

Fibroosne düsplaasia

Kristjan Pahk

Fibroosne düsplaasia (FD)

- Fibrinoosne düsplaasia on arenguline luukoe formeerumise anomaalia, mille korral normaalse luukoe arhitektoonika asendub fibroosse koe ja osaliselt trabekulaarsete mitte-funktsionaalste luuliste struktuuridega.
- Kaks põhivormi:
 - Monoostootiline (haaratud üks luu)
 - Polüostootiline (mitme luu haaratus)
 - Cherubism (ajalooliselt peetakse III vormiks)

Epidemioloogia

- Monostootiline FD ca 85%
- Polüstootiline FD ca 15%
- M:N = 1:1
- 1% kõigist primaarsetest luutumoritest
- Võib esineda igas vanuses, kuid reeglina noortel inimestel. 75% juhtudest on patsiendi vanus alla 30 eluaasta.

Patoloogia

- Beniigne tuumor, mida seostatakse skeleti lokaalse arenguhäirega.
- Lesiooni strooma on vähese vaskularisatsiooniga ja koosneb müksofibroosest koest, mis vaheldub luuliste trabeekulitega ja on vähese rakulisusega. Trabeekulite vahele jääb erineval hulgal kollageenkiude ja ka müksoidset vedelikku.
- Ühe lesiooni piires luuline arhitektoonika ja luuliste trabeekulite mineralisatsioon ning kihilisus on väga varieeruvad nn. „kiududest kootud“ luustruktuuri
- FD võib ulatuda nii dia-, meta- ja epifüüsi.
- Monostootiline vorm ei progresseeru polüostootiliseks

Kliinik

- Monostootilised lesioonid on sageli asümptomaatilised ja avastatakse juhuleiuna.
- Sümptomid on mittespetsiifilised: valu, turse, punetus; võimalik ka patoloogilisest fraktuurst tingitud kl. pilt.
- Sümptomaatika sõltub haaratuse ulatusest.
- Näokolju haaratuse korral kraniaalnärvide pitsumine ja neuralgia.
- Monostootilised FD lesioonid paiknevad sagedamini: roietes, proksimaalses reieluus, näokoljuluudes.
- Polüostootilised FD lesioonid paiknevad sagedamini: reieluus, sääreluus, vaagnaluus ja näokoljuluudes.

Kliinik II

- 1/3 kuni 1/2 haigetest on kehatüve nahapinnal kollakas-pruuni värvusega nn. “cafe au lait”.
- Pigmentatsiooni kontuurid on pigem ebaregulaarsed (asümeetrilised).
Neurofibromatoosi pigmentatsioonikolded on sujuvate piiridiga.
- Raseduse ajal haigus sageli progresserub.

Kliinik III

- McCune-Albright sündroom:
- N:M = 6:1
- Triaad:
 - Polüostootiline FD
 - “Cafe au lait” nahalpinnal.
 - Endokriinne düsfunktsioon.
- FD võib olla seotud mitmed endokriinsete häiretega: Mazabraud sündroom; hüpertüreoidism; hüperparatüreoidism; diabetes mellitus; Cushing sündroom

Labor

- Diagnostikas:
 - Vere kaltsiumi ja fosfori tase on normis
 - Aluseline fosfataas (S-ALP) on sageli tõusnud
- Ravi planeerimisel ja ravivastuse tõlgendamisel:
 - fP-CTx (I tüüpi kollageeni β -isomeraseerunud C-terminaalsed telopeptiidid)
 - fP-Osteoca (Osteokaltsiin)
 - jt. luumetabolismi markerid

Diagnostika: Röntgenoramm I

- Monostootilised lesioonid:
 - Medulaarselt lähtuvad
 - “Matt-klaas” tüüpi varjustus.
 - Tiheda sklerootilise äärisega (“rind sign”)
 - Ekspansiivsed ja elongeerunud lesioonid
 - Kortikaalne õhenemine (korteks jääb intaktseks)
 - Sageli on lesioonides luulised septid või trabeekulid

Diagnostika: Röntgenoramm II

- Polüostootilised lesioonid:
 - Luude deformeerumine
 - Koljuluude haaratuse korral ilmneb tavalisest enam skleroosi.
 - Pseudofraktuurid
 - Pseudoartroosid

Diagnostika: KT, MRT jt. meetodid

- KT-uuring vajalik koljusiseste muutuste ulatuse täpsemaks hindamiseks
- MRT-uuringul on FD kolded T1 sekvestsis suhteliselt homogeense ja madala signaaliga ning T2 sekventsis kõrge või segatüüpi MR-signaaliga.
- Stsintigraafia: võimaldab teiste kollete võimalikku lokalisatsiooni ja ulatuse täpsemat hinnangut.
- Pärast esialgset diagnostikat järgimine luuskaneering sümptomide puudumisel ei ole näidustatud.

Komplikatsioonid: deformatsioonid

- Luulised deformatsioonid:
„Shepherd's crook deformity“



NB! Paget'i tõbi

Komplikatsioonid

- Toruluude pikkuse muutus
- Pseudo-artroos



Komplikatsioonid: näokolju asümeetria



Enamasti unilateraalne

Antud juhtum on
komplitseerunud
anurüsmaatilise
luulise tsüstiga (ABC)



Komplikatsioonid: aneurüsmaatilise luu tsüsti formeerumine (ABC)

- “ABC” on verega täidetud tsüstjad struktuurid, mis on eraldatud sidekoega ja sisaldavad luulisi trabekuleid.
- Röntgenogrammidel on need teravalt piirdunud ekspansiivsed osteolüütilised lesioonid, millel esineb sklerootiline ääris.
- KT-uuringul on luulise korteksi katkemine paremini hinnatav, lisaks ka pehmekeelise ning vere komponendi hidamine.
- KT- ja MRT uuringul näha “vedelik-vedelik” nivoo.

Komplikatsioonid: maliigne transformatsioon

- Kliiniliselt väljendub valusündroomi ja mahulise muutusena.
- Maligniseerumisele viitab mineraliseerunud FD lesiooniala muutumine lüütiliseks, kortikaalne katkemine lisandunud pehmekeelise koe tõttu.
- Sagedasemaks maliigseks transformatsiooniks on osteosarkoom, millele järgneb fibrosarkoom.

Diferentsiaaldiagnostika

- Kolde lokatsiooni skeletis ja selle ulatust.
- Sageli puudub FD-I konkreetne eristav patognoomiline tunnus.
- Võimalikud DDX: ühekambriine luutsüst; hiidrakuline tuumor, neurofibromatoos, hüperparatüreoidism, enkondromatoos, eosiilne granuloom, kondromüksoid fibroom, neurofibromatoos, Paget'i tõbi, adamantioom

Diferentsiaaldiagnostika: ühekambriline luutsüst

- Nii FD ja luutsüsti korral esineb ekspansiivne luukoe remodelimine.
- Monostootiline FD lesioon on sageli eristamatu ühekambrilisest luutsüstist röntgenülevõttel.
- Kolde sklerootiline ääris röntgenogrammil viitab FD-le
- MR uuringul võivad mõlemad lesioonid olla T1 hüpointensiivse- ja T2 sekventsis hüperintensiivse signaaliga
- Stsintigraafial luutsüst ei kogu märkainet.



Diferentsiaaldiagnostika: hiidrakuline tuumor

- Hiidrakuline tuumor algneb metafüüsist ja võib ulatuda subartukulaarsele. (FD võib haarata nii dia-, meta- kui ka epifüüsi).
- Suure bioloogilise aktiivsuse tõttu puudub sellel sklerootiline ääris.
- Vanus: FD diagnoositakse enamikel juhtudel alla 30a. vanustel. Hiidrakuline tuumor enamasti 30a. ja vanematel.

Hiidrakuline tuumor



GIANT CELL TUMOR

This tibial giant cell tumor from a 19-year-old woman with discomfort in her knee involves both the metaphysis and epiphysis, with extension to the articular cartilage. It is a purely lytic defect, confined to the normal bone contours, with sharply defined borders, except for some "blurring" at the metaphyseal margin.

Diferentsiaaldiagnostika: neurofibromatoos

- Mõlema haiguse korral võivad esineda naha pigmentatsioonihäireid ja skeleti anomaaliaid
- Neurofibromatoos (NF) sageli põhjustab pikkade toruluude deformatsiooni ilma intramedulaarsete muutusteta.
- NF luulised kolded võivad olla KT ja MRT uuringutel FD-st eristamatud.
- Diferentsiaaldiagnostika vajadusel on oluline kliinilise pildi võrdlus: Lisch noodulid silmadel, neurofibroomi nahaalusi, kongnitsiooni langus, nägemisraskused jne.

Diferentsiaaldiagnostika: hüperparatüreoidism

- Tekivad nn. „pruunid tuumorid“ osteoklastide üleliigse aktiivatsiooni tagajärjel.
- Hüperparatüreoidismist tingitud kolletele viitavad leiud on:
 - Periosteaalne reasorbsioon
 - Luuliste struktuuride skleroos
 - Pehmekoelised ja vaskulaarsed lubistused

“Pruun tuumor”



Diferentsiaaldiagnostika: enkondromatoos

- Haarab enamasti toruluid (kolju haaratus on väga harv)
- Röntgenogrammil on enkondroomil ilmnevad ringjad või „punktjad“ lubistused, mis paiknevad lobuleeritud kõhrelises koldes.
- Iseloomulik „kõhrelise mineraliatsiooni muster“, mida FD puhul ei esine.
- Iseeneslik paranemine kergema ja keskmise haaratuse korral

Enkondroom



Diferentsiaaldiagnostika: eosinofiilsed granuloomid

- Eosinofiilsed granuloomid võivad olla nii solitaarsed kui multilokulaarsed.
- Diferentsiaaldiagnostikas on määravaks sklerootilise äärise puudumine.
- Periostaalne reaktsioon.



Diferentsiaaldiagnostika: Paget'i tõbi

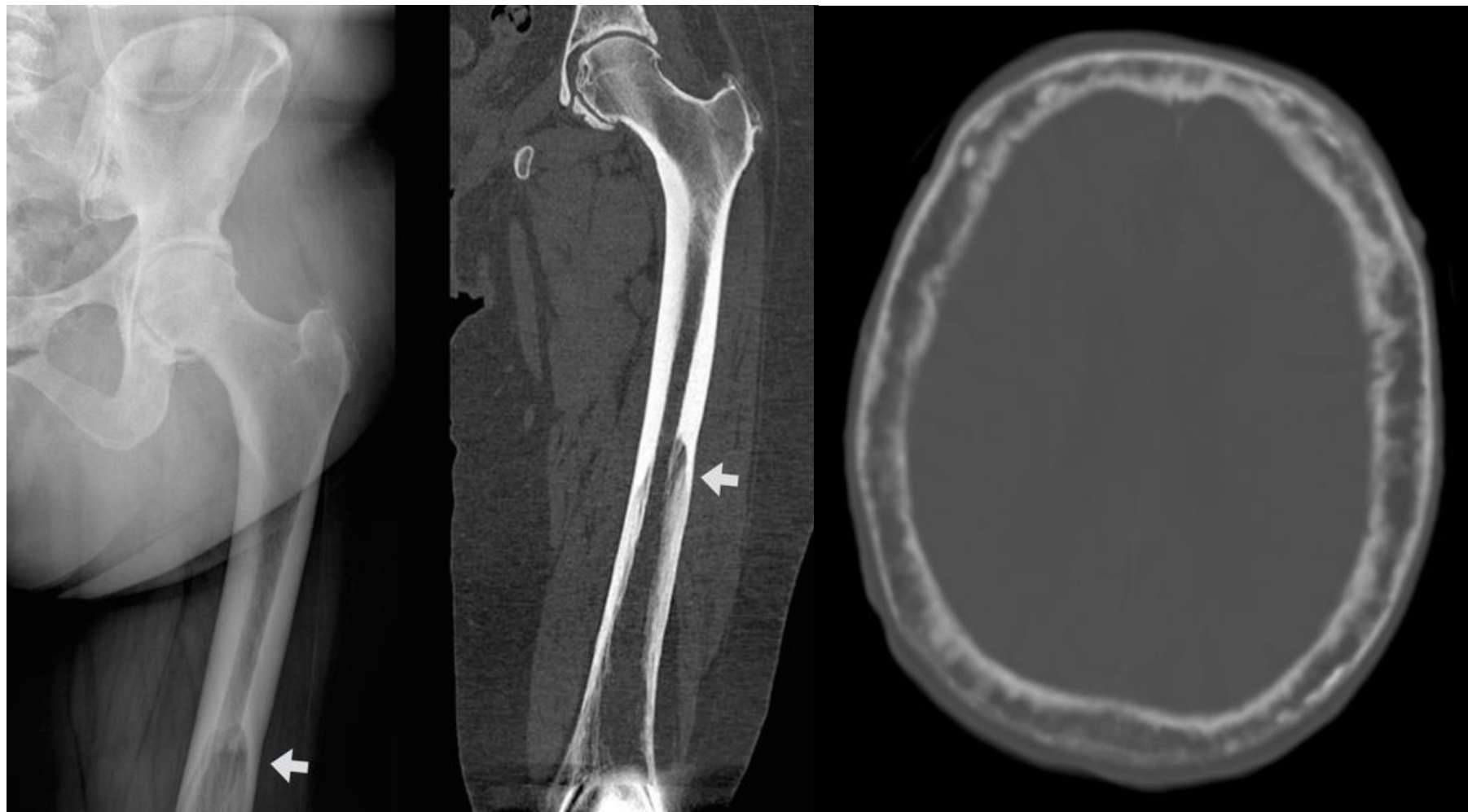
Röntgenogrammidel:

- Toruluude haaratuse korral esineb “candle flame sign”. Subkondraalselt algav V kujuline tumestus – osteolüüs, mille tipp on suunatud diafüüsi suunas.

KT-uuringul aitavad AD ja Paget-i tõve eristada:

- iseloomulik “matt-kaas” tüüpi varjustus,
- kolju haaratus on tavaliselt sümmeetriline.
- paranasaalsiinuste haaratus
- kolju korteksi paksus
- orbita ja sfenoidaalluu haaratus
- pehmekeelise lisakoe olemasolu

“Candle flame sign” ja kolju haaratus



Diferentsiaaldiagnostika: adamantinoom

- Väga haruldane luukoe kasvaja
- Esineb vanematel patsientidel
- Haarab vaid alajäsemete toruluid (95% tibia ja fibula)
- Destruktiivsed multilobulaarsed ja ekspansiivsed kolded.
- Korteksi katkemine.

Adamantinoom

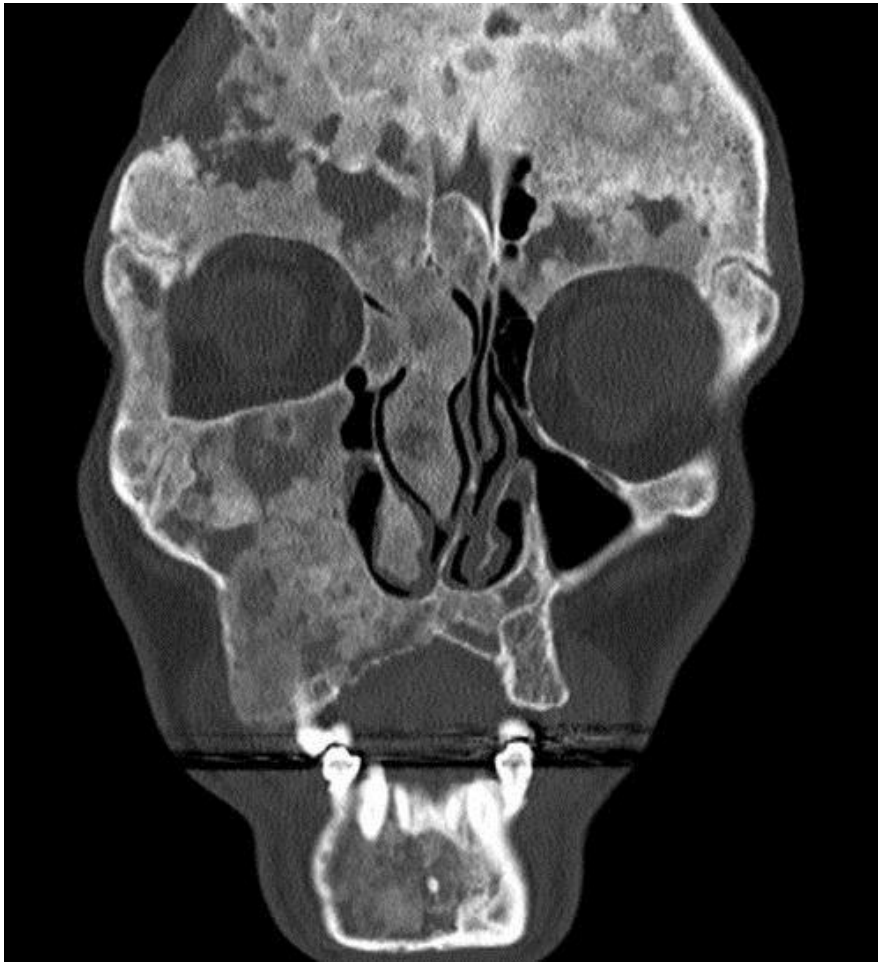


A



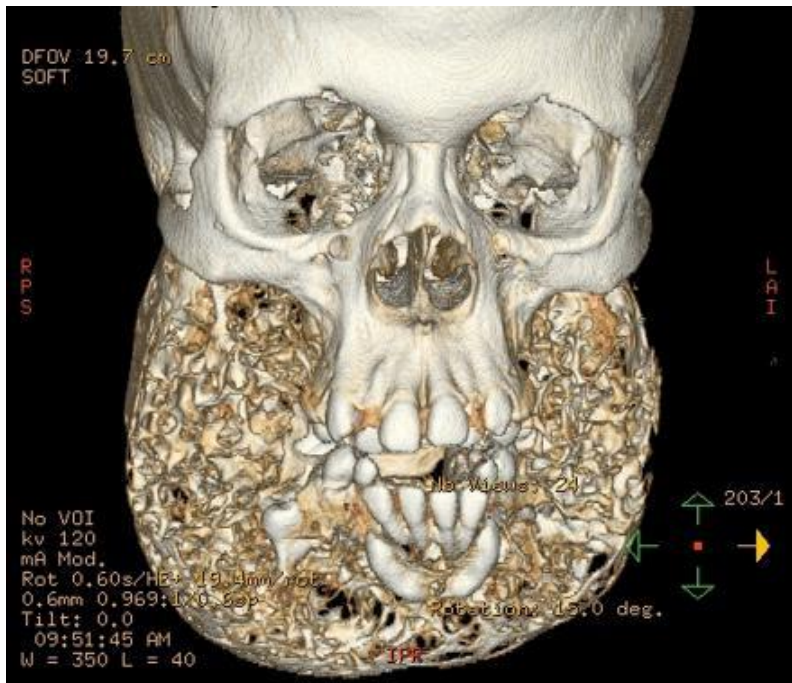
B

III*FD vorm: Näokoju fibroosne düsplaasia. Leontiasis Ossea





(ajalooliselt IV FD vorm) Cherubism



-Bilateraalne ekspansiivne multilokulaarsete tsüstjate komponentidega üle- ja alalõualuud haarav protsess.

FD ravi

- Kirurgiline ravi sageli komplitseeritud, kuna esialgse ulatuse hindamine on sageli eksitav, eriti laste kasvuperioodil.
- Kirurgiline sekkumine on näidustatud:
 - 1) Sümptomaatiliste kolletel, mis ei ole allu konsevativsele ravile.
 - 2) Dislokatsiooniga fraktuurid.
 - 3) Praod, mis ei parane lahastamisel.
 - 4) Progressiivne, deformeeriv kahjustus.
 - 5) Maligniteedi esinemine
 - 6) Patoloogilise murru vältimiseks
- Medikamentoosne: 1) Bifosfonaate kasutatakse luumurdude ja seljaaju kompressiooni tekkeriski vähendamiseks ning luuvalu leevendamiseks. 2) Valuvaigistid

Kasutatud kirjandus

- Fibrous dysplasia. [M J Kransdorf, R P Moser, F W GilkeyRadioGraphics](#), 1990
- Diagnostic imaging orthopedics Stoller, Tillmann, Bredella
- http://www.kliinikum.ee/radioloogia/images/stories/attachments/026_laste_luustik_dysplaasiad.pdf
- <http://radiologyassistant.nl/en/p4bc6176e56228/bone-tumor-well-defined-osteolytic-tumors-and-tumor-like-lesions.html>

Täna n kuulamast!