

OSTEOGENEZA IMPERFECTĂ (CAZ CLINIC)

Gheorghe CROITOR,
Roman CROITOR, Alexandru BEȚIȘOR,
USMF N. Testemițanu,
Catedra Ortopedie și Traumatologie

Summary

Imperfect osteogenesis

This study is based on experience in the treatment of one patient aged of 36 years with imperfect osteogenesis type III B, which in the period from 2010 to 2011 was operated in the clinic "V. Bețișor" of the NSPCEM. Corrective osteotomy with combined fixation in both legs was performed.

Резюме

Несовершенный остеогенез

Данная статья описывает наш опыт в лечении одной больной 36-и лет с болезнью Лобстеин Вролик тип III B, которой в период с 2010 по 2011 в клинике «В. Бецишор» ННПЦСНП были произведены корригирующие остеотомии с комбинированными фиксаторами на обеих ногах.

Actualitatea temei

Osteogeneza imperfectă (OI) reprezintă un grup de afecțiuni caracterizate prin fracturi spontane sau traumatisme minore, dentinogeneză imperfectă (DI) și pierderea auzului la vârsta de adult. Aceasta este întâlnită la aproximativ 7 din 100,000 populație pe globul pământesc, fiind în ușoară creștere. În articolele de specialitate sunt descrise 8 tipuri de osteogeneză imperfectă, tipurile cel mai frecvent întâlnite – circa 5 la 100,000 populație – fiind tipurile I și IV [1].

Material și metodă

Pacienta C.T., 36 de ani, s-a adresat în clinică în iulie 2010 cu acuze la dureri în regiunea gambei drepte, prezența deformităților la nivelul ambelor femure și gambe. Durerile au apărut treptat pe parcursul ultimelor trei luni, se acutizează în timpul mersului, pacienta fiind nevoită să se deplaseze cu 2 cârje. Durerile sunt localizate la vârful diformității gambei, apărute în urma fracturilor diafizare de tibie. Pe parcursul vieții, pacienta a suportat 18 fracturi diafizare ale oaselor tubulare lungi (femure, gambe, antebrațul stâng).

Este al treilea copil în familie; sora și fratele mai mare sunt sănătoși, cu excepția prezenței dentinogenezei imperfecte. Înălțimea pacientei constituia 125 cm, înălțimea părinților, din spusele pacientei, fiind de aproximativ 165 cm. Înălțimea fratelui și a surorii fiind respectiv de 185 cm și 179 cm.

Din anamneză, nașterea și perioada preșcolară au trecut fără particularități, dezvoltându-se normal atât fizic, cât și mental. Prima fractură a survenit la nivelul antebrațului stâng la 7 ani, apoi la 8 și 9 ani, fiind tratate prin imobilizări ghipsate. La 10 ani și-a fracturat gamba stângă, ce a fost tratată în aparat Ilizarov. În urma dezvoltării unei diformități a gambei stângi la 14 ani, la Kiev i s-a efectuat osteotomie de corecție și osteosinteză extrafocară cu aparatul Ilizarov. La 16 ani își fracturează gamba dreaptă, fiind tratată prin imobilizare ghipsată. La 21 ani își fracturează femurul stâng, fiind tratată prin tracțiune continuă timp de 2 luni. Ultima fractură a fost înregistrată în anul 2003, la vârsta de 27 de ani, când pacienta, în urma unui traumatism minor, se alege cu o fractură închisă pe diafiza femurală dreaptă. După pregătirea preoperatorie, se efectuează reducerea sângerândă a femurului fracturat și osteosinteza combinată – centromedular și aparat extern tijat. În timpul intervenției s-a depistat canalul medular femural îngustat, ceea ce nu a permis implantarea tije Kuncher de cea mai mică dimensiune, aplicându-se o tijă de tip Bogdanov preconizată pentru humerus.

La examenul obiectiv se menționează statura joasă a pacientei, cu sclerele de culoare albăstruie-surie. Oasele craniului și ale feței, claviculele, forma cutiei toracice sunt fără diformități. Radiologic se evidențiază formațiuni de boabe la coaste. Membrile superioare sunt scurte, corespunzătoare staturii. Mobilitatea în articulațiile glenohumerale, cotului și pumnului sunt în volum deplin. Se determină limitarea neînsemnată a mișcărilor prosupinatorii mai pronunțat pe stânga. Membrile inferioare sunt deformate semnificativ, atât pe contul coapselor, cât și gambelor. Pe tegumente sunt prezente numeroase cicatrice postoperatorii după reduceri deschise și osteosinteza extrafocară. Coapsele sunt dezaxate în varus de aproximativ 40° pe dreapta și 20° pe stânga și antecurbație bilaterală de aproximativ 30°. Mobilitatea în articulațiile coxofemorale este păstrată, cu excepția abducției coapsei drepte (25°). Ambele gambe

sunt torsionate cu antecurbație de 110° pe stânga și de 70° pe dreapta. Se determină o hipotrofie marcată a musculaturii ambelor gambe, ce permite aprecierea conturului osos. La nivelul articulațiilor genunchilor se determină o ușoară instabilitate în planurile frontal și sagital. Forța mușchilor coapsei și gleznei constituie 3 puncte din 5. Mobilitatea în articulațiile gleznei este păstrată. Plantele au forma obișnuită. Greutatea pacientei constituie 43 kg.

La palpare se determină dureri pronunțate la nivelul 1/3 medii a gambei drepte, fără mobilitate patologică.

Examenele radiologice și TC la membrele inferioare au confirmat deformarea ambelor femure și gambe în toate cele 3 planuri. Deformarea mai importantă era prezentă la gamba dreaptă, unde la vârful curburii era o fractură de stres, manifestată prin semnul radiologic de „zona looser”.

Luând în considerație sindromul algic pronunțat și diformitatea marcată, a fost luată decizia de a efectua osteotomia de corecție a oaselor gambei stângi. La investigația tomografică s-a depistat că diametrul canalului medular la nivelul istmusului osului tibial constituia numai 4 mm, din ce motiv osteosinteza centromedulară era imposibilă, deoarece astfel de dimensiuni nu sunt prezente la tijele zăvorâte. A fost preconizată osteosinteza combinată, centromedular cu tijă Ender pentru gambă, cu diametrul de 4 mm, și aparatul Ilizarov din 2 inele. Planningul preoperator a fost efectuat cu ajutorul schiagramelor, care au denotat necesitatea rezecției cuneiforme la 2 nivele pentru corecția diformităților.

Pacienta a fost operată cu anestezie spinală. În timpul intervenției, la nivelul zonelor looser se determină mobilitate patologică. S-a efectuat rezecția segmentară a tibiei la 2 nivele conform planningului preoperator. În unul dintre segmente a fost inclusă zona looser. La fibula hipotrofiată a fost efectuată osteocrazia în focar închis. După aceasta s-a ales canalul medular cu un burghiu de 5 mm grosime și s-a efectuat osteosinteza centromedulară cu tije Ender și aparatul Ilizarov. Intraoperator s-a observat o tensionare marcată a gastrocnemienilor cu poziționarea forțată a plantei în ecvinus, ce a servit drept indicație pentru alungirea subcutanată în „Z” a tendonului Achile. În timpul intervenției, fragmentul tibial intermediar s-a despicat din cauza curburii. Perioada postoperatorie a decurs fără incidente. Plăgile s-au vindecat primar. Mobilitatea în articulațiile genunchiului și gleznei a fost încurajată din primele zile postoperator. După înlăturarea firelor, pacienta a început sprijinul dozat pe piciorul operat, aparatul Ilizarov fiind înlăturat la 3 luni postoperatorii. Durerile menționate anterior au dispărut. La termenul de 6 luni clinic și radiologic erau prezente semnele consolidării focarelor de osteotomie. După intervenția efectuată lungimea membrului pelvin drept

s-a majorat cu 5 cm, ceea ce a dus la discrepanța în lungimea membrilor pelvine.

Pacienta s-a prezentat în septembrie 2011 cu insistența de a fi operată și la gamba dreaptă. Din considerentele prezenței diformității marcate la nivelul gambei drepte și discrepanței de lungime a membrilor inferioare, s-a efectuat osteotomia cuneiformă a tibiei și osteosinteza combinată: centromedular și aparat extrafocal de tip Ilizarov. Pacienta a refuzat intervențiile chirurgicale pe femure. Perioada postoperatorie a decurs fără incidente, sprijinul dozat pe membrul operat fiind reluat la 2 săptămâni, lungimea membrilor s-a echilibrat. Aparatul Ilizarov a fost înlăturat la 3 luni.

Rezultate

Rezultatul tratamentului a fost evaluat la termenul de 18 luni după corecția la gamba stângă și de 6 luni la gamba dreaptă. La momentul ultimei examinări, pacienta nu acuza dureri în regiunea gambelor. Se deplasează de sine stătător cu ajutorul unui baston în mâna dreaptă, din cauza scăderii forței musculare la membrul inferior stâng. Mobilitatea tuturor articulațiilor membrilor inferioare a revenit la perioada preoperatorie. Deși înălțimea pacientei s-a mărit cu 5 cm, ea rămâne de statură mică cu diformități evidente ale membrilor inferioare la nivelul coapselor. Radiologic la nivelul ambelor gambe se observă traiectele consolidate ale osteotomiilor de corecție și prezența fixatoarelor metalice centromedulare pe fondul unei bune axări a segmentelor respective. Totodată, radiologic se determină apariția unei „zone looser” la nivelul vârfului curburii osului femural stâng, care nu era la examinările precedente. În același timp, pacienta refuză să fie operată la coapsa stângă, deoarece nu are dureri și mizează pe tratamentul antiosteoresorbiv cu bifosfonați. Pacienta este satisfăcută de rezultatul tratamentului și s-a reîntors la profesiunea de bază – croitorie.

Discuții

Osteogeneza imperfectă sau boala oaselor fragile este una dintre cele mai frecvente displazii scheletice. Este o boală generalizată a țesutului conjunctiv, care se poate manifesta prin unul sau mai multe simptome. Morbiditatea și mortalitatea asociate cu osteogeneza imperfectă variază larg în funcție de genotip. Variabilitatea depinde și de mutațiile genetice suferite [1].

Pâna recent corectarea chirurgicală a deformărilor, fizioterapia și susținerea ortotică erau principalele opțiuni terapeutice pentru osteogeneza imperfectă. Odată cu înțelegerea mai profundă a mecanismelor moleculare ale bolii, a câștigat popularitate și tratamentul medical pentru creșterea masei osoase și a durității osului. Se folosesc bifosfonații, pamidronatul, care inhibă resorbția de os mediată de

osteoclaste prin legarea de hidroxiapatită; îmbunătățește semnificativ evoluția bolii de tipurile III, IV prin scăderea frecvenței fracturilor, creșterea densității osoase, scăderea durerii osoase și creșterea înălțimii. Se administrează hormon de creștere pentru stimularea funcției osteoclastelor, hormon paratiroid recombinat uman, transplant de maduvă [2, 3].

Este de menționat că ultimele tendințe în chirurgia OI sunt nu numai tratamentul fracturilor patologice, ci și preîntâmpinarea lor prin osteotomii de corecție (osteotomii sau osteosinteze de prevenire).

Referitor la cazul prezentat, trebuie menționat faptul că pacienta dată suferă de osteogeneză imperfectă tipul III B, deoarece semnele clinice au apărut la maturizare, dar nu îndată după naștere, și a fost afectată dantura. Dentinogeneza imperfectă prezentă la toți membrii familiei poate denota o nuanță familială a maladiei. Consolidarea în termeni optimi a osteotomiilor confirmă normalizarea osteogenezei cu timpul, iar prezența zonelor looser la nivelul curburilor ne demonstrează că osteotomiile de corecție trebuie efectuate cât mai timpuriu nu numai cu scop de corecție, dar și cu scop de prevenire a apariției acestora [3].

Concluzii

- Osteogeneză imperfectă este o maladie ereditară gravă, ce duce la o morbiditate, invaliditate și mortalitate crescută.

- Cauza invalidizării pacienților adulți cu osteogeneză imperfectă sunt diformitățile severe ale membrelor inferioare și apariția restructurării patologice o osului la nivelul curburilor, denumită „zona looser”, ce necesită tratament chirurgical.
- Managementul chirurgical al acestor pacienți necesită o examinare clinică, radiologică și tomografică minuțioasă și o dotare cu instrumentar special.
- Metoda de osteosinteză combinată – cetromedular și aparat extern – poate fi considerată o metodă de elecție în tratamentul acestui grup de pacienți, în lipsa tijelor centromedulare zăvorâte cu design special.

Bibliografie

1. Steiner R.D., Pepin. M.G., Byers P.H., Pagon R.A., Bird T.D., Dolan C.R., Stephens K., Adam M.P. (January 28, 2005). *Osteogenesis Imperfecta*. PMID 20301472. Retrieved 26 March 2012.
2. Glorieux F.H., Rauch F., Plotkin H., et al. *Type V Osteogenesis imperfecta: a new form of brittle bone disease*. In: J. Bone Miner. Res., 2000, 15 (9): 1650-1658. doi:10.1359/jbmr.2000.15.9.1650. PMID 10976985.
3. Viljoen D., Beighton P. *Osteogenesis imperfecta type III: an ancient mutation in Africa?* In: Am. J. Med. Genet., 1987, 27 (4):907-912. doi:10.1002/ajmg.1320270417. PMID 3425600.

ASPECTE TACTICE DE TRATAMENT AL INFECȚIILOR OASELOR TUBULARE LUNGI ALE MEMBRULUI PELVIAN

Grigore VEREGA,
Rodica IORDACHESCU, Leonid FEGHIU

Summary

Tactical aspects of treatment of infections in long bones of lower leg

Despite recent advances in medicine, particularly in the field of antibiotics and reconstructive surgery, the treatment of osteomyelitis remains complex and expensive. The standard treatment is antibiotic therapy and surgical treatment, which includes sanitation, removing the dead space, restoring the blood supply, adequate coverage of the soft tissues, stabilization and reconstruction.

In this article is described the general classification of osteomyelitis by Cierny-Mader, as well as performed volume of treatment depending on the type of osteomyelitis in 223 patients.

Резюме

Тактические аспекты лечения инфекций в длинных трубчатых костях конечностей

Несмотря на последние достижения в медицине, особенно в области антибиотиков и реконструктивной хирургии, лечение остеомиелитов остаётся сложным и дорогостоящим. Стандартное лечение осуществляется антибиотикотерапией и оперативным лечением, которое включает санацию, устранение мёртвого пространства, восстановление кровоснабжения, адекватное покрытие мягких тканей, стабилизацию и реконструкцию.

В статье описаны общие принципы классификации остеомиелитов по Cierny-Mader, а также выполненный объём лечения в зависимости от типа остеомиелита у 223 пациентов.