

Il trattamento chirurgico dell'instabilità rotulea nella sindrome di Down

Surgical treatment of congenital patellar dislocation in Down syndrome

S. Cusotti
M. Paonessa
M. Vietti Ramus*
G. Ingrosso

RIASSUNTO

Gli Autori presentano la loro esperienza nel trattamento della lassità rotulea nei soggetti affetti da sindrome di Down.

Tale complicanza, legata all'ipotonia legamentosa, ha un'incidenza tra il 5 e il 10% dei piccoli pazienti, rappresentando, con la scoliosi e l'instabilità atlo-epistrofica, il quadro che più necessita di trattamento ortopedico spesso chirurgico.

Sono stati proposti spesso interventi di plastica legamentosa in base ai criteri di Blauth onde evitare lesioni dell'apofisi tibiale cartilaginea in età di accrescimento.

Tali trattamenti presentano però spesso l'inconveniente di frequenti recidive che richiedono un ulteriore intervento scheletrico successivo.

In considerazione di tale dato e della scarsa compliance dei pazienti Down abbiamo praticato nei casi di grave lassità rotulea gli interventi di trasposizione dell'apofisi tibiale anche in età di crescita, impiegando mezzi di sintesi meno invasivi (fil di Kirschner, chiodini di Scaglietti).

I risultati a distanza sono stati migliori da un punto di vista funzionale come era logico aspettarsi, ma nel contempo non abbiamo riscontrato significative complicanze nell'accrescimento.

Pensiamo quindi che nei pazienti Down sia preferibile praticare in prima istanza, in caso di lassità rotulea grave, interventi scheletrici definitivi di trasposizione del tendine rotuleo.

Parole chiave: Down, instabilità rotulea

SUMMARY

The Authors introduce their experience in the treatment of the patellar dislocation in the Down syndrome.

This complication, caused by the hypomyotonia, has an incidence between 5 and 10% of the patients and represents, with the scoliosis and the instability atlantoepistrophic, the complications that often needs surgical orthopedic treatment.

Blauth ligament's plastic interventions has often been proposed to avoid lesions of the tibial apophysis in age of growth.

However, these treatments often introduce the drawback of frequent recidivists which ask for a further following skeletal intervention.

Because of this reason and the scarce compliance of the Down patients, we practised in the cases of serious patellar dislocation the interventions of transposition of the tibial apophysis also in age of growth, employing a miniosteosynthesis (Kirschner wires, Scaglietti nails).

UOA Ortopedia e Traumatologia,
* UOA Pediatria A-B, Ospedale
Infantile Regina Margherita,
Azienda Ospedaliera OIRM-
S. Anna, Torino

Indirizzo per la corrispondenza:
Sergio Cusotti, Azienda
Ospedaliera OIRM-S. Anna,
piazza Polonia 94
10100 Torino
Tel. 011 3135271-3131640
E-mail: sergiocusotti@libero.it

Ricevuto il 3-2-09
Accettato il 27-1-10

The results were best from a functional point of view as it was logical, but at the same time we have not found meaningful complications in the growth.

So we think that in Down patients is preferable to practise in first appeal, in serious patellar dislocation, definitive skeletal interventions of transposition of the patellar tendon.

Key words: Down, patellar dislocation

INTRODUZIONE

La sindrome di Down è una malformazione congenita dovuta ad un'anomalia cromosomica. È caratterizzata dalla presenza di un cromosoma 21 sovranumerario dovuto ad un'errata disgiunzione dei cromosomi che si verifica durante una delle divisione meiotiche che portano alla formazione dei gameti: si avrà uno zigote sarà di 47 cromosomi.

Può esistere un altro tipo di mutazione: la traslocazione Robertsoniana (3% dei casi): in cui un braccio del cromosoma 21 si congiunge al cromosoma 14 formando una sorta di cromosoma ibrido. Questi individui sono fenotipicamente normali, ma presentano un'elevata probabilità di avere figli con sindrome di Down. La differenza con la precedente variante è che il numero di cromosomi nella progenie è normale (46 cromosomi), ma vi sono tre bracci lunghi del cromosoma 21 (uno unito al cromosoma 14) sufficienti a far manifestare tutti i sintomi della sindrome.

Più raramente si riscontra la trisomia 21 libera in mosaicism (2% dei casi): nell'organismo della persona con la sindrome sono presenti sia cellule normali con 46 cromosomi che cellule con 47 cromosomi (la non disgiunzione della coppia 21 in questo caso si è verificata alle prime divisioni della cellula uovo fecondata). Il tasso di prevalenza della sindrome di Down stimato è di 8,7 per 10.000 nati.

L'incidenza patologica ortopedica nei bambini con sindrome di Down è elevata (15-30%). In un quadro generale caratterizzato da eccessiva lassità legamentosa e ipotonìa muscolare, tra le patologie più comuni vi sono la clinodattilia a carico della mano, la lussazione di rotula, la displasia congenita dell'anca, il piede piatto, la scoliosi evolutiva del rachide, la dislocazione o instabilità atlanto-assiale e assenza mono- o bilaterale della XII costa^{1,2}.

In particolare, la lussazione della rotula ha un'incidenza

che varia tra il 5 e 10%^{3,4}. Nella lussazione di rotula solitamente il vasto laterale può essere assente o gravemente contratto⁵ e la rotula, solitamente piccola e dismorfica, può essere lussata lateralmente e attaccata al versante anteriore della bendeletta ileotibiale, la capsula è stirata sul lato mediale del ginocchio, il condilo del femore è appiattito e l'inserzione del tendine rotuleo è lateralizzata; il tutto, spesso, in un quadro generale di *genu valgum* e di extrarotazione della tibia sul femore.

La letteratura descrive due sindromi cliniche⁶: “una lussazione laterale fissa” nella quale la rotula è lussata lateralmente in modo persistente, si ha una contrattura in flessione del ginocchio e l'importante disabilità funzionale che produce richiede una correzione chirurgica precoce; e “una lussazione obbligatoria” caratterizzata da una rotula che si riduce e si lussa ai movimenti del ginocchio e da una scarsa disabilità funzionale.

La selezione dei pazienti candidati alla chirurgia deve essere attenta considerando i problemi relativi al grado di ritardo nello sviluppo mentale, all'obesità, all'ipotonìa muscolare e alla lassità legamentosa⁷. Molti autori raccomandano il trattamento ortesico come prima scelta⁸.

Le tecniche chirurgiche variano a seconda dell'estensione e del grado di contrattura del quadricipite con l'obiettivo primario di detendere tutte le strutture sul versante laterale (capsula, bendeletta ileo-tibiale e vasto laterale) al fine di consentire la riduzione della rotula.

Nei bambini più piccoli per ristabilire la congruenza femoro-rotulea è spesso sufficiente un *lateral-release* estensivo e ad una plicazione capsulare. In particolare Mendez riserva questa indicazione in quei pazienti che presentano persistente dolore, frequenti cadute in assenza di deformità secondarie⁹. Mendez dimostra, inoltre, come nel 65% degli operati il paziente passava da una “cattiva” deambulazione pre-operatoria ad una “buona” deambulazione post-operatoria.

Nei bambini più grandi può essere invece necessario un avanzamento del vasto mediale per mettere in tensione il muscolo e migliorarne l'azione.

Gao et al.⁵ hanno ottenuto risultati soddisfacenti con un *release* laterale estensivo, una plicazione mediale e un trasferimento della metà laterale del tendine rotuleo. Langenskiold e Ritsila suggeriscono un *release* laterale e il trasferimento mediale del tendine rotuleo¹⁰. Infine, Gordon e Schoenecker¹¹ hanno utilizzato con buoni risultati un *release* laterale, un avanzamento del vasto mediale obliquo con un trasferimento dell'intera rotula nei pazienti scheletricamente immaturi e con un trasfe-

mento mediale del tubercolo mediale nei pazienti scheletricamente maturi.

MATERIALI E METODI

In un periodo di 15 anni (tra il 1991 e il 2006) sono stati trattati chirurgicamente presso la nostra Divisione 12 casi di lussazione recidivante di rotula in pazienti affetti da sindrome di Down.

I criteri di selezione per porre indicazione chirurgica erano legati al numero degli episodi di lussazione rotulea (almeno in numero di 2), alla scarsa risposta dei pazienti ad una terapia conservativa (impiego di ginocchiera con foro di centramento rotuleo e di chinesiterapia di stabilizzazione della rotula e di potenziamento dei muscoli estrinseci del ginocchio) e alla presenza di dolore e di sintomatologia invalidante riferita dal paziente e dai genitori.

I pazienti in tal modo selezionati per il trattamento chirurgico erano in un range di età compreso tra i 7 e i 14 anni (media 10,5 anni), 8 di sesso femminile e 4 di sesso maschile.

La lassità rotulea era sempre bilaterale, ma gli episodi di lussazione di rotula risultavano in 7 casi bilaterali, in 4 a destra e in 2 a sinistra.

In 9 casi la rotula era riducibile (grado IV di Dugdale), mentre in 3 risultava irriducibile (grado V di Dugdale)⁴. I criteri generali del trattamento chirurgico dell'instabilità rotulea sono stati riassunti da Blauth e Schuchardt nel 1988¹².

Essi prevedono il risparmio della tuberosità tibiale in età pediatrica onde evitare lesioni della cartilagine di accrescimento che potrebbero determinare un quadro di ginocchio recurvato e rotula alta. Inoltre quando concomiti un valgismo del ginocchio si dovrebbero attendere gli effetti di un'osteotomia correttiva associata alla sezione del legamento alare laterale prima di intervenire chirurgicamente sulla tuberosità tibiale.

Per tale motivo abbiamo praticato nei 4 casi compresi tra i 7 e i 12 anni esclusivamente interventi sulla componente muscolare e legamentosa e precisamente la plastica del quadricipite secondo Insall¹³ associata in 2 casi alla sezione del retinacolo laterale, mentre nei restanti 8 casi sono stati praticati interventi di trasposizione del tendine rotuleo.

Questa è stata praticata in 5 casi secondo la tecnica di Blauth¹², che prevede la trasposizione mediale della tuberosità tibiale strumentata con vite e in 3 casi secondo la

Tab. I. Casistica operatoria.

1.	G.L.	♂ a. 14	Lussaz. rotula bil.	Int. di Blauth
2.	M.F.	♂ a. 10	Lussaz. rotula sin.	Blauth + menisc.
3.	B.F.	♂ a. 14	Lussaz. rotula sin.	Int. di Maquet
4.	B.F.	♂ a. 10	Lussaz. rotula dx	Plast. di Insall
5.	L.L.	♂ a. 11	Lussaz. rotula dx	Int. di Maquet
6.	B.P.	♂ a. 10	Lussaz. rotula dx	Int. di Blauth
7.	R.D.	♂ a. 11	Lussaz. rotula bil.	Int. di Blauth
8.	C.R.	♂ a. 10	Lussaz. rotula bil.	Plast. di Insall
9.	B.S.	♂ a. 7	Lussaz. rotula bil.	Plast. di Insall
10.	F.M.	♂ a. 11	Lussaz. rotula bil.	Int. di Blauth
11.	S.M.	♂ a. 11	Lussaz. rotula dx	Int. di Blauth
12.	B.A.	♂ a. 7	Lussaz. rotula bil.	Plast. di Insall

tecnica di Elmslie Trillat¹⁴ con effetto Maquet che prevede una minor medializzazione della tuberosità tibiale con un'anteposizione dell'innesto attraverso la formazione di una mensola ossea.

Data l'età e le caratteristiche dei pazienti trattati, abbiamo operato una variante per ciò che attiene la sintesi del trapianto osseo della tuberosità praticata con fili di Kirschner o chiodini di Scaglietti anziché con vite metallica, in parte per ridurre l'effetto traumatizzante sull'apofisi ancora cartilaginea, dovendo comunque ricorrere all'immobilizzazione gessata post-chirurgica per motivi legati alla compliance dei pazienti.

Non abbiamo utilizzato mezzi di sintesi riassorbibili in quanto non abbiamo a tutt'oggi esperienza nel loro impiego dal momento che le perplessità riguardanti la



Fig. 1. Caso 2: instabilità rotulea grave.



Fig. 2. Caso 2: int. di Blauth con chiodino di Scaglietti.



Fig. 3. Caso 2: risultato a distanza.

loro permanenza in corrispondenza della cartilagine di crescita (la nostra è una divisione di Ortopedia Pediatrica) ne hanno al momento impedito l'uso.

In un caso è stata associata meniscectomia mediale per menisco discoide e in un caso fu praticata successivamente osteotomia varizzante per correggere il valgismo di ginocchio residuo.

I risultati dei trattamenti praticati, controllati con un follow-up tra i 15 e i 2 anni (media 6 anni) sono stati valutati con la scala di Marshall¹⁵ a cui abbiamo apportato piccole modifiche nella parte inerente la stabilità. I risultati in tal modo ottenuti sono stati "excellent" (score tra 41 e 50) negli 8 pazienti trattati con interventi sull'osso e in 2 di quelli trattati con plastiche muscolo-legamentose, e "fair" (score tra 31 e 35) nei rimanenti 2.

Tale valutazione era legata alla presenza di recidive di lussazione rotulea e di gonalgia persistente.

Occorre a questo punto sottolineare come la controindicazione al trattamento chirurgico della tuberosità tibiale nei pazienti nell'età dello sviluppo, non abbia trovato rispondenza nei casi dei soggetti affetti da sindrome di Down da noi controllati.

Non si sono infatti verificati vizi di accrescimento tibiale o rotuleo, mentre la correzione dell'instabilità è risultata come d'altronde era logico attendersi, più soddisfacente che nei casi sottoposti a trattamenti mirati esclusivamente alle parti molli.

CONCLUSIONI

L'instabilità rotulea costituisce una delle complicanze ortopediche più frequenti nei soggetti affetti da sindrome di Down. Essa è secondaria alla lassità legamentosa caratteristica di tali soggetti e dovuta alle alterazioni delle caratteristiche del collagene presenti nella trisomia 21.

In particolare la scoliosi, l'instabilità atlo-epistrofica e la lussazione rotulea costituiscono i quadri di lassità secondaria che più frequentemente necessitano di trattamento ortopedico chirurgico.

In letteratura le revisioni di casistiche di pazienti Down dopo trattamento chirurgico per instabilità femoro-rotulea sono a tutt'oggi poco numerose e spesso di carattere generale.

Mendez et al. hanno presentato una revisione di 16 pazienti nel 1988⁹, Carpintero¹⁶ e Watanabe²¹ un singolo caso di lussazione bilaterale trattato con risultato soddisfacente e più recentemente Bettuzzi ha presentato i risultati del trattamento chirurgico in 10 pazienti¹⁷.

Tutte queste revisioni hanno comunque sottolineato i buoni risultati del trattamento chirurgico rispetto al solo trattamento conservativo.

Un'ulteriore conferma giunge dalla valutazione cinematica e cinetica operata attraverso la *gait analysis* da Rigoldi et al. presso il Politecnico di Milano in pazienti Down prima e dopo il trattamento chirurgico dell'instabilità

femoro – rotulea che ha evidenziato una significativa variazione¹⁸.

La maggior parte dei trattamenti proposti, come già sottolineato, prevede interventi di plastica dell'apparato muscolo-legamentoso (procedura di Roux-Goldthwaite, tenodesi del semitendinoso)¹⁹ per preservare l'integrità delle cartilagini di accrescimento e dei nuclei apofisari, riservando le trasposizioni scheletriche ad età successive alla fine della crescita scheletrica. Ciò ad evitare le complicanze legate alla lesione dell'apofisi tibiale che può determinare la deformità della tibia prossimale e la rotula bassa.

Tali interventi non rappresentano comunque la soluzione definitiva dell'instabilità rotulea determinando un risultato positivo a breve termine con frequenti recidive che spesso richiedono un trattamento scheletrico successivo. Al contrario, date le caratteristiche dei pazienti Down è necessario che il trattamento proposto sia possibilmente risolutivo e stabile in tempi brevi.



Fig. 4. Caso 10: il controllo pre-operatorio e quello a distanza non evidenziano complicanze di accrescimento.

In considerazione di tali riscontri e della maggiore difficoltà a sottoporre i soggetti affetti da sindrome di Down a plurimi interventi chirurgici correttivi, abbiamo preferito praticare nei casi di lassità rotulea grave, trattamenti in prima istanza di trasposizione dell'apofisi tibiale anche in età più precoce di quella prevista dai criteri di Blauth.

In tali casi abbiamo apportato una modifica alla tecnica classicamente descritta, impiegando mezzi di sintesi meno traumatizzanti (fil di Kirschner al posto delle viti cannulate).

I controlli a distanza dei pazienti così trattati hanno in realtà evidenziato buoni risultati funzionali rispetto alle semplici plastiche legamentose, come era logico aspettarsi, in assenza tuttavia di complicanze di accrescimento legate alla ipotetica lesione delle cartilagini apofisarie di accrescimento (Figg. 4, 5).

Un'ipotesi volta a spiegare tale assenza di compromissione dell'accrescimento potrebbe essere data dal rilievo dell'assenza della *poussé* della crescita prepuberale che si osserva nei bambini Down²⁰.

In tal modo l'ipotetica noxa iatrogena rappresentata dalla lesione del nucleo apofisario tibiale provocata dalla trasposizione del tendine rotuleo, non avrebbe modo di agire in tale periodo, e non si determinerebbero gli esiti a distanza di tale lesione.

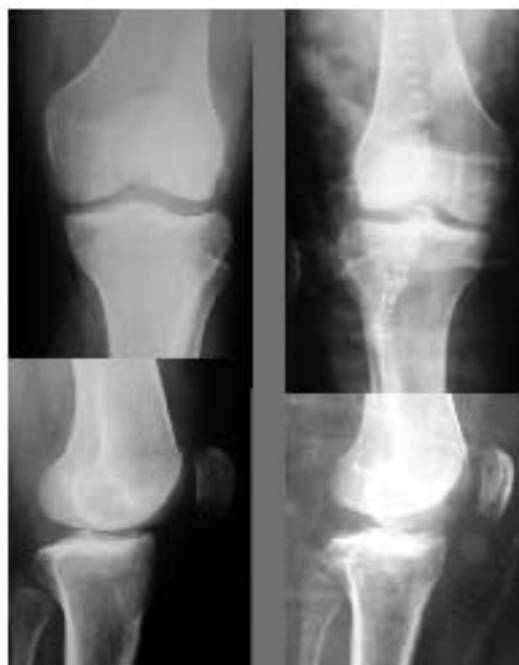


Fig. 5. Caso 9: il controllo pre-operatorio e quello a distanza non evidenziano complicanze di accrescimento.

La nostra esperienza, limitata per i motivi già detti ai pazienti Down, non ci consente di trarre conclusioni di carattere generale.

Possiamo tuttavia affermare che in considerazione dei rischi anestesiológicos (si tratta spesso di pazienti cardiopatici) e della scarsa compliance e d'altra parte dell'assenza di serie complicanze di accrescimento a distanza, è consigliabile nei pazienti Down con grave lassità rotulea il trattamento in prima istanza di trasposizione dell'apofisi tibiale.

Si ottiene in tal modo un buon risultato funzionale limitando ad un unico intervento lo stress chirurgico, dato questo che riveste un'importanza fondamentale in tale particolare categoria di pazienti.

BIBLIOGRAFIA

- ¹ Andreacchio A, Ingrosso G, Migliore G. *Instabilità cervicale in bambini con sindrome di Down. Pratica sportiva e misure preventive*. La Ginnastica Medica 2004;LII:9-10.
- ² Massei F, Gori L. *L'inizio di una esperienza con il bambino affetto da sindrome di Down*. Ed. Del Cerro 2003.
- ³ Diamond LS, Lynn D, Sigmund B. *Orthopedic disorders in patients with Down syndrome*. Orthop Clin North Am 1981;12:57-71.
- ⁴ Dugdale TW, Renshaw TS. *Instability of the patellofemoral joint in Down syndrome*. J Bone Joint Surg Am 1986;68:405-13.
- ⁵ Gao GX, Lee EH, Bose K. *Surgical management of congenital and habitual dislocation of the patella*. J Pediatr Orthop 1990;10:225-60.
- ⁶ Eilert RE. *Congenital dislocation of the patella*. Clin Orthop Relat Res 2001;(389):22-9.
- ⁷ Van Allen MI, Fung J, Jurenka SB. *Health care concerns and guidelines for adults with Down's syndrome*. Am J Med Genet 1999;89:100-10.
- ⁸ Matsusue Y, Ueno T, Yamamuro T. *Effective treatment by orthosis of dislocation of the patella associated with Down's syndrome: a case report*. Nippon Geka Hokan 1991;60:189-94.
- ⁹ Mendez AA, Keret D, MacEwen GD. *Treatment of patellofemoral instability in Down's syndrome*. Clin Orthop 1988;(234):148-58.
- ¹⁰ Bergquist PE, Baumann PA, Finn HA. *Total knee arthroplasty in an adult with congenital dislocation of the patella*. J Arthroplasty 2001;16:384-8.
- ¹¹ Gordon JE, Schoenecker PL. *Surgical treatment of congenital dislocation of the patella* J Pediatr Orthop 1999;19:260-4.
- ¹² Blauth W, Schuchardt E. *Tecnica chirurgica: il ginocchio*. Ed. it. Verduci Editore 1988.
- ¹³ Insall JN. *Surgery of the knee (Disorders of the patella 113-122)*. New York: Churchill Livingstone 1984.
- ¹⁴ Trillat H, Dejour H, Couette H. *Diagnostic et traitement des subluxations récidivantes de la rotule*. Rev Chir Orthop 1964;50:813-24.
- ¹⁵ Marshall JL, Fetto JF, Botero PM. *Knee ligament injuries: a standardized evaluation method*. Clin Orthop 1977;123:115-29.
- ¹⁶ Carpintero P, Mesa M, Carpintero A. *Bilateral congenital dislocation of the patella*. Acta Orthop Belg 1996;62:113-5.
- ¹⁷ Bettuzzi C, Lampasi M, Magnani M, Donzelli O. *Surgical treatment of patellar dislocation in children with Down syndrome: a 3-to 11-years follow-up study*. Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc 2009;17:334-40.
- ¹⁸ Rigoldi C, Galli M, Tenore N, Crivellini M, Albertini G. *Gait alteration of a teenager with Down's syndrome: a 5-years follow-up before and after surgery*. J Pediatr Orthop B 2007;16:73-5.
- ¹⁹ Roux C. *The classic recurrent dislocation of the patella: operative treatment*. Clin Orthop Relat Res 1979;(144):4-8.
- ²⁰ Corrias A. *Comunicazione personale 2006*. UOA Endocrinologia, Ospedale Regina Margherita, Torino.
- ²¹ Watanabe R, Akashi K, Morii S. *A case of bilateral dislocation associated with Down's syndrome*. Knee 1986;12:7.