

A melorheostosis mint ritka, nem örökletes csontszerkezeti elváltozás. Esetbemutató.

László Ilona¹, Sólyom Réka⁴, Egyed-Zsigmond Imre², Căraian Valentin³, Szász Dezső¹

¹Maros Megyei Sürgősségi Kórház, 2. sz. Ortopédiai és Traumatológiai Klinika, ²1. sz. Kóronctani Tanszék, ³2. sz. Radiológiai Klinika, ⁴Marosvásárhelyi Sürgősségi Kórház, 2. sz. Gyermekgyógyászati Klinika.

Melorheostosis ca boală rară, non-ereditară a structurii osoase.

Prezentare de caz.

În prezenta lucrare prin raportarea cazului unui băiat în vârstă de 12 ani, prezentăm o manifestare rară a displaziilor mezenchimale, și anume melorheostoza, o formă particulară de condensare osoasă, care interesează o parte a circumferinței oaselor lungi, manifestând asemănător cu ceara topită care curge pe o lumânare care arde. Bolnavul s-a prezentat la clinica noastră din cauza inegalității de lungime a membrilor inferioare și a deformării scoliotice a coloanei vertebrale. Clinic, pe lângă aceste deformități cauzate de oblicitatea pelvisului în ortostatism, prezintă redoare în flexie a șoldului stâng, mărirea de volum a regiunii gluteale stângi cu interesarea treimii proximale a coapsei, deformitatea în valg a genuului stâng. Radiologic, la nivelul membrului inferior stâng cu interesare poliostotică, se evidențiază benzi de condensare osoasă, orientate paralel cu axul osului, cu aspect de ceară de lumânare care se scurge. La examen CT, la osul femural stâng, se constată îngustarea canalului medular cauzat de hiperostoza neregulată a corticalei. Scintigrafia cu T 99 evidențiază o captare crescută corespunzătoare leziunilor osoase. Proba biptică luată din formațiunea pseudotumorală a coapsei arată alterarea fibrotică cu semne de hialinizare a musculaturii periarticulare a șoldului stâng și fibroză periostală femurală. Diagnosticul pozitiv am stabilit pe baza semnelor radiologice caracteristice. Particularitatea cazului constă în afectarea poliostotică a aceluiași membru pelvin interesat cu degenerarea fibrotică a părților moi supraiacent leziunilor osoase.

Cuvinte-cheie: melorheostosis, boală non ereditară.

Melorheostosis as a rare, non-hereditary bone structure defect -

Case report

In our paper we present the case of a 12 year old boy, who suffers in melorheostosis, a rare disease, which belongs to the sclerosing bone disorders. The patient presented in our department suffers of scoliotic deformity of the thoracolumbar spine and lower leg length discrepancy. Besides of the leg length discrepancy and the scoliotic deformity of the spine caused by the slanting posture of the pelvis, clinically we found a soft tissue masse in the left gluteal region and in the proximal third of the left lower limb, left hip joint contracture in flexion and valgus deformity of the left knee. The plain radiography of the left lower leg revealed polyostotic extensive dense hyperostosis with thickening of the bone cortex, resembling flowing candle wax. The CT of the left femur showed the narrowing of the medullary canal caused by the cortical expansion. Scintigraphy reveals abnormally increased tracer uptake in the bone and soft tissue lesions. The histology showed periosteal fibrosis, the fibrotic alteration and hyalinization of the affected muscles in the tumour-like lesion. We established our diagnosis based on the characteristic radiological image. The particularities of this case are the multiple (polyostotic) bones, the progressive deformity and the presence of the progressive fibrosis and hyalinization of the adjacent muscle and soft tissue swelling.

Keywords: melorheostosis, bone structure defect.

Orvostudományi Értesítő, 2012, 85 (1): 15-18

www.orvstudert.ro

A melorheostosis elsőnek Leri és Joanny [6] írták le 1922-ben és mint az osteopoikiliát és az osteopathia striatát is, a kondenz osteopathiák csoportjába tartozó, nem örökletes, ritkán előforduló, progresszív jellegű mesenchimális dysplasiák csoportjába sorolták.

Elnevezése a görög „melos”, végtag, faág, és a „rhein”, folyó szavakból ered. Előfordulhat újszülött kortól az időskorig, de az esetek felét 5 és 20 év közötti betegeknél találták. Az ismert esetek között nemi vagy etnikai eltérést nem találtak.

A klasszikus felfogás szerint, amit alátámaszt a betegség egy végtagot érintő jellege is, oka az embrionális életben előforduló, egy sclerotom érző idegeit érintő vírusos infekció [7].

Legújabb kutatások szerint az LEMD3 gén /MAN1/ mutációja okozza a sejtmag belső membránját képező

protein elváltozását [4,5,9], ilyenformán sérül úgy az enchondralis, mint az intramembranózus csontképzés, eltolódva a csontképzés irányába.

Gyakrabban unilateralis és monostotikus, de előfordulhat poliostotikusan is a csöves csontok cortexének a hyperostozisa. Az elváltozás radiológiailag jellegzetesen hasonlatos az égő gyertya oldalán lecsurgó viaszhoz [1]. Általában tünetmentes, de társulhat fájdalommal, az érintett végtag hyperplasiájával, végtaghosszkülönbséggel, előfordulhatnak ízületi kontraktúrák, végtagdeformitások, bőr és vérellátási zavarok. Kezelése az érintett végtag deformitásainak a gyógyítására szorítkozik.

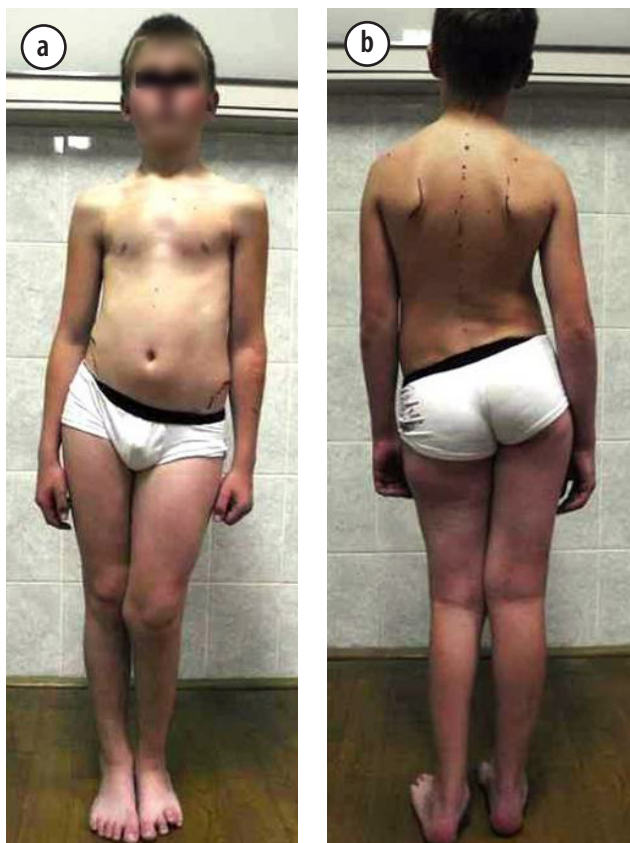
A dolgozat célja a ritkán, 0,9/1 millió gyakorisággal előforduló megbetegedés általunk észlelt esetének a bemutatása.

Dr. László Ilona

540096 Marosvásárhely - Târgu Mureș

M. Vitezu 31

E-mail: drlaszloilona@gmail.com



1.ábra. Végtaghosszkülönbség, baloldali csípőkontraktúra, bal comb terimenagyobbodás (a), gerincoszlop dorso-lombaris görbülete, ferde medencetartás (b).

Esetbemutatás

Klinikánkon egy 12 éves fiú jelentkezett bal alsó végtag és gerincdeformitással, amelyet már 4 éves korában észleltek és vizsgáltak. Hat éves korában az akkor elkészített röntgenfelvételeken, CT vizsgálaton és izotópos vizsgálaton észlelhetők a jellegzetes elváltozások. A diagnózis megállapítása akkor elmaradt. A fiúgyermek növekedésével az utóbbi két évben a bal alsó végtag és a gerincoszlop deformitása progrediált, amely miatt a szülők gyermekükkel klinikánkon újra vizsgálatra jelentkeztek.

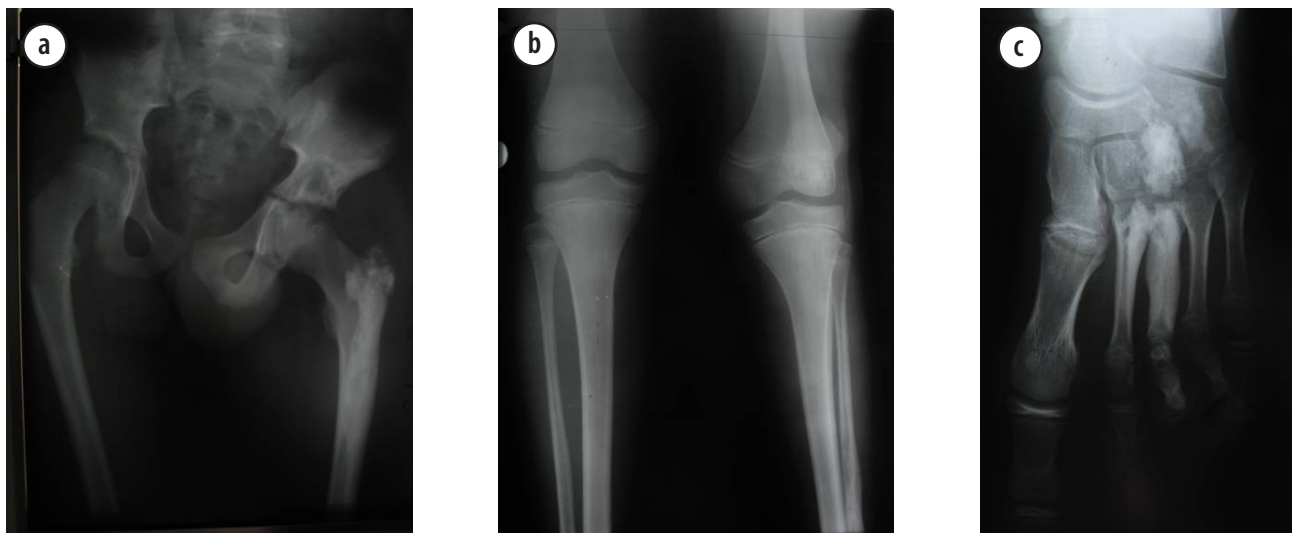
A betegnél álló helyzetben súlyos tartási elváltozásokat találtunk: thoraco-lumbális gerincoszlop állóhelyzetben való scoliotikus görbülete jobb oldali bordapúppal (**1.b. ábra**).

A ferde medencetartás miatt kialakult kifejezett végtaghosszkülönbség (bal alsó végtag 5 cm-rel hosszabb) (**1.a. ábra**), a bal alsó végtag 20 fokos flexiós kontraktúrája a csípőízületből, bal térd 25 fokos valgusos állása, a bal gluteális régió és a bal comb felső harmadának tumor-szerű terimenagyobbodása. A bal gluteális régióban valamint a bal comb közép és felső harmadában a bőrfelület sötétebb színű, tapintásra sclerotikus, pergamenszerű, a bőr alatti zsírszövet tömöttebb tapintatú, nem érzékeny, nem fájdalmas, a mélyebben fekvő lágyrészek is keményebb tapintatúak, kötöttek.



2.ábra. Balra dőlt medence (a), a bal gluteális tájék és a bal comb felső harmadának a terimenövekedése (b), csípőflexió esetén eltűnik a ferde medencetartás és a végtaghosszkülönbség (c)





3.ábra. Baloldali supraacetabuláris osteosclerosis, a bal femur lateralis corticalisának a gyertya oldalán lefolyó viasszhoz hasonlatos hyperostosisa (a,b), a lábközépcsontok és metatarsusok hyperostotikus elváltozása (c).

A beteg a bal láb terhelésekor baloldalra billenti törzsét, ugyanakkor a bal térd valgusos állása miatt a bal lábát kifelé, a csípőkontraktúra miatt előre lendíti, kaszálva jár.

Háton fekvő betegnél hajlított csípőízület mellett az alsó végtagok hossza egyforma, a térdek azonos magasságban helyezkednek el, a medence ferde tartása megszűnik, a gerincoszlop kiegyenesedik (**2.c. ábra**). Az alsó végtagok nyújtásakor az extenzióval párhuzamosan növekszik a medence elferdülése, kialakul a bal csípőízületből a bal alsó végtag flexiós kontraktúrája, a gerincoszlop frontális síkban elgörbül, a végtaghosszkülönbség kifejezetté válik (**2.a. és 2.b. ábra**).

Radiológiailag a bal alsó végtagon polioztotikusan (os ilei, femur, fibula, II. és III. metatarsus, os cuneiformis) a pozitív diagnózist alátámasztó, a gyertya oldalán lefolyó

viasszhoz hasonlatos corticális hyperostosiszt észleltünk (**3.a., 3.b. és 3.c. ábra**).

CT felvételen az érintett csővescsontok hyperostosisa mellett látható a kiszélesedett corticalis okozta velőűr beszűkülés (**4. ábra**).

A laboratóriumi vizsgálatok (alkalikus foszfátáz, vérsüllyedés, Ca- és P-szint) normális értékűek.

A bal térd valgusos állásán supracondyláris femur osteotómiával javítottunk, ezen alkalommal szövettani próbát vettünk a femur alsó harmadából és a comb felső harmadában észlelt terimenővekedést okozó indurált bőralatti kötőszövetből, valamint a m. vastus lateralisból és a m. rectus femorisből.

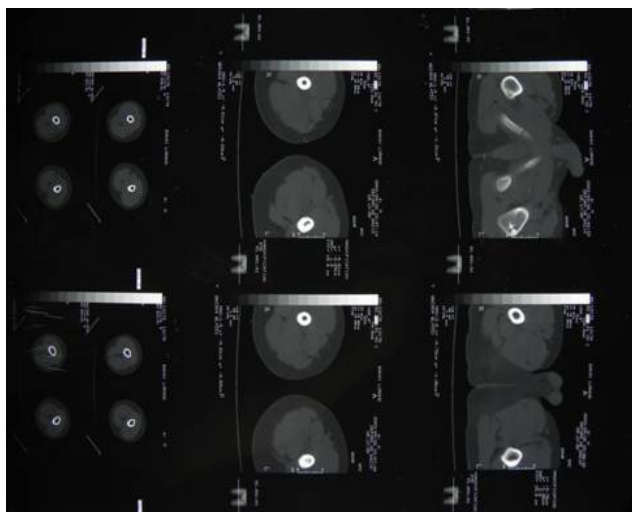
A szövettan csontkörüli periosteális fibrózist (**5.c. ábra**), bőr alatti fibrótikusan elváltozott zsírszövetet (**5.a. ábra**), az izmok fibrótikus elváltozását és hialinizációját (**5.b. ábra**) mutatta ki.

A többi végtagon elváltozást nem észleltünk, a családban hasonló esetekről nem tudnak.

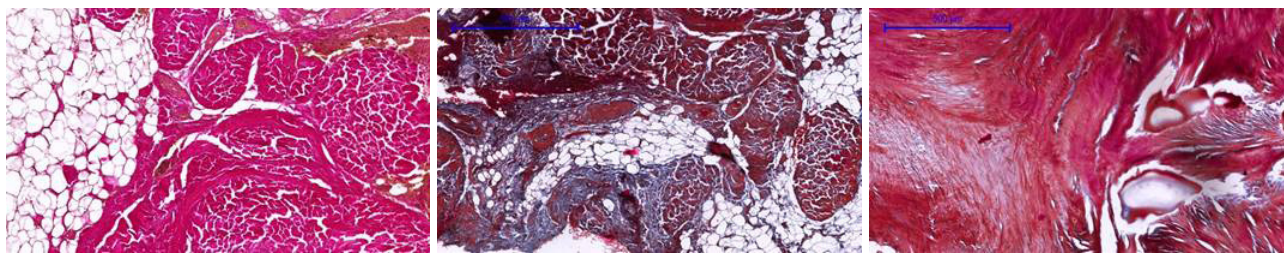
Megbeszélés

A melorheostosis előrehaladó jellegű, idült, nem örökletes megbetegedés. A tünetek kialakulása lappangó, általában ízületi fájdalmakkal, neuralgiával és progrediáló végtagdeformitással jelentkezik kisgyermek vagy serdülőkorban. Esetünkben az alsó végtag deformitása kisgyermekkorban jelentkezett, az akkor elkészített röntgenfelvételeken már láthatóak a jellegzetes csontelváltozások, akkor a diagnózis felállítása elmaradt.

Típusosan a végtagok hosszú csőves, ritkán a láb és kéz rövid csontjait érinti, de a laposcsontokban és a gerinc-



4.ábra. CT felvételen kiszélesedett corticalis, velőűr beszűkülés a bal oldali combcsontban.



5. ábra. Fibrótikusan elváltozott zsírszövet-VG, 5X (a), az izomrostok fibrótikus elváltozása, hialinizációja, fibroblasztos beszűrődése- Tricrom, 5X (b), periosteum megvastagodás fibrózissal- Tricrom, 5X (c) (Prof. Dr. Egyed-Zs. Imre)

csigolyákban is okozhat elváltozást [10,2]. Betegünknel radiológiailag sclerotikus jellegű hiperostosisos elváltozások láthatók a bal medencefélben (os ilei, acetabulum körül).

A diagnózist rendszerint a jellegzetes radiológiai elváltozások alapján állítják fel. Radiológiailag a megvastagodott corticalis oldalán gyertyacseppszerűen lecsurgó hyperostosis észlelünk [1]. A corticalist érintő hyperostosis leírták osteoid osteomában, myositis ossificansban, más kondens osteopathiákban, mint az osteopathia striatara emlékeztető elváltozásokban is [3,8]. Esetünkben az antero-posterior röntgenfelvételeken jellegzetesen a csont hosszanti irányában a corticalisban a velőúrt elszűkítő hyperostosisot találtunk.

Szövettanilag a Havers-csatornákat alkotó csonttrabekulák megvastagodottak és kiszélesedettek, leírták a széli osteoclast aktivitást is, de specifikus elváltozást nem észleltek [5]. Lágyszöveti kalcifikáció vagy osszifikáció ritkán fordul elő. Betegünknel a periosteum fibrótikus elváltozása, a m. vastus medialis, m. vastus lateralis és a m. rectus femoris szövettanilag kimutatott hialinizációját és fibrótikus elváltozását találtuk. Ezen elváltozások okozták a bal csípőízület körüli lágyszöveti kontraktúrát, következetesen a bal medencefél distalizálódását ortostatizmusban, ennek következtében a gerincoszlop homloksíkjában való elferdülését és a bal alsó végtag hosszabbnak tűnését, a bal térd valgusos állásának kialakulását.

A melorheostosis diagnosztizálásához nem szükséges az amúgy sem jellegzetes szövettani vizsgálat elvégzése. A pozitív diagnózis felállítása a radiológiai elváltozások alapján történik.

Lokalizált formáit a parostealis osteosarcomától, a myositis ossificanstól, az elmeszesedett haematomától, lágyszöveti kalcifikációtól kell elkülöníteni.

Következtetés

Az ismertetett eset sajátossága az elváltozás poliostotikus jellege, a lapos csontok érintettsége, az érintett végtag proximális harmadában észlelt daganatszerű terime-

növekedés, csípőízületi kontraktúra, a térd valgusos állása és állóhelyzetben a thoraco-lumbalis gerincoszlop scoliotikus görbülete.

Irodalom

1. Bansal A. - *The dripping candle wax sign*, Radiology, 2008, 246(2): 638-640.
2. Fernandez C.H., Nakachima L.R., Santos J.B. et al. - *Melorheostosis of the thumb and trapezium bone*, American Association for Hand Surgery, 2010, 6(1): 80-84.
3. Freyschmidt J. - *Melorheostosis A review of 23 cases*. Eur. Radiol., 2001, 11:474-479.
4. Hellemans J., Preobrazhenska O., Willaert A. et al. - *Loss-of-function mutations in LEMD3 result in osteopoikilosis, Buschke-Ollendorf syndrome and melorheostosis*, Nat. Genet., 2004, 36(11):1213-1218.
5. Hellemans J., Debech Ph., Wright M. et al. - *Germline LEMD3 mutations are rare in sporadic patients with isolated Melorheostosis*, Human Mutation, 2006, 27(3): 290.
6. Leri A., Joanny J. - *Une affection non décrite des os Hyperostose en coulee sur toute la longueur d'un membre ou? melorheostose*. Bull mem soc. med. Hop. Paris. 1922, 46:1145.
7. Murray R.O., McCredie J. - *Melorheostosis and the sclerotomes: a radiological correlation*, Skeletal Radiol., 1979, 4(2):57-71.
8. Suresh S., Muthukumar T., Saifuddin A. - *Classical and unusual imaging appearances of melorheostosis*, Clin. Radiol., 2010, 65(8):593-600.
9. Zhang Y., Castori M., Ferranti G. et al. - *Novel and recurrent germline LEMD3 mutations causing Bushke-Ollendorf syndrome and osteopoikilosis but not isolated melorheostosis*, Clinical genetics, 2009, 75(6):556-561.
10. Zeiller S.C., Vaccario A.R., Wimberley D.W. et al. - *Severe myelopathy resulting from melorheostosis of the cervical spine. A case report*, J. Bone Joint Surg Am., 2005, 85:2759-2762.