

:: Choroba Gorhama i Stouta

Orpha number: 73

Definicja choroby:

Choroba Gorhama i Stouta (GSD) jest rzadką chorobą, polegającą na rozległej osteolizie związanej z proliferacją i rozszerzeniem naczyń limfatycznych. GSD może wystąpić w każdej kości ciała i może być jednoogniskowa lub wielogniskowa. Obserwowane objawy zależą od umiejscowienia choroby; najczęstszym objawem jest miejscowy ból. Choroba może być wykryta po patologicznym złamaniu.

Epidemiologia:

W literaturze fachowej do tej pory przedstawiono około 300 przypadków. GSD nie ma wyraźnych preferencji, jeśli chodzi o rasę, płeć (1,6:1 – stosunek mężczyzn do kobiet) czy rozkład geograficzny.

Opis kliniczny:

GSD może ujawnić się w każdym wieku, ale najczęściej jest diagnozowana u dzieci i młodych dorosłych (średnio w 13 r.ż.). GSD może wystąpić w każdej kości ciała, ale najczęściej dotyka żeber, następnie czaszki, obojczyka i kręgosłupa szyjnego. Obszary dodatkowo objęte to kości twarzoczaszki (głównie żuchwy), mostek, kość ramienna, ręka, kość udowa i stopa. GSD może być jednoogniskowa lub wielogniskowa a objawy mogą się różnić w zależności o obszarów ciała, których dotyczą. Najczęstszym objawem jest miejscowy ból. Obserwuje się także obrzęk, osłabienie i funkcjonalne upośledzenie chorych kończyn. W rejonie zębowo-wyrostkowym można zaobserwować rozchwianie zębów, wady zgryzu, niestabilność żuchwy oraz deformacje kości. U pacjentów z zajęтым odcinkiem piersiowym kręgosłupa może wystąpić niewydolność oddechowa (spowodowana obecnością chłonki w jamie opłucnowej). Obserwuje się także poważne problemy neurologiczne i paraliż, występujące wtórnie do zajęcia kręgow. U pacjentów, u których choroba umiejscawia się w kręgosłupie szyjnym lub podstawie czaszki, może powstać wyciek płynu mózgowo-rdzeniowego. GSD może się ujawnić po złamaniu kości (spontanicznym lub po niewielkim urazie).

Etiologia:

Etiologia GSD pozostaje niejasna. Proces patologiczny polega na łagodnym rozroście naczyń śródbłonna sąsiednich kanałów lub wewnątrz kości, co prowadzi do skrajnego przerzedzenia beleczki kostnej, reabsorpcję za pośrednictwem osteoklastów oraz zastąpienie kości tkanką włóknistą. Próbkki tkanek mają wynik dodatni na obecność markerów komórek śródbłonna limfatycznego, co sugeruje, że GSD jest chorobą obejmującą zaburzenia limfangiogenezy.



Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie opiera się na badaniach radiologicznych, które ujawniają postępującą osteolizę i zniszczenie części korowej. Rezonans magnetyczny wykazuje całkowitą resorpcję kości i nacieki tkanki miękkiej, która ma niską intensywność sygnału w obrazowaniu T1-zależnym i wysoką intensywność sygnału w obrazowaniu T2-zależnym, ze wzmocnieniem intensywności w po zastosowaniu kontrastu. Markery immunohistochemiczne komórek śródbłonna limfatycznego (LYVE-1, podoplanin/D2-40) ujawniają obecność naczyń limfatycznych w szpikowych i korowych obszarach kości oraz zajętych tkankach miękkich. Nie wolno robić biopsji zmian na żebrach, ponieważ to badanie może wywołać oporny na leczenie wyciek płynu limfatycznego.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje uogólnione anomalie limfatyczne (główną cechą wyróżniającą jest postępująca osteoliza widoczna w GSD), akroosteolizę typu dominującego, wielocentryczną osteolizę nadgarstkowo-stępową z lub bez nefropatii, autosomalną recesywną osteolizę nadgarstkowo-stępową, dziedziczną neuropatię czuciową i autonomiczną typu 2, lipogranulomatozę Farbera, zespół Torga i Winchestera oraz idiopatyczną akroosteoliozę paliczek (zob. te hasła). Należy także rozważyć inne przyczyny osteoliozy, takie jak infekcje, nowotwór (pierwotny lub przerzuty), choroby zapalne lub zaburzenia wydzielania wewnętrznego.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie GSD obejmuje leki (bisfosfoniary i(lub) interferon alfa 2b, badany jest również sirolimus) w celu ustabilizowania postępującej choroby oraz procedury wspomagające, które mogą zmniejszyć lub zahamować chylothorax (wycięcie opłucnej, pleurodeza, nakłucie jamy opłucnowej oraz embolizację lub podwiązanie kanału piersiowego) lub ustabilizować objęte obszary szkieletu. Można stosować radioterapię w połączeniu z tymi terapiami, lecz ogólnie zarezerwowana jest dla choroby opornej na leczenie lub szybko postępującej.

Rokowanie:

Rokowanie zależy od stopnia i lokalizacji chorych obszarów. Łagodna postać choroby może pozostać stabilna przez wiele lat, natomiast ciężkie przypadki obejmujące twarzoczaszkę i(lub) obszary klatki piersiowej mogą być śmiertelne. Zajęcie tkanki płucnej może zwiastować pogorszenie rokowania.

Recenzent-ekspert: dr Gulraiz Chaudry i dr Cameron Trenor

Aktualizacja: listopad 2014

Tłumaczenie: wrzesień 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).





Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

