

Otrzymano:
25.08.2018
Zaakceptowano:
18.07.2019
Opublikowano:
30.09.2019

Znacząca rola badań obrazowych w diagnostyce chorób rzadkich układu mięśniowo-szkieletowego, ze szczególnym uwzględnieniem ultrasonografii

The primary role of radiological imaging in the diagnosis of rare musculoskeletal diseases. Emphasis on ultrasound

Federica Rossi¹, Carlo Martinoli^{1,2}, Giovanni Murialdo³, Angelo Schenone⁴, Marina Grandis⁴, Diego Ferone⁵, Alberto Stefano Tagliafico^{1,2}

¹ Department of Health Sciences (DISSAL), University of Genova, Genua, Włochy

² Department of Radiology, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genua, Włochy

³ Department of Internal Medicine, Policlinico San Martino University Hospital, University of Genova, Genua, Włochy

⁴ Department of Neuroscience, Rehabilitation, Ophthalmology, Genetics, and Maternal and Child Health, University of Genova, Genua, Włochy

⁵ Endocrinology, Department of Internal Medicine and Medical Specialties (DIMI), University of Genova, Genua, Włochy

Adres do korespondencji: Alberto Tagliafico, MD, Department of Health Sciences, DISSAL, University of Genova, Via Pastore, 1, 16138 Genoa, Italy; tel.: +390105555248, fax: +390105556620, e-mail: albertotagliafico@gmail.com

DOI: 10.15557/JoU.2019.0028

Słowa kluczowe

ultrasonografia,
rezonans
magnetyczny,
tomografia
komputerowa,
diagnostyka
obrazowa,
choroby rzadkie

Keywords

ultrasound,
magnetic resonance
imaging,
computed
tomography,
radiology,
rare diseases

Abstract

Objective: In July 2017 a multidisciplinary clinical Center specialized in rare diseases was activated. A rare disease can involve the musculoskeletal system. A multimodality musculoskeletal imaging approach allows for a rapid diagnosis. The purpose of this study was to assess when musculoskeletal radiology, ultrasound in particular, plays a primary role in the diagnostic path of a rare disease. **Methods and materials:** The Center included a list of 621 main rare diseases. Pathologies in which radiology has a primary diagnostic role were extracted from the list. From September 2017 to January 2018 all conditions involving the musculoskeletal system, including the peripheral nervous system, were systematically evaluated by one radiologist. The second radiologist, an official consultant of the Center, verified the list for consistency. Descriptive analysis was performed. **Results:** A total of 101/621 (16%) rare diseases can be diagnosed for the first time in the diagnostic path of the patient with medical imaging. A total of 36/101 (36%) rare diseases involve the musculoskeletal system. A total of 14/36 (39%) are pediatric diseases, 10/36 (28%) are adult age diseases, while 12/36 (33%) diseases affect all ages. A total of 23/36 (64%) of the selected rare diseases could be diagnosed with MRI, 19/36 (53%) with CT, 23/36 (64%) with X-ray, 9/36 (25%) with an US, and 1/36 (3%) with PET. **Conclusions:** Musculoskeletal imaging could be important for a non-invasive diagnosis in up to 36/101 (36%) rare diseases, as well as for outcome prediction, especially in pediatrics. Musculoskeletal imaging plays a crucial role in the diagnosis of rare diseases and could strongly influence the clinical pathway. Ultrasound is crucial in up to 25% of patients with rare diseases affecting the musculoskeletal system.

Wstęp

W lipcu 2017 roku w szpitalu uniwersyteckim, w którym pracują autorzy, utworzono ośrodek kliniczny specjalizujący się w rzadkich jednostkach chorobowych⁽¹⁾. Zgodnie z rozporządzeniem Unii Europejskiej w sprawie sierocych produktów leczniczych (1999) w krajach europejskich chorobę definiuje się jako rzadką, gdy dotyczy ona mniej niż 2000 osób⁽²⁾. Nawet jeśli poszczególne rzadkie jednostki chorobowe dotyczą niewielkiej liczby osób, nie oznacza to, że jest ich mało, przynajmniej gdy są rozpatrywane łącznie: obecnie wyróżnia się od 5000 do 8000 chorób rzadkich⁽³⁾. Są to często schorzenia o ciężkim, przewlekłym i postępującym przebiegu, zagrażające życiu pacjenta. Choroby rzadkie określa się również mianem chorób sierocych, z uwagi na często trudne lub błędne rozpoznanie⁽⁴⁾. Objawy przedmiotowe i podmiotowe chorób rzadkich mogą wykazywać znaczną zmienność międzypacjentową i często naśladują inne patologie. Rozpoznanie jest często niewłaściwe, a proces diagnostyczny frustrująco powolny, co wpływa na pogorszenie stanu fizycznego i statusu społecznego pacjentów.

Wiadomo, że wczesne rozpoznanie choroby może przyczynić się do poprawy rokowania oraz ogólnej jakości życia dzięki wczesnemu wdrożeniu odpowiedniego leczenia. W procesie diagnostycznym zazwyczaj wykorzystywane są badania obrazowe, które w przypadku niektórych rzadkich jednostek chorobowych mogą okazać się najważniejszym narzędziem diagnostycznym. Diagnostyka obrazowa ma kluczowe znaczenie nie tylko dla ustalenia rozpoznania, ale również monitorowania przebiegu leczenia i oceny rokowania. Współczesny rozwój technik obrazowania, takich jak rezonans magnetyczny, tomografia komputerowa oraz ultrasonografia, zapewnia znaczny postęp w diagnostyce dzięki zwiększonej czułości i lepszej charakterystyce tkanek. Ponadto radiolog ma możliwość bezpośredniego przekazania większości danych uzyskanych w badaniu obrazowym lekarzowi zlecającemu⁽⁵⁾.

Choroby rzadkie mogą dotyczyć wszystkich układów i narządów, w tym układu mięśniowo-szkieletowego. Niestety wielu pacjentów pozostaje niezdiagnozowanych nawet w przypadku szerokiej diagnostyki w wysoko wyspecjalizowanych ośrodkach dysponujących nowatorskimi metodami, takimi jak badania genetyczne. Według ostatnich badań opublikowanych w „New England Journal of Medicine” w projekcie badawczym Undiagnosed Diseases Network odnotowano współczynnik rozpoznania równy 35%⁽⁶⁾. Celem niniejszej pracy jest ocena, w jakich sytuacjach badania obrazowe, w szczególności badanie ultrasonograficzne, odgrywają kluczową rolę w diagnostyce chorób rzadkich układu mięśniowo-szkieletowego.

Materiał i metody

Ośrodek kliniczny autorów dysponuje uporządkowaną alfabetycznie bazą danych obejmującą 621 najważniejszych rzadkich jednostek chorobowych (z nazwą główną oraz nazwami alternatywnymi), opracowaną na podstawie danych z piśmiennictwa medycznego, co ma na celu

ułatwienie pacjentom dotkniętym chorobami sierocymi odszukania informacji na temat ich schorzeń⁽¹⁾.

W okresie od września 2017 do stycznia 2018 roku młodszy radiolog, pracując pod nadzorem bardziej doświadzonego kolegi (F.R. oraz A.T.), dokonał kolejno oceny każdej spośród 621 patologii z listy pod kątem kluczowego znaczenia badań obrazowych w procesie diagnostycznym. Stosując odpowiednie słowa kluczowe i naukową metodologię, przeszukano bazy danych, takie jak PubMed, biblioteka Cochrane, Medline (Ovid) i Orphanet. Porównano różne źródła informacji. Dokonano selekcji rzadkich chorób układu mięśniowo-szkieletowego, które następnie klasyfikowano z uwzględnieniem grup wiekowych (dorośli, dzieci, zarówno dorośli, jak i dzieci) oraz podtypów etiologicznych. Dalszy podział prowadzono według metod obrazowania, takich jak: rezonans magnetyczny, tomografia komputerowa, ultrasonografia, pozytronowa tomografia emisyjna (PET) i badanie rentgenowskie. W celu zwiększenia dokładności analizę przeprowadzono dwukrotnie. Drugi, bardziej doświadczony radiolog (A.T., oficjalny konsultant ośrodka) dokonał niezależnej oceny listy pod kątem spójności. Wszelkie rozbieżności rozwiązywano w drodze dyskusji, aż do osiągnięcia konsensusu. W celu podsumowania uzyskanych danych przeprowadzono analizę opisową. Podkreślono istotne zmiany widoczne w badaniach ultrasonograficznych, które mogą być pomocne dla klinicystów.

Wyniki

Pierwsza część badań obejmowała selekcję chorób rzadkich możliwych do rozpoznania na podstawie badań obrazowych. Wybrano patologie dotyczące układu mięśniowo-szkieletowego i podzielono je na podkategorie (Tab. 1).

Rola badań obrazowych w diagnostyce chorób rzadkich układu mięśniowo-szkieletowego

Łącznie 101/621 (16%) chorób rzadkich można zdiagnozować z zastosowaniem badań obrazowych. Spośród 101 jednostek chorobowych 36 (36%) dotyczy układu mięśniowo-szkieletowego, z uwzględnieniem obwodowego układu nerwowego ($n = 8/36, 22\%$).

Choroby rzadkie układu mięśniowo-szkieletowego z uwzględnieniem wieku pacjentów i etiopatogenezy

Choroby rzadkie układu mięśniowo-szkieletowego podzielono według wieku dotkniętej nimi populacji: 14/36 (39%) to choroby wieku dziecięcego, 10/36 (28%) to choroby występujące u osób dorosłych, 12/36 (33%) to schorzenia dotyczące wszystkich grup wiekowych. Z etiopatogenetycznego punktu widzenia przyczyny chorób są różne, przy czym przeważają czynniki genetyczne ($n = 14/36, 39\%$) i etiologia wieloczynnikowa ($n = 11/36, 30,5\%$). Dokładna przyczyna wielu rzadkich schorzeń pozostaje nieznana ($n = 11/36, 30,5\%$).

Tab. 1. Istotna rola badań obrazowych w diagnostyce – wykaz wybranych chorób rzadkich. Uwzględniono metodę diagnostyczną (TK, USG, MRI, PET, RTG), wiek pacjentów oraz etiologię analizowanej rzadkiej jednostki chorobowej. Nazwy schorzeń podano w pierwszej kolumnie tabeli

Nazwa choroby	Metoda diagnostyczna	Wiek pacjentów	Etiologia
1. Achondroplazja	prenatalne USG, RTG	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca) ⁽¹⁰⁾
2. Algodystrofia	RTG, TK, MRI	Wszystkie grupy wiekowe	Wieloczynnikowa
3. Zespół Buschkego–Ollendorff	TK, RTG	Wszystkie grupy wiekowe	Genetyczna (autosomalna dominująca)
4. Zespół Claude’a Bernarda–Hornera	TK, MRI	Wszystkie grupy wiekowe	Wieloczynnikowa
5. Zespół CREST	TK, RTG	Dorośli	Wieloczynnikowa
6. Rozlana twardzina układowa	RTG, TK	Dorośli	Wieloczynnikowa
7. Dystrofia mięśniowa Emery’ego-Dreifussa	USG, MRI	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca lub autosomalna recesywna, lub związana z chromosomem X) ⁽¹¹⁾
8. Mięsak Ewinga	RTG, TK, MRI	Dzieci	Nieznana
9. Postępujące kostniejące zapalenie mięśni	RTG, TK	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca)
10. Dysplazja włóknista	RTG, TK	Dzieci	Wieloczynnikowa
11. Ogniskowe zapalenie mięśni	MRI	Dorośli	Nieznana
12. Choroba Gorhama–Stouta	TK, MRI, RTG	Wszystkie grupy wiekowe	Nieznana
13. Wtrętowe zapalenie mięśni	MRI	Dorośli	Nieznana
14. Choroba Kienbocka	RTG, TK, MRI	Wszystkie grupy wiekowe	Nieznana
15. Zespół Klippela–Trénaunaya–Webera	RTG, TK, MRI	Dzieci	Nieznana
16. Zespół Larsena	RTG	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca)
17. Dyschondrosteoza Lériego–Weilla	RTG, TK	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca)
18. Zespół Maffucci’ego	RTG, TK	Dzieci	Nieznana
19. Zespół McCune’a–Albrighta	RTG	Dzieci	Genetyczna
20. Meralgia paresthetica	MRI, USG	Dorośli	Wieloczynnikowa ⁽¹²⁾
21. Wielogniskowa neuropatia ruchowa	MRI	Dorośli	Nieznana
22. Mnogie wyrośla chrzęstno-kostne	RTG, TK	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca)
23. Zespół Nagera	RTG, prenatalne USG	Dzieci	Genetyczna ⁽¹³⁾
24. Choroba Nasu–Hakoli	MRI, RTG, TK	Wszystkie grupy wiekowe	Genetyczna (autosomalna recesywna)
25. Amiotrofia neuralgiczna	MRI, USG	Dorośli	Nieznana ^(14,15)
26. Nerwiakowłókniakowatość typu 1	MRI	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca)
27. Wrodzona łamliwość kości (<i>osteogenesis imperfecta</i>)	MRI, RTG, TK	Wszystkie grupy wiekowe	Genetyczna (autosomalna dominująca lub recesywna)
28. Osteopetroza	MRI, RTG, TK	Wszystkie grupy wiekowe	Genetyczna (autosomalna dominująca lub recesywna, lub związana z chromosomem X)
29. Choroba Pageta	MRI	Dorośli	Nieznana
30. Neuropatia obwodowa	MRI, USG	Wszystkie grupy wiekowe	Wieloczynnikowa ⁽¹⁶⁾
31. Pseudoachondroplazja	RTG	Dzieci	Genetyczna (autosomalna dominująca)
32. Neuralgia nerwu sromowego	MRI, USG	Dorośli	Wieloczynnikowa ⁽¹⁷⁾
33. Zespół SAPHO	RTG, TK, MRI	Wszystkie grupy wiekowe	Wieloczynnikowa
34. Guzy tkanek miękkich	PET, MRI, TK, USG	Wszystkie grupy wiekowe	Wieloczynnikowa ⁽¹⁸⁾
35. Torbiel Tarlova	MRI, TK	Dorośli	Wieloczynnikowa
36. Zespół Tietzego	RTG, MRI, USG	Wszystkie grupy wiekowe	Nieznana ⁽¹⁹⁾

USG – ultrasonografia, MRI – rezonans magnetyczny, TK – tomografia komputerowa, PET – pozytonowa tomografia emisyjna, RTG – badanie radiologiczne

Rzadkie choroby układu mięśniowo-szkieletowego z uwzględnieniem metody obrazowania

Łącznie 23/36 (64%) wybranych chorób rzadkich można było rozpoznać z zastosowaniem badania MRI, 19/36 (53%) z użyciem TK, 23/36 (64%) na podstawie badania radiologicznego, 9/36 (25%) z zastosowaniem USG, oraz 1/36 (3%) z wykorzystaniem PET.

Rola USG w diagnostyce chorób rzadkich układu mięśniowo-szkieletowego

W Tab. 2 przedstawiono najbardziej istotne odchylenia widoczne w badaniu USG oraz rolę tej metody w rozpoznaniu dziewięciu rzadkich schorzeń, w których przypadku ultrasonografia może wnieść istotny wkład w diagnostykę, jak również w leczenie. Choroby te obejmują achondroplazję, dystrofię mięśniową Emery'ego–Dreifussa, *meralgia paresthetica* (Ryc. 1 A, B), zespół Nagera, neuralgię amiotroficzną, neuropatię obwodową (Ryc. 2), neuralgię nerwu sromowego (Ryc. 3), guzy tkanek miękkich (Ryc. 4) i zespół Tietzego.

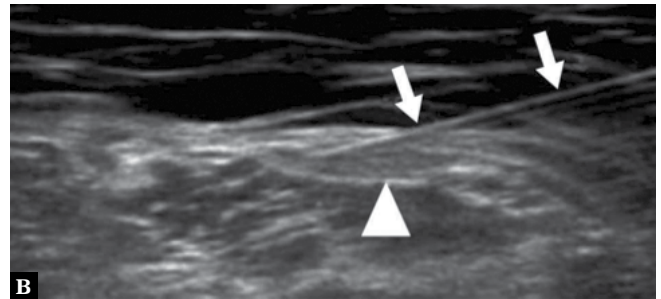
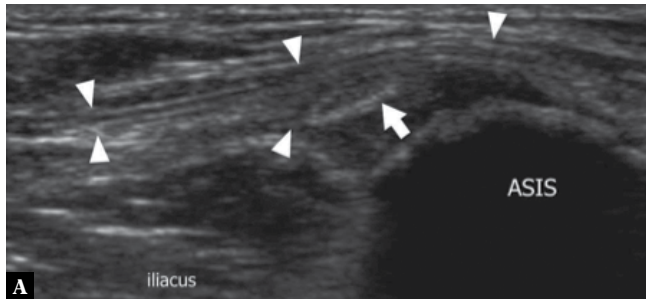
Omówienie

Wiele spośród chorób rzadkich dotyczy układu mięśniowo-szkieletowego. Mogą one wynikać z zaburzeń genetycznych dotyczących samej tkanki mięśniowej, jak w przypadku

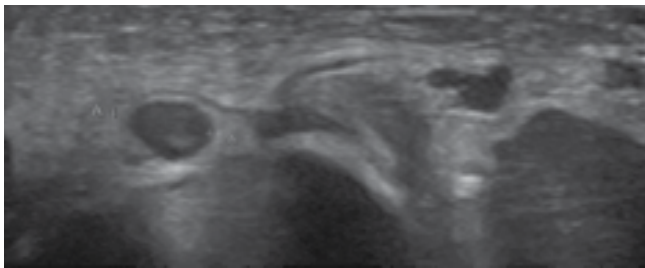
dystrofii mięśniowej Duchenne'a, jak też obejmować nerwy (np. choroba Charcota–Mariego–Tootha) lub kości (np. wrodzona łamliwość kości – *osteogenesis imperfecta*). Trudności w postawieniu trafnej diagnozy pozostają kluczowym wyzwaniem dla współczesnej medycyny. Pomimo znacznego postępu w diagnostyce i leczeniu bardziej powszechnych chorób opóźnienie diagnostyczne szacowane na 5 do 30 lat może dotyczyć aż ¼ pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi, a 95% tych schorzeń nadal pozostaje bez swoistych metod leczenia⁽⁵⁾. Proces diagnostyczny w rzadkiej chorobie układu mięśniowo-szkieletowego może przebiegać stosunkowo szybko lub wolno; jedne choroby objawiają się wcześnie i dają oczywiste objawy, inne zaś późno. W przypadku schorzeń o przebiegu łagodnym pacjenci mogą nie zauważyć żadnych objawów do okresu późnego dzieciństwa lub dorosłości, co skutkuje opóźnieniem rozpoznania. Nawet jeśli przyczyny większości rzadkich chorób mają charakter wrodzony, badania obrazowe odgrywają ważną i podstawową rolę w procesie diagnostycznym. Choć poczyniono znaczne postępy w genetyce molekularnej, selekcja pacjentów, którzy mają zostać poddani kosztownym badaniom genetycznym, często opiera się na danych uzyskanych w badaniach obrazowych. Zgodnie z wiedzą autorów w piśmiennictwie brak jest badań oceniających rolę obrazowania w diagnostyce rzadkich chorób układu mięśniowo-szkieletowego. Groft podkreśla wzrost zainteresowania rzadkimi schorzeniami, z rosnącą rolą grup chroniących prawa pacjentów, których działania popularyzatorskie zwiększyły świadomość społeczną i zainteresowanie organów ustawodawczych chorobami rzadkimi⁽¹⁰⁾.

Tab. 2. Rola ultrasonografii i najważniejsze widoczne zmiany w przypadku 9 schorzeń, w których badanie USG wnosi istotny wkład w diagnostykę i leczenie

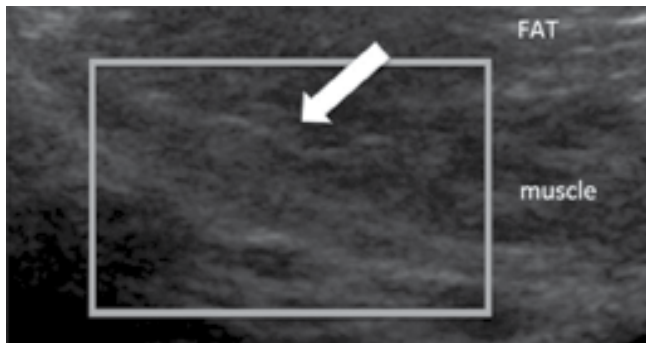
Nazwa choroby (zgodnie z bazą danych Orphanet)	Najważniejsze zmiany i rola USG	Mutacja genetyczna
Achondroplazja i zespół Nagera	Wczesne wodogłowie, powiększony mózdzek i zbiornik wielki oraz hydranencefalia w prenatalnym badaniu USG	FGFR3 i SF3B4
Dystrofia mięśniowa Emery'ego–Dreifussa	Przebudowa tłuszczowa mięśni Ocena USG ścięgna Achillesa	X (Xq28)
Dystrofia mięśniowa i amiotrofia neuralgiczna	Przebudowa tłuszczowa mięśni Jednorodne podwyższenie echogeniczności mięśni z grzbietowym wygaszeniem echa Miopatie zapalne mogą powodować jednorodne podwyższenie echogeniczności. Oderwienie może dawać obraz „wygryzionych przez mole” atroficznych mięśni z fascykulacjami.	Różne
<i>Meralgia paresthetica</i>	Obrzęk nerwu skórno-bocznego uda Przydatne w leczeniu celowaną iniekcją pod kontrolą USG	Brak mutacji genetycznych, zespół uwięźnięcia
Neuropatia obwodowa i neuralgia nerwu sromowego	Obrzęk nerwu Ocena echostruktury nerwu Ocena tkanek otaczających nerw Celowane iniekcje pod kontrolą USG	nd.
Guzy tkanek miękkich	Wykrywanie zmian ogniskowych Charakterystyka zmian ogniskowych Biopsja pod kontrolą USG Obserwacja zmian położonych powierzchownie	Zależy od podtypu guza
Zespół Tietzego	Obrzęk połączeń chrzęstno-kostnych i zwapnienia Celowane iniekcje kortykosteroidów	Nieznana



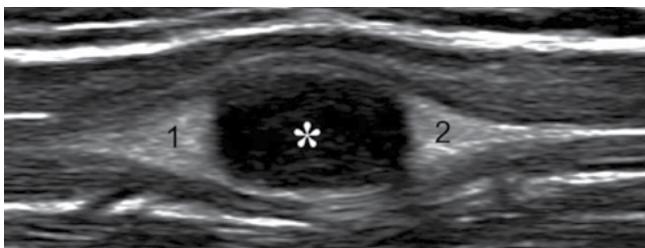
Ryc. 1. A. Obraz USG w osi krótkiej na poziomie kolca biodrowego przedniego górnego uwidaczniający więzadło pachwinowe (groty strzałek) oraz prawidłowy nerw skórny boczny uda (strzałka). B. Ostrzykiwanie nerwu skórno-bocznego uda pod kontrolą USG. Strzałka – nerw skórny boczny uda, groty strzałek – igła. Za pozwoleniem Tagliafico i wsp.⁽⁷⁾



Ryc. 2. Obraz USG wysokiej rozdzielczości na poziomie nadkłykcia przyśrodkowego kości ramiennej uwidaczniający powiększony hipoechogeniczny nerw łokciowy (pomiędzy znacznikami) w przypadku pourazowej mononeuropatii



Ryc. 3. Obraz USG wysokiej rozdzielczości w płaszczyźnie skośnej u 35-letniej pacjentki uwidacznia ogniskowy obszar powiększenia oraz pasmo hipoechogeniczne wzdłuż przebiegu nerwu sromowego (biała strzałka) na poziomie dalszego odcinka kanału Alcocka. Za pozwoleniem Tagliafico i wsp.⁽⁸⁾



Ryc. 4. Obraz USG typowego objawu obwódki tłuszczowej (fat-split sign), uzyskany za pomocą ultrasonografii o częstotliwości 22–2 MHz w przypadku guza tkanek miękkich określanego jako mały nerwiak osłonkowy wewnątrzmięśniowy (strzałka). Widoczne zwięzające się „czapeczki” hiperechogenicznej tkanki tłuszczowej przylegające do bliższych (1) i dalszych (2) zarysów guza. Za pozwoleniem Tagliafico i wsp.⁽⁹⁾

W niniejszej pracy zidentyfikowano kilka schorzeń, w których rozpoznaniu kluczową rolę odgrywają zazwyczaj badania obrazowe. W szczególności autorom udało się zidentyfikować kilka chorób, w których diagnostyce niezbędne jest przeprowadzenie badania ultrasonograficznego. Prenatalne badanie USG jest konieczne w celu wysunięcia podejrzenia achondroplazji i jej wariantów, wczesnego wodogłowia, powiększenia mózdzku i zbiornika wielkiego (*cisterna magna*) oraz hydranencefalii⁽¹¹⁾. W przypadku zespołu Nagera, dyzostozy kończynowo-twarzowej i nieprawidłowości w obrębie stawów skroniowo-żuchwowych USG może stanowić badanie uzupełniające⁽³⁾. W przypadku dystrofii Emery’ego–Dreifussa, która znajduje się w bazie danych Orphanet, badanie ultrasonograficzne może posłużyć do oceny nieprawidłowości w obrębie mięśni szkieletowych i tkanek miękkich, zwłaszcza na poziomie ścięgien Achillesa⁽¹²⁾. Badanie USG jest również pomocne w ocenie dystrofii mięśniowych – to jedyna metoda pozwalająca na uwidocznienie fasykulacji. Ponadto ultrasonografia umożliwia ocenę nieprawidłowej echogeniczności i rozmiarów mięśni. Za pomocą USG można dokonać oceny wielu mięśni, co pozwala na wybór właściwych badań elektrodyagnostycznych lub celowaną biopsję mięśni, jeśli zajdzie taka potrzeba. W większości przypadków dystrofii mięśniowych obserwuje się podwyższenie echogeniczności mięśni w związku ze zwiększoną ilością śródmięśniowej tkanki tłuszczowej i obecności włóknienia⁽¹³⁾. Jednorodnie podwyższona echogeniczność to typowa cecha miopatii o podłożu zapalnym, jednak w przypadku początkowych faz dystrofii mięśniowych nie odnotowuje się grzbietowego osłabienia sygnału. W przypadku odnerwienia obserwuje się charakterystyczny obraz „wygryzionych przez mole” atroficznych mięśni z fasykulacjami⁽¹³⁾. Ogólnie czułość i specyficzność badania USG mięśni w wykrywaniu zaburzeń nerwowo-mięśniowych u dzieci wynoszą odpowiednio 67% i 100%⁽¹³⁾. Natomiast zastosowanie badania USG w celu oceny mięśni u pacjentów otyłych i w podeszłym wieku jest ograniczone.

Meralgia paresthetica polega na uwięzieniu nerwu skórno-bocznego uda w okolicy więzadła pachwinowego. W badaniu USG uwidocznić można hipoechogeniczny, obrzęknięty nerw w okolicy więzadła pachwinowego⁽¹⁴⁾. Ultrasonografia pomaga nie tylko potwierdzić uwięzienie, ale również zidentyfikować jego przyczynę oraz pozwala na celowany zabieg leczniczy^(14–16). W piśmiennictwie medycznym sporo miejsca poświęca

się ultrasonografii nerwów obwodowych, zarówno w celach diagnostycznych, jak i terapeutycznych^(8,17–20). Autorzy niniejszej pracy podkreślili, iż coraz więcej uwagi poświęca się badaniu USG nerwów obwodowych z uwagi na możliwość wykrywania ich nieprawidłowości, w tym pomiarów ilościowych opisujących wewnętrzną echostrukturę pęczkową. Ultrasonografia może stanowić potencjalny ilościowy biomarker obrazowy⁽¹⁹⁾ dzięki wyliczaniu takich parametrów jak wskaźnik pęczkowy (*fascicular ratio*) lub gęstość nerwu (*nerve density*)^(19–21). Rola badania USG u pacjentów z masami patologicznymi w obrębie tkanek miękkich wiąże się z wykrywaniem, charakterystyką i obserwacją zmian ogniskowych oraz, w razie potrzeby, ich biopsją⁽²²⁾. W zespole Tietzego, rzadkiej chorobie o nieznannej etiologii objawiającej się dolegliwościami bólowymi i tkliwością uciskową połączeń żeber z mostkiem, badanie USG pozwala wykryć obrzęk połączeń chrzęstno-kostnych i zwąpnienia, jak również może być przydatne przy celowanej iniekcji kortykosteroidów⁽²³⁾.

Piśmiennictwo

1. www.imalatiinvisibili.it
2. Regulation (EC) No. 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Official Journal L 018, 22/01/2000 P. 0001–0005.
3. About rare disease. Available from: www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN.
4. www.eurodis.org/about-rare-diseases
5. Javadi MK, Forestier-Zhang L, Watts L, Turner A, Ponte C, Teare H *et al.*: The RUDY study platform – a novel approach to patient driven research in rare musculoskeletal diseases. *Orphanet J Rare Dis* 2016; 11: 150.
6. Splinter K, Adams DR, Bacino CA, Bellen HJ, Bernstein JA, Cheattle-Jarvela AM *et al.*: Effect of genetic diagnosis on patients with previously undiagnosed disease. *N Engl J Med* 2018; 379: 2131–2139.
7. Tagliafico A, Serafini G, Lacelli F, Perrone N, Valsania V, Martinoli C: Ultrasound-guided treatment of meralgia paresthetica (lateral femoral cutaneous neuropathy): technical description and results of treatment in 20 consecutive patients. *J Ultrasound Med* 2011; 30: 1341–1346.
8. Tagliafico A, Bignotti B, Miguel Perez M, Reni L, Bodner G, Martinoli C: Contribution of ultrasound in the assessment of patients with suspect idiopathic pudendal nerve disease. *Clin Neurophysiol* 2014; 125: 1278–1284.
9. Tagliafico AS, Isaac A, Bignotti B, Rossi F, Zoattini F, Martinoli C: Nerve tumors: what the msk radiologist should know. *Semin Musculoskelet Radiol* 2019; 23: 76–84.
10. Groft SC: Rare diseases research: expanding collaborative translational research opportunities. *Chest* 2013; 144: 16–23.
11. Sargar KM, Singh AK, Kao SC: Imaging of skeletal disorders caused by fibroblast growth factor receptor gene mutations. *Radiographics* 2017; 37: 1813–1830.
12. Díaz-Manera J, Alejaldre A, González L, Olivé M, Gómez-Andrés D, Muelas *et al.*: Muscle imaging in muscle dystrophies produced by mutations in the EMD and LMNA genes. *Neuromuscul Disord* 2016; 26: 33–40.
13. Zaidman CM, van Alfen N: Ultrasound in the assessment of myopathic disorders. *J Clin Neurophysiol* 2016; 33: 103–111.
14. Onat SS, Ata AM, Ozcakar L: Ultrasound-guided diagnosis and treatment of meralgia paresthetica. *Pain Physician* 2016; 19: E667–E669.
15. Tagliafico A, Bignotti B, Rossi F, Sconfienza LM, Messina C, Martinoli C: Ultrasound of the hip joint, soft tissues, and nerves. *Semin Musculoskelet Radiol* 2017; 21: 582–588.
16. Martinoli C, Garello I, Marchetti A, Palmieri F, Altafini L, Valle M *et al.*: Hip ultrasound. *Eur J Radiol* 2012; 81: 3824–3831.
17. Bignotti B, Zoattini F, Airaldi S, Martinoli C, Tagliafico A: Extraneural findings during peripheral nerve ultrasound: prevalence and further assessment. *Muscle Nerve* 2018; 57: 65–69.
18. Tagliafico A, Bignotti B, Martinoli C: Update on ultrasound-guided interventional procedures on peripheral nerves. *Semin Musculoskelet Radiol* 2016; 20: 453–460.
19. Tagliafico AS: Peripheral nerve imaging: not only cross-sectional area. *World J Radiol* 2016; 8: 726–768.
20. Tagliafico AS, Tagliafico G: Fascicular ratio: a new parameter to evaluate peripheral nerve pathology on magnetic resonance imaging: a feasibility study on a 3T MRI system. *Medicine (Baltimore)* 2014; 93: e68.
21. Tagliafico A, Tagliafico G, Martinoli C: Nerve density: a new parameter to evaluate peripheral nerve pathology on ultrasound. Preliminary study. *Ultrasound Med Biol* 2010; 36: 1588–1593.
22. Patel DB, Matcuk GR Jr: Imaging of soft tissue sarcomas. *Chin Clin Oncol* 2018; 7: 35.
23. Cho J, Park D: Ultrasound-guided corticosteroid injection in a patient with Tietze syndrome combined with costochondral joint swelling. *Am J Phys Med Rehabil* 2019; 98: e71–e73.

Wnioski

Podsumowując, badania obrazowe odgrywają zasadniczą rolę w rozpoznawaniu rzadkich chorób układu mięśniowo-szkieletowego i powinny stanowić istotny element procesu diagnostycznego. Z przedstawionych danych wynika, że obrazowanie układu mięśniowo-szkieletowego może być pomocne w diagnozowaniu niektórych rzadkich chorób układu mięśniowo-szkieletowego, w tym neuropatii obwodowych. W związku z tym istnieje potrzeba kontynuacji wysiłków w celu opracowania wiarygodnych wytycznych dotyczących metod diagnostycznych.

Konflikt interesów

Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść niniejszej publikacji oraz rościć sobie do niej prawo.