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:

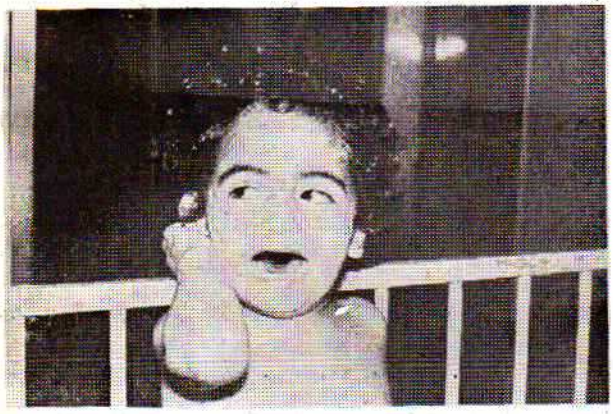
کودك پسربچه۳ساله‌ای‌است بنام الف ـ ب، که درتاریخ ۹ر۹ر۵۳ بعلت‌دردشانه راست دربخش کودکان دانشکده‌پزشکی‌پهلوی‌بستری گردیده است.

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 $\frac{110}{60}$، 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.

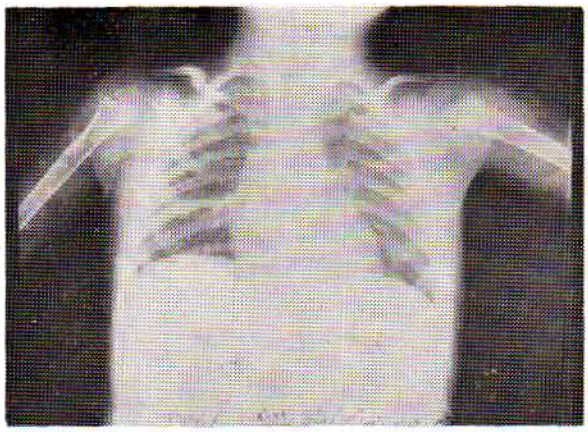
یافته‌های آزمایشگاهی:

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.

بدانسکی، سدیم خون ۱۴۶ وپتاسیم ۵/۶ میلی‌اکی‌والانت درلیتر، آزمایش ادرارطبیعی. آزمون‌توبرکولین منفی بوده است.

رادیوگرافی قفسه صدری و اندامها: ریتین طبیعی‌وکالسیفیکاسیون خفیفی درتمام استخوانها مشاهده گردید بعلاوه درناحیه وسطای استخوان ترقوه راست شکستگی قدیمی همراه باکال استخوانی دیده شد (شکل ۲).



بحث:

این بیماری دوشکل قابل تشخیص دارد.

ـ شکل مادرزادی که بهنگام تولد وجود دارد واز مشخصات آن یکی‌وجودسایه‌استخوانهای نواری‌شکل‌است(Ribbonlike bone) که اغلب‌باشکستگی‌های‌غیرقابل‌شمارش(Vrolik Disease) همراه ومیزان شیوع آن یك درچهل‌هزار نوزاد میباشد(۸).

ـ نوع استئوژنز امپرفکتا دیررس که دیرترظاهر میگردد یا بنام Osteo psathyrosis که بنام بیماری لوبشتاین (Lobestein Disease) نامیده میشود، که درآن‌آتروفی استخوانی وشکستگی تکی دراستخوانهای‌افراد مبتلا دیده میشود. شکل‌مادرزادی اغلب اوقات بصورت پراکنده مشاهده میشود وازنظرارثی‌بصورت صفت مغلوب منتقل میگردد(۱و۴و۵ و۶ و۹) ولی‌بعقیده بعضی‌ازمؤلفین نوع انتقال ازنظر وراثت مشخص‌نیست(۳) ولی‌شکل‌دوم یادیررس (Tarda) بصورت صفت غالب انتقال می‌یابد (۴، ۵، ۶) ولی بعقیده عده‌ای از مؤلفین این شکل از نظر وراثت چند عاملی (مولتی‌فاکتوریل) است (۳).

شکل دیررس اغلب با ناهنجاریهائی همراه است که عبارتند از استئواسکلروز، کری، نقص‌های دندانی‌درقسمت مینا و عاج دندان و یك اسکلرای آبی‌رنگ‌که علامت کاراکترستیك میباشد. علت آبی‌رنگ‌بودن‌صلبیه‌نازکی یانیمه شفاف بودن(اسکلرآ) است‌که احتمالا بعلت عیب مادرزادی بافت هم‌بندی میباشد.

این نقص ممکن است دربیمارانی‌که استئوژنزامپرفکتاندارندولی مبتلا به‌ناهنجاریهای 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 ضربه‌های‌کوچك و حتی تغییر وضع در این بیماران ممکن‌است شکستگی ایجادکند. این‌شکستگی‌ها کمتربادرد همراه است. برطبق معمول این‌شکستگی بندرت بعداز زمان بلوغ‌اتفاق می‌افتد باین جهت سعی می‌شود بلوغ این بیماران را باتجویز داروهای ارمونی جلو بیندازند (۵ و ۹ و ۱۰).

دراین‌کودکان، شکستگی‌هاتغییرشکل‌داده وعودکننده‌است. کوتاهی قد وشکستگی‌های فشاری درستون فقرات این‌بیماران شایع‌است. از نظر بافت‌شناسی تغییرات بصورت نقص‌های کالسیفیکاسیون در ترابکولهای استخوانی‌میباشد. ضریب‌استخوانی طور قابل‌توجهی کاهش یافته، تغییرات خاصی درسلولهای استخوانی وجودندارد. بهبود این شکستگی‌ها خیلی سریع است اماتشکیل‌کال‌استخوانی ناقص‌بوده، براحتی‌ممکن‌است مجدداً بشکند. هیچگونه تغییرات تشخیصی‌درمواد شیمیائی‌خون ایجاد نمیشود (۴ و ۵ و ۶ و ۱۰).

تشخیص رادیولوژیك:

تشخیص رادیولوژیك معمولا بسادگی داده میشود. شکل‌استئوژنز امپرفکتای‌ثانویه‌همراه‌بودن‌آتروفی‌استخوانی‌باتغییرشکل‌استخوان وشکستگی‌های متعدد ازیافته‌های تشخیصی محرز این‌بیماری‌است. امادرمواردی‌که فقط یك‌شکستگی وجوددارد حتی‌اگر باآتروفی استخوانی هم همراه باشد تشخیص مشکل است.

چنین تظاهرات‌رادیولوژیك ممکن‌است‌همراه باآتروفی‌استخوانی در تعقیب بیماریهای پارالیتیك یا در سوء تغذیه‌های شدید هم دیده شود دراین‌موارد رادیوگرافی جمجمه دارای ارزش‌فراوانی است.

درشیرخواران مبتلا به‌استئوژنزامپرفکتا، 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 نمی‌کنند ولی بیماران نوع دیررس درصورتی‌که بموقع تحت مراقبت قرارگیرند میتوانند حد متوسط عمر را داشته‌باشند (۳).

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

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.