

Malformazioni Congenite

DEFINIZIONE.

Si definiscono in tal modo tutte le malformazioni presenti alla nascita per alterazioni dello sviluppo scheletrico entro i primi tre mesi della vita intrauterina (malformazioni embrionarie) o dopo i primi tre mesi (malformazioni fetali).

Malformazioni Congenite

CAUSE.

Possono essere determinate da fattori di natura:

- genetica,
- tossica,
- infettiva,
- meccanica.

(Per es. ereditarietà, rosolia, talidomide, raggi X, alcool, briglie amniotiche, oligoidramnios,...)

Malformazioni Congenite

PRESENTAZIONE CLINICA.

I distretti più frequentemente colpiti sono:

- l'anca (displasia congenita dell'anca);
- il piede (piede torto);
- Il rachide cervicale (torcicollo miogeno).

Malformazioni Congenite

LA DISPLASIA CONGENITA DELL'ANCA (DCA).

Malformazioni Congenite

DCA

EZIOPATOGENESI.

La dca è un'affezione ereditaria di tipo poligenico.

- è prevalente nel sesso femminile (F:M 6:1);
- risente notevolmente delle influenze razziali;
- in Italia prevalente in alcune regioni;
- spesso bilaterale (45% dei casi).

Malformazioni Congenite

DCA

MILANO E' SITUATA AL CENTRO DI UNA ZONA ENDEMICA PER LA DCA



più di 3750 PT anca dal 1994 al 1999



366 PT anca (9.76%) in pazienti affetti da DCA

Malformazioni Congenite

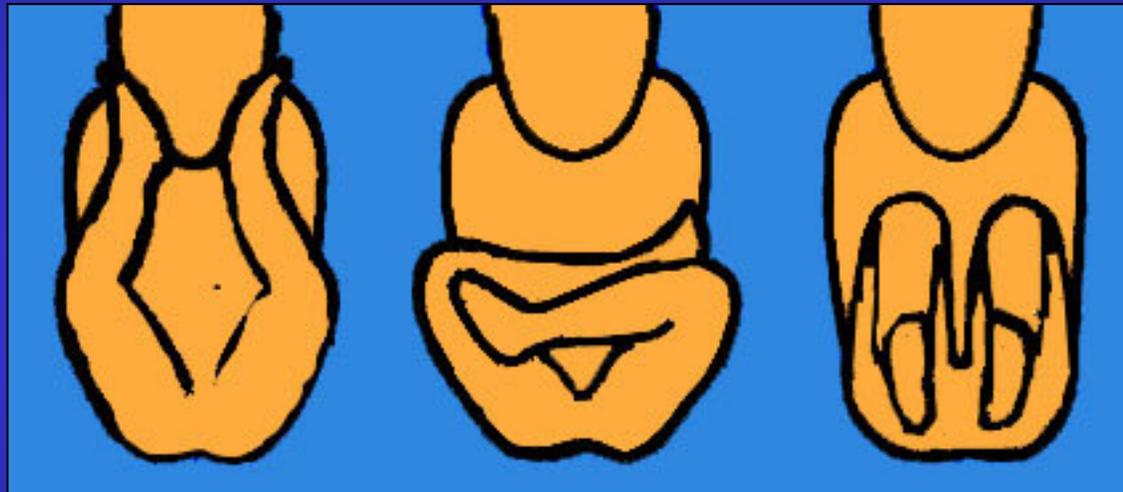
DCA

EZIOPATOGENESI.

Teorie patogenetiche più accreditate sono:

- teoria della displasia acetabolare
(la cartilagine dell'acetabolo sarebbe più soffice e plastica del normale e quindi facilmente deformabile sotto le deformazioni meccaniche della testa femorale);
- teoria della lassità legamentosa
(non meglio precisata "lassità" delle strutture di contenzione dell'anca).

Esistono 3 posizioni delle anche nell'
utero
che favoriscono la LCA



Sviluppo nella vita intrauterina

Malformazioni Congenite

DCA

PRESENTAZIONE CLINICA.

Malattia caratterizzata da displasia della cartilagine acetabolare e da lassità capsulo-legamentosa dell'articolazione coxo-femorale.

Tali anomalie congenite rappresentano il substrato comune di quadri anatomico-clinici diversi a seconda dell'età nella quale l'affezione viene diagnosticata e trattata.

Malformazioni Congenite

DCA

PRESENTAZIONE CLINICA.

Da un punto di vista didattico, si dividono 4 stadi anatomico-clinici di DCA, che non rappresentano altro che successive fasi evolutive della malattia:

- Prelussazione. Costituisce una sorta di condizione “prelussante” dell'anca.

Malformazioni Congenite

DCA

PRESENTAZIONE CLINICA.

Da un punto di vista didattico, si dividono 4 stadi anatomico-clinici di DCA, che non rappresentano altro che successive fasi evolutive della malattia:

- Sublussazione.

Malformazioni Congenite

DCA

PRESENTAZIONE CLINICA.

Da un punto di vista didattico, si dividono 4 stadi anatomico-clinici di DCA, che non rappresentano altro che successive fasi evolutive della malattia:

- Lussazione.

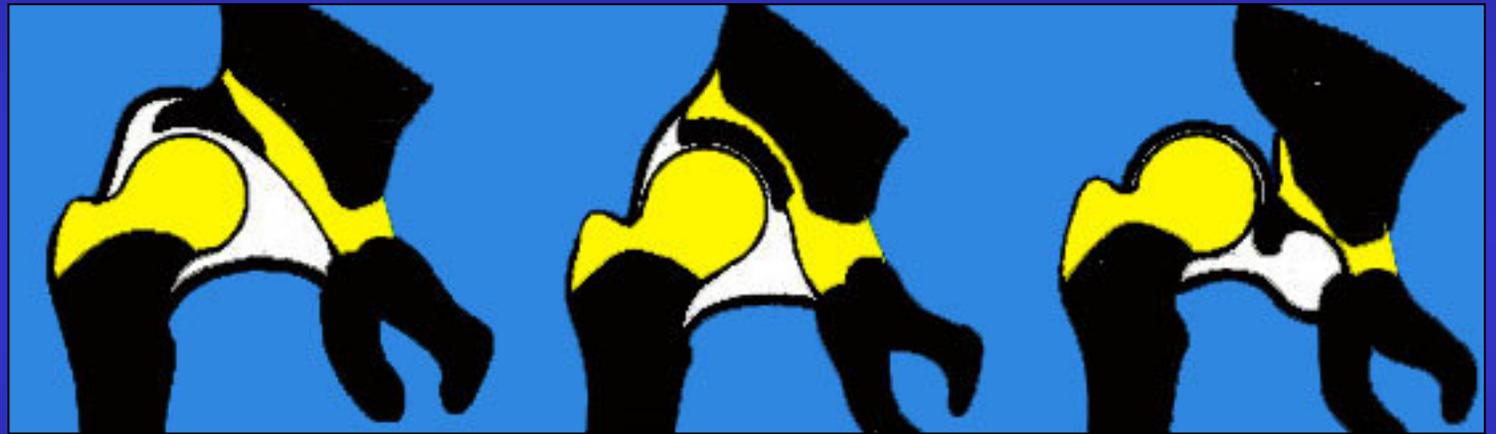
Malformazioni Congenite

DCA

PRESENTAZIONE CLINICA.

Da un punto di vista didattico, si dividono 4 stadi anatomico-clinici di DCA, che non rappresentano altro che successive fasi evolutive della malattia:

- Lussazione inveterata.



Sub-lussione

displasia

lussazione vera

Malformazioni Congenite

DCA

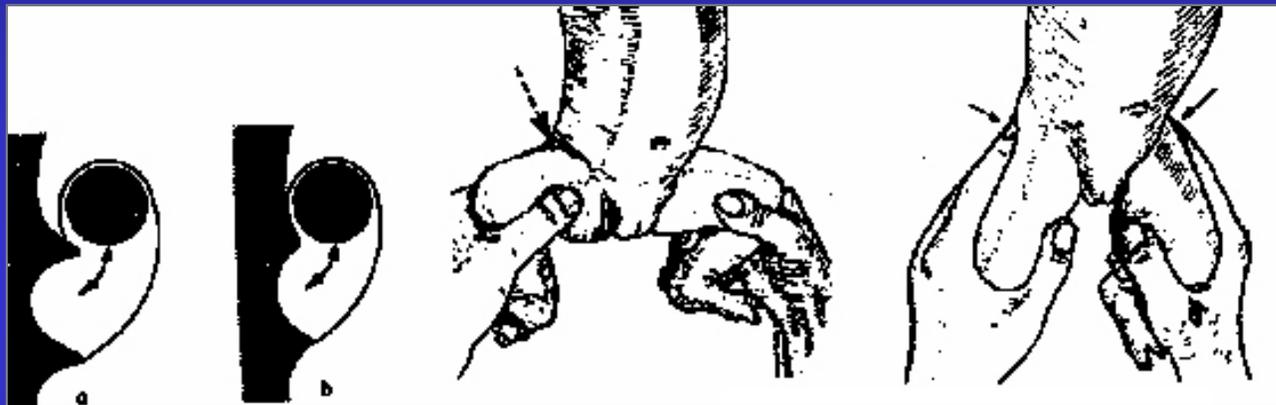
DIAGNOSI.

La diagnosi è clinica e strumentale.

CLINICA

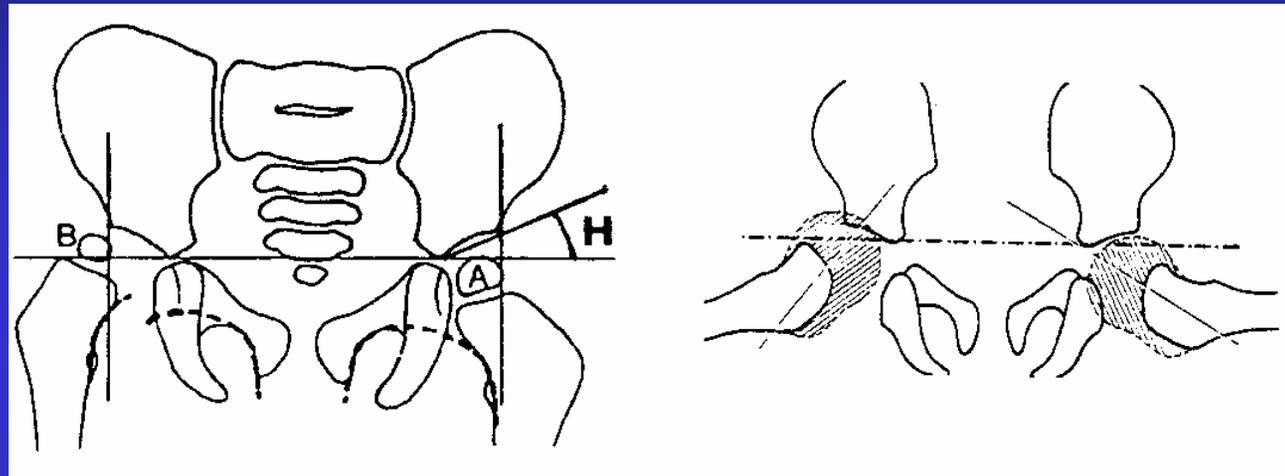
- Segno di Galeazzi.
- Limitazione dell'abduzione ad anca flessa.
- Asimmetria delle pieghe cutanee delle cosce.
- Trendelenburg (zoppia con caduta dell'emibacino sano quando il paziente poggia unilateralmente sull'arto malato. Se bilaterale: *andatura anserina*)
- ...

Instabilità dell'anca



Lo scatto di Ortolani

Radiologia della LCA



IL cotile è insufficientemente profondo : l'angolo di HILGENRHEINER e l'angolo di copertura sono insufficienti

Femore troppo antiverso (40° nei neonati e 15° intorno i 7 anni)

Coxa valga

La testa è decentrata

Malformazioni Congenite

DCA

DIAGNOSI.

CLINICA

- Segno di Galeazzi.

Malformazioni Congenite

DCA

DIAGNOSI.

Segno di Trendelenburg.

Trendelenburg
(zoppia con caduta
dell'emibacino sano
quando il paziente
poggia
unilateralmente
sull'arto malato.

Se bilaterale:
andatura anserina)

Malformazioni Congenite

DCA

DIAGNOSI.

ES.STRUMENTALI

- Ecografia dell'anca
- RX tradizionale

Triade di Putti:

(SCREENING)

(dopo il 3° mese)

- 1) sfuggenza del tetto acetabolare
- 2) ipoplasia/mancanza nucleo cefalico
- 3) allontanamento del nucleo cefalico dal fondo dell'acetabolo.

Malformazioni Congenite

DCA

TERAPIA.

La terapia varia in base allo stadio clinico della malattia. Per questo motivo è importante che il trattamento sia il più precoce possibile, poiché i risultati sono in stretta dipendenza dall'età nel quale viene iniziato (ottima prognosi entro i primi mesi, sfavorevole dopo il 4° anno!).

In fase di Displasia: - cuscino divaricatore.

TRATTAMENTO

Mutandina in abduzione 3 mesi

**Eeguire una radio-grafia
con la mutandina per
verificare la riduzione**



Tutore di Pavlick

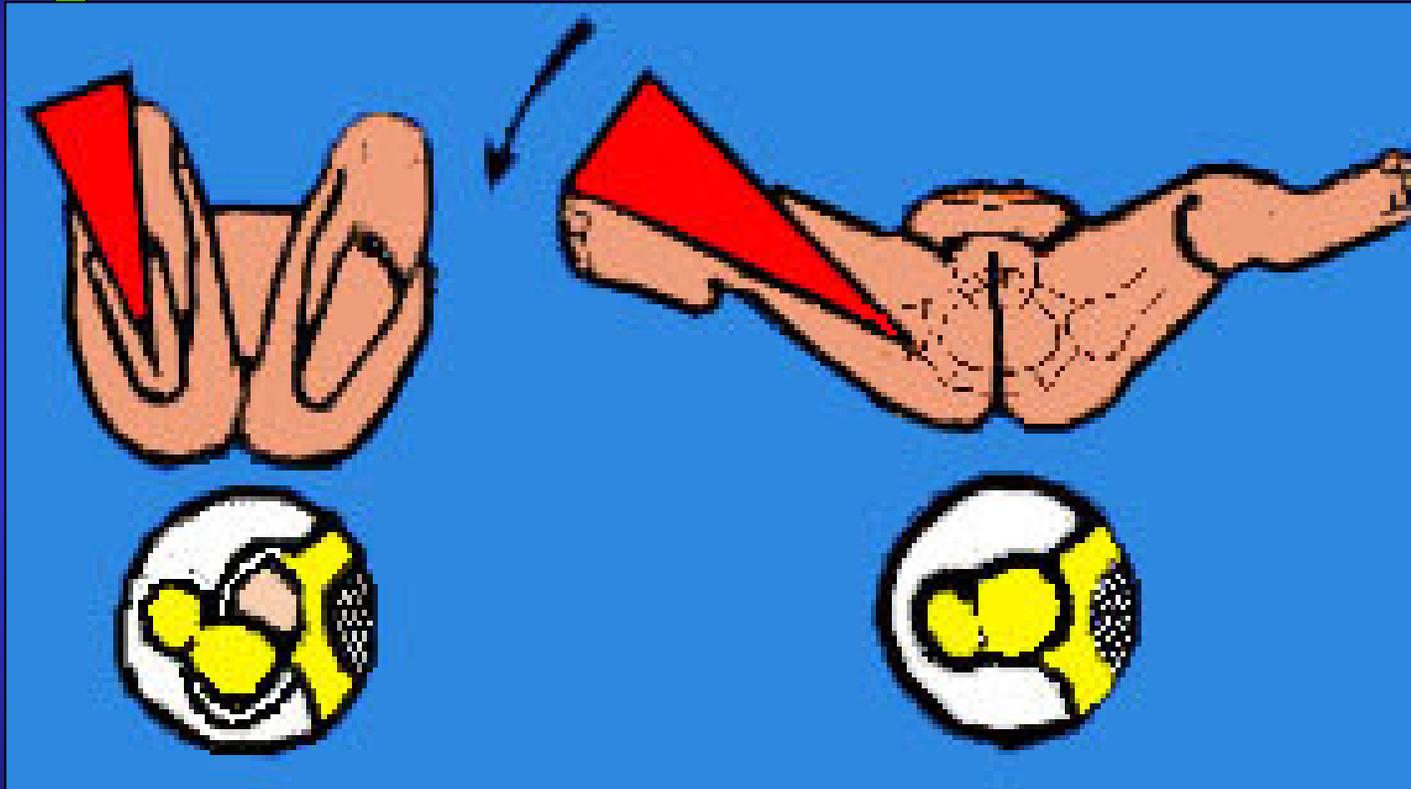
Malformazioni Congenite

DCA

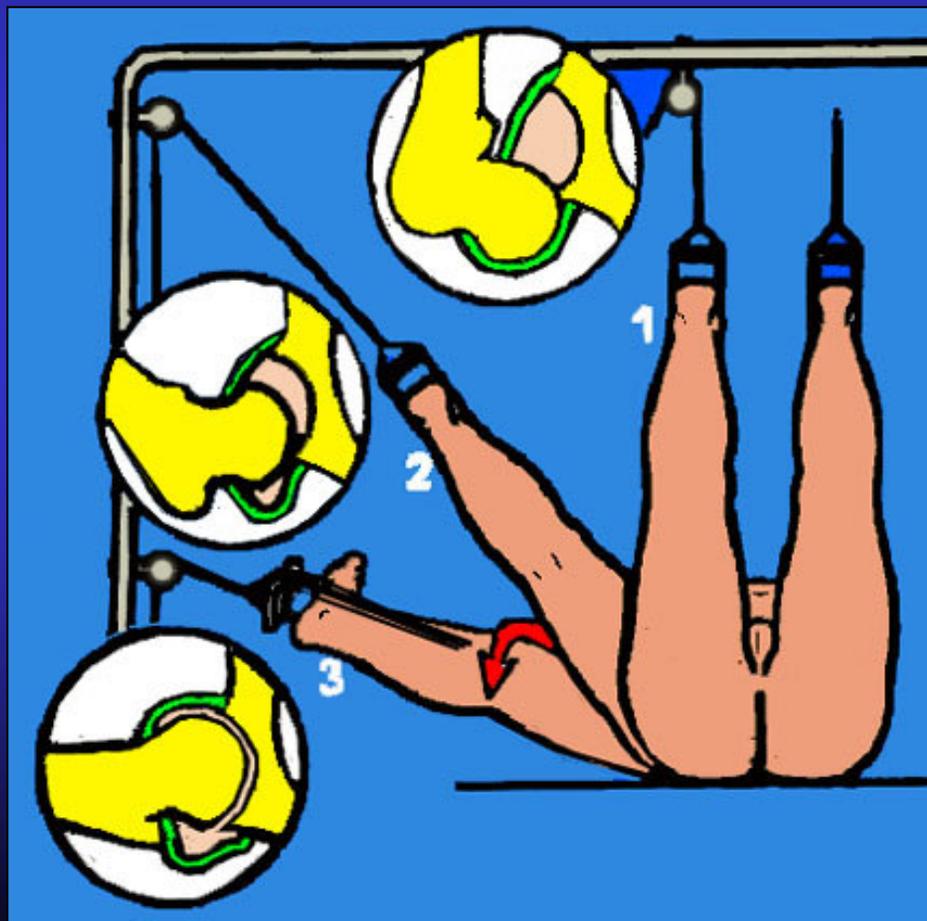
TERAPIA.

In fase di Sublussazione o Lussazione:

- riduzione e immobilizzazione in gesso;
- osteotomia di femore (vedi fig.) o di bacino.



Riduzione con trazione progressiva allo zenith



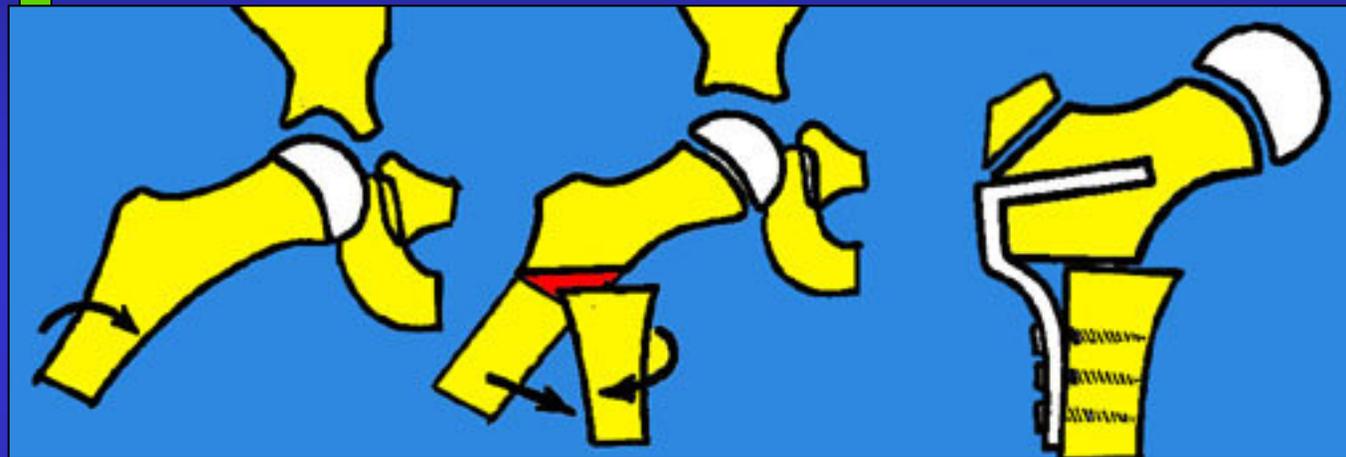
Malformazioni Congenite

DCA

TERAPIA.

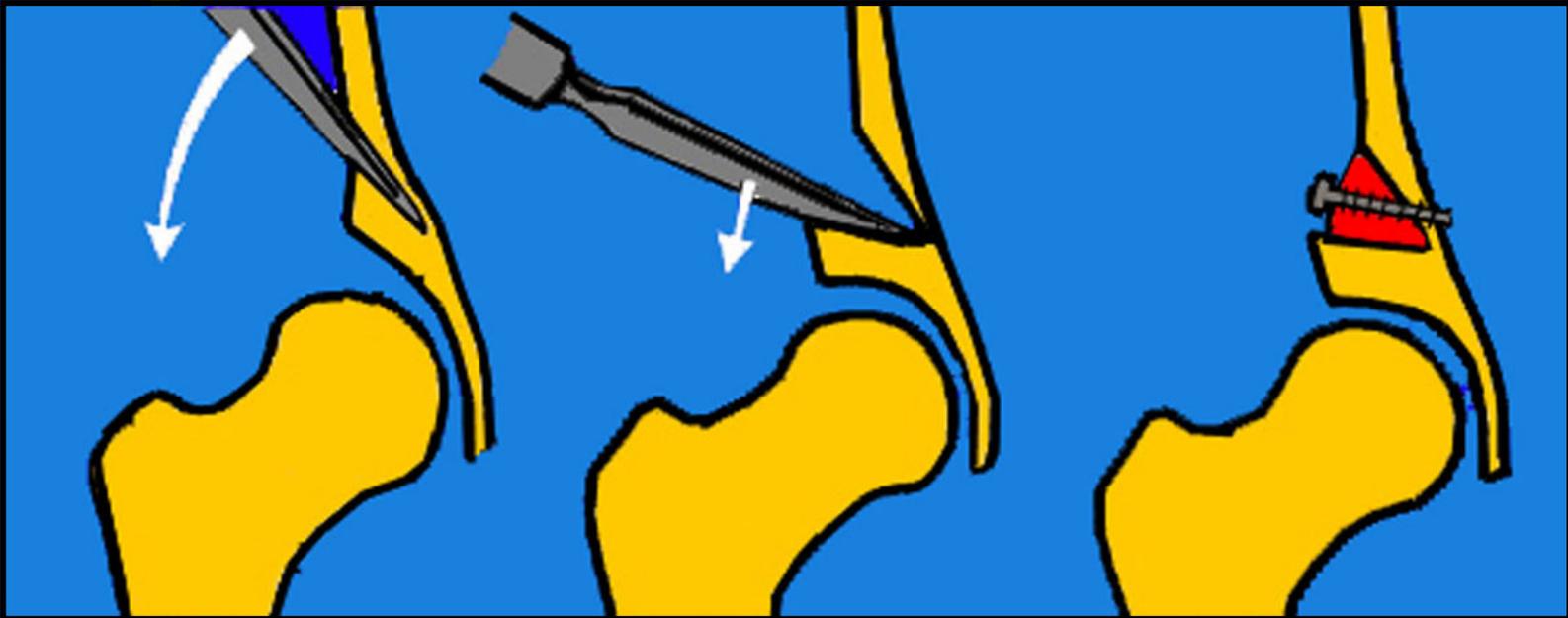
Le alterazioni che si determinano a livello dell'anca esitano spesso in una grave coxartrosi, tale da richiedere un'intervento di artroprotesi.

Le osteotomie di derotazione +/- varizzazione



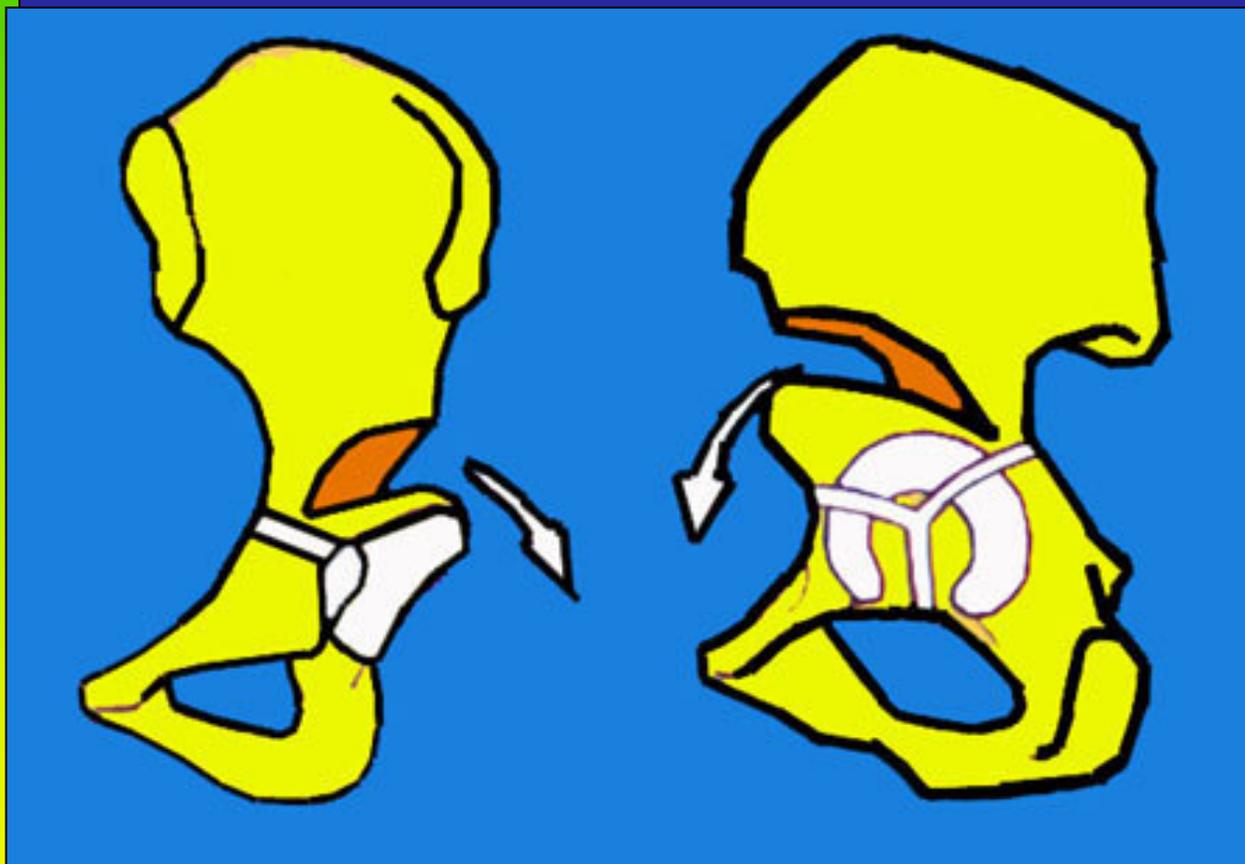
Procedere precocemente; ciò permette uno sviluppo armonioso del cotile e della testa

Acetabolo-plastica nei bambini



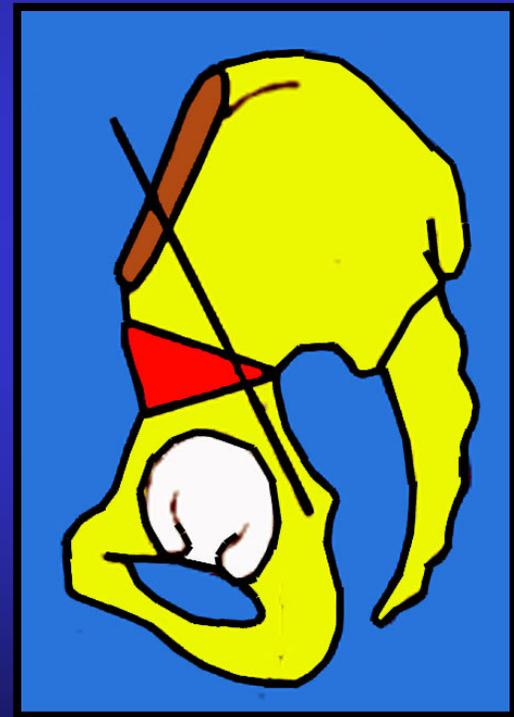
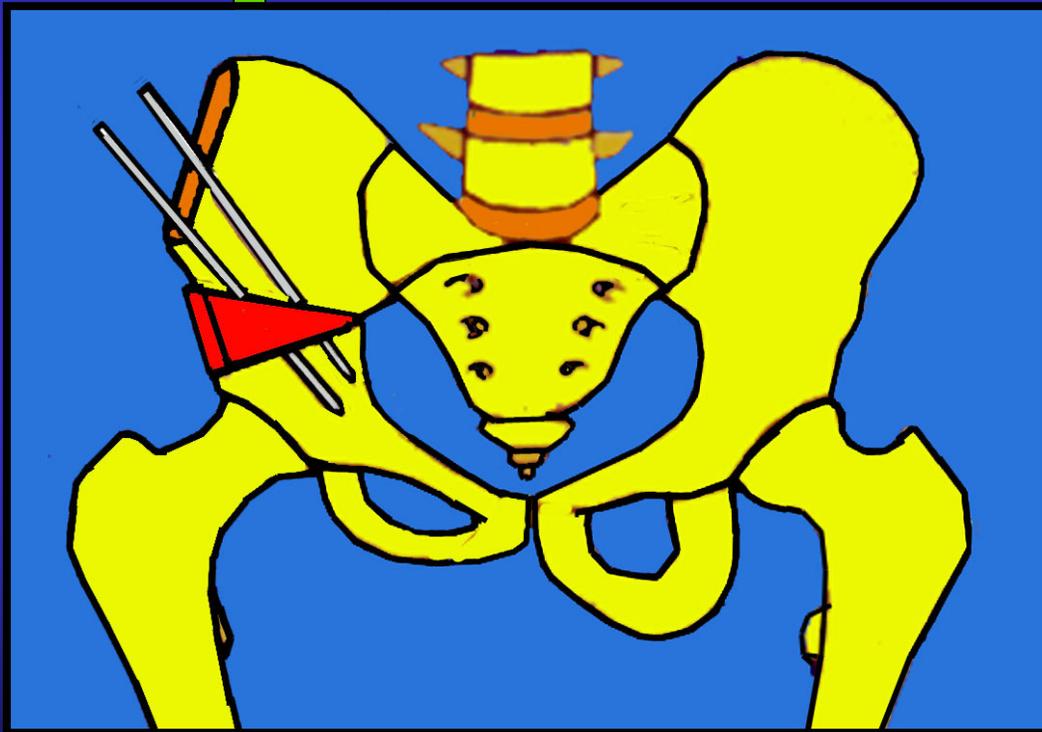
Acetabolo-plastica nei bambini

Permettono di ricoprire la testa

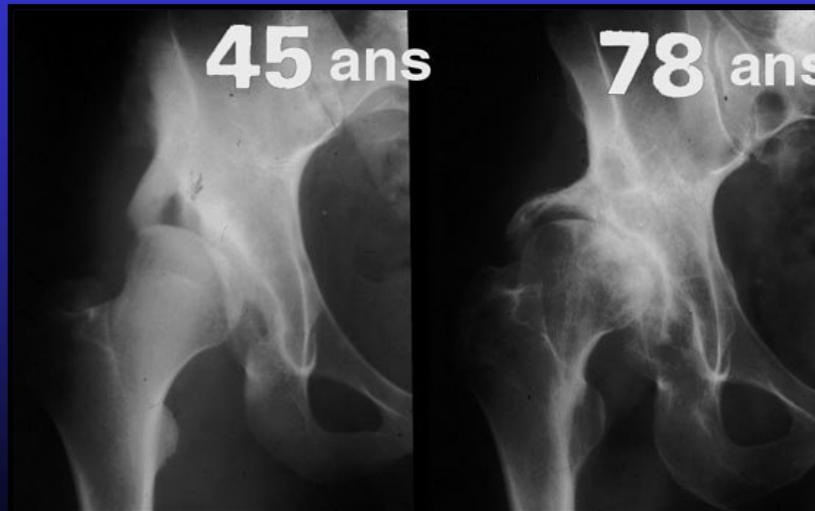
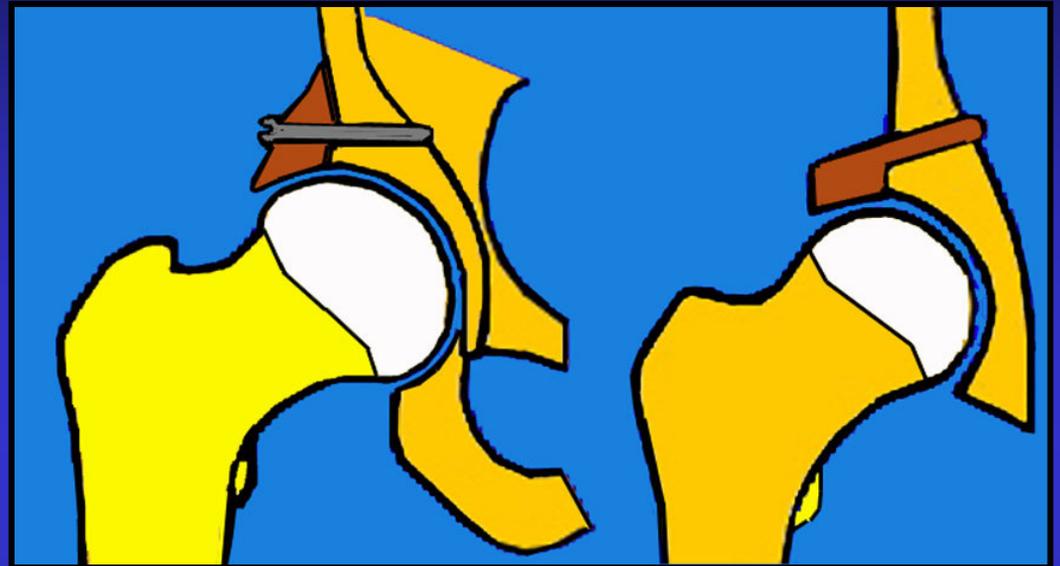
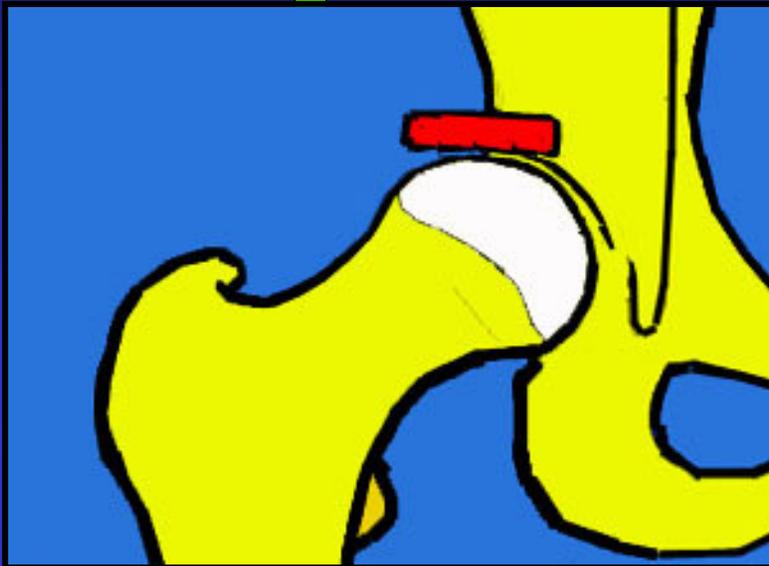


Pemberton

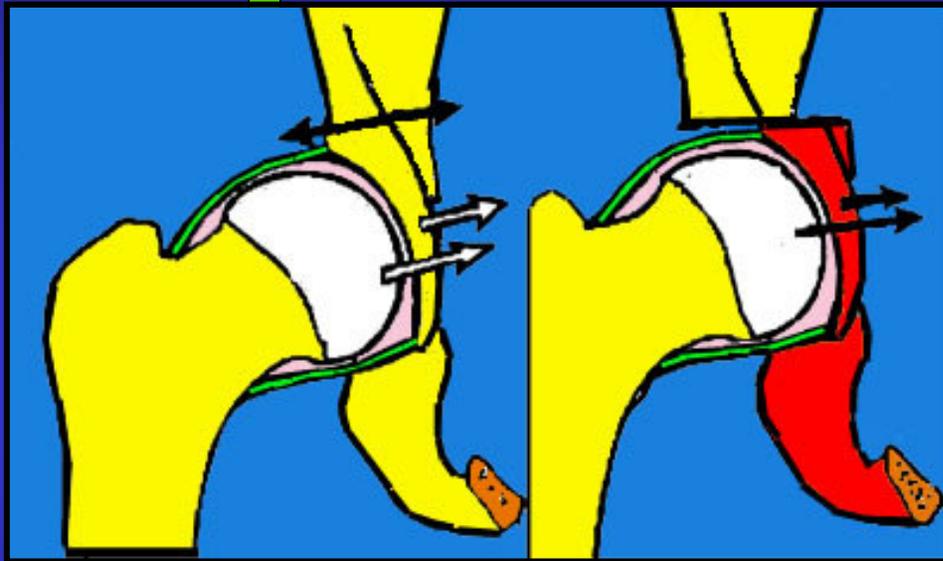
Osteotomia di bacino (Salter)



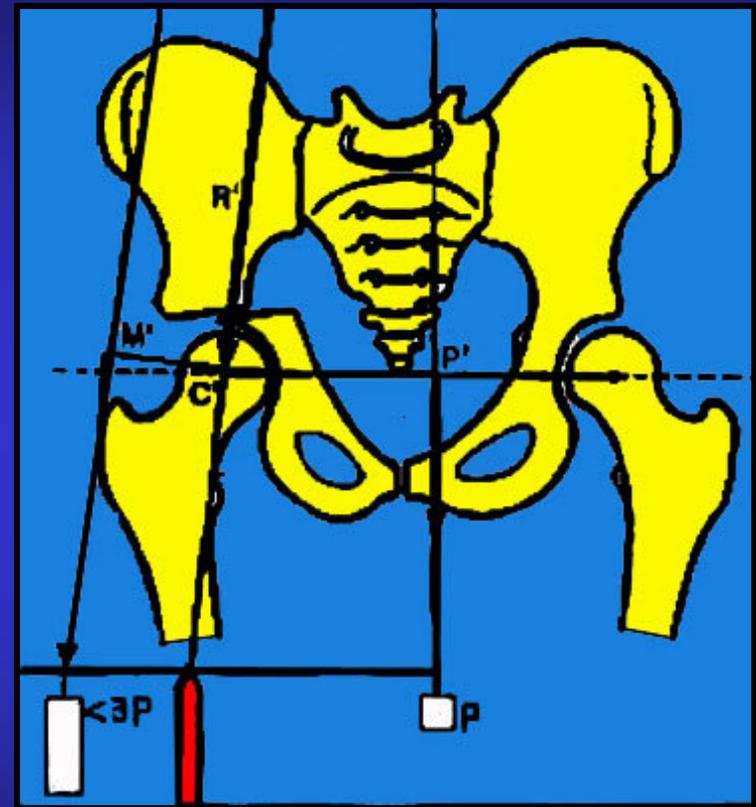
Arresto osseo del cotile negli adolescenti e negli adulti



Osteotomia di bacino (Chiari)



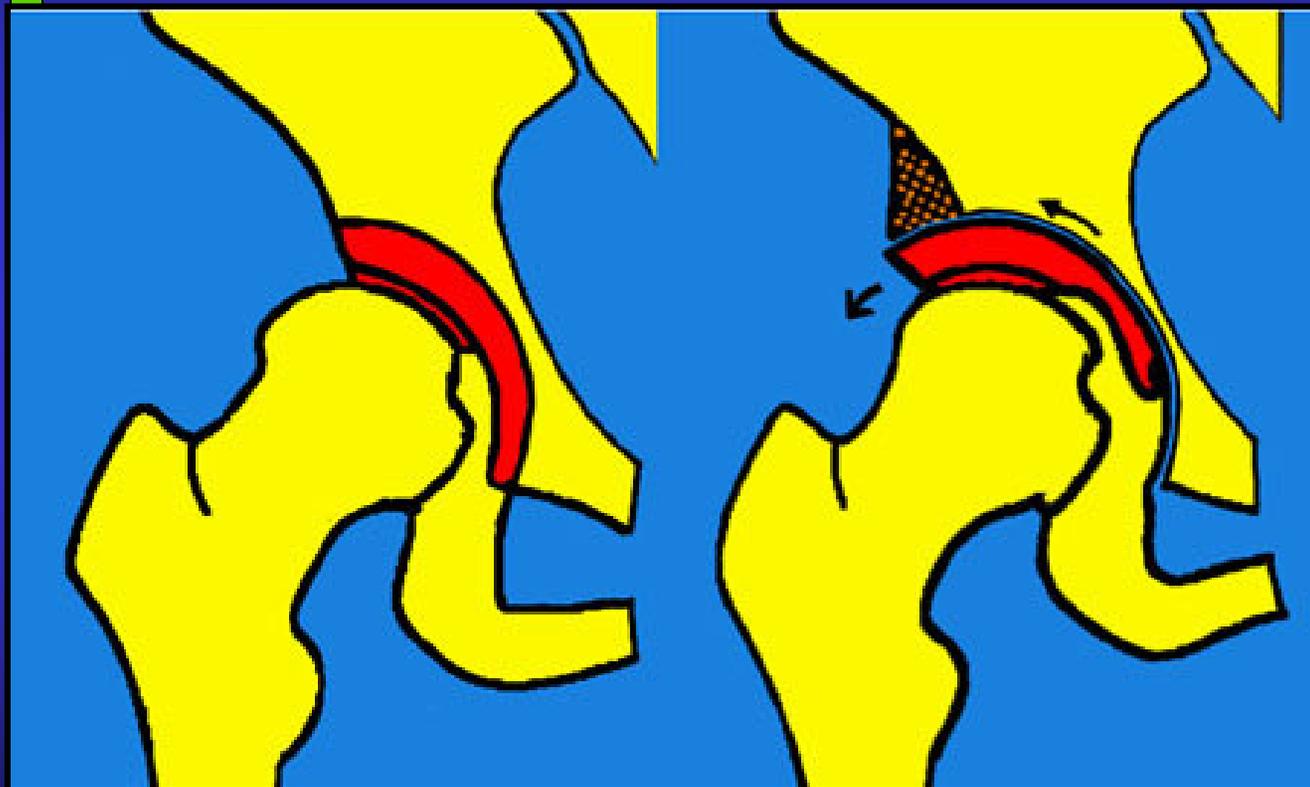
Translation de la tête et couverture



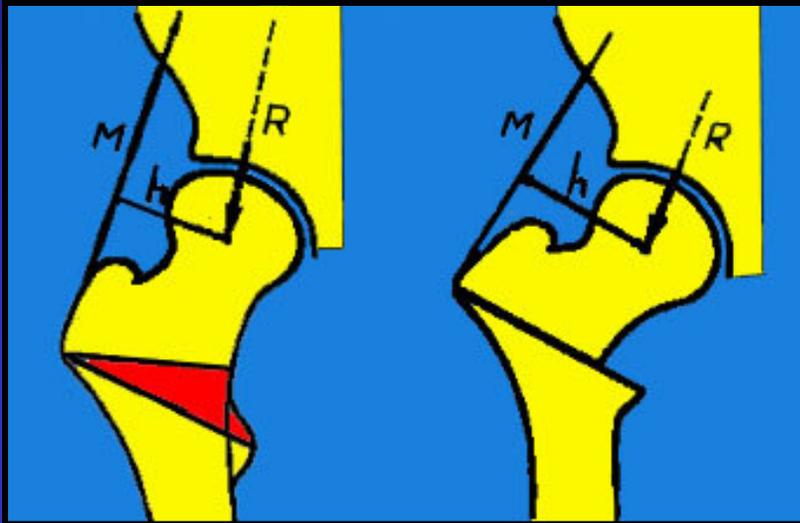
La forza M è verticalizzata, questo aumenta il suo braccio di leva CM e riduce il braccio di leva CP'

CM è sup ad $1/3$ di CP . La forza che equilibra P è inferiore a $3P$

Osteotomia peri-acetabolare (Wagner)



Osteotomia di varizzazione



Le osteotomie allungano il braccio di leva h dei muscoli abduttori M e ne modificano la direzione.

Questo riduce la risultante R e la sposta più profondamente nel cotile (inoltre, rilascia gli adduttori e lo psoas).



Adduzione

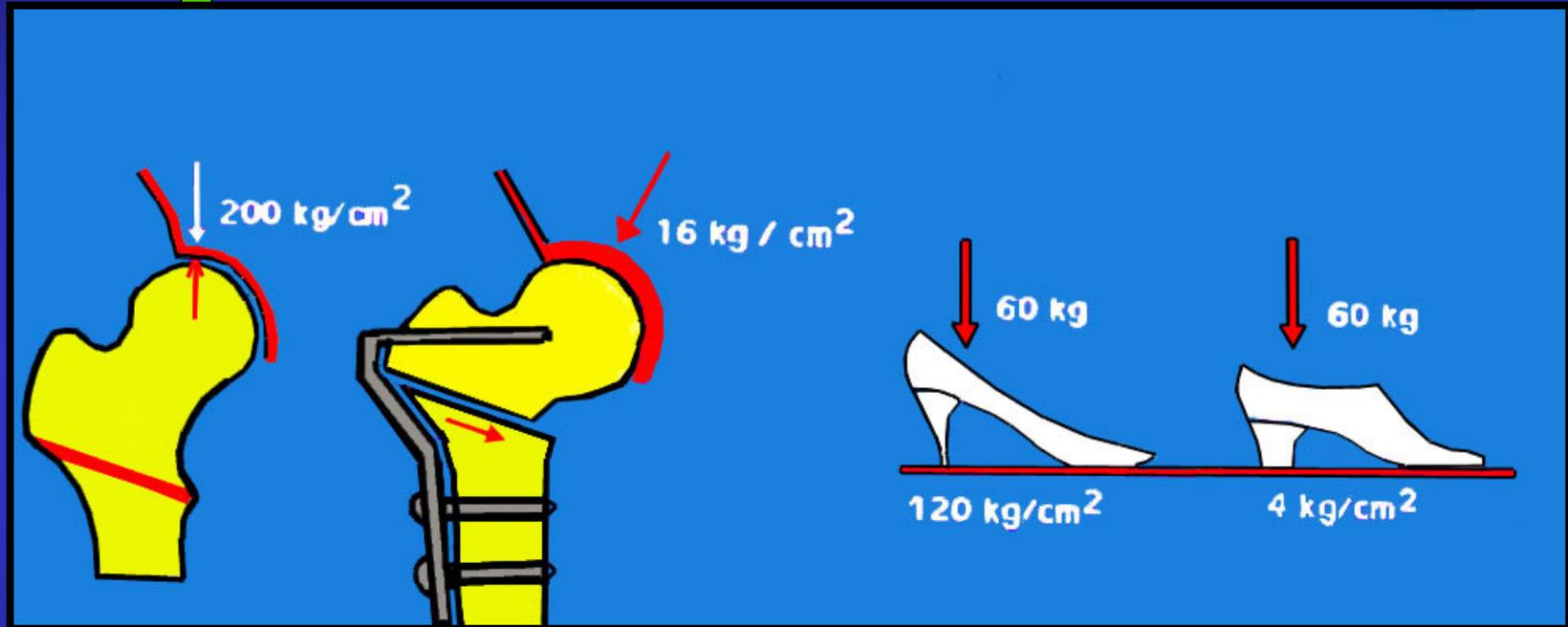
Abduzione

Le rx-grafie in abd-add mostrano se il centramento della testa migliora in una di queste 2 posizioni



Osteotomia di varizzazione negli adulti

Effetti dell'osteotomia di varizzazione



L'osteotomia aumenta la superficie portante dunque riduce le pressioni.
Si passa da pressioni dell'ordine di 200 Kg/cm^2 a 16 kg/cm^2

Prevenzione dell'artrosi

Osteotomia di femore + arresto osseo





Sequela di una osteotomia di varizzazione eccessiva a destra e di una D.C.A. non trattata a sinistra

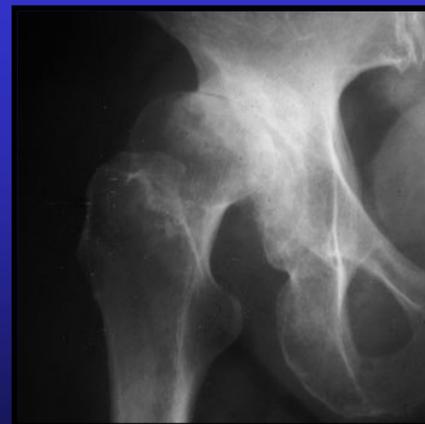


D.C.A. non trattata a sinistra

A destra, osteotomia di valgizzazione sull'anca non ridotta



Coxa valga + insufficienza del cotile



Coxartrosi con sublussazione

Coxa plana su D.C.A.



Testa appiattita ed allargata, collo corto, cotile vuoto

Sequela di D.C.A.



Malformazioni Congenite

DCA

RICAPITOLANDO...

Cos'è la DCA?

Una malattia congenita a genesi multifattoriale, che colpisce l'anca, spt nelle donne, che determina un'invalidità a livello di questa articolazione.

Che problemi causa?

Uno sviluppo anomalo dell'articolazione dell'anca che determinerà una sua "usura" precoce. Dolore (coxalgia) negli stadi più avanzati.

Può essere trattata?

- Sì. Importante lo *screening* in età neonatale (Ecografia).
- Divaricatori (in età neonatale).
- Osteotomie.
- Protesi dell'anca.

Malformazioni Congenite

IL PIEDE TORTO CONGENITO (PTC).

Malformazioni Congenite PTC

INTRODUZIONE.

Il piede torto congenito (PTC) è rappresentato da una deformità del piede, presente dalla nascita, caratterizzata da uno stabile atteggiamento vizioso del piede per alterazione dei rapporti reciproci tra le ossa che lo compongono, cui si associano alterazioni capsulari, legamentose, muscolo-tendinee e delle fasce.

Lasciato a se stesso, il PTC esita in una modificazione strutturale dello scheletro del piede per cui la deformità diviene sempre meno correggibile.

Il PTC è una deformità che, per frequenza, segue immediatamente la displasia congenita dell'anca: 1 ‰ .

Malformazioni Congenite

PTC

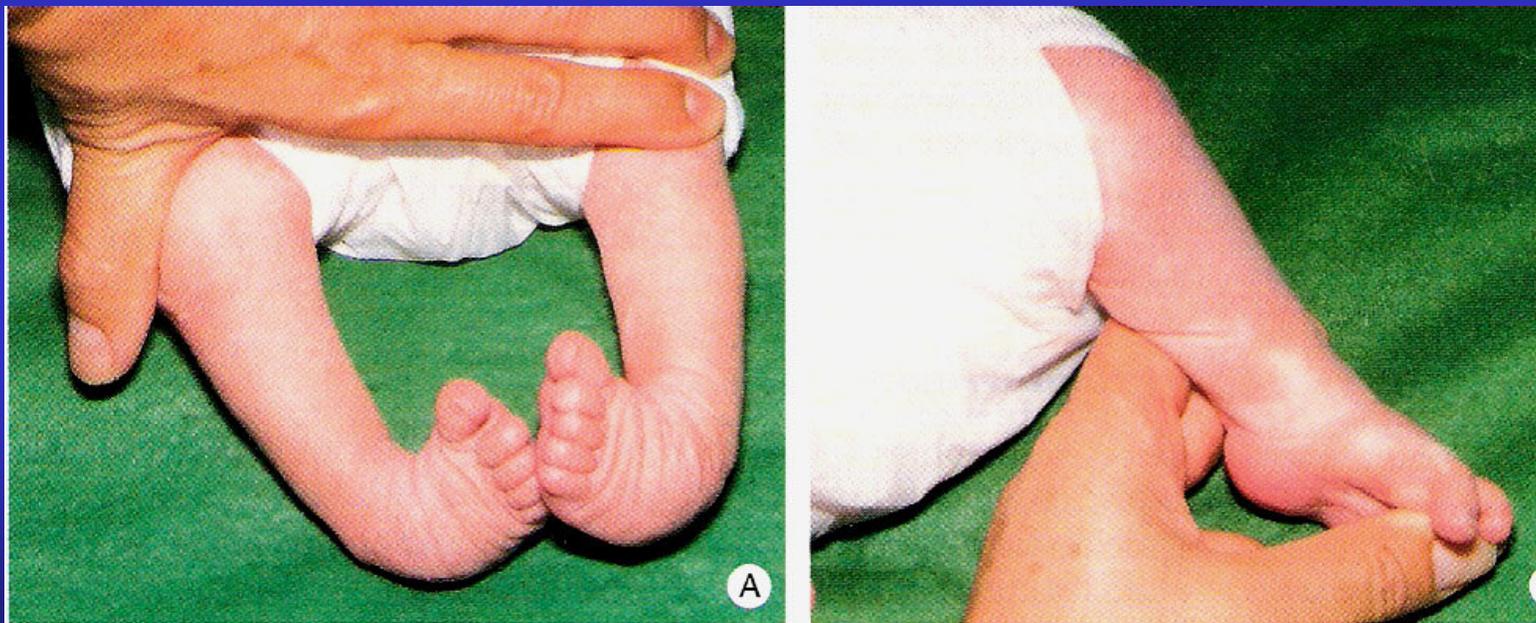
PRESENTAZIONE CLINICA.

Esistono 4 forme di PTC. In ordine di frequenza sono:

- il piede equino-cavo-varo addotto-supinato;
- il piede talo-valgo;
- il metatarso addotto o varo;
- il piede riflesso-valgo.

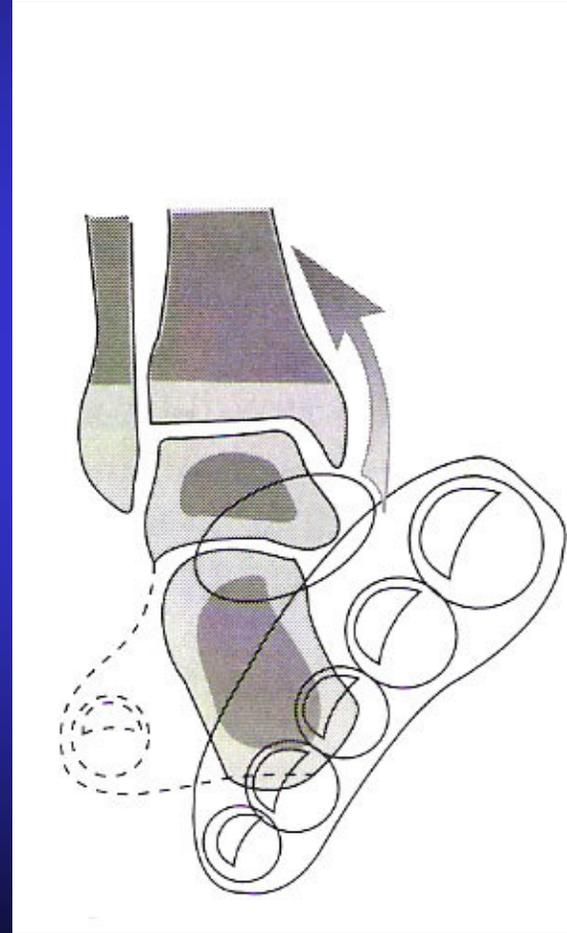
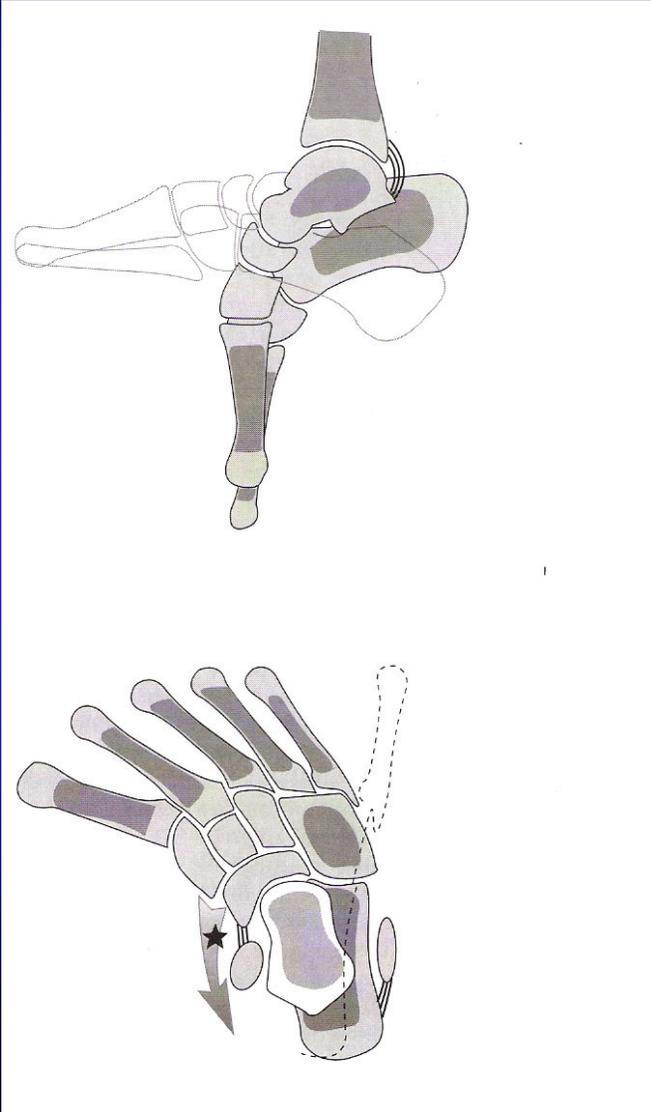
Malformazioni Congenite PTC

PRESENTAZIONE CLINICA.



Malformazioni Congenite PTC

PRESENTAZIONE CLINICA.



Malformazioni Congenite PTC

EZIOPATOGENESI.

Non ancora del tutto chiarita.

E' una malattia ereditaria multifattoriale condizionata da fattori ambientali intrauterini.

Le teorie patogenetiche più accreditate sono:

- * fibrosi delle componenti muscolo-tendinee e capsulo-legamentose della porzione postero-mediale della gamba e del piede;
- * displasia primitiva degli abbozzi osteocartilaginei del piede.

Malformazioni Congenite

PTC

SINTOMATOLOGIA.

Viziosa posizione del piede, atteggiato in flessione plantare (equinismo), inclinato medialmente (varismo), concavo nel suo margine interno (adduzione) e ruotato medialmente sul suo asse longitudinale (supinazione).

La viziosa posizione del piede può presentarsi in forma +/- accentuata.

- * *piede torto di I grado*: deformità modesta, non c'è grande resistenza nel portare il piede in atteggiamento ortomorfo;
- * *ptc di II grado*: il piede, sul piano frontale, forma con la gamba un angolo interno di 90° ; netta resistenza al tentativo di correzione;
- * *ptc di III grado*: il piede, sul piano frontale, forma con la gamba un angolo acuto inferiore ai $70-80^\circ$ e la faccia dorsale guarda addirittura plantarmente.

Malformazioni Congenite

PTC

SINTOMATOLOGIA.

* *piede torto di I grado*: deformità modesta, non c'è grande resistenza nel portare il piede in atteggiamento ortomorfo

Malformazioni Congenite

PTC

SINTOMATOLOGIA.

- * *ptc di II grado*: il piede, sul piano frontale, forma con la gamba un angolo interno di 90° ; netta resistenza al tentativo di correzione

Malformazioni Congenite

PTC

SINTOMATOLOGIA.

- * *ptc di III grado*: il piede, sul piano frontale, forma con la gamba un angolo acuto inferiore ai 70-80° e la faccia dorsale guarda addirittura plantarmente

Malformazioni Congenite PTC

DIAGNOSI.

La diagnosi è clinica e strumentale.

Malformazioni Congenite PTC

TERAPIA.

La prognosi è condizionata dalla tempestività del trattamento. Anche nelle forme più gravi si riesce in genere a raggiungere un risultato soddisfacente.

Il trattamento va intrapreso subito dopo la nascita.

- *Nei primissimi giorni dopo la nascita* → mobilizzazioni ripetute del piede.
- *Al 10-15° giorno* → “modellamenti” manuali “a tappe”.
Ottenuta una certa correzione → femoro-podalico.
- *Dopo 8-10 giorni* → rimozione dell'app.gessato → successiva mobilizzazione → successivo apparecchio fino a correggere del tutto la deformità. Per l'equinismo residuo si procede alla correzione chirurgica (allungamento plastico del t.Achilleo e capsulotomia posteriore).

Malformazioni Congenite

PTC

TERAPIA.

Malformazioni Congenite PTC

RICAPITOLANDO...

Cos'è il PTC?

E' una deformità del piede, presente dalla nascita, caratterizzata da uno stabile atteggiamento vizioso del piede.

Che problemi causa?

Un atteggiamento viziato del piede che, se trascurato, determina una retrazione delle parti molli, fino ad un errato sviluppo delle ossa del piede.

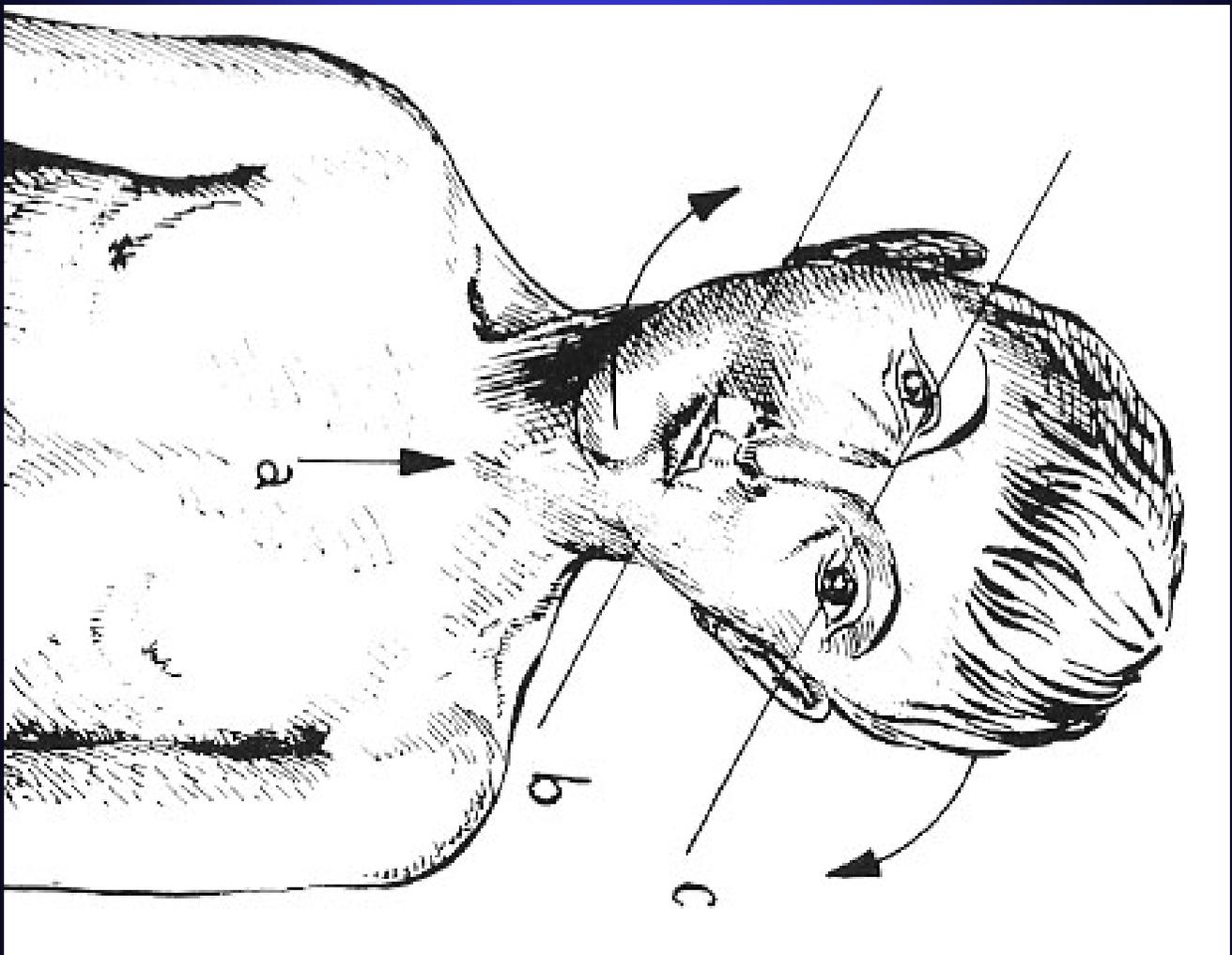
Può essere trattato?

- Sì. Importante la diagnosi precoce.
- Il trattamento è essenzialmente cruento.

Malformazioni Congenite

IL TORCICOLLO MIOGENO CONGENITO (TMC).

Malformazioi Congenite



Malformazioni Congenite TMC

INTRODUZIONE.

Il torcicollo è una deformità caratterizzata da permanente deviazione laterale e rotatoria del collo.

Si distinguono forme congenite (torcicollo miogeno congenito-TMC) ed acquisite.

PRESENTAZIONE CLINICA.

Il torcicollo miogeno congenito (TMC) è la forma più frequente di torcicollo congenito.

E' riferibile alla retrazione fibrosa del muscolo sterno-cleido-mastoideo di un lato.

L'accorciamento e la minore elasticità del capo sternale e/o clavicolare fissa il capo in atteggiamento caratteristico:

- flessione verso il lato affetto;
- rotazione verso il lato opposto.

Sembra prevalere nel lato destro e nel sesso femminile.

Malformazioni Congenite

TMC

EZIOPATOGENESI.

La teoria meccanica è quella che trova maggior credito:
la posizione anormale del feto nella cavità uterina con ischemia unilaterale dello sterno-cleido-mastoideo e conseguente rotazione fibrosa determinerebbe la malformazione.

Malformazioni Congenite TMC

SINTOMATOLOGIA.

- * Inclinazione obbligata del capo verso il lato colpito e contemporaneamente rotazione verso il lato opposto.
- * Possibilità di palpare il fascio muscolare affetto che, nei tentativi di correggere passivamente l'atteggiamento coatto del capo, si tende come una corda sotto la cute.
- * Emiatrofia dello scheletro cranio-facciale della metà corrispondente.
- * Eventuale scoliosi cervicale, secondaria al persistere della malformazione.

Malformazioni Congenite TMC

SINTOMATOLOGIA.

- * Inclinazione obbligata del capo
- * Possibilità di palpare il fascio muscolare affetto
- * Emiatrofia

Malformazioni Congenite

TMC

DIAGNOSI.

La diagnosi è clinica e strumentale.

La RX tradizionale è indispensabile solo per escludere la coesistenza di anomalie dei corpi vertebrali cervicali.

Malformazioni Congenite

TMC

TERAPIA.

Il trattamento è essenzialmente chirurgico e va attuato il più precocemente possibile (comunque non oltre i primi anni).

L'intervento consiste nella sezione del capo sternale e di quello clavicolare dello sterno-cleido-mastoideo e nella sezione dei foglietti di sdoppiamento della fascia cervicale superficiale.

Dopo l'intervento si applica per 2-3 mesi un corsetto gessato.

Malformazioni Congenite TMC

RICAPITOLANDO...

Cos'è il TMC?

Il torcicollo miogeno congenito (TMC) è la forma più frequente di torcicollo congenito, determinato dalla retrazione fibrosa del muscolo sterno-cleido-mastoideo di un lato.

Che problemi causa?

Un atteggiamento viziato del collo che, se trattato tardivamente, può portare ad un aggravamento e ad uno strutturarsi delle alterazioni cranio-facciali e cervicali.

Può essere trattata?

- Sì. Importante la diagnosi precoce.
- Il trattamento è essenzialmente cruento.

TORCICOLLO CONGENITO OSSEO.

E' raro.

Il vizioso atteggiamento del capo è dovuto ad anomalie congenite delle vertebre cervicali:

- sinostosi unilaterale atlanto-occipitale,
- emispondilie,
- associazione di sinostosi ed aplasie vertebrali.

Il trattamento è incruento:

tutori che limitano l'aggravarsi delle deformità.