

ΚΟΙΛΟΡΑΙΒΟΠΟΔΙΑΣ

Έκτωρ-Παναγιώτης Μελισσινός, MD¹; Ανδρέας Μαυρογένης, MD, PhD^{1,2}
¹Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, ²Α' Ορθοπαιδική Χειρουργική Κλινική, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

Περίληψη

Η νόσος Charcot-Marie-Tooth είναι η συχνότερη κληρονομική προοδευτική περιφερική νευροπάθεια. Οφείλεται κυρίως σε δυσλειτουργία του καλύμματος του μυελίνης των περιφερικών νευρώνων, με ποικίλες εκφάνσεις στο μυοσκελετικό σύστημα ιδίως στα κάτω άκρα οδηγώντας σε σημαντική νοσηρότητα. Χαρακτηριστική είναι η εμφάνιση της αμφοτερόπλευρης κοιλοραιβοποδίας. Σκοπός της παρούσας εργασίας αποτελεί η παρουσίαση της κλινικής σημειολογίας, των μυοσκελετικών επιπτώσεων της νόσου καθώς και των σύγχρονων χειρουργικών θεραπευτικών προσεγγίσεων, με επίκεντρο της αποκατάσταση της κοιλοραιβοποδίας.

Εισαγωγή

Στο επίκεντρο της εκφυλιστικής νευροπάθειας βρίσκεται η παθολογική περιφερική μυελίνη, η οποία οδηγεί σε μυϊκή αδυναμία, απώλεια αισθητικότητας και τελικά σε κοιλοραιβοποδία, γαμψοδακτυλία, δυσπλασία του ισχίου και σκολίωση. Τα συμπτώματα συνήθως ξεκινούν από τα κάτω άκρα και τελικά επεκτείνονται και στα άνω, με τυπική εμφάνιση στην εφηβεία ή στην πρώτη ενήλικη ζωή, χωρίς αυτό να αποκλείει τη μετέπειτα εμφάνιση τους. Μάλιστα, όσο πρωιμότερη η εγκατάσταση της νόσου, τόσο βαρύτερα είναι αντίστοιχα τα νευρολογικά και μυοσκελετικά ευρήματα.

Η νόσος Charcot-Marie-Tooth αποτελεί τη συχνότερη νευρολογική αιτία κοιλοραιβοποδίας. Ιδιαίτερα σημαντική για τη διάγνωση και την επιλογή της κατάλληλης θεραπείας είναι η κλινική εξέταση (μετρήσεις εύρους κίνησης, μυϊκής ισχύος και τη δοκιμασία Coleman), οι ακτινογραφίες σε όρθια θέση και οι δυναμικές μελέτες, όπως δυναμική ποδοβαρογραφία και κατευθυνόμενη ανάλυση βάδισης τριών διαστάσεων.

Η δοκιμασία Coleman χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της ευκαμψίας του οπίσθιου ποδιού, σε περιπτώσεις κοιλοραιβοποδίας. Η δοκιμασία πραγματοποιείται τοποθετώντας την πτέρνα και την εξωτερική επιφάνεια του ποδιού του ασθενούς πάνω σε μία ξύλινη βάση πάχους 2.5-4 εκ. σε όρθια θέση, ενώ τα πρώτα, δεύτερα και τρίτα μετατόρσια κρέμονται ελεύθερα σε πελματιαία κάμψη και πρηνισμό. Όταν η ραιβότητα της ποδοκνημικής διορθώνεται με τη δοκιμασία, το οπίσθιο πόδι θεωρείται εύκαμπτο και η ραιβότητα οφείλεται στο πρόσθιο πόδι, συνήθως στην πελματιαία κάμψη του πρώτου μετατόρσιου. Σε

αντίθετη περίπτωση, το οπίσθιο πόδι θεωρείται δύσκαμπτο, η ραιβότητα του οποίου είναι ανεξάρτητη από το πρόσθιο πόδι, με τη χειρουργική θεραπεία και των δύο να είναι απαραίτητη.

Μέθοδοι και Υλικά

Στην παρούσα βιβλιογραφική ανασκόπηση, αξιοποιήθηκαν επιστημονικές μελέτες από τις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων PUBMED και GoogleScholar που αφορούσαν στα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά της νόσου Charcot-Marie-Tooth, την κλινική σημειολογία και κυρίως στις σύγχρονες χειρουργικές τεχνικές.



Εικόνα 1. Κοιλοραιβοποδία με τις πτέρνες ορατές από μπροστά ("peekaboo" sign).



Εικόνα 2. Υψηλές καμάρες τυπικές κολουποδίας.



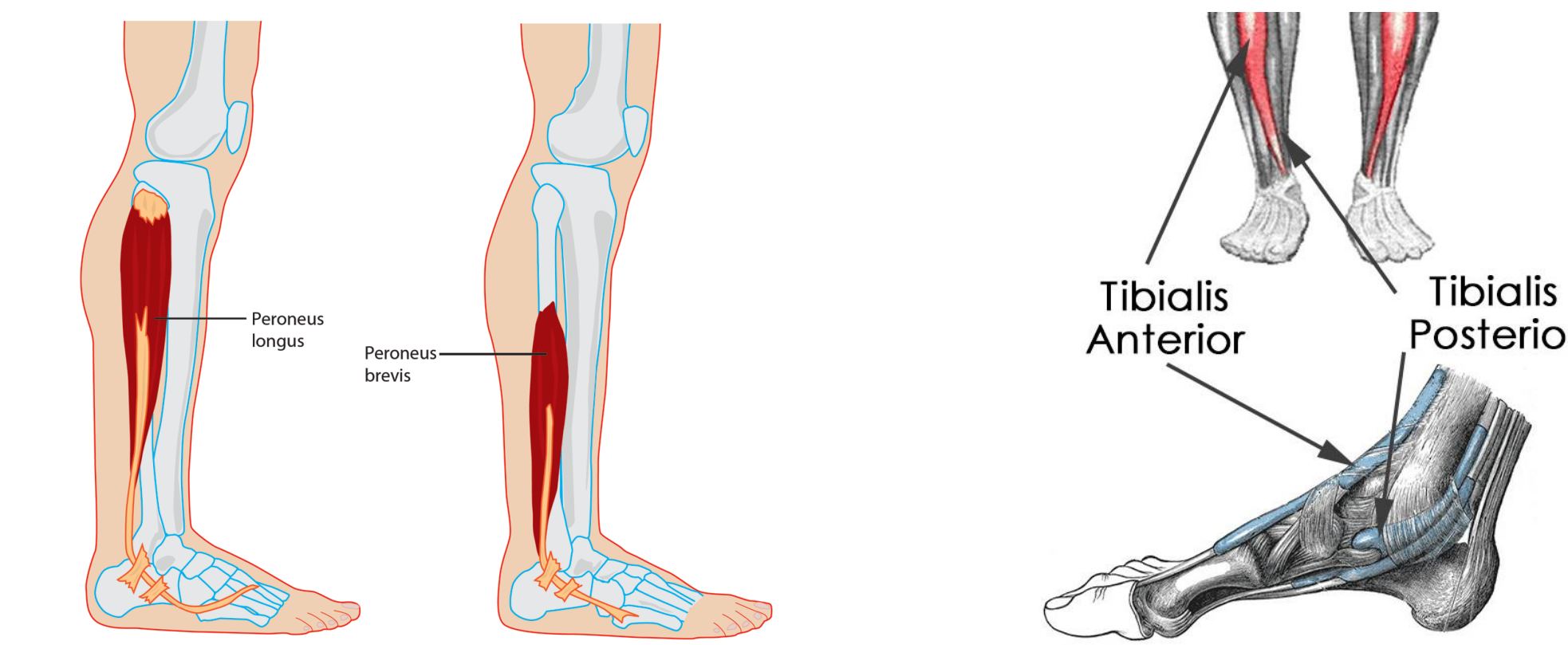
Εικόνα 3. Αμφοτερόπλευρη ραιβότητα ποδοκνημικών.

Αποτελέσματα

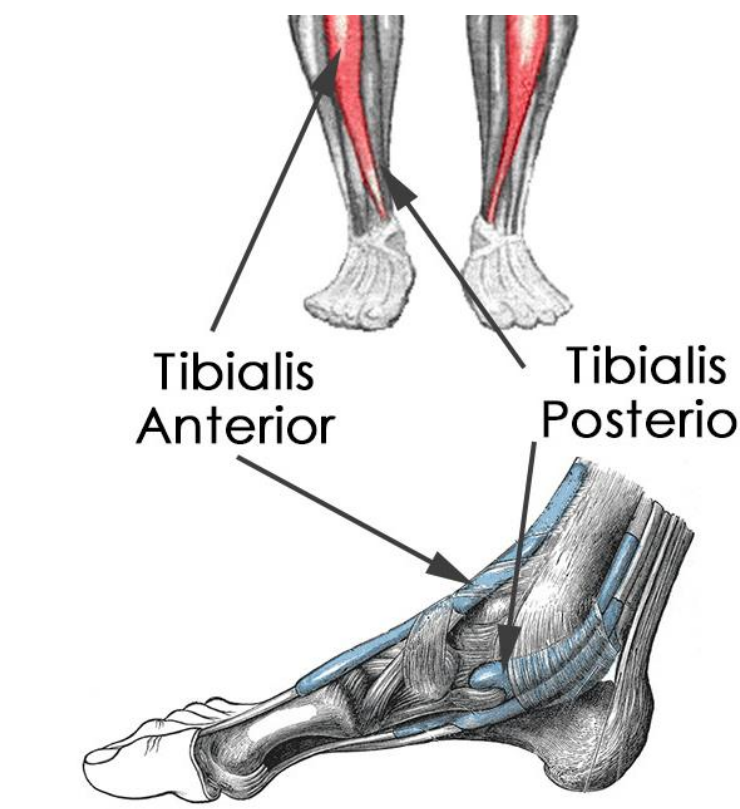
Ιδιαίτερη σημασία για την πρόγνωση της νόσου έχει η έγκαιρη διάγνωση της. Συνήθη αρχικά ενοχλήματα περιλαμβάνουν αδυναμία/ατροφία των περιφερικών μυών, διαστρέμματα της ποδοκνημικής, αστάθεια κατά τη βάδιση και δυσκολία κατά την ανάβαση σκαλοπατιών. Ακολουθούν ο πόνος στην εξωτερική επιφάνεια του ποδιού και οι αισθητικές διαταραχές, οι οποίες ποικίλλουν. Κατά την κλινική εξέταση παρατηρείται αμφοτερόπλευρη συμμετρική κοιλοραιβοποδία, η οποία οφείλεται στην αδυναμία του πρόσθιου κνημιαίου (ΠΚ) και κατ'επέκταση μη αντισταθμισμένη έλξη του μακρού περνιαίου (ΜΠ). Αυτή προκαλεί πελματιαία κάμψη της πρώτης ακτίνας και αντισταθμιστική ραιβότητα του οπίσθιου ποδιού. Η παραμόρφωση αυτή είναι αρχικά εύκαμπτη αλλά στη συνέχεια μπορεί να καταστεί δύσκαμπτη. Όσον αφορά στη μυϊκή αδυναμία, ο βραχύς περνιαίος (ΒΠ) επηρεάζεται πρώτος και σε σημαντικό βαθμό, με αποτέλεσμα τη μυϊκή ανισορροπία και τη ραι-

βότητα της ποδοκνημικής, ενώ η αδυναμία του ΠΚ μπορεί να οδηγήσει σε πτώση του ποδιού. Τέλος, η ατροφία των αυτόχθων μυών οδηγεί αφενός σε γαμψοδακτυλία των δακτύλων του ποδιού, αφετέρου σε μειωμένη ικανότητα σύλληψης αντικείμενων με τα χέρια. Παρατηρείται επίσης μείωση ή ακόμη και απουσία των φυσιολογικών αντανάκλαστικών στα επηρεασμένα άκρα. Σε ένα 10-20% των ασθενών, κυρίως σε παιδιά, παρατηρείται σκολίωση, η οποία διαφοροποιείται από την ιδιοπαθή λόγω της χαρακτηριστικής αριστερής θωρακικής και κυφωτικής καμπής. Η θεραπεία σε αυτές τις περιπτώσεις ξεκινά με τη χρήση ενός κηδεμόνα αλλά στις περισσότερες περιπτώσεις η σπονδυλοδεσία είναι αναγκαία, ειδικά σε περιπτώσεις επιδεινούμενης παραμόρφωσης > 50 μοιρών.

Οι χειρουργικές τεχνικές διόρθωσης της παραμόρφωσης χωρίζονται σε 3 κατηγορίες: 1)Επεμβάσεις μαλακών μορίων, 2)Οστεοτομίες, 3) Αρθροδεσίες.



Εικόνα 4. Μακρός και βραχύς Περνιαίος



Εικόνα 5. Πρόσθιος και Οπίσθιος Κνημιαίος

Καίριο ρόλο για την επιλογή των βημάτων διαδραματίζει η δοκιμασία Coleman. Αν η παραμόρφωση είναι εύκαμπτη, η ραιβότητα του ποδιού οφείλεται στο πρόσθιο πόδι. Πρώτο βήμα αποτελεί η απελευθέρωση της πελματιαίας απονεύρωσης και η οστεοτομία ραχιαίας κάμψης κλειστής σφήνας της βάσης του 1ου μετατόρσιου, αν κριθεί απαραίτητο. Η επιμήκυνση του Αχιλλείου τένοντα δεν θα πρέπει να πραγματοποιείται ως μέρος της πρώτης επέμβασης, καθώς η δύναμη που χρησιμοποιείται για να επιτευχθεί η ραχιαία κάμψη του πρόσθιου ποδιού προκαλεί επίσης την ανεπιθύμητη ραχιαία κάμψη του τένοντα. Αν η παραμόρφωση είναι εύκαμπτη και δεν απαιτείται οπίσθια απελευθέρωση, η τενοντομετάθεση του ΟΚ μπορεί να γίνει ως μέρος της πρώτης

επέμβασης σε ασθενείς με σοβαρή αδυναμία του ΠΚ. Αυτή είναι αποτελεσματική στη διόρθωση της πτώσης του ποδιού (Dreher et al.) Η εύκαμπτη γαμψοδακτυλία του μεγάλου δακτύλου μπορεί να αντιμετωπιστεί χειρουργικά με την επέμβαση Jones, δηλαδή αρθρόδεση της φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης και μετάθεση του μακρού εκτείνοντα του μεγάλου δακτύλου στο πρώτο μετατόρσιο. Όταν η παραμόρφωση είναι εύκαμπτη, η έγκαιρη επιθετική θεραπεία με επεμβάσεις στα μαλακά μόρια μπορεί να καθυστερήσει την ανάγκη για πολύπλοκες επανορθωτικές επεμβάσεις. Αντίθετα, σε περίπτωση άκαμπτης παραμόρφωσης, η ραιβότητα του οπίσθιου ποδιού είναι ανεξάρτητη από το πρόσθιο πόδι. Μπορεί να επιχειρηθεί συντηρητική θεραπεία με τη χρήση κηδεμόνα, όρθωσης ποδοκνημικής-ποδιού σταθερής γωνίας με εξωτερικό μάντα σχήματος T και κυρτή σόλα. Η χειρουργική θεραπεία περιλαμβάνει απελευθέρωση της πελματιαίας απονεύρωσης, οστεοτομία ραχιαίας κάμψης κλειστής σφήνας της βάσης του 1ου μετατόρσιου (πρόσθιο πόδι), έξω οστεοτομία κλειστής σφήνας της πτέρνας (οπίσθιο πόδι), τενοντομετάθεση του οπίσθιου ΟΚ και επιμήκυνση του Αχιλλείου τένοντα. Η τριπλή αρθρόδεση λειτουργεί ως ύστατη επιλογή σε ασθενείς με ιστορικό ανεπιτυχών επεμβάσεων καθώς και αθεράπευτες άκαμπτες παραμορφώσεις.

Συμπεράσματα

Η έγκαιρη διάγνωση, η επιλογή της κατάλληλης χειρουργικής θεραπείας και η ταχεία παρέμβαση είναι απαραίτητες για την πρόληψη των μη αναστρέψιμων παραμορφώσεων και του περιορισμού της λειτουργικότητας στη νόσο Charcot-Marie-Tooth. Επιτακτική είναι δε η τακτική μετεγχειρητική παρακολούθηση για τον έγκαιρο εντοπισμό επιπλοκών ή επιδείνωσης των παραμορφώσεων.

Στοιχεία Επικοινωνίας

Έκτωρ-Παναγιώτης Μελισσινός
Ιατρική Σχολή Αθηνών
Email: ektormeli@gmail.com
Phone: +306943268900

Βιβλιογραφία

- Charcot-Marie-Tooth disease(2023). Retrieved from <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/charcot-marie-tooth-disease/symptoms-causes/syc-20350517>
- Beals, T. C., & Nickisch, F. (2008). Charcot-Marie-Tooth disease and the Cavovarus Foot. *Foot and Ankle Clinics*, 13(2), 259–274. doi:10.1016/j.fcl.2008.02.004
- Cesare Faldini, M. (2018). Retrieved from https://www.aaos.org/videos/video-detail-page/17195_Videos
- Divakara Kedlaya, M. (2023). Retrieved from <https://medicine.medscape.com/article/1232386-medication>
- Dreher, T., Beckmann, N. A., & Wenz, W. (2015). Surgical treatment of severe cavovarus foot deformity in Charcot-Marie-Tooth disease. *JBJS Essential Surgical Techniques*, 5(2). doi:10.2106/jbjs.st.n.00005
- Erick Kazarian, & Robert M. Kay. (n.d.). Retrieved from <https://www.orthobullets.com/pediatrics/4086/charcot-marie-tooth-disease>
- Faldini, C., Traina, F., Nanni, M., Mazzotti, A., Calamelli, C., Fabbri, D., ... Giannini, S. (2015). Surgical treatment of cavus foot in Charcot-Marie-Tooth Disease: A review of twenty-four cases. *Journal of Bone and Joint Surgery*, 97(6). doi:10.2106/jbjs.n.00794
- LKenis-Coskun, O., & Matthews, D. J. (2016). Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 9(1), 31–34. doi:10.3233/jprm-160359
- in, T., Gibbons, P., Mudge, A. J., Cornett, K. M. D., Menezes, M. P., & Burns, J. (2019). Surgical outcomes of Cavovarus foot deformity in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscular Disorders*, 29(6), 427–436. doi:10.1016/j.nmd.2019.04.004
- Louwerens, J. W. (2018). Operative treatment algorithm for foot deformities in Charcot-Marie-Tooth disease. *Operative Orthopädie Und Traumatologie*, 30(2), 130–146. doi:10.1007/s00064-018-0533-0
- Nonnekas, J., Hofstad, C., de Rotteveel, A., van Wielen, H., Gelder, J., Plaats, C., ... Louwerens, J. (2021). Management of gait impairments in people with hereditary motor and sensory neuropathy: A treatment algorithm. *Journal of Rehabilitation Medicine*, 0. doi:10.2340/16501977-2831
- Pfeffer, G. B., Gonzalez, T., Brodsky, J., Campbell, J., Coetzee, C., Conti, S., ... Noori, N. (2020). A consensus statement on the surgical treatment of Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot & Ankle International*, 41(7), 870–880. doi:10.1177/1071100720922220