

# Belgyógyászati kórképekben kialakuló mozgásszervi tünetek



Kovács Attila

MÁV Kórház és Rendelőintézet, Szolnok

Szeged, 2018. január 27.

# Belső szervekre utaló reumatológiai szindrómák<sup>1</sup>

## Arthritist, polyarthritist okozhat:

Vírusbetegségek (hepatitis B, HIV, etc.)

Infekciók: Streptococcus, Shigella, Yersinia, Salmonella, Chlamydia, Borrelia, Mycoplasma -  
posztiinfekciós arthritist formájában

Malignus tumorok, haemoblastosisok (tüdő tumorok és leukaemia), paraneoplasiás polyarthritist formájában

Pseudohypertrophias pulmonalis osteoarthropathiát (dobverőujj, óraüveg-köröm) okozhat  
bronchiectasia, tüdő tályog, tüdő tumor, ezenkívül veleszületett vitium, krónikus hepatitis, colitis  
ulcerosa

## Arthritis, polyarthritis gyakran első tünete lehet a következő betegségeknek:

Crohn-betegség, Colitis ulcerosa

Krónikus pancreatitis, pancreas carcinoma

Whipple-kór

Biliaris cirrhosis

Boeck-sarcoidosis

Pitvari myxoma

Hyperlipidaemia, hypercholesterinaemia

## Szekunder köszvényt okozhat, elsősorban nagyízületekben:

- Polycythaemia
- Leukaemiák
- Veseelégtelenség
- Ólommérgezés

## Periarthritis humeroscapularist, kéz-váll syndromát okozhat:

- Diabetes mellitus
- Hyperparathyreosis
- Stroke
- Myocardialis infarctus

## A kézujjak Dupuytren-contracturájával járhat:

- Diabetes mellitus

## Kéztő-alagút-syndromára hajlamosít:

- Terhesség
- Diabetes
- Hypothyreosis
- Acromegalia
- Amyloidosis
- Myeloma multiplex

## Arthrosisra hajlamosít:

Hypothyreosis

Acromegalia

Diabetes

Rheumatoid arthritishez hasonló kézelváltozást okozhat:

Hypothyreosis

Diffúz skeletalis hyperostosis vagy hyperostosis vertebrarum:

Időskori diabetesre való hajlammal együtt

Myopathia, polymyositis csatlakozhat:

Tumoros elváltozásokhoz

Generalizált osteoporosist okozhat:

Felszívódási zavar

Gyomorresectio utáni állapot

Krónikus májbetegség

Castratio, hypogonadismus

Hypercorticismus, Hyperparathyreosis, Hyperthyreosis

Renalis osteoarthropathiát okozhat:

Veseelégtelenség

Osteomalaciát okozhat:

Felszívódási zavar



# Reumatológia és tumorok

---

Tumor - paraneoplasia

Mozgásszervi kórkép - tumor

Reumatológiai th. - carcinogenesis

# Tumorok és musculoskeletalis szindrómák

## 1. Paraneoplasiás szindrómák

(korai jelek!) – max. 2 év

## 2. Tumorok reumatológiai kórképekben

(prevenció! Kezelés???) – 20 év?<sup>1</sup>



# Tumorok és musculoskeletalis szindrómák

---

Direkt érintettség

Megváltozott immunológiai surveillance

Adverz reakció antitumor terápia során

Paraneoplasia: hormonok, peptidok, auto- és paracrin mediátorok, antitestek, cytotoxicus T-lymphocyták<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Naschitz JE. Curr Opin Rheumatol 2001, 13:82-88



# Paraneoplasztikus reumatológiai kórképek<sup>1,2</sup>

---

Arthropathiák ( HOA, tu.polyarthriti s, RS3PE)

Izom rendellenességek (necrotizáló myopathia)

Scleroderma, panniculit is, fasciit is,

erythema nodosum

Vasculitisek

Egyéb szindrómák: APS

RSD

hyperostosis

cryoglobulinaemia

1 Naschitz JE. Curr Opin Rheumatol 2001, 13:82-88

2 Stummvoll GH, Graninger WB Acta Medica Austriaca 2002, 29:36-40



# Paraneoplasztikus reumatológiai kórképek

---

SIR – OR – Bradford Hill kritériumok

Probléma: betegség, valószínűség,  
koincidencia

Fontos: az idült gyulladás  
megfékezése!<sup>1</sup>

# Tumor-gyanú: mit tegyünk a beteggel?

---

**Ritka, korai jel lehet: időben felismerni!**

Cost-benefit: vannak-e más tünetek?

Tumormarkerek? Autoantitestek?<sup>1</sup>

SS: hypocomplementaemia–lymphoma?<sup>2</sup>  
keringő monoclonalis IgG?<sup>3</sup>

**Fokozott figyelem: RA, SS, SLE, PSS !**

1 Solans-Laqué R, Perez-Bocanegra C, Salud-Salvia et al. Lupus 2004, 13:159-164

2 Ramos-Casals M. Lupus 2004, 13:777-783

3 Brito-Zeron P, Ramos-Casals M, Nardi N et al. Medicine 2005, 84:90-97

# Paraneoplasiás reumatológiai kórképek

---

Arthropathiák, arthritisek

Autoimmun kórképek

Vasculitisek

Csontbetegségek

Hyperuricaemia

# Paraneoplasziás reumatológiai kórképek

---

Paraneoplasia – etiológia: ismeretlen (akár  
korábban is...)

Leggyakoribb: tüdő cc., carcinooid, pajzsmirigy  
rák, ovarium cc., hepatoma, pancreas cc.,  
lymphoma, teratomák

Malignitás susp.: atípusos klinikai kép, terápia  
refrakteritás

Ok? – tumorsejtek termékei, immunválasz?


# Paraneoplasiás reumatológiai kórképek

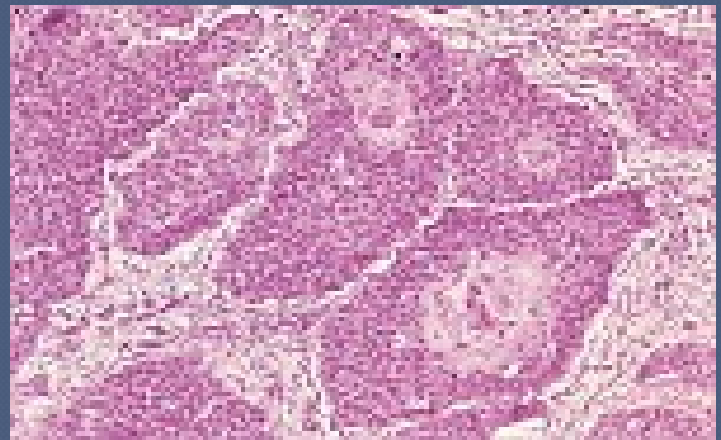
---

Ok? – humorális faktorok: PTH-szerű peptid

 hypercalcaemia ; autoantitestek

megjelenése

- Carcinoid: myopathia
- Tüdő cc. - GH  - HOA
- Paraneoplasia: 5-60 %, 60 év felett
- Klinikum: aszimmetrikus synovitis, myalgia, láz, fogyás, hypotonia, gyengeség





# Paraenoplasiás reumatológiai kórképek

---

Diagnosztika: képalkotók, labor (Ca, P!)

Carcinoma polyarthriti: idős – aszim-metrikus  
- a tu. kezelése után javul(hat)

HOA: dobverőujjak, csuklók, bokák – rtg–  
mellkasi kivizsgálás!

RS3PE szindróma: idős férfi - kezek

Palmaris fasciitis, polyarthriti: váll, kéz

Erythema nodosum: 6 hónapja!

## Polymyositis - dermatomyositis

---

Skandinávia: 618 DM, 914 PM beteg<sup>1</sup>

Tu. SIR: 3.0 –DM, 1.4 –PM

1 éven belül – Adenoccc.!

Pozitív asszociáció: idős, rapid kezdet,  
bőr vasculitis, láz, fogyás<sup>2</sup>

Ok: Myositis-specifikus antigének  
túl expresszátsága tumorszövetben<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Hill CI, Zhang Y, Sigurgeirsson et al. Lancet 2001, 357: 96-100

<sup>2</sup> Fiorentino D, Callen J. Evidence-based dermatology 2nd ed. Blackwell, 2003

<sup>3</sup> Levine SM. Curr Opin Rheumatol 2006, 18:820-824



# Paraneoplasiás reumatológiai kórképek

---

PM/DM: CAM! – idős – bőr – tüdő!

Lupus-szerű szindróma: polyserositis, Raynaud,  
ANA-poz.

Scleroderma-szerű szindróma

Atípusos PMR: féloldali, We!, th.refrakter

Osteomalacia, hypercalcaemia

Eosinophil fasciitis: alsó végtagok!

Panniculitis, arthritis: bokák!

Hyperuricaemia, köszvény: cyt.th, sejtlisis

# Gyulladás – szekunder tumorok

---

Jobb a túlélés – hosszabb kezelés

Sjögren: lymphoproliferatív kórkép (44x)

RA: lymphoproliferatív kórkép (solid?)

SLE: lymphoproliferatív kórkép

Scleroderma: tüdő-, bőr-, nyelőcső cc.

Dermatomyositis: ovarium, tüdő, gyomor cc.

**RIZIKÓ:** betegség aktivitása, dohányzás!

# Immunszuppresszív – citotoxikus kezelés - tumorok?

---

Időtartam, kumulatív dózis: mutagenitás, direkt  
szöveti károsodás

CPH: alkiláló szer – dohányzás – jobb az iv.  
bólus kezelés!

MTX: lymphomák?EBV-poz. mellett?NEM

Azatioprin: solid mellett 10x – lymphoma

CyA: NEM

Anti-TNF th.: kismértékben lymphoma???

NSAID: Colorectalis tu. rizikó csökken!!

# Tumoros RA beteg kezelése

---

## Speciális kérdések:

- perioperatív kezelés
- immunszuppresszió: immunmediált tumorellenes válasz befolyásolása?
- rákellenes immunterápia (checkpoint- gátlók alkalmazása)
- palliatív kezelés

# Tumoros RA beteg kezelése

1.eset: 62 éves ffi – colon ascendens adenoc., met: nincs  
15 éve ismert RA: 7.5 mg prednizon+MTX+HCQ

?? – Infectio, sebgyógyulás, vérzés? Th: ex – relapszus?

COX-1 gátlás: tromboxán  vérzés!

Féléletidő 5x / aszpirin: 7-10 nappal előbb el kell hagyni

GCS: preoperatív , de perioperatív: plusz GCS kell!

HCQ: folytatható

**MTX:** ortopédiai műtöttek – NINCS kül.: infect., sebgyógy.

Jav.: **1-1 héttel** a nem ortopédiai műtét előtt és után **NE!**

SSz: infectio csökkent – de a GFR is csökken(het)

LEF: NINCS kül.: sebgyógyulás, infectio - csípő TEP impl.

**Biol.th.+JAK gátlók:** kevés adat – szupprimálhatják a tu.

immun- választ „Friss” tu. esetén felfüggesztendők!!!



# Tumoros RA beteg kezelése

2. eset: 56 éves ffi – 4 éves RA: MTX+ etanercept - jó hatás

Pancreas cc. L. gerinc áttétekkel - th. leállítása + palliatív gemcitabinkezelés

2 hónap múlva RA flare: orális prednizon th. – kevés!

???

Nincsenek specifikus ajánlások aktív tu. esetére

Immunszuppresszív th.  Kemoth. toxicitás ill.

tu.progresszió?? **Konszenzus: le kell állítani a biol.th-t**

**DE: metaszt. esetén: palliáció!** RA alulkezelése -

romlik a beteg életminősége ( beteg felvilágosítása)

RA+ Tu. betegnél kemoth. mellett javulhat az arthritis (főleg ciklosporin kezelés esetén) – „kis” szünet!

# Tumoros RA beteg kezelése

RA + Tu: risk/benefit arány - prognózis, életminőség,  
a beteg elvárásai!

Egyes biológikumok  az immunmed. tu.ellenes választ

Korábban rák miatt kezelt, most recidívát nem mutató RA  
betegnél biztonságos az anti reumatikus terápia

Immuncheckpoint-gátlók: esetek felében: RA recidíva vagy  
irAE jelentkezése

Cél: tünetek javulása, szövődmények , életminőség!!



SNSA : Enteropathiás arthritisek –

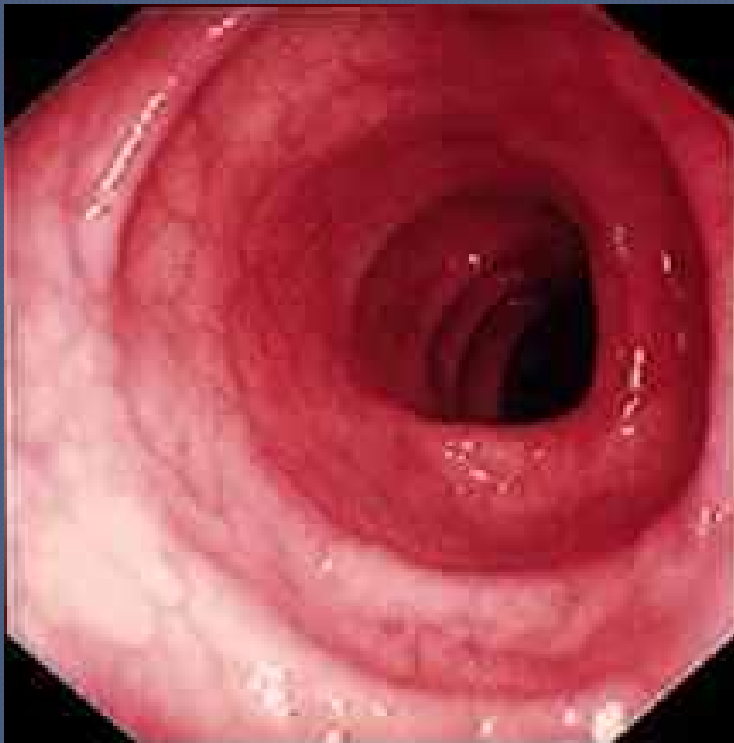
IBD – Crohn (CD), Colitis ulcerosa (UC)

Prevalencia: CD – CU: 50-100: 100 000 fő

Incidencia: CD – 0,5-11: 100 000 fő (nő!)

UC - 0,5-20: 100 000 fő

egyéb bél-érintettség - reaktív arthritisz,  
intestinalis bypass-arthritisz, coeliakia,  
Whipple-kór



**Healthy Colon**



**Ulcerative Colon**

# IBD – arthritis - Etiopathogenesis

1., Genetika: HLA B27 – de: negatív esetben is (CD: HLA B62)

2., Infectio: baktériumok, vírusok, gazdaszervezet eredetű HSP-k

3., Fokozott bélfal permeabilitás: antigén-antitest reakció (genetika? Bakteriális endotoxinok?)

4., Immunológia: proinflammatorikus cytokinek ↑ fokozott antigén prezentáció

Szántó S.: Magyar Reumatológia, 2010.

Taurog, JD et al.: J Exp Med, 1994. 180 (6): 2359-64

# Arthritis létrejötte

Genetika: patkányok – HLA B27 – csíramentes

környezetben: Ø!,

„csak” antigének (Salmonella, etc.) – bél eredetű  
makrofágok útján

HLA B27 – antigén bemutatás – CD8+- aktiválás

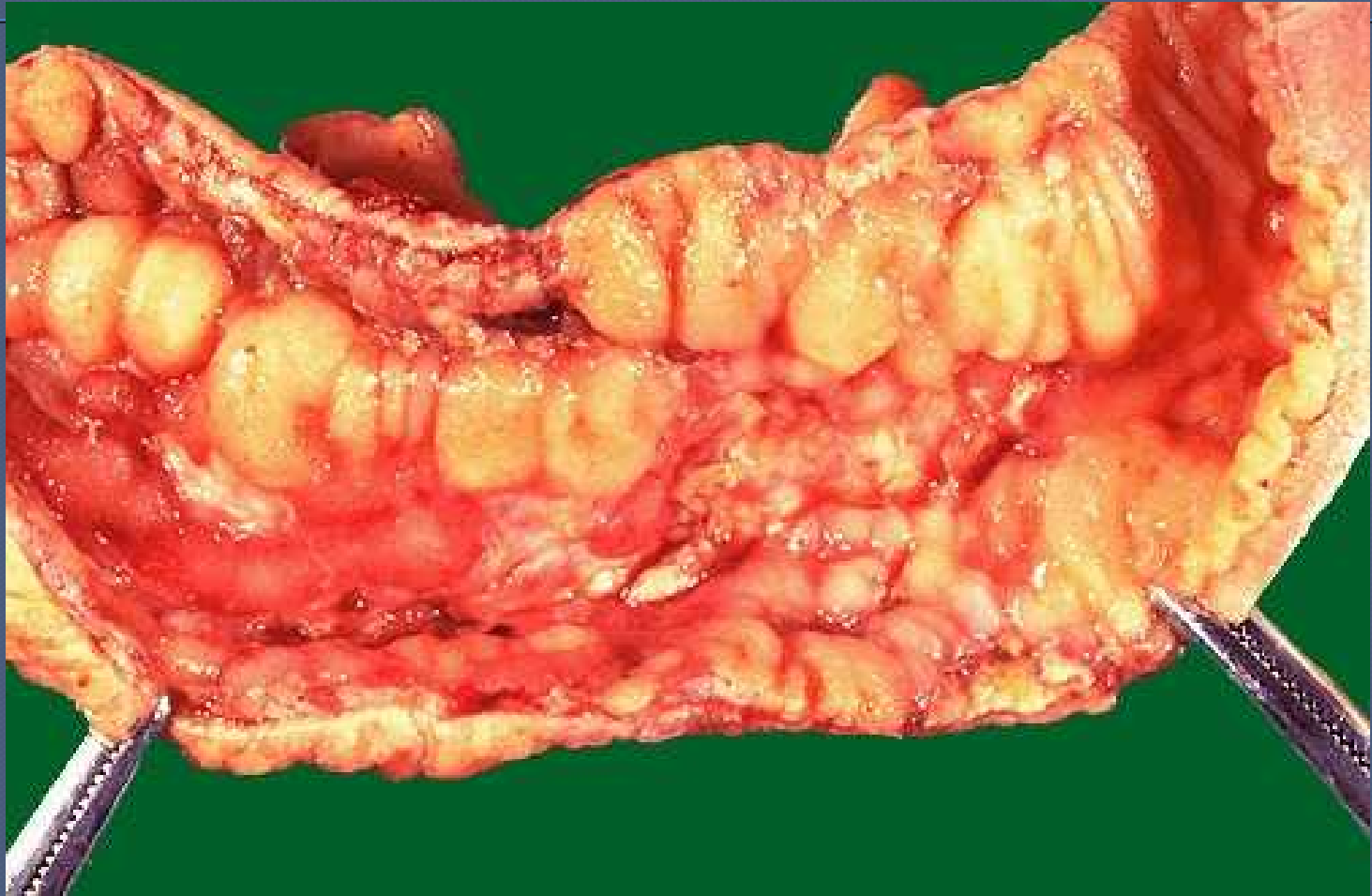
Bélbaktérium-fehérjék és HLA B27- közötti szekvencia  
homológia?

HLA B27 nehézlánc dimer?

IBD: NOD2/CARD15 – 16q12 – CD (20%)

Kuon W et al.: Rheum Dis Clin North Am, 2003. 29 (3): 595-611

Kollnberger S et al: J Immunol, 2004. 173 (3): 1699-1710





# Arthritis létrejötte

---

Szövetspecifikus homing  
antigénspecifikus T-sejtek bélben és ízületekben  
Kóros T-sejt reaktivitás a bél-asszociált limfoid  
szövetekben és a mesenterialis nyirokcsomókban - T-  
sejtek sejtfelszíni adhéziós molekulákat és kemokin  
receptorokat expresszálnak  
a synovium ereinek endotheljén:  
rolling – adhézió (CD44, VLA-4, LFA-1)

Salmi M et al.: J Exp Med, 1995. 181 (1): 137-49

Sartor RB et al.: Curr Gastroenterol Rep, 2007. 9 (6): 497-507

# Arthritis létrejötte

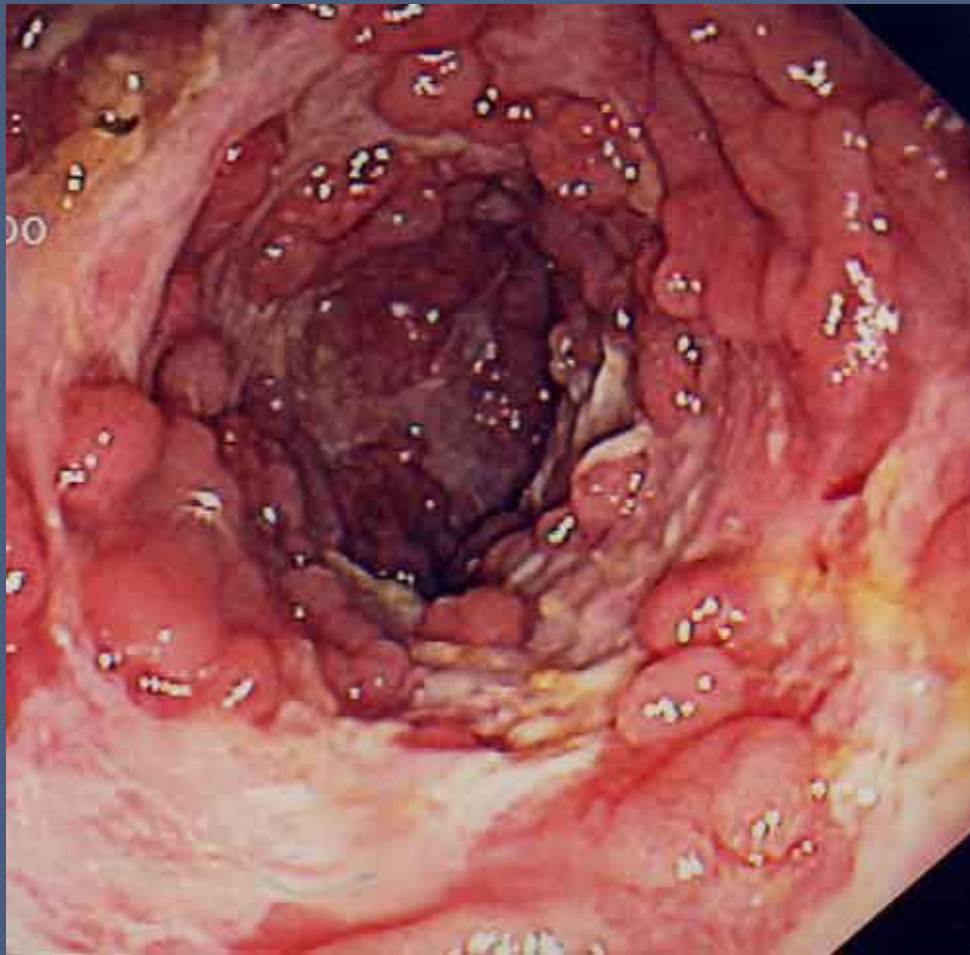
Közös immunológiai események

TNF-alfa: bél falban – SI ízületben

Th-17! (CD-ben)

- Differenciálódás: IL-6, TGF-béta
- Fennmaradás: IL-23

IL-23R polimorfizmus - STAT3



# Enteropathiás arthritisek

---

Perifériás arthritis

Axiális érintettség

Más gyulladásos elváltozások

F:N arány: 1:1

Többnyire elsők a béltünetek, de...

UC: parallel változnak - totál colectomia után megszűnhet az arthritis

# Perifériás arthritis

Prevalencia: 15-25 %, más EIM-hoz társul

2 típusa: - acut oligoarthritis (B27, B35)

(exsudatív, migráló, recidiváló,

CD: aktivitással korrelál - remisszió)

- tartós polyarthritis (B44, DR103)

(megelőzheti a bélbetegséget)

Labor, radiologia: aspecifikus

Szövettan: synovialis hyperplasia,

CD: granulomatosis synovitis

# Axiális érintettség

---

1. Sacroileitis - bilaterális – önálló -  
tranzicens

2. Spondarthritis – SNSA: prevalencia:  
5-26 % - F:N: 4:1

progresszió enyhébb

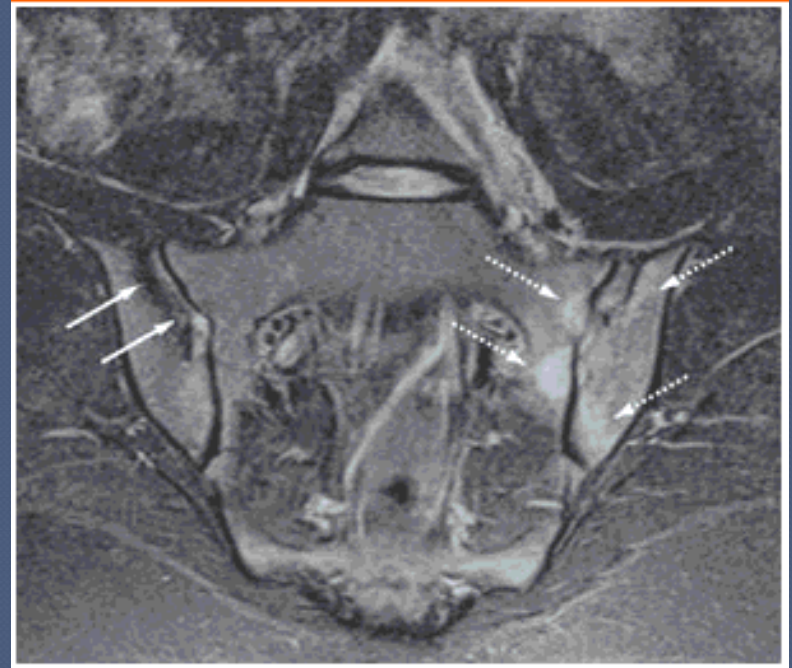
társulhat: EIM: enthesitis, pyoderma  
gangrenosum, erythema nodosum,  
aorta insufficientia, AV-block

Dg: labor – radiológia                      Diff.dg.!




Medscape®

[www.medscape.com](http://www.medscape.com)



Source: Nat Clin Pract Rheum © 2007 Nature Publishing Group

# Enteropathiás arthritis - kezelés

- Alapbetegség kezelése! (főleg: perif. oligoartic.)
- NSAID: rövid távú, tüneti – bél permeabilitását ,   
ulcerogén (COX-2 gátlók!)
  - Szteroid – szisztémás és lokális
  - DMARD: sulphasalazin, MTX-CD: METEOR, MERIT
  - Anti-TNF-alfa terápia: CD: IFX, ADA  
UC: IFX
  - Fizioterápia, gyógytorna!
  - Sebészet – anastomosis?
  - Génterápia, diéta ?



# Enteropathiás arthritis - kezelés

---

IFX: UC+CD: fistula záródás, steroid  
axialis és perif. érintettség (ACCENT1) 

ADA: CD – EIM (CARE)

ETA, CER, GOL: némi adat

IBD-20-30%: primer, 40%: sec.non-resp.

UST (anti-IL-12/23 P40 subunit): fázis II.

ABA : hatástalan

RTX: UC – hatástalan, RA: IBD fejlődhet ki

TCZ: hatás Ø- IL-6: mucosa sérülés gyógy.

NAT: IBD-ben jó, arthritisben: ???



# Erythema nodosum



# Pyoderma gangrenosum



IBD betegek: 1-10 %

PG betegek: 35-50 % IBD!

UC-ban gyakoribb

IBD aktivitásától független

Stenson W. In: Yamada T. et al (eds.): Textbook of Gastroenterology, 2000

# A derékfájás nem mozgásszervi okai

**Nagy Marianna főorvosnővel közös munka**

# Mikor gondoljunk nem mozgásszervi okra?

## Anamnézis

- nem típusos előzményi adatok
- atípusos fájdalom, gerincmozgás nem befolyásolja
- egyéb belszervi betegségekre utaló adatok

## Fizikális vizsgálat

- vertebrealis tünetek hiánya
- kóros belszervi status

## Radiológiai vizsgálat

- negatív lelet
- tünetekkel nem korreláló lelet

# Felosztás

## 1., Heveny

derékfájást is okozó kórképek

Idült

## 2., Primaer szervi érintettség szerint

- belszervi
- urogenitalis
- vascularis
- retroperitonealis
- neurogén
- pszichogén

# Heveny derékfájást okozhat:

Veseköves roham, urogenitalis infectio

Pancreatitis, appendicitis

Kismedencei térszűkítő folyamatok → kompressziós neuropathia

Retroperitonealis folyamatok → antalgias tartás

Vascularis okok:

- aorta abd. aneurysma ruptura

- aorta dissectio

- a. renalis occlusio

- vena renalis occlusio

- vena cava inferior obstructio



# Idült derékfájást okozhat:

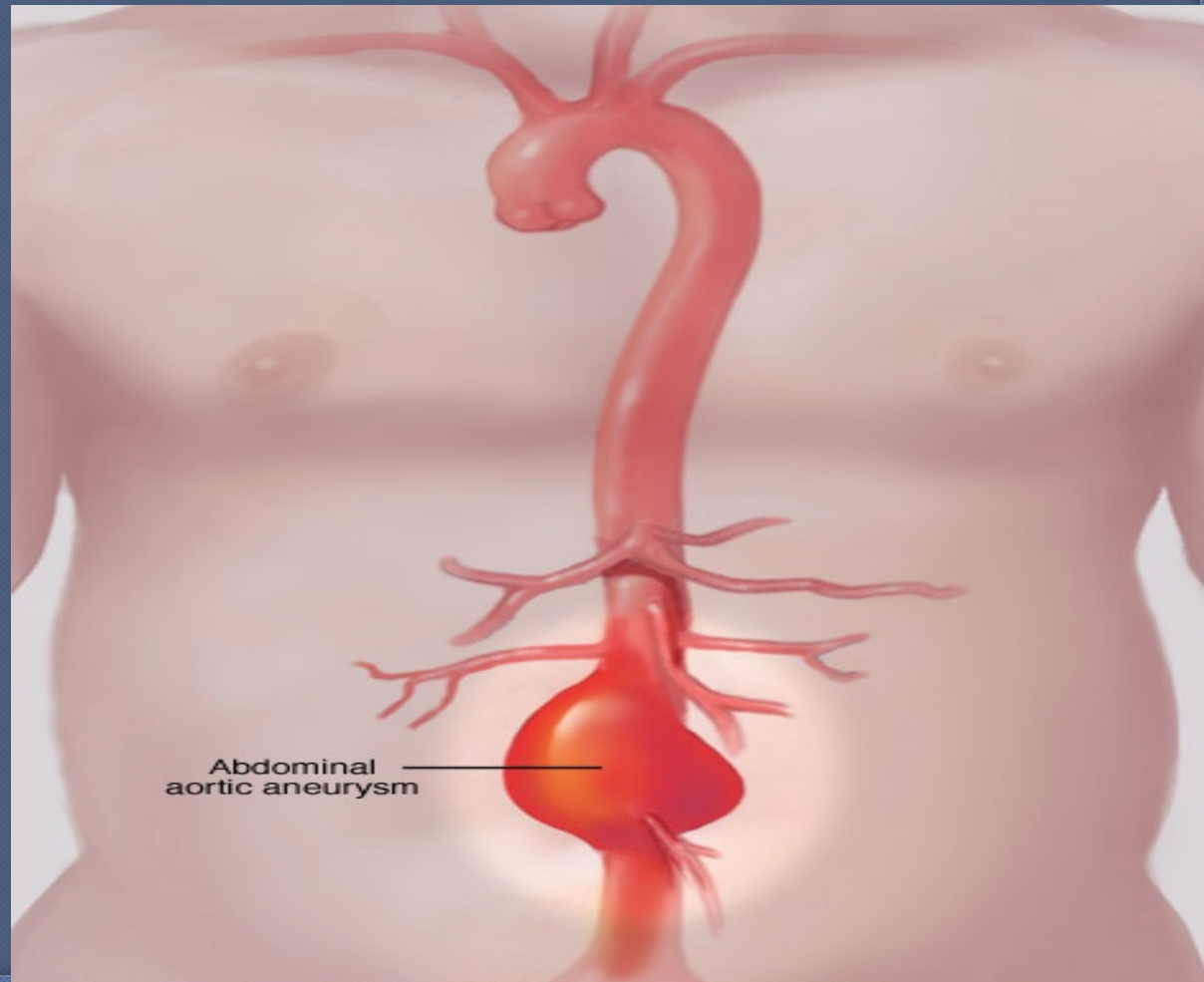
Retroperitonealis okok: vese, pancreas, belső genitáliák

Bélbetegségek

Vascularis okok

Pszichogén okok

TU!



# Belső szervi eredetű, társuló derékfájdalom:

epehólyag, gyomor (hátsó fal)

chr. pancreatitis, pancreas tumor

enteritis, colitis, diverticulitis, appendicitis

sigma-, rectum tumorok

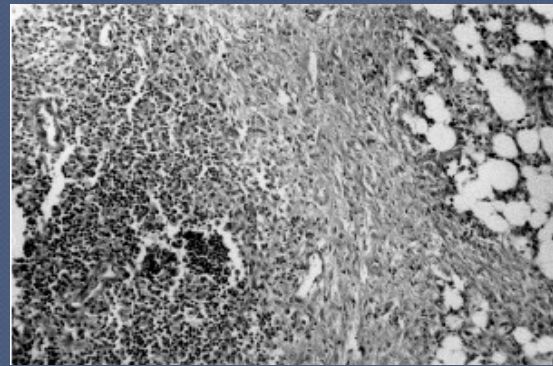
# Retroperitonealis eredet:

Vesebetegségek

Abscessus: perirenalis, psoas tályog

Tumorok: lymphoma, sarcoma, metastaticus  
nyirokcsomók

Fibrosis: Ormond-kór



Retroperitonealis vérzés (anti coagulans th!)

# Urológiai eredet:

- Vese eredetű fájdalom:

egyoldali > kétoldali

vesetájék ütügetésre érzékeny

hólyag felé sugározhat

Oka: vizelet pangás, vesetok feszülése, simaizomgörcs

Veseke, pyelonephritis, perirenalis abscessus

A. renalis embolia, occlusio

V. renalis thrombosis

- Húgyhólyag-, ill. prostata folyamatok

# Nőgyógyászati megbetegedések:

Leiomyoma uteri – leggyakoribb

Descensus uteri tünetcsoport – előrehaladott  
stádiumban

Gyulladásos kismedencei kórképek

**VEZETŐ TÜNET: HASI FÁJDALOM**

Kísérő tünet lehet: derékfájás

(- Menstruatio)



# Vascularis eredet:

## ACUT:

Aorta dissectio

A. renalis acut occlusioja- embolia, aorta abd. dissectio

Aorta abdominalis aneurysma ruptura

## CHRONICUS:

„Lumbalis angina”

Chr. nem specifikus derékfájdalom

- Aorta abd. atherosclerosis, hátsó fali plakk → aa. lumbales, a. sacralis media szájadék szűkülete

- Aorto-femoralis obliteráló érbetegség (Leriche-syndroma)

- V. cava inferior occlusio, obstructio → epiduralis vénás pangás → gyöki compressio

# Psychogen eredet:

Panaszok erősségével nem korreláló fizikális tünetek

Nem konzekvens

Objektív tünetek hiánya mellett terápia rezisztens panaszok

Definiálható psychés zavar: anxietas, neurasthenia, depressio, neurosis

Szuperpozíció, szimuláció, aggraváció



# Diagnosztikus lépések:

## Anamnézis:

- a fájdalom lokalizációja, jellege, lefolyása, mértéke
- láz, fogyás, általános tünetek
- anamnézisben: tu!

Fizikális vizsgálat: - belszervi-, neurológiai status  
(rectalis digitalis vizsgálat!)

**Laboratórium:** We, teljes vérkép, vizelet (üledék!),  
Vese-, májfunkció (AP!), PSA, széklet vér kimutatás

Képalkotó vizsgálatok:

- RTG
- Ultrahang (hasi+kismedencei, Doppler)
- CT vizsgálat (hasi+kismedencei)
- Csontscintigraphia

**Konzílium:** belgyógyászat, sebészet, nőgyógyászat, urológia

**VAN AMIKOR NAGYON ÜTŐS EGY  
SZÓVICC, DE VAN, HOGY CSAK  
GYEREKCIPŐBEN JÁR.**



# Endocrin kórképek

---





# Hypothyreosis

- Hialuronsav és mukoproteinek rakódnak le a szervekben
- Kötőszöveti és bazalmembran depositumok
- Hátárben: TSH emelkedés (primer hypothyreosis)
- Arthropathia: nem gyulladásos viszkózus ízületi folyadék, chondrocalcinosis
  - Kalcium-pirofoszfát kristályok
  - Charcot destrukció
  - Köszvény
  - Epiphysealis dysplasia



# Hypothyreosis

Ízületi panaszok a hypothyreosisal egy időben

Ízületi duzzanat ,folyadék, fájdalom,pír

Kétoldali (térdízület)

Nincs kórjelző rtg

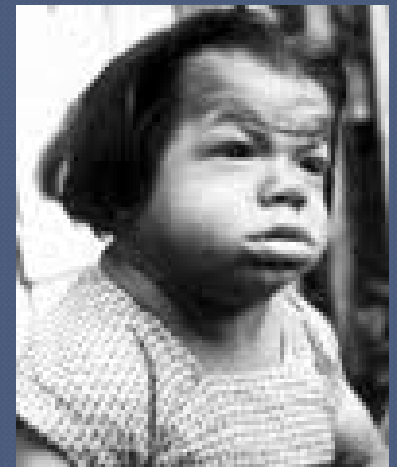
Gyermekekben késői epiphysis záródás és

Késői csontmineralizáció

Csipőfájdalom , CK emelkedés



In this patient with advanced pretibial myxedema, these striking skin changes are due to accumulations of mucopolysaccharides ("myxedema"). These changes are reversible with thyroid hormone.



# Hypothyreosis

**Arthritis** hasonlít a korai RA-hoz, fájdalom, reggeli merevség, szimmetrikus eltérések a kis ízületekben, DE nem deformál

**Myxoedemas arthropatia** nagyízületi (térd) duzzanat és merevség  
Synovialis vastagodás, szalaglazaság, haematoma, rtg normalis

**Thyroid myopathia** :, proximalis izomgyengeség (csípő flexorok)  
polymyositis-like syndroma, izomrángások, izommerevség  
pseudohypertrophia (Hoffmann syndroma), CPK emelkedés!

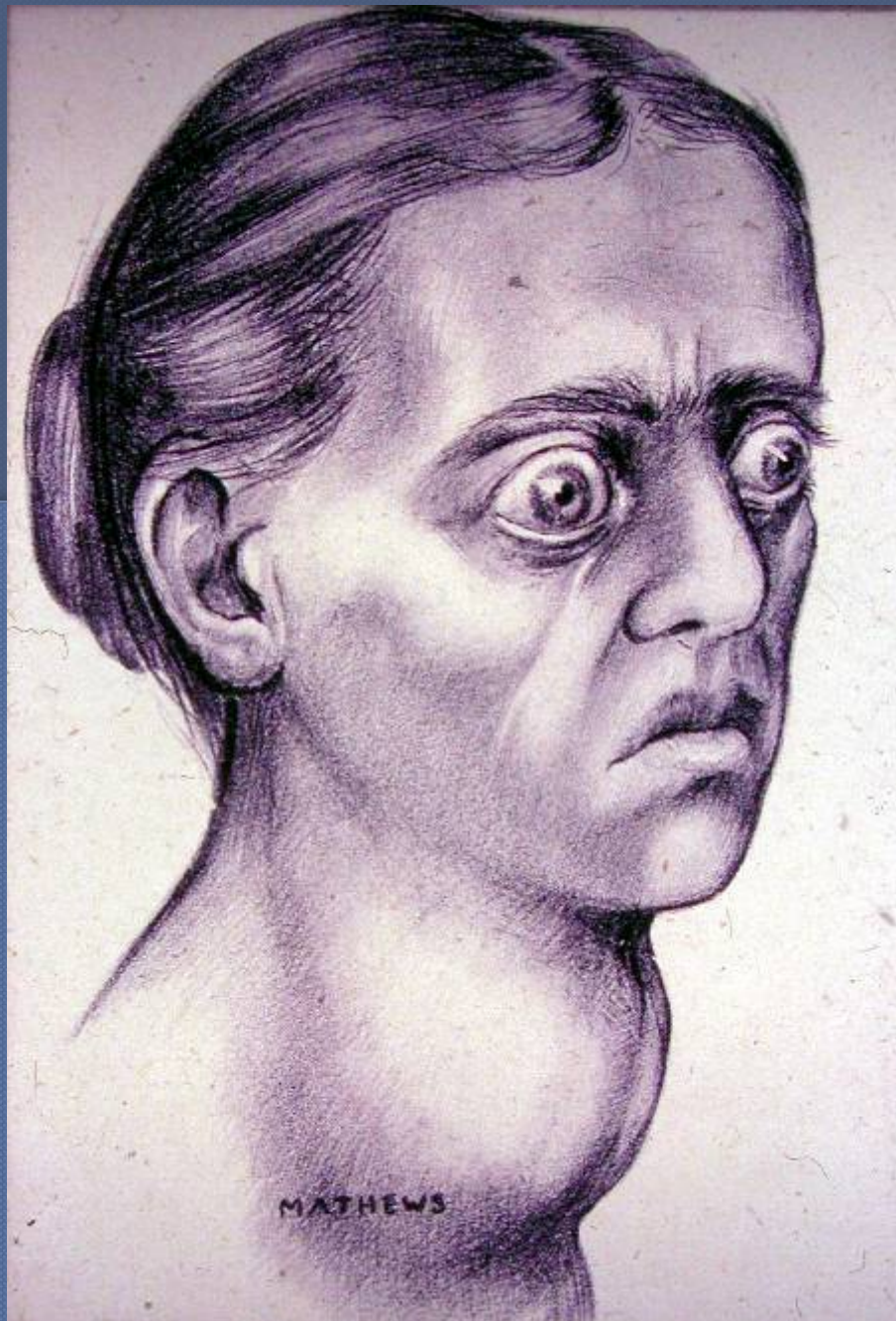
**Carpal tunnel** syndroma: 10%

**Raynaud sy.** is előfordulhat

**Myalgia**

**Pattanó ujj**







# Hyperthyreosis

1%: thyrogen acropathia - kéz és lábujj „dobverő”

Periostitis, lágyrészduzzanat

Exophthalmus, pretibialis myxoedema (!)

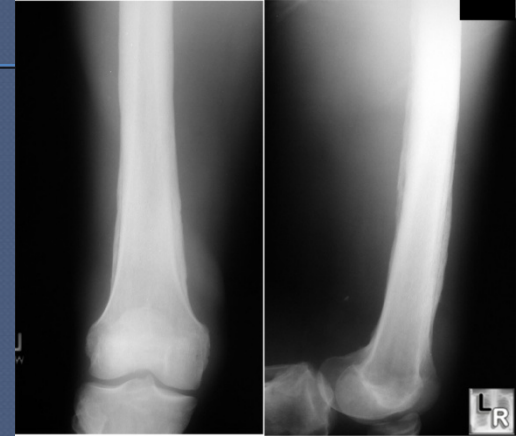
Periarthritis humeroscapularis

Myopathia



# Hypertrophias arthropathia

(1) periostealis proliferatio a hosszú csontok distalis végén



(2) ízületi duzzanat, fájdalom és érzékenység

(3) ujjvégek duzzanata



# Cushing szindróma

osteoporosis töréssel

Proximalis myopathia, izomgyengeség

Csigolyakompresszió

(fiatal osteoporotikus törése)

Osteonecrosis - Iatrogen Cushingban  
gyakori



# Egyéb endokrin arthropathiák

**Carcinoid:** 10% csukló és kézi zülleti arthralgia, merevség juxtaarticularis demineralizáció, erosiók

Subchondralis cysták

Ok: serotonin, bradykinin, hisztamin

Th: szerotonin szintézisblokkoló  
(paraklór-fenilalanin) ↑

Ectópiás hormontermelő tumorok:

Arthropathiák, GH arthropathia



# Endokrin kórképek musculoskeletalis érintettsége

**Hyperthyreosis:** OP, fractura !! – periarthritis – myalgia, prox.  
izomgyengeség, hyperreflexia<sup>1</sup>  
Terápia: PTU → ANCA-asszociált vasculitis ??<sup>2</sup>

**Hypothyreosis:** BMD nő, fractura !! – arthralgia –  
myalgia, prox. izomgyengeség,  
alagút szindrómák<sup>3</sup>

1 Smeek G, Karter Y, Aydin S: Clin J Physiol 2003, 46:181-86

2 Jacobs EM, Hartkamp A, Kaasjager HA: Neth J Med 2003, 61:296-299

3 Lakatos P: Calcif Tissue Int 2003, 73:205-209



# Endokrin kórképek musculoskeletalis érintettsége

**Acromegalia:** BMD nő – arthrosis, ízületi laxitas, DISH – carpal tunnel sy., prox. izomgyengeség<sup>1</sup>

**Hypercortisolismus:** OP, osteonecrosis (főleg a mellékvese CS) – (gyermek!!) – izomatropia, izomgyengeség<sup>2</sup>

**Hyperparathyreosis:** csontfájdalom, OP – köszvény – myalgia, prox. izomgyengeség<sup>3</sup>

1 Vestergaard P, Mosekilde L: Osteoporosis Int 2004, 15:155-159

2 Karavitaki N, Ioannidis G, Giannakopoulos F et al.: Clin Endocrinol (Oxf) 2003, 58:302-308

3 Jacobs-Kosmin D, DeHoratius RJ: Curr Opin Rheumatol 2006, 17:64-69

# Tárolási betegségek reumatológiai vonatkozásai







# Gaucher-kór

- herediter familiáris lipidosis
- autoszomális recesszív
- ok:  $\beta$ -glukocerebrozidáz hiánya
- génlokusz: 1q21
- mutáció: L444P (82 %-ban!)
- felhalmozódás: RES sejtjeiben

# Gaucher-kór

- I.típus: adult, krónikus, nem-neuronopathiás
  - hepatosplenomegalia, hypersplenia
  - lymphadenopathia
- II.típus: infantilis, progresszív, neuronopathiás
  - hepatosplenomegalia
  - opisthotonus, szemizom-bénulás
- III.típus: juvenilis, subacut neuronopathiás
  - elhúzódó forma
  - vérzékenység, spontán törések

# Gaucher-kór

## Mozgásszervi tünetek

- polyarthralgia–„csontkrízis” (pseudoosteomyelitis)
- subacut polyarthrititis
- vérellátás ↓ pathológiás törések, diffúz OP
- femur/humerus fej asepticus osteonecrosis
- RTG: foltos calcificatio, corticalis megvastagodás

Erlenmeyer - deformitás



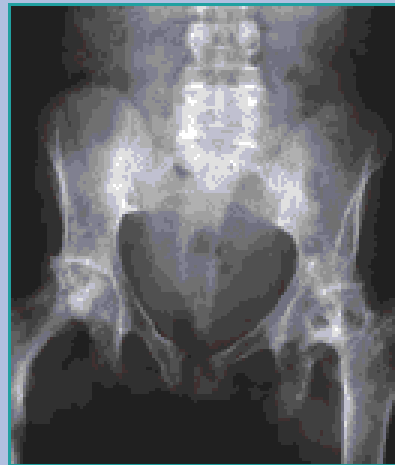




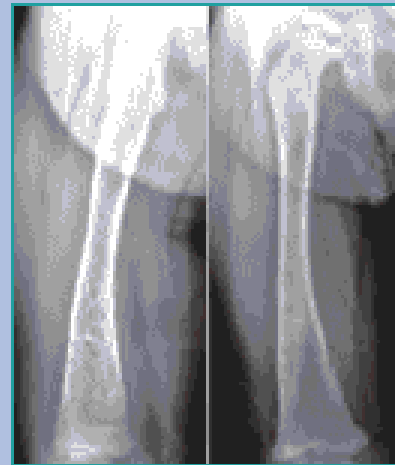
## Gaucher Disease: Bone Manifestations



Osteopenia



Avascular necrosis  
(AVN)



Erlenmeyer flask  
deformity



Bone Marrow  
Infiltration



# Gaucher-kór

## Diagnózis

- Gaucher-sejtek a csontvelőben
- csontvelő MRI
- $\beta$ -glukocerebrozidáz aktivitás $\downarrow$ , savi P-áz  $\uparrow$
- hepatosplenomegalia
- szemfenéki kép: cseresznyevörös macula
- prenatális dg. (amniocentesis, chorion-biopsia)

# Gaucher- sejt



# Gaucher-kór

## Terápia

- tüneti kezelés: biszfoszfonátok, endoprotézis
- splenectomia
- enzimpótlás: - infúziós kezelés (Debrecen, Bp)
  - per os jirmycin (Zavesca)
- allogén csontvelő transzplantáció

„Sok esetben már az is számottevő eredmény a  
medicinában, ha legalább az orvos életben  
marad...

Ho-ho-hohoho...”

Dr. Bubó

