



Ευθειασμός τηλεσκοπικού ήλου κλειστά με χειρισμό υπό νάρκωση σε ασθενή με ατελή οστεογένεση

Σπύρος Κολιατζάκης, Δημήτριος Παφύλας, Χαράλαμπος Ρώσσης, Κυριακή Βέτσα, Ιωάννης Παναγιώτης Παπακαμμένος, Αθανάσιος Παπαπάνος
Γ.Ν. Αग्रινίου, Αग्रίνιο

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ/ΣΚΟΠΟΣ : Η ατελής οστεογένεση είναι μια γενετική διαταραχή χαρακτηριζόμενη από μειωμένη παραγωγή φυσιολογικού κολλαγόνου τύπου I με αποτέλεσμα τα οστά να σπάζουν εύκολα. Σκοπός της εργασίας αυτής είναι η παρουσίαση μιας μάλλον ασυνήθιστης προσέγγισης σε ένα περιστατικό κατάγματος σε ασθενή με ατελή οστεογένεση.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ: Παιδί 12 ετών προσήλθε στα επείγοντα λόγω πτώσης από ποδήλατο και τραυματισμό του δεξιού μηρού. Το παιδί έπασχε από ατελή οστεογένεση και στο παρελθόν είχε υποβληθεί σε τοποθέτηση τηλεσκοπικών ενδομυελικών ήλων μηριαίων άμφω. Ο ακτινολογικός έλεγχος ανέδειξε κάταγμα διάφυσης μηριαίου που κατέστρεψε τον τηλεσκοπικό μηχανισμό του και γι' αυτό προτάθηκε στους γονείς να αντικατάσταση του τηλεσκοπικού ήλου, κάτι που αρνήθηκαν. Προχωρήσαμε σε νάρκωση του παιδιού με μέθη και προσπάθεια ανάταξης του κατάγματος κλειστά σε συνδυασμό με ευθειασμό κατά το δυνατόν του τηλεσκοπικού ήλου, προκειμένου να αποκατασταθεί ο άξονας του μηρού, να σταθεροποιηθεί με γύψο και να δοθεί ο χρόνος στους γονείς να αποφασίσουν για την οριστική αντιμετώπιση.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ: Το ακτινολογικό αποτέλεσμα ήταν ικανοποιητικό και οι γονείς αποφάσισαν να αντιμετωπιστεί το κάταγμα συντηρητικά, παρόλο που ενημερώθηκαν ότι πλέον ο ενδομυελικός τηλεσκοπικός ήλος δε θα λειτουργούσε και δε θα προσέφερε πλήρη προστασία. Τελικά, το κάταγμα πωρώθηκε σε ήπια βλαισότητα και δεν προκαλούσε λειτουργικά ενοχλήματα στο παιδί.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ: Ο ευθειασμός ενός γωνιωμένου τηλεσκοπικού ήλου κλειστά με ταυτόχρονη ανάταξη του κατάγματος μπορεί να αποτελέσει μια συμβιβαστική θεραπευτική επιλογή, εφόσον φυσικά το ακτινολογικό αποτέλεσμα είναι ικανοποιητικό και δεν προκαλεί μελλοντικά προβλήματα στο παιδί.

ΕΠΑΦΗ

Σπύρος Κολιατζάκης
Γενικό Νοσοκομείο Αग्रινίου
spyroskoliatzakis@hotmail.com

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η ατελής οστεογένεση (Osteogenesis Imperfecta, OI) είναι μια γενετική διαταραχή χαρακτηριζόμενη από μειωμένη παραγωγή φυσιολογικού κολλαγόνου τύπου I. Χαρακτηρίζεται από κατάγματα προκαλούμενα αυτομάτως ή μετά από ήπιες κακώσεις, ατελή οδοντογένεση (dentinogenesis imperfecta, DI), και, στους ενήλικες, απώλεια της ακοής.

Με βάση τον τύπο της κληρονομικότητας, την κλινική παρουσίαση και τα ακτινολογικά ευρήματα, η ατελής οστεογένεση ταξινομείται σε 5 βασικούς τύπους (I-V)

Μέχρι σήμερα δεν έχει βρεθεί γονιδιακή θεραπεία και οι θεραπευτικές επιλογές περιορίζονται κατά βάση στην αντιμετώπιση των καταγμάτων που προκαλεί η νόσος που πολλές φορές επιτυγχάνεται με τη χρήση τηλεσκοπικών ενδομυελικών ήλων που σκοπό έχουν να ενισχύσουν κατά την ανάπτυξη τα μακρά οστά, να αποτρέψουν μελλοντικά κατάγματα και να περιορίσουν τις αξονικές παραμορφώσεις τους.

Σκοπός της εργασίας αυτής είναι η παρουσίαση μιας μάλλον ασυνήθιστης προσέγγισης σε ένα περιστατικό κατάγματος σε ασθενή με ατελή οστεογένεση.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Παιδί 12 ετών προσήλθε στα επείγοντα λόγω πτώσης από ποδήλατο και τραυματισμό του δεξιού μηρού. Το παιδί έπασχε από ατελή οστεογένεση (Τύπος III) και στο παρελθόν είχε υποβληθεί σε τοποθέτηση τηλεσκοπικών ενδομυελικών ήλων μηριαίων άμφω (FASSIER-DUVAL TELESCOPIIC IM SYSTEM™). Ο ακτινολογικός έλεγχος ανέδειξε κάταγμα διάφυσης μηριαίου δεξιά με γωνίωση και συνοδό στρέβλωση του ενδομυελικού ήλου (Εικόνα 1 και 2) που κατέστρεψε τον τηλεσκοπικό μηχανισμό του και γι' αυτό προτάθηκε στους γονείς να γίνει χειρουργείο για αντιμετώπιση του κατάγματος με αντικατάσταση του τηλεσκοπικού ήλου, κάτι που αρνήθηκαν. Προχωρήσαμε σε αναισθησιολογική νάρκωση του παιδιού με μέθη και προσπάθεια ανάταξης του κατάγματος κλειστά σε συνδυασμό με ευθειασμό κατά το δυνατόν του τηλεσκοπικού ήλου με τη βοήθεια ακτινοσκόπησης, προκειμένου να αποκατασταθεί ο άξονας του μηρού, να σταθεροποιηθεί με γύψο και να δοθεί ο χρόνος στους γονείς να αποφασίσουν για την οριστική αντιμετώπιση. Υπήρξε δυνατότητα τις επόμενες ημέρες με την ανοχή του ασθενούς να γίνει διόρθωση μικρών παραμορφώσεων με γυψοτομή ανοικτής γωνίας (Εικόνα 3 και 4).

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Το ακτινολογικό αποτέλεσμα μετά από τους κλειστούς χειρισμούς ήταν ικανοποιητικό σε ότι αφορά την διόρθωση των παραμορφώσεων και οι γονείς αποφάσισαν να αντιμετωπιστεί το κάταγμα συντηρητικά με γύψο (hip spica), παρόλο που ενημερώθηκαν ότι πλέον ο ενδομυελικός τηλεσκοπικός ήλος πιθανόν δε θα λειτουργούσε και δε θα προσέφερε πλήρη προστασία από μελλοντικά κατάγματα. Τόσο οι γονείς όσο και ο μικρός ασθενής είχαν εμπειρία από παρόμοια κατάγματα και ακολούθησαν μόνοι τους πρόγραμμα αποκατάστασης και φυσικοθεραπείας. Τελικά, το κάταγμα πωρώθηκε σε ήπια βλαισότητα (Εικόνα 5) και δεν προκαλούσε λειτουργικά ενοχλήματα στο παιδί.

Μερικούς μήνες μετά ο ασθενής βάδιζε χωρίς τη χρήση βακτηριών και επανήλθε στις δραστηριότητες του χωρίς πόνο ενώ δεν έχει προγραμματιστεί αφαίρεση του κατεστραμμένου τηλεσκοπικού ήλου και τοποθέτηση νέου.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η ατελής οστεογένεση (OI) είναι ένα από τα συχνότερα κληρονομικά νοσήματα του συνδετικού ιστού (1 άτομο/20.000 γεννήσεις). Η ηλικία κατά τη διάγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα της νόσου. Έχουν εντοπιστεί πέντε κλινικά διακριτοί τύποι ατελούς οστεογένεσης (OI) (I-V). Το πιο σημαντικό κλινικά χαρακτηριστικό όλων των τύπων OI είναι η ευθραυστότητα των οστών, η οποία εκδηλώνεται ως πολλαπλά αυτόματα κατάγματα. Όλοι οι τύποι έχουν ποικίλη βαρύτητα σκολίωσης. Σοβαρότερη μορφή είναι ο τύπος II που είναι θανατηφόρος σε νεογνική ηλικία. Η διαχείριση των ασθενών με ατελή οστεογένεση θα πρέπει να είναι διεπιστημονική και να περιλαμβάνει έμπειρους ιατρούς, ορθοπεδικούς, φυσιοθεραπευτές και ειδικούς αποκατάστασης. Τα διφωσφονικά θεωρούνται πλέον ως το μέσο αντιμετώπισης για σοβαρές μορφές οστεοπόρωσης, αλλά δεν αποτελούν θεραπεία. Η χορήγηση βιταμίνης D και ασβεστίου είναι απαραίτητη σε όλη τη ζωή. Η πρώιμη φυσικοθεραπεία μπορεί να βελτιώσει την αυτονομία βοηθώντας στην αξιολόγηση τυχόν κινητικών ελλειμμάτων, μειώνοντας τον κίνδυνο πτώσεων και ενθαρρύνοντας τους ασθενείς να ξεκινήσουν μια αθλητική δραστηριότητα. Η εργοθεραπεία και η παρακολούθηση λεπτών κινητικών δραστηριοτήτων έχουν μεγάλη σχέση με τις σχολικές επιδόσεις. Πολλές οικογένειες χρειάζονται ψυχολογική και κοινωνική υποστήριξη.

Η λειτουργική πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα της νόσου και από την ποιότητα της αντιμετώπισης. Η ζωτική πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα τυχόν αναπνευστικών επιπλοκών που σχετίζονται με παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης.



Εικόνα 1. Κάταγμα face.



Εικόνα 2. Κάταγμα profile.



Εικόνα 3. Hip Spica face.



Εικόνα 4. Hip spica profile



Εικόνα 5. Πόρωση κατάγματος.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η χειρουργική αντιμετώπιση των καταγμάτων των μακρών οστών σε παιδιά με ατελή οστεογένεση, αλλά και για την διόρθωση των παραμορφώσεων, με τη χρήση τηλεσκοπικών ήλων είναι η κοινή αποδεκτή πρακτική παγκοσμίως. Δυστυχώς σε ότι αφορά τους ήλους FASSIER-DUVAL η πραγματικότητα είναι ότι υπάρχουν ελάχιστα σετ χειρουργικών εργαλείων στην Ευρώπη πράγμα που καθιστά την επέμβαση αρκετά χρονοβόρα σε ότι αφορά τον προγραμματισμό και δαπανηρή καθώς δεν καλύπτεται από τα ασφαλιστικά ταμεία. Επομένως σε περιπτώσεις κατάγματος όπως τη δικιά μας ήταν εξαιρετικά δύσκολο να προγραμματιστεί μια νέα επέμβαση αντικατάστασης του ήλου. Επομένως η κλειστή ανάταξη του κατάγματος του μηριαίου ήταν μια λύση ανάγκης που όμως προσέφερε άμεση θεραπεία με ελαχιστοποίηση των χρησιμοποιούμενων πόρων τόσο χειρουργικά όσο και προς το όφελος του μικρού ασθενή που δεν υποβλήθηκε σε μεγάλη επέμβαση. Μεγάλο ρόλο έπαιξε και η συγκατάθεση των γονέων στην πράξη αυτή καθώς δεν ήταν η απόλυτα ενδεδειγμένη. Η παρουσίαση αυτή δεν έχει σκοπό να προωθήσει την τεχνική αυτή ανάταξης καταγμάτων σε παιδιά με ατελή οστεογένεση αλλά να προάγει τον δημιουργικό τρόπο σκέψης των ιατρών όταν οι συνθήκες για την άσκηση του λειτουργήματος δεν είναι ιδανικές όπως συμβαίνει στην πλειονότητα των επαρχιακών νοσοκομείων.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Ο ευθειασμός ενός γωνιωμένου τηλεσκοπικού ήλου κλειστά με ταυτόχρονη ανάταξη του κατάγματος μπορεί να αποτελέσει μια συμβιβαστική και μάλλον παράδοξη θεραπευτική επιλογή, εφόσον φυσικά το ακτινολογικό αποτέλεσμα είναι ικανοποιητικό και δεν προκαλεί μελλοντικά προβλήματα στο παιδί. Δεν μπορεί να θεωρηθεί ως κοινή αποδεκτή ιατρική πράξη παρά περισσότερο για μια λύση ανάγκης σε ένα περιφερειακό νοσοκομείο που απλά καθυστερεί ένα μεγάλο χειρουργείο σε έναν μικρό ασθενή που έχει ήδη υπομείνει πολλά λόγω της πάθησής του.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Palomo T, Vilaça T, Lazaretti-Castro M. Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes. 2017 Dec;24(6):381-388. doi: 10.1097/MED.0000000000000367. PMID: 28863000..
- Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. Lancet. 2004 Apr 24;363(9418):1377-85. doi: 10.1016/S0140-6736(04)16051-0. PMID: 15110498.
- Simmons CC. II. Osteogenesis Imperfecta and Idiopathic Fragilitas Ossium. Ann Surg. 1907 Aug;46(2):179-89. doi: 10.1097/0000658-190708000-00002. PMID: 17862007; PMCID: PMC1414394.
- Hidalgo Perea S, Green DW. Osteogenesis imperfecta: treatment and surgical management. Curr Opin Pediatr. 2021 Feb 1;33(1):74-78. doi: 10.1097/MOP.0000000000000968. PMID: 33278111.