Значај раног откривања Реклингхаусенове болести

Н. Гаврић,¹ А. Хаџиавдић²

Sosteitis Fibrosa Cystica Generalisata Morbus von Recklinghausen

N. Gavric, A. Hadziavdic

Сажетак. Генерализована цистична фиброза (Morbus von Recklinghausen) јесте болест костију, настала као последица примарног хиперпаратиреоидизма, узрокованог аденомом, примарном хиперплазијом или карциномом паратиреоидне жлезде. Повећана секреција паратхормона узрокује смањену ресорпцију фосфора у проксималним тубулима бубрега и доводи до пада нивоа фосфора у плазми, што индукује повећан прелазак калцијума из кости у плазму, те настаје хиперкацемија. Повећава се број остеокласта, чија активност доводи до цистичних и фиброзних промена у костима, са патолошким преломима.

Поред промена на костима, могу да настану метастатске калцификације и у другим ткивима и органима, као и акутни хиперкацемијски синдром.

У раду је приказана болесница стара тридесет година, хоспитализована у Општој болници у Добоју, због болова у костима, калкулумом бубрега и жучне кесе. Клиничким, радиолошким, лабораторијским и ултрасонографским испитивањем постављена је дијагноза аденома паратиреоидне жлезде и последичне Реклингхаусенове болести.

Кључне речи: Реклингхаусенова болест, дијагноза, паратхормон, parathureoidea.

Summary. Generalized cystic fibrosis is a skeletal disorder, caused by primary surplus of parathyroid hormone from over active parathyroid glands, parathyroid adenoma, primary hyperplasia or parathyroid carcinoma. Increased secretion of parathormone causes decreased resorption of phosphor in proximal tubules of kidneys which causes the drop of level of phosphor in bloodstream inducing increased release of calcium from the bone into the blood plasma resulting in hypercalcemia. Number of osteoblasts is increased whose activity bring to cystic and fibrous changes in bones with pathologic fractures.

Beside changes in bones, there are metastatic calcifications in other tissues and organs as well as acute hypercalcemian sindrom.

In our study, we have illustrated a 30-year old female patient, hospitalized in Doboј General Hospital due to bone pains, kidney and gull bladder calculosis.

We have diagnosed parathyroid adenoma and a consequential Recklinghausen's disease through a physical examination, blood testing, use of x-rays and ultrasonography.

Key words: Recklinghausen, diagnosis, parathormone, parathyroidea.

Увод

Реклингхаусенова болест представља костни облик примарног хиперпаратиреоидизма.¹⁰

Примарни хиперапаратиреоидизам се јавља 1/2000 мушкараца, 1/500 жена изнад четрдесет година старости, а код млађих је редак.⁹

¹ Никола Гаврић, Општа болница „Свети апостол Лука“, Добој, Служба за отропедију и трауматологију.

² Александра Хаџиавдић, Општа болница „Свети апостол Лука“, Добој, Служба за отропедију и трауматологију.

Узрокован је аденом паратиреоидне жлезде – око 80% случајева, дифузном идиопатском хиперплазијом паратиреоидне жлезде – око 20% случајева и карцином паратиреоидне жлезде – до 2% случајева.⁶

Патофизиолошки постоји повећана секреција паратхормона и смањена ресорпција фосфора у проксималним тубулима бубрега, те у плазми опада концентрација фосфора који се урином лучи у већој количини.⁴ Снижен ниво фосфора у плазми индукује повећан прелаз калцијума из костију у плазму и тако долази до хиперкалцемије и повећаног излучивања калцијума урином. Под утицајем повишеног нивоа паратхормона у костима долази до активирања остеобласта, повећава се број и активност остеокласта, што доводи до разарања костију. Кости постају мање чврсте и у њима се формирају дифузне цистичне и фиброзне промене са патолошким преломима.¹⁰

Патоанатомски постоји дифузна остеокластична остеолита и секундарна остеомалација. Повећан број остеокласта истањује већ проређене трабекуле. Хаверсови канали се проширују и повећава се количина неминерализованог остеоида. Када промене постану макроскопски видљиве, формирају се мрки тумори и цисте које стањују кортекс кости, те доводе до патолошких прелома који тешко зарастају, те последично настају деформитети. Све промене у костима су реверзибилне.¹⁰

Клиничком сликом доминирају скелетне сметње – Реклингхаусенова болест са остеопорозом, коштаним цистама, мрким туморима, патолошким преломима и деформитетима скелета, метастатске калцификације у другим ткивима и органима, нефролитијаза, холелитијаза са последичном опструкцијом и инфекцијом и акутни хиперкалцемијски синдром када је калцијум виши од 15 мг% праћен са губитком апетита, мучнином, повраћањем, опстипацијом, општом мишићном слабошћу, болом у трбуху, конфузијом, летаргијом и хиперкалцемијском комом и смрћу. Код ових болесника могу да се јаве менталне сметње, депресија, психоза и замор.⁶

Дијагноза се потврђује лабораторијским налазима: калцијум у плазми – повишен, калциурија, паратхормон у крви – повишен, неор-

гански фосфати у плазми – снижени, магнезијум – низак, хлориди – повишени, бикарбонати – снижени и алкална фосфатаза – повишена. Радиолошки се налази остеопороза, коштане цисте, „мољчасти“ дефекти у костима лобање, а најтипичнија је субпериостална ресорпција у средњим и терминалним фалангама прстију.¹⁰

Диференцијално-дијагностички долази у обзир, секундарни хиперпаратиреоидизам, узимање великих количина крављег млека, интоксикација витамином Д, узимање алкализирајућих лекова, старачка остеопороза, Пагетова болест, саркоидоза, полиостотична фиброзна дисплазија, метастазе карцинома дојке.⁶

У лечењу Реклингхаусенове болести предузимају се следеће мере: парцијална паратиреоидектомија, лечење прелома и резидуалних деформитета и регулисање хиперкалцемије и инхибиције остеолитичке, односно остеокластне активности.

Компликација је хипокалцемија због глади костију за калцијумом.

Приказ случаја

Болесница Б.С. стара 34 године (1970. година), примљена је на одељење због болова у коленима, натколеницама и куковима.

Последњих годину дана имала је болове у обе шакве, куковима, коленима и потколеницама, а истовремено је имала и појачану жеђ и дневно је пила око четири литра течности. Од пре једне и по године имала је слаб апетит и изгубила је око десет килограма од телесне тежине, а повремено је имала мучнину и опстипације.

У локалном клиничком налазу констатовани су болови и црвенило коже на десној потколеници и палпабилан нодус у пределу штитне жлезде, величине око два сантиметра.

Рендгенски снимци главе, грудног коша, карлице са куковима и потколенице су показали цистичне остеолитичке промене.

Лабораторијски налази су показали повишен калцијум 3,25, снижен фосфор 0,44, високу алкалну фосфатазу 884, паратхормон 1 (< 53)м и SE 30.

Ултрасонографијом врата уочен је хипоехоген нодус у десном режњу штитне жлезде, окарактерисан као увећана паратиреоидна жлезда, калкулоза жучне кесе и бубрега.

Дискусија

На основу анамнестичких података, клиничког налаза, лабораторијских налаза, рендгенских снимака и ултрасонографског налаза постављена је дијагноза примарног хиперпаратиреоидизма, као последица аденома паратиреоидне жлезде, костни облик – Osteitis fibrosa cystica generalisata – Morbus von Recklinghausen.

Болесници је била са релативно ретком болешћу, са јасно израженим симптомима и знацима описаним у литератури: умор, губитак тежине, болови у костима, радиолошки цистичним променама у костима, лабораторијски повишене вредности калцијума и алкалне фосфатазе, снижене вредности фосфора и пови-

шене вредности паратхормона, ултрасонографски аденом паратиреоидне жлезде, бубрежна и жучна калкулоза.

На основу анамнезе, клиничког прегледа, лабораторијских налаза, рендгенских снимака и ултрасонографског налаза постављена је дијагноза Реклингхаусенове болести.

Закључак

Реклингхаусенова болест је ретка болест, која се чешће јавља код жена, него код мушкараца и деце. Дијагноза болести постављена је на основу анамнезе, клиничког прегледа, рендгенских снимака, лабораторијских налаза и ултрасонографског налаза. Постављање дијагнозе је могућа и у болницама општег нивоа, уколико се користе све дијагностичке могућности. Хирушко лечење основне болести даје одличне резултате и излечење болесника.

Литература

1. Atanacković M., Bacetić D., Basta Jovanović G. et. al.: Patologija. Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Katedra za patološku anatomiju, Beograd, 2003.
2. Babić R., Banović D., Ćirić J. et. al.: Klinička endokrinologija – odabrani slučajevi VII. ICN Galenika, Beograd, 1997.
3. Beer SH. M. and Berkov R.: Priručnik dijagnostike i terapije. Placebo, Split, 2000.
4. Guyton C. A., Hall E. J.: Medicinska fiziologija. Savremena administracija, Beograd, 2003.
5. Koudela K., Koudelova J. et. al.: Primari hyperparathyreoidism /Osteitis fibrosa cystica generalisata Recklinghausen). Acta Chir Orthop Traumatol Cech, 2003;70(6):377-82.
6. Manojlović D.: Interna medicina. Zavod za udžbenike i nastavna sredstva, Beograd, 2003.
7. Olivan M., Macho J. M., Quintana M. J. et. al.: Multiple radicular tumors in von Recklinghausen disease assessed by magnetic resonance. Rev Neurol, 1996. Mar;24(127):300-2.
8. Safi S., Hassikou H., Messary A. et al.: Severe primary hyperparathyreoidism and vitamin D deficiency. Ann Endocrinal (Paris), 2004 May; 65(3):226-32.
9. Stevović M. D.: Hirurgija za studente i lekare. Savremena administracija, Beograd, 2000.
10. Vukašinović Z.: Opšta ortopedija. IOHB "Banjica", Beograd, 2002.