافت هم بندی می‌باشد.

درمان دارویی: در نوع مادرزادی درمانی وجود ندارد ولی در نوع دیررس گاهی از آمونیاک آندروزن استفاده میشود (۳) و همچنین کالسیتونین نیز در درمان این بیماران مورد استفاده قرار گرفته که نتایج قابل توجهی نداشته است (۴).

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

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, B. 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.