



A-kursus i børneradiologi
d. 11. november 2014

Knogledysplasier og Kongenitte malformationer

Kongenitte knogleforandringer optræder hos ca. 2 % af en årgang.

Hyppigste medfødte malformationer er:

Kongenit hofte luksation: 1-1,5 pr. 1000
Hofteinstabilitet: 5-10 pr. 1000

Kongenit klumpfod: 1-4 pr. 1000

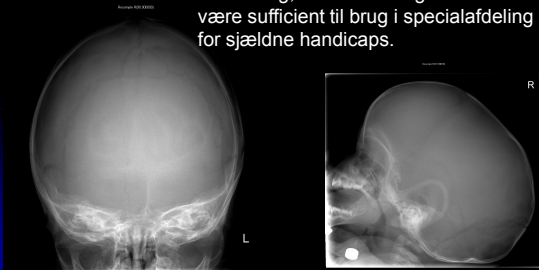
Malformation af vertebrae.

Lumbosacrale overgang er et ustabil område. 6,5% af en årgang har sacralisation af L5. 1% har lumbalisation af S1. Der er spina bifida af S1 hos 58% af 6-7 årige med faldende incidens frem mod voksenalder til 10-25%.

Primær kraniesynostose

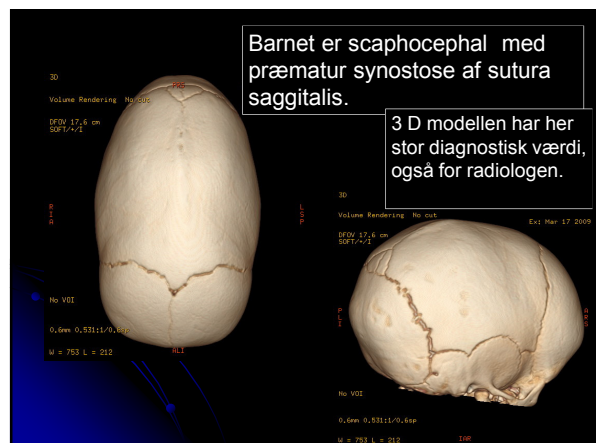
(diff diagnose: lejringsbetiget plagiocephali)


Kraniet har abnorm facon, men hvilke suturer er lukket for tidligt? Her er CT nødvendig, men undersøgelsen skal være sufficient til brug i specialafdeling for sjældne handicaps.



Barnet er scaphocephal med præmatur synostose af sutura saggitalis.

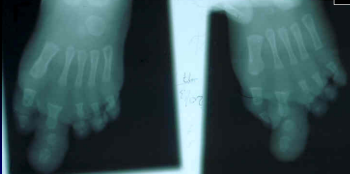
3 D modellen har her stor diagnostisk værdi, også for radiologen.






Sporadisk optrædende, tydelig kongenit malformation.

Makrodaktyli




Makrodystrofia lipomatosa



Postoperativt


Der kan være hemihypertrofi af en hel extremitet, fx ved samtidig AVM .

Idiopatisk Hemihypertrofi er associeret med malignitet i nyre og binyre.



Kongenitte malfomationer
 Årsager:
 • Tilfældig mutation
 • Dominant eller recessiv arvegang
 • Kemisk, fysisk påvirkning
 • Intrauterin påvirkning, fx infektioner

Phokomeli





Typisk thalidomid skade, men ses også som led i syndromer.



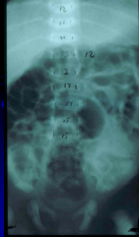
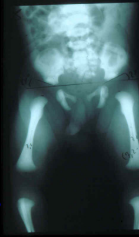


Ved fødselen synlig malformation. I neonatalperioden foretages rtg. af skelet til syndromdiagnostik.

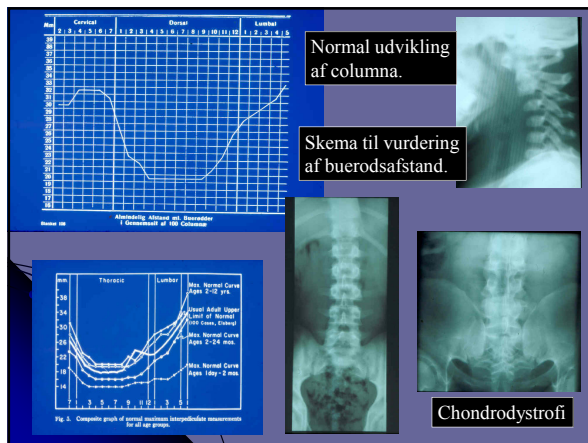


Kranie i to plan,
 Thorax
 Columna tot. i to planer,
 Pelvis,
 Extremiteter i et plan
 incl. hænder og fødder

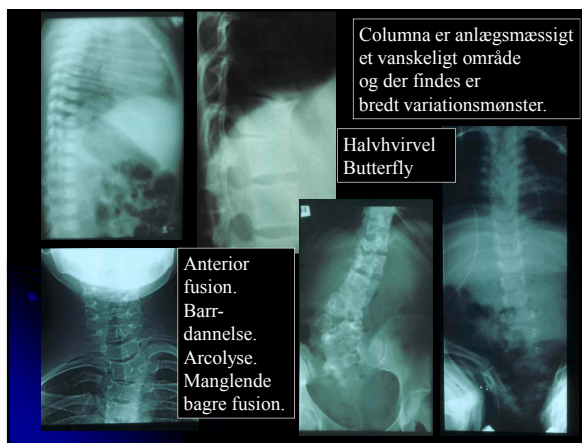
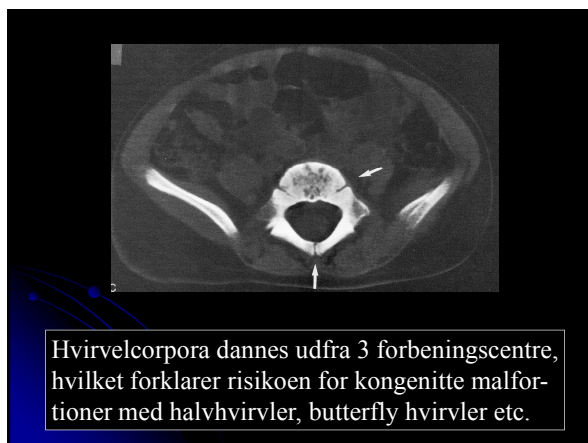
VATER
 Vertebrae
 Anorectal
 Tracheal
 Esophageal
 Radial/Renal

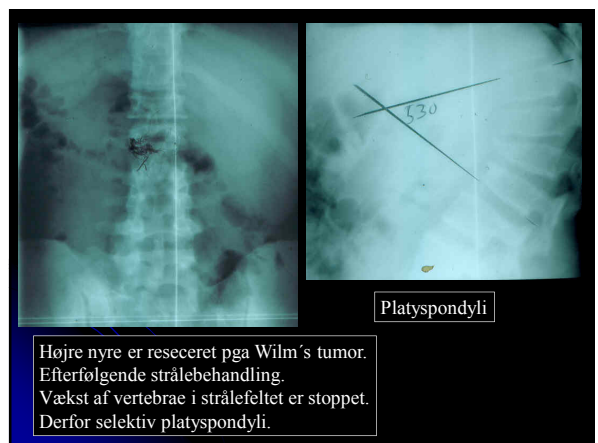
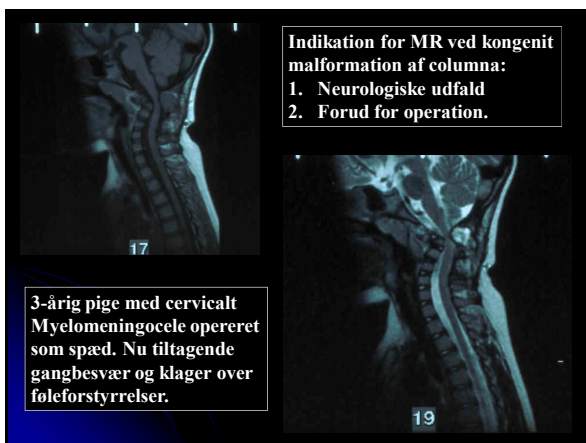
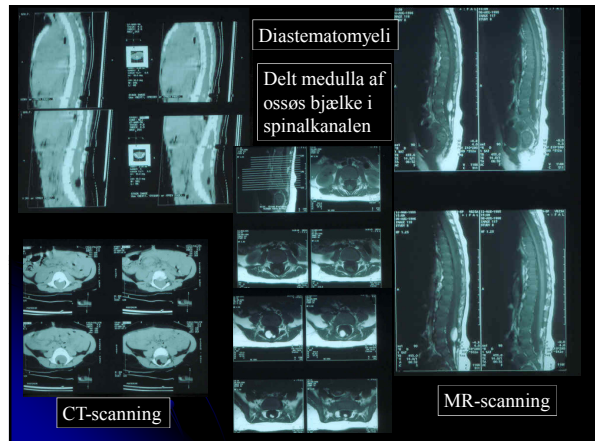
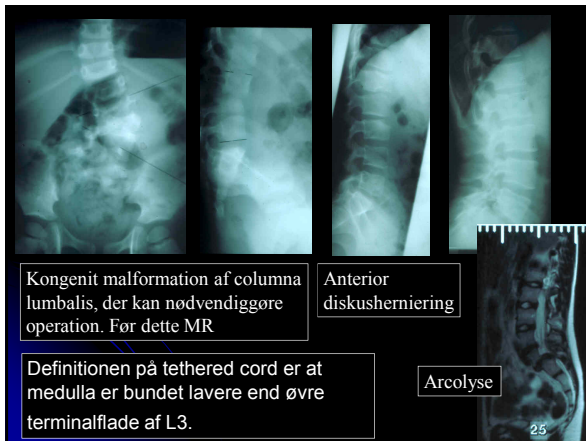






Kongenit malformation af columna

- Columna dannes fra mesodermen efter at denne er opdelt i søjler bl.a. den intermediære, der danner urogenital-systemet.
- Det forklarer den tætte relation mellem misdannelser i columna og urinveje.
- De ossøse malformationer er i 40% af tilfældene kombineret med neuralrørsdefekter.
- Samtidig er der hos 18% urinvejsmalformation (1/3 har aplasi af en nyre), 7% mb. Cordis, 6% Sprengels derformitet og 4 % malformation af 1. fingerstråle.





Vurdering af columna ved kongenitte malformationer.

- Scoliose og/eller kyfose.
- Antallet af corpora.
- Antal costae.
- Buerodsafstand.
- Andre ossøse malformationer?
- Esophagus, anale eller renale malformationer.
- Cerebrale eller spinale malformationer.

Skoliose

- **Definition:** S-formet krumning af columna i coronealplanet.
- **Statisk skoliose:** benlængdeforskel, sjældent fikseret, korrigeres med skofothøjelse.
- **Strukturel skoliose:** sekundær til lidelser i knogler, muskler og led. Bliver kronisk med tendens til progression.
- **Idiopatisk skoliose:** ukendt ætiologi. Hyppigst piger i pubertet med vekslende risiko for progression. Ofte thoracal og hyppigst dextrokonveks.



Årsager til strukturelle skolioser

Kongenit skoliose: halvhvirvler, ensidige sammenvoksninger af bagre elementer.

Myopatisk skoliose: ved muskeldystrofi.

Neuropatisk skoliose: polio, cerebral parese, myelomeningocele.

Metabolisk skoliose: Marfan syndrom, rakit.

Iatrogene skolioser: efter ribbensresektioner eller stråleterapi nær ryggraden i barneårene.

Undersøgelsesmetoder

- Konventionel røntgen.
- Skoliosefoto.
- CT-scanning med rekonstruktioner.
- MR-scanning til kortlægning af de intraspinale forhold ved
 - 1) Malformationer.
 - 2) Hastigt progredierende skoliose eller kyfose.
 - 3) Atypisk skoliosekurve.
 - 4) Sent udviklet skoliose.
 - 5) Dreng.

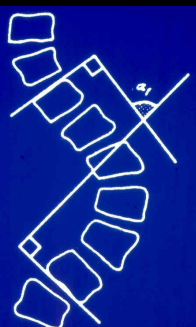
Skoliosefoto

A1: stående PA **B1: stående lateral** (aktuel ved første kontrol, før operation, ved spondylolisteser og mb. Scheuerman).

A2: siddende PA **B2: siddende lateral**

A3: liggende PA **B3: liggende lateral**

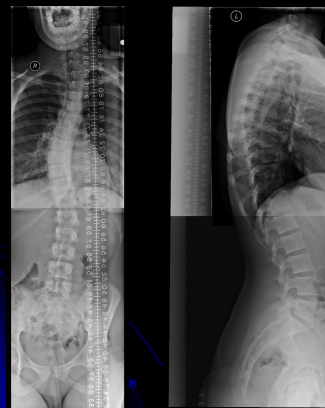
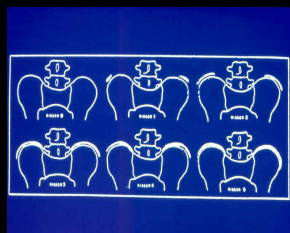
C3: liggende bøjningsoptagelser (forud for operation, for at vurdere muligheden for opretning af patientens skoliose).



Figur 4. Måling af skoliosegrad enl Cobb.

Cobb-vinkel

Knoglemodning a.m.Risser
Skala 0-6



Skoliosefoto tages med sko og uden korset med mindre det er kontrol af korsettilpasning. Billederne tages PA for specielt at beskytte det voksende Mammavæv.

Indikationer for korsetbehandling

1. Initialkurve under 19 grader med progression på mindst 10% til en kurve over 25%.
2. Initialkurve 20-29 grader med progression på mindst 5% over et år.
3. Initialkurve over 30 grader giver umiddelbar behandlingsindikation.

Indikation for korsetbehandling.

I almindelighed progressive kurver på over 25%, hos endnu ikke fuldt udviklede børn.

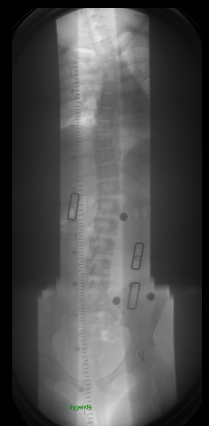
Progression defineres som mindst 5% tilvækst i løbet af et år.

Korsetbehandling betragtes som en konservativ terapi og individualiseres efter patientens knoglemodenhed og alder for at undgå overbehandling.



• Natkorset:

Ved korsettilpasning foretages kontrolrøntgen inden pt. udskrives.
Ved bostonkors altid skoliosefoto A1 og B1 i korset.
Ved brug af natkorset kontrolrøntgen liggende i korsettet.
Det er vigtigt at korsettet trykker de rigtige steder.
Korsettet udtrappes når barnets knoglemodning er Risser 4.
Korsettet kan kun forhindre progression.



Risiko for progression ved idiopatisk thorakal skoliose hos piger.

Initiale skoliose	Knoglealder		
	10-12 år	13-15 år	16- år
under 19 grader	25%	10%	0%
20-29 grader	60%	40%	10%
30-59 grader	90%	70%	30%
over 60 grader	100%	90%	70%

Kurver over 45 grader medfører operation, undtaget når kurven er rent lumbal.

Korsetterapi afsluttes når knoglemodningen er sv.t. Risser 4-5. Cristaapofyser er næsten tilhelede.



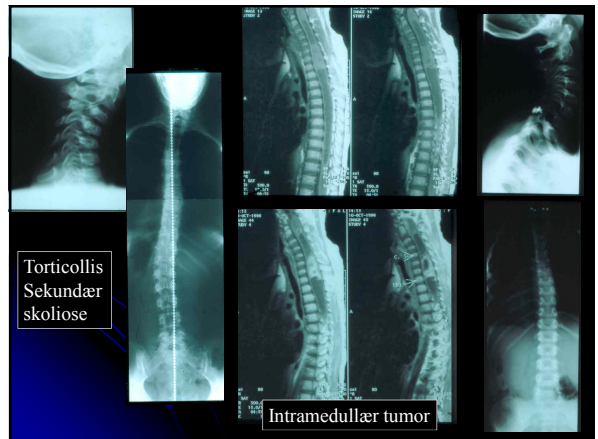
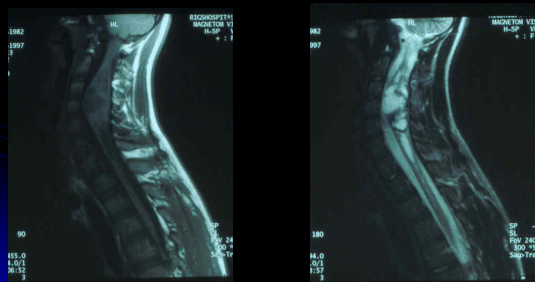
Harrington stav

Spondylodese a.m. CD

Indikation for MR ved skolioser:

1. Sen debut.
2. Hurtig progression
3. Dreng
4. Sinistrokonveks

16-årig med skoliose. MR viser cervical tumor. Benigt astrocytom.



Torticollis
Sekundær
skoliose

Intramedullær tumor

Kongenit hofteeluksation

- Hofteinstabilitet: 1-5 pr. 1000
- Hofteeluksation: 1-1.5 pr. 1000
- Familiær ophobning.
- M:F = 1:5
- 60 % af tilfældene hos førstefødte.
- 1/3 opdages sent.
- Udredes med ultralyd og røntgen af hofter.



Acetabularvinkel



Det bruskede caput femoris

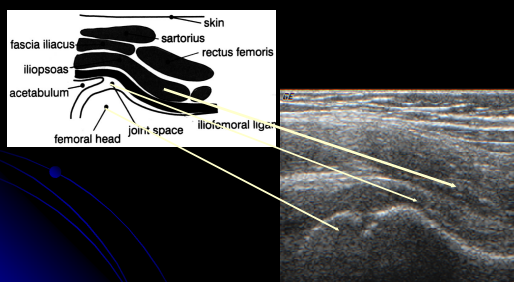
Knogledække – Shentons linie



Migrationsprocenten =
Den procentdel af caputkenen,
der ikke er under knogledække

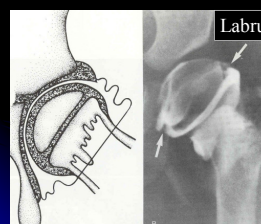
Ved cerebral parese trækkes
Caputkenen ud af acetabulum af
de stærke abduktorer.

Ultralydskanning



Hofteledsarthrografi

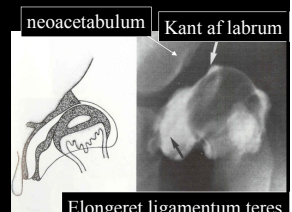
Normal hofteledsarthrografi



Labrum

Udspringet af
ligamentum teres


Hofteledsarthrografi ved kongenit
hofteledsdisplasi.



neoacetabulum

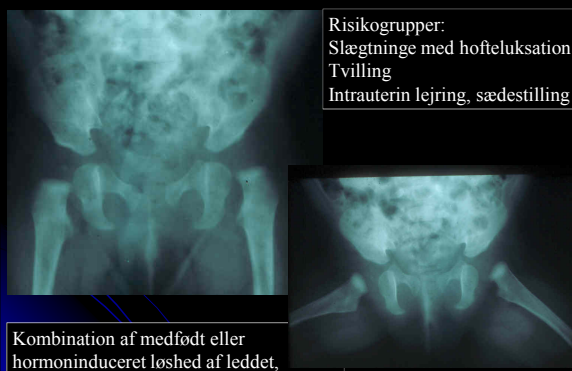
Kant af labrum

Elongeret ligamentum teres




Ortolani

Tidlig påbegyndt
Skinnebehandling
er effektiv.
Ultralyd er en god
modalitet til
screening.



Risikogrupper:
Slægtninge med hofte-
luxation
Tvilling
Intrauterin lejring, sædestilling

Kombination af medfødt eller
hormoninduceret løshed af leddet,
affladet acetabulum og intrauterin lejring.

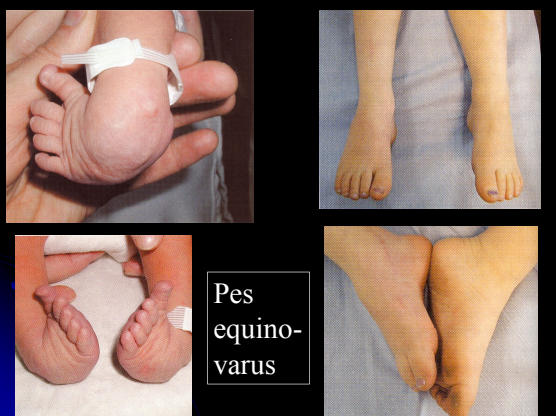


Bilateral kongenit, sent opdaget
Hofte-
luxation.

Bemærk! Neoacetabulum

Behandles med fixation i gipsskjold

Vellykket behandlingsresultat

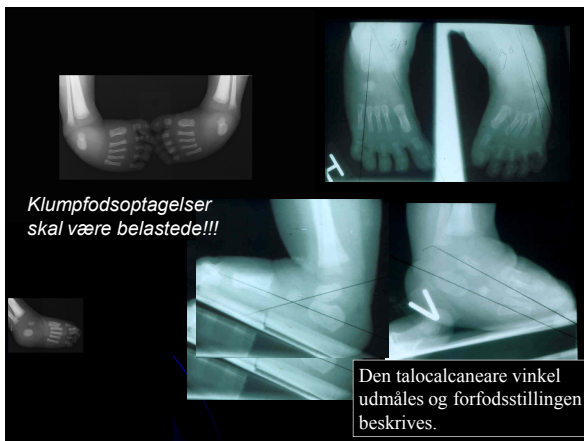
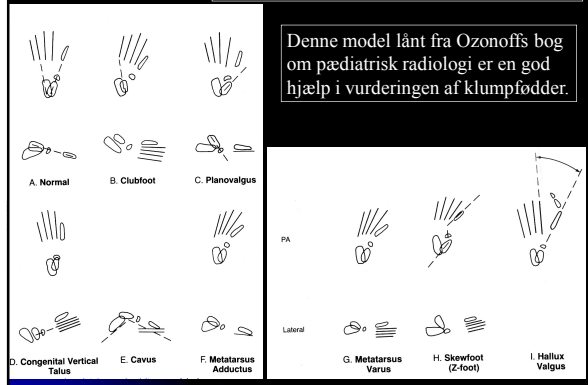


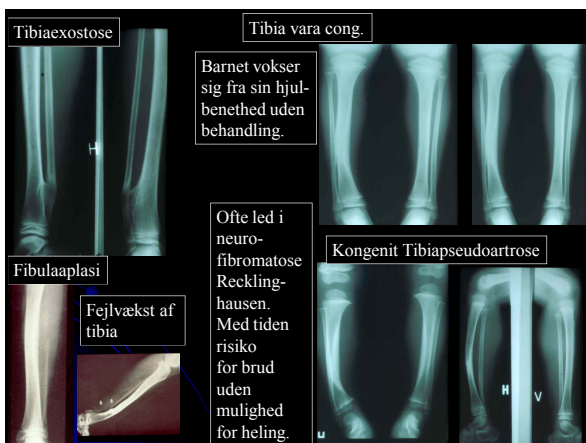
Pes
equino-
varus

Pes equino-varus

- 1 promille af alle nyfødte
- Drengene 2-3 gange så hyppigt som piger
- Dobbelt-sided i halvdelen af tilfældene
- Spidsfodstilling i bagfoden og varusstilling af forfoden
- Fødderne forbliver ret stive selvom de får en pæn facon
- Ofte forkortning af syge ben med underudviklet muskulatur

Vurdering af klumpfodsoptagelser





Knogledysplasier

- Alder: En del dysplasibørn er normale ved fødselen (fx Morquio). Andre dør i spædbarnsalder (fx trisomi 18)
- Arvelighed: Dominant, recessiv eller sporadisk
- Lokalisation: Epifyse, fyse, metafyse eller diafyse
- Columna: Normal?, typiske forandringer ved flere dysplasier fx akondroplasi eller Hurler.

Lokalisation	columna normal	Spondyli	Diff. diagnose
Epifysen	Dysplasia epifysialis multiplex.	Spondyloepifysær Dysplasi: Congenita Pseudoachondropasi Tarda Punktata Diastrofisk dværgvækst	JRA Cretinismus Haemophili
Epifyseskiven	Marfan	Akondropasi Mucopolysakkaridoser Hurler Morquio etc. Metatropisk dværgvækst	Cretinismus

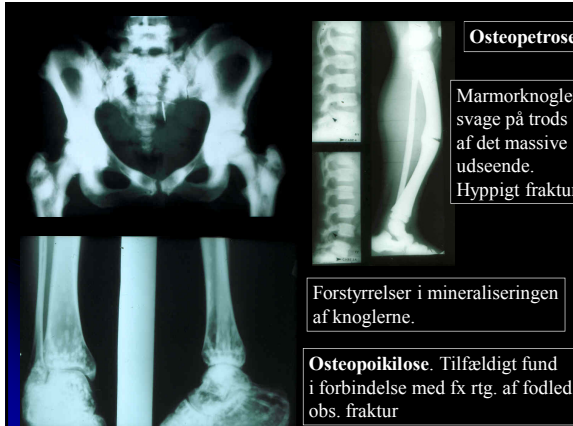
Lokalisation	Columna normal	Spondyli	Diff. Diag.
Metafysen	Metafysære kondrodysplasier: Schmid MCKusic Jansen Ollier Exostosis multiplex	Spondylometafysære dysplasier: Kozlowski Murdoch Pyles metafysære dysplasi	Rachitis Hypofosfat. Eosinofile granulomer C.R.M.
Diafysen	Engelmanns syndrom Hyperphosphatasaemia		Seque. infantil cortical hyperostosis Fluorosis
Knoglestruktur: Albers-schönberg, Pyknodysostosis, Neurofibromatosis Fibros dysplasi, Osteogenesis imperfecta, Fibrogenesis imperfecta, Idiopatisk osteoporose, Osteopetrose etc.			

Differentialdiagnoser

- Juvenil rheumatoid arthrit kan ligne epifysær dysplasi.
- Rachitis kan ligne metafysær dysplasi.
- Infantil kortikal hyperostose kan fejlskønnes som diafysær dysplasi.
- Fraktur/epifysiolyse seque. kan ligne Madelung deformitet.
- Osteogenesis imperfecta kan ligne Battered child.

Ostopenrose

- Autosomal recessiv
- Abnorm sklerosering af knoglerne
- Årsag: mangelfuld resorption af knoglevævet's intracellulære grundsubstans. Compacta vokser og marvrummet indsnævres.
- Det hæmopoietiske væv fortrænges.
- Anæmi, hepato/splenomegali.



Osteopetrose

Marmorknogler svage på trods af det massive udseende.
Hyppigt fraktur.

Forstyrrelser i mineraliseringen af knoglerne.

Osteopoikilose. Tilfældigt fund i forbindelse med fx røt. af fødled obs. fraktur



**Achondroplasi
Chondrodystrofi
"cirkusdværg"**

Autosomal dominant eller spontan mutation. Den hyppigste form for dværgvækst (1/10.000 fødsler). Genet er fundet. Normal intelligens. Karakteristisk udseende lige fra fødselen. Chondrodystrofi kan formere sig, men afkommet dør ved fødselen

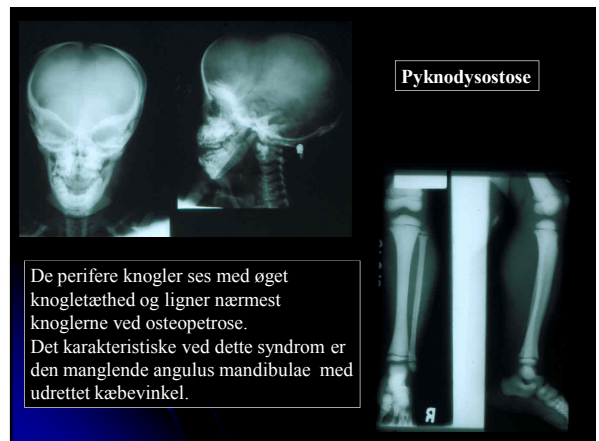
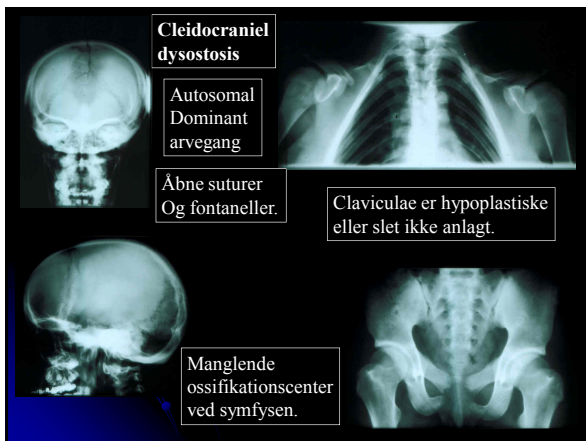
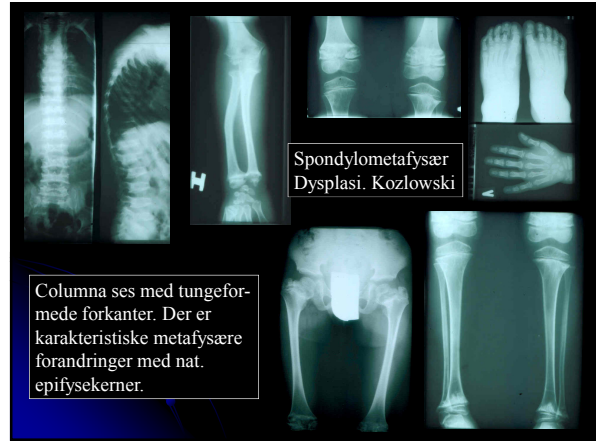


Bemærk:

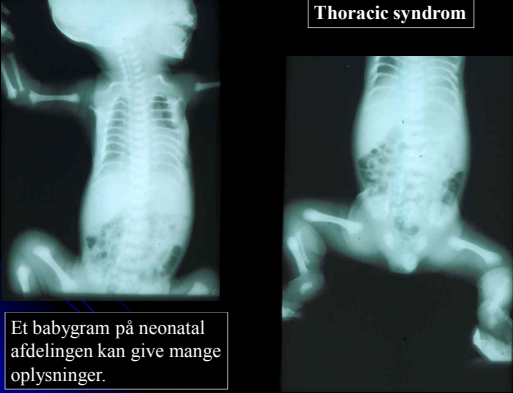
- Prominerende, fremhævet pande.
- Korte humera og femora i forhold til antebrachii og crurae.
- Næsten normal stor truncus.

Disse træk findes selvfølgelig også på skeletrøntgen.

- Knogleforandringerne skyldes hæmning af den enchondrale ossifikation.
- De lange rørknogler bliver korte, plumpe med accentuerede tuberositeter. Mest udtalt humerus og femora.
- Dværg fra fødselen med gennemsnitlig sluthøjde 130 cm for mænd og 120 cm for kvinder.
- Ovalt foramen magnum. Øget lumbal lordose med samtidig aftagende buerodsafstand. Risiko for spinalstenose både cervicalt og lumbalt.



Thoracic syndrom



Et babygram på neonatal afdelingen kan give mange oplysninger.

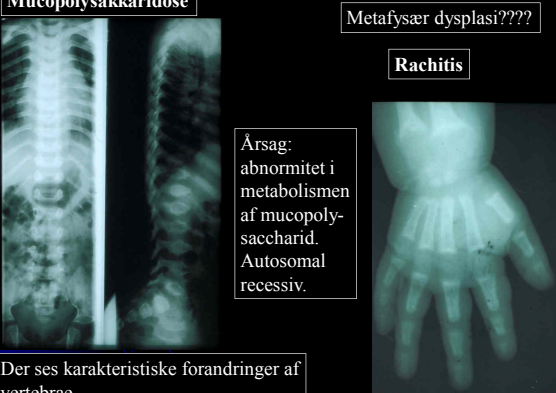
Mucopolysakkaridose

Metafysær dysplasi????


Rachitis

Årsag: abnormitet i metabolismen af mucopolysaccharid. Autosomal recessiv.

Der ses karakteristiske forandringer af vertebrae.



Rachitis




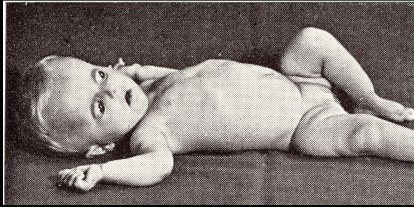
Hvilke karakteristiske Træk finder I hos disse børn?

Worm'ske Knogler i suturerne

Frakturer af vekslende alder. Kongenit deformering af lange rørknogler. Øget gennemskinnelighed af knoglerne.

Diagnose: **Osteogenesis imperfecta Glasknogler.**



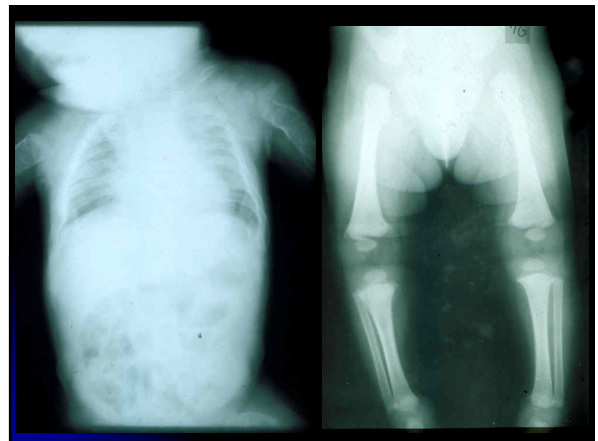


Typiske træk:

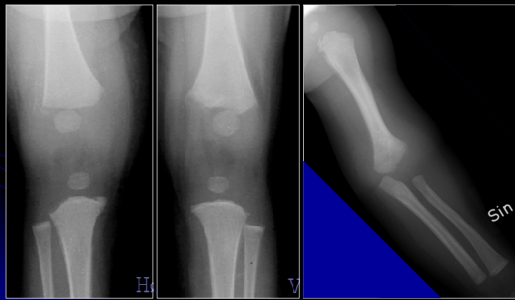
- Knogleskørhed med multiple frakturer.
- Blå sklerae
- Ca. ¼ vil udvikle hørnedsættelse pga otosklerose
- Ved den kongenitte form dør børnene som spæde eller overlever med normal intelligens, men bliver væksthæmmede og misdannede

Ostogenesis imperfecta

- 1/50.000 fødsler
- Kongenit (symptomer ved fødsel) og tardiv variant (symptomer i 2 års alder).
- Medfødt optræder sporadisk. Den tardive form er uregelmæssig dominant arvelig.
- Abnorm kollagen struktur med nedsat oteoblastaktivitet medfører manglende omdannelse af spongøst til corticalt knoglevæv.
- Kalkfattige knogler med tynd corticalis og frakturrisiko.



3½ mdr. gammelt barn – rask?

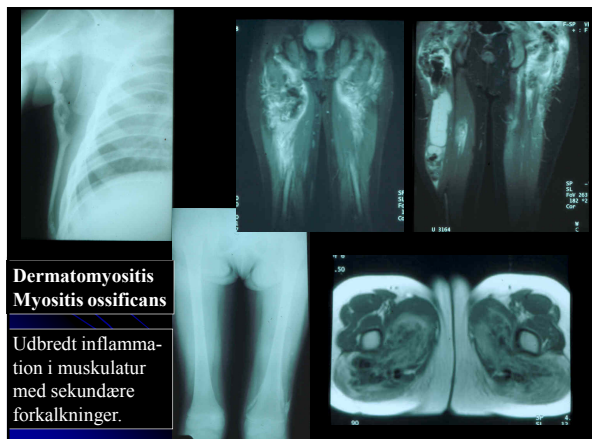


Battered child

- 4 % af børn udsættes for omsorgssvigt.
- Aktive fysiske overgreb (battered child) er sjældne mens passiv fysisk og psykisk svigt er hyppigere.
- Gentagne traumer
- Barnet præget af læsioner af forskellig alder og sværhedsgrad.
- Metafysære bucklehandle læsioner, frakturer bagtil i costae og cerebrale hygromer af vekslende alder er karakteristiske.
- Shaking babysyndrom ses hos børn under 1år. Risiko for svære cerebrale skader. Omkring 10% dør og 15 % får svære permanente hjerneskader.

Dermatomyositis

- Sporadisk
- Ukendt ætiologi
- Hyppigst piger
- Debutalder 3-10 år
- Sjælden
- Under aktivitet febrilia, smerter i muskler og led
- Progressiv



Dermatomyositis Myositis ossificans

Udbredt inflammation i muskulatur med sekundære forkalkninger.



Zwerggarten i Salzburg
en efterårsdag.

De gamle kunstnere har
meget flot illustreret den
kondrodystrofe dværge træk.
De gamle stenfigurer er
et besøg værd.