

Jafée-Lichtenstein-Dysplasie

> Definition und Ursache

Bei der vom Erstbeschreiber L. Jafée 1936 entdeckten Jafée-Lichtenstein-Dysplasie handelt es sich um eine angeborene Fibröse Dysplasie, die einen oder mehrere Knochen betreffen kann. Am häufigsten setzt sich die Dysplasie am Oberschenkelknochen fest, aber auch Schienbein, Rippen, Schädel- und Kieferknochen sind relativ oft betroffen. Weitere Synonyme für die Erkrankung sind Morbus Jafée-Lichtenstein, Osteofibrosis deformans juvenilis (Uehlinger), Engel-Recklinghausensche Knochenkrankheit, Osteodystrophia fibrosa disseminata, Ostitis fibrosa disseminata oder Fibröses Osteom.

Durch eine genetische Mutation im GNAS1-Gen auf dem Chromosom 20, das die Alpha-Untereinheit des stimulierenden G-Proteins codiert, kommt es zu einer Enzymstörung der Osteoblasten. Diese Bindegewebszellen sind für die Bildung des Knochengewebes verantwortlich und sorgen für den Knochenumbau. Bei einem fibrösen Knochenherd wird das schwammartige Innengewebe des Knochens durch fibröses, zelluläres Bindegewebe ersetzt. Diese kleinen, bälkchenartigen Gewebstrukturen aus fibrösem Bindegewebe enthalten Zysten, die mit Flüssigkeit gefüllt sind. Sie treten stellenweise auf, besonders häufig am Kopf.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Es gibt milde und schwere Verlaufsformen, die bei den heranwachsenden Betroffenen schubweise auftreten. Besonders bei schwangeren Frauen kann es zu einem erneuten Schub durch die Umstellung der Hormone kommen.

Bei der monostotischen Verlaufsform der Fibrösen Dysplasie ist nur ein oder eine Knochenpartie betroffen. Sie ist die häufigste Verlaufsform und tritt bei ca. 70 % der Betroffenen auf. Beide Geschlechter sind von dieser Form betroffen.

Bei der polyostischen Verlaufsform, bei der überwiegend das weibliche Geschlecht betroffen ist, sind einige Knochen oder ganze Knochenregionen betroffen. Sie tritt bei ca. 25 bis 30 % der Betroffenen auf.

Welche Krankheitssymptome sind charakteristisch für das Krankheitsbild?

Die Enzymstörung führt zunächst zu einem gestörten fibrösen Knochenumbau mit geschwollenen und meist schmerzhaften Ausprägungen des Knochens sowie ungleichmäßigem Wachstum der Gliedmaßen oder des Kopfes.

Es kommt zudem zu einer erhöhten Frakturbereitschaft des betroffenen spröden Knochens an den Gliedmaßen und auch zu Brustdeformitäten bei einer Beteiligung der Rippen.

Hinzu kommen ein unterschiedliches Längenwachstum der Gliedmaßen - insbesondere der langen Röhrenknochen – sowie Wirbelsäulenverbiegungen bei einer Beteiligung der Wirbel. Dies führt häufig zu Belastungsschmerzen, etwa bei den betroffenen Oberschenkelknochen.

Falls das untere Gesicht betroffen ist, müssen die Atemorgane überprüft werden. Bei Beteiligung des Kopfes drohen Hör- und Sehverlust und Beeinträchtigungen der Netzhaut.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Die fibröse Dysplasie kann spontan zwischen dem 5. Lebensjahr und 15. Lebensjahr auftreten. Doch selbst wenn es zu den typischen Beschwerden kommt, bleibt die Fibröse Dysplasie bei den meisten Betroffenen bis zum Erwachsenenalter unerkannt.

Um die Erkrankung zu erkennen, benötigt man viel Erfahrung und daher am besten die Expertise eines hierfür kompetenten Endokrinologen und eines erfahrenen Orthopäden gerade auch bei der bildgebenden Diagnostik. Bei langanhaltenden Unklarheiten über die Diagnose sollte ein Institut für seltene Skeletterkrankungen aufgesucht werden.

> Behandlung & Therapie

Eine ursächliche Behandlung ist bei der fibrösen Dysplasie nicht möglich. Ist der Oberschenkelknochen oder das Schienbein betroffen, kann der Knochen mit einer Schiene entlastet werden, um so möglichen Knochenbrüchen vorzubeugen. Dabei muss aber stets – auch im Falle von Operationen – berücksichtigt werden, dass es in der Wachstumsphase von Kindern zu immer wieder neuen Knochenverformungen kommen kann.

Zu weiteren Therapieansätzen zählen sogenannte Bisphosphonate. Dabei handelt es sich um neuere Medikamente, die auch zur Behandlung anderer Knochenkrankheiten eingesetzt werden und die eine positive Wirkung auf die Knochenschmerzen und die Bruchneigung haben.

> Förderung / Beratung der Familien

Erleichternd für viele betroffene Familien ist die Aussicht, dass die fibröse Dysplasie insgesamt eine gute Prognose hat. Spätestens im Erwachsenenalter kommt die Erkrankung sogar meist zum Stillstand. Dennoch kann die Erkrankung im Schweregrad höchst unterschiedlich verlaufen. Falls die fibröse Dysplasie starke Schmerzen auslöst, sollten Familien dahingehend beraten werden, Kindern Schmerzmittel (Analgetika) zu verabreichen. Sinnvoll ist es zumeist auch, mit Hilfe von Kraftübungen und physiotherapeutischen Maßnahmen die umliegenden Knochen und Muskeln zu stärken.

In gravierenderen - jedoch deutlich selteneren Fällen - sind die betroffenen Familien weit stärker herausgefordert. Denn bei manchen Erkrankten vergrößern sich die Herde im Verlauf der Pubertät schubweise, so dass die beteiligten Knochen noch stärker betroffen sind. Noch seltener sind so schwere Verläufe, dass die fibröse Dysplasie zu einem bösartigen Knochentumor (Osteosarkom)

führt oder durch die starke Verformung der Schädelknochen das Gehirn in seiner Funktion einschränkt. Dann müssen die Eltern rasch handeln und dringend einen ausgewiesenen Experten für die Erkrankung oder ein Institut zur Behandlung seltener Skeletterkrankungen aufsuchen.

Text gemeinsam erstellt von der Bundesselbsthilfevereinigung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit seltenen, chronischen Skelett-Erkrankungen e.V. und dem knw

> Mehr Infos zur Jafée Lichtenstein Dysplasie unter folgendem Link:

<https://www.bshv-seltene-skelett-erkrankungen.com/>