

ARTICOLI ORIGINALI

Emimelia longitudinale mediale dell'arto inferiore (ipo-aplasia della tibia)

Lower limb medial longitudinal hemimelia (tibial hypoplasia)

S. Boero¹

M. Carbone¹

M. Catagni²

O. Donzelli³

N. de Sanctis⁴

¹ Il Divisione di Ortopedia e Traumatologia, Istituto Scientifico "G. Gaslini", Genova.

² Divisione di Ortopedia, Ospedale L. Mandic, Lecco (CO).

³ VIII Divisione di Ortopedia, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna.

⁴ Il Divisione di Ortopedia, Ospedale Santobono, Napoli.

SOMMARIO

Gli Autori presentano il risultato della ricerca del Gruppo di Studio sulla fissazione esterna della Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia Pediatrica, riguardante le ipo- e aplasie di tibia, con lo scopo di indicare le linee guida di trattamento di queste gravi malformazioni. La casistica complessiva comprende 45 segmenti osservati, raggruppati in 4 diversi tipi secondo la classificazione di Jones (tipo 1a e 1b, 2, 4); non sono state osservate forme di tipo 3. Analizzando i risultati dei diversi trattamenti gli Autori traggono alcune conclusioni. Nel tipo 1a e 1b, in assenza di un quadricipite femorale funzionante, l'indicazione chirurgica è per la disarticolazione del ginocchio da effettuarsi dopo il primo anno di vita. Gli interventi ricostruttivi proposti non migliorano la funzionalità dell'arto che necessita in ogni caso di ingombranti ortesi. Nel tipo 2, al contrario, è indicato un programma chirurgico con l'uso di fissatori circolari, perché può consentire il ripristino della lunghezza di un solido segmento e l'abbandono della protesi. Nel tipo 4, infine, viene suggerita una precoce correzione chirurgica del piede, se necessaria, e un successivo allungamento della tibia con fissatori circolari.

INTRODUZIONE

L'emimelia longitudinale mediale è una rara malformazione della gamba ⁴ caratterizzata dall'assenza o dalla ipoplasia della tibia con perone quasi normale, spesso risalito rispetto all'articolazione del ginocchio. Questa deformità congenita, che può trasmettersi con carattere autosomico dominante o recessivo, colpisce prevalentemente il sesso maschile e può essere mono o bilaterale. Può associarsi ad altre deformità congenite del femore (femore bifido, displasia anca), del piede (equino-varo-supinato, polidattilia), della mano (polidattilia, mano spaccata), del rachide ^{5 12 14}. Possono essere presenti inoltre malformazioni cardiache ¹.

Il Gruppo di Studio della fissazione esterna della Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia Pediatrica ha deciso di raccogliere i casi di emimelia longitudinale mediale osservati in vari Centri per cercare di individuare le linee guida che possano orientare il chirurgo ortopedico nel programmare il trattamento di questa grave malformazione.

MATERIALE E METODO

La casistica riguarda 38 pazienti (27 maschi e 11 femmine) di età alla prima osservazione compresa fra 16 giorni e 15 anni (media 1,6 aa). In 7 pazienti (6 maschi e 1

Tab. I. Classificazione emimelia sec. Jones

Tipo	n° segmenti
1 a-b	23
2	14
3	0
4	8

femmina) la deformità era bilaterale. In totale sono state osservate 45 emimelie longitudinali mediali. Esse sono state classificate secondo Jones et al.¹⁰ (Tab. I). Non abbiamo osservato alcun caso di ipoplasia tibiale di tipo 3. Nei 7 casi bilaterali la malformazione, sia a destra che a sinistra, era di tipo 1 in 4, in altri 2 pazienti a una deformità di tipo 1 erano associate una tipo 4 e una tipo 2 rispettivamente, mentre nell'ultimo paziente la deformità era di tipo 4 bilaterale. Tutti i segmenti giunti all'osservazione avevano eseguito la radiografia; nessuno indagini diverse quali ecografia, TC o RMN.

L'apparato estensore del ginocchio nei casi tipo 1a-b era assente in 11, presente in 5 e non valutato in 7. Le malformazioni scheletriche associate, a parte il piede equino varo supinato dal lato affetto, considerato parte integrante del quadro clinico, sono riportate nella Tabella II.

In totale sui 45 segmenti osservati sono stati eseguiti 135 interventi chirurgici. Ne riportiamo i principali, suddivisi secondo il tipo classificativo di Jones.

tipo 1a-b

Sono stati sottoposti a intervento chirurgico 16 segmenti su 23, con una media di 4,3 interventi per ogni segmento trattato.

- 17 ricostruzioni del ginocchio secondo Myers (1905), Putti (1929) e Brown² (centramento dell'epifisi peroneale prossimale nella gola intercondiloidea quando presente, o in una fossetta scavata al centro dell'epifisi femorale distale);

- 11 liberazioni posteromediali del piede;
- 7 artrodesi peroneo-astragaliche;
- 5 allungamenti del perone dopo il suo centramento sotto il femore.

Sono stati valutati 13 pazienti per un totale di 14 arti, con un controllo a distanza minimo di 2 anni e massimo di 16 (media 7,3 anni).

tipo 2

Sui 12 segmenti trattati (su un totale di 14) sono stati ese-

Tab. II. Malformazioni scheletriche associate

Arto superiore

Anchilosi gomito	4
Agenesia mani	2
Mano torta radiale	1
Tetradattilia	1
Sindattilia	2
Esadattilia	1
Pollice trifalangico	1
Ipovalidità estensione 2° e 5° dito	1

Arto inferiore

Ipoplasia femore	7
Femore bifido	2
Displasia congenita anca	4
Piede equino-varo-supinato congenito	2

Rachide

Scoliosi	4
----------	---

guiti 57 interventi (4,8 operazioni per segmento). Quelli maggiormente praticati sono stati:

- 11 artrodesi peroneo-astragaliche;
- 9 fusioni del perone prossimale all'abbozzo tibiale;
- 9 allungamenti del perone tibializzato.

Dei 14 segmenti osservati ne sono stati controllati 10, più uno in corso di trattamento; nell'unico non valutato era stata eseguita amputazione della gamba per crisi vascolare dopo osteotomia derotante al quarto superiore della gamba. Il controllo minimo dall'ultimo intervento era 1 anno, massimo 8 anni (media 3,6).

tipo 4

Su 8 segmenti di cui 5 trattati sono stati eseguiti 9 interventi (1,8 operazioni per segmento):

- 3 allungamenti della gamba;
- 3 interventi per correggere e stabilizzare il piede mantenendo una certa motilità della tibiotarsica diastata.
- 2 osteotomie tibiali derotanti;
- 1 allungamento del femore.

Tutti i 5 segmenti trattati sono stati controllati a distanza minima di 1 anno e massima di 8 anni (media 6 anni).

Le principali complicazioni, oltre alle comuni infezioni superficiali dei trami dei fissatori esterni, quando utilizzati, sono state:

- 1 amputazione della gamba per crisi vascolare comparsa dopo osteotomia derotante in una emimelia di tipo 2.

- 4 flessioni del ginocchio durante l'allungamento della gamba, 3 trattate con intensa fisiochinesiterapia e applicazione di splint estensori e 1 corretta chirurgicamente.

RISULTATI

Sono stati valutati secondo il tipo classificativo di Jones.

Tipo 1a-b. Si sono riscontrati 8 insuccessi della ricostruzione chirurgica del ginocchio: a causa degli esiti negativi in 5 era stata proposta la disarticolazione (eseguita in 2 casi), 2 avevano una artrodesi del "ginocchio", in 1 si era avuta una franca rilussazione del perone, che, dopo un secondo tentativo di centramento, aveva nuovamente portato a cattivo risultato: era stata proposta la disarticolazione. Tutti gli arti erano muniti di tutori ortopedici con presa di bacino. In tutti gli insuccessi il muscolo quadricipite femorale era assente o ipovalido. Nei 4 casi in cui non vi era un vero insuccesso, la motilità della neo-articolazione era consentita al massimo per 40°. Tutti questi 4 pazienti dovevano portare un tutore ortopedico che in 3 casi si limitava però a una ginocchiera articolata. Negli ultimi 2 arti era stata eseguita in prima istanza un'artrodesi fra femore e perone; in uno di questi la grave deformità del piede aveva costretto alla sua amputazione.

Tipo 2. In tutti i casi era stato applicato un programma di trattamento uguale o analogo a quello proposto da de Sanctis et al. (1990). Il risultato è stato considerato buono (normale motilità del ginocchio; assenza di ortesi, se il paziente aveva raggiunto il termine dell'accrescimento; accorciamento residuo inferiore a 3 cm) in 8 casi. È stato classificato discreto in 2 pazienti: nel primo per parziale recidiva della deformità del piede che dovrà essere ripresa durante il nuovo allungamento a maggiore età; nel secondo per l'equinismo del piede che limita il corretto appoggio e costringe all'uso di un tutore di gamba e piede. 3 pazienti con risultato buono e 1 con risultato discreto portano un tutore gamba-piede per compensare l'accorciamento che si è andato instaurando con l'accrescimento dopo la fine del trattamento. Tutti dovranno essere rioperati per allungare il perone tibializzato. In 2 buoni risultati ottenuti in bambini in accrescimento la dismetria non è ancora così cospicua da costringere all'uso di un tutore. Infine, 3 pazienti con buon risultato a ter-

mine crescita non utilizzano tutori, 2 di questi portano un semplice rialzo.

Tipo 4. Dei 5 arti trattati, 4 avevano subito un allungamento del femore (1 segmento) o della gamba (3), mentre in uno, di un caso bilaterale, era stato trattato solamente il piede. I risultati dell'allungamento preceduto o seguito da interventi di stabilizzazione del piede sono stati classificati: buono (accorciamento inferiore a 3 cm a termine accrescimento, assenza di dolori e di necessità di indossare tutore o scarpa ortopedica): 1 segmento; 2 discreti (accorciamento superiore a 3 cm, necessità di utilizzare un tutore, non dolori alla tibiotarsica e al ginocchio); 1 scadente (presenza di dolori al ginocchio e/o alla tibiotarsica, accorciamento superiore a 10 cm a termine crescita, necessità di tutore ortopedico).

DISCUSSIONE

Tipo 1. L'analisi dei casi controllati e della letteratura porta a dividere la discussione per i vari tipi di emimelia longitudinale mediale. A questo proposito è discriminante la presenza o meno dell'estremità superiore della tibia, cioè di un ginocchio sufficientemente ben conformato (tipo 2 e 4 di Jones) o la sua assenza totale (tipo 1a) o parziale (1b). I tipi 1a e 1b di Jones possono essere associati nella discussione: nella nostra casistica i risultati accettabili del trattamento erano equamente ripartiti nelle due forme. In realtà non è sempre possibile una distinzione fra i due sottotipi, basata su criteri radiografici, che non sempre corrispondono a una reale differenza anatomo-patologica. Infatti Jones et al.¹⁰ affermavano che a una epifisi femorale distale non visibile radiograficamente nella prima infanzia corrisponde una assenza della tibia prossimale (tipo 1a), mentre a una epifisi femorale radiograficamente normale corrisponde una tibia prossimale presente (tipo 1b). In realtà Williams et al. (1983) riportano tre casi classificati radiologicamente 1b che, disarticolati, all'esame anatomo-patologico non presentavano alcun abbozzo tibiale.

La valutazione dei risultati ottenuti nel tipo 1 deve essere basata sulla motilità del ginocchio^{9,15}; deve essere preso però in considerazione anche l'accorciamento residuo e il tipo di tutore che il paziente deve indossare. Il quesito che il Chirurgo ortopedico si pone di fronte a questi pazienti è sempre il medesimo: è giustificato un trattamento

lungo, complicato e spesso avaro di risultati, mentre il problema può essere risolto con una la semplice disarticolazione? Spesso il paziente, dopo un lungo iter chirurgico, deve indossare un tutore ortopedico o una protesi del tutto simili, se non identici a quelli che avrebbe portato in caso di disarticolazione precoce al ginocchio.

L'intervento di Brown, nei centri nei quali è stato eseguito, è stato avaro di successi (33% di risultati positivi secondo Jayakumar e Eilert)⁹; Valdiserri et al.¹⁵, con un controllo a distanza di circa 1 anno, riportano una motilità della neoarticolazione, nei 5 casi operati, fra i 20° e i 30°. Nei 4 casi della nostra serie che non possono essere considerati dei veri insuccessi, l'articolazione era compresa tra i 20° e i 40°, tutti dovevano indossare una protesi ortopedica, in un caso con presa al bacino. Schoenecker et al.¹³ su 14 interventi eseguiti secondo la tecnica di Brown è stato costretto a disarticolare o artrodesizzare il "neoginocchio" in 10 casi e solamente in 1 degli altri 4 non menziona l'uso di protesi sopra il ginocchio. Nella casistica di Kalamchi e Dawe¹¹ i 3 casi trattati con questa tecnica sono andati incontro a una successiva disarticolazione, per flessione della neoarticolazione con conseguente impossibilità alla protesizzazione. Lo stesso Brown insieme a Pohnert³ riferisce, con controllo a distanza media di 15 anni in 40 pazienti controllati su 56 operati, che solamente in 22 non erano necessari ulteriori trattamenti chirurgici.

Tutti avevano bisogno di una protesi ortopedica. Gli altri 18 richiedevano un ulteriore intervento chirurgico: gli Autori non specificano quante amputazioni sarebbero state necessarie in questo gruppo.

È necessario sottolineare un'osservazione relativa alla presenza o meno del quadricipite femorale, assente, almeno dal punto di vista funzionale, in tutti gli insuccessi della nostra casistica. La mancanza dell'azione antagonista di questo muscolo, rispetto ai flessori, provoca spesso una flessione della neoarticolazione del ginocchio, così grave da consigliare una disarticolazione per consentire l'uso della protesi.

Tipo 2. Il trattamento consiste nella "ricostruzione" della tibia mediante artrodesi peroneo-astragalica, fusione peroneo-tibiale prossimale e successivi allungamenti del perone tibializzato, come già descritto da Valdiserri et al.¹⁵ e da de Sanctis et al.⁶. Questo lungo iter chirurgico viene spesso contestato dagli Autori anglosassoni, sia per la sua complessità che per il suo impegno economico. Alla luce dei risultati ottenuti (8 buoni e 2 discreti su 11

segmenti trattati) non si può rinunciare a priori a un trattamento chirurgico che può essere in grado di ottenere la migliore funzionalità dell'arto, con un minore costo socio-economico⁷. Non si possono più condividere, non solo per mentalità ma soprattutto per le attuali conoscenze tecniche, orientamenti terapeutici troppo drastici e rinunciatari nel trattamento delle gravi malformazioni dell'arto inferiore⁸.

Tipo 3. Non siamo in grado di esprimere, in base all'esperienza dei nostri 4 centri, giudizi sulla ipoplasia tibiale tipo 3 di Jones perché non l'abbiamo mai osservata. Per analogia al tipo 1 crediamo che l'assenza del ginocchio, con o senza deficit del quadricipite, ponga il chirurgo di fronte a un quadro di difficile soluzione, con poche reali alternative all'amputazione per la migliore protesizzazione.

Tipo 4. I risultati dei pochi casi raccolti ci fanno propendere per la terapia chirurgica (allungamenti ripetuti) utilizzando fissatori circolari che permettono di includere e stabilizzare il piede durante l'allungamento della gamba. Solamente in caso di algie o grave instabilità della "tibio-tarsica" possono essere indicati interventi correttivi. In caso di deformità in equino-varismo del piede questa dovrebbe essere corretta prima di intraprendere l'allungamento, per prevenirne un inevitabile aggravamento.

CONCLUSIONI

L'ipo-aplasia congenita della tibia comprende diverse deformità, classificate dal punto di vista anatomico-patologico nello stesso capitolo, ma profondamente diverse fra loro per quanto riguarda l'indicazione terapeutica. Si possono enunciare, in conclusione, alcune linee guida, così come sono emerse dall'esame della casistica del Gruppo di Studio della fissazione esterna.

Tipo 1a-b: la disarticolazione al ginocchio, dopo il primo anno di vita per escludere la presenza di un eventuale nucleo tibiale prossimale, confermata eventualmente da un'indagine RMN, è il trattamento di scelta. Solo se è presente un valido quadricipite femorale si può tentare una ricostruzione secondo Brown, avvertendo preventivamente i genitori della scarsa percentuale di risultati positivi, con possibilità di un completo insuccesso e comunque della necessità, quasi sempre presente, di dover utilizzare dopo il trattamento una protesi molto

simile o uguale a quella per la disarticolazione. In caso di ipoplasia femorale associata può essere indicata un'artrodesi femoro-peroneale con l'intento di allungare il moncone da protesizzare. Eventuali ulteriori trattamenti funzionali, quali una giroplastica secondo Van Ness, per consentire una certa motilità alla protesi, non vengono di regola accettati dai genitori. Infatti, come spesso accade nel trattamento delle deformità congenite, il Chirurgo deve affrontare la nostra "mentalità mediterranea" e limitare le proprie ambizioni terapeutiche, a volte anche astenendosi dal trattamento, fino al momento in cui non sia il paziente stesso o i suoi genitori a richiedere il suo intervento per migliorare la tollerabilità della protesi.

Tipo 2: la chirurgia ricostruttiva precoce, come suggerito da de Sanctis, è il trattamento di scelta.

Tipo 3: non si possono esprimere giudizi definitivi né un consiglio terapeutico certo. La mancanza dell'articolazione del ginocchio potrebbe avvicinare questa forma al tipo 1, anche se la presenza della tibio-tarsica potrebbe far propendere, nel singolo caso, verso l'artrodesi femoro-tibiale in alternativa alla disarticolazione.

Tipo 4: l'eventuale correzione precoce del piede se necessaria e il successivo allungamento mediante fissatore circolare sono la strada da percorrere, con rischi limitati.

BIBLIOGRAFIA

- ¹ Basaran S, et al.
Tetra-amelia, lung hypo-aplasia, cleft lip-palate, an heart defect: a new syndrome?
American Journal of Medical Genetics 1994;51:77-80.
- ² Brown FW.
Construction of a knee joint in congenital total absence of the tibia (paraxial hemimelia tibia).
Journal of Bone and Joint Surgery 1965;47A:695-704.
- ³ Brown FW, Pohnert WH.
Construction of a knee joint in meromelia tibia (congenital absence of the tibia). A fifteen-year follow-up study.
Journal of Bone and Joint Surgery 1972;54A:1333.
- ⁴ Canepa G, et al.
Le malattie dello scheletro nell'età evolutiva.
Padova: Piccin 1987.
- ⁵ Clark MW.
Autosomal dominant inheritance of tibial meromelia.
Journal of Bone and Joint Surgery 1975;57A:262-264.
- ⁶ de Sanctis N, et al.
Tibial agenesis: a new rationale in management of type II – Report of three cases with long-term follow-up.
Journal of Pediatric Orthopedics (A) 1990;10:198-201.
- ⁷ de Sanctis N, Nunziata Rega A.
New rationale in management of tibial agenesis type II: a maturity review of its functional, psychological and economic value.
Journal of Pediatric Orthopedics (B) 1996;5:1-5.
- ⁸ Hootnick D, et al.
The natural history and management of congenital short tibia with dysplasia or absence of the fibula.
Journal of Bone and Joint Surgery 1977;59B:267-271.
- ⁹ Jayakumar SS, Eilert RE.
Fibular transfer for congenital absence of the tibia.
Clinical Orthopaedics 1979;139:97-101.
- ¹⁰ Jones D, et al.
Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula.
Journal of Bone and Joint Surgery 1978;60B:31-39.
- ¹¹ Kalamchi A, Dawe RV.
Congenital deficiency of the tibia.
Journal of Bone and Joint Surgery 1985;67B:581-584.
- ¹² Richieri-Costa A, et al.
Autosomal dominant tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumbs syndrome: report of a Brazilian family.
American Journal of Medical Genetics 1990;36:1-6.
- ¹³ Schoenecker PL, et al.
Congenital longitudinal deficiency of the tibia.
Journal of Bone and Joint Surgery 1989;71A:278-287.
- ¹⁴ Sener RN et al.
Bilateral split-hand with bilateral tibial aplasia.
Pediatric Radiology 1989;19:258-260.
- ¹⁵ Valdiserri L, et al.
L'aplasia congenita della tibia.
Giornale Italiano di Ortopedia e Traumatologia 1984;10:485-496.