

# گزارش موردی استئوزنزیس ایمپرفکتا

## چکیده:

**مقدمه و هدف:** استئوزنزیس ایمپرفکتا یک اختلال ژنرالیزه بافت همبند است که اغلب به صورت اتوزومال غالب به ارث می رسد و خود را به صورت استخوان های شکننده و اسکلرای آبی و کاهش شنوایی نشان می دهد، در این گزارش به بررسی دو مورد بیمار مبتلا به استئوزنزیس ایمپرفکتا از یک خانواده پرداخته شده است.

**معرفی بیمار:** بیمار اول آقای ۱۸ساله ای است که به علت کاهش شنوایی دو طرفه در گوش سمت چپ (گوش مورد عمل) با ۴۰ دسی بل کاهش شنوایی هدایتی به درمانگاه گوش و حلق و بینی بیمارستان خلیلی شیراز در سال ۱۳۸۲ مراجعه و تحت عمل جراحی استاپدوتومی قرار گرفت. بعد از عمل مشکل کاهش شنوایی بیمار مرتفع گردید. بیمار دوم آقای ۱۳ساله ای است که برادر بیمار اول بوده و با کاهش شنوایی دو طرفه در گوش سمت چپ (گوش مورد عمل) با ۴۵ دسی بل کاهش شنوایی هدایتی به درمانگاه گوش و حلق و بینی بیمارستان خلیلی شیراز در سال ۱۳۸۳ مراجعه و تحت عمل جراحی استاپدوتومی قرار گرفت که میزان کاهش شنوایی بیمار به کمتر از ۱۵ دسی بل رسید.

**نتیجه گیری:** اگر بیمار به طور مناسبی انتخاب شود نتیجه مناسبی از عمل جراحی خواهد گرفت.

**واژه های کلیدی:** استئوزنزیس ایمپرفکتا، اتواسکلروزیس، استاپدوتومی،

تفلون پیستون

دکتر سید بصیر هاشمی \*

دکتر رضا کبود خانی \*\*

\*متخصص گوش و حلق و بینی، دانشیار و عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی شیراز، بیمارستان خلیلی، بخش گوش و حلق و بینی و جراحی سر و گردن

\*\*متخصص گوش و حلق و بینی، دانشگاه علوم پزشکی شیراز، بیمارستان خلیلی، بخش گوش و حلق و بینی و جراحی سر و گردن

تاریخ وصول : ۱۳۸۴/۳/۲۸

تاریخ پذیرش : ۱۳۸۴/۷/۷

مؤلف مسئول : دکتر سید بصیر هاشمی

پست الکترونیک: hashemib@yahoo.com

## مقدمه

در سال ۱۳۸۲ مراجعه کرده است. وی از دو تا سه سال قبل به طور پیشرونده دچار کاهش شنوایی دو طرفه شده است، بیمار اسکرای آبی دارد و پاهایش پرنانگی است، ولی سابقه شکستگی ندارد. بیمار چنین مشکلی را در برادر و خواهر کوچکتر خود نیز ذکر می کند. در معاینه پرده صماخ دو طرف طبیعی است. در تست وبر صدا در گوش چپ شنیده می شود و بررسی با دیاپازون، ۵۱۲ هرتز رینه راست مثبت و رینه چپ منفی است. در بررسی اودیومتری، گوش راست ۲۵ تا ۳۰ دسی بل و معیار تمایز و تشخیص صدا<sup>(۱)</sup> معادل ۱۰۰ درصد است. بیمار تحت عمل جراحی اکسپلوراسیون گوش میانی چپ<sup>(۲)</sup> قرار گرفت و پس از نمایان شدن استخوانچه ها، استخوان رکابی فیکس بود. پایه استخوان رکابی نرم و ضعیف و زاید بلند استخوان سندان (اینکوس) نازک بود. عصب فاشیال در قسمت تیمپانیک عاری از پوشش استخوانی<sup>(۳)</sup> بود. سوراخ کردن استخوان رکابی به وسیله دریل انجام شد. پروتز تفلون پیستون گذاشته شد و عمل خاتمه یافت. طول مدت عمل ۱/۵ ساعت بود. در نوار گوش به عمل آمده در دو ماه بعد از عمل گپ انتقال استخوانی - هوایی بسته شده بود. آستانه درک گفتاری<sup>(۴)</sup> گوش چپ صفر و رینه گوش چپ

استئوژنزیس ایمپرفکتا یک اختلال نادر و ژنرالیزه بافت همبند بوده که منجر به درگیری استخوانی و لیگامان و فاشیا و پوست و عروق خونی و شنوایی می شود (۱و۲).

شیوع استئوژنزیس ایمپرفکتا حداقل است (۳). اغلب به صورت اتوزومال غالب به ارث می رسد و گاهی فرم اتوزومال مغلوب آن هم وجود دارد. نقص در کروموزوم های ۷ و ۱۷ وجود دارد (۴).

یک نوع طبقه بندی استئوژنزیس ایمپرفکتا به ۴ تایپ وجود دارد که هر کدام نیز به زیرگروه هایی تقسیم می شود؛ تایپ ۴ و ۲ این بیماری ممکن است به صورت استخوانهای شکننده و اسکرای آبی و کاهش شنوایی خود را نشان دهد. کاهش شنوایی یکی از علایم اصلی استئوژنزیس ایمپرفکتا است. در تایپ ۳ شروع کاهش شنوایی در دهه دوم یا سوم یا زودتر اتفاق می افتد. در تایپ های ۲ و ۷ هر سه نوع کاهش شنوایی اعم از انتقالی، حسی - عصبی و مختلط دیده می شود. در تایپ ۷ تخمین زده می شود که در ۶۰ - ۲۲ درصد این بیماری کاهش شنوایی دیده می شوند (۸-۵ و ۳). در این گزارش به بررسی دو مورد بیمار مبتلا به استئوژنزیس ایمپرفکتا از یک خانواده پرداخته شده است.

## معرفی بیمار

بیمار اول آقای ۱۸ ساله ای است که به درمانگاه گوش و حلق و بینی بیمارستان خلیلی شیراز

1-Speech Discrimination Score(SDS)

2-Middle Ear Exploration(MEE)

3-Dehiscent

4-Speech Reception Threshold (SRT)

مثبت شده بود.

بیماران مسن تر دیده می شود ( ۹ و ۲۰).

بیمار دوم آقای ۱۳ ساله ای است که به درمانگاه گوش و حلق و بینی بیمارستان خلیلی شیراز در سال ۱۳۸۳ مراجعه کرده است. وی کاهش شنوایی دو طرفه داشته که از یک سال قبل شروع شده است. بیمار اسکلرای آبی داشته و پاهای پرانتزی دارد، ولی سابقه شکستگی ندارد. یادآوری می شود که بیمار دوم برادر بیمار اول می باشد. در معاینه فیزیکی پرده صماخ دو طرفه سالم است و در تست ویر صدا در گوش چپ شنیده می شود و با دیاپازون ۵۱۲ هرتز رینه هر دو طرف منفی است. در معاینه اودیومتری گوش چپ ۴۵ دسی بل گپ دارد و آستانه درک گفتاری معادل ۵۰ دسی بل و معیار تمایز و تشخیص صدا معادل ۱۰۰ درصد است. گوش راست ۴۰ دسی بل گپ داشته و ۱۵-۱۰ دسی بل افت شنوایی عصبی دارد. آستانه درک گفتاری ۶۰ دسی بل و معیار تمایز و تشخیص صدا معادل ۹۶ درصد است. بیمار تحت عمل جراحی اکسیلوراسیون گوش میانی سمت چپ قرار گرفت. شواهد و مشاهدات مثل بیمار قبلی بود و عصب صورتی هم در قسمت تیمپانیک عاری از پوشش استخوانی بود. دو ماه بعد از عمل، گپ انتقال استخوانی - هوایی به زیر ۱۵ دسی بل رسیده بود. آستانه درک گفتاری بیمار ۲۰ دسی بل و رینه همان گوش مثبت شده بود.

استئوزنزیس ایمپرفکتا از نظر کلینیکی شبیه اتواسکلروزیس است، ولی استئوزنزیس ایمپرفکتا تمایل دارد که زودتر خود را نشان دهد. درگیری بیشتری در گوش میانی ایجاد کند و انسیدانس بیشتری از کاهش شنوایی حسی - عصبی داشته باشد (۱۰ و ۹، ۷، ۳). در استئوزنزیس ایمپرفکتا جزء حسی - عصبی کاهش شنوایی سالیانه ۶۰ درصد دسی بل در فرکانس ۵۰۰ هرتز تا ۱/۳ دسی بل در فرکانس ۸۰۰۰ هرتز افزایش می یابد، در حالی که جزء انتقالی کاهش شنوایی به طور ثابت سالیانه ۰/۴ دسی بل افزایش می یابد (۱۰ و ۲). در قسمت عمده ای از مطالعات قبلی روی استاپدکتومی در بیماران استئوزنزیس ایمپرفکتا نتایج کوتاه مدت عالی گرفته اند و متوسط بهبود شنوایی ۳۰ - ۲۵ دسی بل بوده است (۱۲ و ۱۱، ۲). در این گزارش نیز بر روی بیماران اول و دوم که استخوان رکابی ثابت شده داشتند و کاهش شنوایی آنها انتقالی بود، پس از عمل جراحی نتایج عالی گرفته شد. در بیمار اول گپ به زیر ۵ دسی بل و در بیمار دوم گپ به زیر ۱۵ دسی بل رسیده بود. در هر دو بیمار پایه استخوان رکابی نازک بود و استخوان رکابی ضعیف تر از حد معمول بود. در مطالعات مختلف گذشته نتایج منطقی در مورد نازک یا ضخیم بودن پایه استخوان رکابی و خود استخوان رکابی ذکر شده است (۳).

### بحث و نتیجه گیری

به طور کلی اگر بیماران به طور مناسبی انتخاب شوند و کاهش شنوایی انتقالی داشته باشند با انجام عمل جراحی و گذاشتن پروتز بهبود قابل ملاحظه ای در شنوایی بیمار حاصل می شود.

حدود ۶۰ درصد بیماران با استئوزنزیس ایمپرفکتا با کاهش شنوایی خود را نشان می دهند. عموماً بیماران جوانتر کاهش شنوایی انتقالی دارند، در حالی که کاهش شنوایی ترکیبی یا حسی - عصبی در مجله ارمان دانش - دوره ۱۱ - شماره ۴ - زمستان ۱۳۸۴ (شماره پی در پی ۴۰)

# Osteogenesis Imperfecta (Case Report)

Hashemi SB<sup>\*</sup>,  
Kaboodkhan R<sup>\*\*</sup>.

<sup>\*</sup>Assistant Professor of  
Otorhinolaryngology, Department of  
Otolaryngology, Head & Neck Surgery  
Khalili Hospital, Shiraz University of  
Medical Sciences, Shiraz, Iran

<sup>\*\*</sup>Otorhinolaryngologist , Department  
of Otolaryngology, Head & Neck  
Surgery Khalili Hospital, Shiraz  
University of Medical Sciences, Shiraz,  
Iran

**KEYWORDS:**  
**Osteogenesis imperfecta,**  
**Otosclerosis,**  
**Stapedectomy,**  
**Teflon piston**

Received: 28/3/1384

Accepted: 7/7/1384

**Corresponding Author: Hashemi SB**  
**E-mail: [hashemib@yahoo.com](mailto:hashemib@yahoo.com)**

## ABSTRACT:

**Introduction & Objective:** Osteogenesis imperfecta (OI) is a generalized connective tissue disorder and it is mostly inherited as an autosomal dominant trait. It may present with fragile bones, blue sclerae and hearing loss. We present two cases of OI.

**Case presentation:** First case is a 18 Y/O man referred with bilateral hearing loss, who had 40db hearing loss in left side(operated ear) and underwent stapedotomy and received a good hearing. Second case is a 13 Y/O boy referred with bilateral hearing loss, who had 45db hearing loss in left side (operated ear) and underwent stapedotomy and received a good hearing with SRT less than 15.

**Conclusion:** If the patient is selected properly, good result is achieved.

**REFERENCES:**

1. Pederson U, Elbrond O. Surgical findings and results of stapedectomy in patients with osteogenesis imperfecta. *J Laryngol Otol* 1979; 93: 1229-1233.
2. Ferekidis E, Stavroulaki P, Vossinakis I. Stapedotomy in osteogenesis imperfecta patients. *J Laryngol Otol* 2000; 114: 424-428.
3. Kuurila K, Pynnonen S, Grenman R. Stapes surgery in osteogenesis imperfecta in Finland. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2004; 113: 187-193.
4. Van Der Rijt AJM, Cremers CWRJ. Stapes surgery in osteogenesis imperfecta: result of a new series. *Otol Neurotol* 2003; 24: 717-722.
5. Riedner ED, Levin LS, Holliday MJ. Hearing patterns in dominant osteogenesis imperfecta. *Arch Otolaryngol* 1980; 106: 737-740.
6. Paterson CR, Monka EA, McAllion SJ. How common is hearing impairment in osteogenesis imperfecta? *J Laryngol Otol* 2001; 115: 280-282.
7. Kuurila K, Kaitila I, Johansson R. Hearing loss in Finish adults with osteogenesis imperfecta: a nationwide survey. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2002; 111: 939-946.
8. Bergstrom L. Osteogenesis imperfecta: Otolaryngologic and maxillo-facial aspects. *Laryngoscope* 1977; 87: 1-42.
9. Stewart EJ, O'Reilly BF. A Clinical and audiological investigation of osteogenesis imperfecta. *Clin Otolaryngol* 1989; 14: 509-514.
10. Garretsen AJTM, Cremers CWRJ, Huygen PLM. Hearing loss (in nonoperated ears) in relation to age in osteogenesis imperfecta type I. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1997; 106: 575-582.
11. Garrestsen TJTM, Cremers CWRJ. Ear surgery in osteogenesis imperfecta. Clinical findings and short-term and long-term results. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1990; 116: 317-323.
12. Shea JJ, Postma DS. Finding and long term surgical results in the hearing loss of osteogenesis imperfecta. *Arch Otolaryngol* 1982; 108: 467-470.