



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA



# **COS'E' L'ACONDROPLASIA? IL PUNTO DI VISTA DELL'ORTOPEDICO**



# ACONDROPLASIA

**A:** senza **CONDROS:** cartilagine **PLAIS:** formazione

malattia genetica caratterizzata da un mancato sviluppo armonico della cartilagine di accrescimento delle ossa lunghe degli arti.  
La malattia provoca perciò gravi disturbi della crescita e risulta in una forma di nanismo: nanismo acondroplastico.

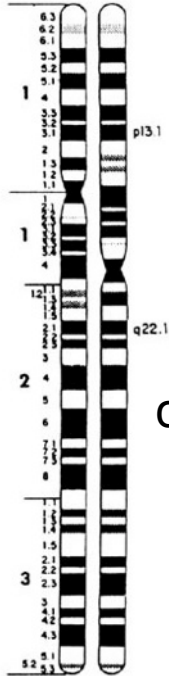


Epoca egiziana 1500 a.C.



Diego Velazquez, 1600





Più comune tra le osteocondrodisplasie (OCD)  
colpisce circa *1/25000 nati vivi*

Disordine genetico AD, letale allo stato omozigote  
Mutazione del gene *FGFR3*, situato sul cromosoma 4 (4p 16.3)  
che può essere o una mutazione sporadica (80% casi, associazione con età  
paterna avanzata) o trasmissione dell'allele mutato da un genitore affetto

100% di penetranza

Diagnosi è semplice alla nascita dato il fenotipo caratteristico

Diagnosi è prenatale quando uno dei genitori è affetto



# FENOTIPO



## **NANISMO ACONDROPLASICO o DISARMONICO**

normale lunghezza del tronco con lunghezza ridotta dei quattro arti

## **FACIES CARATTERISTICA**

bozze frontali prominenti con ipoplasia delle ossa facciali e dimensioni del cranio superiori alla norma per età

## **CIFOSI TORACOLOMBARE**

## **IPERLORDOSI LOMBOSACRALE**

## **GINOCCHIO VARO**

tende a peggiorare con la crescita

## **STENOSI SPINALE**

può diventare sintomatica in età adulta o adolescenziale

## **STENOSI DEL FORAME MAGNO**

si può manifestare clinicamente con ritardo di sviluppo motorio ed episodi di apnea

**QI nella norma**



# Problematiche ortopediche

allungamento chirurgico degli arti

correzione delle deformità degli arti inferiori (ad es. ginocchio varo)

risolvere le complicazioni che interessano la colonna vertebrale





# Cifosi toracolombare

- Solitamente T10-L4
- Molte cifosi tendono a risolversi con l'assunzione della posizione eretta e con lo sviluppo della muscolatura del tronco

87% 1-2 anni

39% 2-5 anni

11% 5-10 anni

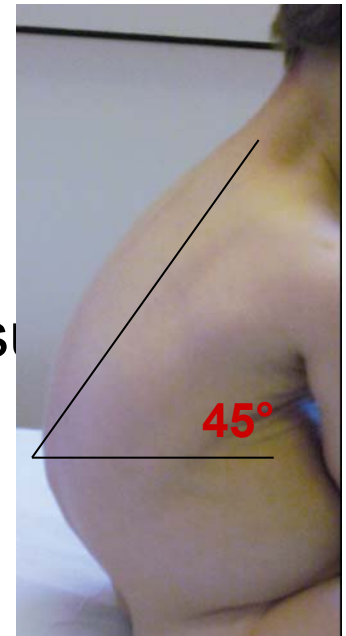
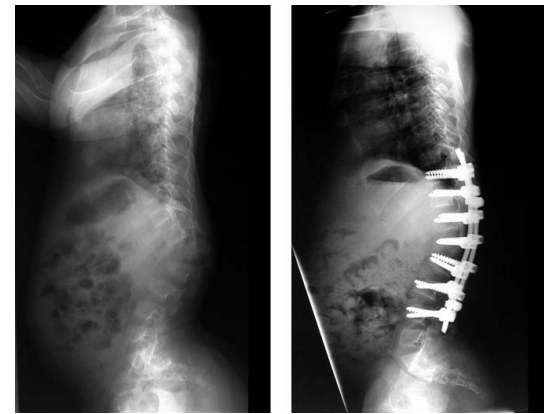
- **Importante la prevenzione**

fino ad 1 anno evitare la posizione seduta o solo su ausili appositi

- **Trattamento chirurgico**

quando cifosi  $> 50^\circ$  o in presenza di segni neurologici  
solitamente mai prima dei 4 anni

- **Artrodesi posteriore o artrodesi combinata antero-posteriore**





# Iperlordosi lombosacrale

80% dei bambini con acondroplasia

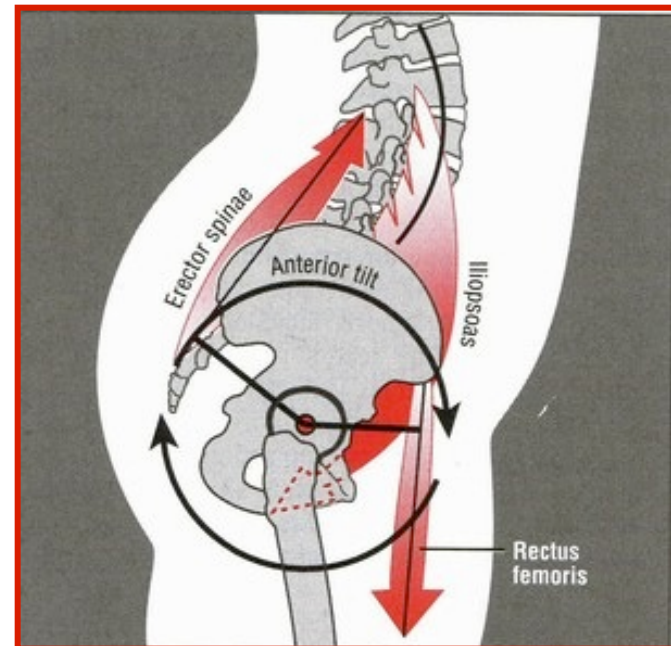
Risultato di eccessivo tilt anteriore pelvico

Determina addome e natiche prominenti con flessione delle anche da contrattura dell' ileopsoas

Management poco definito in letteratura

l' allungamento tibiale e femorale può migliorare la condizione di iperlordosi ed i sintomi neurologici associati

La **fisioterapia** il trattamento di scelta



# Stenosi lombare

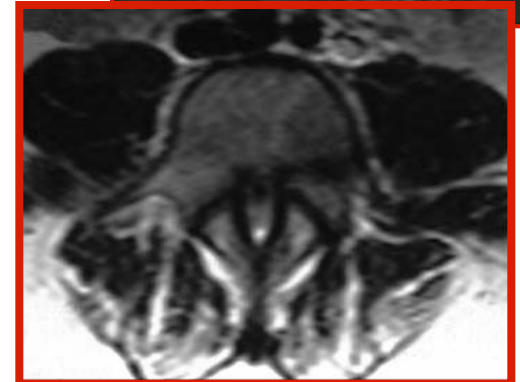
Il difetto di ossificazione encondrale determina alterazioni morfologiche vertebrali che riducono del **40%** circa il diametro del canale spinale

- Corpi vertebrali accorciati e slargati
- Peduncoli vertebrali corti e ispessiti del 30%
- La distanza interpeduncolare si riduce da L1 a L5

Si manifesta clinicamente dopo la terza decade  
1/4 dei pazienti con stenosi richiede intervento chirurgico

## **LAMINECTOMIA**

con esplorazione chirurgica della radice bilateralmente





# ALLUNGAMENTO DEGLI ARTI

Il primo fissatore è stato progettato da **Ilizarov** che ha codificato il metodo di allungamento degli arti.

Ilizarov ha utilizzato il principio della bicicletta in cui la ruota è tenuta nel centro grazie a perni in tensione, e alleggerendo così il sistema si ottiene una grande stabilità



La strategia chirurgica ha subito con il tempo modifiche e miglioramenti  
Le tecniche di allungamento differiscono a seconda delle INDICAZIONI

L'età più frequente è tra i **12 e i 16 anni**, in quanto a questa età il paziente, interiorizzando il proprio stato, ne accetta le motivazioni,

Intervento precoce intorno **ai 6 anni**

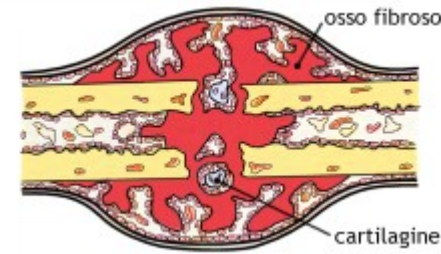
**ALLUNGAMENTI FRAZIONATI (MEDIA 3 INTERVENTI)**

Sono possibili allungamenti degli arti inferiori di **20-22 cm**.

E' possibile effettuare l'allungamento omerale per limitare la sproporzione tra arti inferiori allungati e arti superiori.

L'allungamento omerale che si può raggiungere è intorno ai **10 cm**

# Tecniche di allungamento



## OSTEOGENESI DISTRAZIONALE

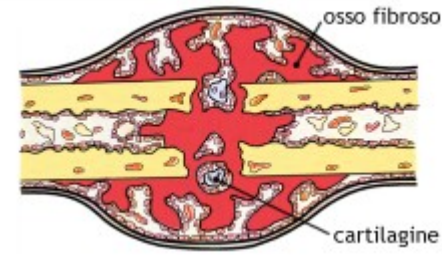
1. osteotomia del segmento osseo da allungare
2. applicazione del dispositivo di allungamento
3. educazione del paziente all'utilizzo del dispositivo

Fase di allungamento: progressivo (1 mm al giorno) evita danni ai tessuti molli (muscoli, vasi, nervi) sottoposti a trazione

Fase di formazione del callo osseo: si attende la formazione di un callo osseo valido prima di concedere il carico progressivo (presenza di almeno tre corticali in 2 proiezioni rdx). In media 1 mese per ogni cm di allungamento.  
Rimozione del dispositivo e riabilitazione

# Tecniche di allungamento

## OSTEOGENESI DISTRAZIONALE



### Fissazione interna

VS

### Fissazione esterna

#### Chiodi endomidollari

(chiodi **GUICHET** ex Albizzia; **ISKD**; Bliskunov; Fitbone)

#### FE circolare

(Ilizarov; TSF Taylor Spatial Frame)

#### FE monoassiale

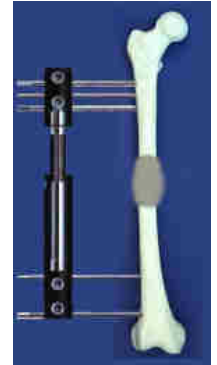
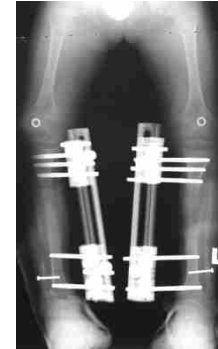
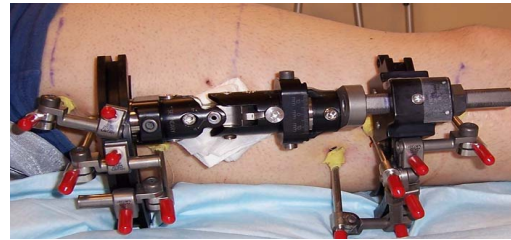
(bulkier monobody designs; trauma type pin-to-bar fixator; hybrid fixator)

# Allungamento con fissatore esterno

Fissatore esterno è un apparecchio esterno all'organismo fissato alle ossa per mezzo di fiches, attraverso i tessuti molli.

**MONOASSIALE:** il corpo del fissatore è posizionato al lato del segmento osseo da allungare.

Nel femore si posiziona lateralmente, nella tibia medialmente e nell'omero lateralmente (nell'omero è preferito il circolare)

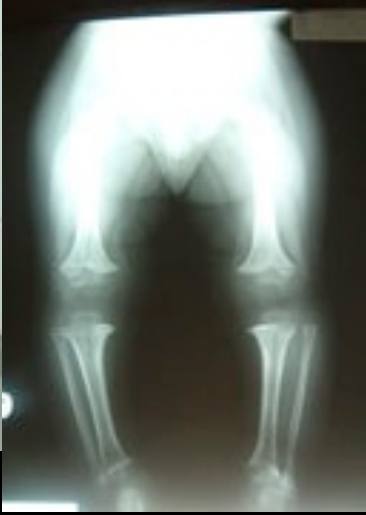


**CIRCOLARE:** Permette correzioni più complesse, deformità + allungamento, meno confortevole e più lungo il tempo.



# ALLUNGAMENTO-CORREZIONE VARISMO TIBIA BILATERALE

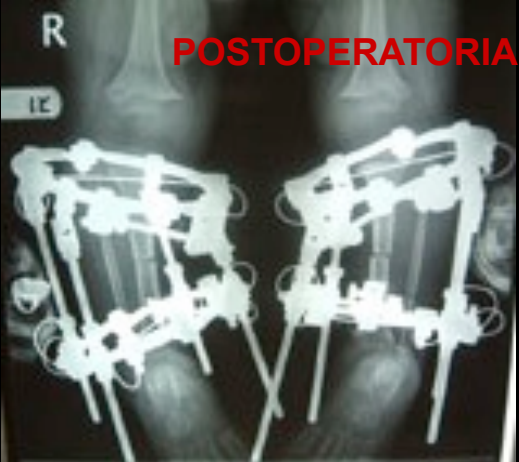
**PREOPERATORIA**



**FASE DI ALLUNGAMENTO**



**POSTOPERATORIA**



**RISULTATO**





# Allungamento con chiodo endomidollare

Il chiodo è composto di due tubi scorrevoli  
La rotazione di uno dentro l'altro consente l'estensione del chiodo

Il chiodo viene inserito nel canale osseo dopo averne calibrato la misura e dopo la sezione trasversale dell'osso (osteotomia)  
Viene fissato alle due estremità con delle viti

## **VANTAGGI**

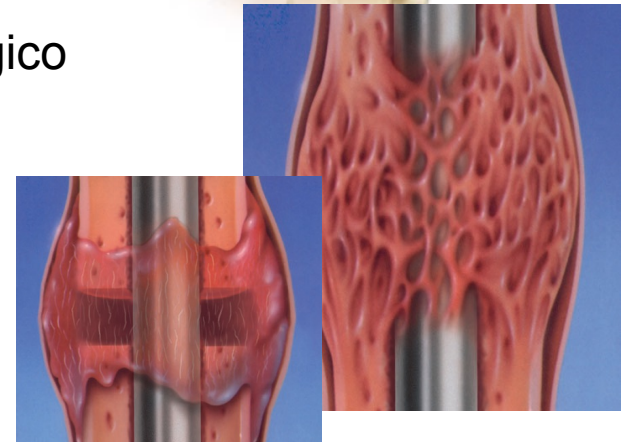
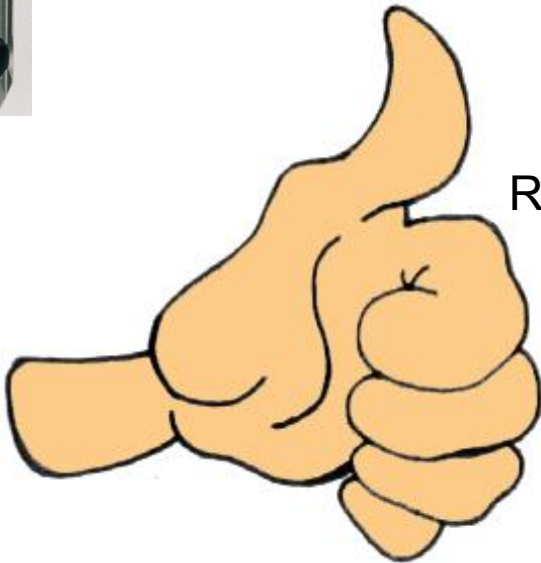
rispetto al fissatore esterno

Riduzione dello stress psicologico

Riduzione del dolore

Minor numero di cicatrici

Minor rischio di infezione



## ISKD\_The Intramedullary Skeletal Kinetic Distractor

### Tibia e femore.

L'allungamento avviene per mezzo di movimenti rotatori della gamba realizzati dal paziente e limitati a 10°.

Un pannello elettronico permette di conoscere il posizionamento di un polo rotatorio nel chiodo per stimare l'aumento giornaliero.



## Chiodo Albixia - Guichet

### Tibia, femore ed omero.

Per ottenere un allungamento progressivo il paziente stesso gira il ginocchio e la gamba (chiodo femorale), il piede (chiodo tibiale) o il braccio (chiodo omerale) in modo alternativo (rotazione interna ed esterna).

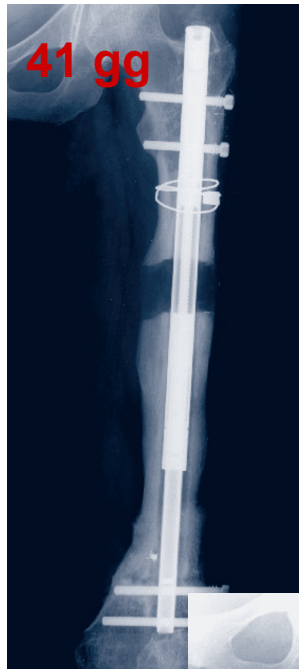
15 clic al giorno rappresentano 1 mm. Per 6 cm, ci vogliono 2 mesi.



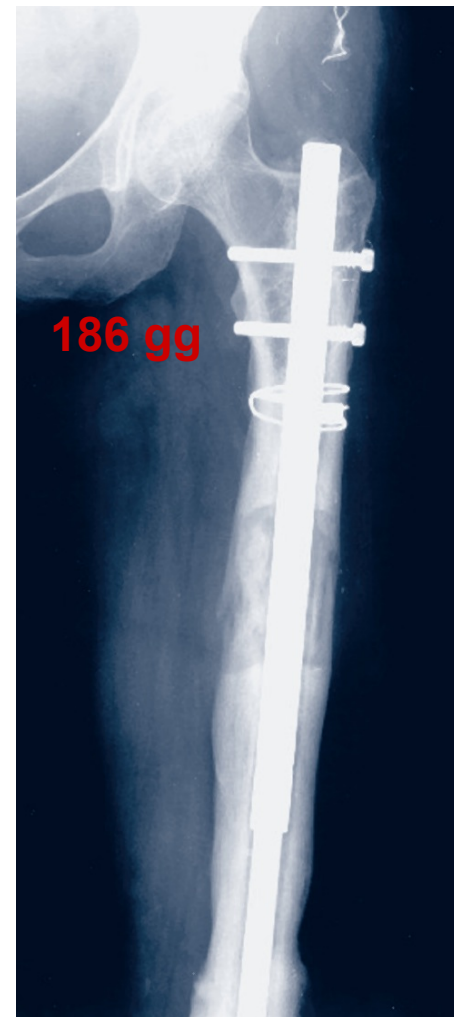
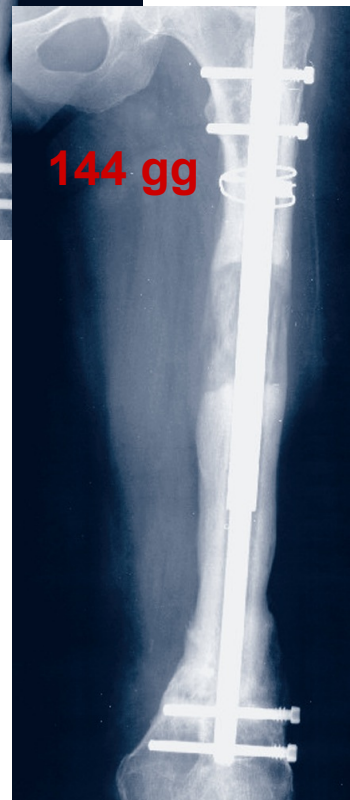
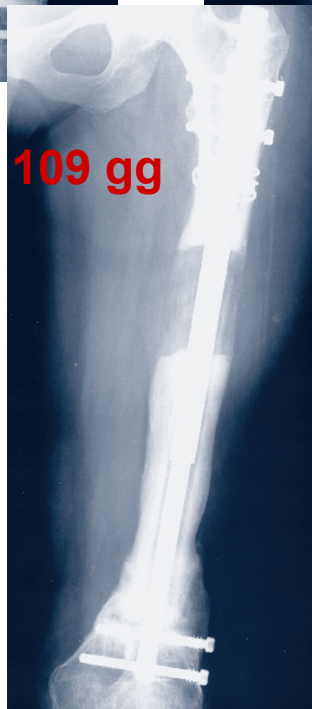


# IMPORTANTE SIA NEL PRE-OPERATORIO CHE NEL POST-OPERATORIO RINFORZO MUSCOLARE e STRETCHING





## Fase della distrazione



## Fase di formazione del callo osseo



# APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE INTERDISCIPLINARE

PEDIATRA  
PSICOLOGO  
ORTOPEDICO  
FISIATRA  
FISIOTERAPISTA  
NEUROCHIRURGO  
ANESTESISTA  
PARAMEDICI

