



**Latvijas Osteoporozes
un kaulu metabolo
slimību asociācija**

Osteogenesis imperfecta radioloģiskā diagnostika

Asoc.prof. Ardis Platkājis
Rīgas Stradiņa Universitāte
Rīgas 1.slimnīca



**RĪGAS
1. SLIMNĪCA**



**RĪGAS
STRADIŅA
UNIVERSITĀTE**

Normāla skeleta attīstība

Daudzām skeleta displāzijām ir raksturīga novēlota kaulu attīstība, jeb pārkaulošanās ⁵

Atslēgas kauli (8 attīstības nedēļa)



Sejas kauli, galvas kaulsa kauli, stobra kaulu diafīzes (8 -12 attīstības nedēļa)

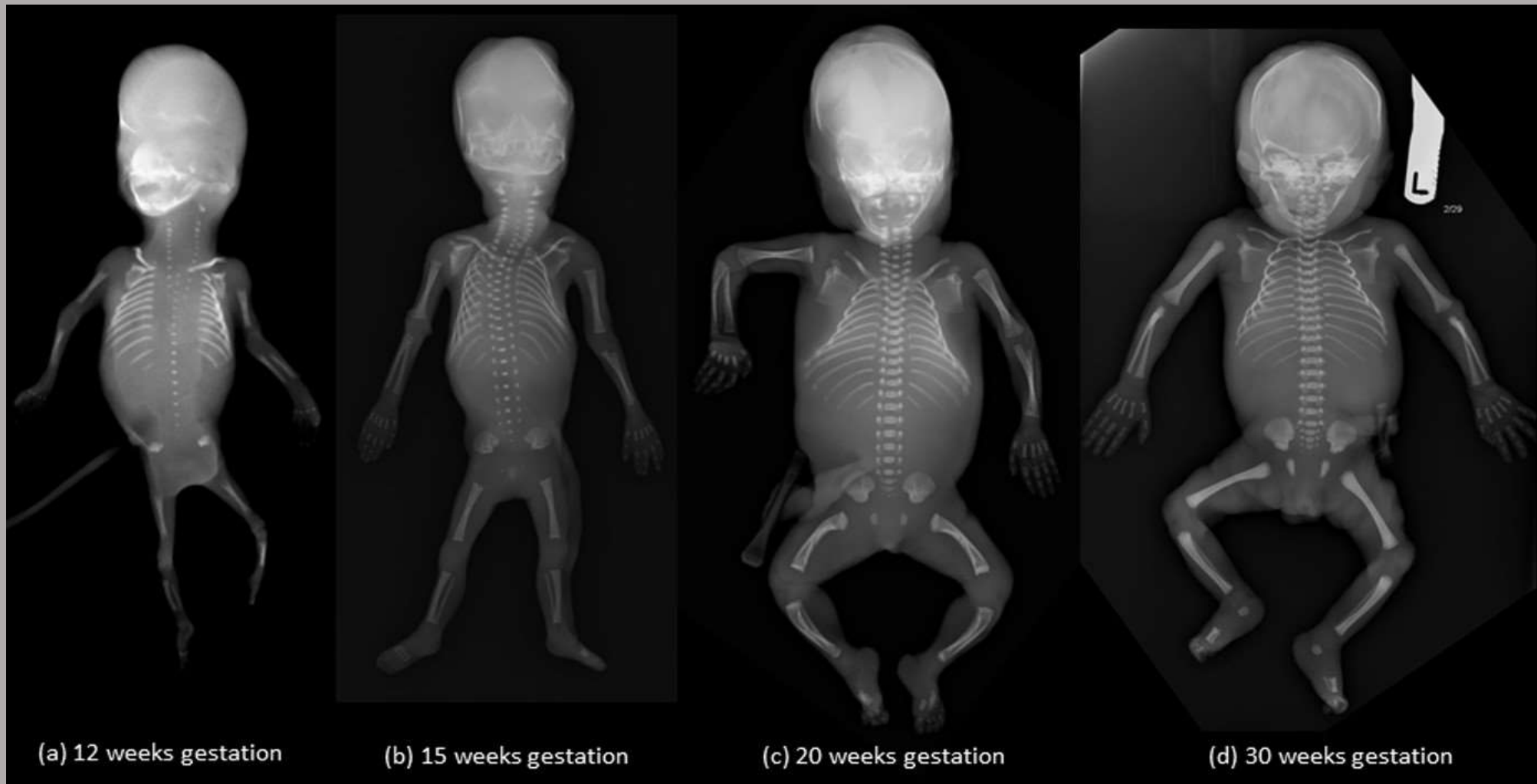


Ribas, skriemeļu ķermeņi (Th1-L5), metakarpālie, metatarsālie kauli, iegurņa kauli (10-15 attīstības nedēļa)



Tālāk notiek pārējo kaulu osifikācija!

Normāla skeleta attīstība



Osteogenesis imperfecta

Osteogenesis imperfecta – iedzimta, heterogēna, ģenētiski noteikta saslimšanu grupa, kura ietver saistaudus un kaulus, sakarā ar kollagēna 1 kvantitatīvas un kvalitatīvas veidošanās traucējumiem.

Osteogenesis imperfecta (trauslu kaulu slimība) – var būt bojātas citas anatomiskās struktūras, kuras satur kollagēnu 1, tādas kā, piemēram, locītavas, acis, iekšējā auss, āda, asinsvadi, zobu.

Osteogenesis imperfecta

Osteogenesis imperfecta (OI), balstoties un klīniskām un radioloģiskā izpausmēm, var iedalīt 4 tipos (pēc Sillence – Austrālijas klīniskais ģenētiķis). Simptomi var pārklāties.

1 Tips – mēreni izteiktas izmaiņas

Biežāk sastopamā forma (50%). Autosomāli dominanta.

Klīniskās izpausmes:

- Kaulu trauslums
- Augums normāls vai gandrīz normāls
- Minimāla kaulu deformācija, pastiprināts locītavu kustīgums un muskuļu vājums
- Dentinogenesis imperfecta
- Dzirdes zudums
- Zilas sklēras

1 Tipa OI kaulu lūzumi pēc pubertitātes ir reti sastopami, jo kaulu mineralizācija notiek gandrīz pilnībā.

Osteogenesis imperfecta

2 Tips – letāls (izteiktu izmaiņu forma)

- Parasti auglis nomirst pirms dzimšanas, dzimšanas laikā, vai bērns nomirst pēc dzimšanas
 - krūšu kurvja deformācija;
 - multipli ribu lūzumi;
 - plaušu hipoplāzija;
 - galvas kausa un smadzeņu izmaiņas;
 - mugurkaula izmaiņas.

Osteogenesis imperfecta

3 Tips – progresējoši deformējoša forma

Ol 3 tips ir izteiktu izmaiņu forma bērniem

- pēc piedzimšanas diagnosticē saīsinātus (ekstramitāšu) kaulus, mazu krūšu kurvi, mīkstus galvas kausa kaulus;
- kaulu lūzumus, dažus dzīšanas fāzēs;
- nelīdzenas epifīzes un metafīzes malas, sakarā ar izmaiņām augšanas joslā;
- skoliozi ar skriemeļu ķermeņu lūzumiem;
- mazu augumu;
- dentinogenesis imperfecta;
- dzirdes zudums;
- zilas sklēras.

Osteogenesis imperfecta

4 Tips – vidēji izteikta forma

- nedaudz kaulu lūzumu, tie notiek viegli, pārsvarā pirms pubertitātes vecumā;
- kaulu deformācija;
- mazāks augums nekā vienaudžiem;
- izmaiņas galvā un kaklā.

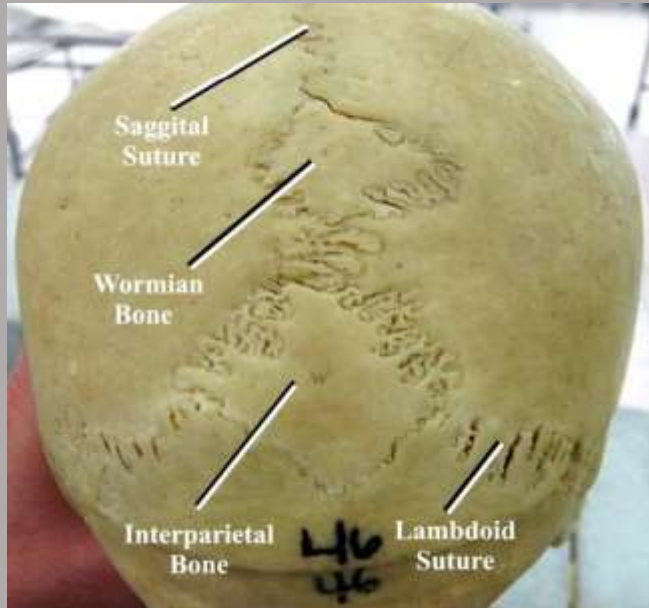
Osteogenesis imperfecta

Galvas, kakla, mugurkaula OI izpausmes:

- Nepilnīga galvas kausa šuvju slēgšanās, deformēts galvaskauss
- Bazilāra invaginācija
- “Tārpveida” kauli – papildus kauli galvas kausā
- Kifoskolioze
- Skriemeļu ķermeņu deformācija (var būt bez lūzuma)
- Platispondilija

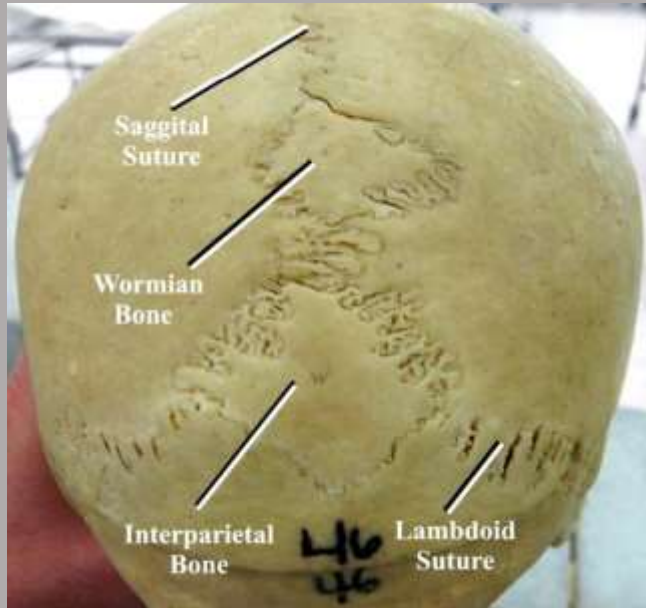
Osteogenesis imperfecta

“Tārpveida” kauli papildus
šuves veido papildus kaulus
gar šuvēm



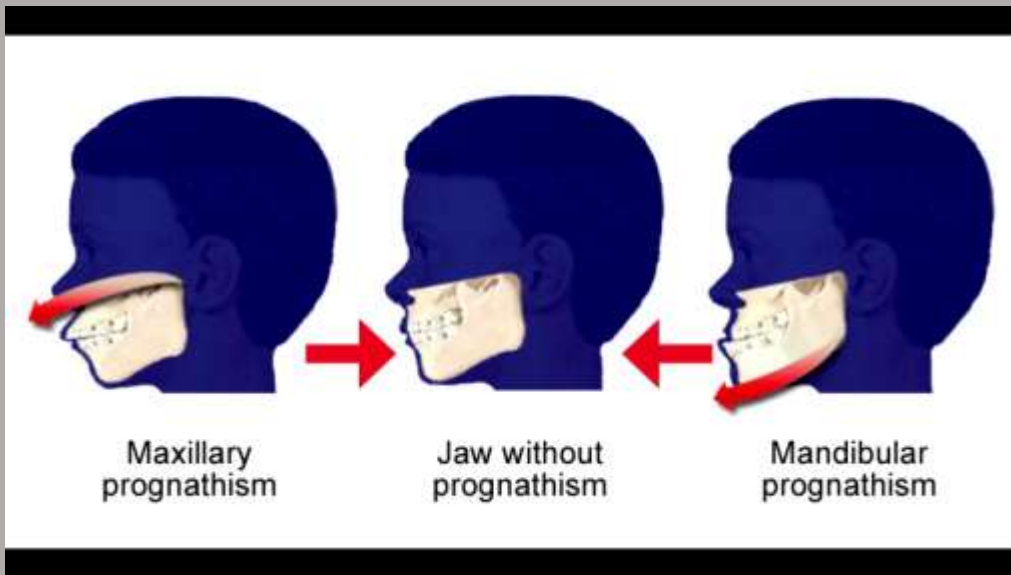
Osteogenesis imperfecta

“Tārpveida” kauli - papildus šuves
veido papildus kaulus gar šuvēm



Osteogenesis imperfecta

Mandibulāra malformācija,
mandibulārs - prognatisms



Osteogenesis imperfecta

Mandibulāra malformācija,
mandibulārs - prognatisms



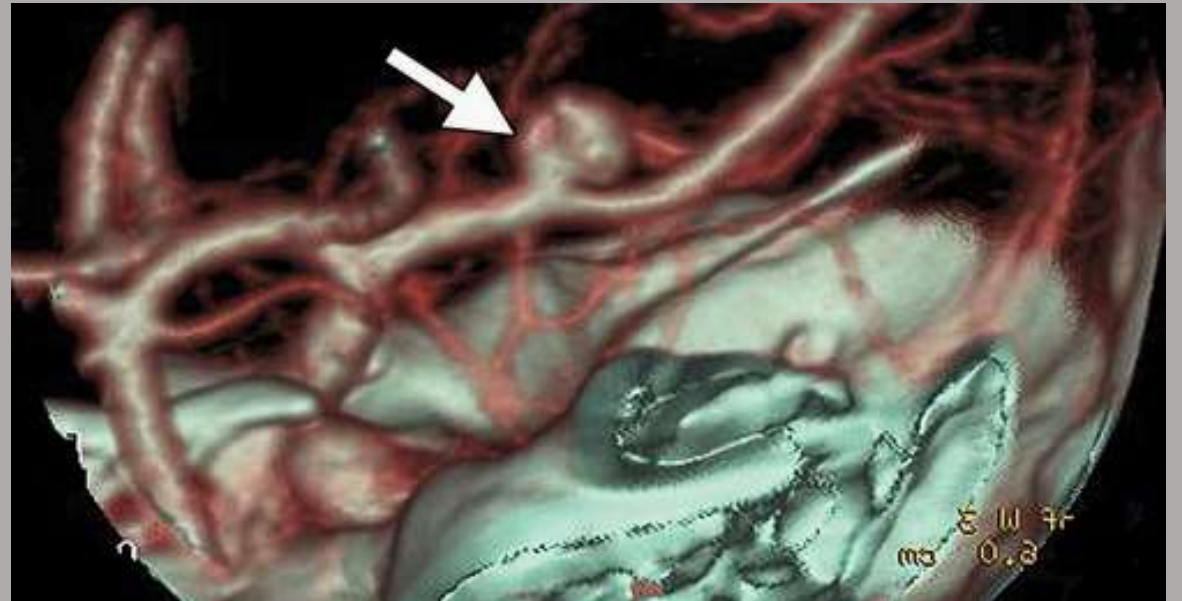
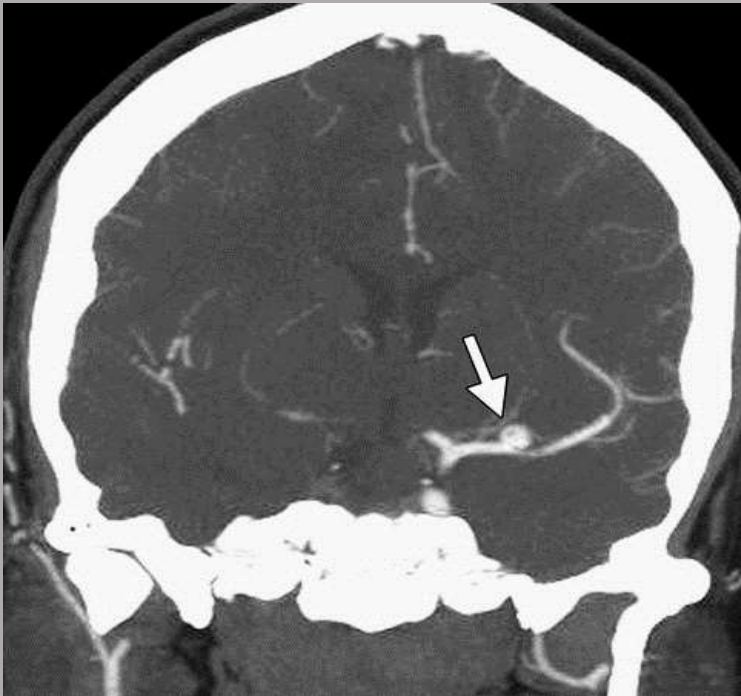
Osteogenesis imperfecta

Brahicefalija – vairāk
raksturīga 3 tipam OI



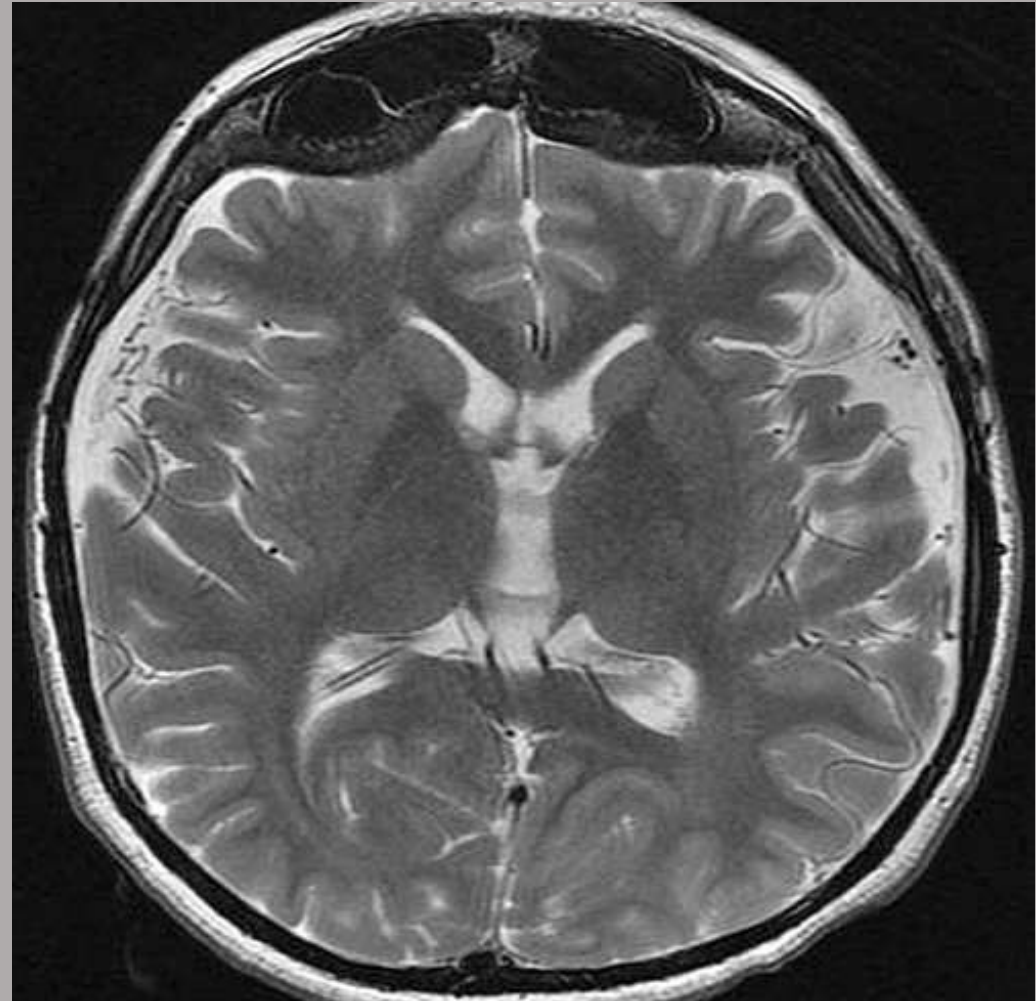
Osteogenesis imperfecta

- Intrakraniālas un intracerebrālas hematomas var būt fatāla OI komplikācija.
- OI gadījumos var attīstīties Moyamoya slimība (subarachnoidāli asinsizplūdumi), asinsvadu sienīņu vājums (aneirismas), asinsvadu bojājumi galvas kausa kaulu fragmentu berzes rezultātā, karotīdo artēriju disekcija, karotīdi kavernozas fistulas ^{1,2}



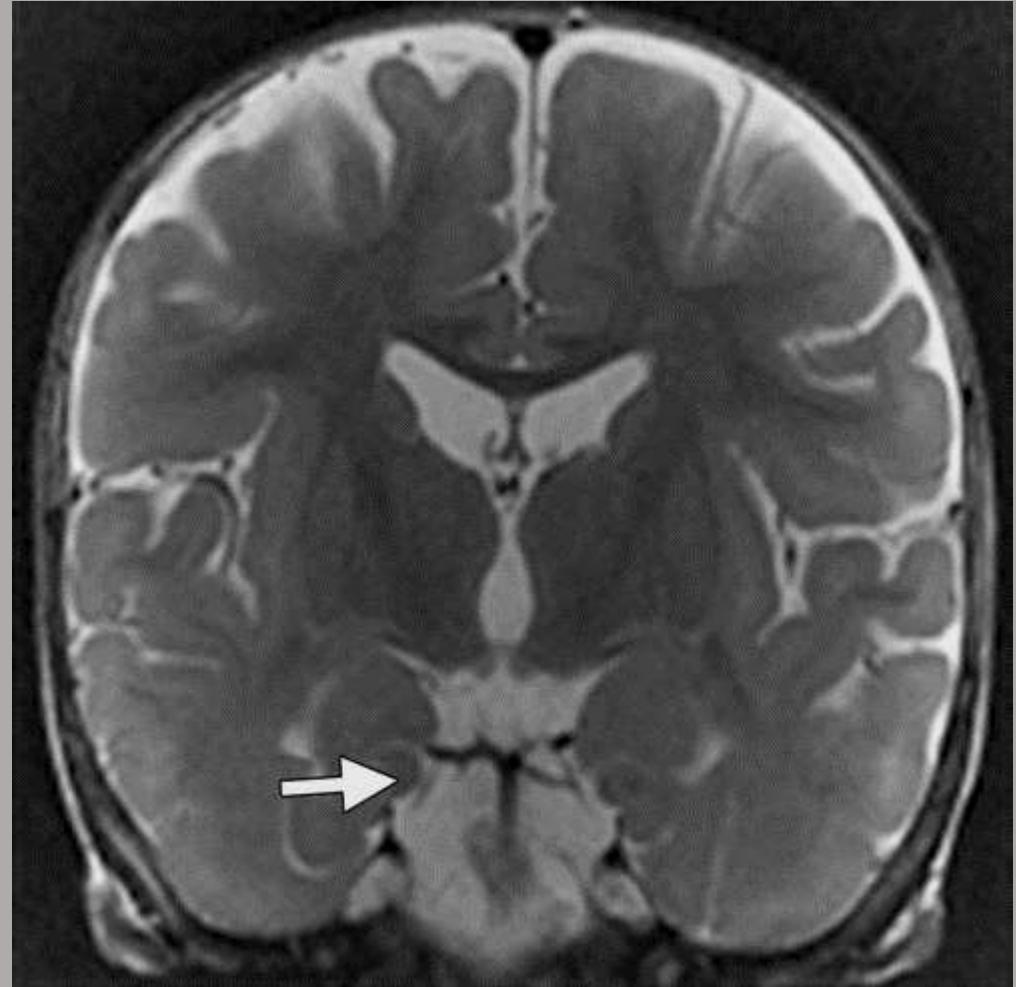
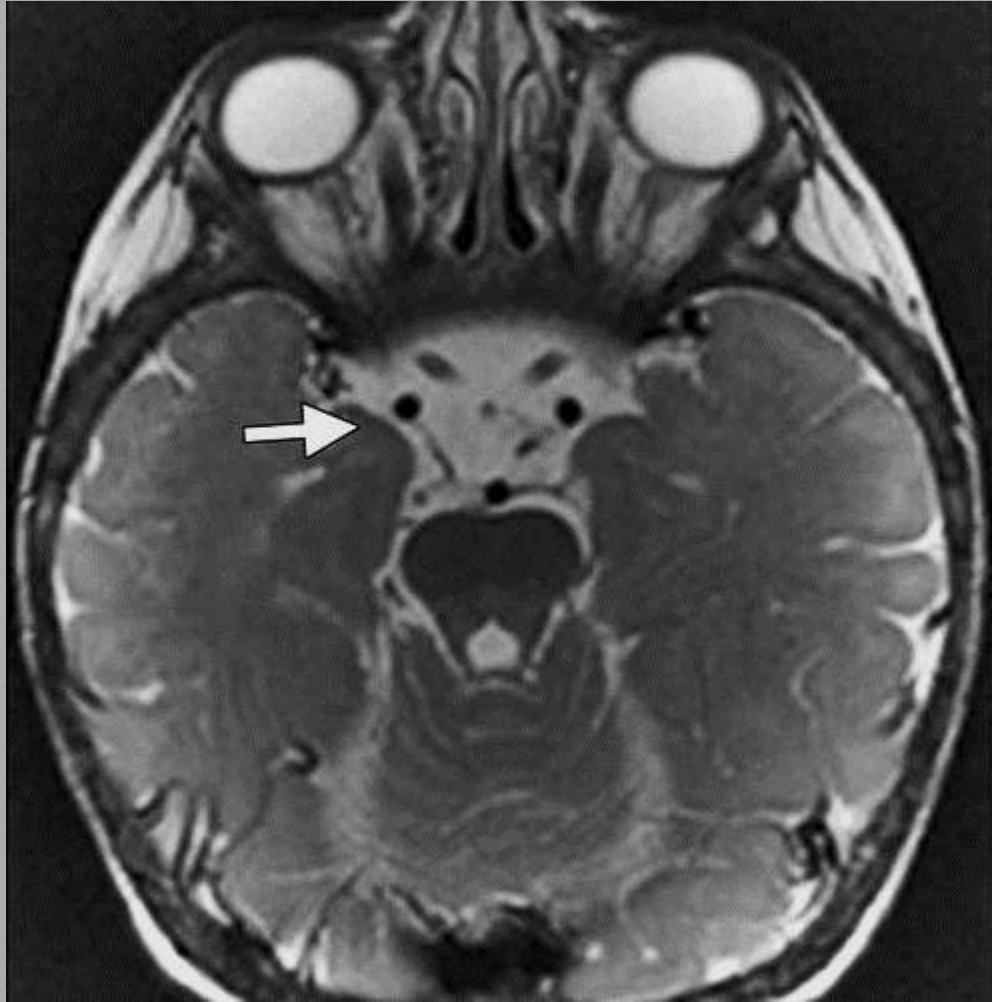
Osteogenesis imperfecta

- Pacienti ar Ol var attēstīties agrīna smadzeņu atrofija ^{1,2}



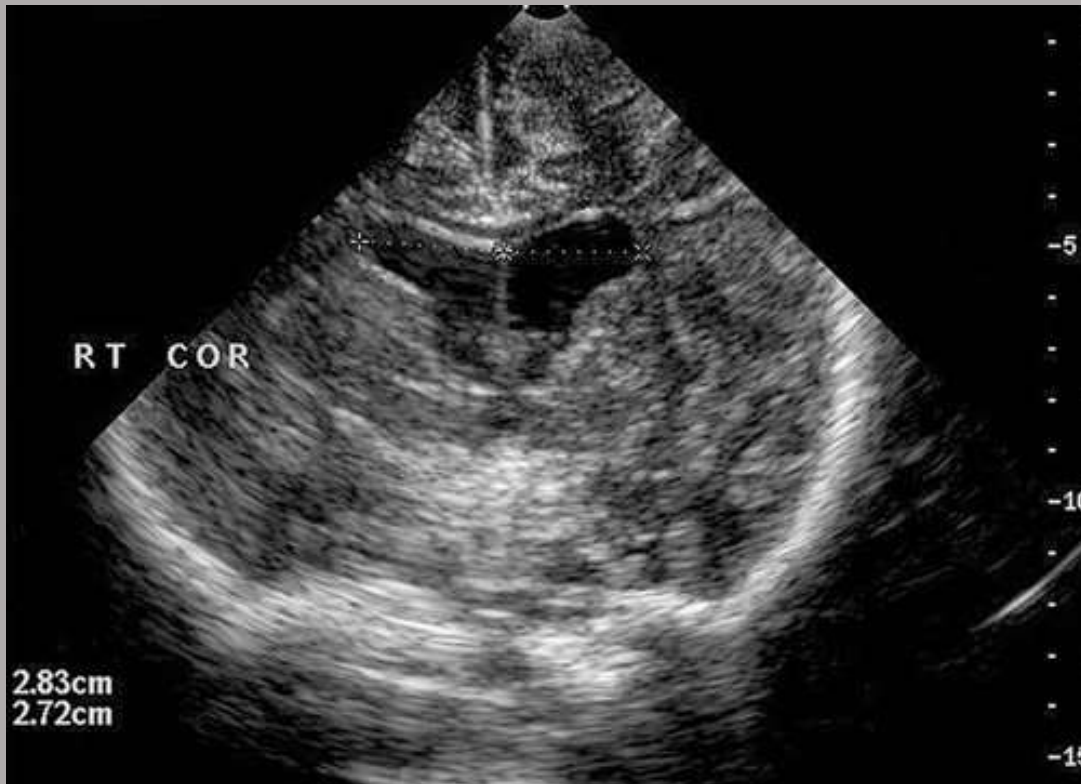
Osteogenesis imperfecta

Paplašinātas bazālās cisternas ^{1,2}



Osteogenesis imperfecta

OI 3 tipa gadījumos augļa US izmeklējumos var konstatēt smadzeņu vēderiņu paplašināšanos un smadzeņu daļu hipoplāziju ^{1,2}



Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas

- Sakarā ar kaulu mīkstumu OI gadījumos var veidoties platibasia, bazilāra impresija, bazilāra invaginācija.
- Šie trīs patoloģiskie stāvokļi ir radioloģiski un klīniski atšķirīgi, bet var veidoties vienlaicīgi un tos vajadzētu diferencēt vienu no otra.

Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas

Basilāra invaginācija – zobveida izaugums dislocējas uz augšu intrakraniālā telpā penetrējot caur *foramen magnum*.

McRae līniju (no priekšējās *foramen magnum* malas līdz mugurējai malai) lieto, lai noteiktu zobveida izauguma augšējās daļas stāvokli attiecībā pret *foramen magnum* - normāli jābūt zem šīs līnijas. ³

Parasti pie OI 3 Tipa

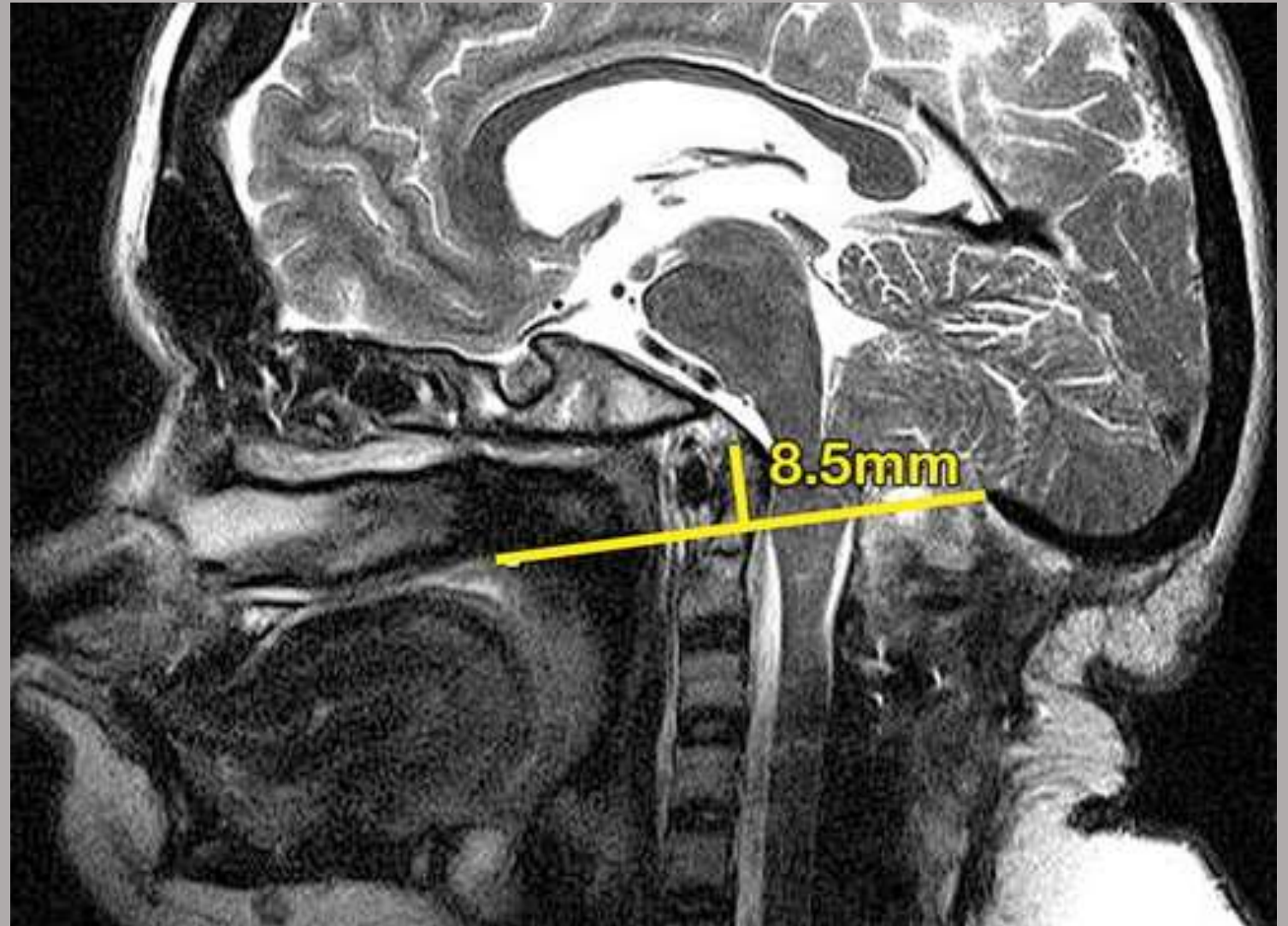


Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas

Basilāra invaginācija – zobveida izaugums dislocējas uz augšu intrakraniālā telpā penetrējot caur *foramen magnum*.

Chamberline līniju (no cietām augslējām līdz *foramen magnum* mugurējai malai), zobveida augšējai malai normāli jāatrodas 3 mm virs šīs līnijas. ⁴

Parasti pie OI 3 Tipa

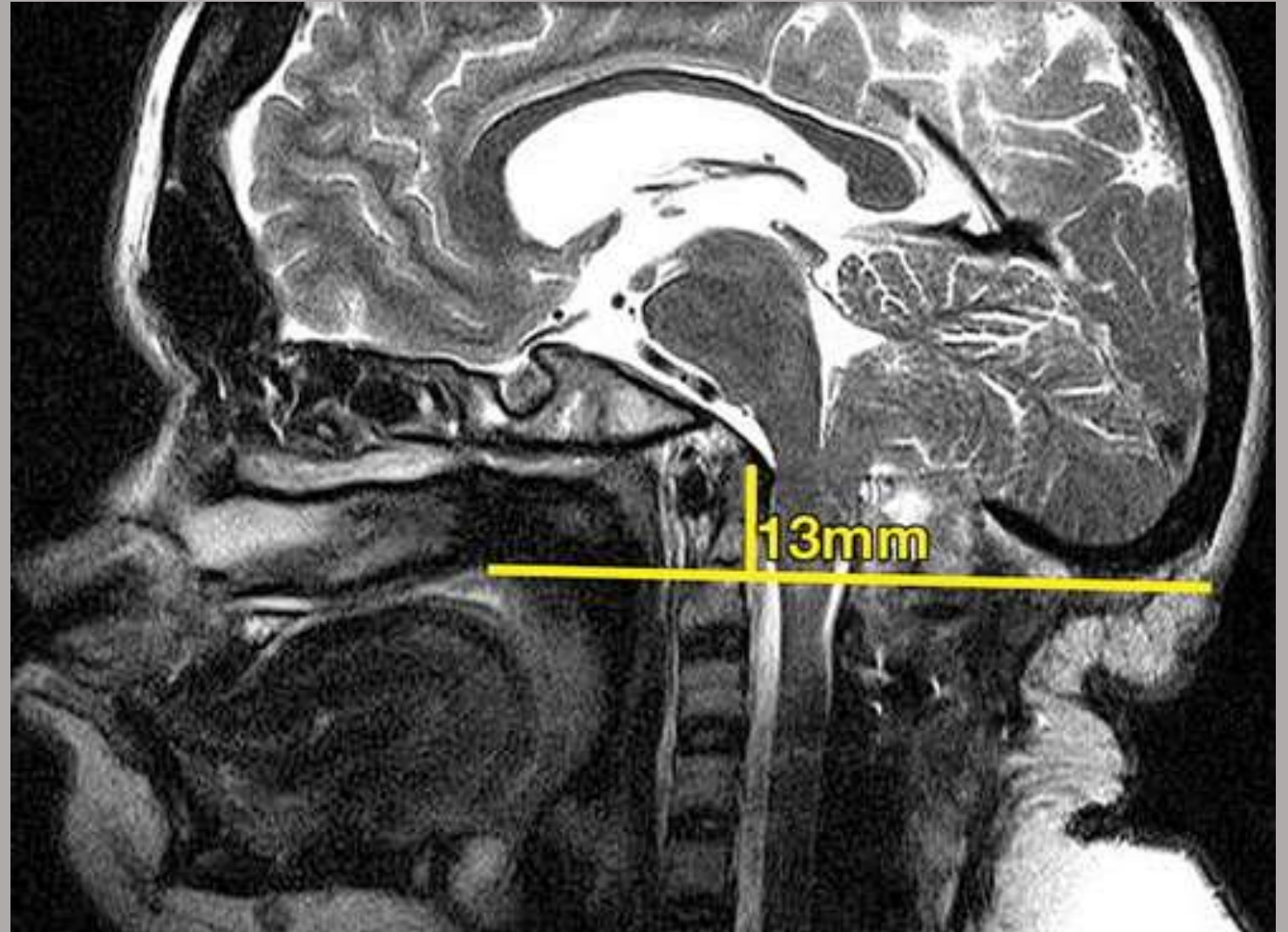


Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas

Basilāra invaginācija – zobveida izaugums dislocējas uz augšu intrakraniālā telpā penetrējot caur *foramen magnum*.

McGregor līniju (no cietām augslējām līdz pakauša kaula apakšējai malai), zobveida augšējai malai normāli jāatrodas 4.5 mm virs šīs līnijas. ⁴

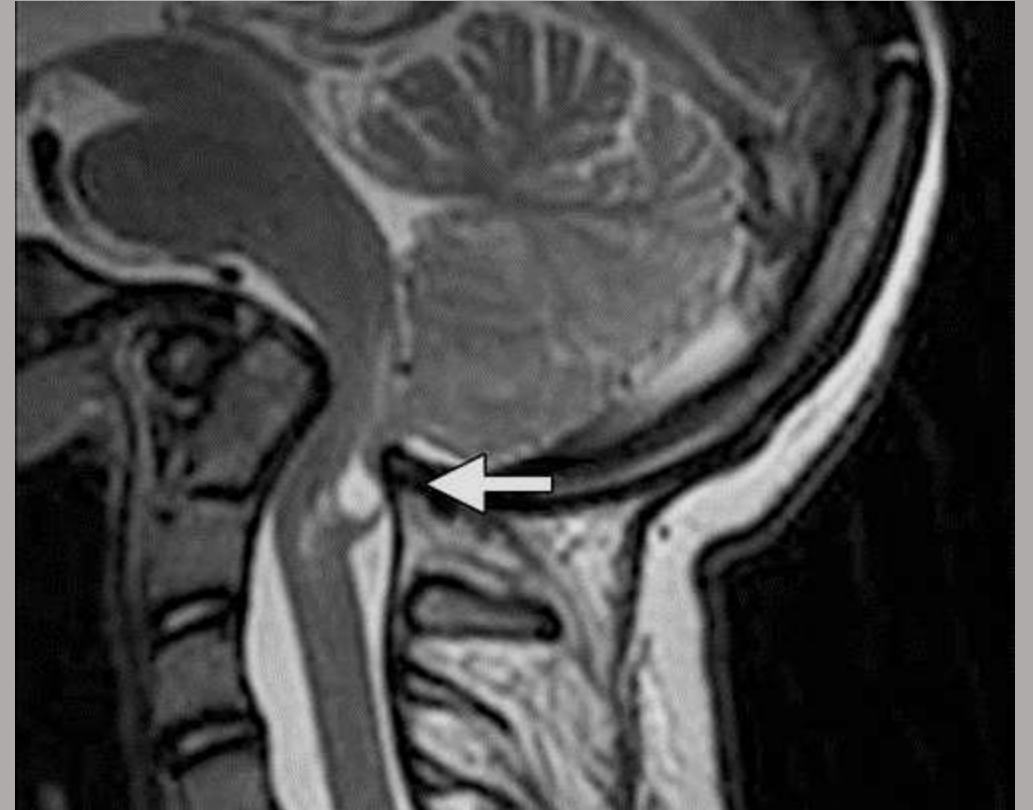
Parasti pie OI 3 Tipa



Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas

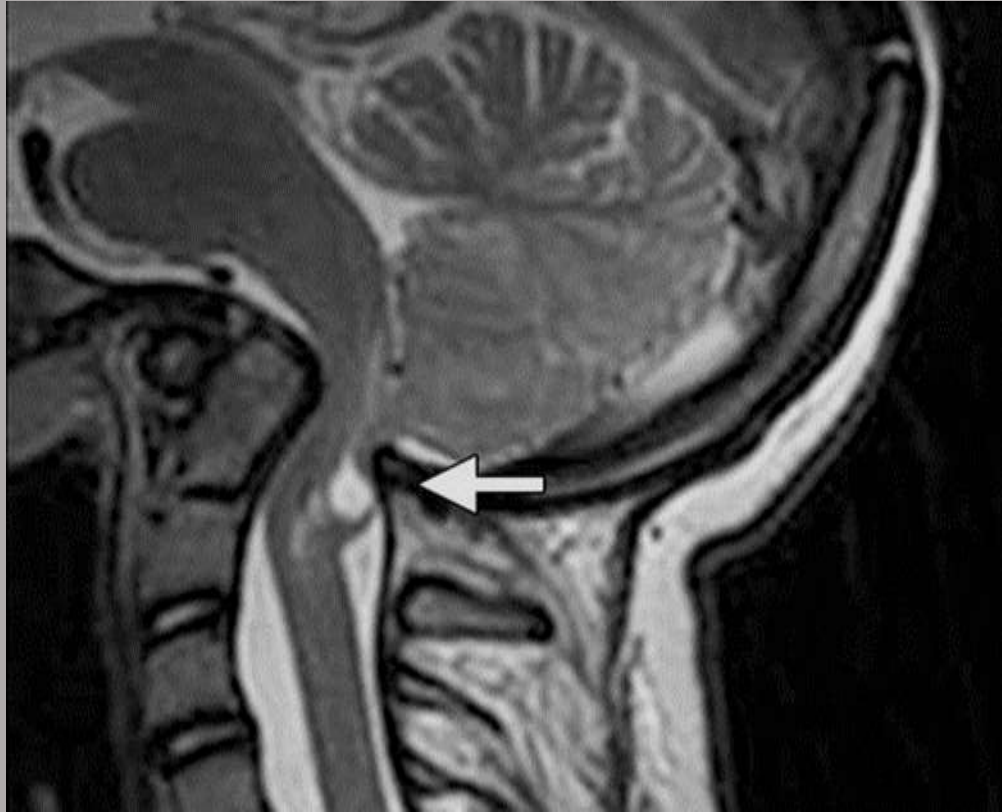


Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas



Zobveida izauguma ietekme uz smadzeņu stumbru bez un ar sirinksa veidošanos ⁴
Parasti pie OI 3 Tipa

Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas



Zobveida izauguma ietekme uz smadzeņu stumbru
ar sirinksa veidošanos ⁴
Parasti pie OI 3 Tipa



Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas

Platibazija – galvas pamatnes leņķis platāks par 145°

McGregor līnija (no cietām augslējām līdz pakauša kaula apakšējai malai), zobveida izaugums bez dislokācijas.⁴

OI 4 Tipa pacients.



Osteogenesis imperfecta – kraniocervikālās pārejas patoloģiskās izmaiņas



Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas

- Izmaiņas mugurkaulā OI gadījumos, nosaka nepilnīga kaulu formēšanās – plāns kortikālais kauls, to aizvieto trabekulārais kauls, saišu vājums kā rezultātā:
 - difūza osteopēnija;
 - noslēdzošu plātnīšu skleroze;
 - bikonkāvi skriemeļu ķermeņi;
 - skolioze, kifoze.

Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas

- Skolioze ar spondilodēzi
- Kreisās puses 6 ribas lūzums
- “Zvana veida” krūšu kurvis
- Ventrikuloperitonēālais šunts hidrocefālijas gadījumā

OI 3 tips ⁴



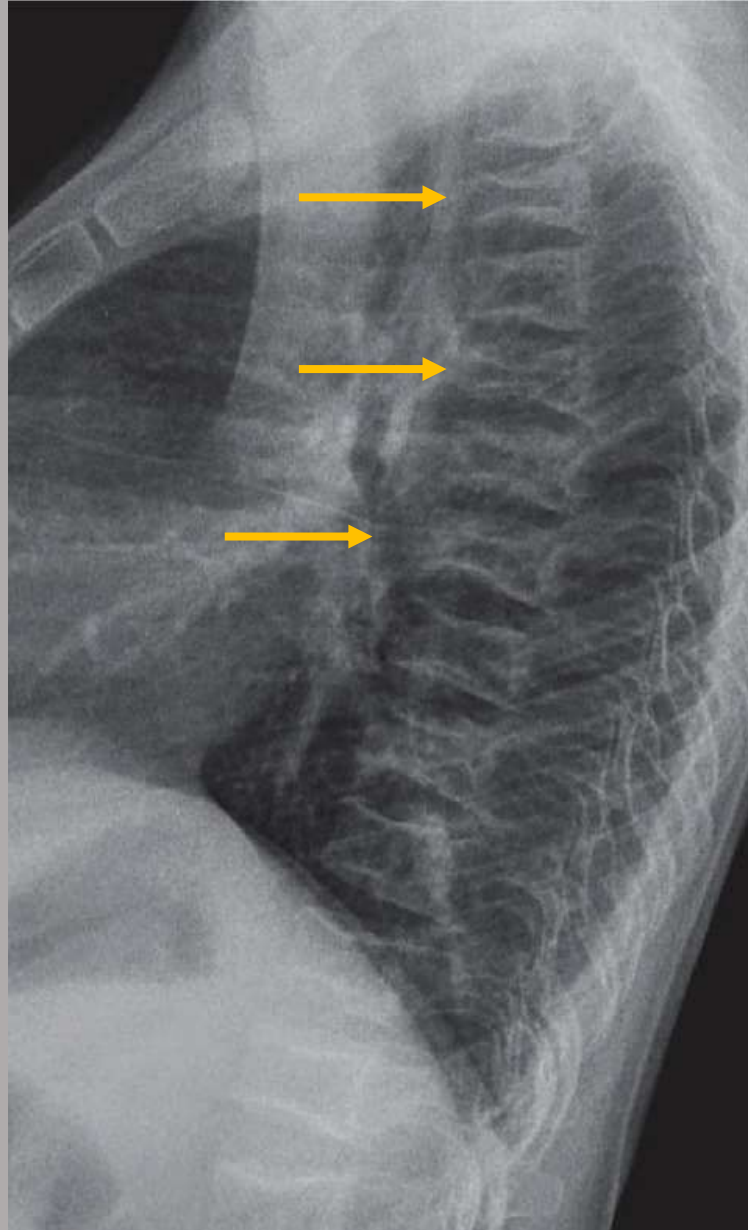
Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas

- Skolioze, lordoze
- Skriemeļu augstumu samazināšanās sakarā ar osteopēniju
- Bikonkāvi skriemeļi
- Mencas mutes mugurkauls!!!!

OI 3 tips ⁴



Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas



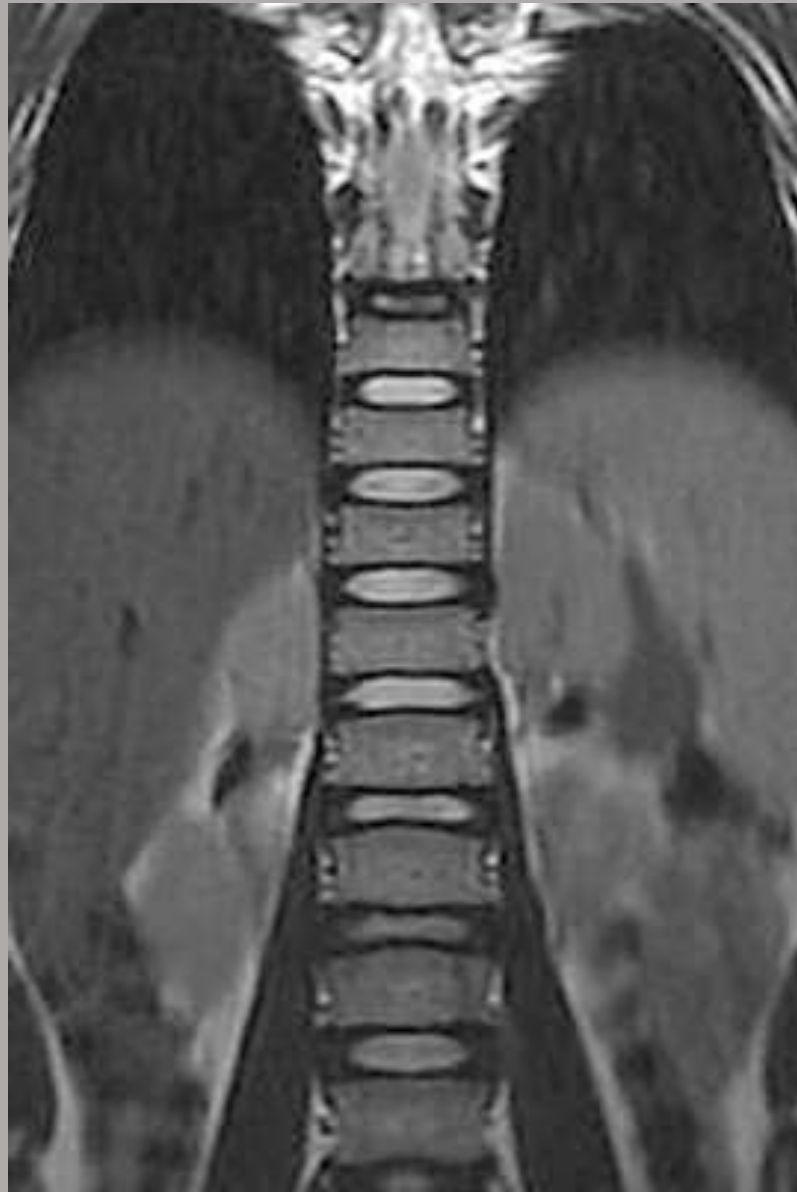
Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas



Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas

- Skriemeļu augstumu samazināšanās sakarā ar osteopēniju
- Bikonkāvi skriemeļi
- Mencas mutes mugurkauls!!!!

OI 3 tips⁴



Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas



Osteogenesis imperfecta – mugurkaula izmaiņas



Osteogenesis imperfecta – izmaiņas skeletā

- Izteikta osteoporoze
- Deformēti, izliekti kauli
- Plāns kortikālais kauls
- Hiperplastiska rumbējuma veidošanās
- “Popcorn” veida kalcinācija : metafīzes, epifīzes
- Kaulos vairākas zemas radiodensitātes zonas ar sklerotiskām malām
- “Zebras līniju” simptoms: cikliska bifosfonātu ārstēšanas rezultāts
- Sklerotiskas līnijas stobru kaulos
- Rumbējumu, lūzumu dzīšanas vietās veidojas pseidartrozes

Osteogenesis imperfecta – izmaiņas skeletā



Osteogenesis imperfecta – izmaiņas skeletā



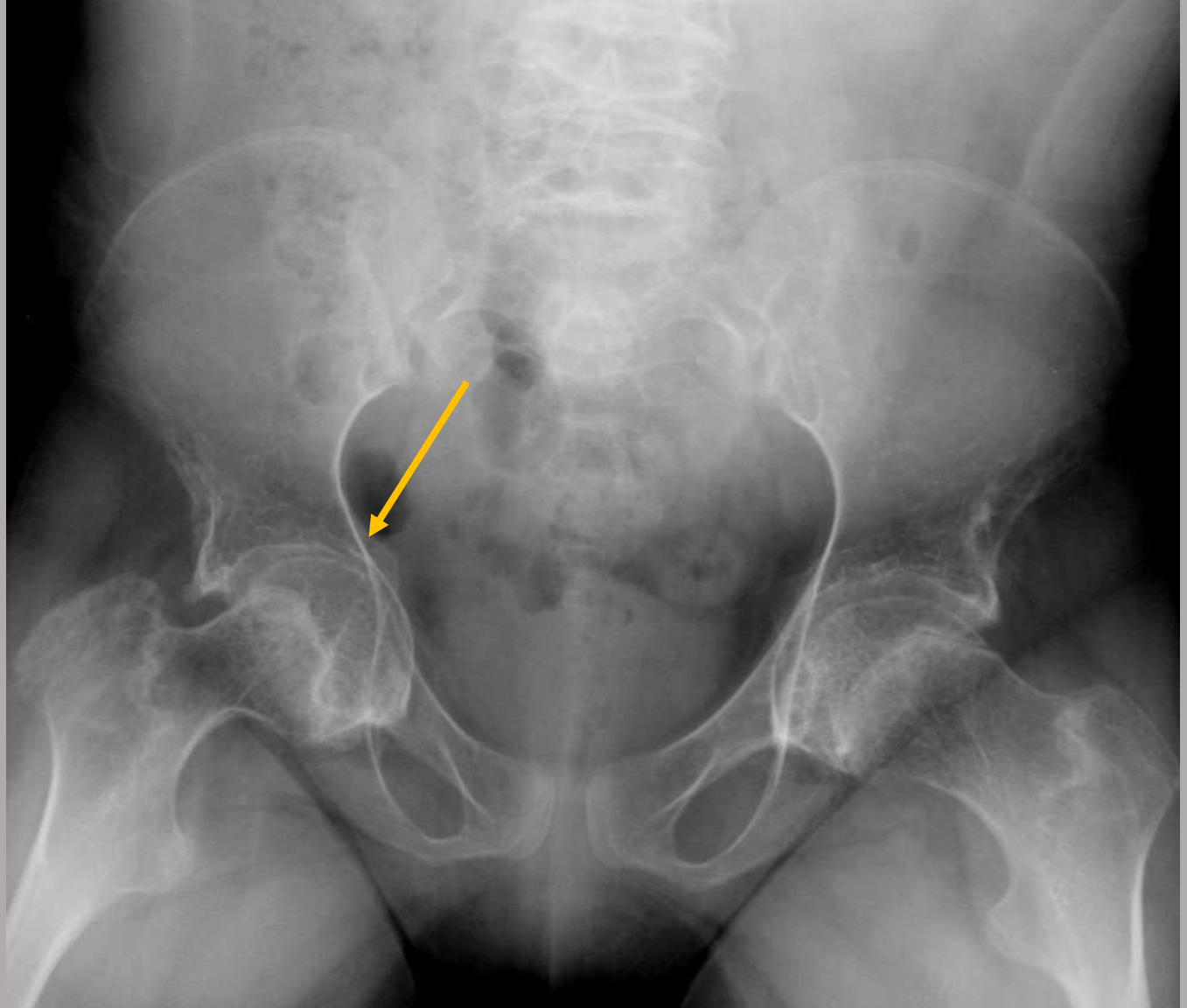
Osteogenesis imperfecta – izmaiņas skeletā



Osteogenesis imperfecta – izmaiņas skeletā



Osteogenesis imperfecta – izmaiņas skeletā

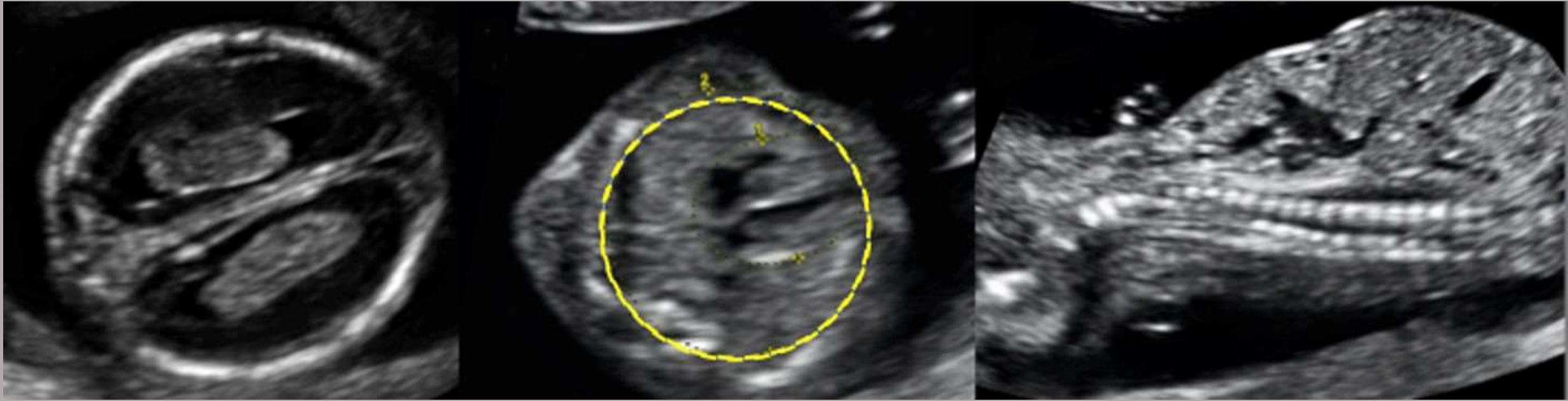


Osteogenesis imperfecta – izmaiņas skeletā



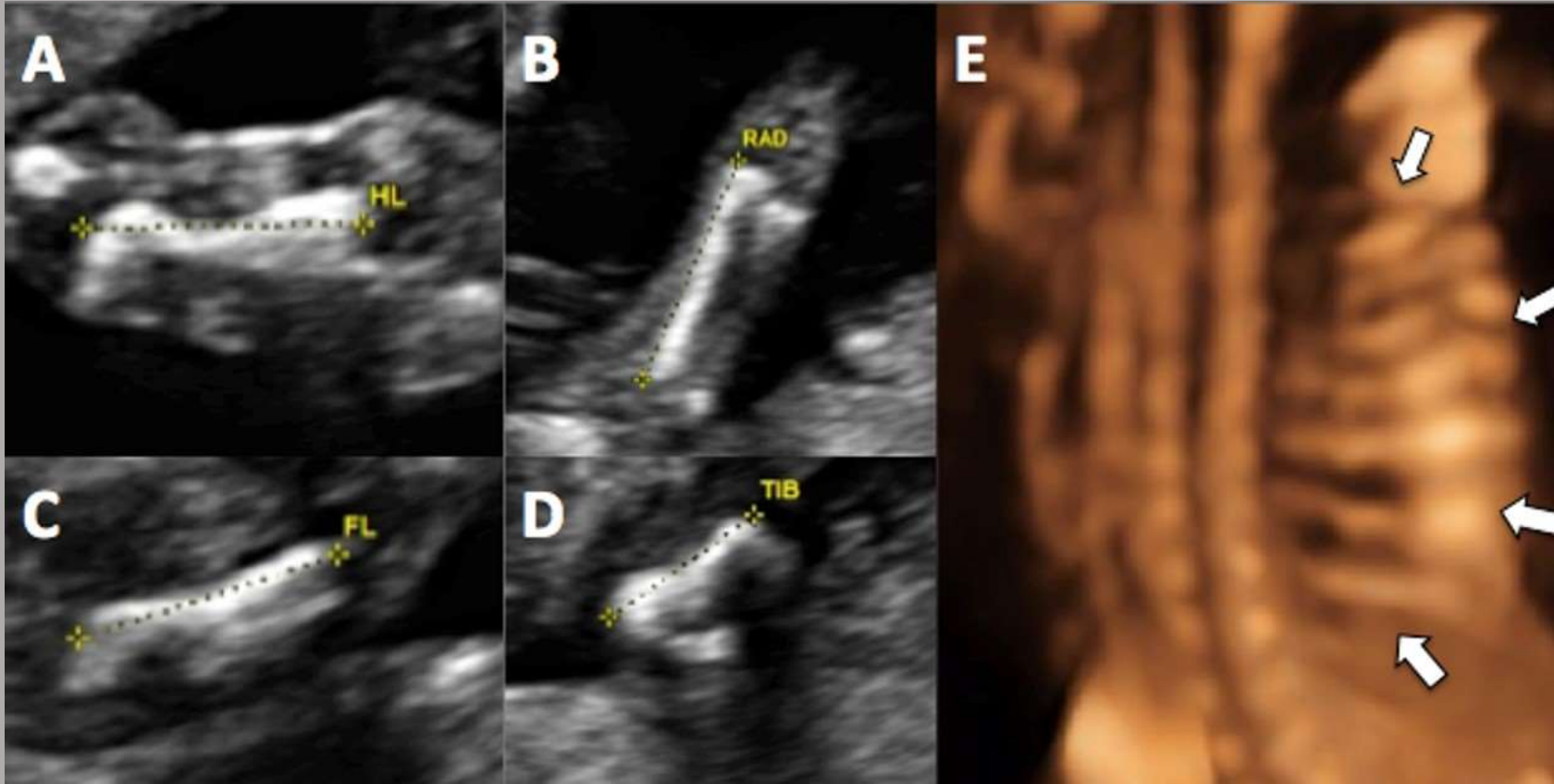
“Popcorn” kalcinācija

Osteogenesis imperfecta – perinatāla diagnostika



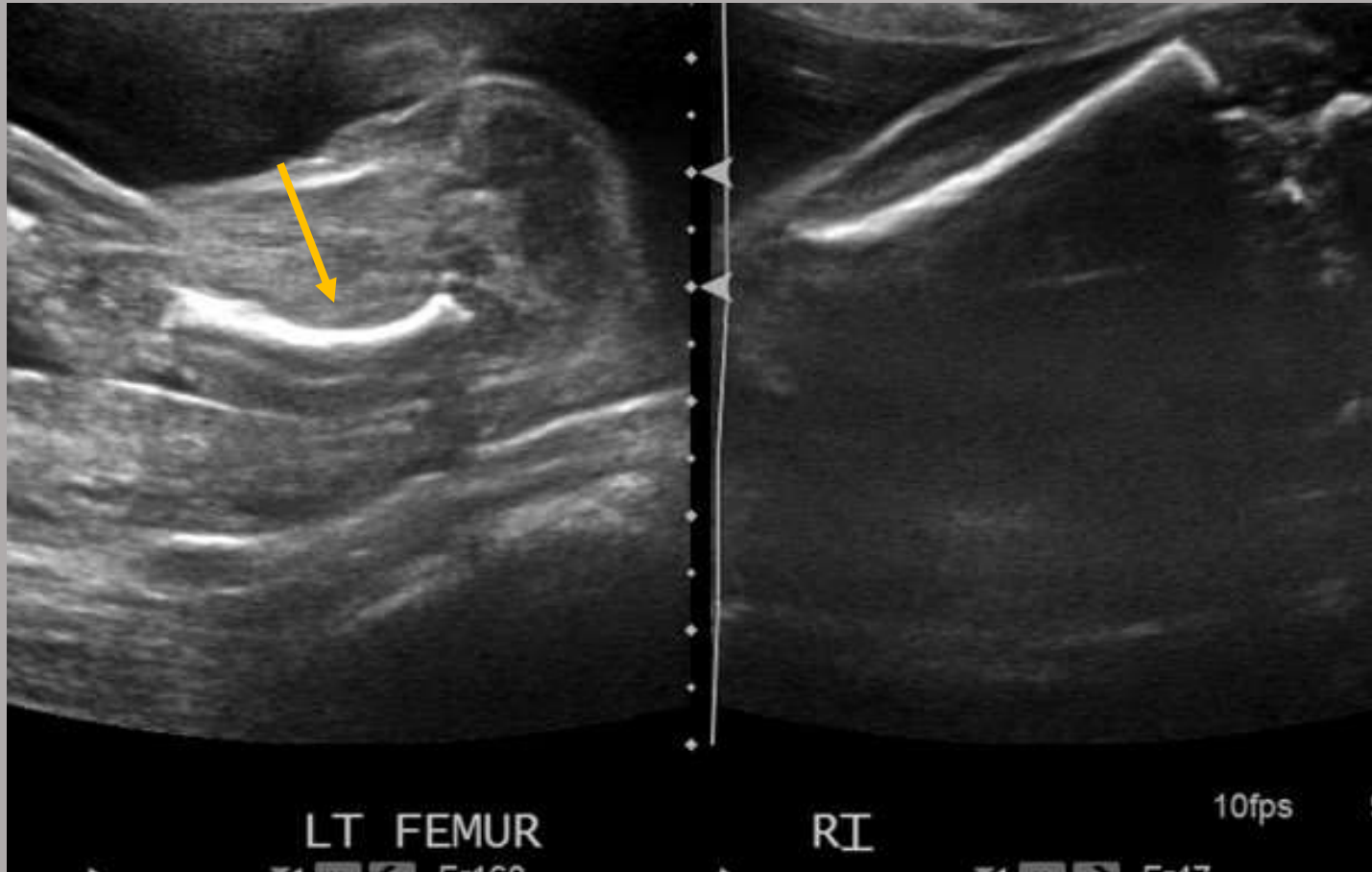
Ultrasonogrāfija – galvas kausa kauli atvērti, ventrikulomegālija, mazs krūšu kurvis, pulmonāla, kardiāla hipotrofija. Fatāli!

Osteogenesis imperfecta – perinatālā diagnostika



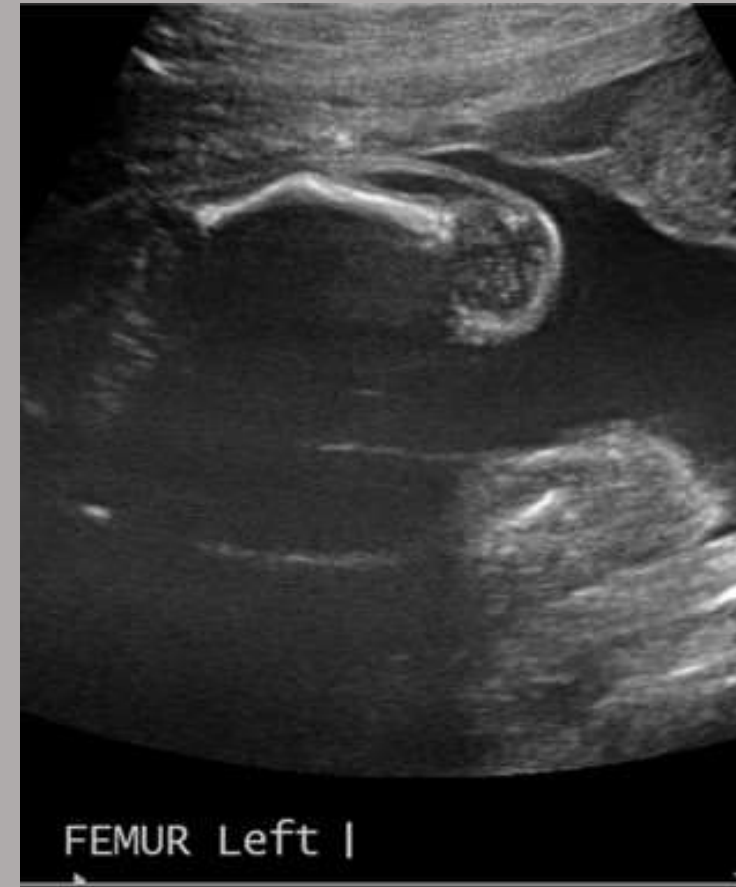
Ultrasonogrāfija – saīsināti kauli, 3D US - ribu deformācija

Osteogenesis imperfecta – perinatāla diagnostika



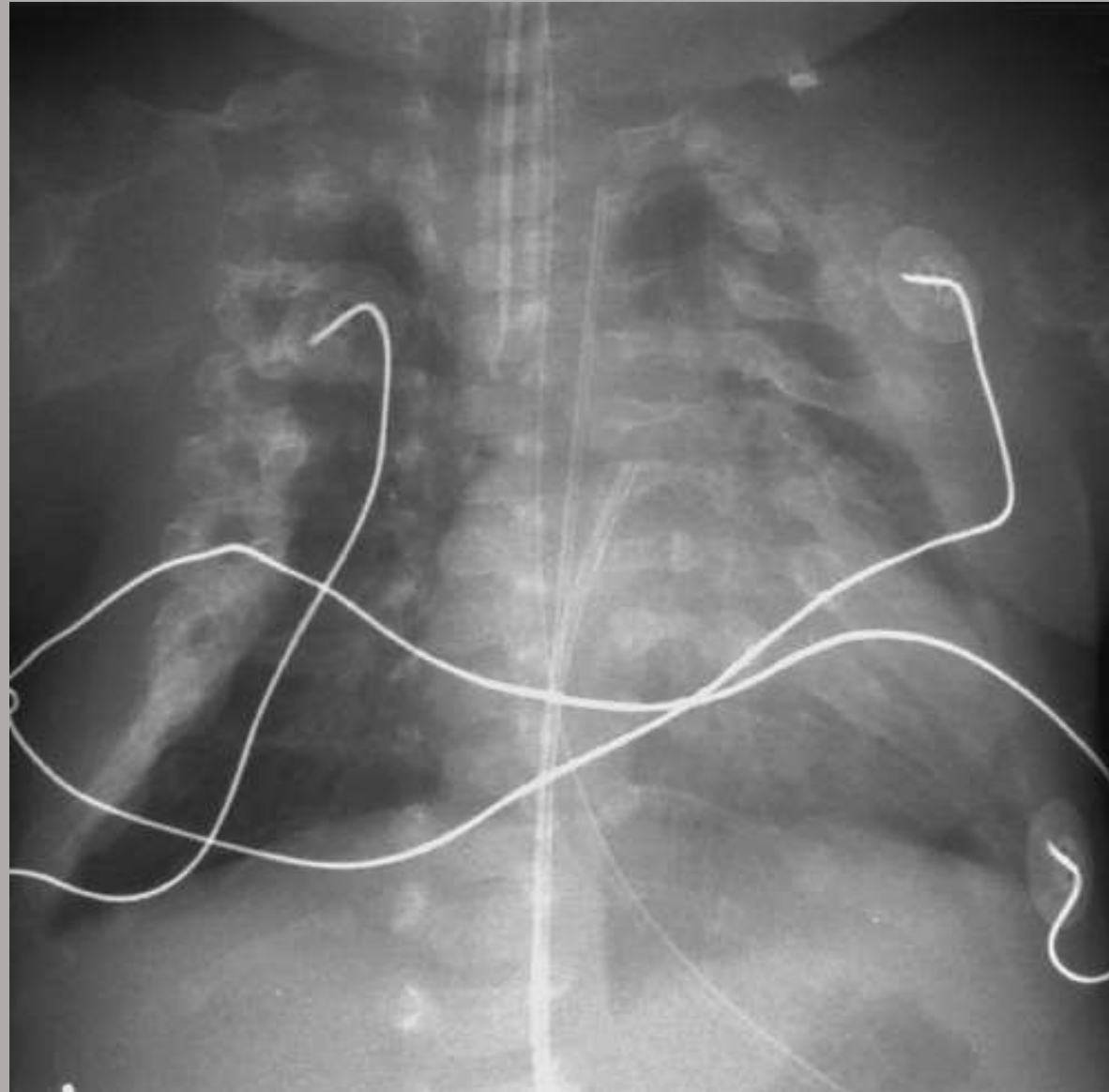
Ultrasonogrāfija – saīsināti, izliekti stobra kauli

Osteogenesis imperfecta – perinatāla diagnostika



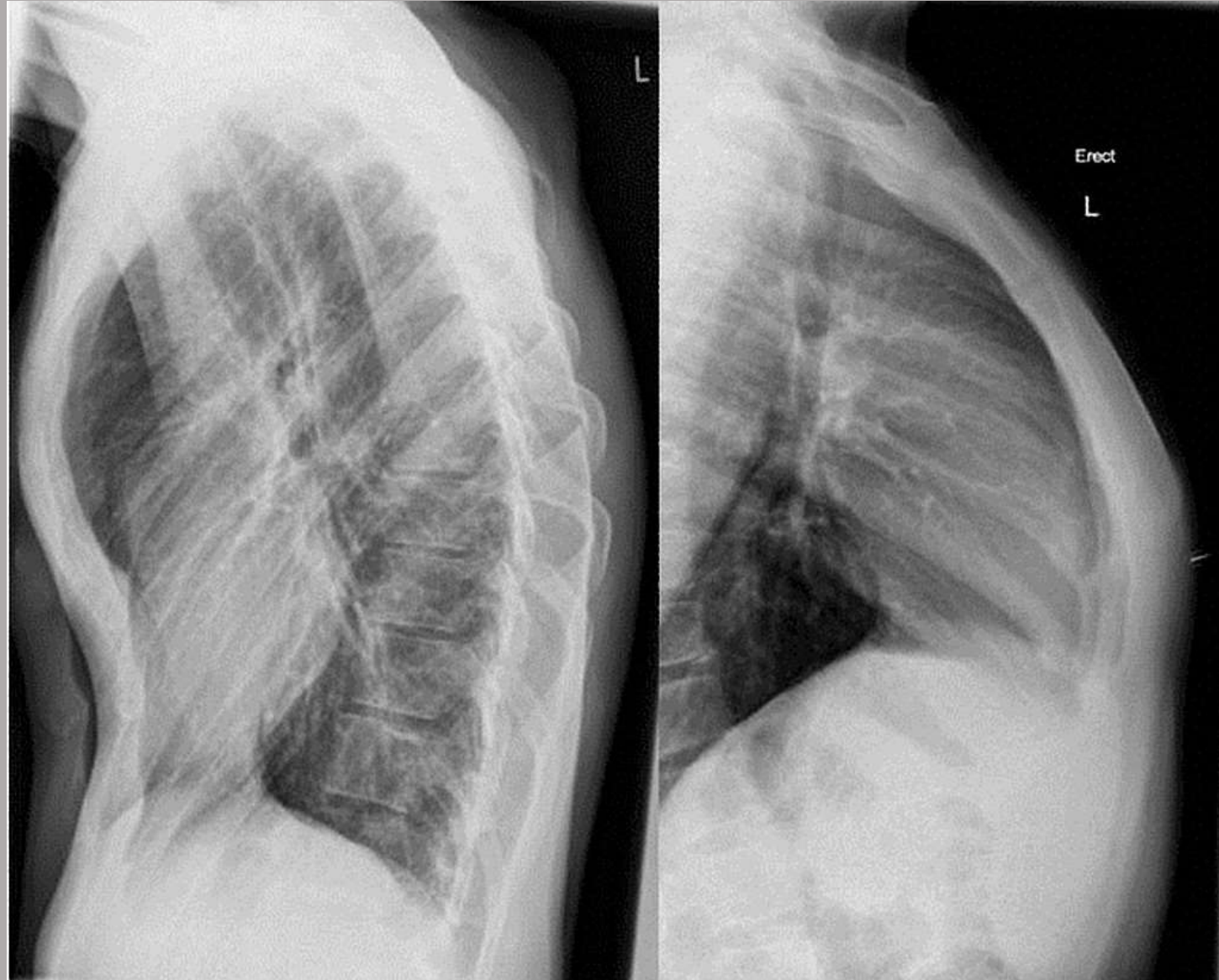
Ultrasonogrāfija – perinatāli lūzumi kaulos

Osteogenesis imperfecta – izmaiņas krūšu kurvī



Osteogenesis imperfecta – izmaiņas krūšu kurvī

Krūšu kaula deformācija
Laivveida krūšu kurvis
Vistas krūšu kurvis



Osteogenesis imperfecta radioloģiskā diferenciāla diagnostika

Pamatojoties uz skeleta izmaiņām rentgenogrammā OI
jādiferencē:

- Juvenīlu osteoporozi
- Menkes sindromu (vara deficīts)
- Hipofasfatēmija
- “Sista” bērna sindroms
- Trauslu kaulu slimība

Nobeigumā

- *Osteogenesis imperfecta* perinatālā radioloģiskā diagnostikā liela nozīme 2D,3D ultrasonogrāfijai
- *Osteogenesis imperfecta* postnatālā, bērnu, pieaugušo periodā radioloģiskā diagnostikā liela nozīme rentgenogrāfijai
- Precīzai diagnostikai radioloģiskā atradne obligāti jākorelē ar citām OI fenotipiskām izpausmēm un klīniski laboratorām atdradni

Atsauces

1. Eddeine HS, Dafer RM, Schneck MJ, Biller J. Bilateral subdural hematomas in an adult with osteogenesis imperfecta. *J Stroke Cerebrovasc Dis* 2009;18(4):313–315.
2. Hathaway WE, Solomons CC, Ott JE. Platelet function and pyrophosphates in osteogenesis imperfecta. *Blood* 1972;39(4):500–509
3. Cronin CG, Lohan DG, Mhuirheartigh JN, Meehan CP, Murphy J, Roche C. CT evaluation of Chamberlain's, McGregor's, and McRae's skull-base lines. **Clin Radiol** 2009;64(1):64–69.
4. Khandanpour N, Connolly DJ, Raghavan A, Griffiths PD, Hoggard N. Craniospinal abnormalities and neurologic complications of osteogenesis imperfecta: imaging overview. **Radiographics** 2012;32:2101–2112.
5. Calder AD, Offiah AC. Foetal radiography for suspected skeletal dysplasia: technique, normal appearances, diagnostic approach. *Ped Rad*, 2015. 45:536-548.
6. Hall CM, Offiah AC, Forzano F et al. Fetal and perinatal skeletal dysplasias, an atlas of multimodality imaging. 2012. Radcliffe Publishing, London
7. Olsen OE, Lie RT, Lachman RS et al. Ossification sequence in infants who die during the perinatal period: population-based references. *Radiology* 2002, 225:240-44
8. Schumacher R, Seaver LH, Spranger J. Fetal radiology, a diagnostic atlas. 2010. 2nd Ed Springer, Berlin.

Paldies!

