

:: Οστεοπέτρωση

Αριθμός Orphanet: 2781

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η οστεοπέτρωση, επίσης γνωστή και ως νόσος των μαρμάρινων οστών, είναι ένας περιγραφικός όρος που αναφέρεται σε μια ομάδα σπάνιων, κληρονομικών διαταραχών του σκελετού που χαρακτηρίζονται από αυξημένη οστική πυκνότητα στις ακτινογραφίες. Ο συνολικός επιπολασμός και η επίπτωση αυτών των διαταραχών είναι δύσκολο να εκτιμηθεί, αλλά η αυτοσωματική υπολειπόμενη κακοήθης οστεοπέτρωση (ARO; δείτε αυτό τον όρο) έχει συχνότητα 1 / 250.000 γεννήσεις, ενώ η αυτοσωματική επικρατητική οστεοπέτρωση (ADO ή Albers-Schönberg οστεοπέτρωσης; δείτε αυτό το όρο) έχει συχνότητα 1 / 20.000 γεννήσεις. Οι οστεοπορωτικές καταστάσεις ποικίλλουν σε μεγάλο βαθμό ως προς την ηλικία εμφάνισής τους και την σοβαρότητα, κυμαίνονται από αυτές με νεογνική εκδήλωση με απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές, όπως η ανεπάρκεια του μυελού των οστών (π.χ. κλασική ή κακοήθης ARO; δείτε αυτό τον όρο), έως την τυχαία εύρεση της οστεοπέτρωσης στις ακτινογραφίες (π.χ. οστεοποικίλωση; δείτε αυτόν τον όρο). Η κλασική ARO χαρακτηρίζεται από κατάγματα, κοντό ανάστημα, συμπτωτικές νευροπάθειες, υπασβεστιαμία με επακόλουθες τετανικές επιληπτικές κρίσεις, και απειλητική για τη ζωή πανκυτταροπενία. Η παρουσία πρωτοπαθούς νευροεκφύλισης, νοητικής υστέρησης, συμμετοχής του δέρματος και του ανοσοποιητικού συστήματος ή νεφρικής σωληναριακής οξέωσης μπορεί να υποδεικνύουν σπανιότερες παραλλαγές οστεοπέτρωσης, ενώ η έναρξη των εκδηλώσεων από τον κύριο σκελετό, όπως κατάγματα και οστεομυελίτιδα στην όψιμη παιδική ηλικία ή την εφηβεία είναι χαρακτηριστικά της ADO. Η οστεοπέτρωση προκαλείται από την ανεπαρκή ανάπτυξη ή λειτουργία των οστεοκλαστών, καθώς μεταλλάξεις σε τουλάχιστον δέκα γονίδια έχουν αναγνωρισθεί ως αιτιολογικοί παράγοντες στους ανθρώπους, αντιπροσωπεύοντας το 70% του συνόλου των περιπτώσεων. Η διάγνωση σε μεγάλο βαθμό βασίζεται στην κλινική και ακτινολογική αξιολόγηση και θα πρέπει να επιβεβαιώνεται με γονιδιακό έλεγχο, όπου εφαρμόζεται. Μόλις γίνει η διάγνωση ενός πρωτοπαθούς οστεοπετρωτικού νοσήματος είναι σημαντικό να γίνει η διάκριση μεταξύ των διαφορετικών υποτύπων. Είναι σημαντικά η σωστή διάγνωση για την πρόβλεψη και την κατανόηση της φυσικής ιστορίας της νόσου, η παροχή ειδικών θεραπειών, εφόσον υπάρχουν, και η προσφορά προσαρμοσμένης παροχής συμβουλευτικής σχετικά με τους κινδύνους υποτροπής και η προγεννητική διάγνωση για τις σοβαρές μορφές. Εναλλακτικές διαγνώσεις περιλαμβάνουν την υπερφθορίωση, την δηλητηρίαση με βηρύλλιο, μόλυβδο και βισμούθιο, την μυελοϊνωση, την νόσο Paget (σκληρυντική μορφή) και τις κακοήθειες (λεμφώματα, μεταστάσεις οστεοβλαστικού καρκίνου) (δείτε αυτούς τους όρους). Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή εάν οι μεταλλάξεις που προκαλούν τη νόσο στην οικογένεια είναι γνωστές. Οι οντότητες αυτές μπορεί να κληρονομούνται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο, τον επικρατητικό ή τον φυλοσύνδετο τρόπο, με τις πιο σοβαρές μορφές όμως να κληρονομούνται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο. Η θεραπεία των οστεοπετρωτικών καταστάσεων είναι σε μεγάλο βαθμό συμπτωματική, αν και η μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστικών κυττάρων χρησιμοποιείται για τις πιο σοβαρές μορφές που συνοδεύονται με ανεπάρκεια του μυελού των οστών και προσφέρει σήμερα την καλύτερη ευκαιρία για μακροχρόνια επιβίωση στους ασθενείς αυτής της ομάδας. Οι



σοβαρές βρεφικές μορφές οστεοπέτρωσης συσχετίζεται με μειωμένο προσδόκιμο επιβίωσης, με τα περισσότερα παιδιά που δεν λαμβάνουν θεραπεία να πεθαίνουν κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής, λόγω της καταστολής του μυελού των οστών. Το προσδόκιμο επιβίωσης στις μορφές της ενήλικης εμφάνισης είναι φυσιολογικό.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Ravi SAVARIRAYAN
- Dr Zornitza STARK

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Οκτώβριος 2012

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

