

MATERIAŁ

Podczas badań okresowych płuc wykryto przypadkowo na zdjęciu małoobrazkowym sklerotyczne wysycenie żeber u 25-letniej badanej, skierowanej następnie na zdjęcie klp (ryc. 1). Do badań kontrolnych zgłosiła się jej 23-letnia siostra, 7-letni syn, 46-letnia matka oraz siostra matki.

Wykonane radiogramy ujawniły u wszystkich badanych uogólnione zwiększenie gęstości i zgrubienia struktur kostnych miednicy, żeber, czaszki, kości długich z zatarciem podziału na kość zbitą i gąbczastą (ryc. 2). Kości czaszki i miednicy wykazywały jednorodne zwiększenie gęstości (ryc. 3). Uogólnione sklerotyzacje kostne nie powodowały określonych dolegliwości. Dopiero po ich ujawnieniu przeprowadzono dalsze badania kliniczne i laboratoryjne (fosfataza kwaśna i zasadowa, wapń w surowicy krwi). Potwierdziły one rozpoznanie łagodnej postaci marmurowatości kości.

OMÓWIENIE

Wyróżnia się dwa typy autosomalnie dominującej osteopetrozy z różnymi objawami klinicznymi, biochemicznymi i histopatologicznymi (4). W typie pierwszym zwiększenie grubości dotyczy głównie sklepienia czaszki. Osteosklerozą jest rozlana, symetryczna, a objętość i grubość beleczek zwiększona (5). W typie drugim sklerozą jest wydatna na podstawie czaszki. Tomografia piramidy wykazuje znaczne zwężenie przewodu słuchowego wewnętrznego (3). W części środkowych kości nadgarstków i stępu widoczne kuliste obszary prawidłowego utkania wśród zagęszczeń sklerotycznych tworzą fenomen „kości w kości” albo postać „wewnątrzkości”. W obrębie nasad widoczne są poprzeczne pasma. Występuje zwiększone ryzyko złamań, które nie występują w typie pierwszym (8). W obrębie talerzy biodrowych widoczne są wypukłe, łukowate cienie sklerotycznej kości (1). Oba typy występują rodzinnie od dzieciństwa i wykazują sklerozę postępującą z wiekiem (4, 5).

W złośliwej postaci osteopetrozy, autosomalnie recesywnej, tj. klinicznie wczesnym stadium, widoczne są małe kanały wzrokowe, niedorozwój oczodołów i zespołu nosowo-sitowego z wytrzeszczem. Zwiększająca się z wiekiem grubość kości prowadzi do dalszego wypełniania oczodołów. Postępuje utrata wzroku, prowadząca do ślepoty i hipertelorizm oczny. Zaburzenia wzrokowe mogą wynikać ze zwyrodnienia siatkówki lub ucisku nerwu wzrokowego w zwężonym kanale wzrokowym (10). TK wykazuje rozległą sklerozę piramid. Postępująca aż do głuchoty utrata słuchu jest wywołana obliteracją błędnika lub przewodów słuchowych wewnętrznych. Grubość sklepienia czaszki zwiększa się z wiekiem, ze szczególną gęstością blaszki wewnętrznej. Redukcja objętości śródczaszkowej wywołuje ucisk mózgowia.

Typowe są zmiany w żuchwie wskutek zaburzeń unaczynienia kości i nieprawidłowego wyrzynania się zębów. Trzon bywa krótki w przeciwieństwie do szerokiej gałęzi. Może być widoczna resztkowa, niezresorbowana chrząstka, rozciągająca się z wyrostka kłykciowego do gałęzi żuchwy (9).

Wszystkie badane dzieci cechowały braki w wyrzynaniu zębów z niepełnym tworzeniem szkliwa, znaczną próchnicą zębów i brak pneumatyzacji zatok przynosowych (17). Obliteracja otworów kostnych czaszki i ucisk nerwów cechuje ciężką postać dziecięcą. Znaczne odkładanie mas sklerotycznych występowało wzdłuż szwu potyliczno-sutkowego, chrząstkozrostu podstawno-potylicznego i klinowo-potylicznego. Może ono wywodzić się z niezresorbowanych pierwotnych ognisk kostnienia.

Postać wewnątrzcostną stwierdzano w obrębie trzonu kości klinowej i podstawy czaszki (7). Wydatną zewnątrzmostkową przestrzeń płynową stwierdzano nad płatem czołowym (7). Podobnie wodogłowie, krwawienie podpajęczynówkowe, czynność krwiotwórczą pozaszpikową, zwapnienia śródmózgowe i oponowe (13). Uogólniona osteoskleroza obejmuje symetrycznie kości długie bez zmiany ich kształtu, chociaż mogą występować zgrubienia trzonów kości długich wskutek nawarstwień i zgrubień korowo-okostnowych. Przynasady wykazują charakterystyczne poszerzenia w kształcie „kija golfowego” i poprzeczne pasma, które tworzą 3-4 pokłady gęstej sklerotycznej tkanki.

Postacie wewnątrzcostne tworzą strukturę plamistą, w której obok obszarów sklerotycznych wykazują strukturę prawidłową. Poprzeczne pasma i mierne modelowanie występuje również w trzonach kości długich (11). Podkreśla się zwiększenie ilościowe sklerotycznej masy kostnej w stosunku do odsetka kości mineralizowanej w jednostce objętości tkankowej (12). Występują zwapnienia w jamach szpikowych kości i skostnienia w tkankach miękkich wokół stawów.

Występują liczne złamania w II dekadzie życia w następstwie minimalnych urazów, niemniej ich leczenie wydaje się przebiegać prawidłowo (16).

Rzadkim powikłaniem jest obustronna martwica beznaczyniowa głowy kości udowej, która w młodym wieku sugeruje obecność choroby Perthesa, przy czym trudno jest wykluczyć nierozpoznane złamanie szyjki kości udowej. Następuje pogrubienie warstwy korowej i beleczek kostnych (2). Osteopetrozy to grupa różnych dysplazji i hyperosteozy, cechująca się połączeniami sklerozy kostnej i zmian kształtu.

Podobne zmiany występują w *pycnodysostosis*, *osteopoikilosis*, *osteopatia striata*, postępujących dysplazjach trzonowych, licznych wrodzonych sklerozach trzonowych: 4 typy śródkostnych hyperosteozy, wadliwe kostnienie sklerotyczne, dysplazja przynasad i czaszkowo-przynasadowa, wrodzona osteopatia hi-

perosteotyczna, dysplazja czaszkowo-trzonowa. Najczęstsza jest autosomalnie dominująca postać dysplazji czaszkowo-przynasadowej (12). Wyodrębniono 5 wariantów osteopetrozy z dobrze określonym wrodzonym błędem metabolizmu (9, 11).

Postać autosomalna dominująca radiologicznie przypomina szczególnie chorobę Van Buchem (*hyperostosis corticalis generalizata, endosteal hyperostosis* – typ recesywny, obejmujący symetryczne pogrubienia nasad długich i krótkich kości rurowatych). Zwiększone tworzenie kości przeważa nad zaburzeniem resorpcji kostnej (16).

Rzadka postać umiarkowana autosomalnie recesywnej osteopetrozy dziecięcej może być skojarzona z kwasicą kanalików nerkowych i zwapnieniami mózgowymi (11).

W postaci złośliwej występuje anemia, hepatosplenomegalia, pancytopenia, trombocytopenia, leukopenia, krzywica (15). Leczenie objawowe polega na stymulacji wchłaniania kostnego w połączeniu z hamowaniem tworzenia kostnego.

Postać dorosłych jest umiarkowana i zwykle nie zagraża życiu. Obok chorych bezobjawowych wielu cierpi na uogólnione bóle kostne, infekcje i powtarzające się złamania patologiczne. Jamy szpikowe są częściowo zachowane dla czynności krwiotwórczej. Zwiększona grubość warstwy korowej i zredukowanie lub obliteracja jamy szpikowej przez gęste, zbite masy kostne oraz pogrubienie przynasad sugeruje prawidłowe tworzenie przy zaburzeniu wchłaniania kostnego.

Obrazy NMR są związane z charakterystyką patofizjologiczną (6). Obszary sklerotycznej kości odpowiadają małej intensywności sygnałów w obrazowaniu T1–T2, natomiast zawierające szpik wykazują pośrednią intensywność sygnałów.

Uogólnioną osteosklerozę z tworzeniem osteofitów i zwapnieniami więzadeł może powodować nadmiar fluorku w pokarmie, trwający przez wiele lat. Kość we fluorozie jest radiologicznie gęsta, słabo mineralizowana i cechuje ją nadmiar kostniny.

WNIOSKI

1. Uogólnione zmiany kostne stwierdzane rodzinnie mogą przebiegać bezobjawowo lub wywoływać skąpe objawy kliniczne trudne do kojarzenia z patologią kostną.

2. Schorzenia układowe zarówno kostne, jak innej patologii hematologicznej, metaboliczne (endokrynogenne) mogą być rozpoznawane w badaniu kłp poprzez zmiany struktury żeber.

PIŚMIENNICTWO

1. Andersen P, Bollerslev J.: Heterogeneity of autosomal dominant osteopetrosis. *Radiology*, 164, 223, 1987.
2. Bartynski W. i wsp.: Cranial CT of autosomal recessive osteopetrosis. *AJNR*, 10, 543, 1989.
3. Bollerslev J. i wsp.: Autosomal dominant osteopetrosis: An otoneurological investigation of the two radiological types. *Laryngoscope*, 98, 411, 1988.
4. Bollerslev J., Andersen P. Jr.: Radiological, biochemical and hereditary evidence of two types of autosomal dominant osteopetrosis. *Bone*, 9, 7, 1988.
5. Bollerslev J., Mosekilde L.: Autosomal dominant osteopetrosis. *Clin. Orthop.*, 294, 45, 1993.
6. Elster A. i wsp.: Cranial imaging in autosomal recessive osteopetrosis. I. Facial bones and calvarium. *Radiology*, 183, 129, 1992.
7. Elster A. i wsp.: Cranial imaging in autosomal recessive osteopetrosis. II. Skull base and brain. *Radiology*, 183, 137, 1992.
8. el Tawil T., Stoker D. Ł. Benign osteopetrosis: A review of 42 cases showing two different patterns. *Skeletal Radiol.* 22, 287, 1993.
9. Friede H. i wsp.: Craniofacial abnormalities in osteopetrosis with previous manifestations, report of a case with serial cephalometric roentgenograms. *J. Craniofac. Genet. Dev. Biol.* 5, 247, 1985.
10. Haines S. i wsp.: Optic nerve decompression for osteopetrosis in early childhood. *Neurosurg.*, 23, 470, 188.
11. Kahler S. i wsp.: A mild autosomal recessive form of osteopetrosis. *Am. J. Med. Genet.*, 17, 451, 1984.
12. Kovanlikaya A. i wsp.: Pathogenesis of osteosclerosis in autosomal dominant osteopetrosis. *A.J.R.* 168, 929, 1997.
13. Kolawole T. i wsp.: Osteopetrosis: some unusual radiological features with a short review. *Eur. J. Radiol.* 8, 89, 1988.
14. Manusov E. i wsp.: Osteopetrosis (marble bone disease). *Am. Fam. Physician.* 47, 175, 1993.
15. Milgram J., Jasty M.: Osteopetrosis. A morphological study of twenty-one cases. *J. Bone Joint Surg.* 64, 912, 1982.
16. Mundy G., Reasner II Ch.: Osteopetrosis [w:] *Internal Medicine*. Stein I., Jay H. Mosby. Fourth ed, 1532, 1994.
17. Paulose K. i wsp.: Osteopetrosis (marble bone disease) – A genesis of paranasal sinuses. *J. Laryngol. Otol.*, 102, 1047, 1988.

SUMMARY

An accidentally diagnosed family benign form of Albers-Schönberg disease has been presented. Generalised bone sclerose was differentiated from other forms of bone displasia. There was emphasised the value of chest examinations in revealing abnormalities of the costal (bone) structure during routine-periodic chest-X-rays.

OBJAŚNIENIA RYCIN

Ryc. 1. Sklerotyczne uogólnione wysycenie żeber.

Generalised sclerotic saturation of ribs.

Ryc. 2. Sklerotyczne zagęszczenia kości miednicy i trzonów lędźwiowych.

Sclerotic condensation of pelvic bones and lumbar bodies.

Ryc. 3. Rozlane kondensacje sklerotyczne kości czaszki i kręgosłupa szyjnego.

Diffuse sclerotic condensation of cranial bones and the bones of cervical vertebral column.



Ryc. 1



Ryc. 2



Ryc. 3