

Osteopetroze (mramorne kosti) su nasljedne bolesti koje se očituju povećanom gustoćom kostiju i uzrokuju nenormalnosti skeleta.

Neke od osteopetroza uzrokuju tek manje simptome, a druge napreduju i fatalne su. Neki tipovi razvijaju simptome vrlo kasno (kasna pojava); drugi tipovi imaju simptome već u doje-načkoj dobi (rana pojava).

Za većinu tipova nema specifičnog liječenja. Kirurško liječenje može biti potrebno kako bi se smanjio povišen pritisak u mozgu uslijed nenormalnosti skeleta glave. Kostiju oko otvora kroz koje živci napuštaju lubanju mogu prekomjerno narasti; ukoliko kosti pritišću živce, potreban je kirurški zahvat kako bi se živci oslobodili. I zubi također mogu biti pomaknuti sa svoga mjesta, pa je normalno zatvaranje usta onemogućeno (malokluzija); ortodontskim liječenjem može se ispraviti to stanje. Lice može biti značajno izobličeno prejakim rastom kostiju, što ponekad uzrokuje psihološke probleme.

Kasni tip

Simptomi se pojavljuju u dječjoj dobi, adolescenciji ili u mlađih odraslih. Albers-Schon-bergova bolest, blagi oblik kasnog tipa bolesti, ne mora izazvati simptome. Ovaj oblik je relativno čest, javlja se u mnogim zemljama i mnogim etničkim skupinama. Pri porodu je skelet obično normalan; gustoća kostiju se povećava u dječjoj dobi. Dijagnoza se postavlja kada se slučajno na rendgenskoj snimci otkrije visoka gustoća kosti. Izgled lica, psiha, mentalni status i trajanje života su normalni, a opće stanje je dobro. Ponekad, zadebljala kost može pritiskati na živac i prouzročiti paralizu živca lica (nervus facialis) ili gluhoću. Može se razviti i blaga anemija.

Rani tip

Osteopetroza s ranom pojavom simptoma je rijedak, potencijalno fatalan poremećaj u dojenčadi. Simptomi se očituju slabim rastom i sporim dobivanjem na težini (poremećaj u rastu), pojavom modrica, nenormalnim krvarenjem i anemijom. Jetra i slezena se mogu povećati, a mogu biti oštećeni i živci koji opskrbljuju oči i lice. Tokom prve godine života česte su smrt zbog anemije, sklonosti ponavljanim infekcijama i krvarenju. Rendgenska snimka pokazuje u cijelosti povećanu gustoću kostiju što se s vremenom pogoršava. Transplantacija koštane srži može postati s vremenom prihvatljiva za neku djecu, ali dugotrajna prognoza poslije tih zahvata nije poznata.