

## SERVİKAL VE LOMBER AĞRILARI OLAN BİR OSTEOPETROZİS VAK'ASI

Fikret ÜNVER \*  
Dilek ONEL \*\*  
Sümer ERGUN \*\*\*

### Ö Z E T

Albers-Schönberg'in 1904 de hastalığı tarifinden beri dünya literatüründe 200'ü aşan vak'a tebliği vardır. Herediter karakter gösteren, nadir bir hastalık olan osteopetrosis de osteoklastik faaliyette bir gecikme vardır. Bu yüzden kemik iliği ve sponjiöz kemik dokusu primer kemikle istila edilmekte normal kemik yapısının bozulması neticesi kemikler frajil bir hale gelmektedir. Yaygın meduller kemikleşme; hemopoetik faaliyeti azaltmakta ve anemiye sebep olmaktadır. Etiyolojisi ve tedavisi bilinmeyen bu hastalığın prognozu orta ve hafif vak'alarda oldukça iyidir.

Bizim vak'amız genç bir erkek olup hafif, orta vak'a grubundandır. Anemi, fraktür ve kafa çiftleri dejenerasyonu gibi komplikasyonları yoktur. İki yıldan beri servikal ve lomber vertebralarda kemik yoğunlaşmasına bağlı nörolojik orijinli ağrıları mevcuttur.

İki yıldan beri çekmekte olduğu ve kendisinin daha önceki muayenelerinde

ile polikliniğimize baş vurmuş olan vak'amızın anamnezinde ve nöromüsküler sistem ile iç organların muayenelerinde şikâyetlerini izah edebilecek kesin karara varılamamış ve araştırma radyolojik yöne kaydırılmıştır. Radyolojik araştırmanın sonunda radyolojik ve klinik olarak osteopetrosis teşhisi konulmuştur.

Nadir görülmesinin yanında, klinik olarak daha çok anemi, optik sinir atrofisi ve fraktürlerle tanınan hastalık lokomotor sistem şikâyetlerine de yol açarak fizik tedavi kliniklerinde benzeri şikâyetlerle karşılaşılma olasılığı yaratması özelliğine binaen takdimine fayda görülmüştür.

- 
- \* İst. Üniv. Cerrahpaşa Tıp Fak. Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği Doçenti  
\*\* İst. Üniv. Cerrahpaşa Tıp Fak. Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği Profesörü  
\*\*\* İst. Üniv. Cerrahpaşa Tıp Fak. Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği Asistanı

Literatürde kullanılan sinonimleri; Albers-Schönberg hastalığı, osteopetrozis generalisata, osteosclerosis, osteosclerosis fragilis generalisata, «Marble bones» «Chalk bones». Albers-Schönberg'in 1904 de hastalığı ilk defa tarifinden beri dünya literatüründe günümüze kadar ancak 200'ü biraz aşan vak'a tebliği vardır. Genellikle bütün iskelet kemiklerindeki medullar kanallar ve sponjiöz yapılar, kesif kemik dokusu ile istilâ edilerek, röntgen filmlerindeki tipik ve patognomonik homojen yoğunluğu meydana getirirler. Genel bir deyimle osteopetrozis, radyolojik muayenelerde kemik kesafetinde simetrik jeneralize bir artma, tubuler kemik yapımında noksanlık ve kemik kitlelerinde artma veya «kemik içinde kemik» görünümü ile karakterize, nadir rastlanan ve muhtemelen birbirleriyle ilgisi olmayan bir çok herediter sendroma uygulanan bir terimdir.

#### **OLGU BİLDİRİSİ :**

A. A. 18 yaşında erkek. Erzurumlu, öğrenci. Bel, boyun ve göğüs üst bölgesindeki ağrılardan şikâyetçi.

*Öz Geçmişi:* İki yıl önce, belirli bir sebep olmaksızın beli ağrı-maya başlamış. Zamanla bel ağrıları çoğalma ve devamlılık gösterdiği gibi boynundada ağrılar belirmiş ve 4-5 aydan beri de ağrılar göğsünün yukarı bölümlerinde yayılmış. Son bir iki aydır söz konusu şikâyetlerinde artma olmuş, akşamları yatışta ağrıları artıyor bir süre sonra hafifliyorsa da gecenin ileri saatlerinde tekrar ağrılı oluyormuş. Sabahları belinde, boynunda ve omuz kuşağı bölümünde tutukluk oluyor ayağa kalktığında bir süre sonra tutukluk açılıyormuş. Vak'amız öz geçmişinde herhangi bir travma, ateşli hastalık tarif etmiyor. Sadece su çiçeği ve kızamık gibi çocuk hastalıkları geçirmiş.

*Soy Geçmişi:* Anne ve baba sağ ve sağlıklı. Bilinen herhangi bir hastalıkları yok. Vak'anın 4 kardeşi daha var. Hepsisi sağ ve sağlıklı.

*Lokomotor Sistem Muayenesi:* Ayakta duruş postüründe defekt mevcut. Sol omuz hafif eleve, göğüs ön duvarı yukarı bölümünde mütebariz. Boyun fleksiyon ve ekstansiyonu esnasında C7 hizasına yayılan ense ağrıları meydana çıkıyor. Rotasyon ve lateral deviasyonları esnasında da ensede ağrıları artıyor. Söz konusu hareketler ağırlı isede hareketin kısıtlılığı yok. Her iki omuz R. O. M. si de normal. Fakat omuzun hareketleri rezistansa karşı ağırlı.

Lomber bölgenin fleksiyonu tam bir hareket açıklığı gösteriyor ve ağrısız. Fakat fleksiyondan ekstansiyona geçerken belin alt bölümünde şiddetli bir ağrı hasıl olmaktadır. Belin hiperekstansiyonu



da tam yapılabiliriyorsa; şiddetli ağrı meydana çıkıyor. Belin lateral fleksiyonları tam ve ağrısız yapılabilir.

Lomber bölgenin iki taraflı paravertebral bölgeleri, L<sub>2</sub>, L<sub>3</sub>, L<sub>4</sub>, L<sub>5</sub> ve S<sub>1</sub> seviyelerinin aşağı bölümlerinde daha çok ağrılı. Lomber vertebraların spinöz çıkıntıları perküsyonla ağrılı. Alt ekstremit eklemlerinin hareket açıklıkları tam ve ağrısız.

Her iki ayakta «pes plano-valgus» mevcut.

**Nörolojik Muayene :** Üst ve alt taraflarda K. V. R. leri normal. Patolojik refleksler yok. Adale kuvvet testleri normal. Hissiyet normal. Miksion ve defekasyon normal.

**Bioşimik Tetkik:** Vak'amıza ait bioşimik araştırmaların sonuçları normal sınırlar içinde bulunmuş olup şöyledir:

S.G.O.T ..... 34 Ün. Timol ..... 3,5 Maclagan Ün.

S.G.O.T ..... 12 Ün. Çinko sulfat ..... 5,5 Maclagan Ün.

Bilirubin ..... 2 Van den Bergh Ü. Kadmium sülfat.. (-).

Hb ..... %70 Eritrosit sayımı.....4.300.000 mm<sup>3</sup>

**Serumda:** Ca.....%9,41 mgr

P .....2,64 Bodanski Ün.

Alkali fosfataz.....4.5 Bodanski Ün.

Asid Fosfataz.....0.6 Bodanski Ün.

**İdrarda:** Ca.....% 9,02 mgr

P .....% 3,64 mgr

Sulkowitch..... (-)

**Diğer Sistem Muayeneleri:** Dalak, karaciğer, lenf bezleri normal sınırlar içinde. Diş, kulak, burun, boğaz muayenelerinin sonuçları normal. Kardiovasküler sistem ve diğer dahili sistem muayenelerinde patolojik bir bulgu yok.

Hastalığın herediter özelliği göz önünde tutularak, diğer aile fertleride muayene ve araştırmaya tabi tutulmuşlardır. Vak'anın ana, baba ve kardeşlerinin gerek sistemik muayeneleri, gerekse laboratuvar ve radyolojik muayeneleri yapılmıştır. Söz konusu akrabalarda herhangi bir patolojik bulgu ve radyolojik bir değişiklik tesbit edilemedi.

#### **TARTIŞMA :**

Hastalığın herediter karakteri ve her iki cins ile geçiş gösterebilme özelliği yönünden vak'amızın üç jenerasyondaki bütün aile fertleri klinik ve radyolojik olarak tetkik edilmiş söz konusu herediter geçiş karakteri saptanamamıştır. Herediter oluşu bilinmemekte de hastalığın etyolojisi tam bilinmemektedir.

Bu hususta iki görüŖ vardır (5):

1 — GeliŖim anomalisi olduđuna dair

2 — Metabolik bozukluk olduđuna dair

1 — Basit bir geliŖim anomalisi olduđunu ileri sürenlere göre; hastalığın hereditör bir karakteri mevcuttur. Mendel kanunlarına göre otosomal ressesif olarak geçmektedir (2). Nitekim Kelley'in dört vak'ası üç jenerasyona yayılan bir musabiyet göstermiştir. Bazı otör- lere göre ressesif olan bu tipten ayrı, dominant karakter gösteren bir diđer tipte vardır (2-5). Ressesif olanı genellikle selim seyreder. Dominant olanı ise ağır seyreder.

Bu görüŖte olanlara göre geliŖim anomalisi primer mezanŖim hücrelerinin bozukluđundan ileri gelmektedir.

Diđer taraftan, hereditör tandans olmadan ortaya çıkan sporadik vak'alara raslandıđını ileri süren yazarlar vardır (1). Nitekim bizim vak'amızda da yapılan araŖtırmalarda hereditör bir tandans bulunamamıştır. Bu yüzden vak'amızı son grup içinde tanımlamak gerekmektedir. Yani vak'amız sporadik vak'alar grubundandır.

2 — Metabolik bir hastalık olduđunu ileri sürenlere göre, hastalığa paratiroidlerin hiperfonksiyonu sebep olmaktadır. Bu görüŖte olanlar Ŗu bulgulara dayanmaktadır;

a) Tecrübe hayvanlarına uzun süre paratiroid enjeksiyonları yapıldığında osteopetrozis oluşmaktadır.

b) Bazı osteopetrozis vak'alarında paratiroid tümörü saptanmıştır. Ayrıca, osteoporozisli hastalarda hiperkalsemi vardır. Sonradan muhtelif araŖtırmacılar yaptıkları gayet geniş bioŖimik tarama ve araŖtırmalarda bu görüŖte olanları haklı çıkaracak bir bulgu saptayamamışlardır (5).

Osteopetrozisli hastaların serumlarında; Ca, P, Alkalifosfataz araŖtırmalarının ve idrarda Ca, P itrahi muayenelerinin sonuçları normal sınırlar içinde saptanmıştır (5).

Sözügeçen bioŖimik araŖtırmalara paralel olarak bizim vak'amızda yaptırdığımız tetkiklerde; serumda Ca, P, Alkalifosfataz deđerlerinde ve idrarda Ca, P itrahında herhangi patolojik bir deđerişim tesbit edemedik. Görülüyor ki vak'amız hastalığın metabolik bir hastalık olduđunu ileri sürenlerin görüŖüne uygunluk göstermemektedir.

Daha öncede üzerinde durulduđu gibi klinik olarak osteopetrozis cinsiyet yönünden özellik göstermediđi cihette hastamızın erkek oluşu bir anlamlılık taşımaz.

Kadınlar ve erkekler aynı nisbetlerde musap olurlar.

Hastamızın klinik Ŗikâyetleri 16 yaşında başlamışsada, hastalı-



ğın esas oluşum yaşını saptamamız imkânsızdır. Bilindiği üzere, hastalığın ortaya çıkma zamanı prenatal devreden kahildeki ileri yaşlara kadar herhangi bir zamanda vukubulursada, genellikle çocuklarda farkedilir. Bizim vak'amızda ilk klinik belirtiler 16 yaşında görünmüştür.

Hastalığın konjenital ve tardif şekilleri olduğu kabul edilmektedir. (3-9);

a) Konjenital şekillerde, hastalığın doğumdan önce radyolojik olarak tanındığı vak'alar bildirilmiştir (3). Konjenital formlarda ölü doğumlar olabilir. Osteopetrozise musap yeni doğan, sarılık, adenopati, hepatosplenomegali ve gelişme noksanlığı gösterebilir. Bu çocuklarda büyüme ve matürasyon gecikebilir (3-9). Bazende Hydrocephalus ve tıknaz bir beden yapısı beraberce bulunabilir (2). Kafatası deformiteleri, delik ve kanalların daralmalarına neticede görme, işitme ve fasial sinirlerin atrofisine sebep olabilir (9). Bu tipte, çeşitli derecede aplastik anemi, trombositopeni ve lökopeni ayrıca ağır vak'alarda lenfadenopati ve splenohepatomegali bulunabilir. Bizim vak'amızda 1, 5, 7. kafa çiftlerinde hiç bir lezyon bulunmadığı gibi lenf adenopati, spleno-hepatomegalide bulunamamıştır.

b) Tardif şekillerde yani kâhillerde ve ileri yaşlarda görülenlerde daha çok patolojik fraktürler en önemli klinik görünümü teşkil ederler. Ayrıca bunlarda dişlerin kolay çürümeye meyilli olması, diş çıkmasında gecikme, diş yapısının kusurlu oluşuna bağlı olarak maxiller ve mandibüler osteomyelit de görülebilir. Kemik deformiteleri nadirdir. Hastalık mafsallara yerleşmez. Klinik olarak diğer önemli bir bulgu anemi ve trombositopenidir. Hipokrom anemi tipinde olabilir. Trombositopeninin bazı vak'alarda massif hemorojik diyateze sebep olduğu bildirilmiştir (2, 5, 8). Anemi bazı vak'alarda pek şiddetli olabilir ve bu araz kemiklerdeki değişikliklerle her zaman paralel gitmez. Bu hususu bazı otörler söz konusu hastalıklarda alyuvarların kısa ömürlü olmaları ile izah etmişlerdir (2). Ayrıca Hb. miktarında azalma olabilir. Nitekim vak'amızda kemiklerdeki değişiklikler ileri derecede olmakla beraber, hematolojik değişimler anlamlı değildir. Eritrosit sayısı 4.300.000, Hb. de %70 mgr. bulunmuştur.

Osteopetrozisi klinik olarak : a - habis seyreden vak'alar; b - orta derecede ciddi vak'alar; c - selim seyreden vak'alar şeklinde tasnif ve tarif edenler vardır (2). Habis hastalık şekillerine genellikle erken çocukluk çağlarında rastlanır. Orta ve hafif vak'alar daha geç yaşlarda görülenlerdir ve bunlarda çoğu zaman prognoz iyi olup ileri yaşlara kadar yaşama sık görülür. Erken ölümlerin nedeni araya giren enfeksiyonlar, massif hemoraji ile birlikte olan trombositope-

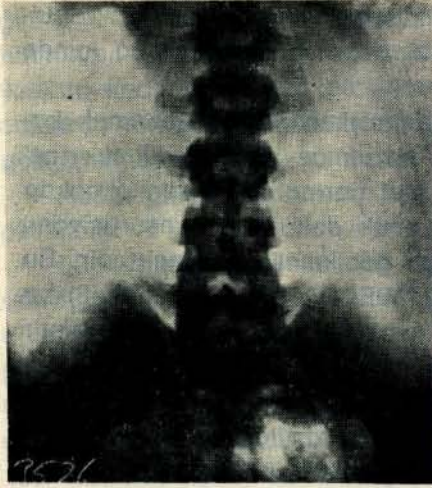
nidir. Sarkomaya dönüşümde bildirilmiştir (5,8). Halihazırdaki bulgulara göre bizim vak'amızı hafif-orta arası vak'alar grubu içinde tanımlamak gerekir.

Osteoporozisin patolojisini yeri gelmişken şöyle özetlemek kabildir, kemiğin osteoblastik faaliyeti bozulmuş veya gecikme göstermiştir. Genellikle kemiklerin gelişmesi normal bir hızda olmakta fakat büyüme odaklarında primitif kemik dokusunun resorpsiyonu (osteklastik aktivitede yetersizlik veya gecikme) gecikmektedir. Bu hastalığın karışık olan histopatolojisini WEINMAN ve SİCHER (3) ya kemik depozisyonu hızlanmış yada kemik rezorpsiyonu gecikmiştir şeklinde izah etmektedirler. Evvelce de bahsedildiği üzere, daha çok yeni teşekkül etmiş trabeküllerin resorpsiyonunda gecikme söz konusudur. Bu da en bariz şekilde kalsifiye kartilajinöz trabeküllerin muhafaza edildiği fakat olgunlaşmamış immatür kemik tabakaları ile örtülmüş olan uzun kemiklerin metafizlerinde görülür. Kemik resorpsiyonu geciktiğinden primer kemik trabekülleri devam eder ve sekonder çaprazlama trabekülü gelişmez. Aynı zamanda kemiğin normal spongiosası ve kemik iliği kalsifiye kartilaj ve primitif olgunlaşmamış yoğun kemikle işgal edilerek dolar. Korteksin kompakta tabakası iyi differansiye olmamıştır. Havers kanalları gayri muntazam ve anormal yapıdadır. Kemiği kuvvetlendirmek amacı ile kemiklerin şafları etrafında üst üste diziler halinde periostal kemik gelişir.

Gerek korteksin gerekse spongiosanın vaskülarizasyonundaki zayıflık sonucu, kemiklerin önemli bir kısmı nekrotiktir. Özellikle korteksde kemik fibrillerin ve kollajenöz fibrillerin kaybı neticesi kemiğin intizamsız matriksi üzerine mineral tuzların kesif depolanmasına rağmen kemik dayanıksızdır, frajildir ve kolaylıkla fraktür teşekkülüne meyillidir (2,4,7,9,10,11). Bizim hastamızda radyolojik tetkiklerin verdiği bilgilerin ışığında yukarıda söz konusu patolojik oluşum yerleşmiş olmasına rağmen fraktür teşekkülü olmamıştır.

Aslında osteopetrozisin tam teşhisini radyolojik olarak yapmak kabildir. En fazla hastalık belirtisi gösteren kemikler vertebra korpusları, pelvisin orta bölgeleri, femurun proksimal, tibia ve fibulanın distal kısımları ile kafatasının bazal bölgesidir. Nitekim vak'amızın servikal vertebraları ve dorso-lomber vertebraları ile pelvis ve kafatası kemikleri musabiyet göstermektedir (Resim: 1,2,3,4). Radyolojik olarak en önemli özellik olan kemik dokusundaki üniform simetrik dansite artışı ve korteks ile medullanın birbirinden tefrik edilememesidir. Bu özellik (Resim: 1 ve 2) de pelvis kemiklerinde gayet açık görünmektedir.



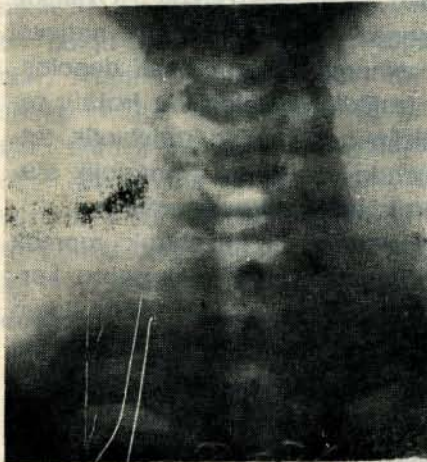


Resim : 1 — Pelvis ve lomber vertebra korpuslarında uniform simetrik dansite artışı.



Resim : 2 — Pelvis ve Femurda simetrik dansite artışı ve korteks ile medulla ayırımının kaybolması.

Osteopetrozisi kemik sklerozu yapan diğer hastalıklardan ayırd eden önemli bir diğer özellik “kemik içinde kemik” görünümü veren radyolojik manzardır. Bu görünümü veren, tübüler, yassı veya küboid bir kemiğin hudutları içinde bulunan daha önceden teşekkül etmiş olan bir minyatür kemik yapısıdır (4,10,11). Bu özellik hadisenin entermitan olmasındandır. Vak’amızda üst servikallerde “kemik içinde kemik” görünümünü (Resim: 3) de izlemek mümkündür. Genellik-



Resim : 3 — Üst servikal vertebralarda kemik içinde kemik görünümü.



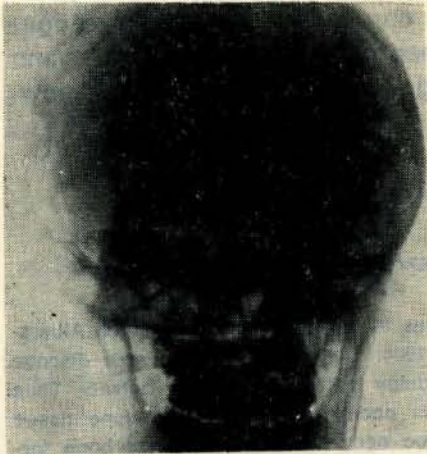
Resim : 4 — Servikal vertebra cisimlerinin alt ve üst yüzeylerine yakın bölgelerde kesafet artması orta bölgede şeffaf band görünümü.

le vertebra korpuslarında "kemik içinde kemik" görünümüne sıklıkla rastlanır (3,4,7,10).

En önemli ve belki de patognomonik sayılabilecek diğer bir radyolojik görünüm genellikle tubuler kemiklerin metafizindeki transversal şeffaf bandlar ve diğer küboid kemiklerde görülen kısmen de yassı kemiklerde rastlanan transvers şeffaf bandlara muadil olan çizgilenmelerdir.

Vak'amızın servikal vertebralarında AP ve lateral grafilerinde vertebra cismi ortalarında normal kemik yapıya ait transversal adeta şeffaf bandlar halinde, leze olan üst kısımlarda kesafet artması (Resim: 4) şeklinde çok iyi görülmektedir. Bu görünüm tubuler kemiklerin diafiz sonlarında görülen hastalığı has transversal şeffaf çizgiler değildir. Sadece vertebra üst ve alt bölümündeki yoğunlaşmalarındır. Yanılmamak için bu hususta dikkatli olmak gerekir. İntervertebral mesafelerde değişme olmamıştır ve kaideten de değişme olmaz.

Kafatasında da korteksteeki kesif kemik yığılımı medullar ve kortikal kısımların demarkasyon hatlarını kapatarak ayırt edilmesini engeller, nitekim bizim vak'amızda da (Resim: 5) de kısmen bu tablo ayırt edilebilmektedir.



Resim : 5 — Kafatası kemiklerinde korteksteeki kesif kemik yığılımı, meduller ve kortikal bölümlerin demarkasyon hatlarını ayırt edilemez hale koymuştur.

Kafatasında genellikle kaidede kesafet artması görülür. Resimden de takip edileceği üzere vak'amızda daha ziyade kaide kısmında kesafet artması ve kalınlaşması vardır. Beklenilenin aksine putiiter fossa ufalması görülmektedir. Yüz kemikleri kalınlaşmışsa da, paranasal sinüslerde ve mastoid sellülerinde aeorosyon azalması görülmemektedir.

Hastamızın servikal ve bel ağrılarının nedeni olarak servikal



ve dorsolomber vertebra korpuslarındaki kemik yoğunlaşmasının foramenlerde meydana getirebileceği darlıklardır varsayımını kabul etmekteyiz. Hastalığa özgü kemik yoğunlaşmasının sinirlerin geçtiği bazı kemik kanallardan darlıklar yapması sonucu sinirlerin sıkışmasına yol açtığı bilinmektedir. Nitekim optik ve akustik sinirlerin darlaşan kemik kanallardan sıkışmaları sonucu osteopetrozisli hastalarda, körlük ve sağlıklara rastlanmaktadır. Entervertebral foramenlerde aynı şekilde daralabilme olasılığı ile karşı karşıyadır. Yalnız bu foramenler yukarda sözü geçen sinirlerin kemik kanallarına göre çok daha geniş deliklerdir. Bu yüzden entervertebral foramenlerin darlaşmaları ağrıların oluşumunda etken tek faktör olmaması gerekir. Öyle olsa idi hastamızda dorsal entervertebral foramenlerin darlaşmasına bağlı dorsal ağrılar olması gerekecekti, böyle olmamış, sadece kolonvertebralin iki bölgesinden yani servikal ve lomber bölgelerden ağrılar menşe almıştır.

Servikal ve lumbosakral bölge kolon vertebralin en hareketli bölgesidir. Vücut ağırlığı lumbosakral bölgeye baş ağırlığı da servikal bölgeye yüklenmekte, ayrıca beden hareketlerinin büyük bir bölümü bu bölgelerin hareketlerinden oluşmaktadır. Ağırlık taşıma ve aşırı hareketlilik bu bölgelere zorlu stresler yüklemektedir. Daralan foramenlerin içinden geçen sinir köklerinin mekanik iritasyonunu sağlayacak şartlar yani foramen daralması, hareketlilik ve ağırlık taşımanın hasil ettiği streslerin hep birlikte radiküler iritasyona sebep olabileceği ve sözü geçen ağrıları oluşturabileceği varsayımına inanmaktayız.

## SUMMARY

### A case of osteopetrosis with cervical and lumbar pains

There has been reported above 200 cases in the world literature since Albers-Schönberg first described the disease in 1904. Osteopetrosis is a rare disease known with its hereditary character and a delay in the osteoclastic activity. Thus the bone marrow and primary spongiosa is occupied with primary bone tissue and as a result of this fragility of the bones occur. Diffuse medullary bone formation decreases hematopoietic activity and anemia results. The prognosis of the disease of which the etiology and treatment is unknown is usually good in moderate and mild cases.

The case we have studied is a young man with symptoms from mild to moderate degrees and without any complications such as anemia, fractures and degeneration of the cranial nerves. Since two years he had pains of neurogenic origin due to the density of bone in cervical and lumbar vertebrae.

## LİTERATÜR

- 1 — DERMOTT Mc : (1968) Textbook of Medicine, 12 th Ed. Saunders Co. Philadelphia.
- 2 — CETİNYALCIN, İ., SENGİR, O. : (1962) Osteopetrosis. İstanbul Üniversitesi Mecmuası. Cilt 24, Sayı 4.
- 3 — FAZUKAS, J. und GHERMAN, E. : (1958) Die Albers-Schönbergsche Krankheit. Zeitschrift für Orthopadie. 90. BAND.
- 4 — GREENFIELD, George B. : (1969) Radiology of Bone Diseases. İ: B: Lippincott Co. Philadelphia.
- 5 — JACK EDEIKEN : "Roentgen Diagnosis of diseases of Bone" The Williams Wilkins Co. Baltimore, 1973.
- 6 — KELLEY, Charles H., LAWLAK, John W. : (1946) Albers-Schönberg. Disease-A family survey. Radiology. Volume 47.
- 7 — LIESS, G., Von und DÖRFFEL, E. : (1953) Röntgenologische Studie zur Knochenstruktur bei der Albers-Schönbergschen Erkrankung.
- 8 — RONAL O. Murray : "The Radiology of skletal Disorders" Churchill Livingstone, London, 1972.
- 9 — PINCUS, J. B., GITTLEMAN, I. F., KRAMER, B. : (1947) Juvenile Osteopetrosis. American Journal of Diseases of Children. Volume 73.
- 10 — PUGH, David G. : (1965) Roentgenologic Diagnosis of Disease of Bones. The Williams Wilkins Co. Baltimore.
- 11 — ZAWISCH, C. : (1947) Marble Bone Disease - A Study of osteogenesis. Archives of Pathology. Volume 43.