

Τι είναι η οστεοπέτρωση;

Η οστεοπέτρωση ανήκει σε μια οικογένεια σπάνιων γενετικών διαταραχών που εκδηλώνονται με αύξηση στην οστική μάζα, λόγω διαταραχής της λειτουργίας των οστεοκλαστών. Οι οστεοκλάστες είναι τα βασικά κύτταρα που αποδομούν τα οστά σε τόπους που είναι μηχανικά γερασμένα ώστε να δημιουργηθεί νέος και ανθεκτικός οστίτης ιστός σε κάθε στιγμή της ζωής μας μέσω της διαδικασίας της οστικής ανακατασκευής. Στους ασθενείς με οστεοπέτρωση, η λειτουργία των οστεοκλαστών είναι ελαττωματική, με αποτέλεσμα να μην υπάρχει οστική απορρόφηση, και οι άνθρωποι αυτοί να έχουν πολύ πυκνά και βαριά οστά με παθολογικά αυξημένη οστική μάζα. Παρά την αυξημένη τους όμως οστική μάζα, τα οστά είναι παθολογικά λόγω της κακής τους ποιότητας και εμφανίζουν συχνά κατάγματα.

Ποιοι είναι οι τύποι της οστεοπέτρωσης;

Η οστεοπέτρωση περιγράφηκε για πρώτη φορά περίπου πριν από 100 χρόνια από τον Γερμανό ακτινολόγο Albers-Schonberg και με βάση την πιο πρόσφατη ταξινόμησή της περιλαμβάνει 4 διαφορετικούς τύπους ανάλογα με τον τρόπο κληρονομησης:

- **Αυτοσωματική υπολειπόμενη οστεοπέτρωση:** Συναντάται συνήθως σε 1 ανά 200.000-300.000 γεννήσεις. Πρόκειται για μια εξαιρετικά σπάνια πάθηση η οποία γίνεται αντιληπτή στη βρεφική ή παιδική ηλικία και στις βαρύτερες περιπτώσεις συνοδεύεται από σοβαρές παραμορφώσεις και υψηλή θνησιμότητα. Τα παιδιά που πάσχουν εμφανίζουν πολλαπλά κατάγματα ακόμα και με απλές κακώσεις εντός της οικίας, ενώ η αύξηση της οστικής μάζας στο κρανίο μπορεί να προκαλέσει παγίδευση των κρανιακών νεύρων με απώλεια της όρασης, της ακοής ή παραμόρφωση του προσώπου. Τα παιδιά αυτά μπορεί να εμφανίζουν επίσης αναιμία, συχνές λοιμώξεις και προδιάθεση για αιμορραγία. Συνήθως έχουν διαταραχές της ανάπτυξης και κοντό ανάστημα, διαταραχές της οδοντοφυΐας, αύξηση του μεγέθους του ήπατος και του σπληνός ή επιληπτικές κρίσεις. Εάν υπάρχει υποψία από το ιστορικό της οικογένειας είναι απαραίτητο να γίνει γονιδιακός προγεννητικός έλεγχος. Οι πιο συνηθισμένες μεταλλάξεις αφορούν στα γονίδια TCIRG1 και CLCN7.
- **Ενδιάμεση αυτοσωματική υπολειπόμενη οστεοπέτρωση:** Εμφανίζεται με πολύ πιο ελαφριά κλινική εικόνα σε σχέση με την αυτοσωματική υπολειπόμενη μορφή. Ο τύπος αυτός της οστεοπέτρωσης παρουσιάζει συμπτώματα κατά την παιδική ηλικία και συγκεκριμένα συνήθως αναιμία και κατάγματα χαμηλής ενέργειας. Συνήθως υπάρχει σε ορισμένα από τα παιδιά αυτά κάποια μορφή νοητικής καθυστέρησης, και έχουν διαπιστωθεί εναποθέσεις ασβεστίου στον εγκέφαλο προσβεβλημένων παιδιών.
- **Αυτοσωματική επικρατούσα οστεοπέτρωση (Νόσος Albers-Schonberg):** Η μορφή αυτή είναι η συχνότερη μορφή οστεοπέτρωσης (1:20.000 γεννήσεις) και είναι συνήθως η λιγότερο σοβαρή, καθώς ορισμένα παιδιά δεν έχουν καθόλου συμπτώματα. Οι σοβαρότερες μορφές χαρακτηρίζονται από κατάγματα, σκελετικές παραμορφώσεις όπως η σκολίωση, ενώ ιδιαίτερα συχνή μπορεί να είναι στα άτομα αυτά η εμφάνιση οστεομυελίτιδας. Η

διάγνωση συνήθως γίνεται από τυχαίο ακτινολογικό έλεγχο και μερικές φορές οι ασθενείς δεν παρουσιάζουν κανένα σύμπτωμα ή παραμόρφωση στον σκελετό (οστεοπέτρωση ενηλίκων). Τα περισσότερα άτομα (>75%) φέρουν μεταλλάξεις στο γονίδιο CLCN7.

- **X- φυλοσύνδετη (X-linked) μορφή οστεοπέτρωσης:** Είναι η πιο σπάνια μορφή της νόσου και εκτός από την αυξημένη οστική μάζα χαρακτηρίζεται από παθολογικό λεμφοίδημα καθώς και διαταραχές του δέρματος, των οδόντων και των ιδρωτοποιών αδένων. Συχνά τα άτομα αυτά πάσχουν επίσης από υποτροπιάζοντα επεισόδια λοιμώξεων λόγω ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού τους συστήματος. Στη μορφή αυτή υπεύθυνο γονίδιο είναι το IKBKG που βρίσκεται στο X χρωμόσωμα, και γι αυτό η πάθηση εμφανίζεται στη συντριπτική της πλειοψηφία στα αγόρια.

Τυπικά ακτινολογικά ευρήματα για όλες τις μορφές της οστεοπέτρωσης:

- Στην απλή ακτινογραφία βλέπουμε διάχυτη συμμετρική αύξηση της οστικής μάζας όλων των οστών με πάχυνση τόσο του φλοιώδους όσο και του σπογγώδους οστού (**Εικόνα 1**). Στη βρεφική ειδικά μορφή, οι μεταφύσεις είναι πλατιές με χαρακτηριστική παραμόρφωση δίκην “φιάλης Erlenmeyer” (**Εικόνα 2**). Τα οστά του κρανίου είναι παχυσμένα και η πνευμάτωση των παραρρινίων κόλπων ελαττωμένη.
- Σε ορισμένες περιπτώσεις, εκτός από τις σκληρυντικές αλλοιώσεις παρατηρούνται και διαυγαστικές εστίες, καθώς και εικόνα σαν να βλέπει κανείς οστόν να περικλείεται μέσα σε οστό (bone within bone), η οποία όμως δεν είναι παθογνωμονική (**Εικόνα 3**).
- Το βασικό χαρακτηριστικό της αυξημένης οστικής μάζας μπορεί να συνυπάρχει με κατάγματα ή εικόνα οστεομυελίτιδας. Στη σπονδυλική στήλη συχνή είναι η απεικόνιση “rugger-jersey” (**Εικόνα 3**).
- Σε ορισμένες περιπτώσεις οστεοπέτρωσης όπου πιθανόν να υπάρχουν αμφιβολίες, η εκλεκτική βιοψία του οστού σε συνδυασμό με γονιδιακό έλεγχο είναι η σίγουρη επιλογή ώστε να διασαφηνιστεί η κατάσταση του ασθενούς.
- Ιδιαίτερη προσοχή χρειάζεται σε ασυμπτωματικούς ενήλικες στους οποίους παρουσιάζεται υπερβολικά αυξημένη οστική πυκνότητα με τη μέθοδο DXA ώστε να παραπέμπονται σε ειδικούς ιατρούς για εξέταση ως προς την οστεοπέτρωση.

Τρόποι αντιμετώπισης Οστεοπέτρωσης:

- Σωστή θεραπευτική αγωγή: Χρειάζεται να καταλάβουμε ότι δεν υπάρχει ειδική θεραπεία με κάποιο φάρμακο για την αντιμετώπιση της νόσου. Δεδομένης της έλλειψης κατάλληλου φαρμάκου, χρειάζεται μεγάλη προσοχή ειδικά στους ασθενείς που έχουν υποστεί κατάγματα, ώστε να μην τους χορηγηθούν **ΠΟΤΕ** και σε **ΚΑΜΙΑ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ** φάρμακα που δίνονται για την οστεοπόρωση, όπως τα αντι-οστεοκλαστικά φάρμακα που είναι κυρίως τα

διφωσφονικά και τα denosumab. Συγκεκριμένα, τα φάρμακα αυτά δεν επιτρέπουν στους οστεοκλάστες να επιτελέσουν τη λειτουργία τους. Επομένως, εάν κατά λάθος δώσει κάποιος αυτά τα φάρμακα σε ασθενείς που έχουν οστεοπέτρωση, τότε επιδεινώνει πάρα πολύ την ήδη υπάρχουσα κατάσταση, ειδικά στην ενδιάμεση μορφή.

- Πρόληψη καταγμάτων: Απαιτείται προσοχή για την αποφυγή πτώσεων και γενικά κακώσεων που μπορεί να οδηγήσουν σε κάταγμα. Ιδιαίτερη μέριμνα δίνουμε στην αντιμετώπιση των καταγμάτων σε αυτούς τους ασθενείς, για να προλάβουμε τις παραμορφώσεις και να αποφευχθεί οστεομυελίτιδα
- Ειδική αντιμετώπιση ανάλογα με την ηλικία: Θα πρέπει να γίνεται μόνο από εξειδικευμένους ιατρούς και ειδικά στα βρέφη και τα παιδιά. Απαιτείται ομάδα ειδικών, μακροχρόνια φροντίδα και παρακολούθηση και διόρθωση απειλητικών διαταραχών όπως η υπασβεστιαμία (με ασβέστιο και σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να χορηγηθεί και καλσιτριόλη). Σε περιπτώσεις που υπάρχει ηπατομεγαλία ή σπληνομεγαλία έχει συχνά ένδειξη θεραπεία με κορτιζόνη, ενώ στην πιο βαριά μορφή της οστεοπέτρωσης η μεταμόσχευση μυελού των οστών θα μπορούσε να είναι η λύση.

Θα πρέπει να γνωρίζουμε ότι οριστική θεραπεία σε γενετικά νοσήματα δυστυχώς δεν υπάρχουν. Ωστόσο υπάρχουν ελπίδες ότι στα επόμενα 30-40 χρόνια θα μπορούμε να κάνουμε γονιδιακές θεραπείες.

Προσοχή! Εάν ο γιατρός βλέπει αύξηση στην οστική μάζα κατά 3-4 στατιστικές αποκλίσεις μεγαλύτερη από αυτή νέων υγιών ενηλίκων στην μέτρηση οστικής πυκνότητας σε ασθενείς που έχουν υποστεί κατάγματα, θα πρέπει να κινητοποιηθεί άμεσα, καθώς αυτό το εύρημα σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να κρύβει οστεοπέτρωση. Συνιστούμε τη θεραπευτική αγωγή να την αναλαμβάνει μόνο ειδικός γιατρός καθώς η λάθος αγωγή θα βλάψει τους ασθενείς, διότι η οστεοπέτρωση είναι ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗ από την οστεοπόρωση.

Εικόνα 1. Διάχυτη εικόνα οστεοπέτρωσης στα οστά της λεκάνης



Εικόνα 2. Τυπική διεύρυνση μεταφύσεων σε παιδί με οστεοπέτρωση



Εικόνα 3. Χαρακτηριστική εμφάνιση λεκάνης και σπονδυλικής στήλης

