

ВРОДЖЕНІ СИСТЕМНІ ЗАХВОРЮВАННЯ СКЕЛЕТУ



асист.каф.променевої
діагностики ФПДО Євтух В.П.

-
- Всі системні захворювання скелету діляться на 3 групи:
 - Неповноцінне формування структур мезодермального походження.
 - Неповноцінний хондрогенез (аномалії і вади розвитку росткової хрящової тканини).
 - Неповноцінний остеогенез (аномалії і вади розвитку кісткової тканини).

Фіброзна дисплазія кісток

- Аномалія характеризується заміною кістки фіброзною тканиною, яка містить ділянки хрящової, кісткової тканини, а інколи окремі дрібні кісти.

- **Форми:**
 - полі- (односторонє ураження кінцівок, чи одної з них, або суміжних кісток (кілька ребер, кісток черепа)).
 - моноосальна (одне з ребер, нижня, верхня щелепа, стегнова і велико-гомілкова кістки)

-
- Переважно змінюються діафізи довгих кісток, кістки черепа, ребра, інколи хребці.
 - Епіфізи і апофізи переважно не змінюються.

Клінічні СИМПТОМИ

- Деформації кісток
- Патологічні переломи

Види уражень:

- дифузне
- вогнищеве
- змішані

Дифузні зміни:

- Гомогенне рівномірне розрідження всієї кістки чи значної її частини.
- У вигляді «матового скла», без різких меж.
- Об'єм кістки збільшений, кірковий шар стоншений.
- Інколи видно зони ущільнення (в кістках черепа, в кисті і стопі).

Вогнищеві зміни:

- Окремі вузли.
- Рентгенологічно: вогнище круглої чи овальної форми з чіткими нерівними контурами, розташований ексцентрично в діафізі чи метафізі.

Змішані зміни:

- В кістках мозкового і лицевого черепа, ребрах.

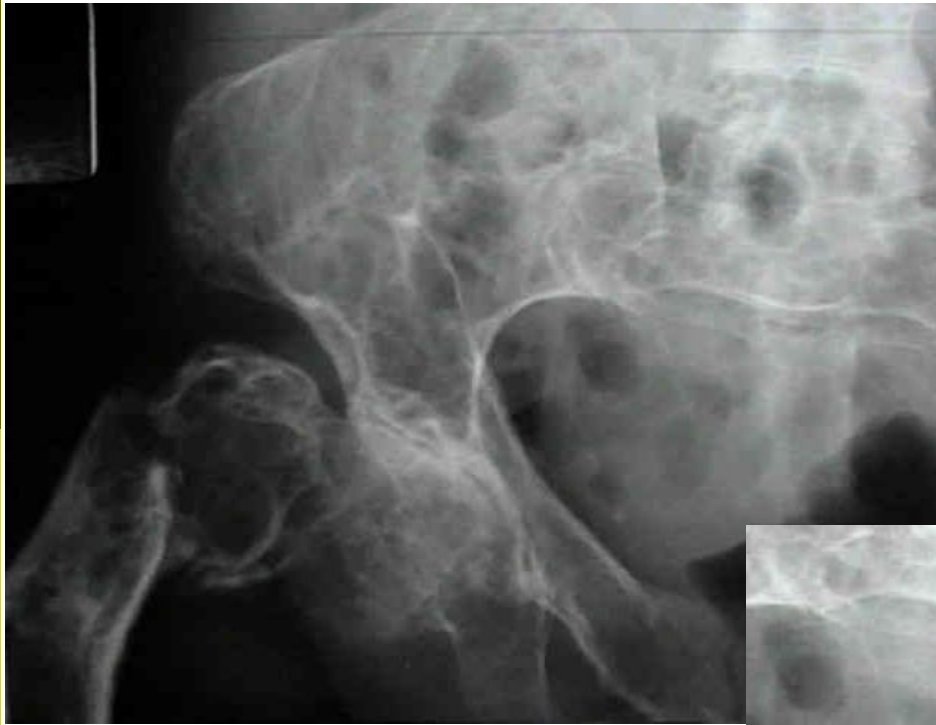
Синдром Олбрайта

- Поліосальна фіброзна дисплазія
- Аномалія шкіри (коричневі і жовті плями).
- Ендокринні порушення (раннє статеве дозрівання при гіперфункції гіпофізу).

Фіброзна дисплазія хребта

- Пізно виявляють. Біль виникає при компресії, може бути деформація хребта.
- Уражається тіло 1 чи кількох хребців, а також дуги і відростки.
- Рентгенологічно: безструктурні ділянки.

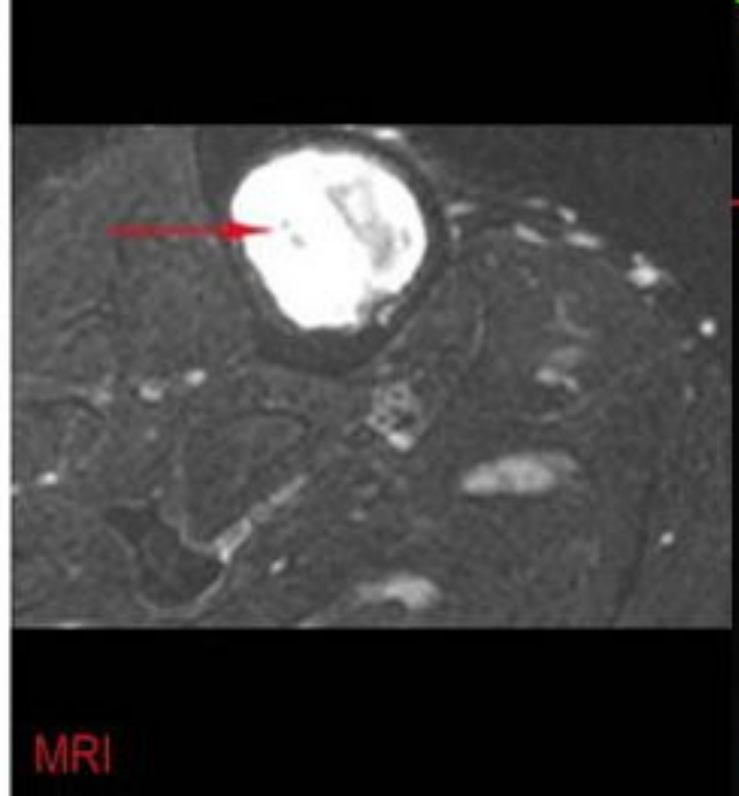












НЕПОВНОЦІННИЙ ХОНДРОГЕНЕЗ

- Спотворення формування росткової тканини в ділянці епіметафізарних зон росту, що забезпечують ріст кісток в довжину (1-а група), чи порушується диференціація епіфізів кісток (2-а група).
- 1-а група: хондродисплазія, арахнодактилія, дисхондроплазія і множинні кістково-хрящеві екзостози.
- 2-а — спондило-епіфізарна дисплазія і її різновиди.

Хондродисплазія.

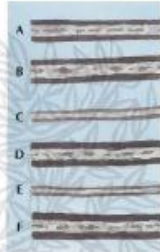
- Різке гальмування розвитку росткової хрящової тканини епіметафізарної зони росту.
- карликовий зріст, вкорочення проксимальних сегментів кінцівок (вкорочені стегнові і плечові кістки), асиметричне вкорочення парних кісток гомілки і передпліччя, фаланги і пястні кістки мають однакову довжину
- Епіфізи довгих кісток зменшені і потовщені.
- Зменшення основи черепа і незначно зменшені хребці.



McKusick type



Greatly magnified hairs from six siblings: A, B, D, and F from normal siblings; C and E from siblings with metaphyseal chondrodysplasia



75-year-old patient with sparse, fine hair, normal face; scars from severe chickenpox

4 1/2-year-old boy with short-limb dwarfism, sparse, fine hair, and Harrison's grooves on chest. Colostomy for megacolon



Great hyperextensibility of wrist and fingers



Puffy hands with short fingers



Inability to fully extend elbows

© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM

Schmid type



145 cm (58")

Short-limb dwarfism with mild or moderate bowing of lower limbs

Midheight



Relatively normal hands



Radiograph shows wide, flaring distal femoral and proximal tibial metaphyses with medial deficit, which contributes to bowing. Epiphyses appear normal.

© Elsevier Inc. - Netterimages.com

Image No. 8112

ELSEVIER

© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM

Арахнодактилія (хвороба Марфана).

- Різко прискорюється розвиток росткової хрящової тканини епіметафізарних зон.
- Діафізи кісток подовжуються.
- Найбільш подовжені кістки кисті і стопи.
- Парні кістки різної довжини.

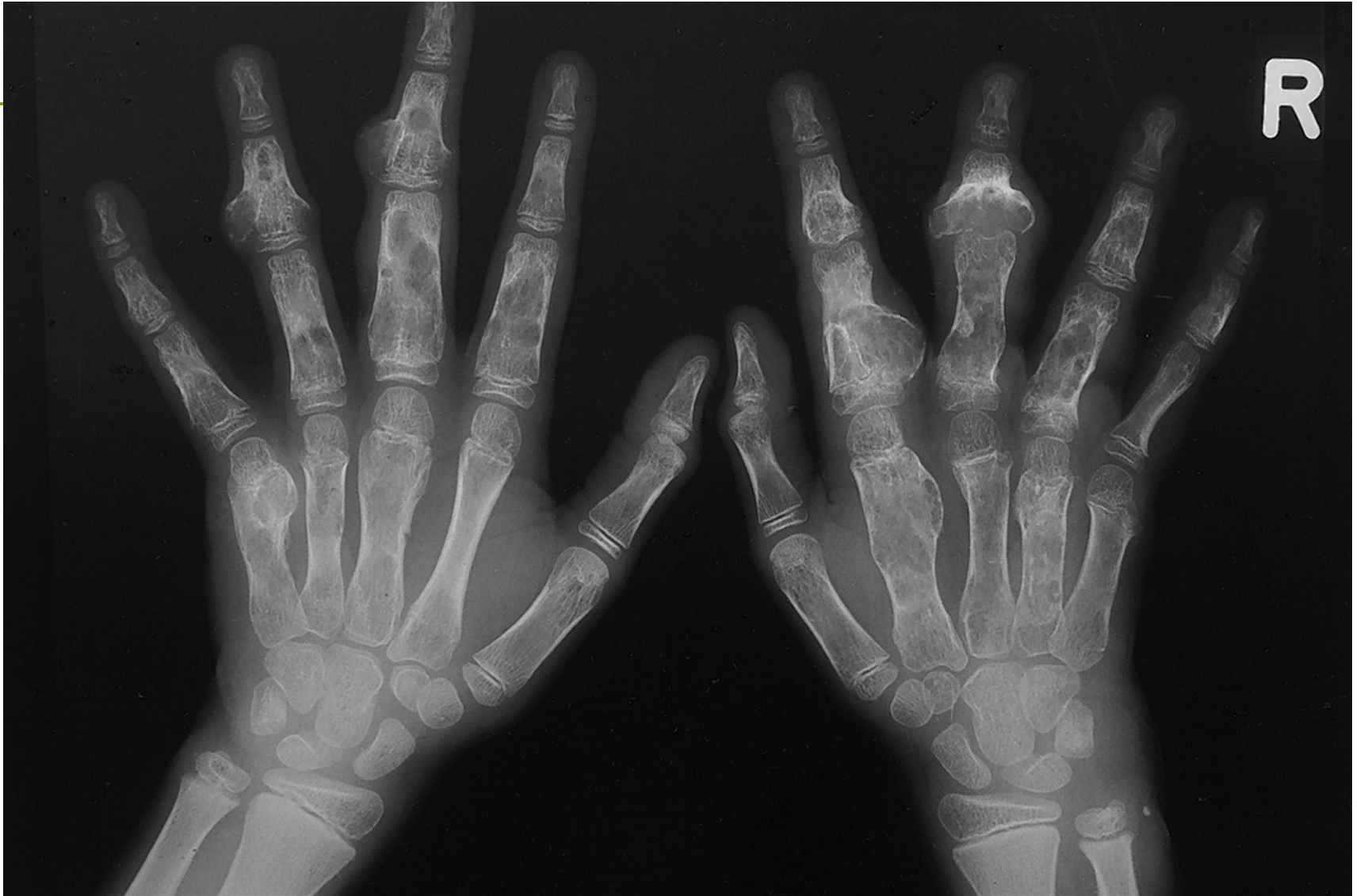




Дисхондроплазія.

- Хрящева тканина не досягає останньої фази розвитку.
- У ділянці зон росту утворюються хрящеві вузли, поширюються в напрямку діафізу. Кістка деформується.

-
- У коротких кістках хрящеві маси спричиняють атрофію від тиску в кірковій речовині.
 - На тлі хрящової тканини видно звапнення.
 - Розвиток епіфізів і апофізів практично не порушується, деформація може бути вторинною.





Множинні кістково-хрящові

екзостози

- Результат спотворення напрямку росту в ділянці епіметафізарних і апофізарних зон росту.
- На поверхні кістки формуються кістково-хрящові виступи (екзостози).
- Спочатку екзостоз локалізується в метафізі і під час росту кістки зміщується в бік діафізу.

-
- Екзостози мають кісткову основу і хрящову шапочку.
 - При травмах виникають переломи екзостозів.
 - У парних кістках виникає атрофія від тиску, чи неоартроз, зрідка кістковий блок.







HEREDITARY MULTIPLE EXOSTOSES



Rare medical condition characterized by formation of **multiple bony spurs**



Involves distal femur or proximal tibia in 70% cases



Affects 1 in 50,000 people



More painful in **children**



Risk factors are positive family history



Caused by **genetic mutation**



Symptoms are bone tumors presenting on limbs as painful lumps



Diagnosis is clinical & radiological



Treated by surgery, physical therapy & pain management

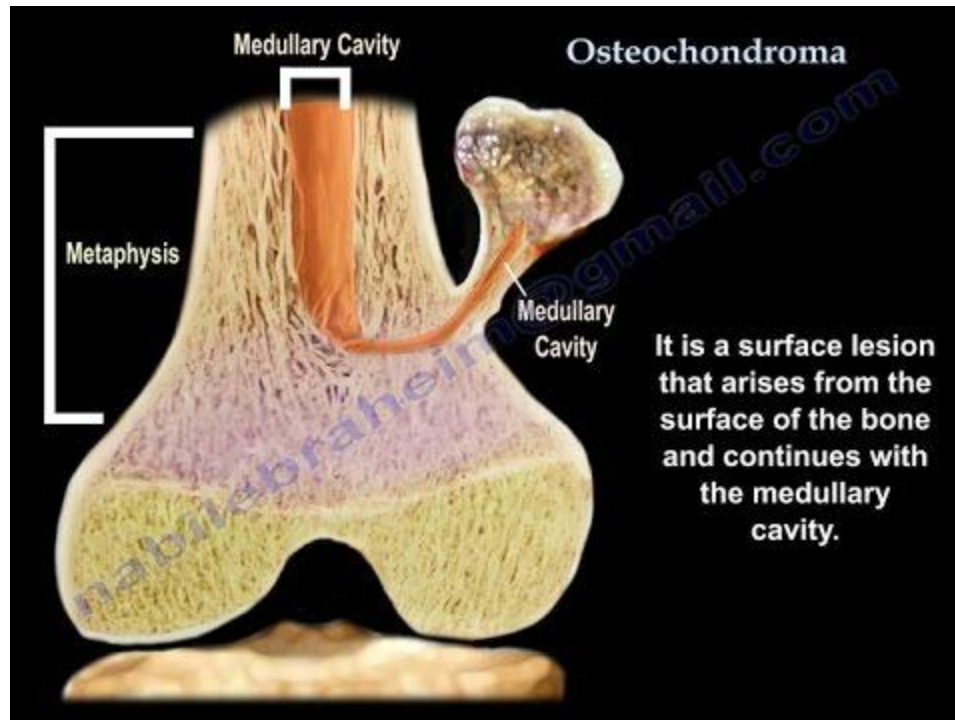


Complications are disability, shunted growth & malignant transformation



9% of hereditary exostoses transform into chondrosarcoma





Спондило-епіфізарна дисплазія.

- Може виявлятися в перші роки життя дитини.
- Рентгенологічно: кіфоз, варусна деформація шийок стегнових кісток, вивихи в кульшових суглобах, зниження епіфізів, що формуються з кількох ядер скостеніння.
- У хребці: сплющення тіл хребців, перехідні грудо-поперекові хребці набувають клиноподібної форми.
- Може бути раннє закриття зони росту.

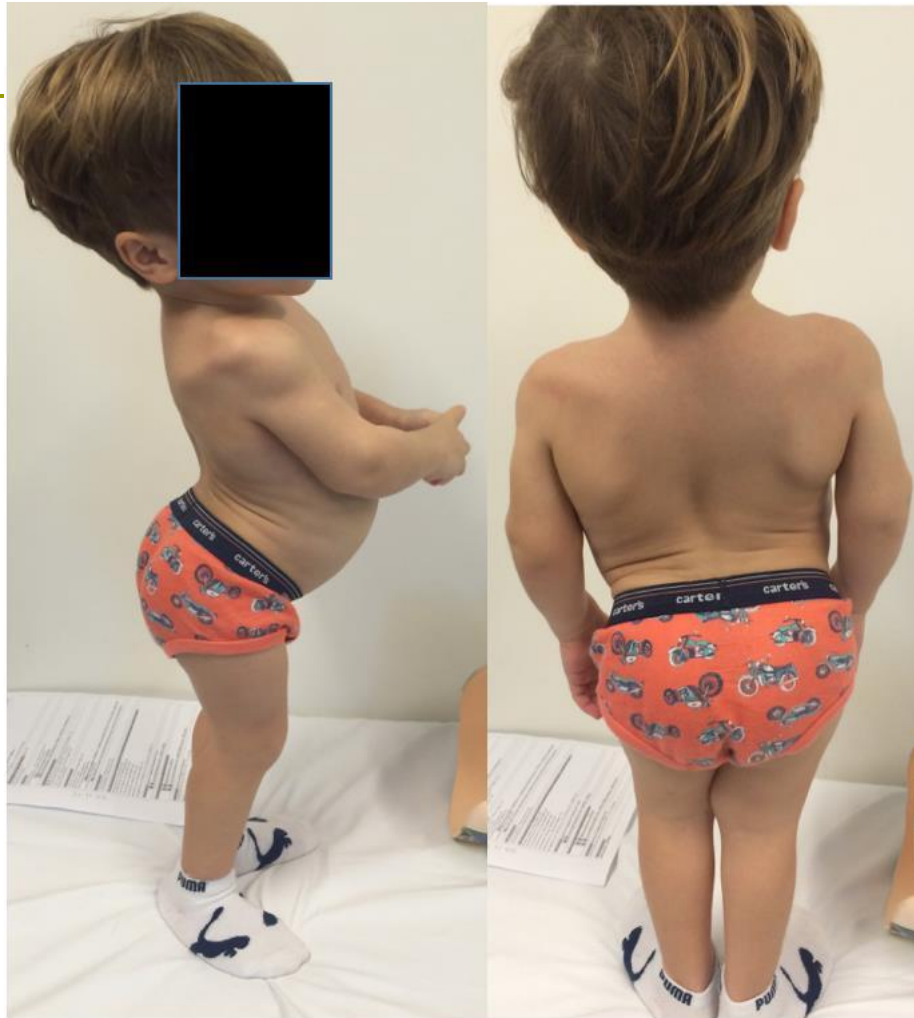
-
- Деформація черепа і обличчя: гальмування розвитку основи черепа спричиняє сідлоподібну деформацію носа, широкий проміжок між очима, збільшення склепіння черепа (гідроцефалія – рез. зменшення потиличного отвору).
 - синдром Гюнтера—Гурлера, чи гаргойлізм.

СИМПТОМИ

- Цервікальна мієлопатія
 - Внаслідок атланта-аксіальної нестабільності
- Респіраторні проблеми
 - Внаслідок дихальної недостатності вторинно до торакальної дисплазії
- Проблеми з зором
 - Внаслідок міопатії чи відшарування сітківки
- Біль в кульшових суглобах
 - внаслідок coxa varus







НЕПОВНОЦІННИЙ ОСТЕОГЕНЕЗ

- Порушення рівноваги між остеобластичною функцією і функцією резорбції кісткової тканини.
- Виділяють 6 нозологічних форм:
 - патологічна ламкість кісток,
 - мелореостоз,
 - системний діафізарний гіперостоз,
 - мармурова хвороба,
 - остеопойкілія,
 - черепно-ключичний дизостоз.

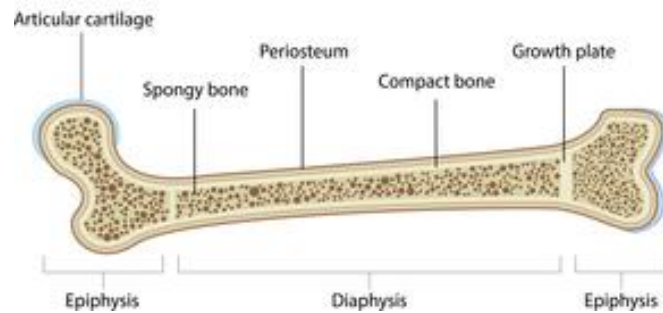
Патологічна ламкість кісток

- Врожденна недостатність остеобластичної функції, проявляється порушенням періостального остеогенезу при нормальному епіфізарному скостенінні.
- Проявляється системним остеопорозом, що поєднується з недостатньою товщиною кісток.
- Зовнішній волокнистий шар окістя потовщений, внутрішній камбіальний виробляє хрящові клітини.

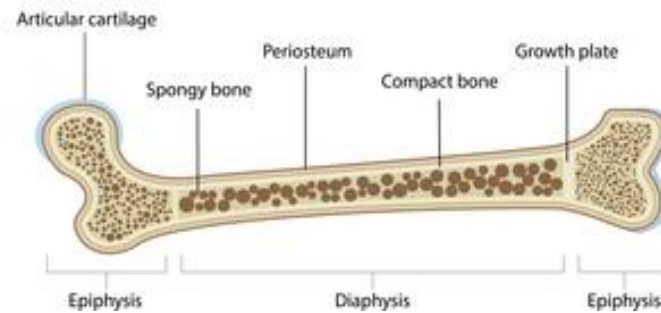
-
- Численні пазухи між кістковими острівцями заповнені пухкою сполучною тканиною.
 - Кірковий шар стоншений.
 - Кістково-мозковий канал ексцентрично збільшений, нерівний.
 - Губчаста структура розріджена, має широкопетлисту, сітчасту структуру.

Osteogenesis Imperfecta

Healthy Bone



Brittle Bone



Форми:

- внутрішньоутробна
- дитяча
- підліткова
- доросла (після періоду статевого дозрівання)

-
- Інколи досягають дорослого і похилого віку, мають нормальний розумовий розвиток.

Клінічні ознаки:

- сині склери
- голубі барабанні перетинки
- отосклероз (спричинений фіброзним, а пізніше кістковим анкілозом суглобів між дрібними кісточками середнього вуха)
- коричневате забарвлення зубів
- розхитані суглоби, розриви зв'язок і вивихи



blue scleras



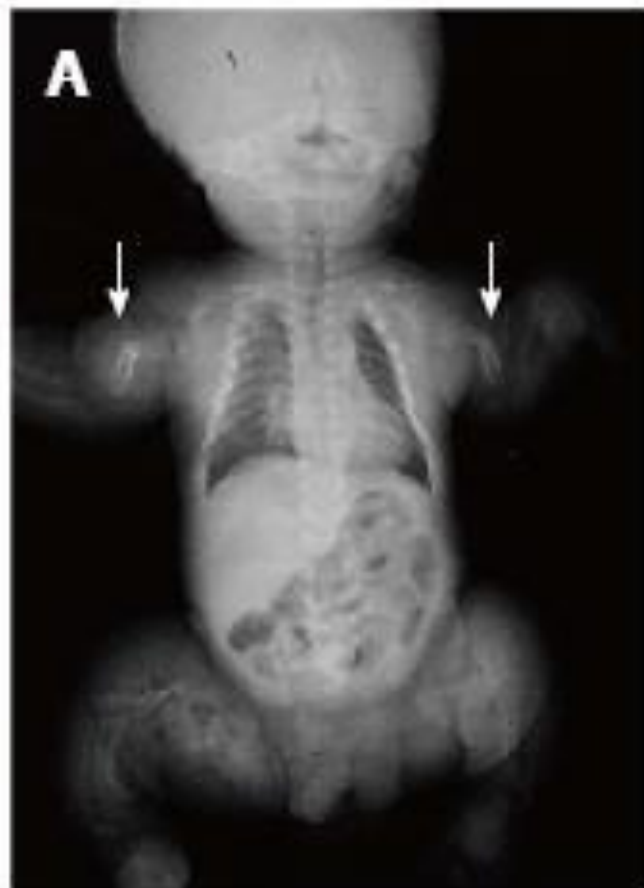
brittle bones



deformed teeth



-
- Множинні переломи довгих трубчастих кісток.
 - Переломи в середніх відділах діафізів стегна і плеча, кістки гомілки і передпліччя, часто симетричні, багато переломів по ходу ребер.
 - Прозорий скелет виглядає як скло, "скляні люди".









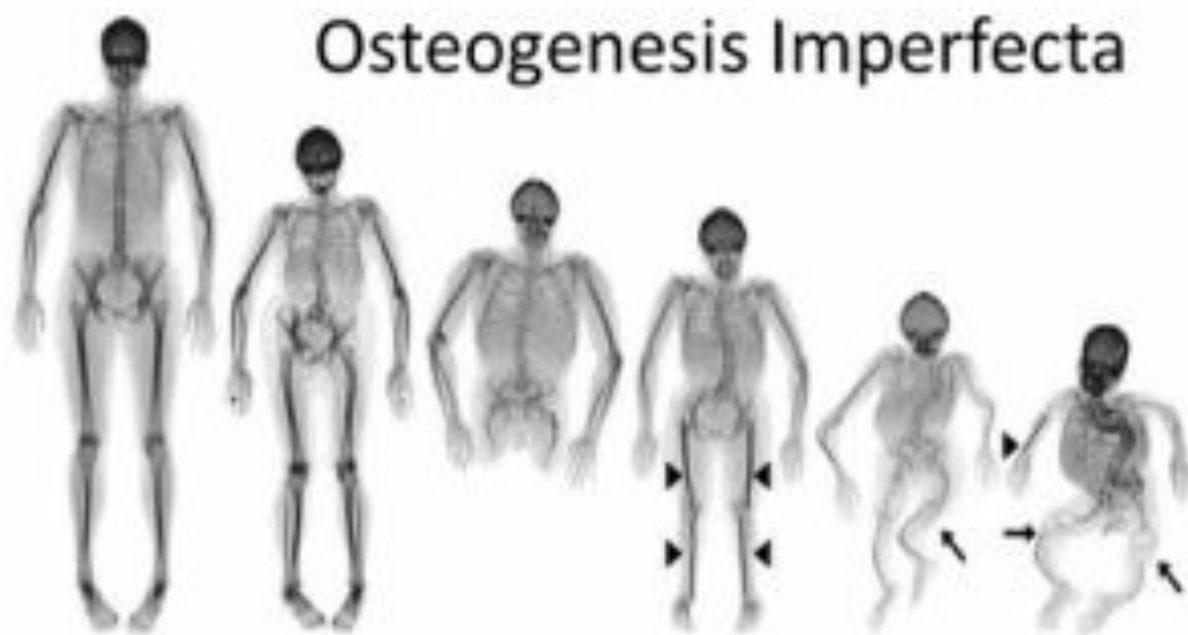








Osteogenesis Imperfecta



Type I Female Age, 38 yr Height, 171 cm	Type I Female Age, 63 yr Height, 137 cm	Type IV Male Age, 40 yr Height, 90 cm	Type IV Female Age, 35 yr Height, 124 cm	Type III Female Age, 27 yr Height, 94 cm	Type III Male Age, 40 yr Height, 84 cm
---	---	---	--	--	--

Мелореостоз

- форма локального ненеповноцінного остеогенезу характеризується надлишковим ендостальним і періостальним кісткоутворенням в кістках однієї з кінцівок
- уражуються діяфізи, метафізи і епіфізи.
- Кілічно: біль, збільшення об`єму і деформація кістки, інколи контрактуру суглобів.
- Симптоми виникають в період статевого дозрівання і у дорослих.
- Рентгенологічно: повздовжні смуги склерозу вздовж кістки, потовщення кіркового шару за рахунок окістя.
- У епіфізах і губчастих кістках видно вогнища склерозу.





copyright bonetumor.org



LearningRadiology.com
All Rights Reserved

Системний діафізарний (генералізований) гіперостоз (хвороба Енглсльмапа)

- посилення періостального компоненту кісткоутворення.
- зміни виникають з перших років життя, пізніше поступово наростають
- Клінічно: безсимптомний, виявляється випадково при рентгенографії.

-
- Рентгенологічно: потовщення діафізів, особливо довгих кісток, менш потовщені п`ястні, плюсневі кістки і фаланги.
 - Зовнішня поверхня потовщених кісток рівна, але при надмірній активності окістя поверхня стає нерівною.
 - Тому компактна речовина може мати розволокнену структуру за рахунок заміщення фіброзною тканиною.

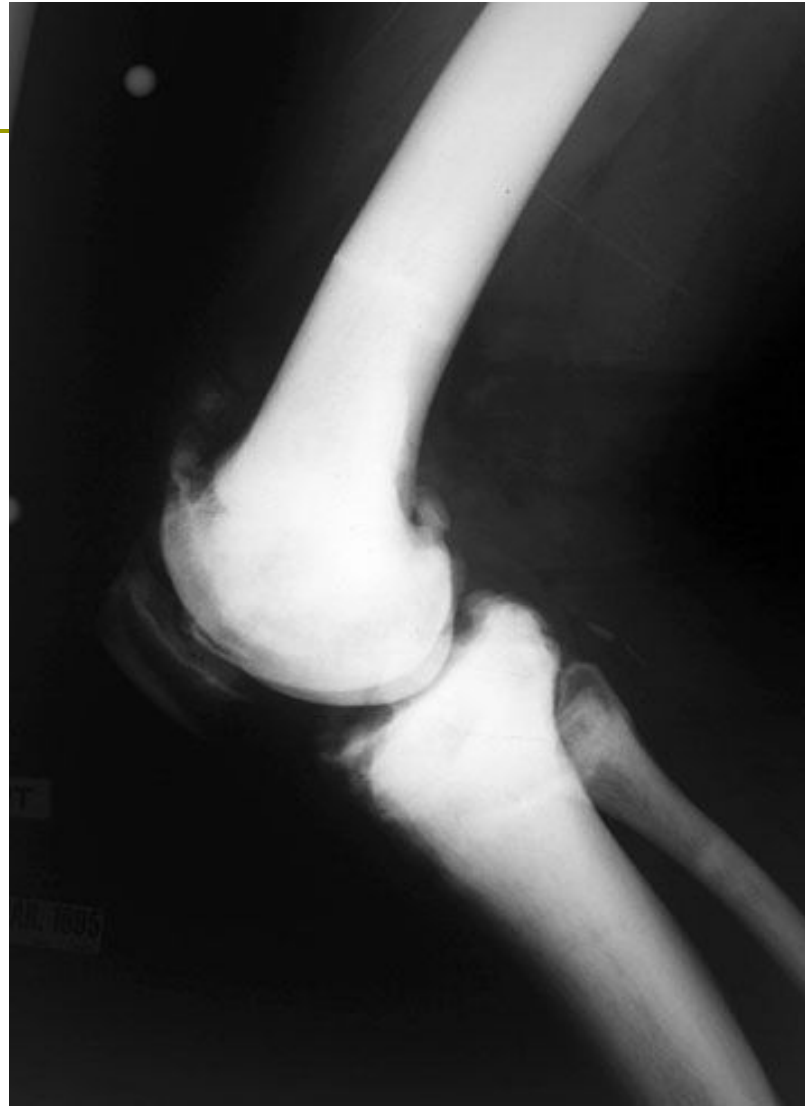
Мармурова хвороба (остеопетроз)

- Спричинена недостатньою резорбцією кісткової речовини. Порушується ендостальний компонент остеобластичного процесу. Тому кістки складаються головним чином з компактною речовини, а кількість спонгіозної — різко зменшена.
- Найбільші зміни виявляють в кістках тулуба і проксимальних відділах кінцівок.
- У період росту зони попереднього скостеніння і прилеглого метафізу різко склерозовані, а середні відділи діафізів тривалий час зберігають нормальну структуру.

-
- Ребра, ключиці, тазові кістки інтенсивно склерозовані.
 - У грудині і тілах хребців в центрі сегментів видно вогнища розрідженої кісткової тканини.
 - Кістки черепа ущільнені, диплоїчна речовина відсутня, немає пневматизації клиноподібної кістки і соскоподібних паростків.
 - Кістки, не зважаючи на їхню щільність, крихкі. Тому часто бувають патологічні переломи.
 - При ураженні всіх кісток спостерігаються вторинні порушення кровотворення (гіпохромна анемія).

□ **тріада симптомів:**

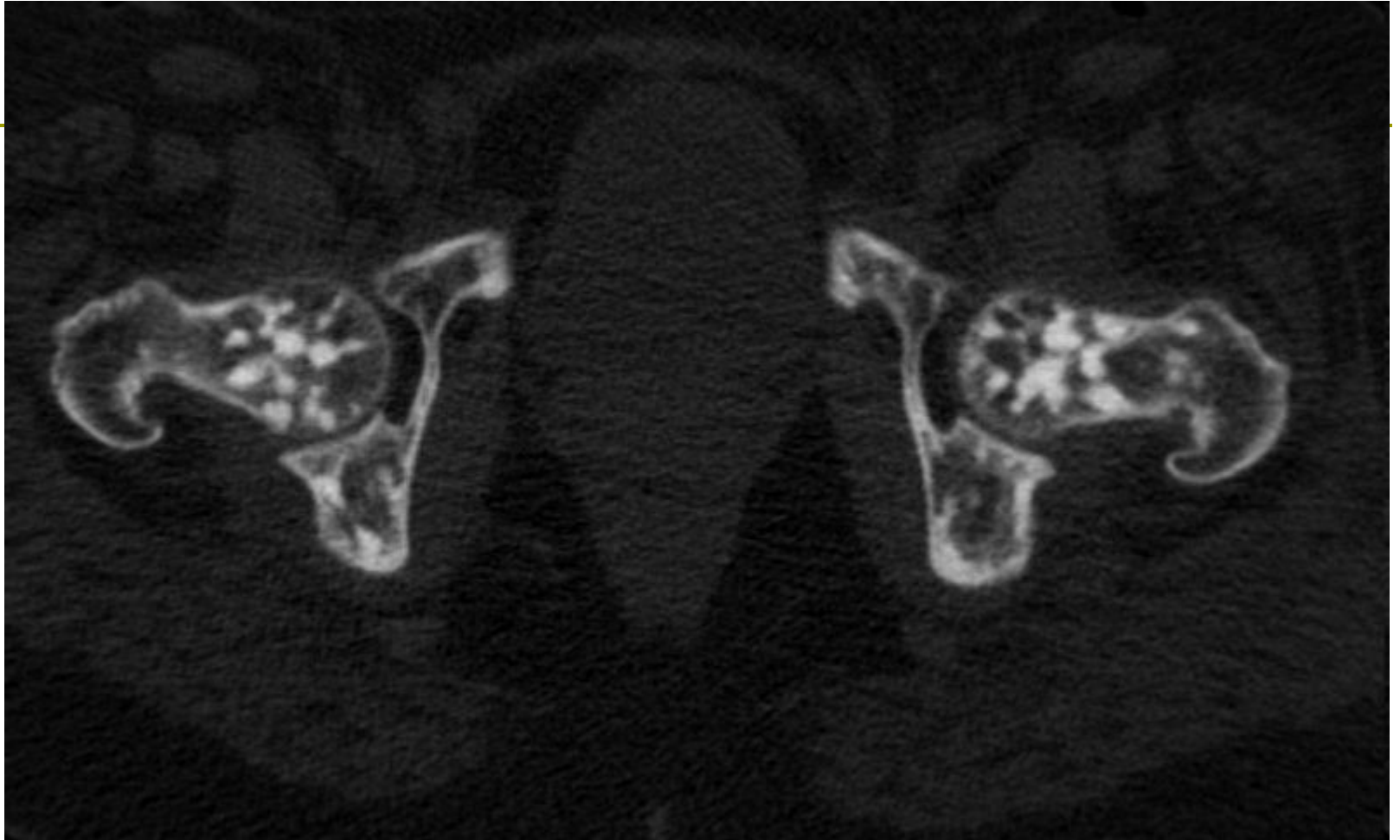
- генералізований склероз,
- хронічна анемія,
- патологічні переломи кісток.



Остеопойкілія

- недостатня диференціація спонгіозної кістки, в результаті чого виникають множинні ділянки ущільнення (склерозу) у відповідних відділах (епіфізах довгих кісток, кістках тазу, зап'ястях, передплесни, фалангах).
- Ділянки склерозу мають округлу чи овальну форму і різну величину, рідше тонкі смуги склерозу (по ходу силових ліній).





Черепно-ключичний дизостоз

- Аномалія проявляється гальмуванням розвитку ключиць і черепа, характеризується їх повним чи частковим недорозвитком.
- Клінічно: надмірна рухливість плечового пояса. Лопатки виступають дозад.
- При рентгенологічному дослідженні:
 - кістки склепіння черепа стоншені, збережені тім`ячка, широкі черепні шви. Ключиці відсутні. Склепіння нависає над основою черепа, недорозвинуті обидві половини верхньої щелепи.

Артрогрипоз.

- Вимушене положення кінцівок.
- Всі суглоби фіксовані в положенні згинання, рідше — розгинання.
- При рентгенологічному дослідженні: уточнюють стан суглобів і суглобових кінців.
- Часто спостерігають підвивихи і вивихи.