

Morbus Albers-Schönberg

Morbus Albers-Schönberg (*mramorovitost kostí, osteoskleróza, osteopetróza*^[1]) je vzácné dědičné onemocnění s poruchou činnosti osteoklastů (porucha kostní resorpce). Narušena **rovnováha činnosti osteoblastů a osteoklastů** → kost se stává mimořádně kompaktní (**kostní skleróza**). Novotvorba kosti normální → kost křehká a lomivá, zesílení metafýz i diafýz. Primární dřevná dutina se plní homogenní nepravidelnou kostní substancí → **extramedulární hematopoeza**.^[1]

- 3 formy:

- **Klasická vrozená forma** (m. Albers-Schönberg) – maligní osteopetróza (AR dědičná).
- **Osteopetrosis tarda** – benigní (AD dědičná).
- **Osteopetróza způsobená renální tubulární acidózou** (AR dědičná).^[2]



Rentgenový obraz osteopetrózy.

Klinický obraz

- různý průběh a prognóza – lehké formy až formy těžké či smrtící (např. časná infantilní forma končící letálně do 10. roku života),^[1]
- poruchy hematopoezy → anémie, imunodeficience,
- makrocefalie, defekty zubů, osteoskleróza, exoftalmus (útlakem nervů v kostních kanálcích),^[1]
- patologické zlomeniny.^[2]

Rentgenový obraz

- základním obrazem zvýšená hustota kostní tkáně (nelze odlišit kortikalis a spongiózu, vyplnění dřevné dutiny kostí),^[2]
- proužkovité osteosklerotické zóny obratlových těl a krycích destiček,
- ztlustění kortikalis dlouhých kostí a okrajových partií pánve,
- paprscité ztlustění kostní trámčiny ve skeletu ruky a nohy,
- periostální apozice až spikuly, často v trakčních zónách skeletu (kyjovitý tvar metafýzy).^[1]

Laboratorní nález

- v séru zvýšena kyselá fosfatáza (příp. i alkalická fosfatáza),
- hladiny vápníku a fosfátů normální,
- u renální formy projevy acidózy.^[2]

Prenatální diagnostika

- sonograficky zvýšená denzita kostí,
- radiologický průkaz od 25. týdne těhotenství.^[2]

Terapie

- kauzální není,^[1]
- **neortopedická léčba** – léčba anémie či pancytopenie (transplantace kostní dřeně, kortikoidy, IFN- α),^[2]
- **ortopedická léčba** – patologické zlomeniny (většinou příčné)^[2], hojení kostí prodlouženo, delší doba imobilizace zlomenin nezbytná.^[1]

Diferenciální diagnostika

- ostatní sklerotizující kostní onemocnění (pyknodysostóza, progresivní diafyzární dysplázie, metafyzární dysplázie, otrava kovy, syfilis, myelofibróza) – není u nich těžká anémie.^[2]

Odkazy

Související články

- Neurofibromatóza (m. von Recklinghausen)
- Osteogenesis imperfecta (osteopsatyrhosis, fragilitas ossium)
- Osteopoikilóza (osteopoikilie)

Použitá literatura

- SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

Reference

1. SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
2. DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.