

Zespół Caffeya-Silvermana występujący rodzinie

Familial Occurrence of Caffey-Silverman Syndrome

Aleksander Szwed^{1(B,E,F)}, Maciej Kolban^{1(B,D,E)}, Hanna Romanowska^{2(B,D)},
Elżbieta Baryła-Pankiewicz^{3(B,D)}

¹ Klinika Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Szczecin, Polska.

² Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Szczecin, Polska

³ Klinika Neonatologii Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Police, Polska

¹ Department of Paediatric Orthopedics and Traumatology, Pomeranian Medical University, Szczecin, Poland

² Department of Pediatrics, Endocrinology, Diabetology, Metabolic Diseases and Cardiology of Children and Adolescents, Pomeranian Medical University, Szczecin, Poland

³ Department of Neonatology, Pomeranian Medical University, Police, Polska

STRESZCZENIE

Zespół Caffeya-Silvermana lub hiperostoza wieku niemowlęcego to rzadko występująca patologia układu kostnego i otaczających ją tkanek miękkich o nie do końca poznanej etiologii i patogenezie. Objawia się twardym obrzękiem tkanek miękkich i hiperostozą warstwy korowej kości. Najczęściej zmiany występują mnogo z zajęciem takich kości jak żuchwa, łopatki, żebra, obojczyki, kości przedramion i podudzi. Cechą charakterystyczną jest w przypadku zajęcia kości długich ograniczenie procesu patologicznego do trzonów z pozostawieniem przynasad i nasad. Rokowanie jest najczęściej dobre, zmiany w większości przypadków ustępują samoistnie w ciągu kilku, kilkunastu miesięcy, bez pozostawienia trwałych następstw. Zespół Caffeya-Silvermana wymaga odróżnienia od zapalenia kości, z którą to jednostką chorobową bywa najczęściej mylony.

Przedstawiamy przypadek postaci wczesnej zespołu Caffeya-Silvermana. Przebieg choroby w tej postaci jest zazwyczaj ciężki, ogniska chorobowe występują wielomejscowo, a typowy ustępujący charakter objawów w tym wypadku jest niepełny. Podejrzenie choroby układowej narządu ruchu w prezentowanym przypadku postawiono na podstawie wad układu kostnego widocznych już w prenatalnych badaniach USG. W badaniu klinicznym i radiologicznym w pierwszych tygodniach życia dziecka stwierdzano objawy typowe dla wrodzonej postaci zespołu Caffeya-Silvermana. W trakcie kilkuletniego okresu obserwacji stwierdzano stopniowe ustępowanie deformacji kostnych z utrzymującym się zagięciem osi kończyn dolnych. Z uwagi na dodatni wywiad rodzinny w kierunku zespołu Caffeya-Silvermana opracowano rodowód pacjenta. Na podstawie danych z wywiadu, przetrwałych radiogramów i kart z leczenia ambulatoryjnego i szpitalnego potwierdzono występowanie zespołu Caffeya-Silvermana u 10 członków rodziny. Ustalono, iż w rodzinie występowały przypadki zespołu Caffeya-Silvermana o różnej ekspresji fenotypowej i różnym momencie wystąpienia objawów.

Słowa kluczowe: Caffey-Silverman, hiperostoza niemowlęca, korowy przerost kości

SUMMARY

Caffey-Silverman syndrome, or infantile hyperostosis, is a rare condition of unclear etiology and pathogenesis affecting the skeletal system and the surrounding soft tissues. It is characterized by indurated swelling of soft tissues and cortical bone hyperostosis. The changes are usually multiple and affect such parts as the mandible, scapulae, ribs, clavicles, and forearm and shank bones. When long bones are affected, the lesions are typically limited to shafts, with the sparing of meta- and epiphyses. The prognosis is usually good and, in most patients, the changes resolve spontaneously after several months to over a year, leaving no permanent sequelae. Caffey-Silverman syndrome needs to be distinguished from osteitis, for which it is most often mistaken.

We present a case of an early form of Caffey-Silverman syndrome. The course of disease in this form is usually severe, with multifocal lesions, and the typical self-limiting regression is not complete. In our patient, a systemic musculoskeletal condition was already suspected following the detection of skeletal defects in a prenatal US examination. Physical and radiological work-up in the first weeks of life revealed the typical signs of congenital Caffey-Silverman syndrome. Several years of follow-up showed gradual regression of the bone deformities with persistent lower-extremity bowing. Due to a positive family history for Caffey-Silverman syndrome, the patient's pedigree was prepared. On the basis of the history data, existing radiographs and in- and outpatient medical records, Caffey-Silverman syndrome was confirmed in 10 family members. It was established that the cases of Caffey-Silverman syndrome in the patient's family were characterized by diverse phenotypic expression and different times of onset.

Key words: Caffey-Silverman, infantile hyperostosis, cortical hyperostosis

WSTĘP

Korowy przerost kości u niemowląt zwany też zespołem Caffeya-Silvermana lub hiperostozą wieku niemowlęcego to rzadko występująca patologia kości i otaczających ją tkanek miękkich o nie do końca poznanej etiologii i patogenezie. Pierwszy opis przypadku przedstawił w 1888 roku West, kolejne zawdzięczamy Röske (1930) i de Toni (1943). Natomiast dokładny opis objawów klinicznych wraz z charakterystyką obrazu radiologicznego przedstawili w roku 1944 Caffey i Silverman [1].

Etiologia schorzenia nie została do tej pory ostatecznie ustalona. Wśród czynników branych pod uwagę wymienia się tło genetyczne, zakażenia bakteryjne i wirusowe, jak również czynniki immunologiczne i alergiczne [2]. Z uwagi na wiek wystąpienia pierwszych objawów chorobę podzielić można na postać wczesną, gdy pierwsze objawy schorzenia dostrzegamy już w momencie urodzenia, postać niemowlęcą z rozwojem choroby między 2 a 5 miesiącem życia i wreszcie postać późną spotykaną niezmiernie rzadko, w której objawy kliniczne występują po 6 miesiącu życia [3].

Patogeneza schorzenia pozostaje nie do końca wyjaśniona. Część autorów pierwotnej patologii upatruje w odczynach okostnowych, zwracając uwagę na obrzęk okostnej, nieprawidłowy jej przerost z nawarstwieniami i ostatecznie sklerotyzację [4]. Sherman i Hyllyer wykazali natomiast, iż w rejonie zmian kostnych dochodzi do obrzęku wewnętrznej wyściółki drobnych tętniczek, zamykającego ich światło. W efekcie niedotlenienie tkanek jest powodem ich obrzęku i nadmiernego kostnienia [5].

Spośród wyróżnionych postaci najczęściej występująca (ponad 90% przypadków) jest postać niemowlęca. Pierwsze objawy w postaci twardego, bolesnego obrzęku tkanek miękkich występują najczęściej między 10 a 12 tygodniem życia. Skóra ponad obrzękiem, choć napięta nie wykazuje zaczerwienienia i wzmożonego ucieplenia. Fakt ten zasługuje na szczególne podkreślenie z uwagi, iż zespół Caffeya-Silvermana najczęściej bywa mylony z zapaleniem kości. Poza wcześniej wspomnianymi różnicami w badaniu przedmiotowym, również obraz radiologiczny z zajęciem głównie trzonów i pozostawieniem niezmiennych nasad kości długich odróżnia ten zespół od zapalenia kości okresu niemowlęcego.

Objawy kliniczne wyprzedzają wystąpienie charakterystycznych zmian w obrazie rtg, które pojawiają się po kilku tygodniach pod postacią poszerzenia obrysów kości z obfitą wybujałą kostniną. Najczęściej zmiany występują mnogo ze szczególną predylekcją do zajęcia żuchwy, łopatek, żeber, obojczyków, kości

BACKGROUND

Infantile cortical hyperostosis, also known as Caffey-Silverman syndrome, is a rare condition of unclear etiology and pathogenesis affecting the skeletal system and the surrounding soft tissues. The first case report was presented by West in 1888, followed by subsequent reports by Röske (1930) and de Toni (1943), while a thorough description of the clinical signs together with radiological findings was provided by Caffey and Silverman in 1944 [1].

The etiology of this condition has not been fully established yet. Possible factors include genetic background, bacterial and viral infections, as well as immune and allergic factors [2]. Depending on the age of onset, the disease can be divided into early, when the signs and symptoms are visible immediately after birth; infantile, developing between 2 and 5 months of life; and, finally, the extremely rare late form, where clinical signs appear after 6 months of life [3].

The pathogenesis of the disease is not totally understood. Some authors see the primary pathology in periosteal reactions, pointing out the swelling of the periosteum, abnormal periosteal overgrowth and new bone formation, followed ultimately by sclerosis [4]. Sherman and Hyllyer, in turn, demonstrated swelling of the inner lining of the arterioles within the area of the bony lesions, obliterating arteriolar lumen. The resultant tissue hypoxia causes tissue swelling and excessive ossification [5].

Out of the three presentations of the syndrome, the infantile form is the most common (over 90% of the cases). The early signs involving a hard, painful swelling of soft tissues appear most frequently between 10 and 12 weeks of life. The overlying skin, although tense, does not show redness or increased warmth. This fact needs to be emphasised, considering that Caffey-Silverman syndrome is most often mistaken for osteitis. Apart from the abovementioned differences in physical examination, what distinguishes the syndrome from infantile osteitis is also the radiological findings, demonstrating lesions mainly in the shafts with sparing of long bone epiphyses.

The clinical signs precede the characteristic radiographic lesions, which appear after several weeks in the form of widened bone contours with profusely proliferating callus. Most frequently the changes are multiple, with a special predilection for the mandible, scapulae, ribs, clavicles, and forearm and shank bones. Systemic manifestations primarily include irritability of the infant, pallor, poor feeding, and fever [6,7,8]. Abnormal laboratory findings comprise an elevated ESR, high leukocyte count, high alkaline phosphatase level, and anaemia [9].

przedramion i podudzi. Wśród objawów ogólnych na pierwszy plan wysuwa się niepokój dziecka, bledność powłok skórnych, utrata łaknienia, gorączka [6,7,8]. W badaniach laboratoryjnych stwierdzamy przyśpieszone OB, leukocytozę, wzrost stężenia fosfatazy alkalicznej, niedokrwistość [9].

Rokowanie jest najczęściej dobre, zmiany w większości przypadków ustępują samoistnie w ciągu kilku, kilkunastu miesięcy, bez pozostawienia trwałych następstw. Nieco odmienny przebieg, jak i rokowanie cechuje postać wczesną zespołu. Hiperostoza ma tendencje do zajmowania wielu kości, a objawy stwierdzane są już w momencie urodzenia, bądź nawet w okresie życia płodowego. Przebieg choroby zazwyczaj jest cięższy niż w klasycznej postaci, a rokowanie mniej pomyślne. Objawy chorobowe utrzymują się najczęściej po ukończeniu pierwszego roku życia, a zmiany kostne nawet po ustąpieniu mogą wykazywać nawroty. Skutkiem choroby mogą być trwałe deformacje twarzy wynikające z asymetrii zmian żuchwy. Deformacje mogą utrzymywać się również w obrębie trzonów kości długich najczęściej z szablowatym zagięciem ich osi, co może upośledzać i opóźnić rozwój ruchowy pacjentów.

Charakterystyczne jest także powstanie mostów kostnych łączących kości podudzia lub przedramion, mogące w przypadku powstania zrostów krzyżowych kości łokciowej z promieniową trwale upośledzać ruchy pronacji-supinacji.

OPIS PRZYPADKU

Sz. K. [hist. Ch. 858/70/2006] noworodek płci męskiej z C I, urodzony cięciem cesarskim w 40 tygodniu ciąży, w stanie ogólnym dobrym, Apgar 8/8/8, masa urodzenia 2910 g.

Podejrzanie choroby układowej narządu ruchu postawiono na podstawie wad układu kostnego widocznych w prenatalnych badaniach USG.

W badaniu przedmiotowym w I dobie życia stwierdzono małowłowie, czaszkę wieżową, nisko osadzone małżowiny uszne, gotyckie podniebienie, nierówności obrysów obojczyków i żuchwy. W obrębie kończyn stwierdzano twarde, bolesny obrzęk tkanek miękkich podudzi i przedramion z poszerzeniem ich obrysów. Podudzia skrócone, szablowato zagięte ku przodowi, skrócone przedramiona z ulnaryzacją stawów nadgarstkowych. Skóra nad zdeformowanymi odcinkami napięta, o prawidłowym uciepleniu i zabarwieniu. Stawy łokciowe i kolanowe ustawione w przykurczach zgięciowych. Dziecko w trzeciej dobie życia przedstawia Ryc. 1.

W badaniach laboratoryjnych stwierdzono podwyższony poziom fosfatazy zasadowej [1552,7 UI],

The prognosis is usually good, with the changes resolving spontaneously in most patients over several months to more than a year and leaving no permanent sequelae. The early form of the syndrome is characterized by a slightly different course and prognosis as hyperostosis tends to affect many bones and its signs are visible immediately after birth or even *in utero*. The course of disease is usually more severe than in the classic form, and the prognosis is less favourable. The signs and symptoms usually persist after 1 year of age, whereas bone changes may recur even after resolution. The outcome of the disease may include permanent facial deformities, resulting from asymmetric mandibular lesions. Deformities within long bone shafts may also persist, usually including a bowing of their axis, which can impair and delay the patients' motor development.

The disease is also characterized by the formation of bony bridges between shank or forearm bones, which, in the event of radioulnar synostosis, may permanently impair pronation and supination movements.

CASE REPORT

Sz.K. [case hist. 858/70/2006] was a male newborn delivered to a primipara via C-section in the 40th week of gestation in good general condition with an Apgar score of 8/8/8/ and a birth weight of 2910 g.

The suspicion of a systemic musculoskeletal condition was raised following the detection of skeletal defects in a prenatal US examination.

A physical examination within the first day of life showed microcephaly, a tower skull, low-set ears, a gothic palate, and irregular clavicular and mandibular contours. Indurated, painful soft tissue swelling of the forearms and shanks with a widening of their contours was seen in the extremities. The shanks were shortened with anterior bowing and the forearms were also shortened with ulnar deviation of the carpal joints. The skin overlying the deformed parts was tense, with normal warmth and colour. There were flexion contractures of the elbow and knee joints. The three-day-old infant is shown in Fig. 1.

Laboratory studies revealed elevated alkaline phosphatase [1552.7 U/L], with no other significant abnormalities. Radiographs showed increased con-

w pozostałych badaniach laboratoryjnych bez istotnych odchyleń. W wykonanych badaniach rtg stwierdzono poszerzenie obrysów i hiperostozę warstwy korowej kości przedramienia i podudzi, zniekształcenia z deformacją osi prawej kości ramiennej, obu obojczyków, oraz zmiany przerostowe w obrębie kości żuchwy. Na podstawie charakterystycznego obrazu klinicznego i dodatniego wywiadu rodzinnego postawiono rozpoznanie wrodzonego zespołu Caffeya-Silvermana.

W badaniu ortopedycznym w drugim miesiącu życia stwierdzono utrzymujący się przykurcz zgięciowy stawów łokciowych i kolanowych, znaczną deformację przedramion i podudzi z ich skróceniem, pogrubieniem i kątowym zagięciem osi. Dodatkowo stwierdzono przodozagięcie osi obu kości udowych. Utrzymywały się nadal nierówności obrysów obu obojczyków, żuchwy i prawej kości ramiennej.

Obraz radiologiczny zajętych kości przedstawiał typowe dla zespołu masywne odczyny okostnowe, z zagęszczeniami struktury kostnej i nierównościami obrysów trzonów kości długich przy niezajętych nasadach (Ryc. 2).

Zalecono leczenie rehabilitacyjne, zapobiegające utrwalaniu się przykurczów zgięciowych stawów kolanowych i łokciowych.

Częściowe ustępowanie deformacji kostnych stwierdzono u pacjenta w wieku 9 miesięcy (Ryc. 3). W badaniu ortopedycznym odnotowano poprawę osi podudzi i przedramion z centralizacją nadgarstków, oraz ustąpienie obrzęku tkanek miękkich i poprawę zakresu ruchomości stawów łokciowych i kolanowych.

Dziecko samodzielnie siadało w wieku 9 miesięcy, zaczęło samodzielnie wstawać w wieku 18 miesięcy i stawiać pojedyncze kroki w 26 miesiącu życia. Pionizację i samodzielne chodzenie utrudniały utrzymujące się deformacje kończyn dolnych w postaci przodozagięcia kości udowych i podudzi (Ryc. 4).

tour width and cortical hyperostosis of the forearm and shank bones, distortions with axial deformity of the right humerus and both clavicles, and mandibular hyperostosis. A diagnosis of congenital Caffey-Silverman syndrome was made on the basis of the characteristic clinical presentation and a positive family history.

An orthopaedic examination in the second month of life showed a persistent flexion contracture of the elbow and knee joints, and significant deformities of the forearms and shanks, which were shortened, thickened and angulated. There was also an anterior axial curvature of both femoral bones. Contour irregularities of both clavicles, mandible and right humerus were still visible.

Radiographs of the affected bones showed a massive periosteal reaction with thickening of bone structure, and contour irregularities within long bone shafts with sparing of the epiphyses, which are typical of Caffey-Silverman syndrome (Fig 2).

Rehabilitative treatment was recommended to prevent permanent flexion contractures of the elbow and knee joints.

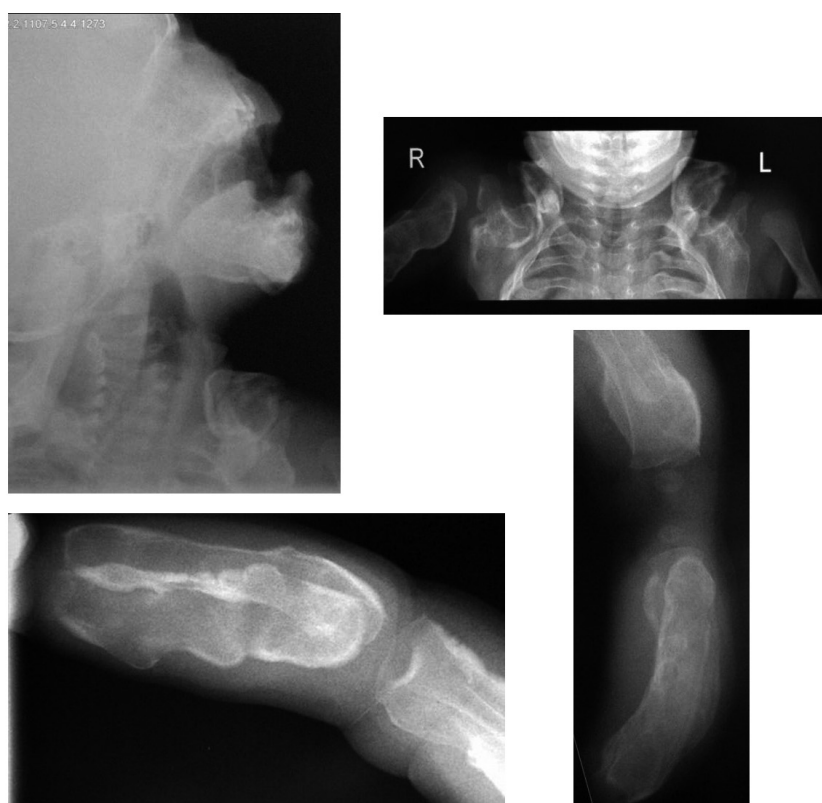
Partial resolution of the bone deformities was observed when the patient was nine months old (Fig. 3). An orthopaedic examination revealed improvement of the shank and forearm axes with centralization of the carpi, as well as no soft tissue swelling and improved mobility of the elbow and knee joints.

The child would sit up unaided at the age of nine months, start to stand up without support at 18 months old and take single steps by himself at 26 months. The upright position and walking without support were made difficult by the persisting deformities of the lower extremities in the form of anterior bowing of the forearm and shank bones (Fig. 4). His gait pattern at 2.5 years of age was inefficient; the child would only take single steps unassisted. While trying to walk, the patient fell down and suffered a fracture



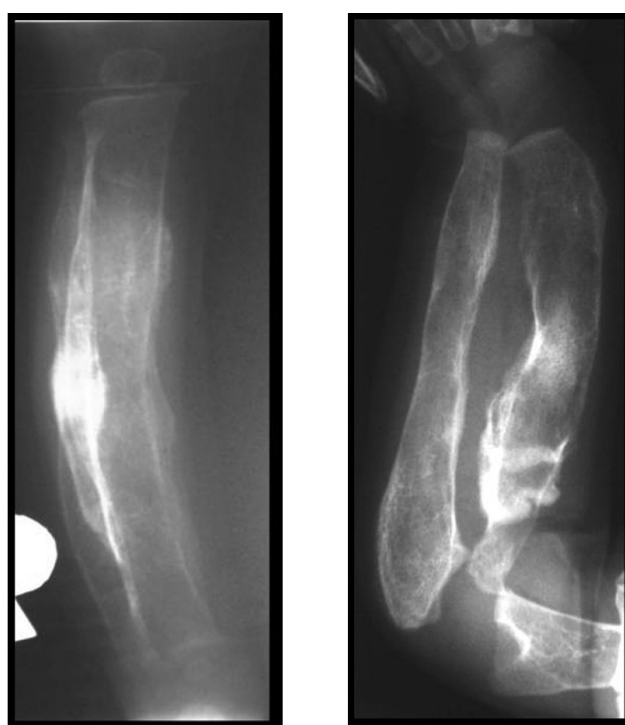
Ryc. 1. Fotografia dziecka (Sz.K.) w 3 dobie życia – widoczny obrzęk z poszerzeniem obwodów i zagięciem osi kończyn.

Fig. 1. A photograph of the child (Sz.K.) on the third day of life – visible swelling with increased circumference and axial bowing of limbs



Ryc. 2 Obraz radiologiczny dziecka (Sz.K.) w trzeciej dobie życia z widocznym poszerzeniem obrysów kości i nawarstwieniami okostnowymi

Fig. 2. Radiograph of the child (Sz.K.) on the third day of life with a visible increase in bone contour width and periosteal new bone formation



Ryc. 3 Obraz radiologiczny przedramienia i podudzia pacjenta (Sz.K.) w 9 mieś.życia

Fig. 3. Radiograph of the forearm and shank of the patient (Sz.K.) at the age of 9 months



Ryc. 4. Fotografia dziecka (Sz.K.) w trzecim roku życia

Fig. 4. A photograph of the child (Sz.K.) in the third year of life

Chód w wieku 2,5 roku życia niewydolny, dziecko stawiało samodzielnie pojedyncze kroki. W trakcie prób chodzenia w wyniku upadku doznało złamania lewej kości udowej na szczycie jej zagięcia. Wygojenie złamania uzyskano po 4 tygodniach stosowania unieruchomienia gipsowego, nie obserwowano powikłań w postaci opóźnienia zrostu kostnego.

W trakcie kolejnych kontroli radiologicznych obserwowano wraz z wiekiem stopniowe ustępowanie deformacji korowych z utrzymującym się zagięciem osi kończyn dolnych (Ryc. 5).

Z uwagi na występujące wcześniej w rodzinie przypadki zespołu Caffeya-Silvermana opracowano rodowód pacjenta. Na podstawie danych z wywiadu, przetrwałych radiogramów i kart z leczenia ambulatoryjnego i szpitalnego potwierdzono występowanie zespołu Caffeya-Silvermana u 10 członków rodziny (Ryc. 7).

Ustalono, iż w rodzinie występowały przypadki zespołu Caffeya-Silvermana o różnej ekspresji fenotypowej i różnym czasie wystąpienia pierwszych objawów choroby. W większości przypadków przebieg choroby był łagodny, a objawy chorobowe pojawiały się w pierwszym półroczu życia i ustępowały bez pozostawienia trwałych deformacji w ciągu kilku kolejnych miesięcy. Wśród krewnych pierwszego stopnia zespół Caffeya-Silvermana stwierdzono u matki pacjenta, u której pierwsze objawy chorobowe wy-

of the left femur at the apex of the curvature. The fracture healed after four weeks of immobilization in plaster cast without complications such as delayed union of the fractured bone.

Subsequent radiological follow-up revealed gradual resolution of the cortical deformities with age with persistent lower-extremity bowing (Fig. 5).

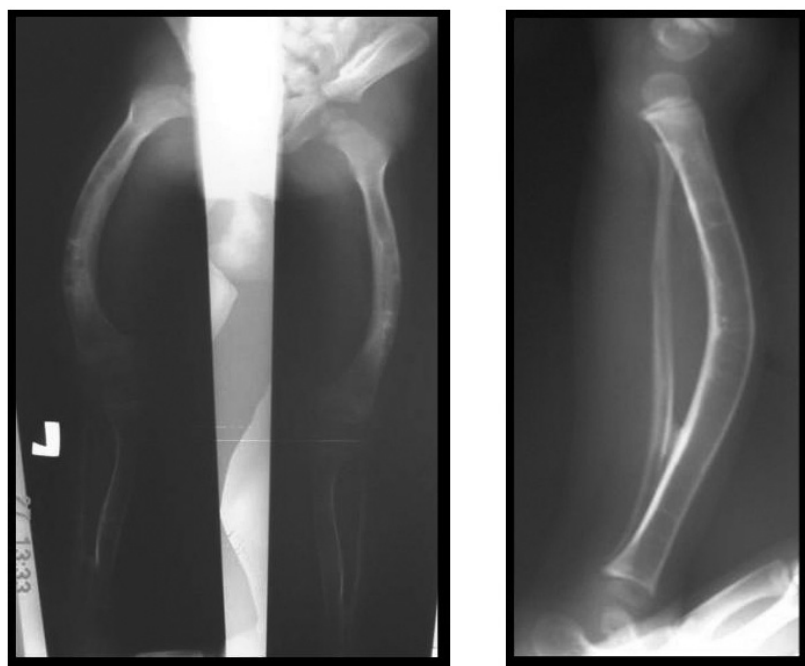
Due to a family history of Caffey-Silverman syndrome, the patient's pedigree was prepared. On the basis of the history data, existing radiographs and in- and outpatient medical records, Caffey-Silverman syndrome was confirmed in 10 family members (Ryc. 6).

It was established that the cases of Caffey-Silverman syndrome in the patient's family were characterized by diverse phenotypic expression and different times of onset. The course of the disease was mostly mild, with symptoms appearing in the first 6 months of life and resolving within the next few months leaving no permanent deformities. Among first-degree relatives, Caffey-Silverman syndrome was diagnosed in the patient's mother, with early manifestations appearing in the third month of life (Fig. 7). The disease ran a mild course and the hyperostosis, limited to both shanks, resolved by the end of the first year of life, with no permanent deformities. Similar manifestations were observed at the age of one in the uncle of the proband, but a physical examination at the age of 23 did not reveal, apart from a to-

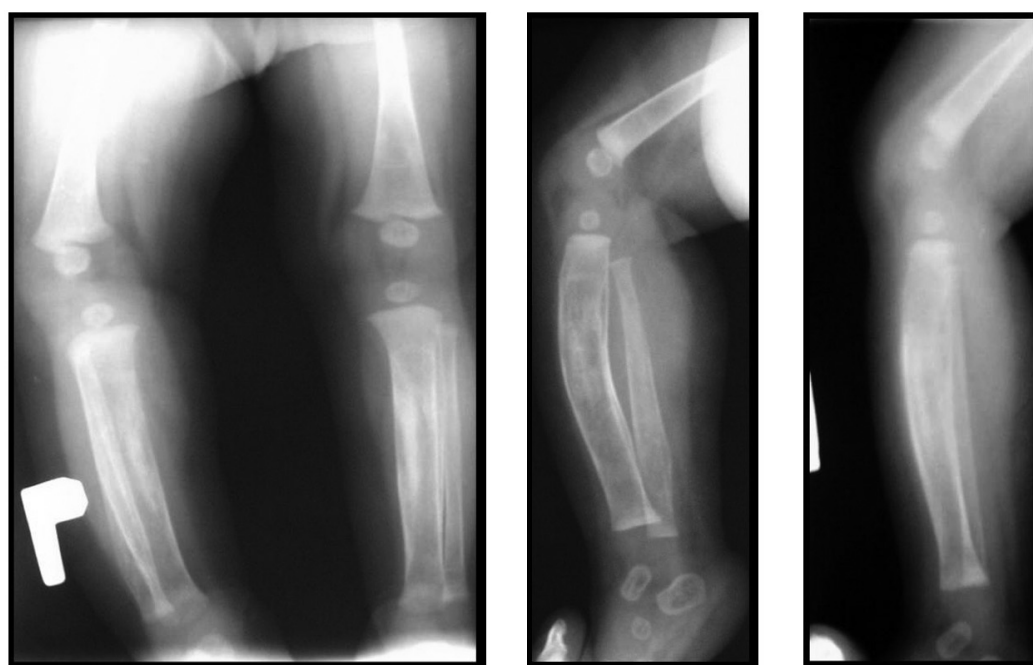
stąpiły w 3 miesiącu życia (Ryc. 6), choroba miała przebieg łagodny, a hiperostoza ograniczona do kości obu podudzi ustąpiła do końca pierwszego roku życia bez pozostawienia trwałych deformacji. Podobne objawy chorobowe występowały w pierwszym roku życia u wujka probanta, u którego w badaniu przedmiotowym w wieku 23 lat poza wiezo-

wer skull, any abnormalities in musculoskeletal structure or function.

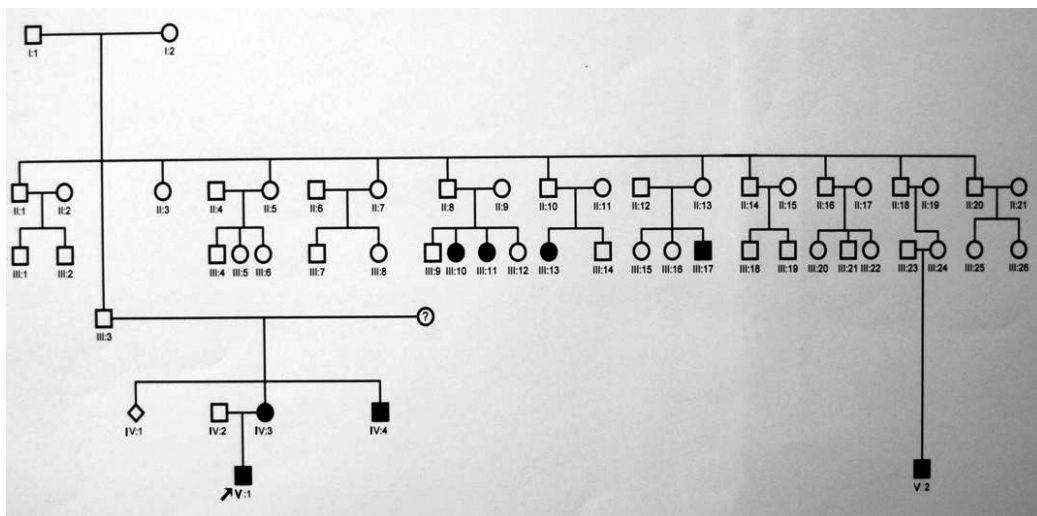
The case is a rare form of early cortical hyperostosis. The course of disease in this form is usually more severe, with multifocal lesions, and the typical self-limiting regression is not complete. A progressive self-limitation of the hyperostosis with persistent



Ryc. 5. Obraz radiologiczny kończyn dolnych pacjenta (Sz.K.) w 3 roku życia
Fig. 5. Radiograph of the patient's (Sz. K.) lower extremities in the third year of life



Ryc. 6. Obraz radiologiczny kończyn dolnych matki pacjenta (Sz.A.) w wieku 3 miesięcy
Fig. 6. Radiograph of the lower extremities of the patient's mother (Sz. A.) at the age of 3 months



Ryc. 7. Rodowód pacjenta (Sz.K.)
Fig. 7. Patient's (Sz. K.) pedigree

watym wysklepieniem czaszki nie stwierdzono odchyleń w budowie i funkcji narządu ruchu.

Przedstawiony przypadek jest rzadką postacią wczesnej hiperostozy korowej. Przebieg choroby w tej postaci jest zazwyczaj cięższy, ogniska chorobowe występują wielomiejscowo, a typowy ustępujący charakter objawów w tym wypadku jest niepełny. W kolejnych latach życia pacjenta obserwowano postępujące samoograniczenie się hiperostozy, przy utrzymywaniu się deformacji osi kości długich kończyn dolnych. W wieku 4 lat dziecko zakwalifikowano do wielopoziomowej osteotomii kości udowych z powodu przodozgięcia trzonów.

PODSUMOWANIE

W piśmiennictwie można znaleźć wiele opisów zespołu, Caffeya-Silvermana, ale udokumentowane wielopokoleniowe występowanie choroby (u 10 członków rodziny) nie zostało dotychczas opisane. Korowy przerost kości stwierdzany u wielu członków tej samej rodziny przemawia za genetycznym tłem choroby. Różnice w czasie wystąpienia pierwszych objawów, ich nasilenia i tempie ich samoistnego ustępowania u członków tej samej rodziny świadczą o różnym stopniu penetracji i ekspresji fenotypowej choroby. Obok typowej postaci niemowlęcej potwierdzonej u wielu członków tej samej rodziny hiperostozą może wystąpić również w postaci wczesnej.

PIŚMIENICTWO / REFERENCES

1. Kozłowski J, Żelechowski Z. Przypadek Zespołu Caffeya-Silvermana. *Otolaryng. Pol.* 1989; 43: 74-77.
2. Świdzińska S, Wójciak T. Korowy przerost kości u niemowląt – Zespół Caffeya-Silvermana. *Wiad. Lek.* 1983; 36: 927-93.
3. Koczyński A. Odległe zmiany kostne w Zespole Caffeya-Silvermana. *Caffeya-Silvermana. Pol. Przeg. Rad. i Med. Nukl.* 1981; 45: 87-90.

axial deformities in the long bones of the lower extremities was observed in the following years of life. At the age of four, the child was qualified for multi-level femoral osteotomy due to the anterior curvature of the shafts.

CONCLUSION

The literature provides numerous case histories of Caffey-Silverman syndrome but a documented occurrence of the disease in multiple generations (10 family members) has not been reported to date. The finding of cortical hyperostosis in several members of the same family suggests a genetic background. The differences in symptom onset time, symptom intensity and the time course of spontaneous resolution in members of the same family indicate a varying degree of penetrance and phenotypic expression of the disease. Along with the typical infantile form, confirmed in many of the family members, hyperostosis may also appear in an early form.

4. Sobczyński A, Chiwrot-Głyda I, Bittner J. Przypadek Zespołu Caffeya-Silvermana u 3,5 miesięcznego niemowlęcia. *Otolaryng. Pol.* 1989; 43: 78-81.
5. Herman M. S, Hyller D.T. Infantile cortical hyperostosis review of the literature and report of the five cases. *Amer. J. Rentgenol.* 1950; 63: 212-222.
6. Kotarbińska B, Kansy J, Misztal S, Osiecka Z. Trudności diagnostyczne niemowlęcej hiperostozy korowej (Zespół Caffeya i Silvermana). *Ped. Pol.* 1982; 57: 929-935.
7. Mazur E, Ludwiczak R. Zespół J. Caffeya i W. A. Silvermana u niemowlęcia. *Pol. Przeg. Rad. i Med. Nukl.* 1973; 37: 3-6.
8. Filipiak-Miastowska I, Chilarski A, Chylińska-Pawelec H, i wsp. Korowy przerost kości u niemowląt – Zespół Caffeya-Silvermana. *Pol. Przeg. Rad. i Med. Nukl.* 1978; 42: 279-284.
9. Musiałowicz J, Szmugiel M, Zarudzka M. Przypadek Zespołu Caffeya-Silvermana u 1 miesięcznego niemowlęcia. *Pol. Tyg. Lek.* 1980; 35: 2009-2010.
10. Buskirk van F. W, Lampas J.P, Peterson O.S. Infantile Cortical Hypersotosis: inquiry into its familia aspceets. *Amer. J. Rentgenolo.* 1961; 85: 613-632.

Liczba słów/Word count: 3643

Tabele/Tables: 0

Ryciny/Figures: 7

Piśmiennictwo/References: 10

Adres do korespondencji / Address for correspondence

Aleksander Szwed

Klinika Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej

71-252 Szczecin, ul. Unii Lubelskiej 1, tel./fax. 091 4253531, e-mail: aleksanderszwed@wp.pl

Otrzymano / Received

12.10.2011 r.

Zaakceptowano / Accepted

04.01.2012 r.

