

Trattamento di grave ipometria della tibia in neurofibromatosi tipo 1 con fissatore esterno in distrazione

Osvaldo Mazza*, Fabio Massimo Pezzoli*, Marco Crostelli°

*UO Traumatologia Ospedale Bambino Gesù, Roma

°UO Chirurgia Vertebrale Ospedale Cristo Re, Roma

Neurofibromatosi

malattia neurocutanea multisistemica

ereditaria autosomica dominante

Neurofibromatosi tipo 1 NF-1 (malattia di von Recklinghausen)

- Prevalenza 1: 4.000/5.000
- Gene localizzato su cromosoma 17q11.2
- Manifestazioni: macchie cutanee caffè-latte, neurofibromi, noduli iridei di Lisch, difetti ossei corticali con pseudoartrosi

Neurofibromatosi tipo 2 NF-2

- Prevalenza 1:60.000 (precedentemente stimata 1:200.000)
- Gene localizzato su cromosoma 22
- Manifestazioni: schwannomi dei nervi vestibolari che causano sordità, schwannomi dei nervi cranici, spinali e periferici, meningiomi intracranici e intraspinali

La neurofibromatosi di tipo 1 in età pediatrica

Claudia Santoro • Giulio Piluso



EDIZIONI MINERVA MEDICA



14 Manifestazioni scheletriche della neurofibromatosi di tipo 1

Marco Crostelli, Osvaldo Mazza,
Giuseppe Iodice, Giuseppe Toro

INTRODUZIONE

Le manifestazioni scheletriche che caratterizzano la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) vengono generalmente classificate in focali e generalizzate.

Le anomalie focali – come la displasia tibiale, l'eterometria da *overgrowth* degli arti, la scoliosi ad angolo corto e la displasia dell'ala dello sfenoide – sono di più rara osservazione. Le anomalie generalizzate, invece, sono più comuni e comprendono l'osteopenia/osteoporosi e la bassa statura.¹ Sebbene meno frequenti, le manifestazioni focali, rispetto alle generalizzate, possono avere una significativa morbidità con notevole impatto sulla qualità di vita del paziente.

In linea generale, i meccanismi che sottendono crescita, rimodellamento e riparazione ossea nella NF1 sono ancora in parte sconosciuti, ma è da attendersi un miglioramento di tali conoscenze così da favorire lo sviluppo di un'adeguata terapia.

ANOMALIE FOCALI

DISPLASIA DELLA TIBIA E DI ALTRE OSSA LUNGHE

La displasia delle ossa lunghe si osserva nel 3-4% di pazienti con NF1 e nella maggior parte dei casi coinvolge la tibia, anche se possono

essere colpite anche altre sedi come l'omero, il radio, l'ulna e la clavicola.²

La displasia tibiale è una complicanza della prima infanzia e si manifesta come un incurvamento antero-laterale (*bowing*) della parte inferiore della gamba (Fig. 14.1A) che con il carico può andare incontro a frattura spontanea ed evitare in una forma di pseudoartrosi. Tuttavia, nei casi più severi, il quadro fratturativo e/o la pseudoartrosi si manifestano alla nascita o subito dopo la nascita, configurando la pseudoartrosi congenita della tibia. Diversi fattori consentono di differenziare clinicamente una displasia della tibia in NF1 dal varismo fisiologico del bambino, in particolare la localizzazione e la monolateralità della displasia. La diagnosi di certezza e la stadiazione della displasia sono squisitamente radiologiche. La displasia della tibia nella fase pre-fratturativa appare di solito come una deviazione assiale associata a un ispessimento corticale e un restringimento del canale midollare all'apice della convessità, tipicamente al passaggio tra la porzione centrale e il terzo distale della tibia (Fig. 14.1B). Sono stati proposti vari sistemi di classificazione radiologica, il più diffuso è quello proposto da Crawford che, in base al grado di preservazione del canale midollare, all'interessamento del perone e alla presenza di frattura, la divide in quattro tipi (Tab. 14.1, Fig. 14.2).^{3,4} La pro-

Le manifestazioni scheletriche che caratterizzano la neurofibromatosi di tipo 1 (NF-1) vengono generalmente classificate in focali e generalizzate.

Le anomalie focali come la displasia tibiale, **l'eterometria da «overgrowth» degli arti**, la scoliosi ad angolo corto e la displasia dell'ala dello sfenoide, sono di meno frequente osservazione.

Le anomalie generalizzate, invece più comuni, comprendono l'osteopenia / osteoporosi e la bassa statura . **Sebbene meno frequenti, le manifestazioni focali rispetto alle generalizzate possono avere una significativa morbidità con notevole impatto sulla qualità di vita del paziente.**

- Una possibile correlazione tra le manifestazioni scheletriche generalizzate con la progressione delle anomalie focali, sebbene talora ipotizzata, è sconosciuta. In linea generale i meccanismi che sottendono a crescita, rimodellamento e riparazione ossea nella NF1 sono ancora in parte sconosciuti.

Eterometria da «overgrowth» degli arti

L'eterometria da overgrowth degli arti inferiori è una manifestazione scheletrica raramente riportata nei pazienti affetti da NF-1, tanto che la sua esatta incidenza è sconosciuta.

Generalmente, quando la differenza di lunghezza tra i due arti è superiore a 2-2,5 cm, può potenzialmente avere un effetto negativo a carico dell'apparato locomotore e richiede un'adeguata correzione talvolta anche attraverso trattamento chirurgico.

PM, grave ipometria tibia destra in NF-1, trattato con epifisiodesi temporanea del ginocchio sinistro con placche a 8



PM
12 a
5m



PM
13 a



PM
14 a
6m

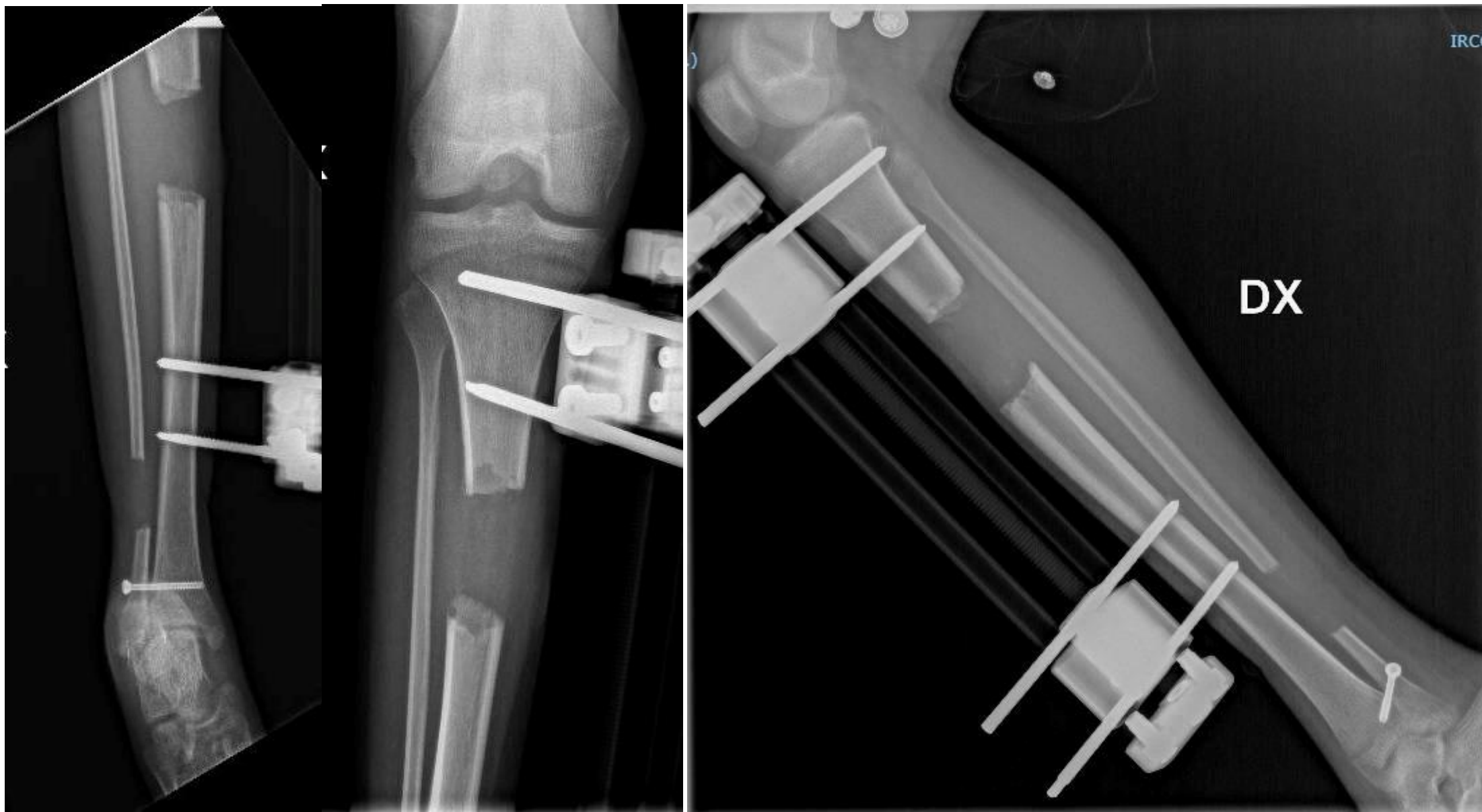


PM
15 a
8m

PM 16 a ipometria 6 cm tibia destra, equinismo destro, rimuove placche, osteotomia prossimale tibia e distale perone destro e allungamento con fissatore lineare



PM allungamento progressivo completo in 6 settimane, inizia carico e esercizi in talo per piede

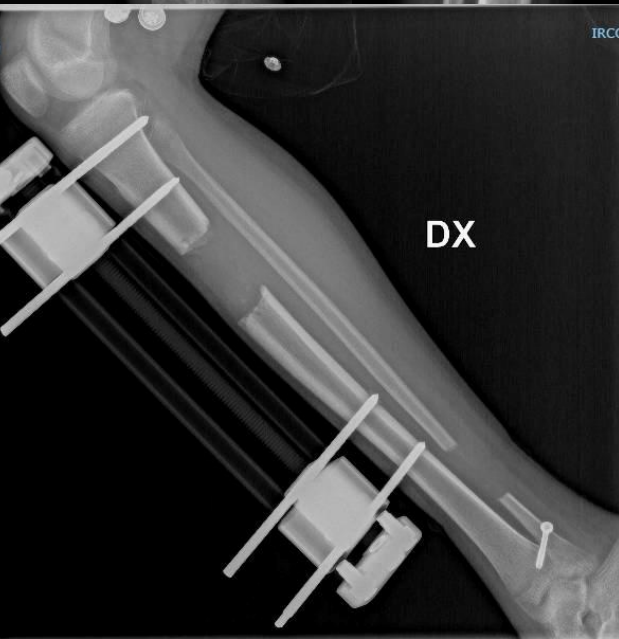


PM 6 mesi follow up, rigenerato iniziale, paziente fa carico pieno





6
settimane
FU



PM 17 a 1 anno di follow
up, rigenerato ancora
incompleto



DX

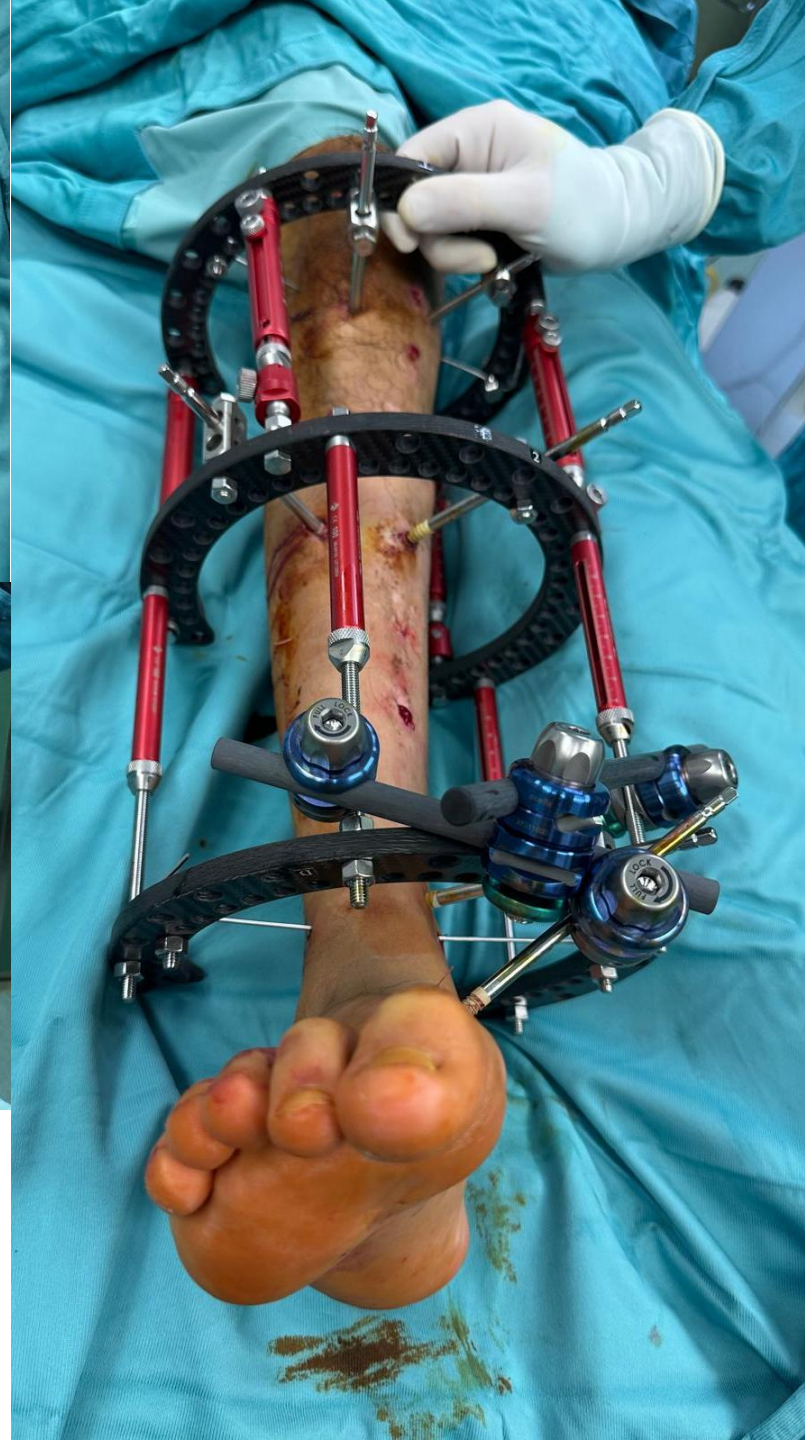
2007 (17Y 4M)

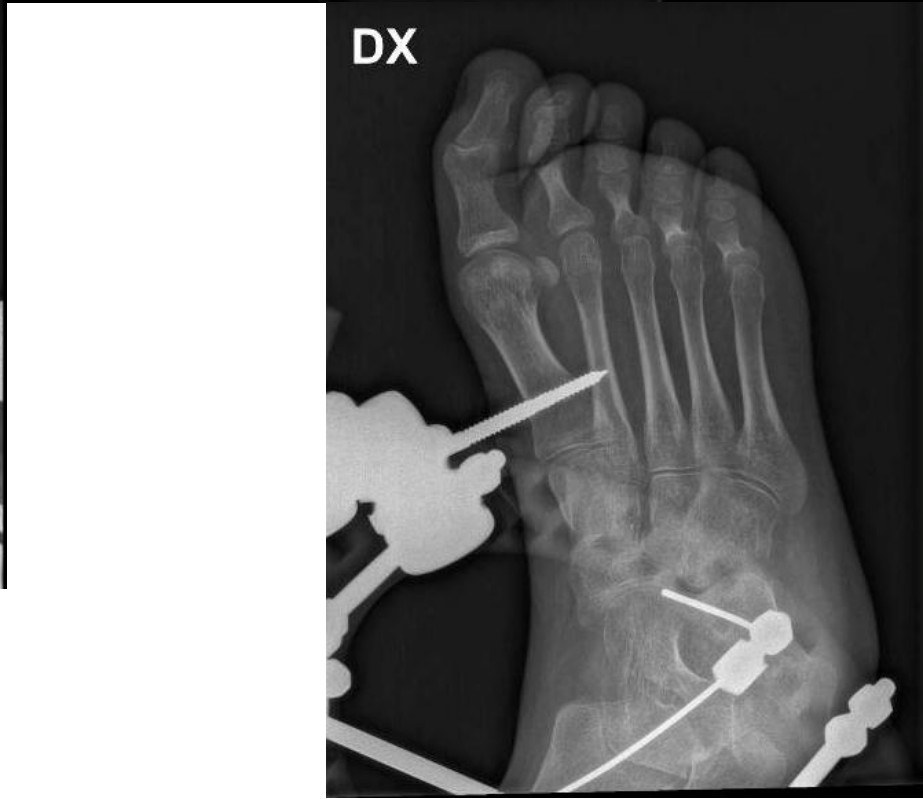
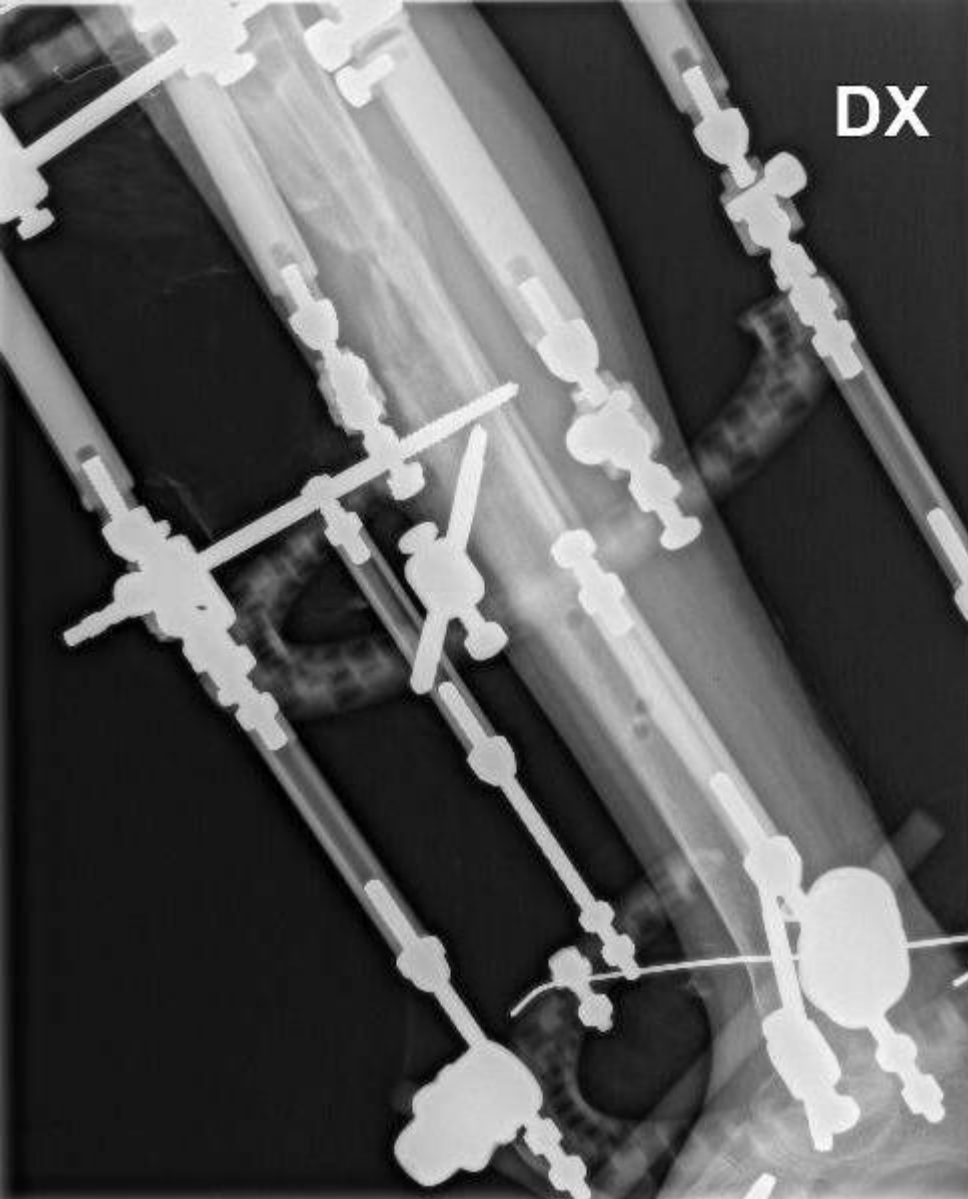
M

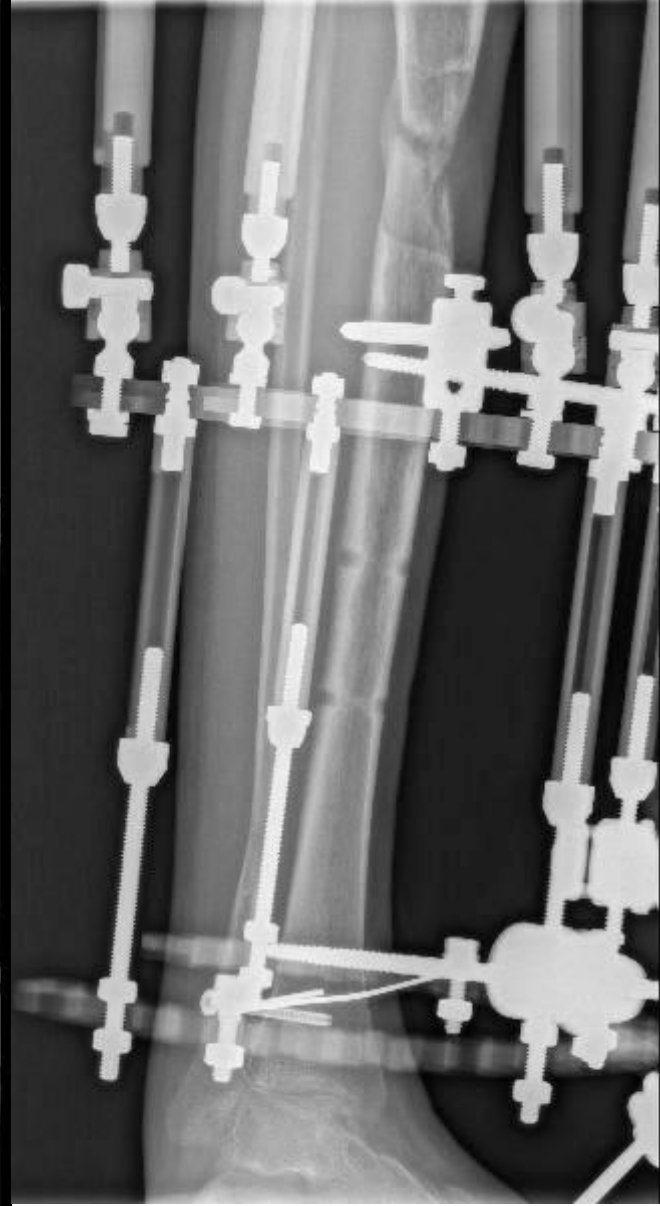
DX

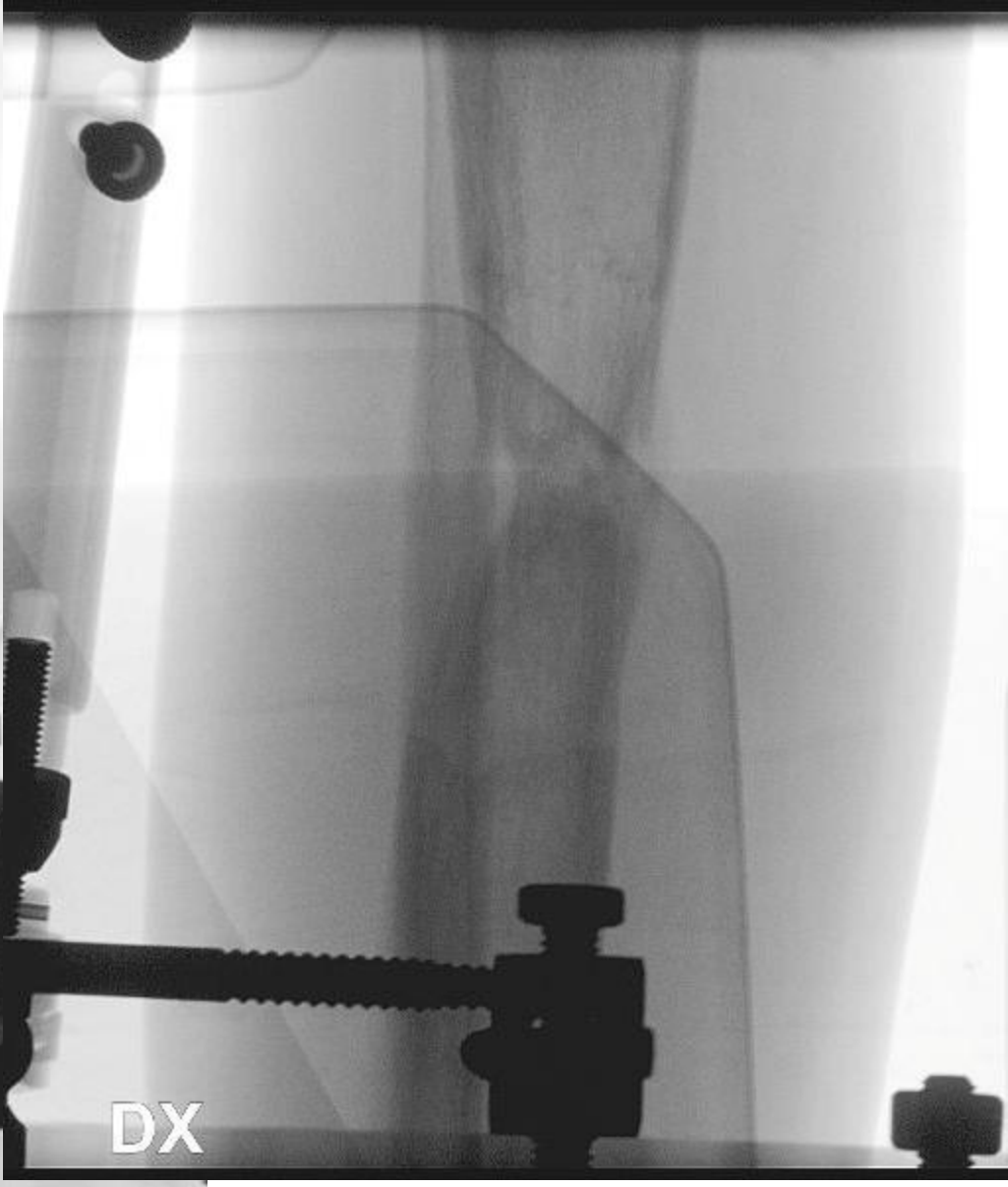
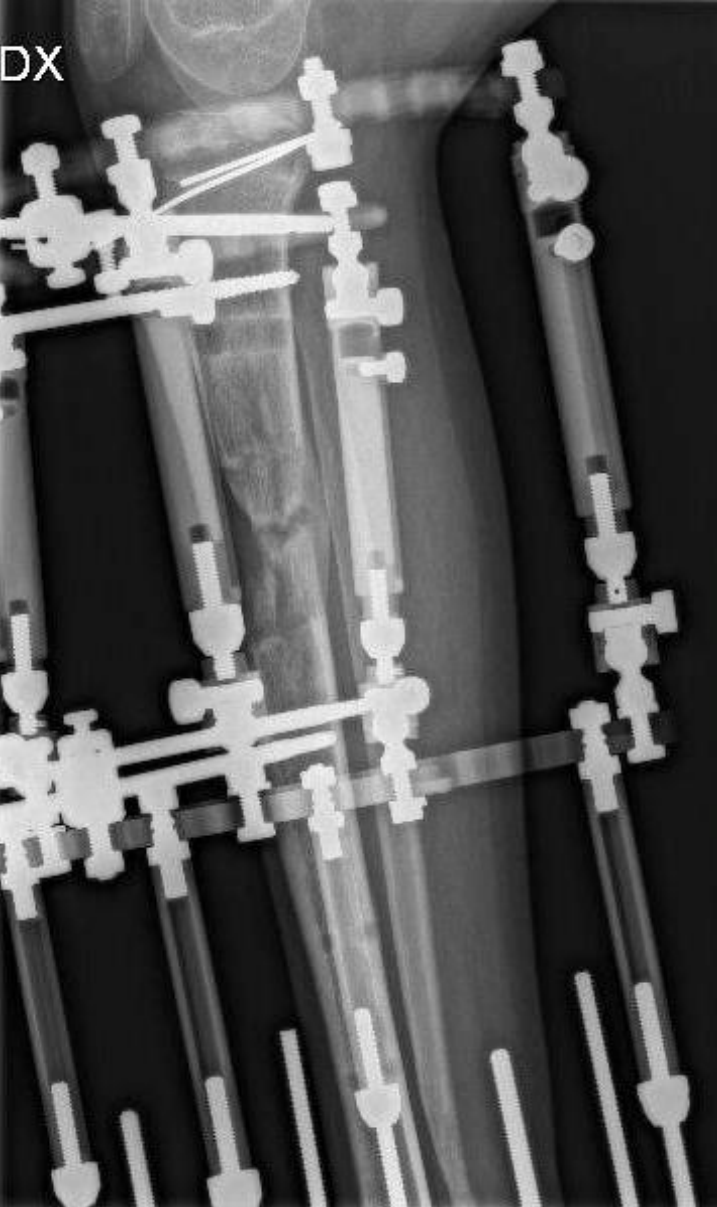


14m di follow up, rigenerato ancora incompleto, conversione da FE lineare a FE esapodalico; intervento di allungamento del tendine achilleo e montaggio con piede in talo



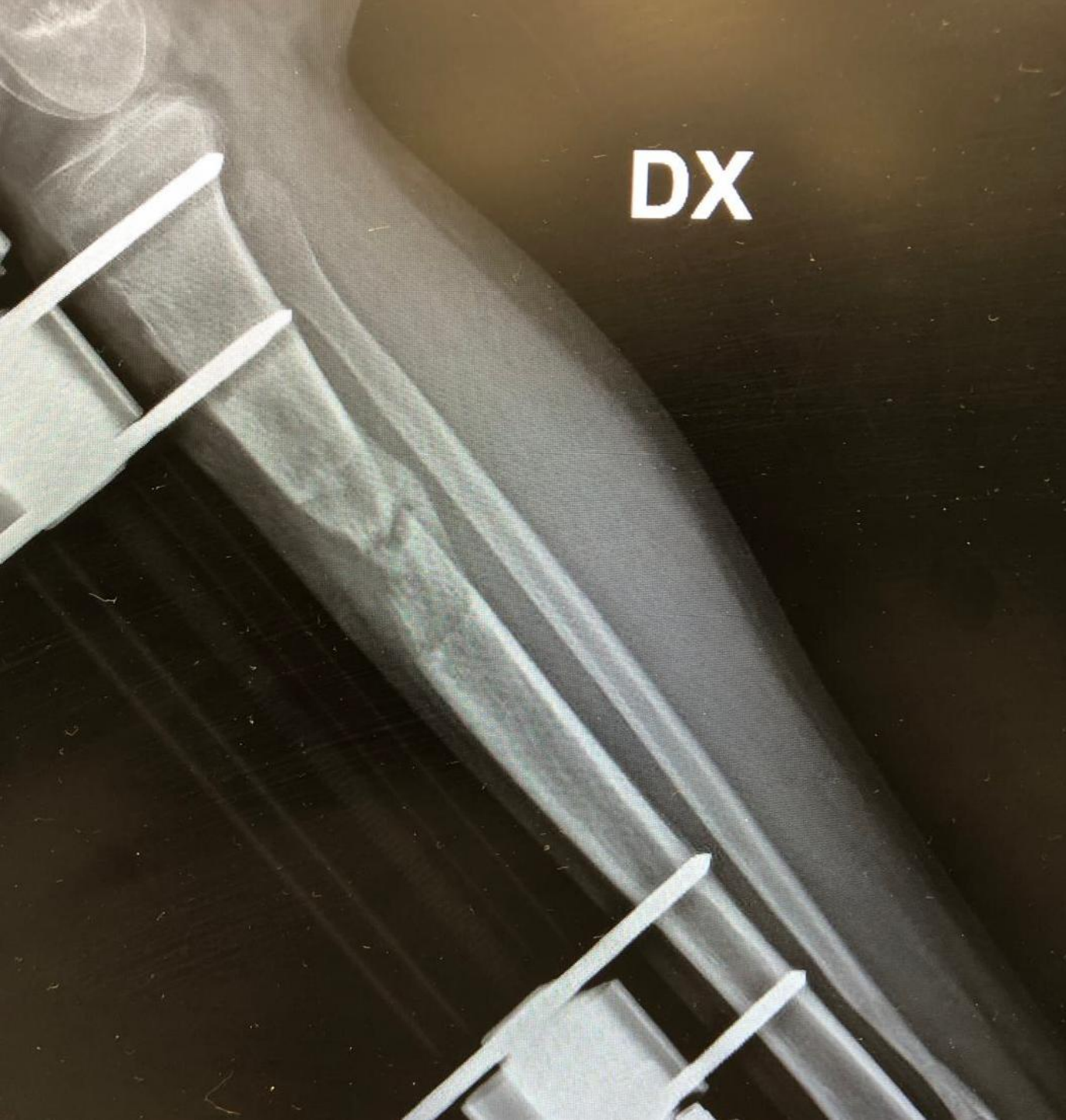






A 40 giorni dalla conversione esapodalico montaggio del piede rimosso, carico libero





CONCLUSIONI

- Eterometria grave in NF-1 è una patologia di non frequente riscontro, ma che si può presentare con un grave impatto sulla qualità di vita del paziente
- Trattamento complesso, la NF-1 è gravata da un alto rischio di pseudoartrosi
- Poche indicazioni dalla letteratura, perché casistica sporadica
- Necessario prevedere un lungo follow up e cambiare strategia di trattamento per ottenere il risultato migliore

