

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΒΛΑΒΕΣ ΤΟΥ ΣΚΕΛΕΤΟΥ ΑΓΝΩΣΤΟΥ ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑΣ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Εκτός από τις οστικές παθήσεις στις οποίες γνωρίζουμε την αιτιολογία τους, υπάρχει και ένας μεγάλος αριθμός σκελετικών παθήσεων, των οποίων η αιτιολογία είναι άγνωστη. Μερικές από αυτές είναι κληρονομικές η οικογενειακές, ενώ άλλες παρουσιάζονται χωρίς εμφανή παθολογικό γόνο.

Οι σκελετικές αυτές βλάβες εντοπίζονται ταυτόχρονα είτε διαδοχικά σε πολλά οστά (πολυοστικές), είτε σε ένα μόνο οστό (μονοοστικές) είτε εντοπίζονται σε ένα μόνο τμήμα του οστού (μονοτοπικές). Μερικές εμφανίζονται μόνο στην επίφυση, άλλες μόνο στην μετάφυση και άλλες στην διάφυση. Υπάρχουν όμως και επιφυσομεταφυσιακές, καθώς και μεταφυσιοδιαφυσιακές.

Ορισμένες από τις βλάβες αυτές εμφανίζουν χαρακτηριστικά ακτινολογικά ευρήματα, τα οποία και βοηθούν την διάγνωση της οστεοπάθειας, άλλες όμως βλάβες δεν εμφανίζουν χαρακτηριστικά ακτινολογικά ευρήματα. Η πρόγνωση των βλαβών αυτών ποικίλει και εξέλιξη τους είναι διάφορη.

Ο Rubbin ταξινομεί τις κληρονομικές ή οικογενείς ανωμαλίες του σκελετού αγνώστου αιτιολογίας σε τρεις κατηγορίες :

1) **Δυσπλασίες** - στην κατηγορία αυτή υπάγονται βλάβες όπου υπάρχουν ενδογενείς διαταραχές της μορφής ή της ανακατασκευής του οστού (disturbance in bone or modelling intrinsic) .

2) **Δυσοστώσεις** - στις βλάβες αυτές υπάρχει ενδογενής διαταραχή της μορφολογίας ή της ανακατασκευής του οστού σε συνδυασμό με διαταραχή των ιστών του δέρματος ή άλλων μεσεγχυματικών ιστών (disturbance in bone form or modelling intrinsic associated with disturbance of ectoderm or other mesenchymal tissue).

3) **Δυστροφίες** - στην κατηγορία αυτή ανήκουν βλάβες, οι οποίες αποδίδονται σε εξωγενείς διαταραχές της μορφολογίας ή ανακατασκευής του οστού διαιτητικής ή μεταβολικής αιτίας (disturbance in bone form or modelling of nutritional or metabolic origin)

Η Διεθνής "Ειδική Επιτροπή για την Ονοματολογία των Δυσπλασιών" τις ταξινόμησε σε δύο κατηγορίες ήτοι: σε δυσοστώσεις και χονδροδυσπλασίες.

Δυσοστώσεις: στην κατηγορία αυτή υπάγονται νοσήματα στα οποία υπάρχουν βλάβες μόνο του σκελετού και στις οποίες εμφανίζονται μορφολογικές ανωμαλίες ενός ή πολλών οστών.

Χονδροδυσπλασίες (χονδροδυστροφίες): στην κατηγορία αυτή υπάγονται σκελετικά νοσήματα όπου παρουσιάζεται παθολογική ανάπτυξη και μεγέθυνση ενός ή πολλών οστών με σύγχρονες βλάβες και στους χόνδρους.

Είναι απαραίτητο ο ιατρός να είναι σε θέση να καταστήσει γνωστό στους γονείς την πιθανότητα εμφάνισης οστικών ανωμαλιών στους απογόνους τους. Οι γονείς επίσης πρέπει να γνωρίζουν ότι το παιδί που εμφανίζει την οστική ανωμαλία μπορεί να είναι διανοητικά καθυστερημένο ή φυσιολογικό, πόσες ανωμαλίες θα παρουσιάσει με την αύξηση του σκελετού και πόσο χρόνο κατά μέσο όρο θα επιζήσει. Σαν παράδειγμα αναφέρουμε το πόσο απαραίτητη είναι η διαφορική διάγνωση μεταξύ αχονδροπλασίας και καμπτομελικού συνδρόμου. Στο τελευταίο σύνδρομο υπάρχουν διανοητικές διαταραχές και τα βρέφη πεθαίνουν γρήγορα ενώ στην αχονδροπλασία ζουν και είναι διανοητικώς φυσιολογικά. Οι συγγενείς ανωμαλίες παρουσιάζονται σε ένα ποσοστό 0.7 % στα παιδιά δηλαδή σε πολύ μεγαλύτερο ποσοστό από την εμφάνιση των οστικών όγκων (0.002 %) και ακόμη συχνότερα από τους κακοήθεις οστικούς όγκους (0.00056 % - Greenfield).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ - ΔΥΣΟΣΤΩΣΕΙΣ - ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ

I. ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ

Οι δυσπλασίες είναι βλάβες του σκελετού αγνώστου ενδογενούς αιτιολογίας στις οποίες υπάρχουν διαταραχές της μορφής και της ανακατασκευής των οστών. Οι σκελετικές αυτές ανωμαλίες δεν έχουν μέχρι σήμερα ταξινομηθεί πλήρως. Με την πάροδο του χρόνου και με την απόκτηση νέων γνώσεων και δεδομένων που προέρχονται από την εξέλιξη της τεχνολογίας αυξάνει και ο αριθμός των δυσπλασιών, αλλάζει η ονοματολογία των δυσπλασιών, αλλά αλλάζει και η ταξινόμησή τους. Παρά την εξέλιξη των γνώσεών μας ακόμη και σήμερα ένας μεγάλος αριθμός επωνυμιών και συνωνυμιών χρησιμοποιούνται για την ίδια δυσπλασία, γεγονός που δυσκολεύει ακόμη περισσότερο τον διαχωρισμό μεταξύ τους. Μερικές δυσπλασίες αναφέρονται και σαν δυσοστώσεις (βλέπε παρακάτω ορολογία).

Στην ανάλυση των ειδικών κεφαλαίων θα δούμε ότι κάθε δυσπλασία παρουσιάζεται στην διεθνή βιβλιογραφία με πολλά ονόματα. Η ποικιλία αυτή της ονοματολογίας δυσκόλεψε και δυσκολεύει ακόμη την ταξινόμησή τους. Το 1969 στο Παρίσι έγινε η πρώτη προσπάθεια από τον Maroteaux του καθορισμού της ονοματολογίας αυτών με σύμφωνη γνώμη της Ευρωπαϊκής Εταιρίας Παιδιατρικής Ακτινολογίας (European Society of Paediatric Radiology) και της Παιδιατρικής Ακτινολογικής Εταιρίας (Paediatric Society of Radiology). Το 1978 οι Mc Kusik και Scott DI την προσαρμόσαν στην Αμερικανική ορολογία. Η τελική κατάταξη των δυσπλασιών και των νανισμών έγινε το 1988 από την Διεθνή Ειδική Επιτροπή για την Ονοματολογία των Δυσπλασιών (International Nomenclature of Constitutional Disease of Bones) .

Στο διαχωρισμό των δυσπλασιών, στην ταξινόμηση και στην ονοματολογία βοήθησαν πολύ οι τελευταίες διαγνωστικές δυνατότητες, τόσο οι Βιοχημικές όσο και οι Ιστοχημικές. Επίσης βοήθησαν και η λεπτομερέστερη απεικονιστική μελέτη αυτών με τις νεότερες τεχνικές καθώς και οι ιστοκαλλιέργειες.

II. ΔΥΣΟΣΤΩΣΕΙΣ

Οι δυσοστώσεις είναι συγγενείς σκελετικές βλάβες στις οποίες υπάρχουν παθομορφολογικές ανωμαλίες των οστών και συγχρόνως (κατά την

άποψη των Robin και Gates) και του εξωδέρματος ή άλλων μεσεγγυματικών ιστών. Αναφέρεται ότι τα όρια των δυσοστώσεων από τις δυσπλασίες δεν ξεχωρίζουν απόλυτα. Στους ΠΙΝΑΚΕΣ 2-1, 2-2, 2-3 αναγράφονται οι τρεις κατηγορίες ανάλογα με την κυριότερη εντόπιση τους.

Διακρίνονται:

Δυσοστώσεις με κρανιακή και προσωπική προσβολή (ΠΙΝΑΚΑΣ 2-1).

Δυσοστώσεις με προσβολή κυρίως του κορμικού σκελετού (ΠΙΝΑΚΑΣ 2-2).

Δυσοστώσεις με προσβολή κυρίως των άκρων (ΠΙΝΑΚΑΣ 2-3).

ΠΙΝΑΚΑΣ 2-1. Δυσοστώσεις με κρανιακή και προσωπική προσβολή.

- α) Κρανιακές μονήρεις δυσοστώσεις (διαφόρου τύπου κρανιοστενώσεις)
- β) Κρανιακές δυσοστώσεις σε συνδυασμό με άλλες σκελετικές ανωμαλίες
1. Κρανιοπροσωπική δυσόστωση του Crouzon
2. Ακροκεφαλο-συνδακτυλίες (τύπος Apert, Pfeiffer, Σύνδρομο Saethre-Chotjen, Σύνδρομο Voght, Σύνδρομο Waardenberg)
3. Ακροκέφαλο-πολυσυνδακτυλία (Σύνδρομο Carpenter)
4. Γναθοπροσωπική δυσόστωση τύπου Treacher-Colline
5. Οφθαλμο-γναθο-προσωπικό σύνδρομο (Hallermann-Streiff)
6. Γναθικό σύνδρομο ή δυσόστωση των Francois-Haustrate
7. Οφθαλμο-ωτο-σπονδυλική δυσόστωση (Goldenhar)
8. Ημιπροσωπική μικροσωμία
9. Οφθαλμο-σπονδυλικό σύνδρομο Weger-Their
10. Σύνδρομο Χαρτοφυλακίδη κρανίου-κερκίδος-ωτός.

ΠΙΝΑΚΑΣ 2-2. Δυσοστώσεις με προσβολή κυρίως του κορμικού σκελετού.

- α) Ανωμαλία Sprengel
- β) Οστεο-ονυχοδυσόστωση
- γ) Εγκεφαλο-πλευρο-γναθικό σύνδρομο
- δ) Οφθαλμο-Σπονδυλικό σύνδρομο (Weyers) (ετερόπλευρη μικροφθαλμία)
- ε) ΑυχENO-οφθαλμο-ακουστικό σύνδρομο (Wildenbank)
- στ) Σπονδυλο-πλευρική δυσόστωση υπερισχύοντος ή υπολειπομένου χαρακτήρα (νανισμός, ανωμαλίες σπονδυλικής στήλης-πλευρών).
- ζ) Σπονδυλικό τμηματικό έλλειμμα (και το Klippel-Feil)

ΠΙΝΑΚΑΣ 2-3. Δυσοστώσεις με προσβολή κυρίως των άκρων.

- 1) Έλλειψη τμήματος ή ολοκλήρου της κερκίδας και των χειρών-ποδών. Παρατηρείται στις παρακάτω δυσπλασίες
 - α) Εξωδερμική δυσπλασία
 - β) Σύνδρομο Holt-Oram
 - γ) Σύνδρομο Fanconi
 - δ) Θρομβοκυτοπενία (absent radium syndrome)
 - ε) Τρισωμία 18
 - στ) Εμβρυοπάθεια από θαλιδομίδη (Thalidomide)
 - ζ) Παραμόρφωση Madelung (ελλιπής ανάπτυξη του έσω τρίτου της κάτω επίφυσης της κερκίδας)
 - η) Αχειρία-αποδία (τετραφωκομελία) οικογενής κερκίδο-ωλένιος δυσόστωση

ΠΙΝΑΚΑΣ 2-3. Δυσοστώσεις με προσβολή κυρίως των άκρων (συνέχεια)

- 2) Συνοστέωση των οστών του καρπού μαζί ή χωρίς άλλο σύνδρομο (κεφαλωτού και αγκιστρωτού, μηννοειδούς και πυραμοειδούς). Παρατηρείται στις παρακάτω δυσπλασίες
- α) Σύνδρομο Apert
 - β) Χονδρο-εξωδερμική δυσπλασία (Ellis von Crevelt disease- EVC)
 - γ) Δυσχονδροστέωση (Dyschondrosteosis)
 - δ) Σύνδρομο Holt-Oram
 - ε) Σύνδρομο Turner
 - ζ) Σύνδρομο (αναίμια) Blackfan-Diamond με ανωμαλία του αντίχειρα (σελ. 199, τόμος IV)
- 3) Πολυδακτυλία (ενίστε με συνδακτυλία). Παρατηρείται στις παρακάτω δυσπλασίες
- α) Χονδρο-εξωδερμική δυσπλασία (Ellis von Crevelt disease)
 - β) Τρισωμίες
 - γ) Σύνδρομο Holt-Oram (pre-axial-radial)
 - δ) Θωρακική ασφυκτική δυσπλασία (Asphyxiating Thoracic dysplasia)
 - ε) Σύνδρομο Fanconi
 - στ) Νόσος (Σύνδρομο) Laurence-Moon-Biel (πολυδακτυλία, παχυσαρκία, μελαγχρωματική αμφιβληστροειδίτιδα, διανοητική καθυστέρηση, υπογοναδισμός)
 - ζ) Κομποδακτυλία
- 4) Συγγενείς ανωμαλίες κνήμης-περόνης
- α) Συγγενής ψευδάρθρωση της κνήμης (Congenital pseudarthrosis of the tibia)
 - β) Συγγενής οπίσθια κύρτωση της κνήμης (Congenital posterior bowing of the tibia)
 - γ) Συγγενής έλλειψη της περόνης (Congenital absence of the fibula) (δεν είναι κληρονομική)
 - δ) Ελλιπής ανάπτυξη και βράχυνση του άνω τμήματος του μηριαίου οστού (PFFD: Proximal Focal Femoral Deficiency).
 - ε) Βρεφικο-αναπτυξιακή coxa-vara (Infantile Developmental coxa-vara), τοπική δυσπλασία της άνω μετάφυσης του μηριαίου οστού, η οποία δεν αναγνωρίζεται κατά την γέννηση, αλλά όταν αρχίζει να βαδίζει ο πάσχων μικρός. Βρίσκεται κάθετος συζευκτικός χόνδρος του οποίου ένα μικρό τμήμα εισέρχεται στην μετάφυση.
 - στ) Συγγενές εξάρθημα του ισχίου.

III. ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ

Οι δυστροφίες είναι μορφοπλαστικές βλάβες του σκελετού, οι οποίες παράγονται από διαιτητικά ή μεταβολικά αίτια (Rubbin). Σε αυτές προσβάλλονται μερικά ή όλα τα οστά του σκελετού όπως θα αναλύσουμε στα ειδικά κεφάλαια. Στις δυστροφίες κατατάσσονται οι επιφυσιακές βλάβες του κρετινισμού (σελ. 402 τόμ. IV), οι δυστροφίες της υπερβιταμίνωσης D (σελ. 369, τόμ. IV), της υπερβιταμίνωσης A₁ (σελ. 371 τόμ. IV), της νόσου του Gausche (σελ. 257 τόμ. IV), των τοξικών οστεοπαθειών (τόμ. V), της υπερλειτουργίας της υπόφυσης (σελ. 443, τόμος IV) και της πρωτεϊνο-θερμικής δυστροφίας.