

## BOALA OASELOR DE MARMORĂ (ALBERS-SCHÖNBERG)

Lygia G. Ursace, Șt. Darvas, E. Olosz, Klára Olosz

Boala oaselor de marmoră, descrisă în 1904 de *Albers-Schönberg*, este cunoscută sub diferite denumiri ca: osteopetroză, osteoscleroză cu anemie, osteoscleroză eburnizantă, schelet de marmoră etc. Aceste sinonime reflectă principala modificare a oaselor — osteoscleroza (condensarea osoasă) — cu caracter adeseori generalizat la întregul schelet, care este însoțită de fragilitate și de fracturi osoase.

Această îmbolnăvire rară apare mai ales la copii. *Eckmann*, *Schinz*, *Clairmont*, *Lorey*, *Reye* susțin caracterul ei ereditar și familial. *Kopylov* și alții presupun că geneza bolii lui A.S. este intrauterină, deoarece a fost observată și la fœtus. Uneori debutează în primele săptămâni de la naștere sau în primii ani ai vieții, sexul masculin fiind afectat într-o măsură mai frecventă.

Etiologia bolii lui A. S. nu este încă elucidată, cu toate teoriile elaborate, ca cea a disfuncțiilor paratiroidiene, pluriglandulare, neuroendocrine, infecțioase etc. În general îmbolnăvirea este considerată ca o tulburare de dezvoltare a scheletului care apare în urma unei resorbții defectuoase a modelului cartilajinos preformat și a formării la fel de defectuoasă a osului nou.

### *Simptomatologia clinică*

Nu există un paralelism între gradul modificărilor osoase — respectiv a osteosclerozei — și simptomele clinice care pot fi grupate astfel:

- modificări ale tabloului sanguin;
- alte simptome secundare leziunilor scheletului.

Tulburările hematopoetice sînt cauzate probabil de compresiunea substanței osoase nou create și de obstruarea de către aceasta a canalului medular. Cel mai frecvent se constată anemia, de tip normocrom sau hipocrom, refractară la tratamentele stimulante hematopoetice.

Anemia poate fi însoțită de leucopenie și trombocitopenie; sînt prezente semne de eritropoeză extramedulară ca: spleno- și hepatomegalie, adenopatii, eritroblaști în singele periferic.

Osteoscleroza care la craniu interesează mai ales baza, produce o strîmțare a foramenelor cu compresiuni asupra nervilor, care au drept consecință atrofia nervilor optici, paralizii faciale și oculomotorii, tulburări de vorbire, nistagm, hidrocefalie etc. De asemenea pot apărea tulburări hipofizare în urma micșorării șelei turcești prin procesul de condensare osoasă.

Printre complicații, cele mai frecvente sînt fracturile care apar după cele mai ușoare traumatisme sau în mod spontan.

Ca date de laborator: valoarea calciului este normală. A fosforului de asemenea, deși uneori poate fi ușor crescută. Analiza chimică a oaselor în boala A.S. arată același conținut în calciu ca și osul normal.

Evoluția diferă în funcție de tipul ereditar. După Schinz există 4 tipuri: tipul 1 — dominant monofen, tipul 2 — dominant polifen, tipul 3 — recesiv monofen și tipul 4 — recesiv polifen. Primele 2 tipuri se caracterizează printr-o simptomatologie clinică săracă și simetricitatea modificărilor radiologice, evoluția fiind benignă; la tipul 3 prognosticul este sumbru, fiind prezentă o anemie progresivă. În cadrul tipului 4 există două forme: a) infantilă, cu evoluție malignă și b) adultă, cu decurs benign și fără anemie.

#### *Aspectul radiologic al scheletului în boala A.S.*

Osteoscleroza în boala A.S. se caracterizează prin transformarea substanței spongioase într-un țesut compact și prin dispariția canalului medular și a structurii osoase normale. Osul capătă un aspect omogen și o culoare foarte albă, care a fost comparată cu marmora, fildeşul sau porțelanul. Nucleii de osificare apar în timp normal, dar sînt mici. În cazurile generalizate, osteoscleroza este mai accentuată la craniu, coloana vertebrală și oasele bazinului.

Craniul de „porțelan“ prezintă o strîmțare a foramenelor de la bază, micșorarea șelei turcești, orbite de dimensiuni reduse, dispariția diploei, sinus sfenoid opac.

Modificările corpurilor vertebrale în boala A.S. conferă coloanei imaginea caracteristică de vertebre „în diablo“, caracterizate prin 2 benzi de osteoscleroză periferică și o bandă intermediară, la nivelul căreia se păstrează structura osoasă normală.

La oasele lungi osteoscleroza este mai adesea simetrică, apărînd sub forma unor benzi omogene și opace. Se pot produce deformări în „măciucă“ ale epifizelor oaselor lungi.

Același caracter de simetricitate se constată și la nivelul oaselor mîinilor și ale picioarelor, procesul de condensare osoasă fiind aici mai redus.

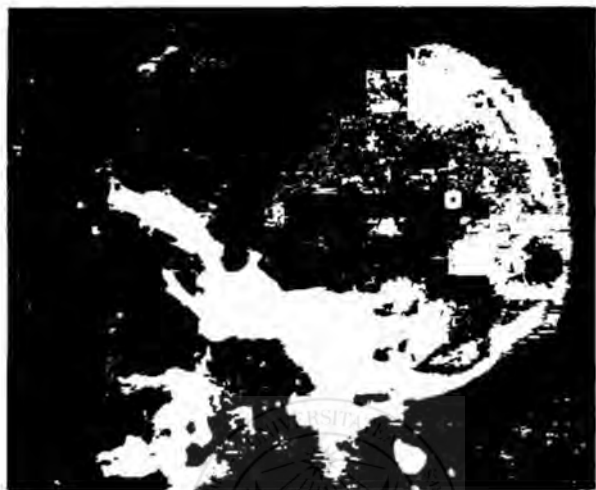
#### *Prezentarea cazurilor*

Cele două cazuri de boală, A.S., observate în clinica noastră, sînt doi frați, ambii de sex masculin.

*Cazul nr. 1:* B. S., 42 ani, acuză de mulți ani cefalee rebelă și predispoziție spre hemoragii (epistaxis, gingivoragii) care în ultima vreme au devenit mai frecvente. A fost mult timp tratat cu dg. hipotiroidie, hemofilie?

La ex. fizic se constată semnele unei hipotiroidii (tegumente împăstăte, facies caracteristic, cord mărit cu semne de insuficiență stg. etc.). Examenul fundului de ochi pune în evidență o atrofie retiniană. Hemograma: hematii: 4.600.000; leucocite: 5.900; Hgb: 90%, VSH: 2/6; examenul calitativ al singelui: normal.

În urma încercării nereușite de a efectua o puncție sternală, s-au făcut radiografiile osoase, cu care ocazie s-au constatat modificările caracteristice ale bolii lui A.S.: osteoscleroză pronunțată a majorității oaselor scheletului (fig. 1, 2, 3, 4).



*Fig. nr. 1.*



*Fig. nr. 2.*



Fig. nr. 3.



Fig. nr. 4.



Fig. nr. 6

**Cazul nr. 2:** B. B., în vîrstă de 47 ani, s-a prezentat la clinică în urma cercii noastre. Bolnavul era complet asimptomatic, deși acuza în antecedente ușoare artralгии pentru care a fost etichetat ca un reumatic cronic, indicîndu-i-se tratamente balneare. Examenul singelui la acest al doilea bolnav a fost normal. În froliu seria albă este deviată pînă la mielocite. La examenele efectuate repetat eritroblaști nu s-au aflat în singele periferic. Și la acest bolnav procesul de osteoscleroză interesa aproape toate oasele scheletului, fiind chiar mai dezvoltat la membre decît la cazul nr. 1 (fig. 5 și 6).

### Discuții

Cele două cazuri prezentate de noi, doi frați suferind de boala oaselor de marmoră, se caracterizează prin următoarele:

— descoperirea intimplătoare și la o vîrstă relativ înaintată a modificărilor osoase;

— lipsa de paralelism între simptomatologia clinică redusă și condensarea pronunțată a scheletului;

— la ambii bolnavi modificările osoase sînt simetrice și interesează majoritatea oaselor scheletului, fiind însă mai accentuate la bazin și la coloana vertebrală.

Simptomatologia clinică săracă, lipsa tulburărilor de eritropoeză la primul bolnav și tulburările incipiente la cel de al doilea, cît și evoluția de lungă durată sînt argumente care pledează în favoarea formei benigne a bolii oaselor de marmoră.

Deși tabloul clinic nu este caracteristic, aspectul radiologic exclude posibilitatea altor osteopatii condensate. Printre erorile de diagnostic care se pot produce, trebuie semnalate următoarele: displazia diafizară progresivă (boala lui Engelmann-Camurati), caracterizată tot printr-o osteoscleroza simetrică, dar localizată cu predilecție la oasele lungi și lăsînd intacte meta-epifizele; melerostoză și osteopochilia care survin, ca și boala lui A.S., la o vîrstă fragedă, dar se deosebesc de aceasta prin caracterul mai localizat al condensărilor osoase, ce apar la prima sub formă de benzi paralele cu axa longitudinală a osului, iar la cea de a doua sub formă de pete sau condensări liniare; s-au publicat și cazuri de cea de a doua osteopochilie generalizată.

La boala A.S. cu fracturi multiple va fi luată în considerare și osteogeneza imperfectă, unde procesul fundamental osos este însă osteoporoza. La adulți trebuie amintite osteita luetică și boala lui Paget. Ex. serologic la prima și modificările caracteristice ale craniului la cea de a doua oferă elemente valoroase de diagnostic diferențial.

### Concluzii

1. Boala oaselor de marmoră este o îmbolnăvire rară a copilăriei care are ca substrat anatomopatologic osteoscleroza însoțită de fragilitate osoasă și fracturi spontane.

2. Tabloul clinic se traduce prin tulburări de eritropoeză și semne de compresiune ale nervilor cranieni.

3. Evoluția este benignă sau malignă, cu sfîrșit letal prin anemii refractare la orice tratament.

4. Cele două cazuri prezentate fac parte din prima grupă.

5. La diagnosticul diferențial trebuie luate în considerare diferitele osteopatii condensate care evoluează cu modificări osoase asemănătoare.

Sosit la redacție: 27 septembrie 1966.

### Bibliografie

1. BEDOGNE C.: La chirurgie degl. organi di movimento fasc. 11, 51, 156; 2. BODART J.; Jr. belge de Rad. (1959), 4, 645; cit. in Amer. Jr. of Roentgen (1960),

83. 210; 3. BUSKIRK Van W.: Jr. of Roentg. (1961), 85, 613; 4. DĂNICEL M.: Onco-  
logia și Radiologia (1965), 4, 521; 5. JOUFFREY J. F., SANT J. M.: Jr. de Rad. et  
d'Electr. (1965), 46, 759; 6. KOPILOV M. B., RUNOVA M. F.: Fortschr. Rtg. Strahl.  
(1929), 40, 1042; 7. KOVALKOVITS I.: Magyar Radiologia (1965), 31, 1475; 8. LOREY-  
REYE: Fortschr. Rtg. Strahlen (1923), 30, 35; 9. LOTT G., KLEIN E.: Jr. of  
Roentg. (1965), 94, 616; 10. MEYER H.: Diagnostik in der Chirurgie und ihre  
Grenzgebiete. Breitkopf und Hartel Leipzig pag. 163; 11. MOTTRAM M. E.,  
HILL H. A.: Amer. J. of Roentgenology, (1965), 95, 162; 12. RĂDULESCU A., ALICE  
RĂDULESCU, BACIU C.: Ortopedie Chirurgicală, Ed. Med. București (1965), 1,  
696; 13. SCHINZ H. R., BAENSCH W. E.: Lehrbuch der Röntgendiagnostik (1952),  
I, 664, G. Thieme Verlag Stuttgart; 14. SCHMORL G.: Fortschr. Rtg. Strahlen (1931),  
44, 1. 15. SOMOGYI ZS.: Magyar Radiologia (1960), 12, 27; 16. STADMEISTER R.,  
SANDKÜHLER S., LANZ A.: Osteosklerose und Knochenmarkfibrose (1953), G.  
Thieme Verlag Stuttgart, 1; 17. STEIN I.: Living bone in Health and Disease. (1955),  
J. B. Lippincott Company U.S.A., 136; 18. WACHTEL H.: Fortschr. Rtg. Strahlen  
(1929), 27, 624; 19. WINDHOLZ F.: Fortschr. Rtg. Strahlen (1932), 45, 566.

---