الدكتور
رئيف زياد الاخرس

عسرات التصنع العظميـــة

BONE DYSPLASIAS

بحث علمي لنيل شهادة الماجستير
في التشخيص الشعاعي

اعـد في قسم الطب الفيزيائي

برئاسة الأستاذ الدكتور
بسام الصواف

بإشراف الأستاذ الدكتور
زياد الصـــواف

جامعة دمشق
كلية الطب

مكتب الغنـــاء
١٩٨٧ ـ ١٩٨٨



" وقـــل رب زدنـــــي علمـــا "

(صـدق اللـه العظيـم)

الإهـــــــــــــداء

- والـــــــدي الحبيبيـــــــــن .....
- اخوتـــــي الأعـــــــــــزاء.....

* كلمـــــــة شكـــــــر *

وهكذا يدور الزمن دورته وتمر الأيـــام حلوها ومرها سريعة خاطفة لتصـــــل بي الى مرحلة جديدة من حياتي ومفترق طرق آخر ، ولايفوتني أن أتوجه بالشكـــــــرا الجزيل والعرفان بالجميل الى أستاذي" الكريمين الاستاذ الدكتور بسام الصـــــواف والأستاذ الدكتور زياد الصواف لما أسبغاه علي من واسع علمهما وعصارة تجربتهمـا وغزيرمعلوماتهما سائلا الله أن يحفظهما ويمدهما بالقوة والعزيمة ليعطونـــــــا المزيـــــــد .

كما أتوجه بالشكر الجزيل الى الاستاذ الدكتور محمد وحيد الصواف فقـــــــــد كان عونا كبيرا لي في صقل معلوماتي واغناء تجربتي العمليـة والى الاستـــــاذ الدكتور وليد صدقي والاستاذ الدكتور ادوار هواويني اللذيـن تفضلا مشكوريـــــــن بالاشراف على هذه الرسالـــــــة .

ولن يضيع اللـــــه أجر من أحســـــن عمـــــــلا .

لمحة عن أنمـــــاط التشوهـــــات :

يعتمد التشخيص الصحيح في حالة مصاب بتشوهات عدة على المعرفة المسبقـــــة للتناذرات المشوهـة ، حيث أن ملاحظـة نمط اجتماع التشوهات يؤدي الى التشخيـص ويصعب عادة أن يتذكر المرء كل علامات وتشوهات كل تناذر على حدة ، وتبقـــــى الآليـة الامراضية الأساسية غير معروفـة في أغلب عسرات التصنع العظمية ، ويمكن للمخبـر أن يفيد في بعضها مثلا في حالـة الاندخال بعديدات السكاريد المخاطية .

ويمكن أن تصنف التشوهات الخلقيـة حسب مايلي :

١ـ تشوهات في العناصر المشتقـة من الوريقة الظاهرة الجنينية .

٢ـ عسرات التصنع التي تتجلى بتغير الأشكال الظاهرية للعظام .

٣ـ اضطرابات النسيج الضام .

٤ـ الاندخال بعديـدات السكاريد المخاطية .

٥ ـ اضطراب الصبغيات

٦ـ اضطراب عناصر النسيج الطبيعي (الهامارتوما) .

٧ـ الاندخال بالشحـــــــوم

وتصيب تشوهات عناصر الوريقة الظاهرة الجلد والاظافر والاسنان والجســـــم البلـوري وكذلك تصاب عناصر أخرى ليست مشتقة من الوريقة الظاهرة .

وأما تغير اشكال العظام ظاهريـا فيحدث بسبب أحد أمرين : فرط تصنع أو نقـص تصنع في العظام .

وتشير اصابة النسيج الضام الى اصابة النسج الليفية وهذا قد يسبب تغيرات عظمية ، ويسبب الاندخال بعديدات السكاريد المخاطية تغيرات عظمية ومفصلية وأخيرا يمكن للاندخال بالشحوم ان يسبب تغيرات عظمية

مقدمة عن عسرات التصنع العظميـة :

تتألف عسرات التصنع العظمية من مجموعة من الأضطرابات الطارئة على نمـــو الغضروف أو نمو العظم او على الاثنين معا . وسنعتمد في هذا البحث على التصنيف الحديث الذي وضعه العالم (روبن) وهو يعتمد على تقسيم العظم الى أربع مناطق

رئيسة وهي : المشاش ومنطقة غضروف النمو والبصلة وجسم العظم . ويفترض أن الاضطراب الاساس في معظم عسرات التصنع انما يصيب منطقة واحدة من هذه المناطق ، كذلك قسم كل مجموعة من عسرات التصنع الى أحد نوعين : نوع مفرط التصنع ونوع ناقص التصنع وقد أكد العلماء على الطبيعة الوراثية لمعظم هذه الأمراض .

وقد ظهر أخيرا تصنيف يعتمد على الفيزيولوجية المرضية للخلايا المصابة من العظم ويجب أن نعلم بأن معظم هذه الأمراض لها شكلان : شكل خلقي وشكل يظهر متأخرا ولذلك فان العلامات الشعاعية تختلف حسب العمر من الرضاعة وحتى الكهولة .

التقييم الوراثي

كل عسرات التصنع الهيكلية تمتلك اساسا وراثيا ويمثل معرفته ومعرفة انماطه جزءا مهما في فهمها واستقصائها ويجب أن يدرس تاريخ العائلة بشكل مفصل لأخذ فكرة عن نمط الانتقال الوراثي ، ومن أجل الغايات العملية فان اشكال الوراثة تغلب أن تكون أحد نمطين : اما وراثة جسمية قاهرة أو وراثة جسمية مقهورة ففي الشكل القاهر يكون أحد الابوين مصابا أمافي الشكل المقهور فيكون الوالدان طبيعيين سريريا وحاملين للمورثة المسؤولة .

التشخيص

يمكن ان يتم قبل الولادة باجراء رحلان الحموض الأمينية حيث توضع ابرة للداخل الرحم وتؤخذ عينة من السائل الأمنيوسي في الأسبوع ١٤ - ١٦ عادة من الحمل ، وبعد تثقيل السائل تفصل خلايا الجنين وتدرس من ناحية صفاتها الجنينية والاستقلابية وهذه الطريقة تكشف نقص الفوسفاتاز القلوية ولاتكشف عسرات التصنع الهيكلية حيث يكون نمط الصبغيات طبيعيا .

الطريقة الثانية هي تنظير الجنين مباشرة عبر قثطار يصل لباطن الرحم ويُمكّن من كشف تشوهات الجنين الخارجية ولهذا اجراء صعب ولم يوضع قيد التطبيق الروتيني .

كمايمكن أن يتم التشخيص باجراء التصوير الشعاعي لهيكل الجنين قبل ولادته أو فحصه بالأمواج فوق الصوتية أو تصوير الجنين والسائل الامنيوسي بحقن مادة ظليلة اليه .

وأخيرا بواسطة التصوير الشعاعي بعد الولادة .

التصنيف الحديث لامراض العظام البنيوية

عسرات التصنع العظمية الغضروفية

اضطراب نمو وتطور العظم والغضروف أو أحدهما

I نقص نمو العظام الانبوبية و/أو الفقرات

A ـ المشاهدة منذ الولادة :

١ـ عدم تكون الغضروف بنوعيه Achondrogenesis

٢ـ القزامه المميتة Thanatophoric dysplasia

٣ـ متلازمة تعدد الاصابع والأضلاع القصيرة

Short rib-Polydactyly syndrome

٤ـعسرة التصنع الغضروفية المنقطة Chondrodysplasia punctata

٥ ـ عسرة التصنع الجسميه المنحنيه Campomelic dysplasia

٦ ـ عدم تصنع الغضروف Achondroplasia

٧ ـ الخثل العظمي المشوه Diastrophic dysplasia

٨ ـ عسرة التصنع البصليه Metatropic dysplasia

٩ ـ عسرة تصنع الوريقة الظاهرة والغضروف ، د.ا.ه اليس فان كريفلـــــــــد

Chondro ectodermal dysplasia (Ellis-Van-Creveld)

١٠ـ عسرة التصنع الصدرية الخانقة

Asphyxiating thoracic dysplasia

١١ـ عسرة التصنع الفقرية المشاشيه الخلقية

Spondylo epiphyseal dysplasia congenita

١٢ـ Kniest dysplasia

١٣ـ عسرة تصنع منتصف اجسام العظام Mesomelic dysplasia

١٤- عسرة تصنع منتصف ونهاية العظام

Acromesomelic dysplasia

١٥- عسرة التصنع القحفية الترقوية

Cleidocranial dysplasia

١٦- متلازمة لارسن

Larsen syndrome

١٧- المتلازمة الاذنية الحنكية الاصبعية

Otopalato digital syndrome

ب - المشاهدة بشكل متأخر :

١- نقص تصنع الغضروف

Hypochondroplasia

٢- عسرة تعظم الغضروف

Dyschondrosteosis

٣- عسرة تصنع الغضروف والبصلات بأنواعها

Metaphyseal chondrodysplasia

٤- عسرة تصنع البصلات والفقرات

Spondylo metaphyseal dysplasia

٥ - عسرة تصنع المشاش العديدة

Multiple epiphyseal dysplasia

١٠- عدم تصنع الغضروف الكاذب

Pseudo achondroplasia

١١- عسرة تصنع المشاش والفقرات المتأخرة

Spondylo epiphyseal dysplasia tarda

١٢- عسرة تصنع البصلات والفقار والمشاش

Spondylo epimetaphyseal dysplasia

١٣- عسرة تصنع الشعر والأنف والسلاميات

Trichorhinophalangeal dysplasia

II اضطراب تطور الغضروف والنسيج الليفي في الهيكل العظمي :

١- عسرة تصنع المشاش النصفية

Dysplasia epiphysealis hemimelica

٢- الاعران الغضروفية المتعددة

٣- داء الأورام الغضروفية المستبطنة للعظم المتعددة (داء أولييـر)

٤- تناذر مافوسي Maffuci syndrome

٥- عسرة التصنع الليفية Fibrous dysplasia

٦- الأورام الليفية القصبية Neurofibromatosis

٧ - عسرة التصنع الليفية العائلية في الفك (Cherubism)

III اضطراب كثافة العظام وسوء تقولبها :

١- تكون العظم الناقص الخلقي والمتأخر

٢- تخلخل العظام الشبابي الأساسي

٣- تمرمر العظام Osteopetrosis

٤- عسرة التعظم المكثفة Pycnodysostosis

٥- ترقش العظام Osteopoikilosis

٦- اعتلال العظام المخططة Osteopathia striata

٧- العظام الشمعية Melorheostosis

٨- عسرة تصنع أجسام العظام Diaphyseal dysplasia

٩- فرط التعظم باطن القشر Endosteal hyperostosis

١٠- تضيق العظام الأنبوبية Tubular stenosis

١١- تكثف الجلد والسمحاق Pachy dermoperiostosis

١٢- (Melnick-Needles)Osteodysplasty

١٣- عسرة تصنع البصلات والجبهة Frontometaphyseal dysplasia

١٤- عسرة تصنع البصلات والقحف Craniometaphyseal dysplasia

١٥- عسرة تصنع البصلات (داء بايل) Metaphyseal dysplasia(Pyle)

١٦- تصلب العظام Sclerosteosis

١٧- عسرة تصلب العظام Dysosteosclerosis

١٨- اتساع العظام وفرط الفوسفاتاز Osteoectasia with hyperphosphatasia

عدم تصنع الغضروف Achondroplasia

يعتبر عدم تصنع الغضروف اضطرابا خلقيا من منشأ غير معلوم وأول من اعطاه هذا الاسم هو (Parrot) عام ١٨٧٨ م

العلامات السريرية :

اكثر مايميز عدم تصنع الغضروف هو القصر المتناظر في العظام الطويلة الملاحظ منذ الولادة ويكون طول العمود الفقري طبيعياتقريبا لذلك تكون القزامة تابعة لقصر الاطراف بشكل اساسي .

وقد يموت المصابون اثناء ولادتهم بسبب الولادة الصعبة من أم مصابة ايضا أو بسبب صغر بيّن في الثقبة القذالية الكبرى أو بسبب تضيق القوصرة الصدرية وعند ذلك يختلط الأمر مع حالة أخرى قزمة هي القزامة المميتة

Thanatophoric dysplasia

في الجمجمة نجد كبرا في حجم الرأس بسبب استسقاء باطن غير مترقي مع شكل برجي وتبارز الجبهة وانخفاض جذر الأنف بسبب نقص تصنع قاعدة الجمجمة وهذه العلامات تفرق عدم تصنع الغضروف عن الحالات الأخرى من القزامة .

في الحوض وبسبب ميل العجز للخلف نجد زيادة في القعس القطني مع مشية خاصة سببها انزياح خلفي للمفصلين الحرقفيين الفخذيين .

وتكون الأيدي قصيرة مع تباعد بين اصابعها ويكون البطن متبارزا مع تشكل جيد للعضلات البطنية . وأخيرا يبقى التطور الجنسي والعقلي سويين . اما الوراثة فهي من النوع الجسمي القاهر وذكرت حالات كان سببها حدوث طفرات شاذة .

العلامات الشعاعية :

العلامة الأساسية هي قصر متناظر في كل العظام الأنبوبية الطويلة ويكون القصر على حساب الأقسام القريبة للأطراف اكثرمن اقسامها البعيدة ولذلك يقصر العضد والفخذ اكثر من قصر عظام الساعد والساق ، وتكون نهايات العظام الطويلة عريضة بسبب توقف النمو الغضروفي الطبيعي وحدوث النمو من مراكز غضروفية ثانوية ، ويكون هذا النمو ناقصا في منتصف النهايات البصلية وزائدا على جوانبها مما يجعل

النهايات البصلية تأخذ شكل (٧) وتحيط بالمشاش .

الأيدي تكون قصيرة وثخينة وتميل السلاميات لتكون بنفس الطول وتتباعد عن بعضها معطية شكل الرمح ثلاثي الشعب ، وقد يكبر رأس الكعبرة ويختل انتظامه وقد يصاب بتحت خلع مما يؤثر على وظيفة المرفق وحركته .

ويكون قصر الشظية في الساق أقل من قصر الظنبوب ولذلك يميل رأس الشظية للارتفاع الى مفصل الركبة وكذلك في الساعد حيث يكون قصر الزند أشد من قصر الكعبرة وتكون نهاية الزند القريبة ثخينة ونهايته البعيدة ارقيقة

عظم الترقوة لايتأثر عادة أما الاضلاع فتكون قصيرة وتقصر أبعاد الصدر ولكن ذلك يكون بشكل متجانس ،ويعتبر غياب الزاوية السفلية لعظم الكتب من العلامات الخاصة بعدم تصنع الغضروف .

في الحوض : التغيرات الحوضية تتشابه مع التبدلات الحادثة في عسرة تصنع الوريقة الظاهرة والغضروف وفي الخثل الصدري الخانق وفي القزامة المميته وتتصف هذه التبدلات بصغر حجم الحوض وخاصة صغر عظمي الحرقفه من نهايتهما السفلية ومايتبع ذلك من صغر الثلمة الوركية الكبيرة ، ويميل سقف الجوف الحقي ليصبح افقيا وغير منتظم ، ويكون الغضروف بين عظام العانة والورك والحرقفة اكبر من المعتاد .

تكون الفقرات عند الولادة ذات ارتفاع طبيعي أو قد تكون قصيرة قليلا ، اما تسطح الفقرات فلا يشاهد في عدم تصنع الغضروف ويضيق القطر الامامي الخلفي بمستوى القطنية الخامسة مما يعرض لحدوث اعراض عصبية فيما بعد ،ويحدث حدب مزوي بمستوى القطنية الثانية أو الثالثة بسبب وجود فقرة متقاربة تكون في مركز الحدب .

في الجمجمة نجد كبرا في حجم الرأس مع تبارز الجبهة ويأخذ الرأس شكلا برجيا مع انخفاض جذر الأنف وصغر الثقبة القذالية الكبرى ويعتقد ان الاستسقاء الباطن المتصل سببه الانغلاق الباكر لدروز قاعدة الجمجمة . ويبرز الفك السفلي للأمام بسبب نموه الطبيعي متجاوزا بذلك الفك العلوي وتكون الجيوب عادة كبيرة الحجم .

يميز من عدم تصنع الغضروف ثلاثة انواع ونذكرها لأهميتها التاريخية .

١- النوع ناقص التصنيع :

وهو أكثرها حدوثا وتكون فيه نهايات العظام عريضة قليلا ، وتكون المشاشات منتظمة المحيط وكذلك يكون غضروف النمو منتظما .

٢- النوع مفرط التصنع :

وهو أقل بكثير من النوع السابق ويحدث فيه تجزوء وعدم انتظام في المشاش مع اضطراب انتظام غضروف النمو وزيادة عرضه ، مع كبر في عرض المفاصل ويعتقد حاليا أن هذا النوع المثالي هو في الأساس قزامة بصلية (Métatrophic Dwa.) أو أنه عسرة تصنع الفقار والمشاش الخلقية (عدم تصنع الغضروف الكاذب) ، قد التبست سابقا مع عدم تصنع الغضروف

٣- الشكل الرخو :

وهو نادر جدا ويتصف بتشوهات عظمية سببها الغضروف اللين غير الطبيعي وهذا الشكل مميت في العادة في فترة الوليد وربما كان في الحقيقة يمثل القزامه المميتة وليس عدم تصنع الغضروف .

وتجدر الملاحظة الى أن العلامات المذكورة تكون واضحة على العظام في طور النمو ، اما بعد انغلاق غضاريف النمو فان التمييز بين عدم تصنع الغضروف وبين الضمورات الغضروفية الأخرى يصبح مستحيلا من وجهة النظر الشعاعية فقط .

التشخيص التفريقي :

تفترق ادواء الاندخال بعديدات السكاريد المخاطية بوجود المواد عديدة السكاريد المخاطية في البول ، وكذلك يفرق داء موركيو (عسرة تصنع المشاش والفقار) بوجود عدم انتظام معمم في المشاش مع كون النهايات القريبة للأمشاط مستدقه ، وتكون تغيرات الحوض اقل وضوحا ولكن يلاحظ وجود تضيق في الشعبة الحرقفية مع تسطح وعدم انتظام سقف الجوف الحقي ، وتكون الجمجمة طبيعية مع كبر السرج التركي ، وتكون المسافة بين السويقات الفقرية طبيعية .

- ويفترق الحثل العظمي المشوه :- Diastrophic dwarfism

عن عدم تصنع الغضروف بوجود تشوهات الأقدام والجنف وتشوهات الأذن الظاهرة

والاصبع الكبير لليدين والقدمين ، وتكون اصابة الساعدين والساقين أشد من اصابة العضدين والفخذين ، وقد يرافقها وجود تجزؤ أو تنقط في المشاش .

- نقص تصنع الشعر والغضروف Cartilage-Hair Hypoplasia

شكل شديد من القزامة وتفرق عن الأكوندروبلاجيا بوجود عدم انتظام في البصلات مع نقص تصنع الشعر والغضروف مع سلامة الجمجمة والعمود الفقري كما يشاهد فيه تعدد في الأصابع وتكون الشلمة الوركية سليمة أو صغيرة قليلا أما الوراثة فهي من النمط الجسمي المقهور .

- عدم تصنع الغضروف الكاذب وهو شكل من عسرة التصنع الفقرية المشاشية يعد من أكثر الحالات صعوبة في تفريقها عن الأكوندروبلاجيا وتكون القزامة شديدة مع قصر شديد للأطراف بدون تغيرات قحفية وجهية ولاتكون تغيرات الحوض شديدة ولكن قد يشاهد نقص تصنع خفيف في الحرقفتين وتكون المسافة بين السويقات طبيعية .

- نقص تصنع الغضروف : Hypochondroplasia

كان يعتبر شكلا مخففا من الأكوندروبلاجيا ولكنه الآن يعتبر شكلا منفصلا ويكون عدم التناسب بين الجذع والأطراف اقل وضوحا في هذا الشكل عن الأكوندروبلاجيا ولايوجد فيه تبارز في الجبهة ولكن الرأس كبير الحجم كما يحدث فيه تضيق في المسافة بين السويقات الفقرية ، اما الحوض فهو طبيعي أو تكون اصابته طفيفة .

- القزامة البصلية : Metatrophic dwarfism

يشبه الأكوندروبلاجيا عند الرضيع ويكون المصاب قصير الاطراف ولكن اطوال صدره طبيعية وفيما بعد يتحول الى مظهر معاكس حيث يصبح الجذع أقصر من الأطراف بسبب الحدب والجنف في العمود الفقري ، كما تبقى فقراته مسطحه طوال حياته وفي مرحلة الطفولة تبدو المفاصل ومراكز تعظم المشاش كبيرة فتشابه داء هورکيو ورغم ان القصر المشاهد في العظام الطويلة يشابه نظيره في الأكوندروبلاجيا فان هناك مايميز بينهما حيث يشاهد في الأول تفلطح وزيادة عرض نهايات العظام بدون تثلم فيها يوافق مكان المشاش وغياب تقولب العظام أي غياب التضيق في منطقة البصلة .

- متلازمة / Kniest / :

هي عبارة عن حثل وضمور غضروفي يترافق بقزامة غير متناسبة وهي تختلف عن الحالة السابقة وعن عسرة التصنع الفقرية المشاشية .

العلامات السريرية :

القزامة تكون واضحة وهي غير متناسبة ويكون الجذع قصيرا متحدبا مع تشوه الأطراف وتحدد حركة المفاصل ويكون الوجه مسطحا ومدورا وهي علامة هامة وتكون التشوهات موجودة منذ الولادة ومايلفت النظر هو كبر المفاصل ولاسيما الركبتان . وتكون الأصابع طويلة ولكن لايمكنها ان تنضم لتوءلف قبضة بسبب عدم امكانية انعطاف المفاصل . وأخيرا يكون الصدر قصيرا وعريضا مع جنف ظهري واضح .

العلامات الشعاعية :

تتألف العلامات الشعاعية من :

١- تكون الفقرات مسطحة ومتطاولة مع وجود ثلم على وجهها العلوي والسفلي

٢- تكون العظام الطويلة بشكل الساعة الرملية بسبب اتساع النهايات البصلية ويتأخر ظهور مراكز تعظم المشاش

٣- تتسطح المشاش في اليدين وتأخذ شكلا مربعا مع تضيق المسافات المفصلية .

- داء ايليس - فان - كريفليد . وهو عسرة تصنع الوريقة الظاهرة والغضروف مع اضطراب في الاظافر والاسنان ، وتعتبر علامة زيادة عدد الأصابع من العلامات الهامة المتكررة لدى أغلب المصابين . ويكون الرأس طبيعيا . وتفترق القزامة هنا عن الأكوندروبلاجيا في كونها على حساب نهاية الأطراف وليس على حساب اقسامها القريبة . الجمجمة والعمود الفقري ضمن الحدود الطبيعية اما الحوض فان تغيراته تشبه مثيلها في الأكوندروبلاجيا عدا ان سقف الجوف الحقي يكون ثلاثي الشعب مع ظهور باكر لنواة رأس الفخذ ولكن الحوض يتحول للحالة الطبيعية عند الكبار .

- الحثل الصدري الخانق : يمكن أن يختلط بسهولة مع الاكوندروبلاجيا في مرحلة الوليد وتغيرات الحوض فيه تشابه الحوض في متلازمة اليس فان كريفلد

ويمكن ان تلتبس مع الاكوندروبلاجيا ولكن الظهور المبكر لنواة رأس الفخذ يفرق بين الحثل الصدري الخانق وبين الاكوندروبلاجيا التي يتأخر فيها ظهور نويات تعظم رأس الفخذ .

وأخيرا تميل تغيرات الحوض للزوال والتحسن عند الناجين .

- في عسرة تصنع المشاش المنقطة نجد تكلس الأربطة والغضاريف المفصلية مع تنقط المشاش مع ساد خلقي وتكلس غضاريف التنفس وهذا كله يفرقها عن الاكوندروبلاجيا كما نجد ان اصابة العضدين والفخذين اشد من اصابة الساعدين والساقين مع تشوه عظام المعصمين والرسغين مع سلامة العظام الطويلة في اليدين فتختلف بذلك عن الاكوندروبلاجيا ، وقد يكون احيانا قصر الاطراف غير متناظر الوراثة جسمية مقهورة .

- عسرة تعظم البصلات : Metaphyseal dysostosis

يكون المصاب قزما مع قصر وانحناء الاطراف السفلية ، اما الأطراف العلوية فتبقى طويلة نسبيا ، ويكون الرأس والحوض طبيعيين مع تغيرات في نهاية البصلات تشابه مايحدث في الخرع .

- القزامة المميتة : thanatophoric dwarfism

هي حالة مميتة يحدث فيها قصر شديد في الأطراف ويولد المصاب ميتا أويموت بعد ولادته بفترة قصيرة ، والاطراف القصيرة تكون منحنية ايضا ، أما الفقرات فتكون مسطحة بشدة وهذا لايشاهد في الأكوندروبلاجيا ، اما تغيرات الحوض فهي تشبه مايحصل في الأكوندروبلاجيا .

- عدم تكون الغضروف : Achondrogenesis

يشبه الاكوندروبلاجيا من حيث الرأس الكبير وقصر الأطراف ولكن يشاهد فيه غياب كامل تقريبا لمراكز تعظم العظام الطويلة ويولد المصاب ميتا أو يموت بعد ولادته بفترة وجيزة .

القزامة المميتة Thanatophoric dwarfism

وصف لأول مرة عام ١٩٦٧ وأعطي هذا الاسم منذ ذلك الوقت وجرى تفريقه عن عدم تصنع الغضروف ويعني اسمه الحامل للموت .

يتم التشخيص عادة بعد الولادة ولكن يمكن أن يشخص قبل ذلك بعد زيادة استعمال الأمواج فوق الصوتيه وملاحظة حدوث الاستسقاء الأمنيوسي حيث تزداد نسبة الاستسقاء الامنيوسي في هذا المرض وتصل الى حدود ٧٠ ٪ في الأسبوع الثلاثين للحمل ، مع العلم أن الاستسقاء الأمنيوسي يحدث كذلك في عدد من حالات القزامة المميتة الأخرى .

يحدث في هذه القزامة افتراق كبير بين حجم الرأس الكبير وبين الأطراف القصيرة ، اما الجذع فيكون بطول طبيعي تقريبا ولذلك يكون سبب القزامة قصر الأطراف السفلية وليس قصر الجذع .

ويكون الصدر ضيقا والبطن ممتلئا ، ويشبه المنظر العام شكلا كاريكاتوريا لمصاب بالأكوندروبلاجيا ، ويلاحظ ان تبارز الجبهة وانخفاض جذر الانف تشابه مايحدث لدى المصابين بالأكوندروبلاجيا ولكنها تكون أكثر شدة .

يموت غالبية المصابين قبل الولادة او بعدها بساعات معدودة ، وقد عاش بعضهم لعدة ايام تحت المعالجة المستمرة بالأكسجين ولكنهم ماتوا بعدها بقصور التنفس .

العلامات الشعاعية :

يبدو الجذع متطاولا بشكل واضح بالمقارنة مع الأطراف القصيرة مع ضيق في عرض الصدر ، ويبدو قصر الاضلاع اكثر وضوحا على الصورة الجانبية ، ويكون للفقرات شكل خاص حيث تكون مراكز التعظم مسطحة وتكون المسافات الفاصلة بينها اطول بثلاث أو أربع مرات من ارتفاع جسم الفقرة ، اما العناصر الخلفية للفقرات فتكون حسنة التطور لذلك تبدو الفقرات بالمنظر الامامي الخلفي بشكل حرف (U) أو (H) حسب اتجاه حزمة الأشعة .

وتميل المسافة بين السويقات الى الصغر كلما اتجهنا نحو الأسفل مثلما يشاهد في عدم تصنع الغضروف .

وفي الحـــــوض : يكون الحوض صغيرا مع قصر عظم الحرقفة وتسطح الجوف الحقـــي ولكن يبقى عظم الورك والشعبة الصاعدة للعانة متعظما وهذا عكس مايشاهد في عدم تصنع الغضروف .

ويكون عظم اللوح صغيرا ومقطوعا من ذروته السفلية ، وعظام الأطراف قصيـــرة ومنحنية ، مع زيادة عرض البصلات وأحيانا تقعر نهاياتها ، وتكون العظـــام القصيرة لليدين والقدمين قصيرة وعريضة .

وتكون الجمجمة جيدة التعظم وكبيرة الحجم وقد يحدث احيانا تشوه في شكل الوجه والجمجمة بشكل ورقة الفصة Clover-Leaf Skull وهذا يسبب الانغـــلاق الباكر في الدروز القحفية ، وقد يأخذ شكل الجمجمة أشكالا عدة حسب الوقت الذي حدث فيه انغلاق الدروز ، وذكرت حالات حدث فيها ضمور في التلافيـــف الدماغية بسبب زيادة الضغط داخل القحف .

ان الفحص التشريحي المرضي لغضروف المشاش من رضيع مصاب يظهر اضطرابا فـــي تكاثر غضروف النمو وفشل تشكل الأعمدة الغضروفية الخلوية وهذا يختلف عـــن عسرة تصنع الغضروف حيث يكون التعظم الغضروفي أكثر انتظاما .

- الناحية الوراثيـــة :

يعتقد ان الوراثة هي من النوع الجسمي المقهور .

الحثل الصدري الخانـــق العائلـــي

Familial Asphyxiating thoracic dystrophy

ذكر لأول مرة عام ١٩٥٥ ومايميزه هو الصدر الضيق غير المتحرك ويمكن أن يختلط مع عسرة تصنع الوريقة الظاهرة والغضروف أو مع عسرة التصنع الفقرية المشاشيـــة أو مع الأكوندروبلاجيا .

اما الوراثة فهي من النمط الجسمي المقهور .

- العلامات السريرية :

تتوضع العلامات الأساسية في الصدر حيث يكون ضيقا بأقسامه العلـليا والوسطـــى بينما تتباعد اضلاعه السفلى لتحيط بأحشاء البطن ، ويكون الصدر غير قابل للحركة مع التنفس ، وتعتبر الانتانات التنفسية من الأسباب الهامة للوفاة ويستعيـــد الصدر حجمه الطبيعي مع تقدم العمر .

العلامات الأخرى قليلة وتشمل تعدد الأصابع احيانا وقصر اليدين ، كماتميل الاصابع الثلاثة الأولى لأن تكون بطول واحد أما الوجه والعمود الفقري والعظام الطويلة فهي ضمن الحدود الطبيعية

العلامات الشعاعية :

ان اجتماع التغيرات الصدرية والحوضية يوحي بالتشخيص لدى الرضيع ، فأما العلامات الصدرية فتشمل الأضلاع القصيرة والأفقية مع تباعد الأضلاع السفلية معطية للصدر شكل الجرس ، وتبدو الترقوة طويلة نسبيا وفي مستوى الرقبية السادسة كما ينتفخ الاتصال الضلعي الغضروفي ، ويبقى القلب بحجمه الطبيعي وتتألف العلامات الحوضية من تسطح جناحي الحرقفة وقصر الحرقفة بالاتجاه العلوي السفلي على غرار مايشاهد في الأكوندروبلاجيا ، وتكون عظام العانة والورك قصيرة ، وتظهر نواة تعظم مشاش رأس الفخذ باكرا ، وتقترب التغيرات الحوضية من الشكل الطبيعي مع كبر الطفل حتى يصبح الحوض طبيعيا لدى الكبار .

وتبقى المسافات بين السويقات الفقرية طبيعية .

قصر الاطراف يختلف من حالة لأخرى وهو يكون واضحا في اليدين ولاسيما السلاميات الانتهائية كما يشاهد احيانا تعدد في الأصابع ، وتكون النسج الرخوة للأطراف مزدادة وتعلل بحدوث استسقاء داخل الرحم لجسم الجنين بسبب اضطراب الدوران او أن هذه الزيادة عبارة عن زيادة ظاهرية لقصر الهيكل العظمي وعدم تناسبه مع كتلة الانسجة الرخوة .

كما يذكر أن مشاش السلاميات الانتهائية والوسطى لليدين عندما تظهر تأخذ شكلا مخروطيا بسبب التحامها مع الأقسام المركزية من البصلات ، وقد ذكرت هذه العلامة ايضا في عسرة تصنع الوريقة الظاهرة والغضروف وفي الأكوندروبلاجيا وبتصوير الجهاز البولي بعد حقن المادة الظليلة يشاهد كبر حجم الكليتين مع اتساع الأنابيب الجامعة وركودة المادة الظليلة فيها وهذه التغيرات الكلوية لاتشاهد في عسرات التصنع الاخرى .

التشخيص التفريقي في حالة القزامة مع ضيق في الصدر يشمل :

نقص الفوسفاتاز - اصابة العضلات الهيكلية التنفسية - وعسرات التصنع قصيرة الاطراف مثل : الأكوندروبلاجيا - وتنقط المشاش - وعسرة التصنع الغضروفية المشاشية الخلقية ونقص تصنع الشعر والغضروف ومتلازمة اليس فان كريفلد والحثل العظمي المشوه Diastrophic dwarfism

والقزامة البصلية Metatrophic

عدم تكون الغضروف : Achondrogenesis

يشاهد نوعان من عدم تكون الغضروف ليس لهما علاقة ببعضهما وهما :

- النوع الأول : Patinti-Fraccarro type وهو شكل مميت
- النوع الثاني: Saldino-Langer type

النوع الأول : تكون فيه العظام الأنبوبية قصيرة وصغيرة بل وأثرية وتكون الأضلاع رقيقة ذات حواف غير منتظمة تعطي مظهر كسور متعددة مع اتساع نهاياتها كما تكون قبة الجمجمة ناقصة التعظم بشكل واضح .

النوع الثاني : وتكون فيه عظام الأطراف موجودة ولكنها قصيرة مع اتساع البصلات وتقعر نهاياتها وتكون الأضلاع قصيرة ولكنها منتظمة في شكلها وتكون قبة الجمجمة حسنة التعظم .

وفي كلا النوعين تكون اجسام الفقرات صغيرة او غائبة ، وفي الحوض يكون عظم الحرقفة قصيرا مع تسطح الجوف الحقي ونقص تعظم شديد او غياب في عظام الورك والعانة .

نقص تصنع الغضروف : Hypochondroplasia

هو عسرة تصنع وراثية تنتقل بشكل جسمي قاهر وتشبه عدم تصنع الغضروف كثيرا ولكن التغيرات فيها أخف وقد تمر دون أن يلاحظها أحد

العلامات السريرية :

تشاهد قزامة جلها على حساب الاطراف القصيرة ويكون الرأس طبيعيا بخلاف

عدم تصنع الغضروف مع زيادة في القعيس القطني وميلان العجز للخلف ولم يذكر حدوث علامات عصبية ، وانما ذكر احيانا حدوث تخلف في الملكات العقلية .

العلامات الشعاعية : الرأس طبيعي الاطراف قصيرة ويبدو الجذع طويلا بالنسبة لها ويتميز قصر الأطراف عن القصر المشاهد في الأكوندروبلاجيا بأنه متجانس في العظام القريبة والبعيدة ، وقد يشاهد اتساع في البصلات مع انطباع اوتثلم في مركزها مما يعطيها شكل رقم / ٧ / وخاصة في النهاية السفلية للفخذ ، اما عظام اليدين فقصيرة فقط بدون شذوذات اخرى .

في الحوض : يكون الحوض صغيرا مع قصر بسيط في قسمه السفلي ، وصغر الثلمة الوركية العجزية ويميل العجز للخلف .

وتنقص المسافة بين السويقات من الأعلى للأسفل في الناحية القطنية ولكن بدرجة اخف من الأكوندروبلاجيا ولاتشاهد أذيات عصبية .

التشخيص التفريقي :

١- في مرحلة الرضاعة : يفرق عن الأكوندروبلاجيا وعن نقص تصنع الشعر والغضروف وعن تنقط المشاش وعن عسرة التصنع الفقرية المشاشية وعن حالتي القزامة المشوهة (Diastrophic) والبصلية (Metatropic)
وعن القزامة المميتة وعن متلازمة اليس فان كريفلد ، وعن تكون العظم الناقص وعن عدم تكون الغضروف .

٢- وفي مرحلة الطفولة : يفرق عند الأكوندروبلاجيا وعن عسرة تعظم البصلات وعن عسرة تصنع المشاش العديدة وعن قصور جارات الدرق الكاذب وعن نقص تصنع الشعر والغضروف .

والعلامات الشعاعية تكفي لوحدها عادة لوضع التشخيص .

متلازمات الاضلاع القصيرة وتعدد الاصابع :

Short rib-Polydactyly syndromes

تشتمل هذه المتلازمة على حالتين هما :

- الحثل الصدري الخانق Asphyxiating thoracic dys
- وعسرة تصنع الغضروف والوريقة الظاهرة Chondroectodermal dysplasia

وكلاهماسنفصل فيهما البحث في وقت آخر ، اما هنافسنذكرمجموعة صغيرة من الحالات تتصف بأن نقاط تشابهها مع هذه المجموعة أكثر من نقاط اختلافها كما أنها تختلف عن عسرات التصنع المذكورة في بداية هذا البحث .

النمط الأول : نموذج (Majewski) : يتصف المولود هنا بصدر ضيق وتعدد في الأصابع ، انشقاق الشفة والحنك وتشوهات حشوية ، مع قصر وتشوه عظم الظنبوب وتكون باقي العظام الطويلة للأطراف قصيرة ولكن بدون علامات مميزة ويبقى الحوض والعمود الفقري طبيعية .

هذه المتلازمة نادرة حيث أنه لم يذكر منها حتى الآن الا سبع حالات فقط ويعتقد ان الوراثة هي من النوع الجسمي المقهور .

النمط الثاني : نموذج(Saldino-noonan) : يتصف هذا النمط بعلامات سريرية مشابهة للنمط الأول ويفترق عنه ببعض الاختلافات في الصقل العظمي فهو يتصف بصدر ضيق ونقص أو اضطراب تعظم أجسام الفقرات ، صغر عظم الجرقفة وتسطح سقف الجوف الحقي ، وقصر العظام الأنبوبية كلها بدون قصر زائد في الظنبوب مع عدم انتظام نهايات البصلات ، كما تكون نهايات عظام الفخذين مؤنفة ، وتبدي بقية العظام تبدلات مشابهة بدرجات مختلفة .

العلامات السريرية : التي يمكن ان تساعد في التمييز بين النمطين هي كثرة انشقاق الشفة والحنك في النمط الأول وتعدد الأصابع في النمط الثاني .

كما تكثر في النمط الثاني التشوهات الحشوية ، وقد ذكرحدوث عدم انثقاب الشرج في النمط الثاني فقط وذكرت التشوهات الدماغية في النمط الأول فقط .

ولكن هذه المفارقات تبقىغير كافية للتفريق بشكل أكيد بين النمطين .

وأخيرا ذكرت حالات غير نموذجية وتختلف عما سبق في مظهرها الشعاعي وتتصف بتشوهات قحفية وتشوهات في الأطراف مع امتداد الحياة فأعطيت اسم النمط الثالث .

وذكر بعضهم أن الخلايا الغضروفية في هذا النمط تحتوي على اجسام مندخلة ضمنها ولم يذكر مثل ذلك في النمطين الأوليين .

وأخيرا يرجح أن الوراثة في هذه الزمر هي من النوع الجسمي المقهور .

عسرة التصنع العظمية المنحنية : Campomelic dysplasia

وضعت هذه المتلازمة في هذا البحث لسببين :

أولا لأنها تدخل ضمن تصنيف أمراض العظام البنيوية (داخلية المنشأ) والثاني لأن الأشعة تلعب دورا رئيسيا في تحديد التشخيص ، وهي عبارة عن تشوه خلقي متعدد يصيب الكليتين والجهاز العصبي المركزي والجهاز الهيكلي بالاضافة الى حدوث تأخر عقلي بين الأحياء .

لم تأخذ هذه المتلازمة اسمها الا عام /١٩٧٢/ وكانت من قبل تدخل تحت اسم الانحناء الخلقي للأطراف داخل الرحم ، وهي تتصف سريريا بقزامة قصيرة الأطراف مع انحناء الأطراف السفلية وكبرحجم الرأس وصغروتسطح الوجه مع لسان صغير وضمور الفك السفلي وأحيانا انشقاق شراع الحنك . وفي معظم الحالات كان الوليد يأتي ميتا أو يموت باكرا بنقص مقوية شديد وقصور تنفسي ، وفي دراسات أخرى لوحظ وجود انخفاض جذر الانف مع صغر الفم وتشوه الأذنين وتشوه القدمين كما ذكر وجود تشوه في الأعضاء التناسلية واستسقاء امينوسي أثناء الحمل ، وقد ذكر هذا العرض الأخير في القزامات المميتة الأخرى .

العلامات الشعاعية :

تتضمن في ٨٠ ٪ من الحالات على انحناء عظام الفخذين والظنبوبين ، غياب مشاش الفخذ السفلية ومشاش الظنبوب العلوية ، العضد والزند طبيعيان أومنحنيان قليلا . غياب تعظم القص ، الصدر جرسي الشكل مع ١١ ضلع فقط ، نقص تصنع شديد في عظم اللوح ، عدم تعظم السويقات الفقرية الصدرية الفقرات الرقبية غير طبيعية ، عظام الحرقفتين تكون ضيقة وشاقولية مع تباعد عظام الورك ، وتكون الشظية ناقصة التصنع .

وأخيراً الوراثة هي من النوع الجسمي المقهور

عسرة التصنع المشوهة : Diastrophic dwarfism

وتسمى كذلك بعسرة تعظم المشاش وذكرت لأول مرة عام ١٩٦٠ ويعني اسمها المتعرج او الملتف وذلك اشارة الى تشوهات القدمية الشديدة والجنف المميزين لهذه المتلازمة .

العلامات السريرية

١- القزامة
٢ - الجنف
٣- تشوه الأقدام والأيدي
٤- رخاوة وصلابة المفاصل ومع تشوهات بالانعطاف
٥ - خلوع عدة مفاصل
٦ - تشوه الاذن الخارجية
٧ - انشقاق الحنك

وهذه العلامات عدا الجنف تكون موجودة عند الوليد ، وتكون القزامة واضحة وتشتد بوجود انعطاف الوركين والركبتين ، مفاصل اليدين تكون مرنة مع انكماش بوضعية البسط في المفاصل بين السلامية مع انحراف أنسي لليدين وقصر الاصابع . وأن تشوه القدم بشكل القدم القفراء الروحاء شائع ولايعنو عادة للجراحة ويبدي معظم المصابين تحددا في حركة مفاصلهم والبعض يبدي رخاوة في حركتها وأخيرا تحدث انكماشات مفصلية وخلوع ، ويظهر الجنف في الأشهر الأولى ويترقى بسرعة ، ويكون معدل الوفاة مرتفعا في الأشهر الأولى ، اما بعد ذلك فيكون انذار الحياة حسنا .

العلامات الشعاعية

اكثر العلامات هي نقص تصنع المشط الأول لليدين بينما تكون الأمشاط الأخرى عريضة وخاصة في نهاياتها البعيدة ، وفي القدمين يكون المشط الأول عريضا وبيضوي الشكل .

كما يشاهد نضج باكرلنويات تعظم المعصمين والرسغين وتأخر ظهور مراكز تعظم المشاش في الأمشاط والسلاميات .

وتبدو العظام الأنبوبية قصيرة مع زيادة في عرض البصلات ويكون قصر العضد

والفخذ أشد وضوحا من قصر العظام الأخرى وفي الركبة تكون مشاشة الفخذ السفلية أصغر من مشاشة الظنبوب العلوية التي تميل للأنسي قليلا، كما يكثر حدوث خلع وحشي للداغصة ، وتكون النهاية العليا للعضد متضخمة وكذلك الجوف العنابي .

ويكون الحوض العظمي قصيرا وعريضا ، ويظهر جنف فقري يترقى بسرعة وتزداد المسافة بين السويقات من القطنية الأولى حتى الخامسة أو أنها تبقى على حالها ولكنها لاتنقص ابدا ، وفي العمود الرقبي يحدث حدب مع شوك شقوق يشاهد في معظم الحالات .

التشخيص التفريقي:

يمكن ان يختلط التشخيص مع الاكوندروبلاجيا ومع داء صوركيو ويعتبر تشوه المشط الأول في اليدين من العلامات المهمة الفارقة ويتم التفريق عن الاكوندروبلاجيا بعدم نقص المسافة بين السويقات الفقرية وخفة التغيرات الحوضية وعن داء صوركيو بغياب المواد عديدة السكاريد المخاطية من البول .

عسرة التصنع البصيلة Metatropic dysplasia

صنفت هذه الحالة لأول مرة كمرض مستقل عن الاشكال الأخرى القزمة وقصيرة الأطراف عام ١٩٦٦ .

عند الولادة : تكون الأطراف قصيرة بالنسبة الى الجذع الذي يبدو طويلا وضيقا ثم فيما بعد في فترة الطفولة الباكرة يقصر الجذع بسبب حدوث جنف وحدب فقري فتبدو الاطراف طويلة نسبة للجذع ، ويشبه الوضع في هذه المرحلة شكل المصاب بداء موركيو ، ولاتصيب التغيرات الرأس والوجه اللذين يبقيان ضمن الحدود الطبيعية ، ويكون الصدر ضيقا ويتشوه شكله بشكل مترقي بمافي ذلك بروز القص للأمام ، وتبدو المفاصل الكبيرة ضخمة مع تحدد في حركتها بينما تبقى المفاصل بين السلامية حرة الحركة

وتكون اليدان والقدمان عند الوليد طويلة ورقيقة ومع مرور الوقت وبسبب فشل النمو تصبح قصيرة ، ومن العلامات التي تظهر في عدد من الحالات هو وجود

ثنية جلدية فوق ذروة العصعص فتعطي منظرا يشبه الذنب

العلامات الشعاعية تختلف حسب العمر ولكنها عادة في جميع الأعمار تتألف بشكل رئيسي من تفلطح البصلات وتصبح هذه العلامة اقل وضوحا بعد السنة الأولى من العمر وتكون الفقرات مسطحه قرصية الشكل أو بيضوية أما العناصر الخلفية للفقرات فتكون حسنة التطور ، وتنقص المسافة بين السويقات في المستوى القطني في بعض الحالات فقط ، لم يتطور الجنف بسرعة ويصبح شديدا .

في الحوض يشاهد نقص تصنع عظمي الحرقفة ويميل جناح الحرقفة للأسفل ليصل الى حدود الجوف الحقي فيأخذ بذلك شكل المنجل .

ويكون سقف الجوف الحقي افقيا .

ويكون الصدر ضيقا وطويلا مع قصر الاضلاع فيشبه بذلك منظر الحشل الصدري الخانق ولايتأثر الذكاء عادة أما الوراثة فيعتقد انها من النوع الجسمي المقهور

ويعتبر قصور التنفس من المشاكل الاساسية في مرحلة الوليد وفيما بعد تصبح المشاكل الهيكلية العضلية هي الأهم .

عسرة تصنع منتصف اجسام العظام Mesomelic dwarfism

(نموذج نقص تصنع الزند والشظية والفك السفلي)

وهو عسرة تصنع عظمية وراثية تتصف بقزامة وقصر كامل العظام الطويلة مع نقص تصنع الزند والشظية وعظم الفك السفلي .

العلامات السريرية : لاتشاهد علامات سريرية او عقلية مهمة عدا القزامة ونقص تصنع الفك السفلي .

الوراثة هي من النوع الجسمي المقهور .

العلامات الشعاعية : العظام الطويلة كلها قصيرة ولكن أهم مايميزها هو نقص تصنع الشظية حيث تكون قصيرة بدرجات متفاوتة وأحيانا تكون تساوي نصف طول عظم الظنبوب فقط .

أما نقص تصنع الزند فيؤدي الى انحراف اليد وتكون النهاية البعيدة للزند غائبة ويكون ماتبقى منها قصيرا وثخينا ، ويكون عظم الفك السفلي صغيرا مع قصر الناتئين اللقميين.

ويبقى عظم الفخذ وعظم العضد ضمن الحدود الطبيعية شكلا مع قصرهما فقط ولكن مع نمو الطفل يظهر روح في النهاية العليا للعضد بسبب التحام باكر في النصف الأنسي لمشاشة العضد . وقد يظهر عرن عظمي صغير على الوجه الانسي لعظم الفخذ كما تلتحم المشاشة السفلية للفخذ باكرا .

ويمكن أن يتعرض أي عظم طويل الى التحام باكر في جزء من أحد نهايتيه مما يعرضه للتزوي والانحناء .

وأخيرا يمكن أن تحدث بعض التشوهات الفقرية وخاصة نقص تصنع احدى الفقرات

التشخيص التفريقي :

١- Dyschondrosteosis : وهو شكل من اشكال القزامة على حساب الاقسام المتوسطة من الأطراف مثل mesomehic dysplasia ولكنها شكل أخف ويميزها تشوه المعصم بشكل MADELUNG DEFORMITY ولايوجد فيه نقص تصنع في الفك السفلي ، ويكون قصر عظمي الساق متناسبا وهي تورث وراثة جسمية قاهرة .

٢- الشكل القاهر من mesomelic dwarfism ويتصف بنقص تصنع شديد أو غياب عظم الشظية وتكون الأقسام القريبة من الأطراف طبيعية بدون قصر مع رخاوة في الأربطة وخاصة في الطرفين السفليين

٣- Nievergelt syndrome : تنتقل بشكل جسمي قاهر وتتصف بقصر الأقسام المتوسطة من الأطراف ، كما تأخذ الشظية والظنبوب شكلا معينيا ويحدث التحام بين الزند والكعبرة في معظم الحالات .

٤- داء اليس فان كريفلد وتفرق بعلاماتها الخاصة

٥ - وأخيرا قد يلتبس التشخيص مع الاندروبلاجيا حيث تتصف بقصر الاطراف ولكن علاماتها الخاصة تميز بينها .

عسرة تصنع منتصف ونهايتي اجسام العظام Acromesomelic dwarfism

تتصف هذه الحالة بقزامة اشد من الحالة السابقة مع صغر شديد في نهايات

الأطراف اي في الساعدين واليدين وفي الساقين والقدمين والوراثة هي من النوع الجسمي المقهور ، ولايشاهد هنا تشوه ماديلنغ .

ويكون عظم الزند اقصر من الكعبرة مع نقص تصنع نهايته البعيدة ومع خلع خلفي لرأس الكعبرة .

الوجه يبقى طبيعيا وهذه علامة فارقة عن عسرة تعظم النهايات التي يحدث فيها نقص تصنع في عظام الأنف مع تأخر عقلي وتكون القزامة خفيفة الشدة

عسرة التصنع الترقوية القحفية Cleidocranial dysplasia

عسرة التصنع الترقوية القحفية حالة غير شائعة تتصف بتأخر ونقص تعظم عظام قبة الجمجمة مع نقص تصنع أو غياب في عظام الترقوة .

وقد تبدي العظام الأخرى كالعظام الطويلة والحوض والعمود الفقري علامات مشابهة من نقص التعظم .

العلامات الشعاعية :

تبدي الجمجمة تأخرا أو غيابا في تعظم قبتها لدى الرضيع ومع مرور الوقت يزداد التعظم ولكنه يبقى متأخرا وتكثر العظام الويرميوسيه بين عظام القبة ويبدو تأخر التعظم أشد وضوحا على الخط المتوسط فيبقى اليافوخ مفتوحا والدروز واسعة ، ومن الشائع ان يبقى الدرز بين الجبهيين واضحا .

ويأخذ شكل الجمجمة شكلا برجيا مع تبارز في الجبهة ، ويكون عظم الفك السفلي كسرا ويتأخر التحام ارتفاق الذقن ، وقد لاتتعظم عظام الأنف دون أن يؤثر ذلك على الشكل الخارجي ، مع نقص تصنع الجيوب الأنفية وقد يضطرب ظهور الاسنان ويغيب عظم الترقوة في ١٠ ٪ من الحالات او يغيب فقط قسم منه سواء كان القسم الداخلي أو المتوسط أو الخارجي ، وذلك لأن الترقوة تتعظم من ثلاثة مراكز ويجب أن لانخلط هذه الحالة مع وجود مفصل موهم في منتصف الترقوة وهو خلقي المنشأ ويحدث فقط في الترقوة اليمنى لدى النساء الثلث المتوسط مع المثلث الوحشي وهو تشوه مستقل ولاعلاقة له برضوض الولادة وتعود لعسرة التصنع الترقوية القحفية حيث يشاهد فيها ايضا صغر عظم الكتف وارتفاعه الى اعلى من مكانه

الطبيعي ، ويقصر عادة عظم الكعبرة أو قد يغيب كليا .

ومن التشوهات المرافقة نذكر تأخر تعظم العظام حول ارتفاق العانة فيشبه بذلك انقلاب المشاشة الخارجي ، انغلاق غير كامل للقوس العصبية الفقرية وجود مشاشة اضافية في اليدين ، نقص تصنع في السلاميات واضطراب نمو العظام طولا .

وأخيرا قد يتشوه أو يغيب عنق الفخذ ولكن عظام الفخذ والظنبوب والشظية تبقى ضمن الحدود الطبيعية ..

عسرة تصنع الغضروف المنقطة Chondrodysplasia Punctata

كان يسمى ضمور وتكلس الغضاريف الخلقي وكذلك تنقط المشاش وهو يتصف بتكلسات عابرة في الغضاريف الهيكلية والتنفسية وباضطراب النمو في البنى المصابة .

النوع الأول : Rhizomelic type

والنوع الثاني : Conradi-Hunermann type

ويصر البعض على وجود نوع ثالث هو الشكل القاهر المرتبط بالجنس (الصبغي x)

النوع الأول : rhizomelic type

هو شكل شديد من هذه الحالة مع قصر متناظر ثنائي الجانب في الاقسام القريبة من الأطراف ، وتكلس الغضاريف المشاشية والغضاريف التنفسية ، وأحيانا تكلس النسج الرخوة حول المفاصل ، ويشاهد الساد في كل الحالات تقريبا بعد الفحص الجيد ، وتحدث تبدلات جلدية مشابهة للسمك في ثلث الحالات . ويعتبر منظر الوجه مشخصا للحالة : انخفاض جذر الأنف مع تفلطح الأنف وتبارز الجبهة . كما تشاهد تشوهات بالانعطاف في المفاصل مع تشوهات في الأقدام في بعض الحالات .

ويموت معظم المصابين في سنوات حياتهم الاولى ، ونادرا مايصل بعضهم الى عمر ٧ – ٨ سنوات ولكنهم يكونون متخلفين عقليا ، كما لوحظ ايضا اصابتهم بجنف واضح .

يظهر الفحص الشعاعي وجود بؤر متعددة من التكلسات المشاشية وفي الغضاريف التنفسية وفي النسج الرخوة جانب المفصلية ، وتكون التكلسات منقطة ومتجمعة

مع قصر متناظر في العضدين وقصر أخف في الفخذين مع زيادة عرض البصلات وخاصة في النهايات العلوية لهذه العظام حيث تكون التكلسات اكثر وضوحا .

وفي الفقرات ، نجد عدم تعظم الفقرات الرقبية مع وجود فراغ بين مركزي التعظم الأمامي والخلفي في أجسام الفقرات الظهرية والقطنية يظهر على الصورة الجانبية وتكون التكلسات موجودة في الفقرات الرقبية وغائبة من الفقرات الظهرية والقطنية عكس مايشاهد في النوع الثاني .

وتظهر التكلسات كذلك قرب عظام الورك والعانة وفي القص والكتف والأضلاع والمعصم ورسغ القدم وفي الداعضة ، واذا عاش المصاب لعدة أشهر فان البؤر المتكلسة تنقص أو تزول ويتأخر ظهور مراكز التعظم الثانوية وتبقى التشوهات في الأقسام القريبة من العظام .

الوراثة في هذا النوع وراثة جسمية مقهورة .

النوع الثاني : Conradi-Hunermann type

يتصف هذا النوع بنفس صفات النوع الأول من تعابير الوجه والتكلسات المنقطة ولكن بشكل غير متناظر فاذا حدث قصر في الأطراف فانه لايكون متناظرا وليس بالضرورة يكون في الأقسام القريبة للاطراف .

وتقل نسبة حدوث الكساد اذ تكون ٢٠ ٪ ، امّا التغيرات الجلدية فهي نفسها في النوعين ، وتكون تشوهات وانكماش المفاصل اقل ويميل تشوه القدم لأن يكون من نوع العقبية الفحجاء .

ويعتبر النوع الثاني أكثر سلامة من النوع الأول اذ يمكن فيه مع نمو الطفل أن يتم اصلاح قصر القامة ، كما يكون انذار الحياة والذكاء جيدا ولكن تبقى عقابيل التشوهات المفصلية والعظمية .

وتختلف العلامات الشعاعية عند الولدان من وجود تكلسات واسعة الانتشار في الغضاريف وفي النسج الرخوة حول المفاصل الى بعض التكلسات الخفيفة الموضعة مثل تكلسات منعزلة في الغضاريف التنفسية .

وبعد الولادة تبدأ التكلسات بالزوال وقد يبدأ زوالها داخل الرحم مما يجعلها

تختفي عند الولادة وفي هذه الحالة يمكن وضع التشخيص بملاحظة التشوهات في العظام الطويلة وترافقها مع تأخر ظهور مراكز التعظم في العظام المصابة مع التغيرات الجلدية والعينية لدى المريض وأقربائه ، حيث شوهد وجود ضمور جلدي جريبي في يد والدة أحد المصابين مما يدعم الشكل القاهر في وراثة هذا النوع .تكون التكلسات عادة كثيرة مما يسهل التشخيص وفي هذا النوع تكون موجودة قرب النواتيء المعترضة والشوكية للفقرات مع عدم انتظام الاجسام الفقرية ويكون زيادة عرض البصلات أقل منه في النوع الأول . وتترك تشوهات المفاصل المجال مفتوحا أمام الاصابة بالالتهاب المزمن التنكسي فيما بعد . وقد نشاهد نقص تصنع في الأمشاط والسلاميات مما ينتج عنه قصر الأصابع .

الوراثة في النوع الثاني جسمية قاهرة .

النوع الثالث القاهر المرتبط بالجنس :

لايفترق هذا النوع عن النوع الثاني في مظاهره الشعاعية ويعتمد تفريقه على التغيرات الجلدية وهي من النوع السمكي الحرشفي عند الصغار وتتحول الى أشكال ضمورية وحاصات ندبية عند الكبار ، ولم يعرف بعد بشكل كاف ما اذا كانت هذه العلامات الجلدية كافية لوضع التشخيص دون اللجوء الى الفحوص الشعاعية أم لا .

التشخيص التفريقي لتنقط المشاش يشتمل على اعطاء الأدوية اثناء الحمل مثل فيتامين (K) ومشتقات الكومارين ، ديفينيل هيدانتوئين Zellweger syndrome تثلث الصبغي ١٨ ، والغدامة ، وعلى الحالات الأخرى التي يمكن أن يحدث فيها تكلسات منقطة فقد ذكرت تكلسات منقطة في العقب وفي الحوض عند مصاب بالمنغولية وكذلك ذكرت تكلسات عند مصاب بانعدام الدماغ وفي المدور الكبير وفي القدم عند رضيع مصاب بـ (De Barsy syn.)

وذكرت حالات من تكلسات مفصلية منقطة كان سببها انتانيا .

عسرة تصنع الوريقة الظاهرة والغضروف أداء اليس-فان كريفلد -

Chondroectodermal dysplasia
Ellis-Van.Creveld syndrome

الانتقال الوراثي يكون بشكل جسمي مقهور

العلامات السريرية :

تعزى العلامات السريرية الى عسرة تصنع الغضروف بالاضافة الى تعدد الأصابع في اليدين في أغلب الحالات وفي القدمين في ٢٠ ٪ من الحالات ، كما تتبع عسرة تصنع الوريقة الظاهرة فنجد تشوهات في الاظافر وفي الاسنان ، وتكون الاظافر غائبة أو صغيرة وهشة وبشكل الملعقة وتكون الأسنان غير منتظمة ومؤنفة وتظهر باكرا وقد تكون موجودة منذ الولادة . ومن العلامات الوصفية غياب الثلم بين اللثة العليا وبين الخد عند الولادة ثم يتشكل الثلم تدريجيا في عمر (٣) سنوات .

وتشاهد تشوهات جسمية متعددة وأهمها آفات القلب الولادية وتشوهات الأعضاء التناسلية وضخامة الكبد والطحال .

ويبقى الذكاء طبيعيا .

العلامات الشعاعية :

أكثر العلامات الشعاعية حدوثا هي قصر كامل العظام الطويلة وخاصة في أقسامها البعيدة ، وقد تتضخم النهايات البعيدة للعضد والفخذ والكعبرة وكذلك النهاية القريبة للظنبوب ، وقد يحدث خلع في رأس الكعبرة بسبب عدم تناظر قصر عظمي الساعد .

في اليدين نجد تعددا في الأصابع مع قصر السلاميات وغياب السلاميات الانتهائية مع التحام في بعض عظام المعصم او الرسغ .

وتبقى الجمجمة والعمود الفقري ضمن الحدود الطبيعية .

وفي الحوض نجد قصرا في عظم الحرقفة ، ويكون سقف الجوف الحقي مثلث الشعب

بسبب وجود تبازات عظمية على حوافه ، وهذه التغيرات تغيب تدريجيا ويرجع الحوض الى الشكل الطبيعي فيما بعد .

قد يلتبس التشخيص مع الأكوندروبلاجيا ولكن وجود تعدد الأصابع مع قصر الأقسام البعيدة للأطراف وليس اقسامها القريبة مع سلامة الجمجمة وعودة الحوض الى الشكل الطبيعي فيما بعد كل هذا يساعد في التفريق بينهما .

عسرة تعظم الغضروف - تشوه ماديلنغ

Dyschondrosteosis-Madelung's deformity

عسرة تعظم الغضروف هي عسرة تصنع وراثية تتصف بتشوه خاص في المعصمين ويدعى هذا التشوه بتشوه ماديلنغ .

العلامات السريرية :

الوراثة هي من النوع الجسمي القاهر ، وتصاب الاناث اكثرمن الذكور باربع مرات ، ولوحظ وجود تشوهات خفيفة لدى الذكور الأقرباء لأنثى مصابة .

وتشتمل العلامات السريرية على وجود قصر في الساعد والساق نسبة لبقية أقسام الأطراف أي قصر منتصف الأطراف (mesomelic) مع خلع خلفي لنهاية الزند البعيدة وهذا الخلع يرد بسهولة ولكنه ينكس بسهولة ايضا مع تحدد في حركة المرفق والمعصم .

العلامات الشعاعية :

يعد تشوه ماديلنغ العلامة الوصفية وهو ثنائي الجانب ويتصف بتشوه المشاش السفلي لعظم الكعبرة حيث تصبح مثلثية الشكل وتتجه قمتها للأنسي ونتيجة لذلك تنحشرعظام المعصم في المسافة الكائنة بين نهايتي الزند والكعبرة وهي مسافة مثلثية يشغل العظم الهلالي قمتها .

كمايشاهد وجود خلع أو تحت خلع في الاتصال الزندي الكعبري في نهايتهما البعيدة وتكون نهاية الزند على المنظر الجانبي خلف نهاية الكعبرة ،ويتطلب ملاحظة ذلك اجراء صورة جانبية تماما .

هناك علامات اخرى تشاهد فقط اذا كانت اليد بوضعية الكب وهي انحناء عظم الكعبرة للوحشي والخلف وخاصة قرب نهايته البعيدة مما يجعل المسافة بين عظمي الساعد عريضة ، وفي بداية مرحلة الشباب يشاهد انغلاق باكر في النصف الأنسي لغضروف النمو في النهاية البعيدة للكعبرة .

ونذكر من العلامات الأخرى الأقل مشاهدة وجود بؤرة ناقصة الكثافة في نهاية الكعبرة البعيدة وهي تمتد من خط النمو الى جسم العظم وتقع على الحافة الأنسية غالبا ، وقد تشاهد على هذه الحافة بعض الزوائد العظمية الصغيرة .

التشخيص التفريقي :

قد يسبب الرض أو الانتان تشوها مشابها لتشوه ماديلنغ ولكنه يكون عادة أحادي الجانب كما قد يسبب داء أوليير والاعران المتعددة وعسرة التصنع المشاشية المتعددة تشوهات مماثلة ولكن المسح العظمي يميزها عن عسرة تعظم الغضروف .

كذلك نذكر اعطاء التاليدوميد للحامل حيث يأتي الوليد مصابا بتشوهات في أطرافه ولكن مايميزها هو القصر الشديد في الأقسام الوسطى للأطراف أوغياب الكعبرة والشظية .

ان سبب هذا التشوه هو النمو غير المتناظر في النهاية البعيدة للكعبرة ولذلك قد لايتوضح الا في أول مرحلة اليفع أي في طور النمو الأعظمي .

عسرات التعظم البصلية

Metaphyseal dysostoses

Metaphyseal chondrodysplasia

يوجه على الأقل خمسة انواع من اضطراب النمو في البصلات وسنذكرها تباعا

١- نمط جانسن Jansen type

وهو شكل شديد ونادر وسببه هو فرط نمو الغضاريف وفرط تصنعها في كل البصلات في الهيكل العظمي .

العلامات السريرية :

يكون المصاب قزما بشدة وتشاهد التشوهات منذ الولادة ويحدث تراجع في النمو الجسمي والعقلي . وتكون العينان متباعدتين مع جحوظ فيهما ، وجل القزامة يكون على حساب الأطراف السفلية لذلك قد تصل اليدان الى مستوى كاحل القدم بوضع الوقوف . وتكون العضلات ضامرة والصدر ضيقا بقسمه العلوي مع مظهر السحة الضلعية .

العلامات الشعاعية :

منذ بداية العمر نجد ان النهايات البصلية تتأخذ شكل القدح مع عدم انتظام حوافها وفيما بعد تزداد هذه النهايات عرضا وتبدي تكلسات غير منتظمة بسبب الغضروف النامي المتكلس جزئيا ولاتصاب المشاشات وقد تندخل في مركز البصلات ولايصاب جسم العظام الطويلة فيما عدا حدوث انحناء في الأطراف السفلية وتصاب العظام الأنبوبية القصيرة في اليدين والقدمين بنفس التغيرات ولكنها تكون أخف شدة .

ويكون الحوض ناقص التصنع ويحتوي على تكلسات غضروفية غير منتظمة وتكون الجمجمة طبيعية عدا تأخر تطور الجيوب

ويشتمل التشخيص في المراحل الاولى على الحثل العظمي الكلوي وعلى نقص الفوسفاتاز الدموية ولكن مع ترقي العلامات الشعاعية فان التشخيص يغدو سهلا لالبس فيه .

٢- نمط شميت Schmid type

وهو شكل أخف من سابقه ولاتظهر التغيرات العظمية فيه الافي السنة الثالثة أو الرابعة ، وتكون القزامة خفيفة مع انحناء الساقين ومشية متهادية ، الوراثة من النوع الجسمي القاهر .

العلامات الشعاعية :

يظهر اضطراب وعدم انتظام في النهايات البصلية في آخر نصف سم منها وذلك عندما يبدأ الطفل بالمشي ، مع تقدح خفيف فيها ويشاهد تناوب وتداخل مناطق شفافة مع مناطق متكلسة كثيفة ولاتتأثر المشاشات ولا أجسام العظام ، ويحدث انحناء خفيف في عظام الأطراف السفلية مع قصر خفيف فيها ، ويكثر حدوث روح عنق الفخذ وانزلاق مشاش الفخذ العليا ، وتختفي هذه العلامات مع التحام غضاريف النمو .

قد يلتبس التشخيص مع الخرع المقاوم لفيتامين د ولكن وجود أذية كلوية مع الاستجابة لفيتامين د تفرق بينهما كما قد يلتبس مع نقص تصنع الشعر والغضروف ولكن وجود التغيرات في صفات الأشعار توضح التشخيص الصحيح .

٣ _ نوع سبار Spahr

ولايفترق عن نوع شميت الا بكونه ينتقل بشكل جسمي مقهور وهو يتصف شعاعيا بحدوث عدم انتظام في حواف النهايات البصلية بالاضافة الى انحناء واضح في عظام الساقين .

٤ _ نقص تصنع الشعر والغضروف Cartilage-hair hypoplasia

وهو أحد أشكال عسرات التصنع البصلية ولكنه يشتمل على تغيرات في عناصر الوريقة الظاهرة .

العلامات السريرية :

يتصف المصاب بكونه قزما فيشبه بذلك المصاب بالأكوندروبلاجيا ولكن الجمجمة تكون طبيعية ، وتكون الأيدي والأقدام قصيرة والأظافر قصيرة ، كذلك نجد عدم امكانية بسط المرفق بشكل كامل وتشوه القص وانحناء الساقين وتشوه الكاحلين .

العلامة الفارقة هي اصابة الاشعار حيث تكون خفيفة وناعمه وهشة وكذلك اشعار الأجفان والحاجبين ، كما يحدث الصلع باكرا .

العلامات الشعاعية :

وهي تشبه مايحدث في النوع الثاني (نوع شميت) اذ تحدث اضطرابات وعدم انتظام في نهايات العظام الطويلة وتشاهد على كامل عرض البصلات وليس كباقي انواع عسرات التعظم البصلية حيث يكون عدم الانتظام في أحد جوانب البصلة فقط . ولاتتأثر مراكز تعظم المشاش ولا الجمجمة ولا العمود الفقري .وعند التحام غضروف النمو تزول العلامات الشعاعية المميزة . ويكون تشوه الكاحل بسبب قصر الظنبوب وطول الشظية ، وفي اليد يتأخر تطور عظام المعصم بينما تنغلق غضاريف السلاميات باكرا مسببة قصرا في الأصابع .

٥ ـ داء بايل Pyle disease

ويسمى بعسرة التصنع البصلية .

مرض خلقي وعائلي نادر يتصف بحدوث اتساع متناظر في نهايات العظام الطويلة مع سلامة منتصف هذه العظام .

العلامات السريرية :

لاتوجد عادة شكاوي سريرية وانما يكون المصاب اطول من زملائه ويمكن كشف ضخامة العظام بالجس ولكن لايوجد ألم أو ايلام .

العلامات الشعاعية :

تتصف بانعدام تقولب العظام فتصبح نهاياتها عريضة ويشاهد هذا في النهاية البعيدة للفخذ والكعبرة والزند وفي النهاية القريبة للعضد ، ويشاهد كذلك في نهايتي الظنبوب ويصبح القشر العظمي فوق منطقة التضخم رقيقا بينما يبقى طبيعيا في منتصف العظم . وتصاب اليدان خاصة في السلاميات القريبة والنهايات المحيطة للأمشاط كما يذكر ايضا اصابة النهاية الأنسية للترقوة والنهايات القصية للأضلاع والفك السفلي وعظام العانة والورك .

ومن العلامات التي يشيع حدوثها نذكر فرط تعظم قبة الجمجمة والفك السفلي مع تباعد المسافة بين الحجاجين ،وقد تكون الفقرات كلها مسطحة مع زيادة كثافة مركزها .

عسرة التصنع البصلية الفقرية Spondylometaphyseal dysplasia

توجد عادة اشكال من عسرات التصنع الغضروفية التي تصيب بشكل رئيسي الفقرات والأقسام البصلية من العظام الطويلة .

وأكثر أنواعها شيوعا هو نوع Kozlowski وهو يتصف بتسطح عموم الفقراتوعسرة تصنع الغضروف في البصلات ، مع تأخر تعظم نويات المعصمين والرسغين . ويتأخر النمو عادة ويزداد هذا التأخر مع مرور الوقت ويبدو المصاب قصير الجذع .

اما أول العلامات السريرية فهي المشية المتهادية والتي تلاحظ عادة خلال السنة الثانية ثم تظهر التغيرات الاستحالية في الركبتين والوركين ويرافقها ألم مفصلي .

وتستدق الفقرات المسطحة من نهايتها الأمامية مما جعلها تختلط في السابق مع داء موركيو ، أما اصابة البصلات فهي اكثر وضوحا في النهاية العليا للفخذ ولاتتأثر مراكز تعظم المشاش ، وينقص ارتفاع جناحي الحرقفة ، وتقصر عظام الورك والعانة فتشبه بذلك الأكوندروبلاجيا ، ويكون سقف الجوف الحقي افقيا وغير منتظم ، واليدان قصيرة وثخينة .

الوراثة من النوع الجسمي القاهر .

عسرة تصنع المشاشات المتعددة Epiphyseal dysplasia multiplex

هي عسرة تصنع عظمية تتصف باضطراب وعدم انتظام المشاشات المتعددة بدون تصلب

العلامات السريرية :

في أكثر من نصف الحالات كانت الخاصية الوراثية واضحة ، ويحدث فيها قزامة خفيفة مع قصر اليدين وتشوهات بالانعطاف في عدة مفاصل .

الانذار ممتاز ماعدا بالنسبة لحدوث التهاب تنكسي باكر في مفصلي الوركين والركبتين ، مع قزامة خفيفة .

العلامات الشعاعية :

تتألف من أضطراب وعدم انتظام متناظر في المشاش مع نقص تصنع فيها بدون تصلب عظمي ، وتصبح المشاش مرقطة بسبب عدم انتظام تكلسها ، ويتأخر نمو المشاش ولكنها تلتحم بشكل طبيعي ونادرا مايحدث تجزوء واضطراب تكلس المناطق البصلية من العظام ، وأكثر المفاصل اصابة هي المفاصل الكبيرة في الأطراف السفلية وأقلها اصابة هي مفاصل الكتفين والمعصمين والمرفقين ، وقد تكون عظام المعصم وعظام رسغ القدم ناقصة التصنع ، اما العظام القصيرة لليدين والقدمين فتكون قصيرة وعريضة ، وتكون التغيرات على اشدها في السنة الثانية عشرة من العمر .
كما تكون الأقسام الوحشية من مشاش أسفل الظنبوب ناقصة التصنع ممايعطي المشاش شكلا مثلثيا وبالتالي يميل المفصل بينها وبين عنق القدم ، وهذه العلامة الاخيرة تشاهد في نصف الحالات وهي علامة مهمه ولكنها تشاهد في حالات اخرى كالناعور مثلا . وتكون التبدلات الفقرية عادة مشابهة لداء شورمان (الحدب عند اليفعان) وتميل الموجودات الشعاعية للتراجع عند الكهول ويتحسن منظر المشاش ولكن يبقى عدم انتظام في حوافها بشكل دائم مع الفرصة لحدوث التهاب تنكسي في مفاصل الوركين والركبتين .

التشخيص التفريقي :

يفرق عن داء برتس لتعدد الاصابة في المشاش ويفرق عن تنقط المشاش بعدم زيادة كثافة المشاش ويكون التغيرات المشاشية اقل شدة ، كذلك يفرق عن داء موركيو الذي له علامات خاصة في الحوض والفقار ، ويفرق عن ترقش العظام وعن تمرمر العظام اللذين يتصفان بالاضافة الى التغيرات المشاشية بزيادة كثافة العظام وبتبدلات في اجسام العظام .
وهناك حالات أخرى يجب اعتبارها وهي حالات قصور الدرق وانزلاق المشاش

عسرات التصنع الفقرية المشاشية :

Spondyloepiphyseal dysplasia

عسرات التصنع الفقرية المشاشية تتميز بضمور غضروفي مع اصابة انتقائية للفقرات ولمشاش وبصلات العظام الطويلة ، ويستعمل هذا التعبير عادة للدلالة على أية حالة تتصف بالقزامة مع اضطرابات في المشاش والبصلات

ويعد داء موركيو مثالا شديدا عليها ولكنه يصنف مع ادواء الانخال بعديدات السكاريد المخاطية ، كما قد يسبب اضطراب استقلاب الفينيل آلانين والداء الرثواني الشبابي اضطرابات شديدة في الفقرات والمشاش ولكن الاول هو مرض استقلابي والثاني من الأدواء الفراء .

تتصف بعض امراض عسرة اغتذاء وضمور الغضروف بصفات واضحة شعاعيا وسريريا تكفي لتمييزها مثل القزامة البصلية والقزامة المشوهة وتنقط المشاش اما الباقي فلم تحدد جيدا بعد ،وهي تصنف حاليا تبعا لعلاماتها الشعاعية والسريرية ريثما يتم معرفتها اكثر ومعرفة الاختبارات الدالة عليها ومعظمها يكتشف في السنة الثانية من العمر وهي مسؤولة عن بعض اشد حالات القزامة .

وهي تقسم الى ٣ مجموعات رئيسة :

١ـالمجموعة الاولى: عسرات التصنع المشاشية

Epiphyseal dysplasia

النوع الأول : وتكون التغيرات فيه محصورة في مشاش العظام الطويلة وفي الفقرات ويكون ارتفاع الفقرات طبيعيا او ناقصا قليلا . وتظهر مراكز تعظم المشاش متأخرة وتكون غير منتظمة وصغيرة ومجزأة أحيانا وتبقى البصلات طبيعية أو قد تظهر اضطرابا خفيفا في جوار المشاش ، وتكون الاطراف لوحدها مسؤولة عن القزامة المعتدلة ونتيجة لعدم انتظام رأس الفخذ يحدث التهاب تنكسي في مفصل الورك .

النوع الثاني : وتكون التغيرات على اشدها في النهايات القريبة للعضد والفخذ اما باقي العظام فتكون اصابتها خفيفة مع عدم انتظام أجسام الفقرات وعادة يكون هذا فقط في أسفل الناحية الظهرية واعلى القطنية ، كما يحدث ايضا التهاب تنكسي في مفصل الورك .

النوع الثالث : ويتصف باصابة معزولة في المشاش ثنائي الجانب في اليدين والقدمين (عسرة التعظم المحيطية ، ومرض تيمان Thiemann) وفي المرفقين والوركين والركبتين ، وفيما بعد قد تتطور اورام عظمية غضروفية على المناطق المصابة .

المجموعة الثانية : عسرات التصنع المشاشية مع تسطح الفقرات :

Epiphyseal dysplasia with platyspondyly

النوع الأول : عسرة التصنع الفقرية المشاشية المتأخرة : تتسطح فيه الفقرات ويقصر الجذع بعد عمر ١٠ سنوات ، ويكون الحوض صغيرا ومشاش رأس الفخذ غير منتظمة ومشوهة اما باقي المشاش فتكون طبيعية .

النوع الثاني : ويتصف بتسطح الفقرات مع اضطرابات شديدة في المشاشات القريبة مع تغيرات أخف في المشاشات البعيدة وأحسن مثال نذكر عسرة التصنع الفقرية المشاشية الخلقية .

النوع الثالث : تسطح الفقرات مع اصابة معممة في المشاش : وتكون فيه الفقرات مسطحة مع اضطرابات معممه شديدة في مراكز تعظم المشاش وغالبا مايرافقه نقص تصنع احدى الفقرات القطنية ، ومن الأمثلة عليه داء موركيوو وكذلك عسرة تعظم الفقار والبصلات والمثال الثاني يتصف بعدم انتظام عنق الفخذ والمدورين .

المجموعة الثالثة : عسرات التصنع البصلية المشاشية :

Mataepiphyseal dysplasia .

وتقسم بدورها الى ٣ أنواع :

١- بدون اصابة الفقرات

٢- مع اصابة فقرية

٣- النوع الكاذب للأكوندروبلاجيا

عسرة التصنع الفقرية المشاشية الخلقية :

Spondy lopiphyseal dysplasia congenita

وهي عسرة تصنع عظمية وراثية تصيب العمود الفقري والمشاشات القريبة للعظام الطويلة منذ الولادة ويمكن ان تخلط بسهولة مع داء موركيو .

العلامات السريرية :

يكون الولدان المصابون قصارا مع تشوه الأقدام (أخمصية روحاء) وانشقاق شراع الحنك احيانا ، الوجه مسطح ، العينان متباعدتان ، ميل الشق الجفني للأعلى ـ العنق قصير ـ الصدر برميلي الشكل ـ زيادة الحدب الظهري والقفس القطني ـ وعادة يظهر انحناء الساقين ، جنف يظهر عند اليفعان ـ مشية متهادية نقص مقوية العضلات .

الاضطرابات العينية شائعة كانفصال الشبكية والحسر ، وتقدر القزامة الناجمة عن قصر الجذع وجذور الاطراف بحوالي ٤٠ انش عند الكهول ـ اليدان والقدمان طبيعية .

العلامات الشعاعية :

تكون واضحة العلامات في العمود الفقري والحوض ورأسي الفخذين وذلك في كل الأعمار ، وعند الوليد يتأخر ظهور مراكز التعظم مع غياب تعظم عظام العانة وعظام ماحول الركبة وعظم العقب وعنق القدم ، كما تكون الفقرات مسطحة وتأخذ شكلا شبه منحرف على المنظر الجانبي ، عظام الحرقفة تكون عريضة عند قاعدتها بدون تسطح جناح الحرقفه ، ويكون للصدر بشكل الجرس مع زيادة عرض النهايات الأمامية للاضلاع .

وفي السنة الأولى تبقى عظام العانة ناقصة التعظم ويبقى رأس الفخذ غير متعظم ويتأخر ظهور مراكز تعظم الركبتين وتكون غير منتظمة ويستمر تسطح الفقرات مع زيادة مترقية في القعس القطني ، ويكون سقف الجوف الحقي أفقيا ولكن الجوف عميق ، ويتحسن تعظم عظام العانة ويتأخر تعظم مشاش رأس الفخذ وقد يتم هذا من عدة مراكز ، مع روح شديد في عنق الفخذ وبالتدريج تأخذ الفقرات شكلها

الطبيعي ولكن المسافات بينها تكون ضيقة .

ويتوضح قصر العظام الطويلة القريبة للاطراف ، ويكون عدم انتظام المشاش اكثر وضوحا في رأسي الفخذين ،كمايظهر عدم انتظام في الأقسام البصلية للعظام الطويلة وخاصة في أسفل الفخذ وفي النهاية القريبة للعضد ، وتبقى العظام الأنبوبية القصيرة طبيعية مع قصر الأمشاط أحيانا وتأخر نضج عظام المعصم .

وعند الكهول يشاهد تسطح شديد في الفقرات مع ضيق المسافات بينها ممايعطي للشخص قامة قصيرة ومما يزيدها شدة وجود الجنف وزيادة القعس القطني ، وتكون أجسام الفقرات غير منتظمة ويكون تعظم الناتيء المحوري للفقرة الرقبية الثانية جزئيا ، ويبقى الصدر بشكل البرميل مع روح شديد في عنق الفخذ وعدم انتظام رأسي الفخذين وتأخر التحامهما . العظام الطويلة تكون قصيرة مع زيادة عرض نهاياتها البصلية وخاصة في أسفل الفخذ وطرفي العضد ، وقد تشاهد في اليدين والقدمين تسطحا خفيفا في رؤوس الأمشاط .

التشخيص التفريقي :

الأكوندروبلاجيا – القزامة البصلية – داء موركيو – القزامة المشوهة ، وعسرة تصنع الفقرات والمشاش المتأخرة .

ملخص للعلامات الشعاعية لعسرة تصنع الفقرات والمشاش الخلقية .

عند الرضيع : تأخر تعظم الهيكل العظمي

تسطح الفقرات وعدم نضجها

اثناء الطفولة : تسطح الفقرات وتأخر نضجها واضطراب تعظمها

نقص تصنع الناتيء المحوري للرقبية الثانية

تأخر تعظم الحوض

الجوف الحقي واسع وعميق وسقفه أفقي .

تأخر واضطراب تعظم رأسي الفخذين مع روح في عنق الفخذ

قصر الاقسام القريبة من الاطراف

تأخر واضطراب تعظم الأقسام المشاشية والبصلية من العظام الطويلة

تغيرات طفيفة في اليدين والقدمين .

عند الكبار: قصر شديد في ارتفاع العمود الفقري مع جنف وحدب خفيفين

وزيادة القعس القطني

تسطح شديد وعدم انتظام محيط الفقرات الظهرية

نقص تصنع الناتيء المحوري وعدم التحامه مع جسم الرقبية الثانية

تشوه رأس الفخذ مع روح في عنق الفخذ

اليدان والقدمان طبيعية تقريبا

عسرة تصنع الفقار والمشاش المتأخرة :

Spondylo epiphyseal dysplasia tarda

عسرة تصنع الفقار والمشاش المتأخرة هي اضطراب وراثي يصيب الذكور فقط ويسبب قصرا خفيفا في طول القامة مع علامات شعاعية واضحة في العمود الفقري للكهول .

العلامات السريرية :

الوراثة مقهورة مرتبطة بالجنس ، ويكون طول المصاب بين ٥٢ - ٦٢ انشا وذلك على حساب قصر الجذع ويتضوضح فشل النمو الطبيعي في عمر ٥ - ١٠ سنوات ويصاحبه ألم في الظهر ، ويحدث التهاب تنكسي في مفصلي الورك باكرا بعد البلوغ بفترة وجيزة

العلامات الشعاعية :

يعتبر حدوث استحالة باكرة في المفصلين الحرقفيين من العلامات المهمة وتكون الفقرات ناقصة الارتفاع وخاصة بأقسامها الأمامية مع تضيق المسافات بينها وتحدث التبدلات التنكسية باكرا مع جنف وحدب معتدلين .

ولاتشاهد أية تغيرات عند الوليد والأطفال الصغار وأول العلامات مشاهدة تكون بعمر (٥) سنوات وهي تسطح الفقرات ويحدث التهاب مفصل الورك الاستحالي في العقد الثالث أو الرابع أو أحيانا عند اليفعان ، ويرافقه تشوه في رأس وعنق الفخذ ، وتحدث أمور مشابهة في مفصلي الكتفين .

اما العلامات الاخرى في المشاشات المحيطية فهي تسطح الأوجه المفصلية في الكاحلين

وفي الركبتين مع نقص عمق الثلم بين القمتين .

وكذلك من العلامات زيادة القطر الامامي الخلفي والمعترض للصدر وصغر جناح الحرقفة وزيادة نسبية في طول عظام العانة والورك .

التشخيص التفريقي :

يفرق عن اضطراب استقلاب الفنيل آلانين الذي يحدث فيه ضيق المسافات بين الفقرية وتنكس باكر في المفاصل ، كذلك يفرق عن داء موركيو بغياب تسطح الفقرات الشديد وعسرة تصنع المشاشات المحيطية الشديدة وتتميز عسرة تصنع المشاشات المتعددة بوجود تغيرات أكثر في المفاصل المحيطية وبتغيرات أقل في العمود الفقري بالمقارنة مع مايشاهد في داء موركيو .

عسرة التصنع الفقرية المشاشية البصلية :

Spondyloepimetaphyseal dysplasia

تستعمل هذه العباره لتصنيف الحالات التي تتركز فيها الاصابة في الفقرات وفي الأقسام البصلية والمشاشية من العظام الطويلة والتي لاتتفق مع الحالات المعروفة والمصنفة كعدم تصنع الغضروف الكاذب وأشكال مختلفة من عسرة تصنع الفقار والمشاش وعسرة التصنع البصلية .

وماتزال محاولات تصنيفها تتم حتى الآن ولذلك لن نتوسع في ذكرها .

عدم تصنع الغضروف الكاذب Pseudoachondroplasia

وهو شكل خاص من عسرة تصنع الفقار والمشاش ويتصف المصابون به بقزامه مع قصر الأطراف باقسامها القريبة ، مع تشوه فقري خفيف أو معتدل الشدة ، مع بقاء الوجه والرأس بدون تغير .

ولايمكن كشف هذه الحالة لاسريرياً ولاشعاعياً في الاشهر الستة الاولى من الحياة لأن اضطراب النمو لايصبح واضحا الا في السنة الثانية او الرابعة وكذلك لاتصير العلامات الشعاعية ايجابية الا بين السنة الثانية وبداية العشرات .

ففي النصف الثاني من السنة الأولى لايظهر من التبدلات عدا قصر خفيف في العظام الأنبوبية مع عدم انتظام بسيط في الاوجه العلوية والسفلية لاجسام الفقرات ويتأخر ظهور مراكز تعظم المشاش مع عدم انتظام في حواف البصلات وفيما بعد يظهر اضطراب في تمعدن اجسام الفقار والمشاش ، وبعد البلوغ نجد الجنف وروح شديد في عنق الفخذ وانتفاخ نهايات العظام مع تغيرات خفيفة في شكل الحوض ، وهذه كلها علامات تساعدفي التفريق عن الاكوندروبلاجيا .

ومن العلامات المطمئنة الى صحة التشخيص ترافق مايلي : انتفاخ نهايات العظام حول الركبتين مع روح عنق الفخذ والجنف لدى قزم قصير الاطراف وطبيعي الرأس . وقد تبدي الركبتان علامات فحج أو روح وتكون اليدان قصيرتين ويمكن أن تتراوح العلامات الشعاعية من الخفيفة الى الشديدة ولكنها عادة لاتختلف كثيرا في العائلة الواحدة . اما طبيعة الوراثة فهي مختلف عليها وذكر البعض انها جسمية قاهرة .

عسرات التعظم المحيطية Peripheral dysostosis

هي عسرة تصنع غضروفية اكثر ماتتجلى في اليدين والقدمين ولها عدة انواع اكثرها : المتلازمة السلامية الانفية الشعرية الاولى والثانية وعسرة تعظم النهايات .

١_ المتلازمة السلامية الانفية الشعرية النوع الاول :

Trichorhinophalangeal dysplasia type I

تشتمل العلامات السريرية على شعر قليل بطيء النمو وتشوه المفاصل بين السلامية فتشبه بذلك الداء الرثواني وعلى انف كبير الحجم ، مع قصر معتدل في القامة وفي الكهولة يحدث انزعاج من المفاصل الكبيرة والصغيرة ،كما شوهد ايضا وجود ميل لتشكيل الجدرة بعد العمليات الجراحية .

وفي العادة يكون تشوه شكل الاصابع هو العلامة الاولى المزعجة للمريض في المراحل الباكرة وهذا التشوه لايرافقه الم او اعراض .

اما العلامات الشعاعية فنجدها في السلاميات ، حيث تكون السلاميات الوسطى قصيرة مع تشوه المفصل السلامي القريب بسبب الشكل المخروطي لمشاش السلاميات الوسطى .

وقد يحدث زيادة في كثافة مشاش السلاميات الانتهائية .

وفي الحوض تشاهد علامات مشابهة لداء برتس وقد تكون هي السبب في الالم الحاصل

وأما العلامات الوجهية القحفية فهي :

- قصر الوجه - قصر شعبة الفك السفلي - قصر قاعدة القحف الخلفية وزيادة زاوية الفك السفلي - وتطاول عظام الانف .

وتؤدي هذه التغيرات الى تشابه المصابين في الشكل الخارجي

الوراثة جسمية قاهرة مع اختلافات بينة في تظاهراتها .

٢- المتلازمة السلامية الانفية الشعرية النوع الثاني :

Trichorhinophalangeal dysplasia type II

تشبه النوع الاول وتفترق عنه قليلا اذ يشاهد بالاضافة للملامح المذكورة اعران غضروفية متعددة وهي تظهر باكرا في مرحلة الطفولة ، وينتج عنها نمو غيرمتناظر للاطراف اما الوراثة فهي ليست جسمية قاهرة وانما تظهر هذه الحالة بشكل متقطع ويرافقها عادة تخلف عقلي .

ان مظهر المشاش على شكل مخروط في السلاميات يشاهدفي حالات اخرى مثل :

١- عسرة التعظم الترقوية

٢- مرض ايليس - فان - كريفلد

٣- عدم تصنع للغضروف

٤- تمرمر العظام

٥ - متلازمة Apert

٦ - داء الاعران الوراثية المتعددة

٧ - قصور جارات الدرق الكاذب

٨ - اسباب اخرى

٣ - عسرة تعظم النهايات Acrodysostosis

تتصف هذه الحالة بقصر غير متناسب في عظام اليدين والقدمين مع شكل خاص للوجه وتترافق في العادة مع تخلف عقلي .

ويشاهد قصر اصابع اليدين والقدمين منذ الولادة وهي تزداد قصرا مع مرور الوقت بينما تنمو النسج الرخوة بشكل طبيعي ولذلك تبدو زائدة عن الحد الضروري .

مع قصر في القامة لايغدو واضحا حتى بداية مرحلة الطفولة .

أما العلامات الوجهية فهي : نقص تصنع الانف مع تسطح جذر الانف وتتجه فتحة المنخرين

للأمام ، وقد تشاهد علامات فقرية من حدب وجنف وعدم انتظام سطوح الفقرات وانضغاط خفيف في اجسام بعض الفقرات .

ولكن تبقى علامات اليدين والقدمين هي المهمة .

التشخيص التفريقي : تفرق عسرة تعظم النهايات عن المتلازمة السلامية الأنفية الشعرية بنوعيها بسهولة وعن Acromesomelic dysplasia باصابة العظام الانبوبية في الساعدين والساقين في الثاني مع سلامة الوجه والذكاء وكذلك تفرق عن قصور جارات الدرق الكاذب ، وكذلك القصور الكاذب التي يحدث فيها قصر خفيف في السلاميات مع قصر الامشاط الانسية من الأيدي

عسرة تصنع المشاش النصفية :

Dysplasia epiphysealis hemimelica

وهي تتصف بالنمو المفرط اللامركزي في أحد الاطراف ويحتمل أن سبب ذلكهو اضطراب خلقي طرأ اثناء التطور حيث أدى الى حدوث نمو مفرط في مكان واحد ولفترة قصيرة في الطرف الابتدائي .

ولذلك يحدث فرط نمو لامركزي لاحدى المشاش لعظم طويل او عظم قصير في القدم مشكلا كتلة عظمية غير منتظمة على جانب واحد من جوانب المشاش ، ويصاب مشاش واحد فقط ويكون عادة عظم عنق القدم ، ويبتلوه في نسبة الحدوث النهاية السفلى للفخذ والنهاية السفلى للظنبوب .

المناطق الاخرى وهي أقل اصابة هي النهاية العليا للظنبوب والنهاية العليا للشظية والمدور الصغير للفخذ والعظم الزورقي في القدم والعظم الاسفيني الأول .

ويمكن للكتلة العظمية المتشكلة ان تكون متصلة بالمشاش المجاور أو أن تكون منفصلة عنه ، وفي العادة تكتشف هذه الكتلة خلال الطفولة وهي لاعرضية الا اذا تدخلت في وظيفة المفصل .

ويدخل في التشخيص التفريقي عسرة التصنع المشاشية العديدة وتنقط المشاش ولكن عدم تناظر اصابة المشا ش واقتصا رها على طرف واحد وعدم وجود القزامة يساعد

في تمييزها عنهم ، وتسبب حالات قصور الدرق الخلقي تكلسات بقعية في المشاش ولكن نمو العظام لايتأثر ويبقى طبيعيا .

داء الاورام الغضروفية المستبطنة للعظم ـ داء اولييـر

Enchondromatosis - Ollier's disease

ذكر هذا المرض لاول مرة عام ١٩٠٠ وأخذ اسمه مرض أولييـر منذ ذلك الوقت ، وبسببه هو فشل آلية نمو العظام من غضاريف النمـو مما يؤدي لظهور مناطق غضروفية غير متكلسة في نهايات العظام وفي أجسامها مع قصر هذه العظام .

ولايدخل في هذا البحث الورم الغضروفي المستبطن للعظم الوحيد لأنه يعتبر تنشوءاً ورميا سليما وليس له علاقة بهذه الآفة التطورية موضوعنا ـ قد يختلط مرض أولييـر مع الأعران المتعددة ولكن التمييز بينهما سهل عادة بالطرق الشعاعية

واذا اجتمعت الأورام الغضروفية المستبطنة للعظم مع أورام وعائية كهفيـة سميت بمرض مافوس Maffucci's disease

العلامات السريريـة :

هذا المرض ليس وراثيا او عائليا وهو يصيب كلا الجنسين مع افضلية نسبيـة للذكـور .

ويحدث فيه قصر في الساعد أو الساق قد يصل الى ١٠ انشات ، وقد تتشوه اليدان والقدمان بشدة بسبب فرط تصنع الغضروف الهاجر في عظامها ، أو قد تصاب منطقة موضعة فقط في منطقة البصلة مما يؤدي الى نمو غير متناظر منها وبالتالي الى حدوث فحج في الركبة او انحناء الكعبرة وخلع الاتصال الزندي الكعبري ، كما ذكر حدوث عدم تناظر في الوجه وكذلك اصابة الأعصاب القحفية .

العلامات الشعاعيـة :

تشتمل العلامات الشعاعية على وجود كتل مدورة أو أعمدة من نقص الكثافة في منطقة البصلة او في منطقة الجسم لعظم او اكثر من العظام الطويلة وتصاب عادة النهاية الأسرع نموا ولكن يمكن للنهاية الاخرى للعظم الطويل ان تصاب ايضا ، وهي

تمثل مناطق غضروفية لم تتعظم اثناء نمو العظام .

ويفصل بين الاعمدة الغضروفية حجب عظمية تعطي للعظم منظرا مخططا ،وتمتد الاعمدة الى مسافات مختلفة الى داخل جسم العظم ونادرا ماتصيب العظم بكامله ، وهي تترافق مع قصر في العظم المصاب وتشوه في نهايتيه بسبب عدم تقولبها فتأخذ منطقة البصلة حوافا مستقيمة بدلا من أن تكون مقعرة ، وقد تمتد المناطق الغضروفية الى قشرة العظم متبارزة للخارج فتعطي منظرا يشابه العرن العظمي الغضروفي ولكنها تتجه عادة الى المفصل القريب عكس اتجاه العرن العادي .

في بداية المرض تكون الجزر الغضروفية شفافة تماما على الاشعة ولدى نمو الطفل يمكن ان يظهر ضمنها تكلسات منقطة وتتحول اخيرا الى مناطق كثيفة جدا ، وفيما بعد تستبدل بنسيج عظمي عادي وتختفي تدريجيا ولكن الشكل النهائي نادرا مايرجع الى الشكل الطبيعي تماما .

وهذه الحالة عادة أحادية الجانب ولكنها قد تصيب الجانبين وأحيانا تصيب كامل العظام الطويلة وكذلك عظام اليدين والقدمين .

وتصاب العظام الصغيرة في اليدين والقدمين وتظهر فيها مناطق مدورة غضروفية بنفس الآلية ولكن هذه الغضاريف هنا تميل للنمو المفرط والى تشكيل اورام مشوهة متعددة قد تكسر القشرة العظمية وتتبارز الى الخارج ، وتشاهد الأورام الغضروفية في عظم الحرقفة حيث تتشعع الاعمدة الغضروفية بدءاً من مركز الحرقفة الى القزعة الحرقفية واخيرا نذكر ان هذه الآفات الغضروفية لها ميل للجنف ولكن تحديد نسبة حدوث ذلك لم يتم التوصل اليه بعد ، وذكر بعضهم ان النسبة تصل حتى ٥٠ ٪ ولكن في ذلك مبالغة .

تناذر مافوسي Maffucci's syndrome

عندما تجتمع الأورام الغضروفية المستبطنة للعظم المتعددة مع وجود أورام وعائية كهفية في النسج الرخوة فان هذا الاجتماع يدعى بتناذر مافوسي .

وقد تحوي الأورام الوعائية على حصيات وهي لايشترط فيها ان توافق مكان الآفات العظمية كما أنه يمكن لها ان تختفي .

وهذا التناذر ليس وراثيا ايضا

الاورام العصبية الليفية ـ داء فون ركلنغهاوزن

Neurofibromatosis-Van recklinghausen's disease

يعد داء فون ريكلنفهاوزن من الأمراض الخلقية وهو يصيب الوريقة المتوسطة والوريقة الخارجية العصبية ويتصف باصابة الاعصاب المحيطية والجهاز العصبي المركزي مع ظهور تصبغات جلدية تشبه بقع القهوة بالحليب وأورام ليفية جلدية وأورام ليفية عصبية على حساب الأعصاب القحفية والأعصاب المحيطية وتصاب الغدد الصم في بعض الحالات ويصاب أيضا الصقل العظمي .

وتنشأ الأورام على حساب الغمد المحيط بالأعصاب المحيطية وتكون عادة متفرقة ولكن قد تسبب أحيانا تضخما منتشرا في عصب محيطي ويرافق الأورام اضطراب في النمو العظمي .

العلامات السريرية :

العلامات السريرية الاكثر مشاهدة هي الآفات الجلدية وهي تشتمل على آفات تصبغية وآفات ليفية ، فأما التصبغات فتكون بلون القهوة بالحليب وذات حواف ناعمة وتختلف مساحة من ١ ـ ٢ مم وحتى عدة سنتمترات ، وأما الأورام الليفية فيمكن أن تكون لاطئة او معنقة او قد تكون على شكل طية جلدية ثخينة ويتراوح حجمها من حجم رأس الدبوس حتى حجم ٥ سم قطرا ، وقد تكون قليلة أو منتشرة على كامل الجسم وهي لاعرضية او قد تؤلم بالجس .

الأورام العصبية الليفية الناشئة على حساب الاعصاب القحفية تسبب اعراضا تختلف حسب العصب المصاب واذا ظهرت على الاعصاب الشوكية سببت اعراضا حركية وحسية متعددة ومن أهم اختلاطاتها حدوث الجنف والشلول .

وذكر ان نسبة الاستحالة للخبث هي في حدود ١٠ ٪ من الحالات اما الأعراض الصميمة الغدية التي قد تظهر فهي ناجمة عن فرط نشاط جارات الدرق وفرط هرمون النمو ومنه ضخامة النهايات .

العلامات الشعاعية :

تشتمل العلامات الشعاعية على الجنف ـ التغيرات العظمية الناجمة عن التآكل ـ

النمو المضطرب وعلى تشكل المفاصل الموهمة .

ويحدث الجنف في نصف الحالات تقريبا وسببه غير معلوم وهو يصيب اسفل الناحية الظهرية خاصة ، وقد يحدث تزو حاد في العمود الفقري ، ويرافقه في بعض الحالات حدوث شلل سفلي ، وفي العمود الرقبي قد يحدث حدب مرافق .

وليس ضروريا ان تتواجد أورام موضعية لظهور هذه التبدلات الفقرية ، ويمكن للجنف ان يكون معاوضا لقصر في احدى الأطراف السفلية ، ولكنه يكون عندها أقل شدة .

وقد يحدث انخماص كامل أو جزئي في جسم الفقرات بسبب نقص التكلس وسبب انضغاطها بالأورام العصبية الليفية وهذه الأورام يمكن أن تأتكل الاقسام الخلفية لأجسام الفقرات وتوسع الثقب الشوكية .

ويعزى سبب تآكل العناصر الفقرية وتوسع الثقب الفقرية وخاصة في الناحية الرقبية الى وجود كيسات خارج الجافية وحول الاعصاب والى توسع القناة الشوكية اكثر مما يعزى الى وجود اورام موضعية بشكل الساعة الرملية جانبي الثقبة الفقرية الاساسية .

وفي داء فون ريكلنفهاوزن يمكن حدوث قيلات سحائية داخل الصدر في المنصف الخلفي وتشخص بالحقن تحت العنكبوتي لمادة ظليلة وملاحظة مرور المادة الظليلة لمداخلها ويمكن أن تلتبس مع كونها ورما ليفيا عصبيا .

ويكون السمحاق غير طبيعي لدى بعض المرضى ويكون التصاقه بالعظم غير متين ولذلك ينفصل عن العظم بسهولة اثر الرض مما يسمح بتكوين ورم دموي كبير تحت السمحاق وكذلك يكون تكوّن العظم ناقصا مما ينجم عنه حدوث المفاصل الموهمة .

وتصاب العظام عدا الفقرات بعذة آليات وتقدر نسبة اصابتها بـ ١٠ ٪ من الحالات .

ومن تظاهراتها نذكر :

١ـ حدوث التآكلات العظمية من وجود الأورام العصبية الليفية على السمحاق أو في النسج الرخوة المجاورة .

٢ـ حدوث آفات كيسية مفردة أو متعددة ضمن العظم .

٣ـ اضطرابات النمو بمافي ذلك حدوث القصور أو الضخامة الموضعه .

٤ـ زيادة خطية في كثافة العظام الطويلة

٥ـ لين العظام وانحنائها

٦ ـ حدوث المفاصل الموهمة .

وتحدث التآكلات العظمية على قشرة العظم ويكون سببها وجود أورام عصبية ليفية سمحاقية أو في النسج الرخوة المجاورة ومثال ذلك حدوث الأورام في المسافات الوربية فتأتكل الحواف السفلية للأضلاع .

وتزداد كثافة العظم بالقرب من منطقة الائتكال العظمي .

وتظهر في العظام الطويلة احيانا مناطق كيسية وهي تمثل تخلخلا في العظم ولاتمثل وجود أورام داخل العظم وهي تتراجع بشكل كامل وتمتلىء بنسيج عظمي طبيعي ظاهريا .

ويتجلى اضطراب نمو العظام بحدوث ضخامة في أحد العظام طولا وعرضا وقد تصاب بالضخامة عظام أحد الاطراف كاملة مع ضخامة في النسج الرخوة او أن يحدث تراجع في النمو العظمي وتقصر العظام .

وتتصف العظام بعلامه وصفية وهي كون حوافها متموجه ،وقد تزداد كثافة العظام وتتخن بشكل غير منتظم وتظهر على احدى نهايتيها خطوط زائدة الكثافة ، كما أنها تلين وتنحني وهذا غالبا بسبب وجود كسور غير كاملة ، واما المفاصل الموهمة فهي تحدث كاختلاط للأورام العصبية الليفية ويبدي نصف المرضى المصابين بالمفاصل الموهمة علامات تشير الى وجود داء فون ريكلنفهاوزن لديهم ، وهي تحدث بالترتيب التالي :

يحدث أولا نقص في تكلس احد العظام الحاملة لوزن الجسم ومن ثم تنحني وتنكسر وبسبب نقص تشكل الدشبذ بين طرفي الكسر لايحصل الالتئام ويحدث المفصل الموهم

ويترافق هذا المرض بتشوهات اخرى عادة مما يشير الى أن الآفة البدئية ليست مقتصرة على اضطراب الاعصاب فقط ،وهذه التشوهات ، غياب العظم الوتدي في الجمجمة ، الشوك المشقوق مع عدم تقطع الفقرات والتحامها ، خلع ورك ولادي ،وغياب بعض العظام المكونة للحجاج .

وان احتمال ظهور الخباثة قليل وهوعادة من نوع الساركومات العصبية الليفية

التشخيص التفريقي في الحالات العادية ليس صعبا اذ تكون الأورام الجلدية واضحة وقد تشبه التغيرات العظمية مايشاهد في عسرة التصنع الليفية ولكن هذه الأخيرة تترافق مع بقع قهوة بالحليب اكبر وذات حواف ناعمة اكثر من البقع الموصوفة في الاورام العصبية الليفية .

وقد تسبب الأورام الوعائية المنتشرة في طرف ما الى ضخامة هذا الطرف ولكن غياب الأورام الليفية الجلدية ووجود الحصيات الوريدية ضمنها يساعد في التفريق بينهما .

كما أن تثلم الاضلاع الناجم عن تآكل حوافها السفلية قد يختلط مع تضيق برزخ الأبهر ومع الاعراض الوعائية الخلقية الاخرى .

الاعران المتعددة الوراثية Hereditary multiple exostosis

يعتبر داء الاعران الغضروفية المتعددة من عسرات التصنع العظمية ويتصف بظهور اورام عظمية غضروفية في معظم العظام الطويلة وبعض العظام المسطحة ، ويعد سبب هذه الاورام هو اضطراب في ت النمو الغضروفي الطولي للعظام .

الآلية غير معروفة ولكنه توجد عدة تفسيرات ممكنة :

١ـ حدوث انفصال جزء صغير من غضروف النمو ويكون هذا الجزء بنموه عرناً

٢ـ وجود بقايا غضروفية جنينية تحت السمحاق

٣ـ وجود نقص في السمحاق قرب المشاش مما يسمح بنموها لتشكيل الاعران

٤ـ تعطل آلية تقولب العظام

٥ـ هجرة خلايا من المشاش الى تحت السمحاق مع احتفاظها بوظيفة النمو الغضروفي

العلامات السريرية :

الاعران المتعددة ليست عرضية عادة الا اذا تبارزت باتجاه النسج الرخوة المجاورة وأثرت عليها أو اذا ظهرت علامات الخبث .

وهذه الاعران قد تؤثر على الأوتار والاوعية الدموية والاعصاب وقد تسبب الاعران في الفقرات شلولا نخاعية .

وتنمو الاعران في فترة الطفولة ويتوقف نموها عندما يلتحم المفصل القريب لها ويشير النمو السريع بعد توقف النمو الى حدوث الخبث ، وتكون نسبة التحول للخبث اعلى نسبيا من الورم الغضروفي العظمي الوحيد .

التشريح المرضي :

تتألف الشذوذات من وجود جزر غضروفية هاجرة تتوضع في البصلات مع نقص مجاور في السمحاق مما يعيق عملية تقولب العظام .

ويتألف العرن من نسيج عظمي اسفنجي يتمادى مع نسيج العظم الاصلي وتغطيه قبعه من غضروف عادي اثناء فترة النمو ، اما بعد توقف النمو فتغطيه قبعة من غضروف هيالييني وتظهر كيسة مصلية بين الغضروف وبين النسج الرخوة المجاورة

العلامات الشعاعية :

تختلف الاعران من حيث الحجم والعدد وهي يمكن أن تصيب أي عظم وقد يصل عددها حتى ألف عرن في المريض الواحد ، ولكن العدد في العادة يكون في حدود ١٠ أو١٢فقط ومعظمها يبقى صغيرا ولايحدث اعراضا .

وتظهر الاعران على البعلات وذلك قرب غضروف النمو وتتبارز للخارج ومع نمو العظم تزداد المسافة بينها وبين غضروف النمو ويتمادى العظم الاسفنجي والقشري للاعزان مع مثيله في العظام المضيفه وتأخذ الاعران اتجاها بعيدا عن المفاصل القريبة . وخلال فترة النمو يكون رأس العرن غضروفيا وبالتالي لايرى شعاعيا ولكن قد يحدث فيه احيانا تكلسات منقطة .

واذا نظر للعرن مواجهة فانه يبدو على شكل نقص كثافة يحيط بهامنطقة رقيقة زائدة الكثافة لذلك قد يلتبس مع الاورام الغضروفية المستبطنة مالم توءخذوضعيات أخرى .

اكثر المناطق اصابة هي الركبة ثم المرفق وعادة يحدث زيادة في طول الكعبرة مما يؤدي لانحنائها واذا حدثت الاعرآن في العظام الصغيرة لليدين والقدمين فانهاتكون عادة صغيرة ولاعرضية .

وقديبدي العرن احيانا سرعة في نموه مع عدم انتظامه وتفرعه وهذ ءعلامات الخبث ويظهر محيطه على الصورة الشعاعية غير منتظموفيما بعد تظهر كتلة من الانسجة الرخوة وأخيرا يحصل تخريب عظمي .

ومن المحتمل ان نسبة التحول للخبث هي اقل من١٥ ٪ من الحالات .

التليف العائلي في الفكين :

(Cherubism) Familial fibrosis of the Jaws

التليف العائلي في الفكين اضطراب وراثي يتصف بحدوث تورم في الوجه يبدأ في السنة الثالثة من الحياة وهو لاعرضي ولايترافق مع اعراض عامة ويصاب عادة عظم الفك العلوي والسفلي ويؤدي تمدد الفك العلوي الى تمطط الجلد فوقه وانسحاب الجفن السفلي للاسفل ، وتتضخم العقد اللمفاوية تحت الفك السفلي ويضطرب انتظام الاسنان اللبنية والدائمة .

وعلى الصورة الشعاعية يبدو الفك السفلي متورما مع وجود تخلخل كيس الشكل ضمنه وكذلك عظم الفك العلوي مع صغر الجيوب الفكية ، اما باقي الهيكل العظمي فيبقى ضمن الحدود الطبيعية وتظهر الخزعة وجود نسيج ليفي وأوعية دموية تحل محل النسيج العظمي الطبيعي .

ويزداد تضخم الفكين بسرعة في السنوات الثلاث الاولى ثم يستقر على حاله حتى البلوغ ومن ثم يتراجع تدريجيا ويستمر التراجع طوال العقد الثاني والثالث وفي النهاية قد يبقى بعض الضخامة في الفكين مع بعض التصلب العظمي .

تكون العظم الناقص Osteogenesis imperfecta

تكون العظم الناقص مرض معمم من امراض النسيج الضام يصيب العظم وصلبة العين والاذن الداخلية والجلد والاربطة والاوتار والصفق ، ويورث بشكل جسمي قاهر ويتصف سريريا بعظام هشة وصلبة زرقاء وصمم .

العلامات السريرية :

تختلف العلامات السريرية تبعا لشدة المرض ويقسم الى نوعين رئيسيين وهما الشكل الخلقي والشكل المتأخر .

اولا – تكون العظم الناقص الخلقي : وهو الشكل الشديد من المرض وعلاماته الاساسية تشتمل على الجمجمة الورقية وعلى الاطراف القصيرة المشوهة بسبب الكسور المتعددة وتحدث الوفاة اثناء الحياة الرحمية او بعد الولادة بقليل بسبب النزف الداخلي الجمجمة

ثانيا- تكون العظم الناقص المتأخر ، وهو شكل اخف وقد لايبدي المولود اية علامة مرضية وتحدث فيه الكسور بسهولة ، وقد لاتكشف هشاشة العظام فيه حتى سن متأخرة ، وفي معظم حالات تكون العظم الناقص تشاهد الصلبة الزرقاء وغالبا يبقى قسم منها غير ملون وهو القسم المحيط بالقرنية فيسمى بحلقة ساتورن .

كذلك يشاهد الصمم وهو لايفترق عن الاشكال الاخرى لتصلب الاذن ويظهر أولا خلال الطفولة او في العقد الأول وعند النساء قد يظهر اثناء الحمل لأول مرة

ان هشاشة العظام تميل للتراجع كلما كبر المصاب وهي تتراجع عند النساء بشكل واضح بعد ظهور الطمث مما يشير الى دور الأستروجين في ذلك ومنه استعملت الاستروجينات في المعالجة وقد اظهرت بعض الفائدة .

التشريح المرضي :

يبدو ان سبب الاضطراب العظمي هنا هو فشل توضع الياف الفراء الطبيعية في المادة الاساسية للعظم ويستعاض عنها بألياف غير ناضجة تشبه الألياف الشبكية الموجودة في عظام الجنين ، ويستمر النمو العظمي الغضروفي طبيعيا حتى مرحلة تكلس الغضاريف اذ لاتتكون المادة الاساسية العظمية وخاصة في المناطق البصلية ونتيجة لذلك يكون من السهل على الغضروف المتكلس الهش ان ينكسر . كذلك لايكون العظم القشري طبيعيا وانما تكون مادته الاساسية حاوية على مواد غرائية غير ناضجة اما سبب ذلك فيعزى الى نقص خمائري يؤدي الى وجود بروتينات غير طبيعية في النسج الضامة ، وذكر البعض وجود نقص في الخمائر بانيات العظم .

العلامات الشعاعية :

العلامات الشعاعية الاساسية هي الكسور المتعددة مع رقة القشرة العظمية لمجمل العظام ويعتبر وجود الكسور ضرورياً لتأكيد التشخيص لأن ترقق العظام يشاهد في حالات أخرى ويمكن ان يتم وضع التشخيص داخل الحياة الرحمية ، وتقسم التغيرات العظمية الى ٣ انواع : عظام ثخينة وعظام رقيقة وهشة وعظام كيسية وهذه الانواع هي اشكال مختلفة لنفس المرض .

١- العظام الثخينة :

وهي تسمية مشوشة لأن العظام ليست ثخينة بمعنى أنها قوية وانما يكون قشرها رقيقا بثخانة الورقة مع ازدياد في عرض العظام وانحنائها وتشوهها وتكون كثافتها ناقصة بشدة مع تشكل دشبذ متكلس في مكان الكسور ، وتكون الزيادة في عرض العظام واضحة خاصة في الأقسام القريبة من الاطراف فتعطيها لذلك مظهرا قصيرا فتشبه بذلك عظام الاكوندروبلاجيا التي يمكن ان تلتبس معها .

٢- العظام الرقيقة والهشة :

ويشاهد هذا النوع داخل الرحم وبعد الولادة مباشرة وتكون العظام رقيقة مع رقة قشرها ونقص كثافتها مع عدم وضوح تفاصيل الشبكة العظمية ، اما نهايات العظام فتكون عريضة وتكثر التشوهات الناجمة عن الكسور .

وقد تشاهد احيانا خطوط زائدة الكثافة معترضة في نهايات العظام تمثل كسورا دقيقة في الغضروف المتكلس الهش ويمكن تمييزها عن خطوط النمو بعدم تناظرها .

الجمجمة تكون رقيقة القبة جدا وتحوي كثيرا من العظام الويرميوسيه فتعطيها مظهرا موزائيكيا وقد تستمر مدى الحياة ، وتكون أكثر وضوحا على مسير الدرز اللامي وتكون صفائح الجمجمة رقيقة .

وفي العمود الفقري تكون الفقرات ناقصة الارتفاع مع تقعر وجوهها المتقابلة بسبب انتفاخ الأقراص وضغطها على الفقرات الهشة ، ويكثر وجود عقيدات شمورل على سطح الفقرات ، وقد يحدث تسطح معمم في الفقرات

٣- النمط الكيسي :

هذا الشكل نادر ، ويبدأ عند الولادة ويكون عادة مترقيا فتظهر مناطق كيسية متعددة في العظام وخصوصا في الأطراف السفلية ، ثم تظهر الكسور مع ترقي المرض وأخيرا تتشوه العظام وتنحني .

ومثل باقي انواع تكون العظم الناقص تكون العظام ناقصة الكثافة ورقيقة القشرة العظمية .

في تكون العظم الناقص تشفى الكسور بشكل طبيعي ، وقد يتشكل دشبذ طافح كما قد يحدث مفصل موهم ويكون هو العلامة السريرية الاولى ، وقد تبدو العظام طبيعية

تماما للناظر ، ولايمكن ملاحظة الرقة الخفيفة فيها وعندها لايتم التشخيص الابوجود العلامات الاخرى مثل الصلبة الزرقاء وحدوث الكسور لدى اقل رض .

- تمرمر العظـــــام Osteopetrosis

يعتبر تمرمر العظام من الأمراض النادرة ويتصف ببقاء المادة الغضروفية المتكلسة وعدم ارتشافها وفي حالاته الشديدة يرافقه فقر دم شديد بسبب تضيق المسافات النقوية

العلامات السريريـــــة :

الوراثة هنا شكلان : شكل سليم قاهر وشكل شديد ومقهور ، وتتصف الملامح السريرية بزيادة كثافة العظام وبفقر الدم وبضمور العصب البصري ، اما سبب زيادة الكثافة العظمية فهو عدم ارتشاف المادة الغضروفية العظمانية وبالتالي عدم استبدالهـــا بعظم طبيعي ، وتصبح العظام هشة مما يعرضها للكسور المتعددة .

يكون فقر الدم من النوع اللامصنع وقد يرافقه نقص في الكريات البيض وفي الصفيحات الدموية ، ومن العلامات الشائعة وجود ضخامة في الكبد والطحال والعقد اللمفاويـــة ولاتوجد علاقة بين شدة الاصابة العظمية وبين شدة فقر الدم فقد تكون العظـــام متصلبة مع غياب فقر الدم .

ويؤدي تشوه الجمجمة الى اصابة الأعصاب القحفية ومنها العصب البصري حيث تضمر وتظهر اعراض ذلك عند الرضع والأطفال الصغار .

الفحوص المخبرية طبيعية تماماعدا ارتفاع في كلسيوم الدم بشكل غير متكـــــرر الانذار محتفظ به ، وتؤدي النزوف الشديدة والانتانات المتكررة الى الوفاة وذكـــر حدوث أورام خبيثة عظمية في بعض التقارير .

التشريح المرضـــــــي :

يؤدي عدم ارتشاف المادة الغضروفية المتكلسة الأولية في العظام الى عدم استبدالها بنسيج عظمي طبيعي ، وهذا هو سبب التغيرات العظمية الموصوفة ، ويكون نمو الغضروف طبيعيا حتى مرحلة ارتشاف الغضروف المتكلس وبالتالي تضطرب الأعمدة الغضروفية عنـــد حافة خط التكلس المؤقت ، وتتشكل المادة العظمانية حول النوى الغضروفية ،وتميل المادة العظمانية لأن تضيق على النقي ، ولايحدث تقولب العظام فتصبح المناطـــق

البصلية وحوافها مستقيمة بدلا من أن تكون مقعرة .

ويشاهد في نهايات العظام خطوط ناقصة الكثافة معترضة تتناوب مع خطوط كثيفة مما يشير الى احتمال كون هذه الآلية الامراضية متقطعة الطبيعة ، وهذه الخطوط ناقصة الكثافة تمثل عظما غير ناضج .

وبفحص العظام المتصلبة يتبين ان بنيتها موزائيكية الشكل مشابهة لما يشاهد في داء باجت العظمي .

العلامات الشعاعية :

تختلف العلامات الشعاعية من زيادة شديدة في كثافة العظام الى الكثافة الطبيعية ويمكن ان تتوضح علامات المرض في بداية الطفولة اما الحالات التي يحدث فيها تصلب شديد في العظام فان كشفها يمكن أن يتم في أي عمر وحتى داخل الحياة الرحمية .

وتزداد كثافة العظام وتبدو متجانسة وتغيب مكوناتها من قشر ومسافة نقوية وشبكة عظمية .

وتشاهد خطوط معترضة في نهايات العظام ، كما تشاهد خطوط طولية ايضا ، ويمكن أن تصاب كل العظام او يصاب معظمها فقط .

ويمكن ان يصاب عظم الحرقفة باكرا ثم تصاب العظام الطويلة فيما بعد وتندر اصابة الفك السفلي ، اما السلاميات وعظم قبة الجمجمة فان اصابتها تكون أخف شدة عادة .

وتفقد العظام الطويلة تقولبها مما يسبب تفلطح نهاياتها ، وقد يزداد عرض العظام حيث يشاهد داخلها عظام صغيرة تشبه العظام عند الوليد شكلا وحجما وهذا يشير الى توقف الآلية المصلبة في وقت الولادة .

ويحدث تناوب بين خطوط ناقصة الكثافة وبين خطوط زائدة الكثافة في النهايات البصلية للعظام وقد تكون هذه الخطوط هي العلامات الوحيدة ، كما قد تشاهد تخططات طولية ايضا في البصلات .

وتكون الخطوط المعترضة واضحة في السلاميات ، وفي عظم الحرقفة تبدو هذه الخطوط على شكل منحنيات توازي القنزعة الحرقفية ، وتبدي عظام المعصمين والرسغين نفس كثافة بقية العظام وقد تكون كثيفة في مركزها وشفافة في

محيطها او تكون كثيفة المحيط وطبيعية المركز ويعتمد هذا على العمر الذي بدأ فيه الاضطراب المصلب .

في الفقرات : تكون اجسام الفقرات زائدة الكثافة بشكل متجانس أو قديبقى مركزها طبيعيا ويفصل بين خطوط كثيفة من الأعلى ومن الأسفل

وفي الجمجمة : تصاب قاعدة الجمجمة ولاتصاب عظام القبة .

وقد لاتكون زيادة الكثافة العظمية بينة ويبقى التمييز بين القشر والنقي والشبكة العظمية ممكنا وعندها لايدل على المرض الا تلك الخطوط المعترضة من نقص الكثافة والتي يجب تمييزها عن الخطوط الناجمة عن التسمم بالأملاح والمعادن الثقيلة .

ومن الاختلاطات نذكر حدوث انفصال المشاش والكسور .

ويفترق مرض العظام الشمعية باصابته لطرف واحد فقط ، اما تمرمر العظام فهو مرض معمم ، كذلك تفرق التسممات بالمعادن الثقيلة باجراء المسح العظمي الكامل .

ـ عسرة التعظم المكثفة : Pycnodysostosis

عسرة التعظم المكثفة مرض عظمي مصلب يشبه ملامح تمرمر العظام وله بعض الشبه ايضا مع عسرة التعظم الترقوية القحفية ، علاماته الرئيسية هي زيادة كثافة العظام وخاصة في الجمجمة واليدين ، مع قصر القامة وهشاشة بنية العظام .

الوراثة من النوع الجسمي المقهور .

العلامات الشعاعية :

يشاهد نقص في تصنع الفك السفلي مع غياب الزاوية بين جسم الفك والشعب الصاعدة ممايؤدي الى عدم التناسب بين حجم الرأس وحجم عظام الوجه ، ويرافق ذلك اضطراب في الاسنان .

وتبقى الدروز القحفية مفتوحة ويكون اليافوخ الأمامي عريضا ، مع تسطح في قاعدة الجمجمة ، الجيوب الوجهية تكون ناقصة التصنع وغيرمهواة .

وتكون العظام الطويلة زائدة الكثافة مع شخانة في القشر العظمي ولكن المسافة النقوية تبقى واضحة ولاتتغيم ، وبسبب هشاشة العظام تكثر الكسور ولكنها تكون اخف شدة من الكسور المشاهدة في تكون العظم الناقص .

وتكون السلاميات المحيطية ناقصة التصنع مع غياب نهاياتها ، كذلك قد تكون النهايات الأخرمية للترقوتين ناقصة التصنع .

قد يترافق ذلك مع تشوهات في العمود الفقري وأهمها التحام الفقرتين الرقبيتين الأولى والثانية ، والتحام المفاصل القطني العجزي ، وذكر حدوث انزلاق فقري في بعض الحالات .

ويحدث فحج في عنق الفخذ مع نقص عمق الجوف الحقي وزيادة في زاوية ميلانه وتفرق عسرة التعظم المكتشفة عن تمرئس العظام بالتغيرات الحادثة في الجمجمة والفك السفلي والسلاميات المحيطية وفقد الخطوط المعترضه من زيادة الكثافة . ولايشاهد فقر دم ..وكذلك تفرق عن عسرة التعظم الترقوية القحفية بوجود العظام الكثيفة ونقص تصنع الفك السفلي والسلاميات المحيطية وقصر القامة .

- ترقش العظام : Osteopoi Kilosis

ترقش العظام حالة عائلية مرضية نادرة تتصف بظهور كثافات مدورة ، بيضية أو عدسية في العظم الاسفنجي ، وقد يكون لها علاقة مع داء العظام الشمعية أو اعتلال العظام المخططة .

العلامات السريرية :

هذه الحالة لاعرضية ولاتسبب تشوهات جسمانية ، وتصيب الذكور اكثر من الاناث وتشاهد في كل الأعمار ، وقد ترافقت بعض الحالات مع حدوث تليفات جلدية

العلامات الشعاعية :

تشاهد كثافات صغيرة بيضوية او عدسية على العظام ويوازي محورها الطويل المحور الطولي للعظام ويتراوح قطرها من ٢مم الى ٢ سم ، وقد يبدو مركزها شفافا وهي تصيب منطقة البصلة والمشاش لكل العظام ونادرا ماتمتد الى منتصف اجسام العظام ولاتشاهد هذه الكثافات في الجمجمة ، الاضلاع ، اجسام الفقرات ، الفك السفلي وهي أقصر من الكثافات الموصوفة في اعتلال العظام المخططة ، وفي الكتف والحرقفة تأخذ الكثافات شكلا متشععا من الجوف العنابي او الجوف الحقي وهي لايتغير منظرها بعد تمام النمو ..

وقد لوحظ ترافقها مع داء العظام الشمعية ومع اعتلال العظام المخططة احيانا

التشخيص التفريقي :

ان وجود الكثافات في المناطق البصلية يفرقهاعن عسرة تصنع المشاش كما أن عدم اصابة اجسام العظام الطويلة يفرقها عن داء العظام الشمعية .

تـ اعتلال العظام المخططة : Osteopathia striata

اعتلال العظام المخططة هي اصابة غيرعادية في الصقل العظمي وقد يكون لهاعلاقة مع ترقش العظام ومع داء العظام الشمعية وقد تترافق مع تمرمر العظام .

وتتصف بوجود تخططات طولية كثيفة في العظام وخاصة في المناطق البصلية منها .

العلامات السريرية :

هذه الحالة عادة لاعرضية ولكن قد يظهر ألم مفصلي مبهم في بعض الحالات

العلامات الشعاعية :

يتصف اعتلال العظام المخططة بوجود تخططات طولية على العظام تمتد من خطوط النمو وباتجاه اجسام العظام ، وتصاب عادة كافة العظام الطويلة ويمكن احيانا ان تمتد هذه التخططات الى المشاش

وفي الحرقفة تأخذ هذه الخطوط شكل المروحة وتتشقع من الجوف الحقي الى القزعة الحرقفية .

الاصابة البدئية في اعتلال العظام المخططة تكون في المناطق البصلية من العظام الطويلة ولذلك يمكن تفريقها عن تمرمر العظام والعظام الشمعية وعسرة تصنع اجسام العظام (داء انجلمان)

وفي بعض الاحيان قد يسبب داء الأورام الغضروفية المستبطنة للعظم تخططافي البصلات ولكن ذلك لايكون معمما كماهوالحال في اعتلال العظام المخططة .

ـ داء العظام الشمعية : Melorheostosis

داء العظام الشمعية يعتبر من التغيرات العظمية النادرة وتحدث فيه زيادة في ثخانة القشرة العظمية لاحد العظام الطويلة .

العلامات السريرية :

الآلية غير معروفة ويصاب الجنسان بالتساوي ، ويشاهد في كل الأعمار ولكنه في العادة يصادف بين عمر ٥ سنوات و ٢٠ سنة ، اما أول العلامات السريرية فهي حدوث الألم الشديد وكذلك يؤدي زيادة ثخن القشرة العظمية الى الضغط على الاعصاب والاوعية الدموية والمفاصل مع تحدد حركتها او حتى التحامها .

وقد يشاهد تليف وثخانة في الجلد فوق العظام مما يشبه تصلب الجلد وقد تسبق التغيرات الجلدية التغيرات العظمية .

التشريح المرضي :

العلامات النسيجية ليست وصفية وتتألف من : وجود مناطق من تصلب عظمي وبينها مناطق متناوبة من عظم ناضج وغير ناضج ، مع تليف في المسافات الاسفنجية

العلامات الشعاعية :

تتألف العلامات الشعاعية من وجود مناطق طولية مستمرة او متقطعة من عظم متصلب على طول كامل أحد العظام الطويلة او على جزء منه فقط ، وهي قد تحيط بالعظم احاطة تامة او تكون محدودة الى جانب واحد فقط ، وتبدأ من النهاية القريبة للعظم وتمتد الى النهاية البعيدة فشبهت بسبب ذلك بالشمعة التي تذوب رويدا رويدا وتسيل قطرات الشمع الذائب على جسمها .

وفي البداية لاتصاب المناطق المجاورة للمفاصل ولكن مع الوقت تصاب المشاش وقد يعبر التصلب المفصل المجاور مؤدياً الى التحام المفاصل .

ويميل العظم المتصلب الى ان يتبارز للقناة النقية والى تحت السمحاق ايضا وينحصر هذا التصلب عادة في عظام طرف واحد ويصيب على الأقل عظمين منه ولكن اصابة عدة اطراف تبقى ممكنة .

وتظهر في الكتف وفي عظم الحرقفة كثافات مشابهة لمايشاهد في ترقش العظام كماتظهر جزر صغيرة متصلبة في عظام اليدين الصغيرة ، مع تكلسات في النسج الرخوة وتشكلات عظمية حول المفاصل الكبيرة .

اما اصابة الجمجمة والعمود الفقري والاضلاع فهي نادرة .

ومسير الداء بطيء ويترقى خلال سنوات طويلة ولاتتراجع التغيرات العظمية وقد تختلط العظام الشمعية مع ترقش العظام وخصوصا اذا فحصت فقط عظام اليدين او الحوض ولكن المسح العظمي يظهر الطبيعة المتعممة لترقش العظام وقد يشاهد في عسرة التصنع اللبفية تغيرات عظمية تصلبية منتشرة ولكن الكثافة تبقى أقل من العظام الشمعية ، ايضا يجب عدم الالتباس بين عسرة تصنع اجسام العظام (داء انجلمان) وبين العظام الشمعية خاصة وان البعض اعتبرها في فترة من الفترات شكلا موضعا من داء انجلمان .

ـ عسرة تصنع اجسام العظام الطويلة ـ داء انجلمان ـ

Diaphyseal dysplasia-Engelmann's disease

ذكرت هذه الحالة لأول مرة عام ١٩٢٩ وهي تتصف بثخانة قشرية في اجسام العظام الطولية وتترقى من منتصف اجسام العظام حتى نهاياتها ، ويرافق ذلك ضمور عصبي عضلي وسوء تغذية .

العلامات السريرية :

تصادف معظم الحالات في الطفولة الباكرة وذكر «كافي» أن الأعراض يمكن مصادفتها في الشهر السابع ، ولم يقم دليل على كون الحالة وراثية .

أما الاعراض فهي المشية الخاصة المتهادية بسبب الضعف العضلي العصبي وصغر حجم الكتلة العضلية في الساقين مع صعوبة في الركض .

كما تشاهد علامات سوء التغذية عند المصابين ولكنها تتحسن اذا قدمت الحمية المناسبة ويمكن جس العظام المتثخنة سريريا وقد يكون ذلك مؤلما .

الفحوص الدموية المخبرية طبيعية وذكر حدوث ارتفاع نسبة الفوسفاتاز القلوية لدى مصاب واحد .

التشريح المرضـــــي :

يظهر الفحص النسيجي زيادة واضحة في نشاط خلايا العظام مع زيادة في عـــــدد بانياتوكاسرات العظام ، وزيادة في العناصر الليفية للسحاق الذي يتشكل طبقات جديدة من العظم ، وهذه الآفات مترقية وفي النهاية يضيع القشر العظمي ويحل محله نسيج عظمي اسفنجي .

ويشاهد ايضا ثخن جدر الشريانات المروية للعظم ويعتقد ان نقص الجريان الدمـــوي هو المسؤول عن كثير من العلامات السريرية والنسيجية

العلامات الشعاعيـــة :

١- تتوزع الاصابة بشكل متناظر

٢- ضخامة مغزلية الشكل في اجسام العظام الطولية مع زيادة في كثافة قاعدة الجمجمة

٣- زيادة ثخانة القشر العظمي بسبب النمو من الداخل والخارج وتشكيل عظم جديـــد مرقط لايحتوي على شبكة عظميـة واضحة .

٤- وجود حدود واضحة للآفات .

٥- ترقي الآفات من المركز الى المحيط واصابة الاقسام السليمة بشكل تدريجي

٦ - زيادة نسبية في طول الاطراف

٧- تغيرات في النسج الرخوة تشبه حالات الضمور العضلي وسوء التغذية

٨ - سلامة الاقسام البصيلية والمشاشية من العظام .

وتصاب العظام الاخرى وتبدي تغيرات طفيفة فيشاهد زيادة في كثافة عظم الحرقفة قرب المفصل الحرقفي العجزي وفي الورك قرب الجوف الحقي ولايصاب عظم الكتـــف والاضلاع والترقوة والفقرات ولكن قد تبدي فقط ثخانة في حوافها ، ولاتصاب عظـــام اليدين والقدمين أبدا .

وفي المراحل المتأخرة تكبر الثقب الوعائية المغذية لعظم الفخذ وعظـــم الظنبوب المصابين

التشخيـص التفريقـــي :

قديؤدي فحص عظم وحيد الى الشك بذات العظم والنقي ولكن المسح العظمي يـــؤدي الى التشخيص الصحيح .

وقد يعطي (فرط التعظم القشري الطفلي) منظرا مشابها لداء انجلمان وهو يصيب الرضع في سنتهم الأولى ويرافقه حمى واصابة الفك السفلي والاضلاع والترقويتين والعظام الطويلة ويتصف بقابليته للتراجع .

وقد تلتبس عسرة التصنع الليفية مع داء انجلمان ولكنها عادة غير متناظرة

ومن الأمراض الاخرى التي قد تسبب ارباكا في التشخيص نذكر

تمرمر العظام - فرط الفوسفاتاز الدموية - اعتلال العظام والمفاصل رئوية المنشأ وتكثف الجلد والسمحاق .

تكثف الجلد والسمحاق Pachydermoperiostosis

العلامات السريرية :

تكون البداية عادة في سن البلوغ ولكن يمكن لها ان تحدث في أي وقت بين عمر ٣ و ٣٨ سنة وتتصف بثخانة في جلد الساعدين والساقين وضخامة اليدين والقدمين وتبقرط السلاميات الانتهائية مع ظهور ثنيات جلدية كبيرة على الوجه وعلى فروة الرأس وتتطور هذه العلامات لمدة ٢٠ - ٣٠ سنة ثم تستقر .

ويصاب الذكور اكثر من الاناث ، ويعتقد ان الوراثة هي من النوع الجسمي القاهر

العلامات الشعاعية :

تتصف بحدوث ارتكاس سمحاقي على سلاميات اليدين والقدمين ، وعلى العظام الطويلة المحيطية ، ويصعب التفريق عادة بين هذه الحالة وبين الاشكال الاخرى للارتكاسات السمحاقية كاعتلال العظام الرئوي المنشأ وثخانة النهايات الدرقية ولكن وجود الثنيات الجلدية وتثخن الجلد يساعد في التفريق بينها .

Osteodysplasty (Melnick-Needles)

وهي عسرة تصنع وراثية نادرا تصيب معظم العظام ، وتنتقل بشكل جسمي قاهر وذكر بعضهم ان الانتقال الوراثي يتم بشكل جسمي قاهر مميت عند الذكور وذلك بعد ملاحظتهم ان كل المصابين من بين الحالات المتوفرة لديهم كانوا من الاناث .

ويتصف المرضى المصابون بوجوه خاصة وجحوظ العينين وبروز الانف والخدين وصغر الذقن وسوء توزع الأسنان .

اما العظام فتميل لأن تكون متزوية عدا في الساق حيث تبدي انحناءا مزدوجا وتكون التغيرات العظمية على حساب عدم انتظام القشر اكثر من اضطراب الكثافة العظمية .

العلامة الرئيسية هي انحناء عظم الظنبوب وعظم الكعبرة بشكل حرف (S) ومن العلامات الاخرى نجد زيادة في عرض المناطق البصلية للعظام الطويلة وقصر وعدم انتظام القشر لهذه العظام ، وفي الجمجمة نجد تأخرا في انغلاق اليافوخ الامامي وتصلب في قاعدة الجمجمة وفي الخشاءات مع صغر الفك السفلي واضطراب في انتظام الأسنان .

الاضلاع تكون شريطية الشكل مع عدم انتظام حوافها ويزداد ارتفاع اجسام الفقرات وتنقص المسافة بينها ، ويزداد تسطح جناحي الحرقفة وتضيق الثقبة السادة ويحدث فحج في عنقي الفخذين ، ويتأخر تعظم القص وقد تحدث بعض التبدلات في عظام الترقوتين .

فرط التعظم باطن القشر Endosteal hyperostosis

يشاهد فرط التعظم القشري في شكلين : شكل مقهوروويدعى بشكل Vanbuchem وشكل قاهر يدعى بشكل Worth ونظرا للتشابه بينهما سنشير أولا الى الشكل الأول ثم سنذكر الفروق الموجودة بينهما .

الشكل المقهور Van buchem dis.

هو مرض وراثي ويحدث فيه تصلب معمم في العظام وفي الجمجمة ايضا .

العلامات السريرية :

ينتقل المرض بشكل جسمي مقهور وهو لاعرضي الا فيما يتعلق بشلل العصب الوجهي الذي يحصل عند ثلاثة من كل سبعة مرضى ، وكذلك تحصل اضطرابات سمعية وعينية في خمس من كل سبع حالات وتتأخر هذه الأعراض حتى عمر ١٥ – ٢٠ سنة

اما تصلب العظام وهو الصفة الاساسية فانه غير مؤلم ولايعرف سببه ويعتقد ان آلية تكوين العظم تزداد بينما تبقى آلية ارتشاف العظم طبيعية وتزداد الفوسفاتاز

القلوية في الدم ، ويبقى مستوى الكالسيوم والفوسفور في الدم سويا

العلامات الشعاعية :

في الجمجمة يشاهد تصلب متناظر في عظام الجمجمة والفك السفلي مع تثخن الصفائح وعدم وضوح المسافة بين الصفيحتين ولاتتأثر الجيوب الوجهية وتبقى نيرة .

في العظام الطويلة : يشاهد تصلب متناظر مع ثخانة القشر العظمي وتتجه الثخانة لداخل العظم فلا يزداد العظم عرضا رغم ثخانة القشر ، ولاتتأثر النهايات المشاشية وتتصلب الترقوة والأضلاع وفيما بعد يزداد عرضها وتتصلب النواتيء الشوكية وتثخن اما أجسام الفقرات فتكون اصابتها طفيفة .

في الحوض : يكون التصلب خفيفا وخاصة في سقف الجوف الحقي

التشخيص التفريقي :

يشتمل التشخيص التفريقي على :

- تمرمر العظام ويكون فيه التصلب شاملا لكل اجزاء العظام وليس اجسامها فقط وتكون اصابة الجمجمة طفيفة والفوسفاتاز القلوية في المصل طبيعية اوناقصة
- تثخن الجلدو السمحاق :وفيه يرافق تصلب العظام حدوث الالم والتغيرات الجلدية
- فرط الفوسفاتاز : يحدث عند الرضع ويرافق زيادة عرض العظام حدوث تخلخل فيها ونقص في كثافتها .
- داء انجلمان او عسرة تصنع اجسام العظام : يصيب الاطراف السفلية ونادرا مايكون معمما .
- داء بايل اوعسرة تصنع البصلات : لايصيب منتصف العظام الطويلة .
- عسرة التصنع الليفية : ليست متناظرة وتصاب فيها الجمجمة مع تغيم الجيوب .

الشكل الثاني : Worth disease

هو الشكل القاهر ولايفترق بشكل أساسي عن الشكل الأول ، وتعتبر اصابة العصب الوجهي مع الصمم من العلامات الشائعة في الشكل الثاني اكثر من الشكل الاول ولايشاهد هنا وجود فرط تعظم موضع تحت السمحاق كما يحدث في الشكل المقهور .

عسرة التصنع البصلية الجبهية : Frontome taphyseal dysplasia

العلامة السريرية الاكثر وضوحا هي تبارز الحافة فوق الحجاج للامام وهذا يشبه لحد ما التبارز الجبهي المذكور في عسرة تصنع البصيلات من نمط جانسن .

ولاتحدث القزامة ولكن الاطراف تبدو طويلة نسبة الى الجذع . وقد وصفت هذه الحالة لأول مرة عام ١٩٦٩

وتشتمل التغيرات الشعاعية على ضخامة الحافة العلوية للحجاج وغياب الجيوب الجبهية وثخانة الصفيحة الداخلية للجمجمة ونقص تصنع عظم الفك السفلي وبعض عظام الوجه ، وزيادة عرض نهايات العظام الطويلة وتفلطح جناحي الحرقفة .

وفي الأيدي يزداد طول السلاميات القريبة والوسطى ويزداد عرضها وتنقص حدة السمع والروءية ، وتتحدد حركات بعض المفاصل ، ولايتأثر الذكاء وفي الحالات الوضعية يمكن وضع التشخيص بمجرد رؤية المريض .

وتشبه التغيرات الحادثة في الصقل العظمي مايشاهد في الداء المسمى ب / Osteodysplasty / مع اختلاف في نمط الوراثة لأن عسرة التصنع البصلية الجبهية تنتقل بشكل متحد بالصبغي x

ـ عسرة التصنع البصلية القحفية :

Craniometaphysead dysplasia

عسرة التصنع البصيلة القحفية اضطراب عظمي نادر انفصل حديثا عن داء بايل بعد ان كان يصنف معه لتشابه العلامات بينهما .

وله شكلان : شكل شائع ينتقل بشكل جسمي قاهر وشكل اقل شيوعا وهو الشكل المقهور وتكون التغيرات القحفية اشد وضوحا في النوع المقهور .

وتتعلق العلامات السريرية بالموجودات الشعاعية ويشاهد فيه زيادة عرض جذر الأنف مع اتساع المسافة بين الحجاجين ، مع تصلب في عظام الجمجمة ويؤدي هذا التصلب الى كبر حجم الرأس مع صغر جوف الانف وقد يحدث انسداد فيه ويحدث اضطرابات عينية وسمعية وفي العصب الوجهي بسبب تغيرات قاعدة الجمجمة ويشاهد فرط تعظم واضح في الجبهة وفي عظام الأنف .

اما التغيرات في العظام الطويلة فهي تشبه التغيرات الحادثة في داء بايل

تصلب العظـــــام: Osteosclerosis

هذه الحالة ليست شائعة وتشاهد خاصة لدى الزنوج في جنوب أفريقيا وذكرت ايضا في اليابان وفي زنوج امريكا

ويحدث لدى المصابين تغيرات وجهية من جحوظ وكبر الفك السفلي وتبارز الجبهة وتترقى هذه التغيرات مع تقدم السن .

وقد يؤدي تصلب الجمجمة الى الضغط على الاعصاب القحفية واحداث شلول مختلفة وقد تحدث مضاعفات خطرة .

وشعاعيا يحدث تصلب في قاعدة الجمجمة مع فرط تعظم وكبر حجم الفك السفلي وتتصلب تقريبا كل العظام وتكبر العظام الطويلة وتبدي فرط تعظم قشري ومظهرا مشابها لداء فان بوكيم (Van buchem)

عسرة تصلب العظـــــام : Dysosteosclerosis

يختلط هذا الشكل من تصلب العظام بسهولة مع تمرمر العظام وخاصة عند الرضع والصغار فهو يتصف بقامة قصيرة وبسهولة حدوث الكسور مع ضمور بصري احيانا ولكن لاتحدث فيه اضطرابات دموية وبالاضافة الى التصلب العظمي المعمم تشاهد الفقرات المسطحة في الحياة الباكرة .

ويشاهد ايضا زيادة في عرض البصلات مع انحناء العظام الطويلة الكبيرة في الاطراف السفلية .

ويكون تصلب القحف معمما مع نقص تهوية الخلايا والجيوب الانفية .

ـ اتساع العظام مع فرط الفوسفاتـــــاز

Osteoectasia with hyperphos phatasia

فرط الفوسفاتاز مرض نادر ويتصف بارتفاع معند لمستوى الفوسفاتاز القلوية في المصل مع ثخانة معممه في العظام .

العلامات السريريـــــــــة :

الانتقال الوراثي يكون بشكل جسمي مقهور ، وتكون البداية باكرة في السنـــوات الثلاث الاولى وأولى الملامح المميزة تكون عبـــارة عن تشوهات هيكلية من تضخم وانحناء العظام الطويلة مع كبر مترقي وسريع في حجم الجمجمة ، وبعد ذلك تشاهد القزامـــة مع اذيات عصبيـــة عينية وسمعيـــة وتكثر الانتانات التنفسية .

ويرتفع مستوى الفوسفاتاز القلوية في المصل ويرتفع احيانا مستوى الفوسفاتـــاز الحامضة ويزداد الافراز البولي لمادة الغليسيل برولين ،ويتحسن المصابون كلمـــــا تقدموا في العمر .

التشريح المرضـــــي :

يظهر الفحص النسجي للعظام وجود ثخانة قشرية تتألف من شبكات عظمية متوازيـــــة ويفصلها نسيج خلوي رخو ونسيج وعائي وليفي بدلا من العظم القشري الهافرسي .

ويكون تشكيل العظم السمحاقي وافرا .

للعلامات الشعاعية :

عند الاطفال تكون معظم العلامات الشعاعية هي انحناء وثخانة العظام الطويلة مع نقص في كثافة العظام ، وتختلف حالة القشر العظمي من قشر كثيف ورقيق الى قشـــر خفيف الكثافة له مظهر شبكي اكثر من مظهر العظم القشري .

وتثخن الجمجمة وتتسع صفائحها ويختفي العظم القشري فيها ، وتفقد وضوحها وقـــد تظهر عليها مناطق مدورة كثيفة كالقطن ويفصلها مناطق شفافة .

ويعد التشابه مع داء باجت من الامور الملفتة للنظر

وعند الكبار تكون العظام اكثر غرضا مع رقة قشرها وعدم انتظام تعظمها .

التشخيص التفريقـــي :

- داء باجت
- فرط التعظم باطن القشر
- داء انجلمان
- داء بايل اوعسرة تصنع البصلات
- تكون العظم الناقص
- عسرة التصنع الليفية

* الدراسة العملية الاحصائية *

اجريت الدراسة العملية الاحصائية على الحالات التي وردت الى مشفى الاطفال ومشفى المواساة ومشفى دار التوليد .

ولكن يلاحظ ان اغلب الحالات كانت من مشفى الأطفال وهذا أمر منطقي للاسباب التالية :

- ان المصابين بعسرات التصنع الغضروفية العظمية والذين تبدو عليهم التشوهات الخارجية يأتون في الاعمار الاولى من حياتهم وذلك للدراسة ولمعرفة درجة التشوهات وأسبابها وامكانية اصلاحها أو باختصار للاستشارة الطبية الكاملة
- لأن معظم عسرات التصنع العظمية الغضروفية ليس لها علاج فان المصاب بها لايعود يراجع المشفى امن اجلها بعد ان يكبر ويعتاد على وضعه ولهذا فان مشفى المواساة لاتشاهدهم الا اذا تم قبولهم لاسباب مرضية اخرى .
- كانت الحالات من مشفى التوليد قليلة وذلك لأن قلة من الولدان المصابين يتم فحصهم شعاعيا في نفس المشفى والباقون يرسلون في العادة الى مشفى الاطفال فور ولادتهم ولاسيما ان قسما منهم لابأس به يتعرض الى مشاكل تنفسية وقلبية .

التوزع حسب نوع عسرة التصنع	العدد	التوزع حسب الجنس	
		ذكور	اناث
عدم تصنع الغضروف	١٢	٧	٥
الحثل الصدري الخانق	٤	١	٣
عسرة تصنع الغضروف المنقطة	٢	١	١
عسرة التصنع الترقوية القحفية	٣	١	٢
تكون العظم الناقص	٧	٤	٣
تمرمر العظام	٨	٥	٣
عسرة التعظم المكثفة	٢	١	١
داء العظام الشمعية	٦	٤	٢
ترقش العظام	١	١	٠
عسرة تعظم الغضروف (تشوه ماديلنغ)	١	٠	١
عسرة التصنع الفقرية المشاشية	١	١	٠
نقص تصنع الغضروف	١	١	٠

ـ عدم تصنع الغضـــــــروف :

العدد	المشفى	الجنـــس	العمـــر	سبب الدخول
١	اطفال	انثى	شهران	اختناق تنفسي
٢	اطفال	ذكر	٣ اسابيع	اختناق معوي
٣	اطفال	انثى	شهر واحد	اختناق تنفسي
٤	اطفال	ذكر	١ر٧ سنة	اختناق تنفسي
٥	اطفال	انثى	٣ اشهر	قصر الاطراف
٦	اطفال	ذكر	وليد	زلة تنفسية
٧	اطفال	ذكر	وليد	زلة تنفسية عارضة
٨	اطفال	ذكر	٣سنوات	اضطرابات نزفية
٩	اطفال	اثنثى	٥ سنوات	رض دماغي
١٠	مواساة	ذكر	١٥ سنة	حصاة بولية
١١	توليد	ذكر	وليد	/
١٢	توليد	انثى	وليد	/

ـ الحثل الصدري الخانق :

العدد	الجنس	العمر	سبب الدخول	النتيجة
١	انثى	وليد		وفاة
٢	ذكر	٥ ايام	زلة تنفسية	تخرج على مسؤولية اهله
٣	انثى	اسبوع	شديدة	تحسن و استقرت حالته
٤	انثى	وليد		وفاة بداء أغشية

ـ عسرة التصنع الترقوية القحفية

العدد	الجنس	الموجودات الشعاعية
١	ذكر	اتصفت جميع الحالات بنقص تعظم عظام العانة و الورك مع
٢	انثى	درجات متفاوتة في غياب الترقوتين وعظام ديرميوسيه
٣	انثى	في الجمجمة و اكتشفت كلها بشكل عرضي

ـ عسرة تصنع الغضروف المنقطة :

العدد	الجنس	العمر	المشفى	سبب الدخول	شعاعيا
١	ذكر	وليد	الاطفال	زلة تنفسية عارضة	تكلس غضاريف الرغامى وتنقط مراكز
٢	انثى	٢٥يوم	الاطفال	انتان تنفسي	المشاش في نهايات العظام الطويلة

ـ تكون العظم الناقص :

العدد	المشفى	العمر	الجنس	العلامات الشعاعية	سبب الدخول
١	اطفال	وليد	ذكر	تشوهات عظمية	قصر الاطراف
٢	اطفال	وليد	ذكر	= =	زلة تنفسية
٣	توليد	وليدميت	انثى	وكسور	وليد في المشفى
٤	اطفال	٩ ايام	ذكر	متعددة	زلة +تشوه اطراف
٥	اطفال	٤ ايام	انثى	= =	زلة +تشوه اطراف
٦	اطفال	سنة	انثى	عظام رقيقة ونحيفة	اشتان بدني
٧	اطفال	شهر	ذكر	نقص تكلس وكسور متعددة	سوء حالة عامة وسفل

تجدر الملاحظة الى ان الحالة الاخيرة لم تكن نموذجية والتبس تشخيصها في البداية مع امراض اخرى مثل نقص الفوسفاتاز وفرط نشاط جارات الدرق

ـ **عسرة تعظم الغضروف :** Dyschondrosteosis

ذكرت حالة واحدة لانثى بعمر ١٥ سنة شكواها الوحيدة هي قصر معتدل في القامة وتبين بالفحص الشعاعي وجود تشوه ماديلنغ في المعصمين

ـ **عسرة التصنع الفقرية المشاشية :**

ذكرت حالة واحدة اكتشف فيها عرضا وجود اضطراب في تعظم مراكز المشاش في الصقل العظمي مع نقص ارتفاع الفقرات وعدم انتظام حوافها وكانت الفحوص المخبرية والسريرية سلبية ولم يثبت التشخيص بشكل أكيد .

ـ نقص تصنع الغضـــــــروف :

حالة واحدة لرضيع بعمر الشهرين شوهد فيها قصر معتدل في عظام الاطراف مـــع تغيرات حوضية مشابهة للاكوندروبلاجيا ولكنها كانت بشكل مخفف جدا وكانـــت الجمجمة طبيعية ٠

ـ تمرمر العظـــام :

العدد	المشفى	العمر	الجنس	سبب الدخول	حالات مرافقـــه
١	اطفال	اشهر	ذكر	انتان تنفسي	
٢	اطفال	شهران	ذكر	انتان تنفسي	
٣	اطفال	٢سنة	انثى	اضطرابات عصبية	كسر عظام الساعد
٤	اطفال	٢ر١سنة	ذكر	انتفاخ معوي	
٥	اطفال	٩ اشهر	انثى	انتان تنفسي	
٦	اطفال	٥اشهر	انثى	انتان معوي	
٧	اطفال	٣سنوات	ذكر	شكوى بوليه	فقر دم معتدل
٨	اطفال	٥ر١سنة	ذكر	هياج	

ـ عسرة التعظم المكتفـــة : ١

العدد	المشفى	العمر	الجنس	سبب الدخول للمشفى
١	اطفال	٤سنوات	ذكر	التهاب قصبات واظهرت صورة الصدر العظام المتصلبة
٢	اطفال	٦سنوات	ذكر	رض رأسي وظهرت الجمجمة الكثيفة شعاعيا

ومن الجدير بالذكر ان الحالتين المذكورتين من عسرة التعظم المكتفة قد صنفتاتحت اسم تمرمر العظام ولكن بعد ملاحظة التغيرات الحادثة في الجمجمة وفي الايـــدي والسلاميات تم تصحيح ذلك

ـ داء العظام الشمعيـة

العدد	المشفى	العمر	الجنس	مكان الاصابـــــة
١	اطفال	٥سنوات	ذكر	السلاميـــــات
٢	مواساة	٢٠سنة	انثى	السلاميات من الامشاط الوحشية
٣	مواساة	٥٠سنة	ذكر	السلاميـات
٤	مواساة	١٧سنة	ذكر	الكعبرة مع الزورقي والمشط الأول
٥	مواساة	٢٥سنة	ذكر	السلاميات

تمت بعونـــه تعالـــى

المراجع والمصـــــــــادر

- CAFFEY'S PEDIATRIC X-RAY DIAGNOSIS.

-DISEASES OF BONES.

-PRACTICAL PEDIATRIC IMAGING. KIRKS.

- بعض المحاضـــــرات والملخصـــــات للاستاذ الدكتور زيـاد صـــــواف