

Þorvaldur Ingvarsson, Halldór Baldursson

ER STAÐBUNDIN SLITGIGT Í MJÖÐMUM ARFGENG ?

Sautján alsystkini með slitgigt í mjöðmum

INNGANGUR

Slitgigt í mjöðmum er algeng, en upplýsingar um algengi hennar eru ekki til á Íslandi. Rannsóknir benda til þess að rúmlega 1% af Svíum 60 ára og yngri hafi slitgigt í mjöðmum og tæplega 7% af Svíum við 80 ára aldur (1). Slitgigt getur verið staðbundin, til dæmis í mjöðmum, eða útbreidd. Slitgigt í mjöðmum er skipt í tvo meginflokka eftir því hvort orsakir hennar eru þekktar eða ekki. Ef orsakir slitgigtar eru þekktar, er hún talin áunnin (secondary coxarthrosis). Ef orsök er óþekkt, er hún nefnd frum (primer) (2). Líkur hafa verið leiddar að því að öll slitgigt í mjöðmum sé áunnin (3,4), ýmist vegna bólgusjúkdóma, sýkinga, slysa eða byggingargalla. Frummjaðmarslitgigt sé í raun ekki til, heldur sé hún aðeins nefnd svo vegna þess að orsakir hennar eru ekki enn þekktar.

Helstu þekktu orsakir áunnar staðbundinnar slitgigtar í mjöðmum eru eftirfarandi:

Morbus Perthes, meðfædd liðskekking (subluxation), meðfætt liðhlaup, kastlos í lærleggshálsi, brot í lærleggshálsi, brot í augnkarli, liðhlaup vegna slyss, iktsýki, hryggigt (spondylitis ankylopoietica) og sóra (psoriasis) liðbólga.

Sumarið 1987 lagðist kona inn á bæklunardeild Fjórðungssjúkrahússins á Akureyri til að fá gervilið í mjöðm vegna slitgigtar. Hún sagði svo frá að hún væri ein af sautján systkinum sem langflest hefðu slitgigt í mjöðmum, og nefndi að móðir og móðuramma hennar hefðu haft slitgigt í mjöðmum.

Þetta var kveikjan að rannsókn þeirri sem skýrt er frá hér. Tilgangur rannsóknarinnar var þrjúþættur.

Frá bæklunardeild Fjórðungssjúkrahússins á Akureyri. Fyrirspurnir, bréfaskipti: Þorvaldur Ingvarsson.

1. Að kanna hve mörg af þessum sautján systkinum hefðu slitgigt í mjöðmum.
2. Að athuga hvort fleiri ættliðir hefðu slitgigt í mjöðmum.
3. Að kanna hvort slitgigt í mjöðmum sé ættgeng.

AÐFERÐIR

Rannsóknarhópurinn: Sautján systkini, móðir þeirra og systkini hennar. Móðuramma systkinanna sautján. (Sjá ættartré.) Sendur var spurningalisti sem allir svöruðu. Upplýsinga var einnig aflað með viðtölum og úr sjúkraskrá. Höfundar skoðuðu þátttakendur og tóku blóðsýni til erfðarannsóknna. Sextán af sautján systkinum komu til skoðunar. Leitað var sérstaklega að ummerkjum áunnar slitgigtar og aflað röntgenmynda. Upplýsingar voru skráðar á flokkunarblað Chamley's og Wroblewski's (5).

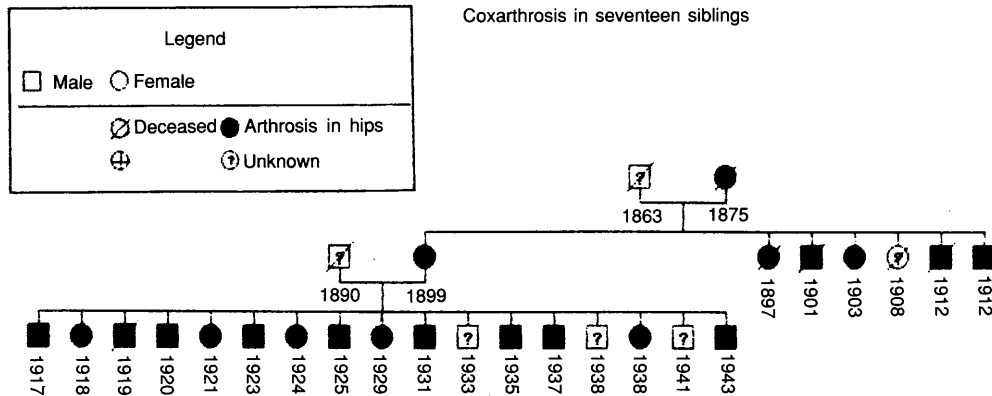
Slitgigt þótti staðfest ef annað tveggja kom fram:

1. Ef viðkomandi hafði sjúkdómseinkenni sem samrýmt gátu slitgigt í mjöðm og á röntgenmynd sást að minnsta kosti liðbilslækkun (1,5-7).
2. Ef sjúklingur hafði gervilið í mjöðm og í sjúkraskrá kom fram að gerviliðsaðgerðin hefði verið gerð vegna slitgigtar.

NIÐURSTÖÐUR

Fjórán af 17 systkinum hafa staðfesta slitgigt í mjöðmum með einkennum og röntgengreiningu. Af þeim hafa 12 systkini slitgigt í báðum mjöðmum.

Hjá tveimur af sautján systkinum telst slitgigt í mjöðm ekki sönnuð, annað þeirra að minnsta kosti hefur svipuð einkenni og hin systkinin,



eða stirðleika í mjöðmum og verk í nárum við gang. Eitt hefur ekki komið til skoðunar. (Sjá ættartré.) Þau systkinanna 17, sem hafa slitgigt í mjöðmum, fengu einkenni, verki í nára og stirðleika, að meðaltali 36 ára gömul (16-70 ára).

Sjö af 17 systkinum hafa gengist undir gerviliðsaðgerðir á mjöðmum og fengið samtals 12 gerviliði. Fjögur systkini eru á biðlista fyrir gerviliðsaðgerðir á mjöðmum vegna slitgigtar og bíða tvö þeirra aðgerða á báðum mjöðmum.

Ekkert bendir til þess að slitgigtin sé áunnin og engir sjúkdómar hafa fundist í þessum systkinum, sem vitað er að geta valdið slitgigt í mjöðm. CE horn sem mælt var samkvæmt aðferð Wibergs mældist 38° að meðaltali (30° - 45°) sem sýnir að ekki er um augnkarlsmisvöxt (dysplasia acetabularis) að ræða (8). Fólk þetta er mjög heilsuhaust og einkenni frá öðrum liðum eru fátíð.

Móðir systkinanna 17 hafði slitgigt í mjöðmum og hefur gengist undir gerviliðsaðgerðir á báðum mjöðmum. Hún átti sex systkini, fimm þeirra höfðu einkenni frá mjöðmum, þrjú þeirra hafa fengið gerviliði í mjöðm.

Sjötta systkinið dó 24 ára gamalt. (Sjá ættartré.) Móðuramma þessara 17 systkina var ljósmóðir. Hún varð nær örkuð vegna verkja og stirðleika í mjöðmum fyrir fertugt og varð að hætta störfum vegna þessa.

Vitað er um fjölda fólks í móðurætt sem var örkuð vegna verkja og stirðleika í mjöðmum. Meðal annars tveir bræður móðurömmunar.

Ekki er vitað um slitgigt í karlegg framættar fjölskyldunnar, þótt ekki séu öll kurl til grafar komin.

UMRÆÐA

Slitgigt í mjöðmum hefur verið mjög algeng í þessari fjölskyldu í að minnsta kosti þrjú ættliði. Einkennin koma oftast í ljós á unga aldri.

Rannsókn þessi leiðir í ljós sterkar líkur á að slitgigt í mjöðmum geti verið arfgeng, að minnsta kosti í þessari fjölskyldu. Ekki hefur áður verið lýst erfðum staðbundinnar slitgigtar í mjöðmum en þó hefur einn höfundur leitt að því líkum að svo gæti verið (6). Hins vegar hefur erfðum útbreiddar slitgigtar verið lýst, sérstaklega einu formi hennar (6, 7, 9-11). Um orsakir frummjarslitgigtar eru rannsakendur ekki sammála, hvort um sé að ræða óþekktan sjúkdóm er veldur bólgu í liðum og þar með eyðileggingu eða hvort um erfðan galla sé að ræða (12).

Slíkt er líklegt í útbreiddri slitgigt, en í staðbundinni slitgigt er líklegra að um byggingargalla sé að ræða samanber að lýst hefur verið erfðum Morbus Perthes, kastlosi á lærleggshálsi, augnkarlsmisvexti og misvexti í hryggjarkasti (spondyloepiphyseal dysplasia) (12-15).

Ekkert hefur enn komið fram sem skýrir af hverju svo margir úr þessari fjölskyldu fá staðbundna slitgigt í mjöðm. Byggingargallar hafa enn ekki fundist. Frekari rannsóknir eru hafnar bæði erfðafræðilegar og klínískar á fleiri ættliðum í þessari fjölskyldu og öðrum fjölskyldum í samvinnu við Blóðbanka Íslands

og dr. B.C. Sykes, Nuffield Department of Pathology & Bacteriology í Oxford.

SUMMARY

Is Coxarthrosis an inherited disease? A family with seventeen siblings was investigated. Fourteen of the siblings have confirmed coxarthrosis. The mother (born 1899) of the seventeen siblings has had bilateral total hip replacement and her mother (born in 1875) was crippled with coxarthrosis at an early age. Several more members of this family are known to have coxarthrosis. Their general health is good and symptoms are rare in other joints. Further studies are being carried out to chart the distribution of coxarthrosis in other generations of this family and to investigate how coxarthrosis may be inherited in this family.

HEIMILDIR

1. Danielsson L, Lindberg H, Nilsson B. Prevalence of Coxarthrosis. Clin Ortho 1984; 191: 110-5.
2. Murray RO. The aetiology of primary osteoarthritis of the hip. Br J Radiol 1965; 38: 810-24.
3. Harris W. Primary Osteoarthritis of the Hip. A vanishing diagnosis. J Rheum 1983; 9/Suppl.: 64.
4. Solomon L. Patterns of Osteoarthritis of the hip. J Bone Joint Surg (Br) 1976; 58-B: 176-83.
5. Wroblewski BM, Charnley J. Radiographic Morphology of the Osteoarthritic Hip. J Bone Joint Surg (Br) 1982; 64-B: 568-9.
6. Lindberg H. Prevalence of primary coxarthrosis in siblings of patients with primary coxarthrosis. Clin Orthop Rel Recs 1986; 203: 273-5.
7. Hasan Y, Saville DP, Salvati AE, Bohne OHW, Wilson DP. Primary Osteoarthritis of the Knee or Hip. Prevalence of Heberden Nodes in Relation to Age and Sex. JAMA, 1975; 231: 1256-60.
8. Wiberg G. Studies on dysplastic acetabula and congenital subluxation of the hip joint. Acta Chir Scand 1939; 58/Suppl: 33-8.
9. Peyron JG. Osteoarthritis. The Epidemiologic Viewpoint. Clin Orthop Related Res 1986; 213: 13-9.
10. Peyron JG. Review of the main epidemiologic-etiological evidence that implies mechanical forces as factors in osteoarthritis. MEP, Ltd. 1986; Vol. 15, No. 2: 77-9.
11. Kellgren JH, Lawrence JS, Bier F. Genetic factors in generalized osteoarthritis. Ann Rheum Dis 1963; 22: 237-55.
12. Palotse A, Ott J, Elima K, et al. Predisposition to familial osteoarthritis linked to type II collagen. Lancet 1989; I;8644: 924-7.
13. Carter CO, Wilkinson JA. Genetic and Environmental Factors in the Etiology of Congenital Dislocation of the Hip. Clin Orthop 1964; 33: 118-9.
14. Wynne RD. Acetabular dysplasia and familial joint laxity. J Bone Joint Surg (Br) 1970; 52 B: 704-16.
15. Rennie AM. The inheritance of slipped upper femoral epiphysis. J Bone Joint Surg (Br). 1982; 64-B: 180-4.