

A KÉPALKOTÁS SZEREPE AZ MPS DIAGNOSZTIKÁJÁBAN ÉS KÖVETÉSÉBEN



Almássy Zsuzsanna

Heim Pál Gyermekkórház, Toxikológia
és Anyagcsere Osztály

almassy.zsuzsa@t-online.hu

MPS diagnózisának menete

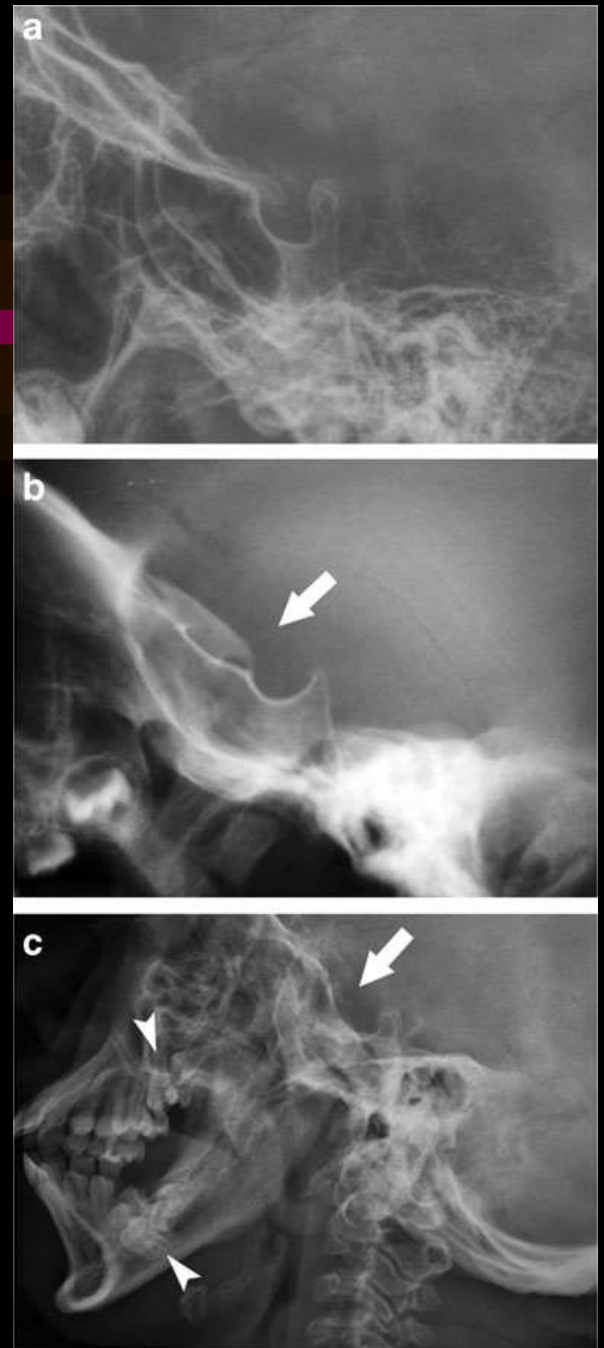
- Fizikális vizsgálat
- **Képalkotás**
 - Rtg
 - UH
 - CT, MRI
- Vizelet GAG
- Enzimszintmeghatározás
- Mutáció analízis

Dysostosis multiplex



- Koponya
 - macrocephalia, dyscephalia
 - J alakú sella
 - vastag boltozati csontok
- Rövid csövescsontok
 - Megrövidülés
 - metaphysealisan kiszélesedés
 - epiphysealis dysplasia
 - a II. - V. metacarpusok proximalis részének elvékonyodása

Normál (a) és J alakú (b,c) sella



S.Palmucci et al: Imaging findings of mucopolysaccharidoses: a pictorial review
Insights Imaging (2013) 4:443-459

MPS I.
2,5 év

MPS II.
10,5 év



MPS II

1 év

MPS II

4 év

MALESH IVAN
1Y 5M, M, UKR120229
SI:1
Laterality: U
Acc#: 42909
Megtekintés pozíciója: OLDALS
Sorozat leírása: OLDALSÓ
< 2 - 1 >

Lossy

HEIM PAL GYERMEKKORHAZ
CARESTREAM HEALTH DRX-1
08/12/13, 12:32:36
DEFENT ANIKO
29% Pixel



Relatív röntgenexp.: 1908

C 2048
W 4096

MALESH ARSENIY
4Y 5M, F, UKR090219
SI:1
Laterality: U
Acc#: 42896
Megtekintés pozíciója: OLDALS
Sorozat leírása: OLDALSÓ
< 1 - 1 >

Lossy

HEIM PAL GYERMEKKORHAZ
CARESTREAM HEALTH DRX-1
08/12/13, 12:22:51
DEFENT ANIKO
30% Pixel



Relatív röntgenexp.: 1868

C 2048
W 4096

MPS III
3 év

MPS III
10,5 év



MPS II

1 év

MALESH IVAN
4Y 5M,F,UKR090219

Laterality: U
Acc#: 42896
Megtekintés pozíciója: PA
Sorozat leírása: PA

Lossy

HEIM PAL GYERMEKKORHAZ
CARESTREAM HEALTH DRX-1
08/12/13, 12:36:19
DEFECT ANIKO
38% Pixel

5 cm

R

Relatív röntgenexp.: 1435

C: 2048
W: 4096

MPS II

4 év

Lossy

HEIM PAL GYERMEKKORHAZ
CARESTREAM HEALTH DRX-1
08/12/13, 12:36:19
DEFECT ANIKO

L

MALESH ARSENIY
4Y 5M,F,UKR090219
SI:1
Laterality: U
Acc#: 42896
Megtekintés pozíciója: PA
Sorozat leírása: PA
< 7-1 >

Relatív röntgenexp.: 1435

MPS II. 8,5 -10,5 év



MPS III.

3,5 év



Dysostosis multiplex



- Mellkas
 - Kiszélesedett, szalagszerű bordák
 - kiszélesedett kulcscsont (proximalis harmad)
 - vaskos scapula
- Gerinc
 - Gibbus
 - ovalis (bikonvex) csigolyák
 - megrövidült csigolyatestek
 - horgas csigolyák (D-L régió)

MPS II
11,5 é



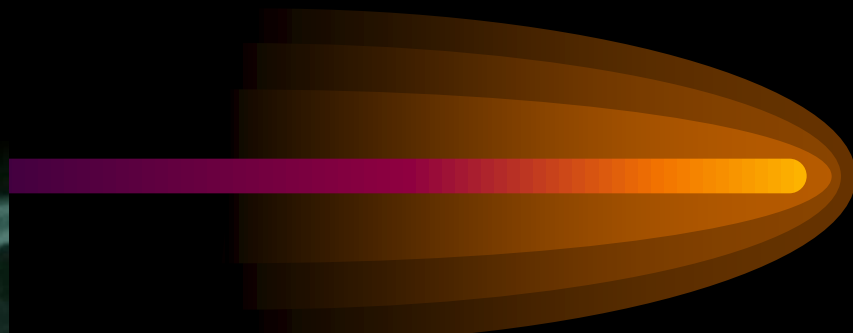
MPS II
8 é



ML II.
3 év



MPS I.
7 év



MPS II.
8,5 év



MPS III.
3,5 év



- ML II.
8 hónapos



MPS I

1,2 év



MALESH IVAN
 1Y 5M,M,UKR120229
 SI:1
 Laterality: U
 Acc#: 42909
 Megtekintés pozíciója: OLDALSÓ
 Sorozat leírása: OLDALSÓ
 < 4-1 >

Relatív röntgenexp.: 1222

MPS II

1,2 év

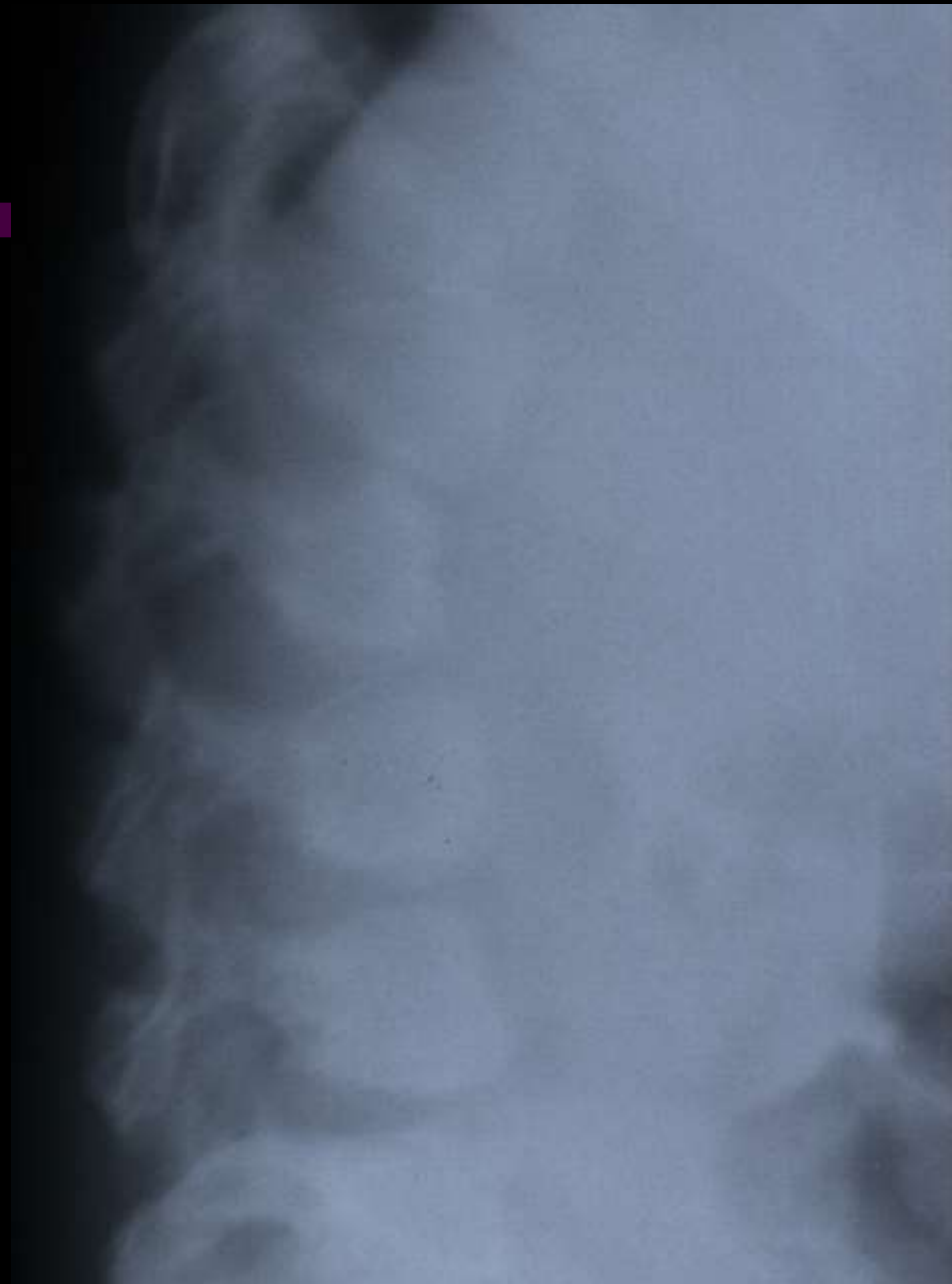


HEIM PAL GYERMEKKORHAZ
 CARESTREAM HEALTH DRX-1
 08/12/13,12:40:37
 DEFENT ANIKO
 20% Pixel

10 cm

C 2048
 W 4096

MPS II. 8,5-10,5 év

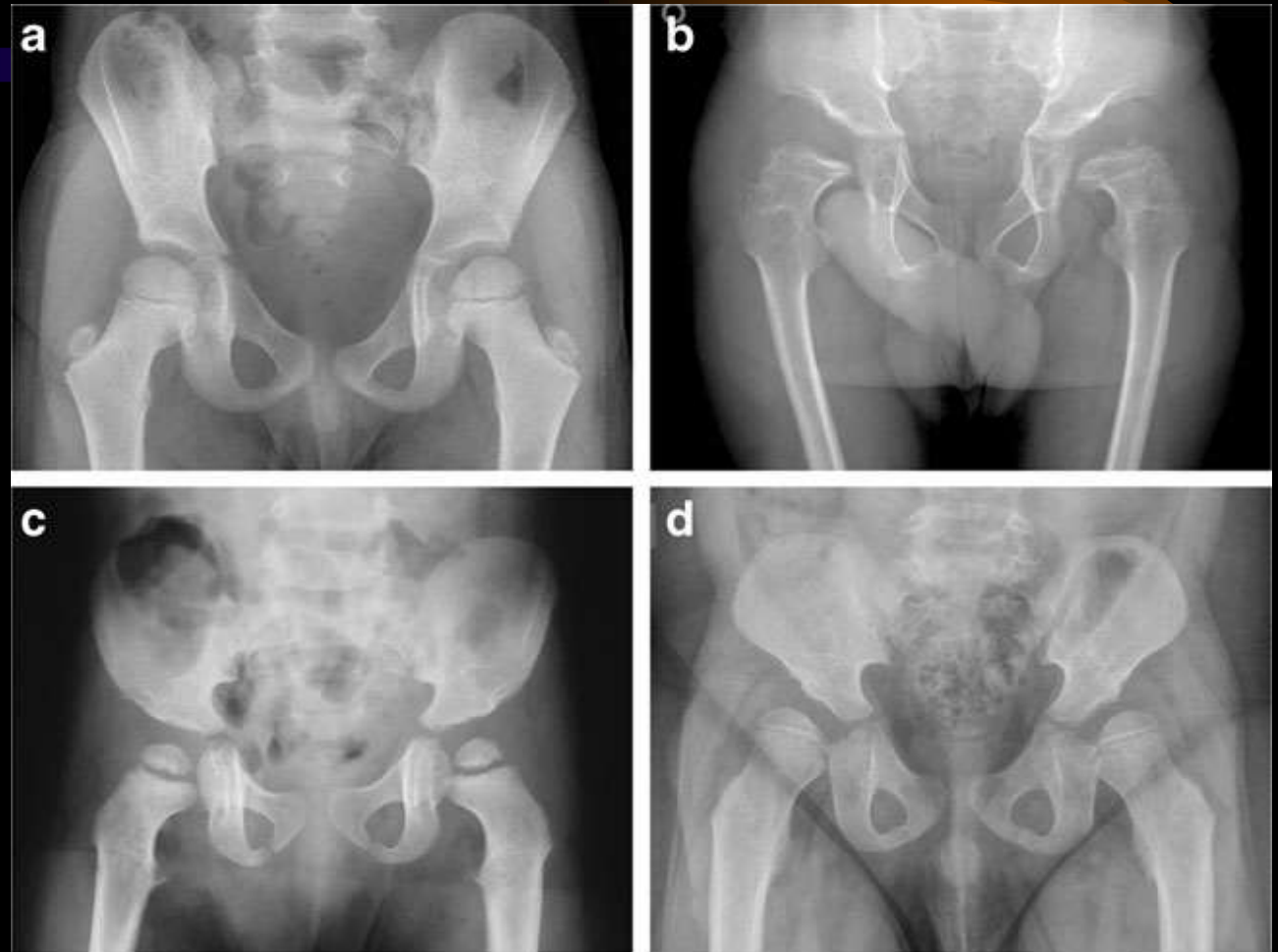


Dysostosis multiplex

- Csípő
 - kicsiny, kiöblösödött csípőlapátok
 - coxa valga
 - femurfej epiphysisének dysplasiája (aszeptikus necrosisra hasonlító eltérés)
- Hosszú csövescsontok
 - Hosszrövidülés
 - többszörös, szabálytalan kiszélesedés a diaphysisen
 - corticalis elvékonyodás
 - velőűr tágulata
 - radius ulna irányába görbül: V alak
 - szögletes humerusfej

Normál (a) és MPS betegek (b,c,d)

csípő rtg felvételei



ML II.10 hó-3 év



MPS

II.

10,5

év



MPS

III.

8,5

év



BENEDEK ISTVAN

11860079089

2001.07.01.

Series: 350, Img: 2

Volume Rendering No cut

DFOV 30,3 cm
STND

[RP]

No VOI
kv 120
mA 120
Rot 0,50s/HE 27,0mm/rot
2,5mm 1,35:1/2,50sp
SP, Imm 0,0
STP 425mm PM
W: 256 C: 128

SC

[E]

HEIM PAL GYERMEKKORHAZ

BENEDEK 2013.04.18.

M 11 118600790

DOB: Jul 01 2001

Ex: Apr 18 2013

[LA]

350/2

[F]

2013.04.18.

16:14:01

LightSpeed Ultra

HEIM PAL GYERMEKKOR...

BENEDEK ISTVAN

11860079089

2001.07.01.

Series: 350, Img: 14

Volume Rendering No cut

DFOV 30,3 cm
STND

[RA]

No VOI
kv 120
mA 120
Rot 0,50s/HE 27,0mm/rot
2,5mm 1,35:1/2,50sp
SP 1mm 0,0
ST 425mm PM
W: 256 C: 128 = 40

SC

[E]

HEIM PAL GYERMEKKORHAZ

BENEDEK 2013.04.18.

M 11 118600790

DoB: Jul 01 2001

Ex: Apr 18 2013

[LP]

350/14

2013.04.18.

16:14:01

LightSpeed Ultra

HEIM PAL GYERMEKKOR...

[F]

BENEDEK ISTVAN

11860079089

2001.07.01.

Series: 350, Img: 62

Volume Rendering No cut

SC

[H]

HEIM PAL GYERMEKKORHAZ

BENEDEK 2013.04.18.

M 11 118600790

DoB: Jul 01 2001

Ex: Apr 18 2013

DFOV 30,3 cm
STND

[LA]

[RP]

No VOI
kv 120
mA 120
Rot 0,50s/HE 27,0mm/rot
2,5mm 1,35:1/2,50sp
SP 1mm 0,0
ST 425mm PM
W: 256 C: 128 = 40

350/62

2013.04.18.

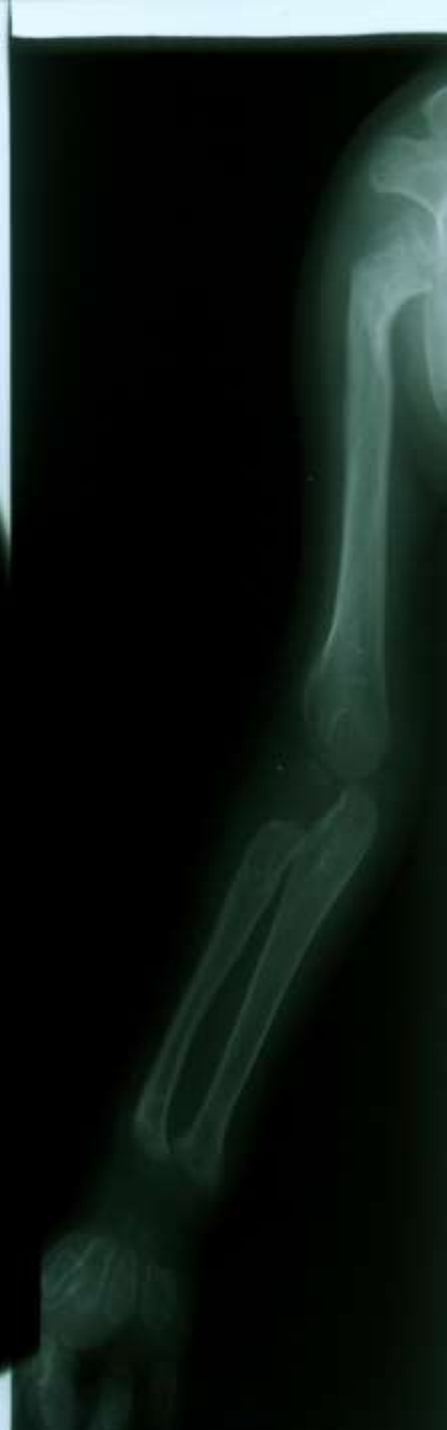
16:14:01

LightSpeed Ultra

HEIM PAL GYERMEKKOR...

[F]

ML
II.
8
hó-
3
év



ÖSSZEFOGLALVA

- MPS I: összes leírt dysostosis, súlyos formában
- ML: periostealis csontképzés (első hat hónap!), I. típushoz hasonló, korán jelentkező
- MPS II: I.-hez hasonló, A típusban súlyosabb, B-ben enyhébben látható
- MPS III: hosszú és rövid csövescsontok elváltozása enyhébb
- MPS IV: lapos csigolyatestek, dens epistrophei fejletlensége, koponyán enyhe elváltozások, igen kifejezett coxa valga, csípődysplasia, jellegzetes csukló és ágyéki gerincdeformitás
- MPS VI: I. típushoz hasonló

MPS CT-MR tünetei :

1. Koponya

- boltozat megvastagodása
- csökkent T2 kontraszt a SZÁ-FÁ között
- multiplex pontszerű-radiális liquor-azonos T1↓-T2↑ góc főleg a PO FÁ-ban
- lyukasztóvas-szerű elváltozások a corpus callosumban azonos jelmenettel

MPS CT-MR tünetei:

1. Koponya

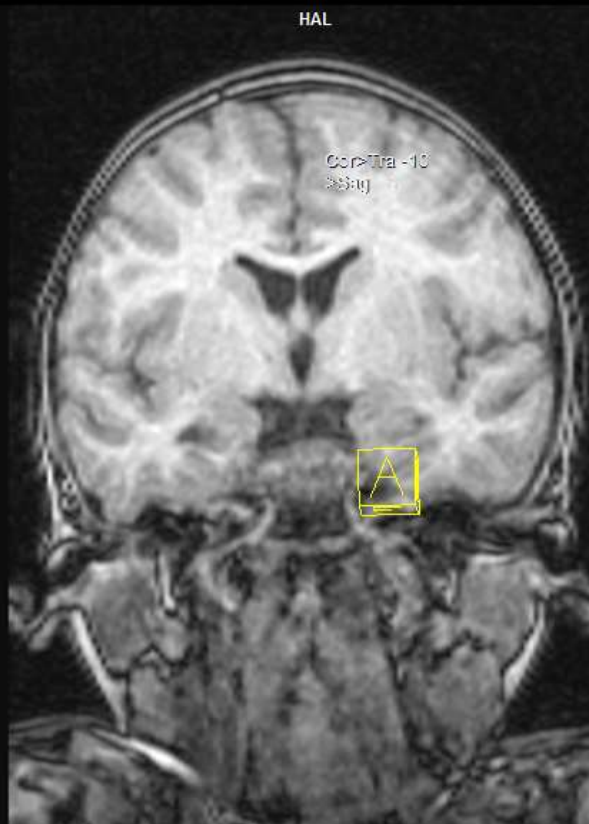
- paraventricularis foltos vagy összefolyó, liquortól eltérő T1↓-T2↑ gócok a FÁ-ban (főleg MPS I-ben és II-ben)
- kamratágulat ± liquortér tágulat
- lépesméz-szerű lyukak a törzsdúcokban (ritka, MPS I-ben és II-ben)
- meningealis megvastagodás

Sagittalis síkban szögletes koponya



MPS IV

7,5 év



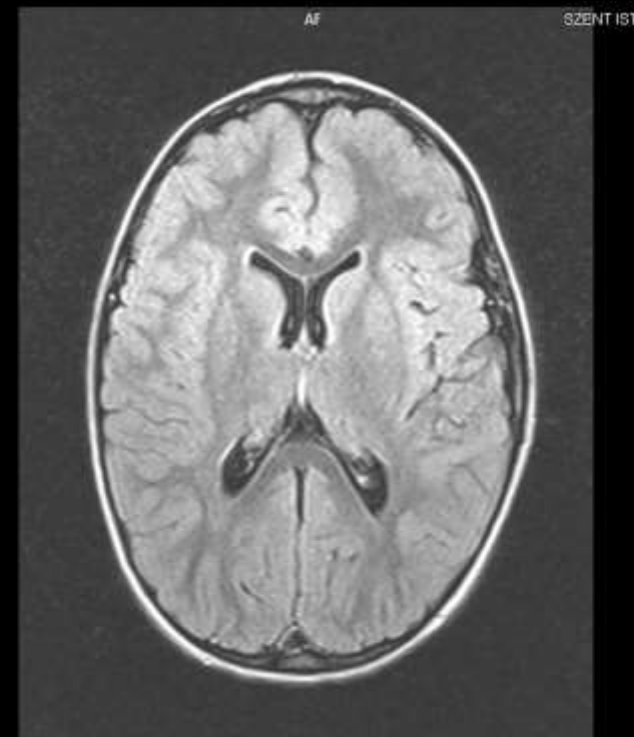
SZENT ISTVAN KH. MR L. LAJKO PETER

Har ID: 125389000
* 21/04/2005
Study 1
19/02/2013
08:59:21
14 IMA

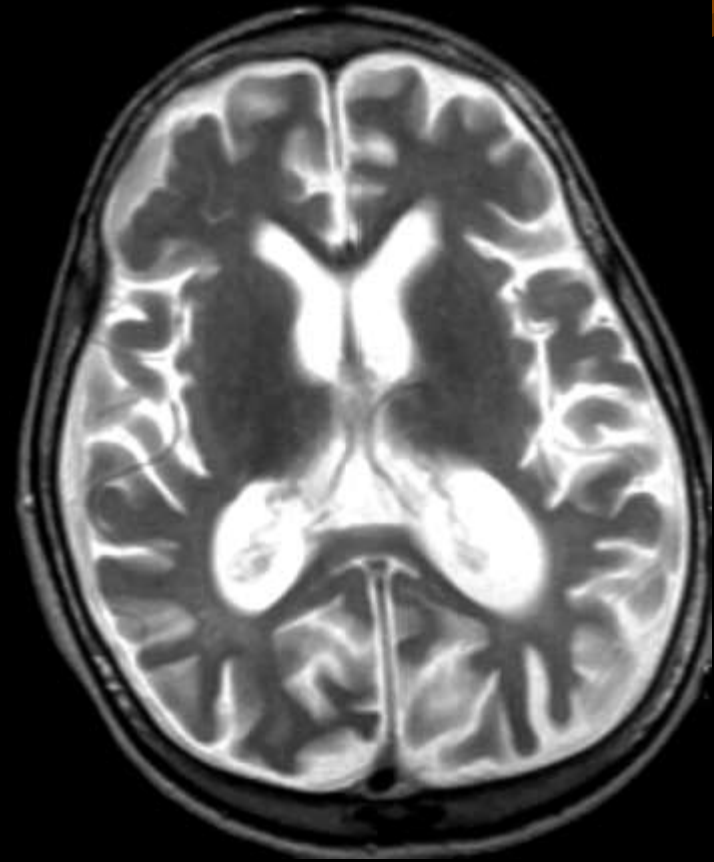
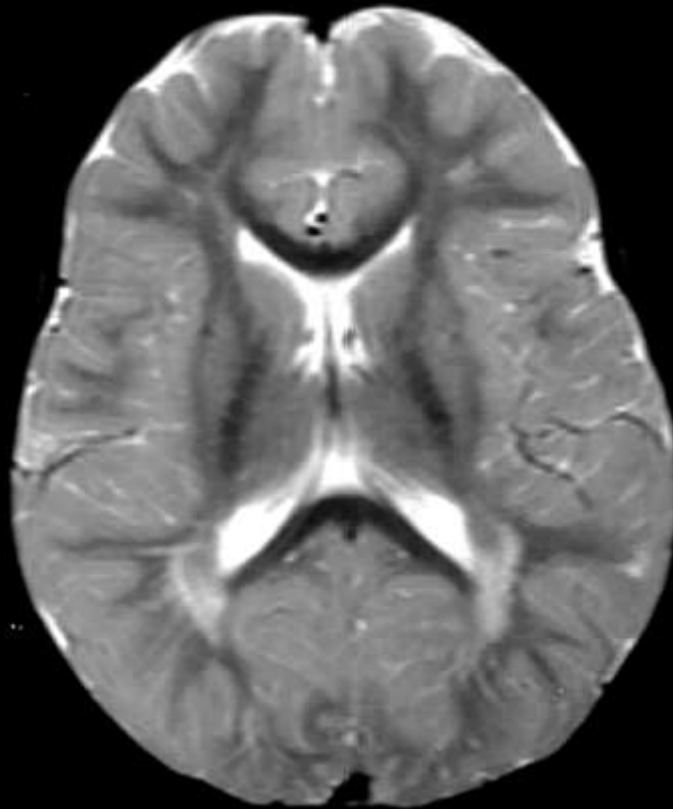
RHA

SL 5 0999999046326
TE 151
TR 9620
TI 2500

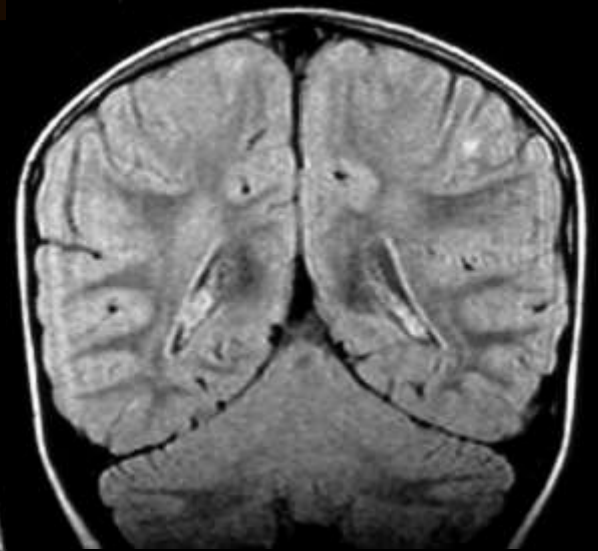
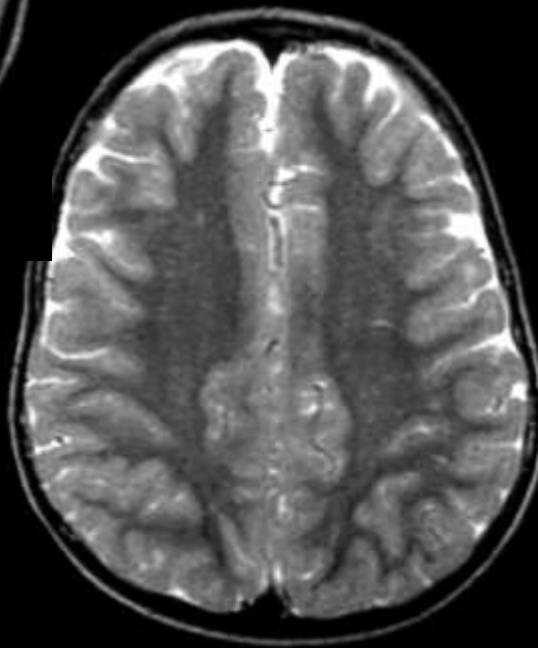
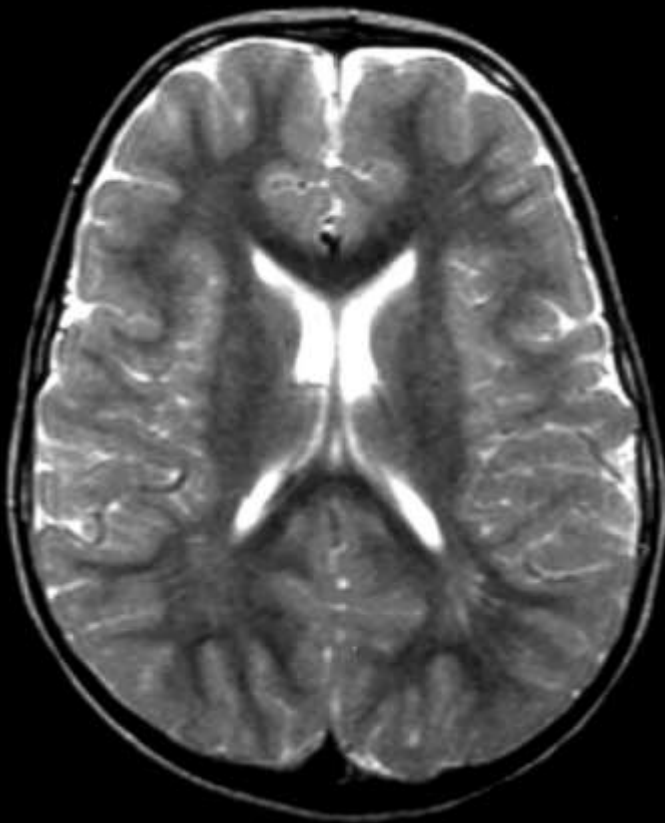
FoV 219*219
134 *192
Cor>Tra(-10.0)>Sag(3.2)
W: 602



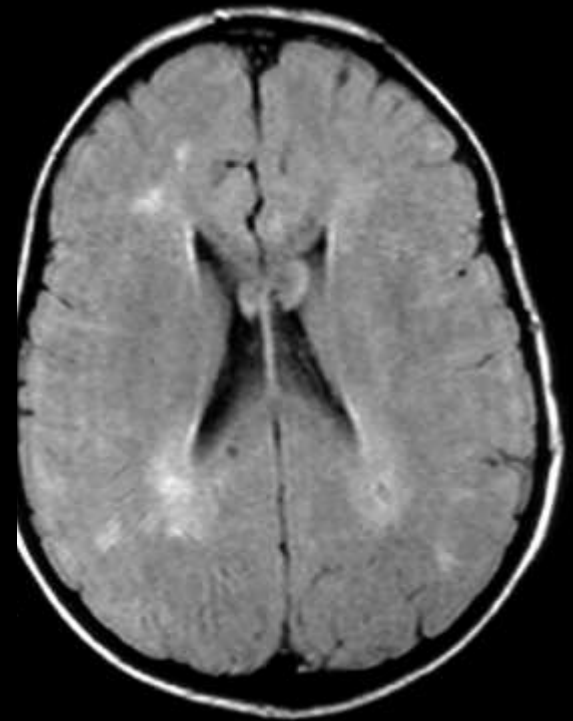
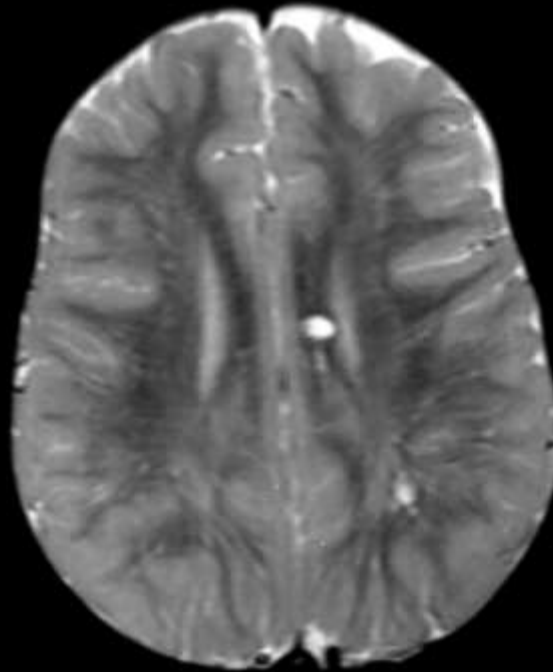
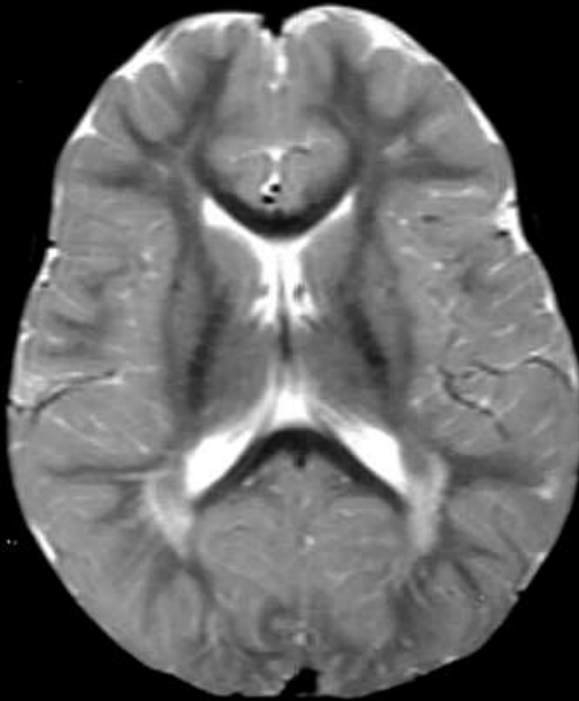
Normális oldalkamrák a súlyos eset kivételével



Enyhe elváltozások



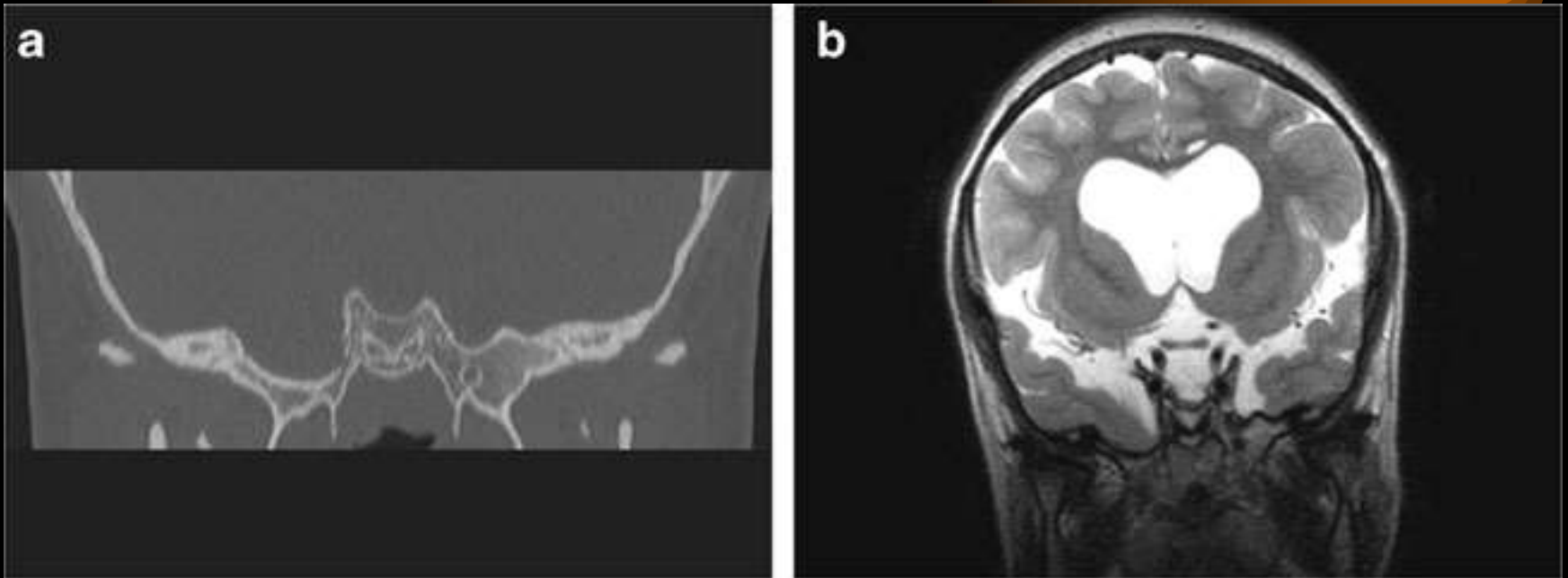
Súlyos elváltozások



CT-vel látható elváltozások



Belső encephalokele



S.Palmucci et al: Imaging findings of mucopolysaccharidoses: a pictorial review
Insights Imaging (2013) 4:443-459

MPS CT-MR tünetei:

2. Egyéb

- CC átmenetben subluxatio dens hipo-
vagy apláziával
- dura megvastagodás
- csigolya rendellenességek
- lágyrész megvastagodás miatt beszűkült
pharynx

MPS IV, norm CC átmenet

LAIKO PETER
ID: 125389000
* 21/04/2005
Study 1
19/02/2013
09:10:30
7 IMA

AR

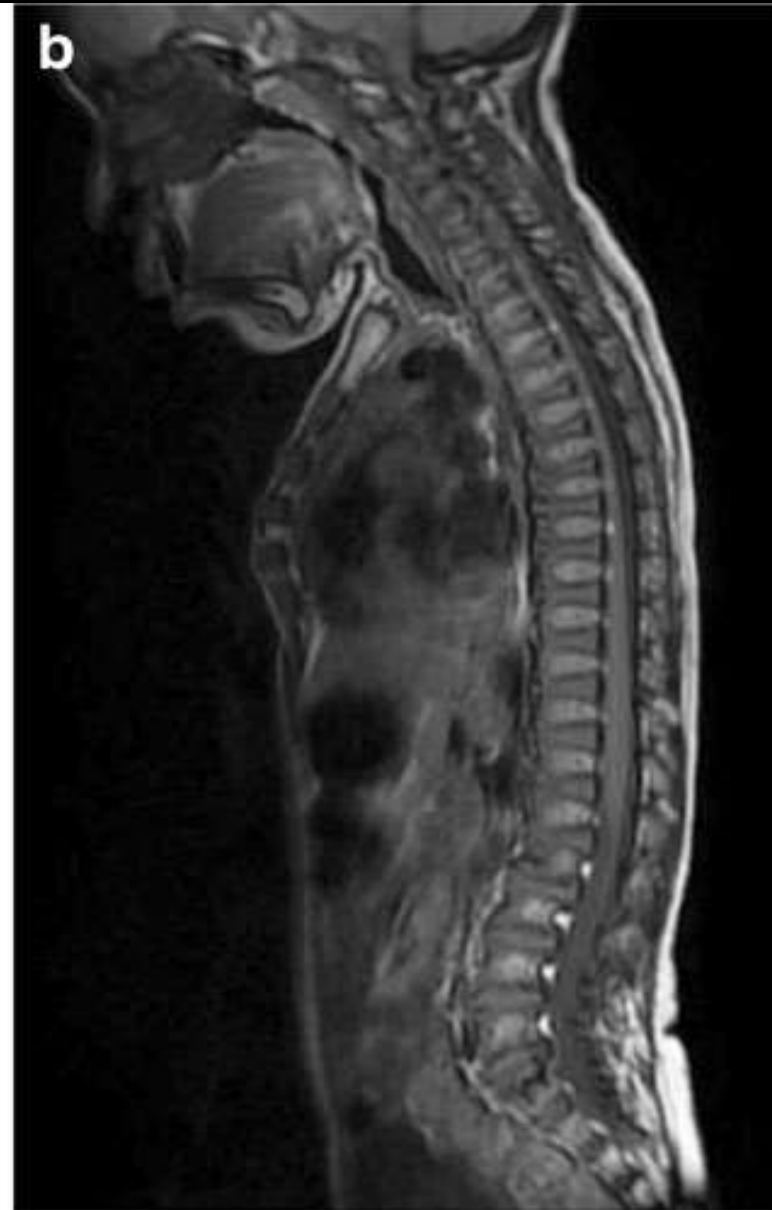
SL 2.5
TE 137
TR 4440



SZENT ISTVAN KH. MR LABOR
Harmony
HFS

SP L3.3
FoV 180*180
410*512s I
Sag>Tra(-2.1)>Cor(0.1)
W: 845
C: 372

*CC átmenet
beszűkülése,
csigolya
deformitás*



MPS CT-MR tünetei az irodalomban: Csoportok

MPS IH	macrocrania, vaskos dura, perivasc. lyukak, konkáv/horgas DL csigolyák, gibbus, scoliosis
MPS II	vaskos dura, perivascularis lyukak
MPS III	corticalis atrophia
MPS IV	atlantoaxialis subluxatio, GV sérülés
MPS VI	vaskos dura, szalagos instabilitás, subluxatiók, FÁ léziók
MPS VII	dens hypoplasia

Eseteink

- F periventr. FÁ alig sejthetően vagy enyhén jelfokozott: 100%
- PO FÁ kifejezetten kóros: 50% enyhén kóros csak a TMA-ban: 50%
- perivascularis lyukak: 100% (egy esetben sok nagy, a többinél kicsik a TMA-ban, de némelyik PD-n is jelfokozott (a CT-n nem ítéltető meg))

Közös képalkotó jellegzetességek

- **Sagittalis síkban szögletes koponya**
- **Peritrigonális (PO) FÁ T2 ↑, illetve hipodenzitás CT-n**
- **ugyanott tágult, esetenként PD/FLAIR is ↑ perivascularis terek**