

Ατελής Οστεογένεση

Osteogenesis Imperfecta Multiplex Arthrogryposis

Η ατελής οστεογένεση είναι μία γενετική διαταραχή του συνδετικού ιστού που επηρεάζει τα οστά προκαλώντας παθολογικά κατάγματα.



Εικόνα 1. Ασθενής με παραμορφώσεις των κάτω άκρων εξαιτίας των πολλαπλών καταγμάτων που δεν μπόρεσε να περπατήσει .

Αιτιολογία

Το εύρος των εκδηλώσεων είναι μεγάλο και κλινικά διακρίνουμε 5 τύπους της πάθησης. Σήμερα είναι γνωστό ότι τουλάχιστον στο 90% των περιπτώσεων υπάρχει μία γενετικά αναγνωρισμένη ποσοτική ή και ποιοτική διαταραχή στο σχηματισμό του κολλαγόνου τύπου I, που είναι το βασικό δομικό στοιχείο των οστών και του συνδετικού ιστού που απαντάται στα οστά. Ο τύπος I του κολλαγόνου είναι αυτός που υπάρχει στα οστά, τους συνδέσμους και τους τένοντες. Η διαταραχή εντοπίζεται στο μακρύ σκέλος του χρωματοσώματος 17 και στο αντίστοιχο του χρωματοσώματος 7.

Ταξινόμηση

Η πάθηση ταξινομείται σε 4 τύπους. Ο τύπος I και IV μεταβιβάζονται με τον επικρατούντα αυτοσωματικό τύπο ενώ οι τύποι II και III με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο. Η ταξινόμηση της πάθησης έχει και προγνωστική αξία. Η ακριβής συχνότητα των διαφόρων τύπων της ατελούς οστεογένεσης είναι δύσκολο να καθορισθεί. Το μόνο σίγουρο είναι ότι ο τύπος I είναι ο πιο συχνός, ενώ οι τύποι II και III είναι λιγότερο συχνοί.

Κλινική εικόνα: Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλλουν ανάλογα με τον τύπο της πάθησης και της συχνότητας των καταγμάτων. Ο τύπος II είναι ο πιο σοβαρός με πολλαπλά ενδομήτρια κατάγματα και είναι συνήθως θανατηφόρος, λόγω ενδοκρανιακής αιμορραγίας και της καταστροφής του θώρακα.



Εικόνα 2. Πολλαπλά κατάγματα κνήμης και μηριαίου με παραμορφώσεις του άξονα των μηριαίων οστών και των οστών της κνήμης.

Όσο πιο νωρίς ξεκινήσουν τα παθολογικά κατάγματα, τόσο πιο σοβαρή είναι η πάθηση. Τα κάτω άκρα προσβάλλονται πιο συχνά και μάλιστα το μηριαίο υφίσταται πιο συχνά κάταγμα από την κνήμη. Τα κατάγματα πωρώνονται συνήθως φυσιολογικά. Ο συνδυασμός των επανειλημμένων καταγμάτων και της διάχυτης οστεοπενίας οδηγεί σε προοδευτική παραμόρφωση και δυσκαμψία των αρθρώσεων. Οι μικροτραυματισμοί του συζευκτικού χόνδρου έχουν σαν αποτέλεσμα την αναστολή της αύξησης των μακρών οστών. Ο αριθμός των καταγμάτων ελαττώνεται με την σκελετική ωρίμανση για να αυξηθεί και πάλι μετά την εμμηνόπαυση στις πάσχουσες γυναίκες. Η σπονδυλική στήλη προσβάλλεται στο 20-40% των ασθενών και μπορεί να παρατηρηθεί σκολίωση με ή χωρίς κύφωση, συνήθως στη θωρακική μοίρα.

Στην ακτινολογική εξέταση της αυχενικής μοίρα της σπονδυλικής στήλης είναι δυνατόν να παρατηρηθεί πλατυβασία (αύξηση των ορίων της βάσης του κρανίου) που μπορεί να οδηγήσει σε συμπίεση του στελέχους και να εκδηλωθεί με κεφαλαλγίες, αταξία, δυσλειτουργία των κρανιακών νεύρων, κώφωση και παραπάρεση.

Άλλα χαρακτηριστικά της πάθησης είναι η ατελής οδοντογένεση, το μπλε χρώμα των σκληρών χιτώνων των οφθαλμών και οι εκσεσημασμένοι ιδρώτες λόγω δυσανεξίας στη ζέστη.

Διαφορική διάγνωση

Παθήσεις όπως υποφωσφαταιμία, αχονδροπλασία, κυστίνωση, νανισμός και το σύνδρομο κακοποιημένου παιδιού έχουν ανάλογη κλινική εικόνα και πρέπει να λαμβάνονται υπόψη στη διάγνωση της πάθησης.

Θεραπεία

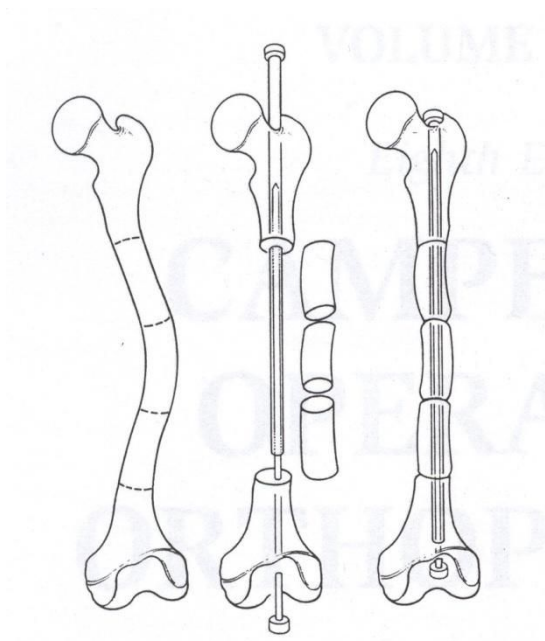
Στόχος της θεραπείας είναι να αυξηθεί η αντοχή των οστών με φαρμακευτικά μέσα και να αντιμετωπιστούν τα κατάγματα και οι παραμορφώσεις των οστών.

Τα τελευταία χρόνια η χρήση των διφωσφονικών φαρμάκων (παμιδρονάτη) έχει δώσει ελπιδοφόρα μηνύματα. Η συγκεκριμένη ουσία καταστέλλει την αυξημένη οστεοκλαστική δραστηριότητα στους ασθενείς με ατελή οστεογένεση και συνεπώς καταστέλλει την οστική απορρόφηση. Χορηγείται ενδοφλεβίως για 20 ημέρες κάθε 4-6 μήνες και τα πρώιμα αποτελέσματα είναι ενθαρρυντικά. Τα φάρμακα αυτά έχουν πολλές επιπλοκές και χορηγούνται σε μεγαλύτερα παιδιά.

Σκοπός της ορθοπαιδικής παρέμβασης είναι να παρεμποδίσει την εμφάνιση παραμορφώσεων και την αναπηρία, που δημιουργούν τα κατάγματα, και να διορθώσει τις παραμορφώσεις, αποσκοπώντας σε ένα ικανοποιητικό λειτουργικό αποτέλεσμα.

Όσον αφορά την αντιμετώπιση των καταγμάτων των μακρών οστών, αυτή καθορίζεται από το είδος του κατάγματος και την ηλικία του ασθενή και θα πρέπει να λαμβάνει υπόψη ότι τα κατάγματα αυτά πωρώνονται σχετικά εύκολα, συχνά είναι επαναλαμβανόμενα, ενώ η παρατεταμένη ακινητοποίηση επιβαρύνει την ήδη εγκαταστημένη οστεοπενία. Γι' αυτούς τους λόγους η ακινητοποίηση θα πρέπει να είναι η μικρότερη δυνατή, ενώ σε μεγαλύτερα παιδιά και εφήβους η χειρουργική αντιμετώπιση των καταγμάτων με ενδομυελική ήλωση είναι η καλύτερη λύση, όπου αυτή μπορεί να χρησιμοποιηθεί.

Οι παραμορφώσεις των οστών, ιδιαίτερα στα κάτω άκρα, είναι επίσης αναγκαίο να αντιμετωπίζονται, τόσο για να αποφεύγονται νέα κατάγματα, όσο και για να γίνει εφικτή η βάδιση (εικόνα 5).



Εικόνα 3. Σχηματική απεικόνιση της οστεοτομίας Suffield (διόρθωση των παραμορφώσεων με πολλές τομές του οστού) του παραμορφωμένου οστού



Εικόνα 4. Διορθωτική Οστεοτομία και συγκράτηση της Οστεοτομίας με τηλεσκοπικό ήλο

Υπάρχουν διάφοροι τρόποι αντιμετώπισης των παραμορφώσεων, όπως η κλειστή οστεοκλασία με ή χωρίς ήλωση, η ανοικτή οστεοτομία με ενδομελική

ήλωση (τεχνική Suffield ,εικόνα 3), η χρήση τηλεσκοπικών ήλων και η οστεοτομία και συγκράτηση των οστών με χρήση κυκλικού πλαισίου τύπου Ilizarov.



Εικόνα 5. Ο μικρός Λ. που πάσχει από Ατελή Οστεογένεση στέκεται όρθιος και περπατάει για πρώτη φορά μετά από πολλές χειρουργικές επεμβάσεις στα κάτω άκρα στην ηλικία των 6 ετών .