

Η δυσκολία στη διάγνωση... Misdiagnosis or Missed diagnosis?



Λάθος διάγνωση
στην έναρξη ή στην πορεία...

Παθολογικές παθήσεις που μιμούνται ρευματικά νοσήματα σε παιδιά: Επικέντρωση στην Νεανική Ιδιοπαθή Αρθρίτιδα



Πολυξένη Πρασίδου-Γκέρτση, PhD

Επιστημονικός Συνεργάτης

Παιδιατρικό Ανοσολογικό και Ρευματολογικό Κέντρο Αναφοράς,
Α΄ Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Γ. Νοσοκομείο Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη



Ορισμός Νεανικής Ιδιοπαθούς Αρθρίτιδας (2018)

1. Άσηπτη αρθρίτιδα
2. Διάρκεια: **6 εβδομάδες**
3. Έναρξη πριν τα 18 έτη (βρεφική ως εφηβική περίοδο)
4. **Αποκλεισμός άλλων νοσημάτων με τον ίδιο φαινότυπο**

Λοιμώξεων- Κακώσεων -Κακοηθειών-Αιματολογικών νοσημάτων...

* Απουσία ειδικής εργαστηριακής εξέτασης επιβεβαιωτικής της διάγνωσης ...



Toward New Classification Criteria for Juvenile Idiopathic Arthritis:

First Steps, Pediatric Rheumatology International Trials Organization International Consensus.

J Rheumatol First Release October 1 2018; doi:10.3899/jrheum.180168

Παθολογικές καταστάσεις που μιμούνται τη Νεανική Ιδιοπαθή Αρθρίτιδα...



...μέσα από πραγματικές ιστορίες της καθημερινής ζωής...



Karate Kid (1)



8 ετών Α: **διογκωμένο γόνατο**

Ιστορικό κάκωσης: **πτώση με τα γόνατα στο χαλί**, προ 7ημέρου

Κληρονομικό - ατομικό ιστορικό ελεύθερο

Απουσία πρόσφατης λοίμωξης

Απύρετος και χωρίς άλλα ενοχλήματα...



Karate Kid (2)



Παρούσα νόσος:

Προ 7ημέρου μετά την πτώση...

Οξύς πόνος στο ένα μόνο γόνατο μικρής διάρκειας

Τις επόμενες μέρες: ενόχληση μόνο σε ορισμένες κινήσεις ή με την πίεση, δεν ανέφερε το περιστατικό στους γονείς

2 μέρες πριν την προσαγωγή:

Διόγκωση γόνατος & διαλείπουσα χωλότητα

Λόγω επιμονής και επίτασης συμπτωμάτων προσκομίζεται για αξιολόγηση...



Karate Kid (3)

Άριστη γενική κατάσταση
κατά συστήματα εξέταση κφ...
μόνο...

**Ήπια διόγκωση γόνατος
κυρίως: κάτω πόλο επιγονατίδας...
ήπια θερμότητα & ευαισθησία**

Απουσία αμυχής ή έκκρισης υγρού

→ α/α γόνατος...

Plant thorn arthritis...



α/α γόνατος F-P: Ξένο σώμα (βελόνα) υποεπιγονατιδικά

CASE REPORT

Pantoea agglomerans as a cause of septic arthritis after palm tree thorn injury; case report and literature review

A Kratz, D Greenberg, Y Barki, E Cohen, M Lifshitz

Israel

Arch Dis Child 2003;**88**:542–544



Figure 2 The date palm (*Phoenix dactylifera*).

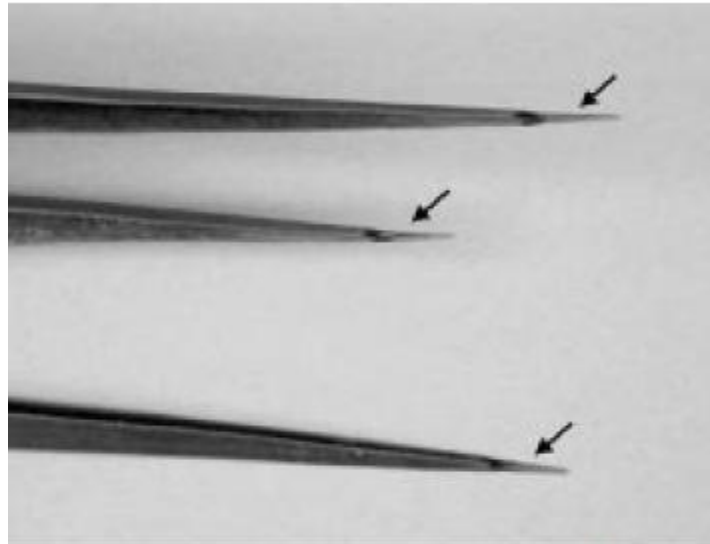
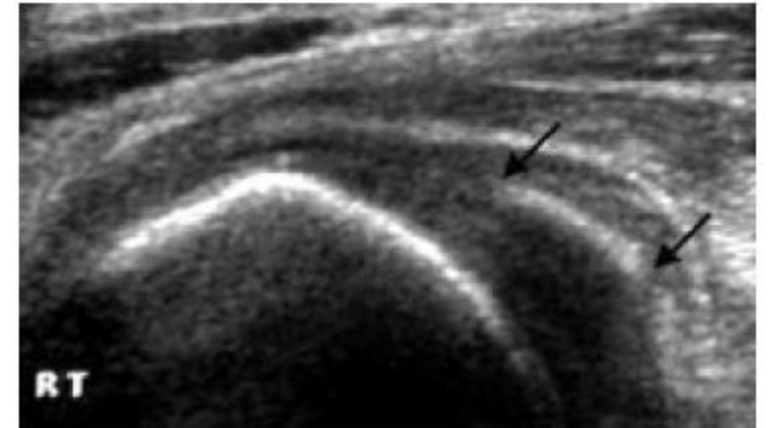


Figure 3 The thorn tip of the date palm (0.5–1.5 cm) (black arrows).



14ετής μετά από πτώση σε πάρκο βεβδ μετά: αρθρίτιδα Δε γόνατος

Μονοαρθρίτιδα σε κατασκηνωτή (1)



- 13chr A: Νοσηλεία στην Ορθοπεδική Κλινική...
- Από 4μήνου: Διαλείποντα πόνο Δε γόνου, σταδιακά...διόγκωση και αδυναμία στήριξης
- Απύρετος, χωρίς απώλεια βάρους
- Π/Δ εξέταση (πλην μυοσκελετικού) κφ
- Προ 5μήνου: ορεινή κατασκήνωση, δήγματα εντόμων σε αστραγάλους... χωρίς ιστορικό εξανθήματος "bull eye"
- Επιστροφή: αρθραλγία → αρθρίτιδα
- Ορθοπεδικός: ΜΣΑΦ & ΕΕΤρ προ 2μήνου



Ixodes ricinus



Εξάνθημα bull eye

Αρθρίτιδα στα πλαίσια λοίμωξης ή Ρευματικό Νόσημα;



Περιφερικό αίμα: ↑ Λευκά, ↑ ΤΚΕ, ↑ CRP
Ανοσολογικός έλεγχος

Απεικονιστικά:

- α/α
- Υπερηχο άρθρωσης
- MRI

Αρθροκέντηση

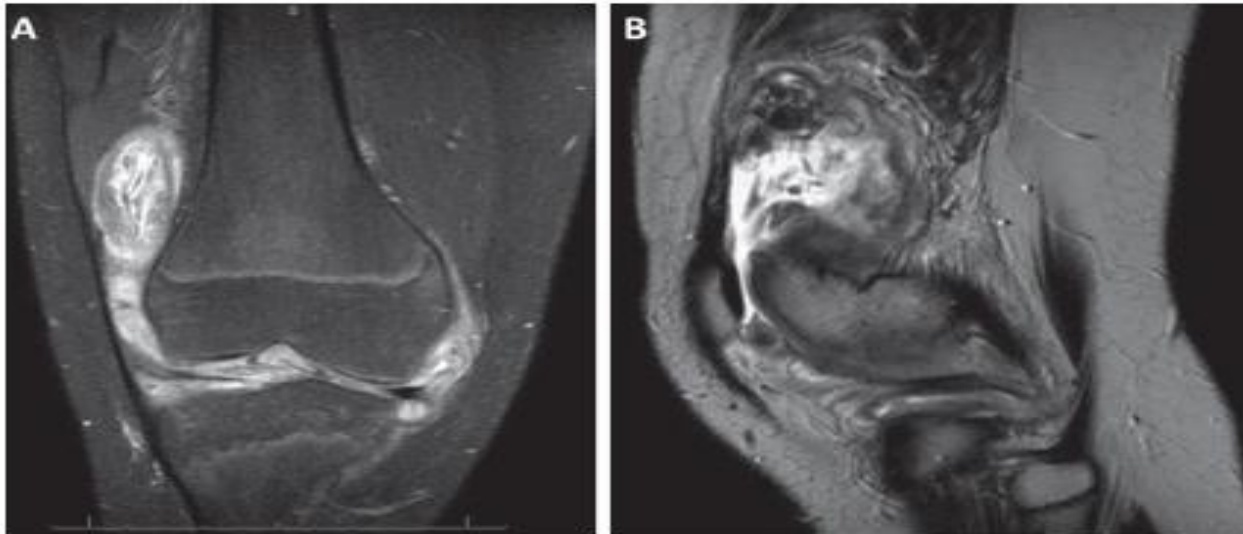
Αιματολογικά
Βιοχημικά
Καλλιέργεια ΑΥ



Αρθρίτιδα γόνατος σε κατασκηνωτή (2)

>1 μήνα αρθρίτιδα Δε γόνατος

- α/α: οίδημα μαλακών μορίων
- MRI: διάχυτη υμενίτιδα
«ορυζοειδή» σωμάτια



Παράμετροι	Αποτέλεσμα
WBC	12000
PLT ($\times 10^9/L$)	502 (150-400)
ΤΚΕ	37mm/h
CRP (mg/dL)	1 (≤ 0.5)
ANA	1/80



Αρθρίτιδα γόνατος σε κατασκηνωτή (3)



Αρθροκέντηση στην Ορθοπεδική Κλινική

ΑΥ	Ευρήματα
Όψη	Θολερό-αιμορραγικό
WBC /NEU	7568 /2043
Γλυκόζη	Οριακή
Άμεση χρώση, καλλιέργεια για: αερόβια/αναερόβια, οξεάντοχα...	Απουσία εντόπισης παθογόνου...

Αρθρίτιδα γόνατος σε κατασκηνωτή (4)



- Wright, Widal, Lyme αρνητικές
- Mantoux αμφίβολη (έντονη ερυθρότητα, διήθηση 10mm)
- IGRA (Quantiferon) ... αμφίβολη...
- α/α θώρακα: κφ
- PCR ΑΥ: *Mycobacterium tuberculosis*
- Καλλιέργεια ΑΥ : *Mycobacterium tuberculosis*
- Αγωγή: 9μηνη αντιTB με INH+RIF+EMB+PZA
- Ποια η πηγή διασποράς???

**Doc, are
you sure
this
diagnosis
fits me?**



HealthyPlace.com

Χωλότητα σε νήπιο... (1)



3,5 ετών Θ... νοσηλεία για:

χωλότητα, μυοσκελετικοί πόνοι από 30ημ + 2 εμπύρ. επεισόδια (διάρκ. 2ημ) max 39 °C

Τι προηγήθηκε...

Μονοήμερη νοσηλεία σε ιδιωτική κλινική
(Κλινική) διάγνωση: υμενίτιδα ισχίου....
Αντιβιοτικά για 1 ημέρα & αναλγητικά

WBC κφ

Όχι U/S ισχίων...

Πολλαπλές επισκέψεις σε παιδιάτρους - ορθοπαιδικούς

Απουσία ύφεσης - Επίσκεψη στο Παιδορευματολογικό Κέντρο...

Χωλότητα σε νήπιο (2) Αρχική αξιολόγηση στην Α΄ Π/Δ ...



Ωχρότητα, ΒΣ & ΥΣ >90^η ΕΘ

ΦΕ:

- Ήπαρ /Σπλήνας ≈ 1cm
- Μυοσκελετικό:
 - ✓ Επώδυνη δυσχερής βάδιση
 - ✓ Απουσία: ερυθρότητας, διόγκωσης, περιορισμού εύρους κίνησης αρθρώσεων....
- ✓ Ευαισθησία πρόσθιων επιφανειών κνημών, ποδοκνημικών, ράχης πέλματος

Προσκομισθέντα εργαστηριακά	Αποτέλεσμα
Hb / Ht	10,2 / 28,7 [$<3^{\eta}$ ΕΘ]
MCV / MCH	77,2 / 27,4
WBC	3830 [$<3^{\eta}$ ΕΘ]
(NEU %, AN	16,4% 630
LYM %, AN	78,3% 3000
PLT ($\times 10^3$)	153
TKE	39
CRP	0,25 ($<0,5$)

← Ουδετεροπενία

Δ/διάγνωση.... Επώδυνης χωλότητας με βάση τα κλινικά ευρήματα (1)



Οντότητες:

Λοιμώξεις:

- Σηπτική αρθρίτιδα - Οστεομυελίτιδα
- Μεταλοιμώδη: Παροδική υμενίτιδα ισχίου



- Κακοήθειες
- Ρευματικά Νοσήματα (Νεανική Ιδιοπαθής Αρθρίτιδα)

Α' Π/Δ κλινική ε/ε	Ευρήματα
Hb/ Ht	10.6 / Ht 32.6 [$<3^{\text{η}}$ ΕΘ] – Επιβεβαίωση αναιμίας
WBC (NEU %, AN LYM %, AN	WBC 6200 (Neu 15,9% 986 - Lym 77% 4774) - Επιμονή Μέτριας Ουδετεροπενίας
PLT($\times 10^3$)	183
ΤΚΕ/ CRP	55 / 0,25 ($<0,5$)
Επίχρισμα Περιφ. αίματος	Neu 10% - Lym 87% Άτυπα 12% Μυελοβλάστες 1% Ερυθροβλάστες 2%

Δ/διάγνωση.... Επώδυνης χωλότητας (2)

Απεικονιστικά ευρήματα...

α/α θώρακα

Χωρίς

- διάταση μεσοθωρακίου & πυλών
- πύκνωση πνευμονικού παρεγχύματος

U/S κοιλίας

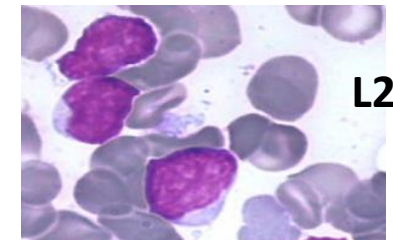
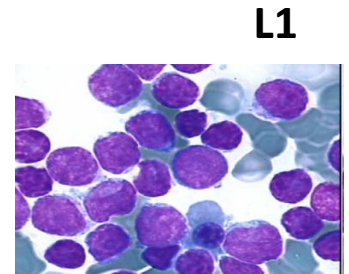
- Ήπαρ 12,1 cm (ΦΤ 6,5 – 11,5)
- Αντιδραστικοί λεμφαδένες διαμέτρου 1cm στην πύλη
- Σπλήνας 8,5 cm (>85 ΕΘ)

Μυελόγραμμα

- ✓ Neu 9% - Ly 77% - Mono 10% - Eos 2% - Προμυελοκύτταρα 1% - Μυελοκύτταρα 1%
- ✓ Λεμφοβλάστες 58% - Ερυθροβλάστες 12%
- ✓ Μυελός διηθημένος από άτυπα κύτταρα λεμφοκυτταρικής σειράς κατά ≈ 60%.
- ✓ L1-L2 κατά FAB
- ✓ Μεγακαρυοκύτταρα ελάχιστα

Οξεία Λεμφοβλαστική Λευχαιμία

Ανοσοφαινότυπος κατά EGIL B-II: Κοινή B-ΟΛΛ
Καλής πρόγνωσης



*Mediterr J Hematol
Infect Dis 2014*

Χωλότητα ανάλογα με την ηλικία

0-3 ετών

Κάταγμα
Αναπτυξιακή δυσπλασία ισχίου
Νευροβλάστωμα

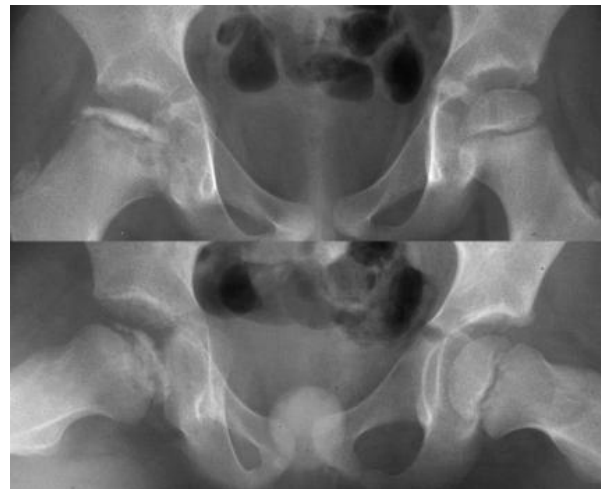
3-10 ετών

Παροδική υμενίτιδα του ισχίου
Νόσος του Legg-Calvé-Perthes

Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία
Νεανική Ιδιοπαθής Αρθρίτιδα

11-16 ετών

Επιφυσιολίσθηση κεφαλής μηριαίου
Πρωτοπαθείς οστικοί όγκοι
Νόσος Osgood-Schlatter
(Νεαν). Αρθρίτιδα που σχετιζ. με ενθεσίτιδα



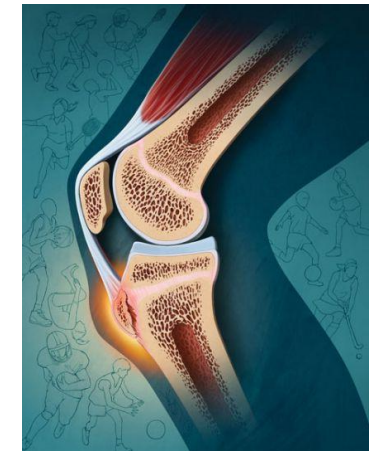
Legg - Calvé-Perthes



Οστεοχόνδρωμα



Οστεοσάρκωμα



Osgood-Schlatter

Εναλλακτικό σενάριο.... Και αν το νήπιο συνέχιζε και με πυρετό??? - Δ/δγν ΟΛΛ - Συστηματικής ΝΙΑ

Κλινικές εκδηλώσεις	ΟΛΛ n=57 (%)	ΣΝΙΑ n=102 (%)	p
Πυρετός	39 (68)	102 (100)	<0.001
Αρθρίτιδα	14 (25)	102 (100)	<0.001
Εξάνθημα	0 (0)	70 (69)	<0.001
Περικαρδίτιδα	0 (0)	16 (16)	<0.001
Πόνος άκρων	40 (70)	1 (1)	<0.001
Απώλεια βάρους	17 (30)	8 (8)	<0.001
Αιμορραγικές εκδηλώσεις	5 (9)	0 (0)	<0.001
Ηπατομεγαλία	31 (54)	33 (32)	0.0075
Λεμφαδενοπάθεια	12 (21)	47 (46)	0.002



Tamashiro MS et al.
Clinics (Sao Paulo) 2011

Εναλλακτικό σενάριο.... Και αν το νήπιο συνέχιζε και με πυρετό???
Δ/δγν ΟΛΛ - Συστηματικής ΝΙΑ με βάση τα εργαστηριακά...

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ	ΟΛΛ n=57 (%)	ΣΝΙΑ n=102 (%)	p
Αναιμία (10g/dl)	50/57(88)	58/102(57)	0,0001
Λευκοκυττάρωση (12000)	10/57(17)	55/102(54)	0,0001
Θρομβοκυττάρωση (400k)	1/57(2)	69/102(68)	0,0001
Λευκοπενία (4000)	22/57(39)	1/102(1)	0,0001
Ουδετεροπενία (1000)	34/57(60)	1/102(1)	0,0001
Θρομβοπενία (150k)	44/57(77)	1/102(1)	0,0001
↑LDH	32/57(56)	6/43(14)	0,0001
↑ Ουρικό οξύ	19/57(33)	3/11(27)	0,73 (NS)

Παροδικές μεταναστευτικές αρθρίτιδες...



- Βρέφος, δίδυμη κύηση μετά από IVF (διαδικασία σε Β. Ευρωπαϊκή χώρα)
- Πατέρας ετεροζυγώτης HbS (Χαλκιδική)...
- 20μην: παροδικές μεταναστευτικές διογκώσεις δακτύλων... χωρίς εικόνα φλεγμονώδους αρθρίτιδας... αναιμία, ↓ φερριτίνη... → φορέας HbS
- Ιστορικό μητέρας: ηλεκτροφόρηση Hb κφ (2^η εξέταση κφ)
- 23μην λοίμωξη αναπνευστικού...



Μεταναστευτικές αρθρίτιδες σε φορέα (?) HbS

23μην λοίμωξη αναπνευστικού:

Αναιμία... ίκτερος, ψηλαφητός σπλήνας

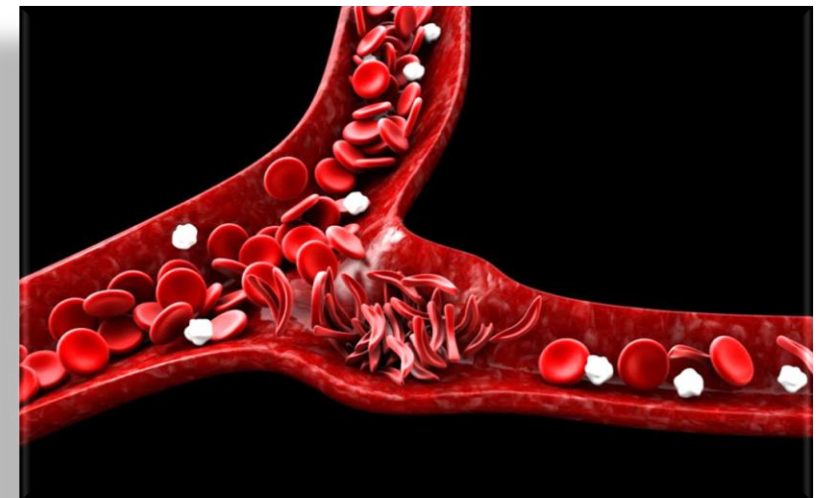
- Ηλεκτροφόρηση νηπίου: δρεπανοκυτταρική νόσος (... δωρεά ωαρίων)

Διπλός ετεροζυγώτης: **Hb D-Punjab & Hb S**

Συνδυασμός με βαρύ φαινότυπο...
(μεταγγίσεις, επώδυνες κρίσεις εγκλωβισμού, σηψαιμία, ΑΕΕ...)

Co-inheritance of hemoglobin D-Punjab and hemoglobin S: case report.
[Athanasίου-Metaxa M](#), [Economou M](#), [Tsatra I](#), [Pratsidou P](#), [Tsantali C](#).
[J Pediatr Hematol Oncol](#) 2002; 24:421

Παράμετροι	Αποτέλεσμα
Hb	8.8g/dL
Ht	25.7%
MCV	84.3
MCH	27.9 pg
ΔΕΚ	5%
Test δρεπάνωσης	θετικό





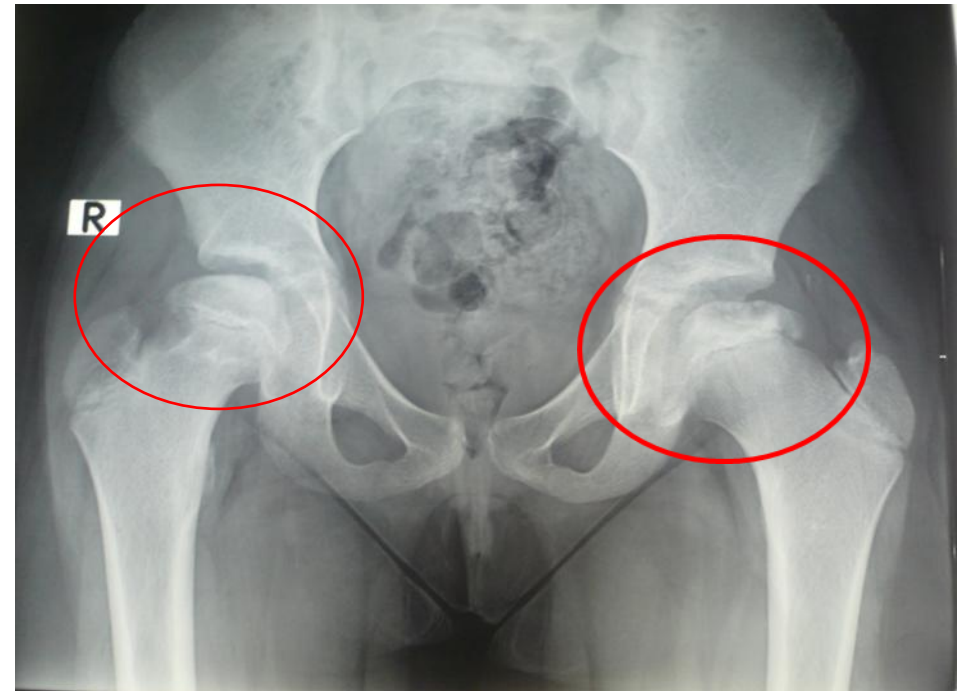
**Προσβολή ισχίων σε προέφηβη:
Νεανική Ιδιοπαθής Αρθρίτιδα ή;**



8,5χρονη: χωλότητα ΔΕ από 3μήνου

Κλινική εκτίμηση: Περιορισμός άμφω απαγωγής/έξω στροφής/ κάμψης

....επώδυνες κινήσεις μόνο ΔΕ ισχίο



Προσβολή ισχίων σε προέφηβη: Νεανική Ιδιοπαθής Αρθρίτιδα ή άσηπτη νέκρωση;



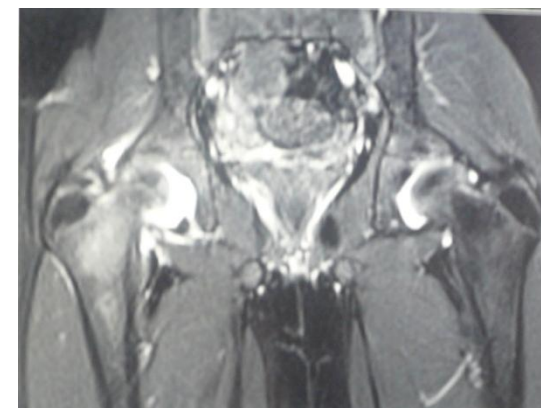
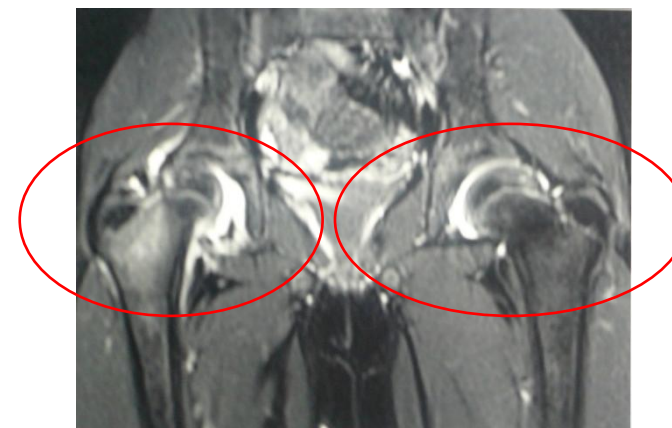
US: υγρό στο **Δε** ισχίο & πάχυνση υμένα

❖ Διάγνωση: χρ. αρθρίτιδα **Δε** ισχίου & άσηπτη νέκρ. **Αρ**

• Αγωγή: μεθοτρεξάτη...2μηνη & επανεκτίμηση...

• MRI...

• Παραπομπή σε παιδο-ορθοπαιδικό...



Προσβολή ισχίων σε προέφηβη: Αντιμετώπιση



1. Εκτίμηση ορθοπαιδικού:

Άσηπτη νέκρωση άμφω και όχι ΝΙΑ, ΔΕ → **διακοπή ΜΤΧ**

2. ΜΣΑΦ

3. Αποφυγή καταπόνησης

4. Φυσικοθεραπεία

Βελτίωση...

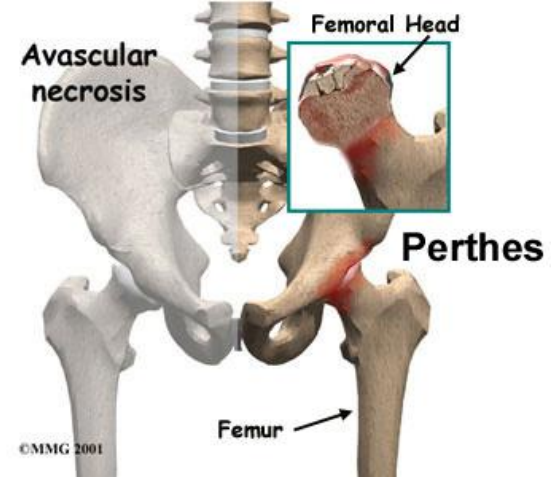


Υμενίτιδα ισχίου, αρχόμενη επιπέδωση κεφαλής



Επιπέδωση κεφαλής, κυστικές αραιώσεις, οστεοσκλήρυνση & οστική υποστροφή

Προσβολή ισχίων σε προέφηβη: Άσηπτη νέκρωση



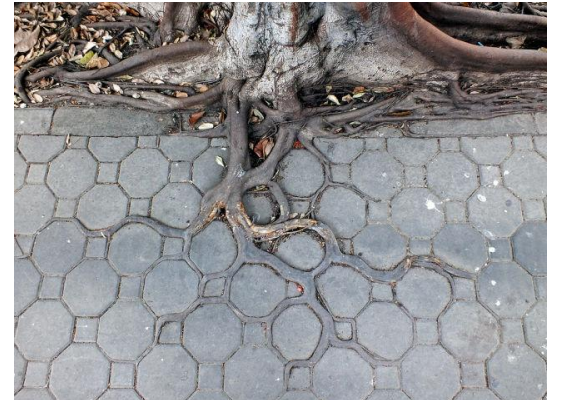
Μηνύματα...

- Ισχίο: Άρθρωση με πολλές νοσηρότητες στην προεφηβική & εφηβική περίοδο
- Ρόλος καταπόνησης...

- **Παρουσία υμενίτιδας και στην ν. Perthes**

- Παραμένουσα υμενίτιδα ισχίου ή απουσία βελτίωσης με MTX...

.....αναθεώρηση διάγνωσης

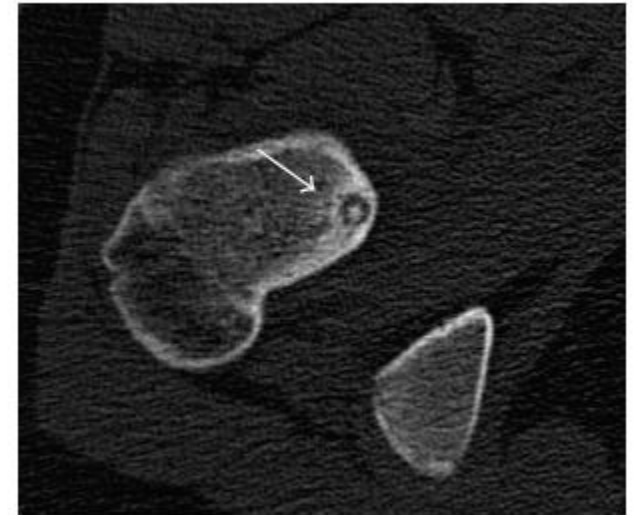


Ισχιαλγία → ενδαρθρικό οστεοειδές οστέωμα...

Case reports in Orthopedics 2014



14χρ, χωλότητα, μόνιμη ισχιαλγία, LOM, α/α κφ, Scann..US ...



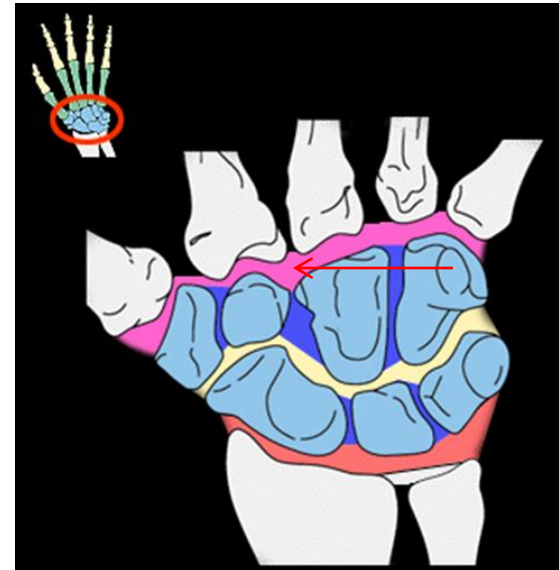
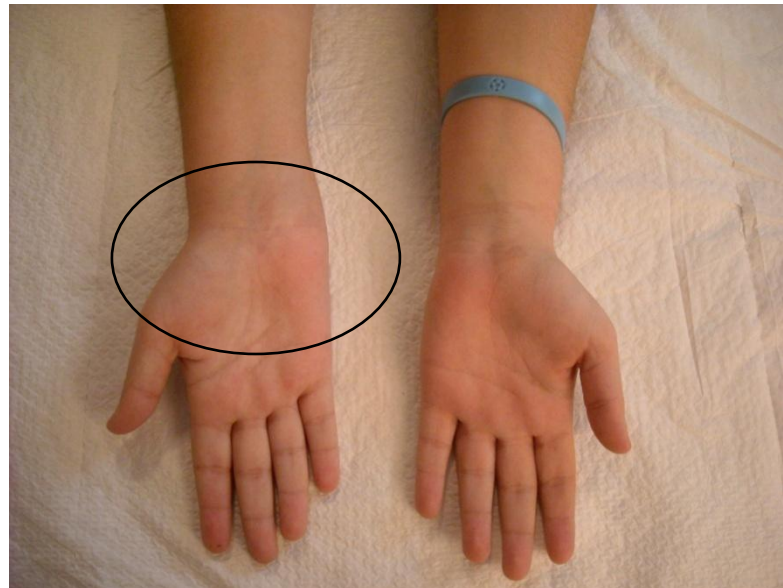
>6μην

FIGURE 1: 14-year-old girl with intra-articular osteoid osteoma of the right femoral neck. (a) Frontal X-ray of the pelvis, interpreted as normal. (b) Bone scan, demonstrating increased uptake of the right hip joint. (c) Hip ultrasound, longitudinal scan, showing synovial thickening of the anterior articular recess, right hip.

Δύσκαμπος καρπός ανθεκτικός στη 12μηνη θεραπεία με MTX....

10χρονη με:

επίμονα διογκωμένο και επώδυνο ΔΕ καρπό ...αντιμετωπίζεται ως ΝΙΑ
με μεθοτρεξάτη επί 12μηνο ACRpedi <30

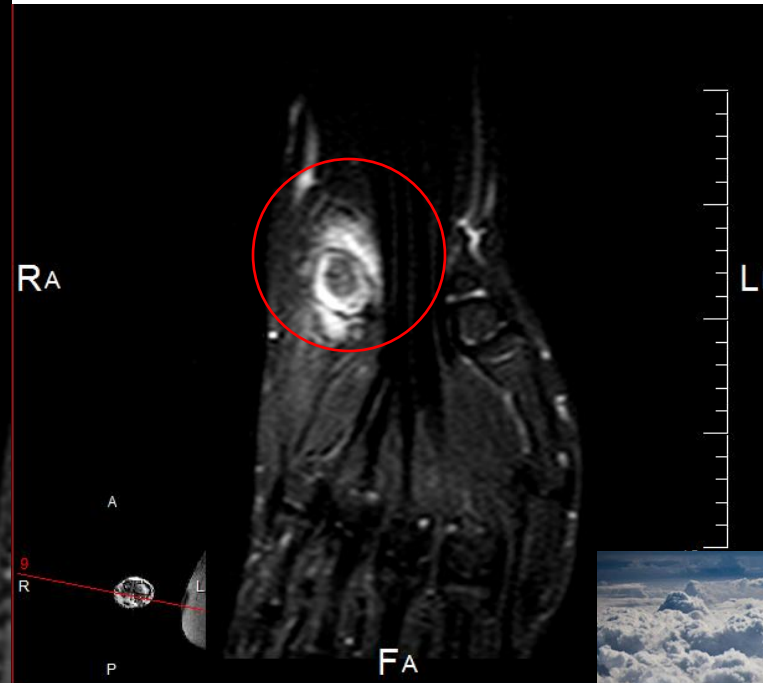


Δύσκαμπος καρπός ανθεκτικός στη 12μηνη θεραπεία με MTX...(2)

Εργαστηριακά: Απουσία ΔΟΦ, ANA αρνητικά



Δύσκαμπτος καρπός ανθεκτικός στη 12μηνη θεραπεία με μεθοτρεξάτη.... (3)



Ανευρυσματική κύστη

Ανευρυσματική κύστη οστού

- 1% οστικών όγκων
- 80% <20 χρ (med 13)
- Πρωτοπαθής (70%)–δευτεροπαθής (πχ χονδροβλάστωμα, γιγαντοκυτταρικός όγκος, αιμαγγείωμα)
- Παθογένεια: Αντιδραστική βλάβη απότοκος τοπικών αιμοδυναμικών διαταραχών
- Θέση: >50% μακρά οστά
- Κλ. Εκδηλώσεις: Άλγος- τοπικό οίδημα, κατάγματα 8%
- Αντιμετώπιση: Απόξεση, εμβολισμός, ενδοκυστικές εγχύσεις σκληρυντικών ουσιών, χειρουργική εκτομή...ή αυτόματη ίαση(ασυμπτωματικές μορφές)

Ανευρυσματική κύστη των οστών σε ασθενή με νεανική ιδιοπαθή αρθρίτιδα

Α. Κουτσονικολή¹, Γ. Παρδαλός¹, Μ. Μπαντουράκη², Π. Πρατσίδου-Γκέρτσπ¹, Μ. Τραχανά¹

¹ Παιδιατρικό Ανοσολογικό και Ρευματολογικό Κέντρο Αναφοράς (ΠΑΡΚΑ), Α' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, Ιπποκράτειο Γ. Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης.

² Ακτινολογικό Εργαστήριο, Ιπποκράτειο Γ. Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης

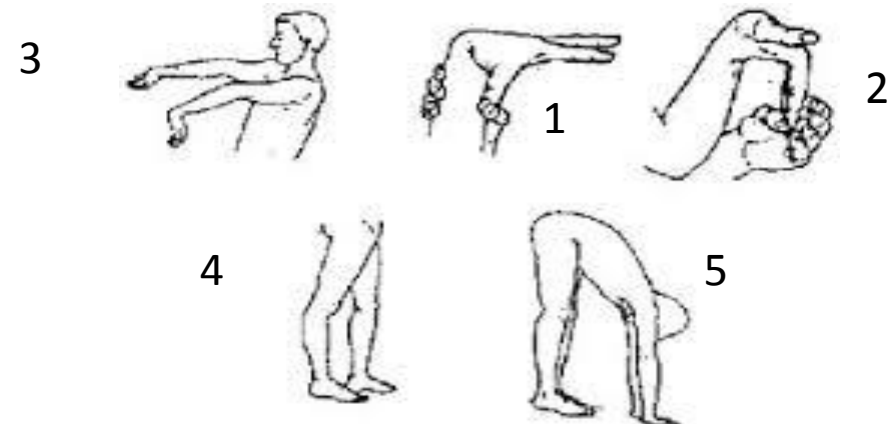
Paediatr N Gr 2009, 21: 329-331.



Αρθραλγίες... Σύνδρομο υπερεκτατικότητας



	Κριτήρια διάγνωσης	score
1	Το μεγάλο δάκτυλο ακουμπά το αντιβράχιο Δε + Αρ	2
2	Υπερεκτατικός 5 ^{ος} (μικρό δάκτυλο) ώστε παραλληλίζει με αντιβράχιο Δε+Αρ	2
3	>10° υπερέκταση αγκώνων Δε +Αρ	2
4	>10° υπερέκταση γονάτων Δε +Αρ	2
5	Με τεντωμένα γόνατα τα δάκτυλα αγγίζουν το έδαφος	2
	score ≥ 6: ορισμός υπερεκτατικότητας	



«΄Αλγη αύξησης»
ΚΑΝΥΑ: ΚΑλοήθη, ΝΥχτερινά, μυοσκελετικά ΄Αλγη

- Μετά από επίσκεψη στον παιδότοπο, ξυπνά τη νύχτα και κλαίει...
- Απουσία πυρετού, ή λοίμωξης..
- Πόνοι στους γαστροκνήμιους, μακριά από άρθρωση, σπάνια και βραχίονες



ΚΑΝΥΑ

Καλοήθη, νυχτερινά, μυοσκελετικά άλγη

2 ηλικιακές περίοδοι: 3-5 ετών και 8-12 ετών

✓ Περιγραφή/ εντόπιση:

Ποικίλης έντασης, σαν κράμπες, συμμετρικοί

Χρονική στιγμή: Πριν τον ύπνο ή αφύπνιση τα μεσάνυχτα, **ποτέ πρωινό**

✓ Διαλείποντες πόνοι (μεσοδιάστημα μέρες ως μήνες)

✓ Θετικό οικογενειακό ιστορικό και ΦΕ κφ

• Δ/δγν φλεγμονή, μεταλοιμώδη (ASTO & antiDNase B στρεπτοκόκκου...)

Κάκωση, κακοήθεια, αιματολογικά, ορθοπεδικά νοσήματα



Τι **ΔΕΝ** είναι Καλοήθη, νυχτερινά, μυοσκελετικά άλγη (ΚΑΝΥΑ...)

Πόνος ημερήσιος, έντονος με **νυχτερινή** επίταση & **ανθεκτικός** σε **αναλγητικά**

- Ετερόπλευρος
- Πρωινή δυσκαμψία
- Συστηματικές εκδηλώσεις-αρθρίτιδα
- Μυική αδυναμία
- Μειωμένα **PLT & WBC** (ή πολύ αυξημένα)
- Ιδιάζον προσωπίο...



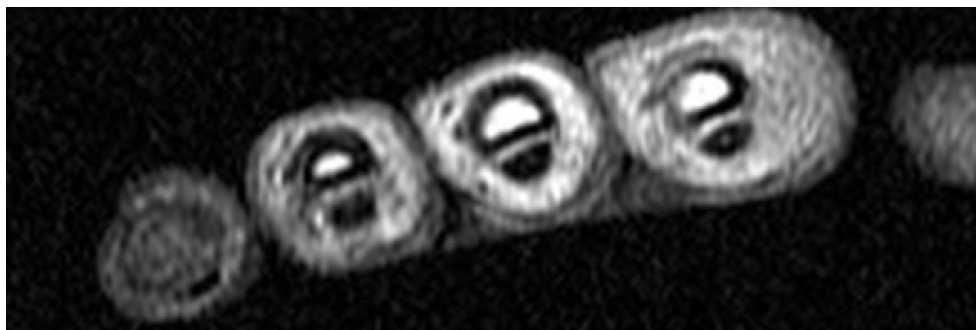
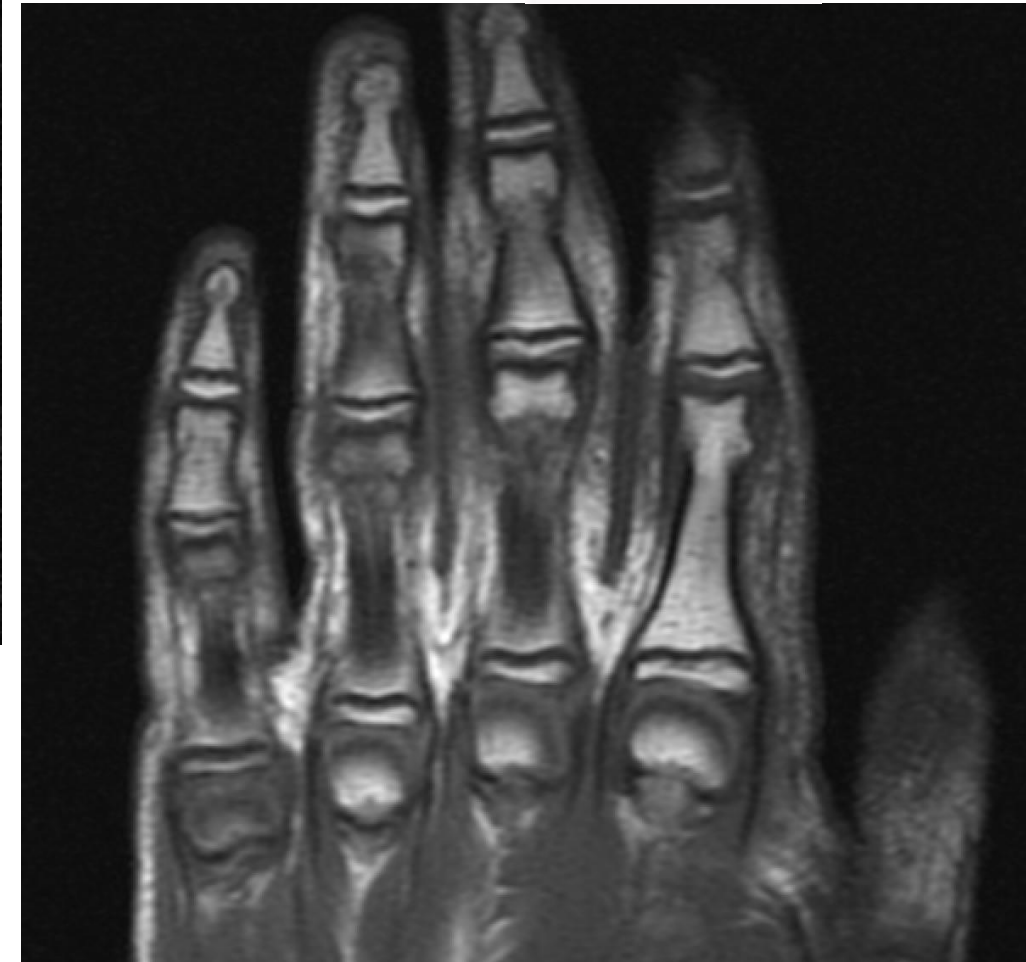
Μία ανώδυνη διόγκωση δακτύλων



13chr A

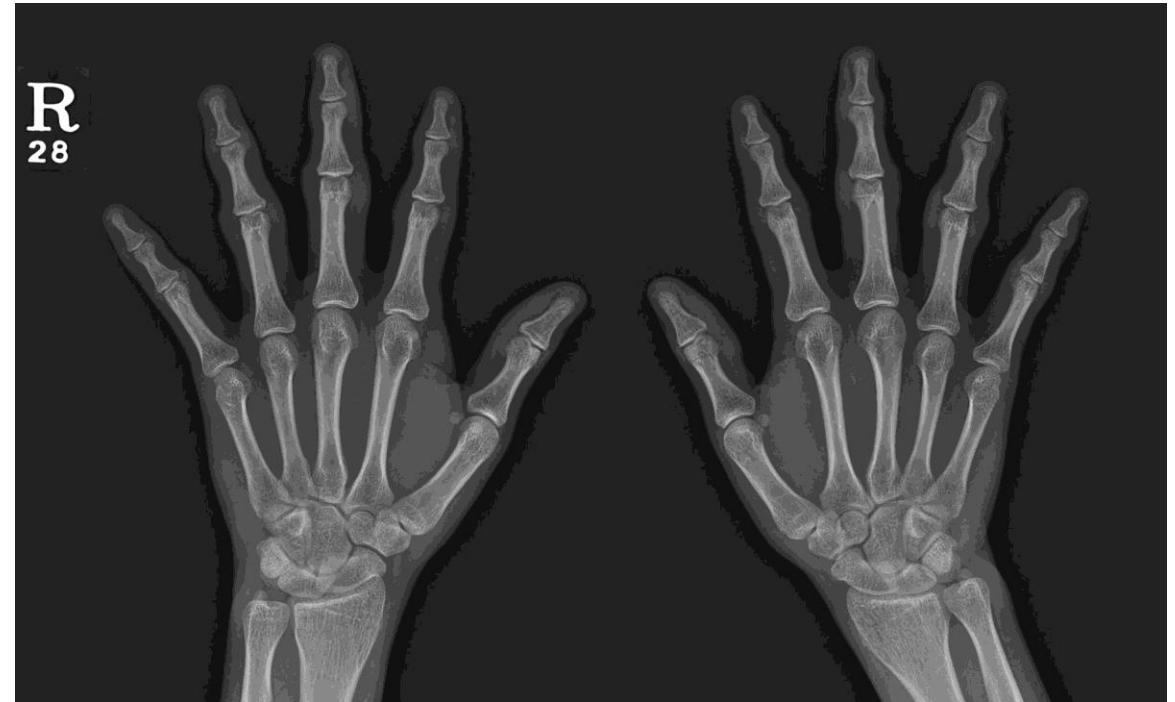
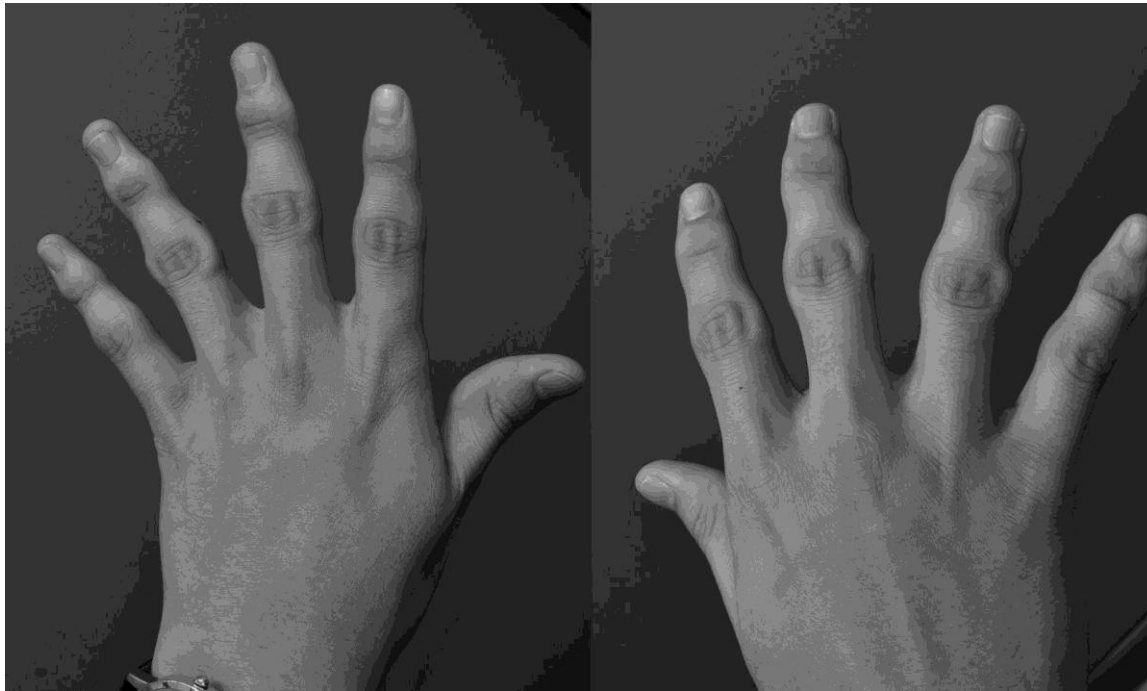
- Από έτους: διόγκωση + θερμότητα, ΜΣΦΛ αρ άκρας χειρός με σταδιακή επέκταση και σε άλλα δάκτυλα πλην 1^{ου} και 5^{ου}
- Στερεοτυπικές κινήσεις άνω άκρων (τα σφίγγει)
- Διόγκωση επιδεινούμενη από πάχυνση?
- α/α άκρων χεριών κφ
- US υποδόρια πάχυνση, επίφυση 2^{ου} δακτ 0.8mm
- ε/ε και ανοσολογικός κφ
- ΦΕ κφ
- 21/3/2018 MRI...

Παχυ-δερμοδακτυλία



Pachydermodactyly: A Benign Cutaneous Condition that May Be Misdiagnosed as a Joint Disorder

[The Journal of Rheumatology](#) 2016; 43 (8): 1615-1616



17ετής: από 4ετίας

Βιοψια: μαζική υπερκεράτωση και πάχυνση υποδορίου χωρίς εναποθέσεις βλεννίνης (mucin)
ενδεικτικά υποκείμενης παθολογικής επεξεργασίας

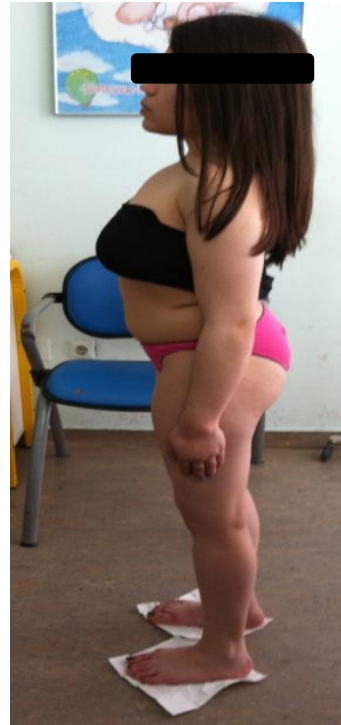


Why should rheumatologists be aware of the mucopolysaccharidoses?

Σε αδιάγνωστο ασθενή με βλεννοπολυσακχαρίδωση (MPS)

1. Συμπτώματα από αρθρώσεις : 1^η αιτία επίσκεψης /παραπομπής σε ρευματολόγο ή ορθοπαιδικό
2. Απαραίτητη η Δ/δγν φλεγμονωδών αρθριτίδων : για επιλογή κατάλληλης αντιμετώπισης
3. Καθυστέρηση στη διάγνωση των βλεννοπολυσακχαριδώσεων : συχνή → **επί χρόνια παιδιά και νεαροί ενήλικες περιφέρονται με «αδιάγνωστη» νόσο!**

Ασθενής με Μορquio από Α΄Π/Δ , Παιδονευρολογικό, Ιπποκράτειο



Εξοικείωση με τον φαινότυπο του σύνδρομου Μορquio....



Για πρώτη αναγνώρισή του

Musculoskeletal manifestations of mucopolysaccharidoses

Rheumatology 2011;50:v19-v25

MPS IV/Morquio



Σοβαρές σκελετικές δυσπλασίες/δυσοστώσεις

δυσανάλογο κοντό ανάστημα

υπερεκτατικότητα αρθρώσεων

υποπλασία του οδόντα, αστάθεια 1^{ου}-2^{ου} σπονδύλου ΑΜΣΣ

rectus carinatum (προπέτεια στέρνου)

δυσπλασία κοτύλης, **εξάρθρημα ισχίου**, coxa valga (βλαισό ισχίο)

genu valgum (βλαισογονία)

pes planus (πλατυποδία)

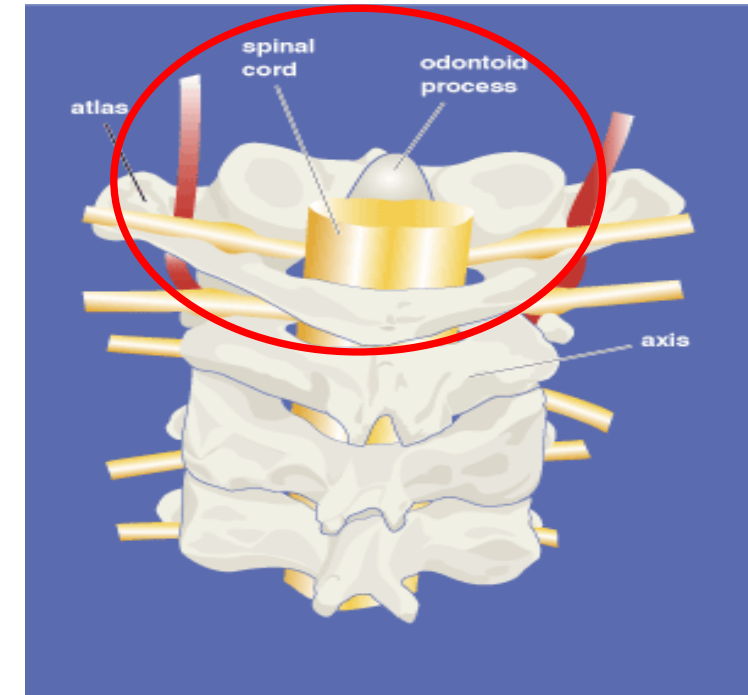
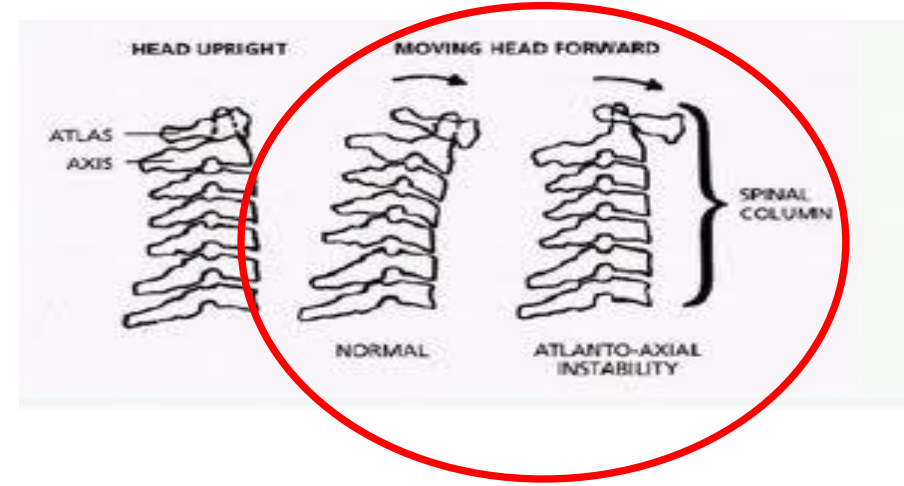


Δ/διαγν από άλλες βλεννοπολυσακχαριδώσεις (μοναδικά χαρακτηριστικά):

1. Υπερεκτατικότητα αρθρώσεων + περιαρθρικών μορίων , εξάρθρημα ισχίων, πλατυποδία

2. Απουσία: Απώλειας νοητικών/ αναπτυξιακών οροσήμων (developmental milestones)

Κλινική εξέταση της ΑΜΣΣ με προσοχή!



Προσοχή!

Έπια κίνηση του αυχένα κατά την εξέταση!!!

Σε Morquio: **Υπεξάρθρημα άτλαντα-άξονα ή υποπλασίας της απόφυσης του οδόντα + «χαλαροί» σύνδεσμοι** (εναπόθεση GAG στη σκληρά μήνιγγα)

➔ Αστάθεια στις κινήσεις ➔ Αυχενική Μυελοπάθεια -θάνατος

Από την υπο-διάγνωση ή υπερ-διάγνωση...
στην τεκμηριωμένη διάγνωση...



Σας ευχαριστώ...

Γιατί...
ότι λάμπει δεν είναι χρυσός...

