

IX. tanulási egység: A csontrendszer fejlődési rendellenességei



Ebben a fejezetben ismertetjük a csont-fejlődési rendellenességek különböző csoportjait, azoknak beosztását a fejlődés zavarának lokalizációja és jellege szerint, valamint az alfejezetekben részletesebben bemutatjuk azokat a kórképeket, melyek ezen betegségcsoporton belül viszonylag gyakran fordulnak elő.

Az ismeretek elsajátítása után az olvasó képes lesz arra, hogy klinikai tevékenysége során a gyakoribb kórképeket felismerje, illetve a ritkább fejlődési rendellenességek esetén képes lesz azt nagyobb csoportba sorolni a klinikai megjelenés és a radiológiai kép alapján.

Kulcsszavak: csontdysplasia, csont-deformitás, ízületi deformitás, törpeség

Definíció

A csontdysplasiák lényege, hogy a csont fejlődése valamilyen lokalizációban zavart.

Klasszifikáció

A zavar helye lehet az epiphysis, a növekedési porc, a metaphysis, vagy a diaphysis. A csontosodási zavar megjelenhet csökkent (hypoplasia), abnormális (dysplasia), vagy fokozott (hyperplasia) formában. A csontdysplasiákat aszerint osztjuk csoportokba, hogy a növekvő-fejlődő csont mely anatómiai része és milyen módon érintett. Klinikai megjelenésük is ettől függ (1.ábra).



Epiphysealis dysplasiák	hypoplasia: -Spondyloepiphysealis dysplasia -Multiplex epiphysealis dysplasia hyperplasiac: -Dysplasia epiphysealis hemimelica
A növekedési porc dysplasiái	-Achondroplasia -Marfan syndrome (Hyperchondroplasia) -Enchondromatosis
Metaphysealis dysplasiák	hypoplasia -Hypophosphatasia -Osteopetrosis -Cranio-metaphysealis dysplasia hyperplasia -Exostosis cartilaginea multiplex
Diaphysealis dysplasiák	hypoplasia (csökkent csontdensitás) -Osteogenesis imperfecta
Skeletalis dysplasiák megnövekedett csontdensitással	-Osteopiklózis -Paget-kór -Osteopetrosis (Albers-Schönberg-féle betegség)
Multiplex disostosis, komplex szénhidrát-tárolási betegségek	-Mucopolysaccharidosok I-VII. -Gargoylismus (Pfeuffer-Hurler-féle betegség) -Hemocystinuria

1 ábra: A csont fejlődési rendellenességeinek csoportosítása

Klinikai megjelenés, tünetek

Miután csontdysplasiák esetén a csontok hosszanti növekedése szenved zavart, vezető tünetük a normálistól eltérő testmagasság és testarányok. Kialakulhat proportionált vagy dysproportionált törpeség (a testarányok az előbbinél normálisak, utóbbinál a normálistól eltérőek), illetve átlagon felüli testmagasság (pl. Marfan syndroma). A testmagasság eltérései mellett jelentkezhet különböző mértékű csont- és ízületi deformitás, és ízületi mozgásbeszűkülés az enyhe kozmetikai

problémától az étellel összeegyeztethetetlen súlyos állapotig.

Előfordulás

Az összes csontdysplasiát tekintve gyakoriságuk 1:3.000-5.000, közülük leggyakoribb az achondroplasia és az osteogenesis imperfecta.

Etiológia

A legtöbb csontdysplasia hátterében valamilyen genetikai-, kromoszóma rendellenesség áll, mely vagy öröklődik, vagy spontán mutációval jön létre. Emiatt van nagy jelentősége a pontos diagnózis felállításának, a genetikai tanácsadásnak

és a terhesség alatti szűrővizsgálatoknak. Egyes dysplasiák a csontanyagcsere zavarai következtében jönnek létre, ezeknek differenciál diagnosztikai jelentőségük van.

Tanulási időszükséglet

A csontrendszer fejlődési rendellenességeinek elsajátításához szükséges idő 2 óra.

A fejezet felépítése



IX./1. fejezet: Achondroplasia

IX./2. fejezet: Multiplex epiphysealis dysplasia (MED)

IX./3. fejezet: Dysplasia epiphysealis hemimelica

IX./4. fejezet: Spondyloepiphysealis dysplasia

IX./5. fejezet: Enchondromatosis (dyschondroplasia, Ollier féle betegség)

IX./6. fejezet: Exostosis cartilaginea multiplex (multiplex osteochondromatosis)

IX./7. fejezet: Fibrosus dysplasia

IX./8. fejezet: Marfan syndroma

IX./9. fejezet: Ehlers-Danlos syndroma

IX./10. fejezet: Végtagfejlődési rendellenességek

Irodalom

Szendrői Miklós: Ortopédia

13. Csont-rendszerbetegségek és fejlődési rendellenességek 87. old.

15. Végtagfejlődési rendellenességek 105. old.

Fritz U. Niethard: Kinderorthopädie

13. Angeborene Anomalien und konstitutionelle Erkrankungen

14. Gliedmassenfehlbildung

<http://emedicine.medscape.com>

