

Frambu 11.12.2017

Fibrøs dysplasi – medisinsk informasjon

Lena Lande Wekre

Teamlege



Hva er fibrøs dysplasi?

- Først beskrevet av Louis Lichtenstein i New York, 1938, «*Archives of surgery*»
- Forekomst: *1: 100 000*
- Sjelden, medfødt tilstand der deler av det normale benvevet erstattes med fibrøst («arraktig», porøst) vev – bindevev.
- Det fibrøse vevet bidrar til å gjøre det påvirkede benet svakere
- Stor variasjon fra få symptomer og funn til mange symptomer og funn (milde til alvorlige funn)

Typer av fibrøs dysplasi

- **Monototisk type (en lesjon)** – en knokkel/ett ben i kroppen er påvirket
- **Polyostotisk type (flere lesjoner)** – flere knokler/ben i kroppen er påvirket
- **Polyostotisk type i kombinasjon med forandringer i andre organer («extraskjeletal manifestasjoner»)** – for eksempel hud og hormoner

Monostotisk type

- **70 %** av alle som har FD
- Likt fordelt mellom kjønnene
- Oppstår som regel
- De vanligste stedene for skjelettpåvirkning er:
 - Ansiktet (overkjeve mer enn underkjeve)
 - Lårbenet (femur)
 - Leggbenet (tibia)
 - Overarm (humerus)
 - Ribbein
 - Bekken
- Utvikler seg ikke til polyostotisk type



Polyostotisk type

- 30 % av de som har FD
- Flere kvinner enn menn

- Påvirkning av hormonproduserende glandler;
 - Tidlig pubertet
 - Overaktiv hormonproduksjon
 - Lysebrune flekker (Café au lait) på huden= McCune-Albright syndrom

Ansiktsskjelettet (craniofaciale forandringer)

- Oftest ensidig
- Affeksjon av ansiktsskjelettet er det vanligste ved MFD (maxillen)
- Ved PFD har 90% affeksjon av ansiktet, 95 % av disse har påvirkning av fremre del av ansiktet
- **Hart et.al:** 90% av lesjonene i ansiktet var synlige med scanning før 3,4 års alder.
Ingen nye lesjoner i den craniofaciale regionen ble sett etter 10 års alder

Vanligste symptomer:

Deformitet og asymmetri av ansiktsskjelettet, synsforandringer, hørselstap, tetthet/obstruksjon av nesen, smerter, parestesier, tann- og kjeveforandringer

Mange er asymptomatiske inntil et familiemedlem, venn etc ser at det er en asymmetri e.l. Eller at tannlegen oppdager forandringer tilfeldig – ved røntgen av tenner + panoramabilde

Lee et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2012, 7(Suppl 1):S2

Symptomer

- Bensmerter, vanligvis milde til moderate, diffuse/verkende – «voksesmerter»
- Hevelser/ «kul» i skjelettet
- Deformerte ben – inkludert skjevhet i ryggen (skoliose)
- Vanskeligheter med å gå
- Ulik benlengde
- Problemer med å tygge/bittforandringer
- Andre symptomer relatert til ansiktet

Årsaker

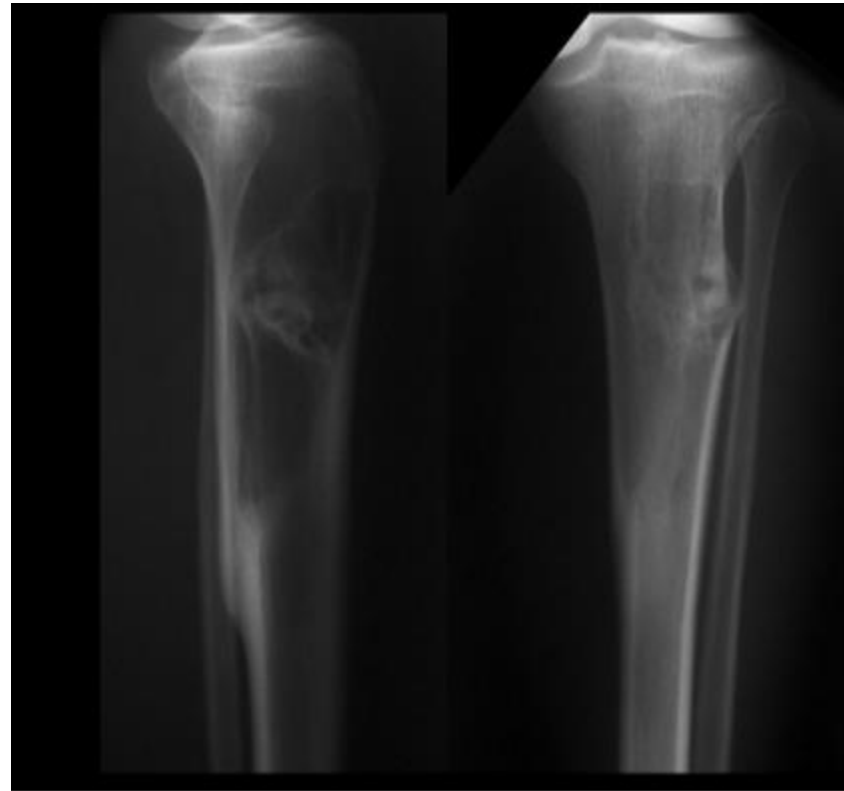
- FD er knyttet til en genforandring i celler som produserer ben. Det dannes umodent og uregelmessig venvev
- Ikke arvelig

Komplikasjoner

- Brudd (patologiske)
- Feilstillinger – de svake områdene i knokkelen kan bidra til at benet bøyer seg
- Nevrologiske (hypertrofiske forandringer)
 - Syn
 - Hørsel
- Artritt – feilstillinger i bein og bekken kan føre til leddbetennelse
- Cancer – i veldig sjeldne tilfeller kan det affiserte området i beinet utvikle seg til cancer / cancrøst vev



Patologiske brudd



Diagnostisering

Når bør man oppsøke lege?

- Bensmerter som øker ved vektbærende aktivitet, eller som ikke gir seg ved hvile
- Bensmerter som forstyrrer nattesøvn
- Problemer med å gå eller halting
- Uforklarlig hevelse
- Endret form på benet
- Ulik beinlengde

Radiologiske forandringer (røntgen)

- Viktigste verktøy for diagnostisering
- Hvor mye ben er påvirket? – Er det noen feilstillinger?

Lokalisering

- Lange rørknokler – spesielt lårhalsen
- Skallen – inkluderte calvariet, skallebasis, ansiktsbeina og underkjeven
- Bekkenet
- Ribbeina – FD er den vanligste årsaken til breddeøkning av ribbeina

Distribuering

- Ensidig eller i sjeldne tilfeller på begge sider, men asymmetrisk

Fibrøs dysplasi i lange knokler

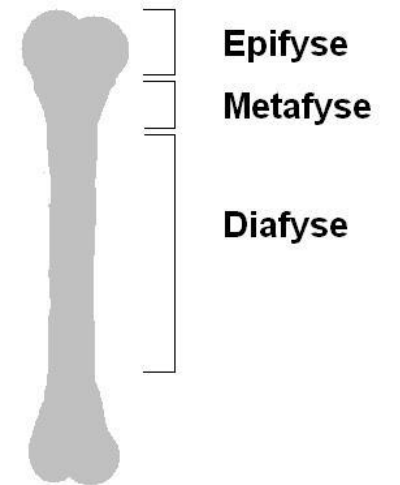
- Metafyse og diafyse er påvirket – epifysene (enden av rørknokkelen) er som regel spart
- Forandringene sitter ofte sentralt
- Kan ekspandere/utvide seg

Tetthet

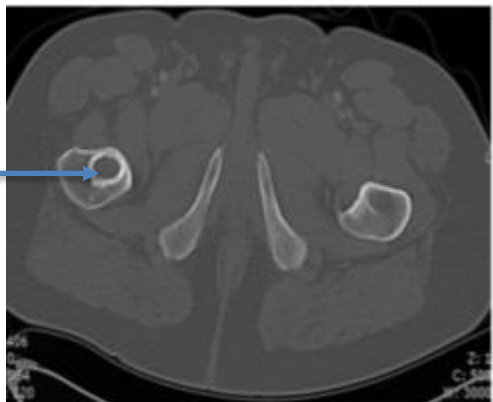
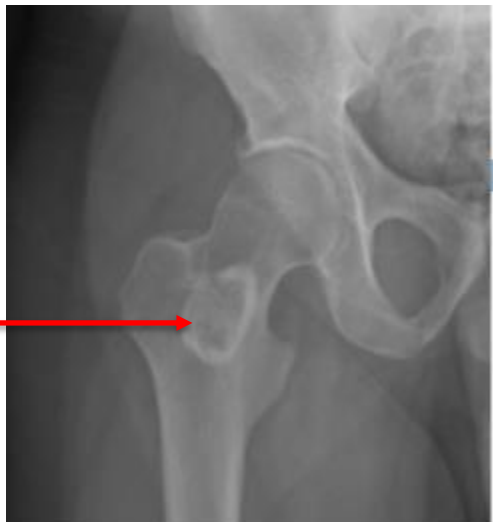
- Avhengig av forholdet mellom fibrøst og benet vev
 - Sklerotisk – økt benet innhold
 - Lytisk – økt fibrøst innhold
 - «Matt glass» (frostet) – relativt like mengder med fibrøst og benet innhold

Kanter (overganger)

- Veldefinerte sklerotiske kanter – «geographic bone destruction»
- Tykke, sklerotiske kanter – «rind sign»



Forandringer i lårhalsen – tynn cortex (bark)



«Geografiske forandringer»/kart



«Gjeterstokk» - deformitet

- Resultat av varusstilling i hoftene – ofte et sent tegn

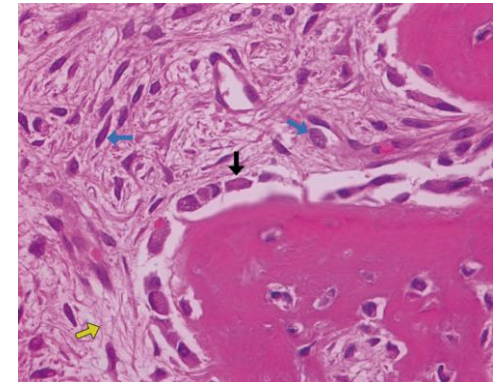
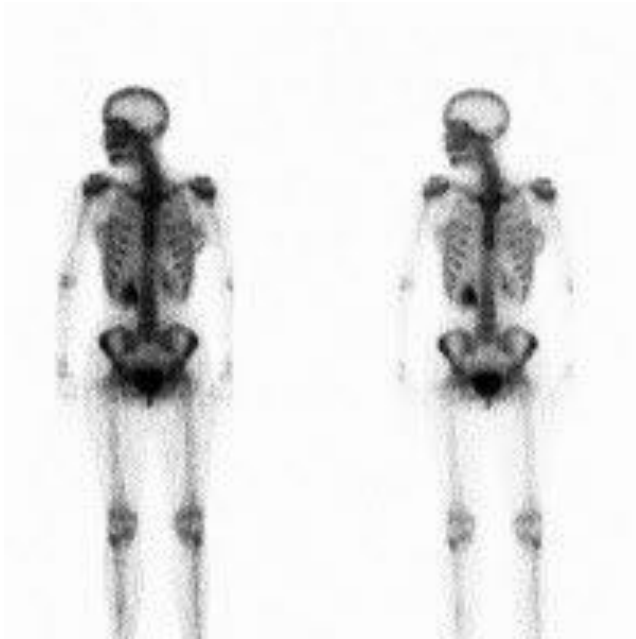


Supplerende undersøkelser

– bekrefte diagnosen evt. utelukke andre diagnoser

- **CT og MR** – gir tverrsnittsbilder og 3D bilder som kan si noe om kvaliteten på benvevet eller et brudd assosiert med fibrøs dysplasi
- **Scintigrafi av skjelettet** – radioaktiv bildebehandling – det sprøytes inn en liten mengde radioaktivt stoff i blodet (isotoper) – dette inneholder fosfat, og tas opp av kroppens bein. Ekstra store konsentrasjoner av disse isotopene vil finnes i beinområder med økt blodtilførsel og høy aktivitet i forbindelse med nedbryting og oppbygging av bein. Dette vil være områder hvor det foreligger en sykdom eller en skade. Kan påvise sykelige forandringer opptil 6-12 måneder før de synes på røntgen
- **Benbiopsi** – bruker en lang, hul nål til å ta ut vev fra det affiserte området. Vevsbiten analyseres i mikroskop, struktur og organisering av cellene kan bekrefte fibrøse forandringer

2,5 timer etter inntak av det
radioaktive stoffet
Ca 30 – 60 minutter undersøkelse
Kan vise at noe er galt, men ikke hva
som er galt



Når oppstår de fibrøse områdene (lesjonene)?

Hart et al. J Bone Miner Res 2007;22:1468–1474

Robinson et al. Current osteoporosis reports 2016;14:178-86

- Studie på 109 personer med fibrøs dysplasi fulgt over en periode på 32 år (1976 – 2006)
- Omfattende undersøkelser – spesielt utredning og oppfølging av når lesjonene oppstod
- De fleste (90 %) hadde utviklet de fibrøse områdene før 15 års alder
- 25 av 103 trengte fremkomsthjelpemidler – gj.sn.alder 7 år
- Lesjonene stopper gjerne å vokse etter puberteten, men man kan se noe vekst f.eks. under svangerskap
- Lesjonenes karakter og brukers funksjon kan likevel endre seg

Fibrøs dysplasi og smerter

- Ingen smerter – betydelige smerter
- Smerten kan ha mange årsaker!
- Økte bensmerter kan også sees ved normale hormonforandringer knyttet til menstruasjon og graviditet



Behandling

Behandlingen retter seg mot å

- Lindre smerte
 - «Reparere» bein
 - Stabilisere bein
 - Andre symptomer og funn
- Medikamenter
 - Bisfosfonater som brukes ved benskjørhet hemmer nedbrytingen av ben, og kan ha noe effekt på bensmerter
 - Smertestillende ved behov



Når er det aktuelt med kirurgi?

- Korrigere feilstillinger
- Korrigere for ulik beinlengde
- Behandle brudd som ikke vil tilhele med gips
- Forebygge brudd
- Fjerne trykk på en nerve, spesielt ved lesjoner i skalle/ansikt

Hva gjør de?

- Bruk av plater og skruer – stabilisere
- Setter inn nagler – styrke knokkelen for å forebygge brudd
- Fjerner lesjonen og setter inn bengraft/implantere (benvev fra en annen del av kroppen, fra en donor eller syntetisk materiale)



Bilde lånt av dr Fassier

Bruddbehandling

- Brudd gjør vondt!!
- Gi smertestillende i stor nok dose, så raskt som mulig
- Henvendelse direkte til kirurgisk avdeling
- Sørg for god stabilisering av bruddstedet for å redusere smerte
 - Vakuumpute/madrass er lurt å bruke når man skal fraktes over lengre avstander
- Bruddet skal gro sammen i best mulig stilling, vurder operasjon
- Bruk fiksasjonsmateriale med lavest mulig vekt
- Plastgips eller ortose gir også mulighet for trening i vann
- Legg til rette for kortest mulig periode med nedsatt aktivitet.

Oppfølging

- Vil avhenge av symptomer, funn og funksjon
- Henvisning til ortopedkirurg for vurdering - Erfaring - universitetssykehus?
Ortopeden vurderer videre behov for oppfølging av skjelettet, inkludert ryggen
- Henvisning til spesialist i hormonsykdommer (endokrinolog) – spesielt i forbindelse med diagnostisering
- Ved ansiktsforandringer er det aktuelt å henvise til Craniofascialt team ved Oslo universitetssykehus
- Syn, hørsel, tenner (øyelege, ØNH – lege, TAKO....)
- Fysioterapeut, andre – obs funksjon

Oppfølging av FD i skall/ansikt

Lee et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2012, **7**(Suppl 1):S2
<http://www.ojrd.com/content/7/S1/S2>



PROCEEDINGS

Open Access

Clinical guidelines for the management of craniofacial fibrous dysplasia

JS Lee^{1*}, EJ FitzGibbon², YR Chen³, HJ Kim⁴, LR Lustig⁵, SO Akintoye⁶, MT Collins⁷, LB Kaban⁸

From International Meeting on Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome and Cherubism: Best Clinical Practice and Future Research
Bethesda, MD, USA. 3-5 October 2010





Sjelden, men ikke alene!