

דיספלזיה סיבית של העצם (Fibrous dysplasia of bone)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode249

הגדרת המחלה

דיספלזיה נדירה, שפירה, ראשונית של העצם, המתאפיינת בהחלפה הדרגתית של עצם תקינה ומוח עצם תקין ברקמת חיבור סיבית באחת מן העצמות (מונו-סטוטית) או במספר עצמות (פולי-סטוטית). הביטוי הקליני תלוי במיקום תהליך החלפת העצם בגוף ועשוי להיות כרוך בכאבי עצמות, מומי עצם, שברים פתולוגיים וחסרים בעצבי הגולגולת.

תקציר

אפידמיולוגיה

שכיחות המחלה אינה ידועה וקשה להעריכה עקב תדירות המקרים שבהם מעורבים נגעים חסרי תסמינים.

תיאור קליני

דיספלזיה סיבית (FD) יכולה להתבטא בשלד הפנים/גולגולת, בשלד הצירי (axial) ו/או בשלד התוספי (appendicular) בנפרד או בו-זמנית, ולהופיע בטווח שבין נגעים מונוסטוטיים בודדים חסרי תסמינים לבין נגעים פוליסטוטיים הפוגעים באופן חמור ביכולת התפקוד, וגורמים כאבים, שברים, עיוותים או פגיעה בראייה ובשמיעה. הצורה המונוסטוטית מייצגת כ-70% מהמקרים, עלולה להתבטא בכאבים או שברים פתולוגיים, ובדרך כלל מאובחנת בין הגילאים 10 ל-30 שנה. הצורה הפוליסטוטית מייצגת כ-20-30% מהמקרים, כאשר במרבית החולים מתחילים להופיע תסמינים לפני גיל 10. האתרים השכיחים ביותר למעורבות המחלה כוללים את עצמות הירך, השוקה, הגולגולת והפנים, עצמות האגן, הצלעות, עצם הזרוע, עצמות החישור (radius) והגומד (ulna), עמוד שדרה מותני, עצם הבריח, ועמוד שדרה צווארי. הנגעים יכולים להיות חד-צדדיים או לעתים רחוקות יותר, דו-צדדיים. תסמינים ראשוניים הם בדרך כלל כאבים באיבר(ים) הנגוע(ים), הגורמים לצליעה במקרים שבהם מעורבות הגפיים התחתונות, ושברים ספונטיים. שלמות מבנית מוחלשת מובילה לעתים להתקשות (bowing) ואי התאמה באורכי הרגליים בחולים שהמחלה מתבטאת בגפיהם. מעורבות עצם היתד (Sphenoidal bone) משויכת לפעמים לחסרים בעצבי הגולגולת, בעיקר פגיעה בראייה (פוגע בפחות מ-10% מהפרטים הסובלים מלחץ בעצב הראייה). חולים רבים שהמחלה מתבטאת בהם בצורתה הפוליסטוטית, מדגימים גם פינוי זרחה (פוספט) דרך הכליות, ולכן הינם בסיכון מוגבר להיווצרות שברים. בקצה הקיצוני של הספקטרום, שיעור קטן של חולים מדגים גם הפרשו אנדוקרינית, אשר השכיחה ביותר ביניהן היא התבגרו מינית מוקדמת פריפרית (peripheral precocious puberty). יתר פעילות של בלוטת התריס והפרשת יתר של הורמון גדילה, אף הם נצפים לעתים קרובות למדי, בעוד שתסמונת קושינג (Cushing) אינה תופעה שכיחה. חולים אלו מדגימים כתמי עור בצבע קפה בחלב (café-au-lait cutaneous spots). מאפיין אנדוקריני או עורי מייצג את תסמונת מקון-אולברייט (McCune-Albright). בחולים עם ביטוי נרחב של המחלה, תוארו נאופלזמות פפילריות ריריות בתוך צינוריות הלבלב.

אטיולוגיה

הפעלת מוטציות סומטיות בגן ה-GNAS (20q13.32), המקודד את תת-יחידה אלפא של קולטן חלבוני Gs (Gsalpha) בתאי מטרה, אחראית לשינויים בעצם כמו גם למעורבות תאים/רקמות אחרים הנושאים את אותו פגם מולקולרי (מלנוציטים, תאים אנדוקריניים).

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

טכניקות אבחון

דימות, ובעת הצורך, היסטולוגיה, הן אבני הפינה של האבחון. התמונה הרדיולוגית האופיינית למחלה כוללת שקיפות לקרינה עם מראה של "זכוכית עמומה" (ללא תבנית דמוית קורה (טרבקולה) באזורים הנגועים), נוכחות לא אחידה של שכבת עצם מתולמת (endosteal scalloping) בקורטקס הפנימי (אך עם קרום עצם חלק ולא מגיב), עקמומיות בצוואר עצם הירך ובפיר הקריבני (proximal shaft) (לעיתים קרובות גורם לעיוות Coxa Vara [הקטנת זווית חיבור עצם הירך] בברך), והתעקלות של עצם הירך (shepherd's crook deformity).

אבחנה מבדלת

אבחנה מבדלת כוללת דיספלזיה של עצם סיבית (osteofibrous), אוסטיאוכונדרומה, גידול בעצם, סרטן העצם, כונדרוסרקומה, פיברומה של העצם, מנינגיומה בגולגולת, גידול גרמי (osteoma)

ייעוץ גנטי

המוטציות פוגעות רק בתאים סומטיים ולפיכך אינן תורשתיות, לכן יעוץ גנטי עשוי להרגיע אך אינו חיוני.

ניהול וטיפול

הגישה הטיפולית הקונבנציונלית היא בעיקרה טיפול בתסמינים (משככי כאבים) וטיפול אורתופדי (מניעת סיבוכים הקשורים בעצם וטיפול בהם). הטיפול מתבצע בדר כלל באמצעות פמידרונט (Pamidronate) דרך הווריד, המקל במהירות על כאבי עצמות במרבית החולים, ומגביר בהדרגה את המינרליזציה של העצם באזורים המתאפיינים בדלקות עצם, בכמחצית מהחולים. לעומת זאת, ניסויים אקראיים מבוקרי פלצבו הראו כי לקיחת ביספוספונטים דרך הפה אינה יעילה יותר מלקיחת פלצבו בהפחתת כאבי עצמות. איבוד זרחה בדרכי השתן שכיח ויש לטפל בו בעזרת תוספי זרחה וקלצטריול (calcitriol).

פרוגנוזה

הפרוגנוזה בדרך כלל טובה בחולים עם מחלה מונוסטוטית. בחולים עם מחלה פוליסטוטית דרוש מעקב צמוד יותר, אך למחלה יש נטייה להתייבב אחרי גיל ההתבגרות, התוצאות בדרך כלל טובות במבוגרים.

מבקר מומחה:

○ פרופ' רולנד צ'פורלט (Pr. Roland CHAPURLAT)

עדכון אחרון: [01-08-2019]

תאריך תרגום: [07-09-2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



"למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי"



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר