

گزارش یک مورد بیماری Dysplasia Epiphysealis Hemimelica

دکتر محمود معتمدی - دانشیار ارتوپدی - مجتمع بیمارستانی امام خمینی
دکتر امیرمحمد نوزالی - دستیار ارتوپدی - مجتمع بیمارستانی امام خمینی

A Case Report of Dysplasia Epiphysealis Hemimelica ABSTRACT

Dysplasia Epiphysealis Hemimelica (DEH) is a rare disease, prevalence is one in 1000000. The incidence is unknown. Its characteristics is abnormal cartilage growth accompanied by ossification of cartilages of epiphyses of long bones, bones of foot ankle and wrist. A hereditary or familial factor hasn't yet been known. Occurrence in males is three times more than females.

Our case is a girl observed from 7 months of age to 5 years. The progression of disease and symptoms are reported.

Other names of the disease are: Tarsomegaly, Tarsophyseal Aclasis, Trevor's Disease, Benign Epiphyseal Osteochondroma

خلاصه

غضروفی غیر طبیعی و غیر قرینه همراه با استخوانی شدن داخل غضروفی در این فیز استخوانهای بلند، استخوانهای مچ دست، مچ پا و استخوانهای پهن دیده می‌شود. اندام تحتانی بیش از اندام فوقانی درگیر می‌شود و ضایعات غالباً به سمت داخلی یا خارجی عضو محدود می‌شوند.
این بیماری برای اولین بار در سال ۱۹۲۶ شرح داده شده و نام کنونی آن (DEH) در سال ۱۹۵۶ توسط آقای Fairbank بر آن نهاده شده است.

سبب شناسی و شیوع بیماری: عامل این بیماری بسیار نادر، ناشناخته می‌باشد و هیچ عامل ژنتیکی یا فامیلی برای آن مشخص نشده است. میزان شیوع بیماری یک در میلیون تخمین زده می‌شود. در پسرها ۳ برابر دخترها دیده می‌شود.
آسیب شناسی: ضایعه به صورت یک اگروستوز استوکارتیلاژی می‌باشد و از نظر ماکروسکوپی یا به صورت توده پایه‌دار یا کلاهیک غضروفی و یا به صورت سطح مفصلی بزرگ شده و نامنظم خود را نشان می‌دهد. از نظر بافت شناسی ضایعات از یک استوکتندروما غیر قابل افتراق می‌باشند.

علامت بالینی: این بیماری غالباً در موقع تولد قابل تشخیص نمی‌باشد و در اوایل کودکی و بعد از سن ۲ سالگی شناسایی می‌شود. درگیری غالباً یک طرفی است و معمولاً یک طرف عضو

مقاله ارائه شده گزارش یک مورد از بیماری Dysplasia Epiphysealis Hemimelica می‌باشد. این بیماری بسیار نادر است و السیدانس دقیق آن مشخص نشده است. شیوع این بیماری یک در میلیون می‌باشد. در این بیماری رشد غیر طبیعی غضروفی همراه با استخوانی شدن داخل غضروفی در این فیز استخوانهای بلند، استخوانهای مچ پا، مچ دست و استخوانهای پهن دیده می‌شود. فاکتور ارثی یا فامیلی برای آن مشخص نشده است. در جنس ملکر ۳ برابر جنس مؤنث دیده می‌شود.
در نوشته‌های پزشکی موارد گزارش شده به صورت Case Report می‌باشند. این بیماری نامهای متعددی دارد که عبارتند از:

Tarsomegaly; Tarsophyseal Aclasis;
Benign Epiphyseal Osteochondroma;
Trevor's Disease
و مصطلحترین
آنها Dysplasia Epiphysealis Hemimelica می‌باشد.

مورد گزارش شده دختر بچه‌ای است که از سن ۷ ماهگی تا زمان گزارش که ۵ سال داشتند، تحت نظر بوده است. وی دوبار تحت عمل جراحی قرار گرفته است. در این گزارش سیر بیماری و علامت بالینی بیمار در طی ۴ سال همراه با تصاویر رادیولوژیک ارائه شده است.

گزارش یک مورد اگروستوز داخل مفصلی یا
بیماری Trevor

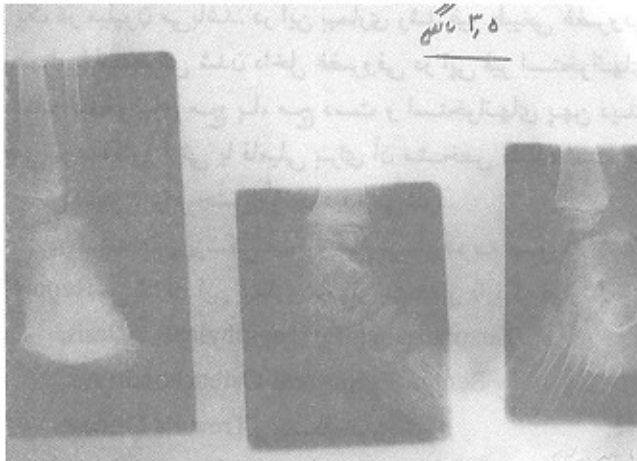
Dysplasia Epiphysealis Hemimelica (DEH)

تعریف DEH بیماری نادری است که جزو اختلالات تکاملی نسج غضروفی - همبندی تقسیم می‌شود. در این بیماری تکثیر

شکل ۲- گرافی رخ و نیمرخ مچ پا در ۳ سالگی بعد از برداشتن ضایعه دیستال فیبولا



شکل ۳- گرافی مچ پای بیمار در سن ۳/۵ سالگی؛ عود ضایعه در تالوس



گرفتار می‌شود. شایعترین مناطق درگیر عبارتند از: ۱) استخوانهای مچ پا ۲) انتهای تحتانی ران ۳) انتهای فوقانی ساق، استخوانهای مچ دست، کشکک و کتف نیز ممکن است درگیر شوند. در این بیماری آگزوستوزها به داخل فضای اطراف مفصلی برجسته می‌شوند و باعث ناصافی و تخریب سطح مفصلی مقابل می‌گردند.

شکایت بیمار غالباً تورم بدون درد، تغییر شکل عضو و محدودیت حرکتی مفصل مبتلا می‌باشد. با افزایش سن درد بارزتر می‌گردد. همچنین اختلاف در طول اندامها ممکن است پدید آید. قسمت درگیر اپی فیز غالباً بزرگ می‌شود و به صورت یک توده قابل لمس خود را نشان می‌دهد. این بیماری می‌بایست در تمام بیمارانیکه دچار همی‌هیپرتروفی مفاصل بزرگ به همراه محدودیت حرکتی می‌باشد مد نظر گرفته شود.

یافته‌های رادیولوژیک: تصاویر رادیولوژیک بستگی به سن بیمار دارند. در دوران شیرخوارگی ممکن است طبیعی باشند و یا عریض شدن خفیفی را در ناحیه متافیز نشان دهند. با تکامل ضایعه رادیو آپاستی نامنظم و چند کانونی در مجاورت اپی فیز درگیر و یا در استخوانهای مچ پا نمایان می‌شود (شکل ۱ و ۲ و ۳ و ۴).

شکل ۱- گرافی در ۲/۵ سالگی از مچ پا؛ ضایعه به طور واضح در دیستال فیبولا و تنه تالوس مشخص است

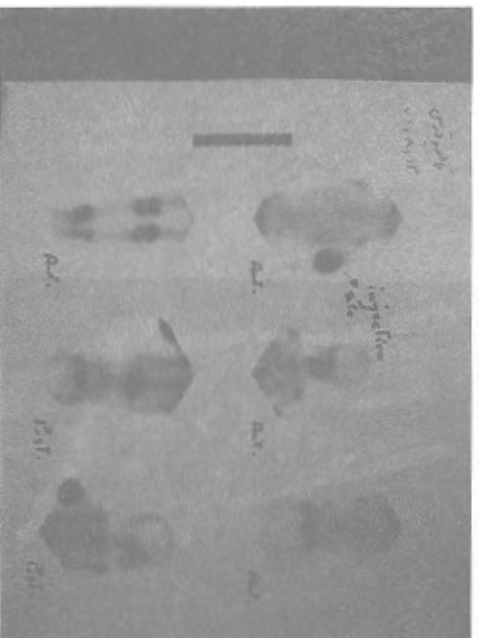


ظهور مراکز استخوان سازی در استخوان مبتلا غالباً زودرس می‌باشند.

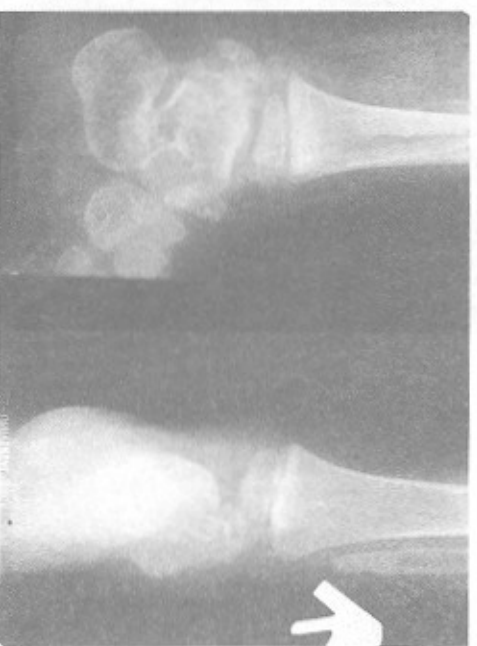
تفاوت این ضایعه با آگزوستوزهای معمولی در آن است که آگزوستوزها معمولاً در ناحیه متافیز یا دیاфіز قرار می‌گیرند ولی در بیماری DEH ضایعات اپی فیزی می‌باشند.

CT Scan در تشخیص بیماری و همچنین در طرح ریزی جراحی کمک کننده است.

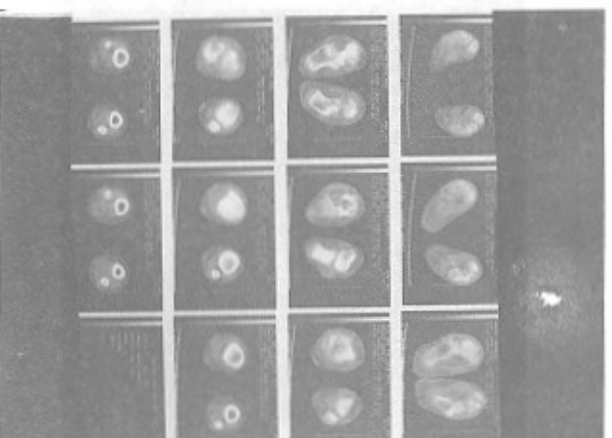
شکل شماره ۱- اسکن استخوان تمام بدن در سن ۲/۵ سالگی
قبل از عمل جراحی اول



شکل شماره ۲- گرافی رöntgen و ترمیم میچ با فلئانکر مورد ضایعه در تالوس



شکل شماره ۳- سیتی اسکن میچ در دو پا در سن ۴/۵ سالگی
و قبل از عمل جراحی دوم



درمان: برداشتن ضایعه در مواقعی که باعث محدودیت حرکات مفصلی گردد یا باعث تغییر شکل شدید شود، توصیه می‌گردد.
عود ضایعه شایع می‌باشد و غالباً چندین عمل جراحی لازم می‌شود.
اختلاف طول اندام‌های تحتانی باید در نظر گرفته شود و اپی‌فیزیوز (epiphysiodesis) در سن مناسب صورت گیرد.
آرتروز و آرتروپلاستی مفصل زانو و میچ پا ممکن است در موارد استوآرتریت شدید و ناتوانی بیمار بکاربرده شوند.
در مواقعی که کجی عضو شدید باشد استئوتومی اصلاحی توصیه می‌شود.

گزارش بیمار Case Report

بیمار مورد نظر دختر بچه‌ای است که در سال ۱۳۶۹ در شهرستان مراغه بدینا آمده و از سن ۷ ماهگی تا ۵ سالگی تحت بررسی بوده است.

بیمار از دوران شیر خوارگی توده‌ای در ناحیه خارجی میچ پای راست داشته که به تدریج بزرگ می‌شده است. توده توام استخوانی داشته و بصورت ثابت روی قوزک خارجی قابل لمس بوده است. راه رفتن بیمار با لنگش همراه بوده و میچ پای بیمار در وروس خفیف قرار داشته است.

توده مذکور کاملاً بدون درد بوده و کودک فعالیت‌های معمولی خود را دنبال می‌کرده است.

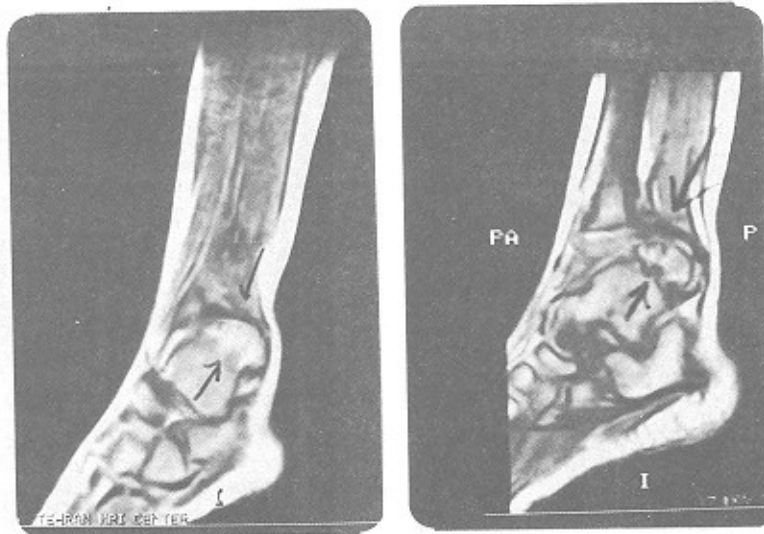
بیمار در ۲/۵ سالگی تحت عمل جراحی قرار گرفت و ضایعه که تمامی قوزک خارجی را فراگرفته بود به صورت یک تکه En bloc برداشته شد و نتیجه بررسی پاتولوژی "گروستوز داخل مفصلی"

کلامک غضروفی ضایعه به صورت بسیار دقیق توسط MRI قابل نمایش است. MRI همچنین در تعیین حد بین مراکز استخوان سازی فرعی و اپی فیزی طبیعی کمک کننده است (شکل ۴).

پیش آگهی: رشد ضایعه غالباً با بلوغ اسکلتی متوقف می‌شود ولی گاهی در بزرگسالان نیز ادامه پیدا می‌کند. اگرستوز برجسته می‌تواند به داخل مفصل شکستگی پیدا بکند و ناصافی سطوح مفصلی ایجاد کند. استئوآرتریت زودرس می‌گردند.

نتیجه: جوش خیم است و بدخیمی در ستین بالاتر گزارش نشده است.

شکل شماره ۷ و ۸ - MRI مچ پای راست در ۴/۵ سالگی و قبل از عمل جراحی دوم

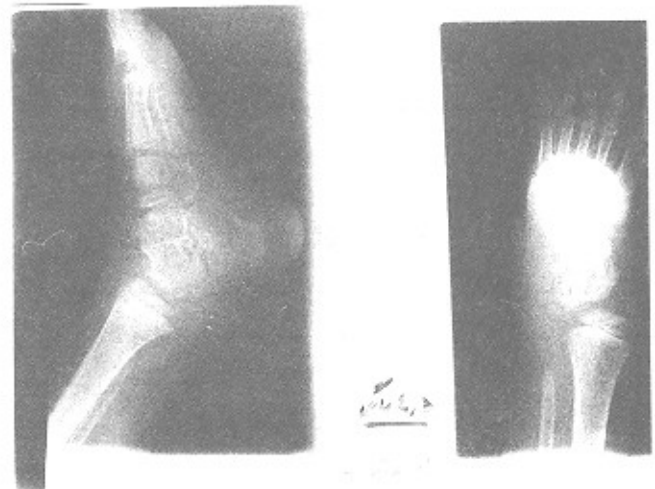


برای بیمار بعد از عمل جراحی بریس (brace) تجویز شد ولی بدلیل عود ضایعه در ۴/۵ سالگی جهت بیمار مجدداً عمل جراحی صورت گرفت.

شکل شماره ۱۰ - قسمت برداشته شده از دیستال فیبولا به روش en bloc در سن ۲/۵ سالگی



شکل شماره ۹ - آخرین گرافی بیمار در ۴/۵ سالگی و پس از برداشتن ضایعه در تالوس



عمل جراحی دوم بیمار شامل برداشتن توده غضروفی در سطح خارجی و خلفی تالوس بود. بیمار در حال حاضر به کمک بریس کوتاه زیر زانو راه می‌رود.

منابع

1- Pediatric Orthopedics , Mihran O. Tachdjian, Second Edition, 1990.
2- Pediatric Orthopedics, Sharrard, second Edition.

3- Operative Pediatric Orthopaedics, Canale, Beaty, First Edition. 1991
4- Dysplasia Ediphysealis Hemimelica, OD-de-Beeck-K; Vandenbosch-G;

- Latear-L; Bacrt-AL, J-Belge-Radiology, 1993 Dec; 76(6): 386-7
- 5- A case of Bilateral DEH associated with polydactyly and syndactyly.
Takegami-Y; Abhami-H; Clinical Orthop, 1993 Nov. (296): 307-9
- 6- DEH, diagnosis and treatment; Keret-D, Spatz-DK, Caro-PA,
Masor-DE J-Pediatric-Orthop. 1992 May-Jun; 12(3): 365-72
- 7- Bilateral DEH, a case report; Gregory-PR, Roov-JR Foot-ankle. 1993
Jan; 14(1): 14(1): 35-7
- 8- Hemihypertrophy as the main Symptom of dysplasia Epiphysealis
Hemi-melica Hinkel-GK; Rapprecht-E; Klin-Pediatr, 1989 Jan-Feb;
201(1): 58-62
- 9- Computed Tomography in the Diagnosis of DEH: Gerscovich-ED,
Greensdoon-A. Can-Assoc-Radial-J. 1989 Dec: 40(16); 313-5