

## Che cosa sono le ECTROMELIE

Ectromelia è un termine generico che comprende vari tipi di malformazioni congenite a carico degli arti. Per ectromelia si intende l'assenza congenita o lo sviluppo incompleto delle ossa lunghe di uno o più arti.

Vi sono diversi tipi di ectromelie:

- l'**amelia**, che consiste nell'assenza completa di uno o più arti,
- la **focomelia** che è caratterizzata dal mancato sviluppo del segmento prossimale di uno o di più arti. In genere mani e piedi sono di grossezza e conformazione normali ma uniti a membra molto corte, così che sembrano inseriti direttamente alle spalle e alle anche.
- l'**emimelia** che consiste in una parziale formazione dell'arto in senso *trasversale o longitudinale*.

Nel primo caso non si è formata la parte distale (cioè più lontana dal tronco) dell'arto come se si fosse in presenza di un'amputazione, mentre nel secondo manca del tutto o è presente solo in parte una delle due ossa che compongono l'avambraccio (radio o ulna) oppure la gamba (perone o tibia).

Tra le ectromelie la più comune è l'emimelia longitudinale. Se localizzata nell'arto superiore si può avere agenesia del radio o dell'ulna con assenza dei raggi corrispondenti all'osso mancante e deviazione della mano dal lato del segmento osseo mancante. Se è localizzata all'arto inferiore può mancare il perone (nella maggior parte dei casi) o la tibia (più raramente). Anche in questo caso sono generalmente assenti i raggi corrispondenti ed il piede è in posizione equino-valgo. Nelle emimelie trasversali gli arti superiori sono di solito più interessati rispetto agli arti inferiori)

### EMIMELIA FIBULARE (o del perone)

L'emimelia fibulare è l'assenza parziale o completa della fibula (perone). E' la più comune tra le emimelie longitudinali (seguono nell'ordine tibia, ulna, radio e femore). Secondo i report clinici l'incidenza di questa malformazione è di circa 1 : 50.000. Colpisce generalmente un solo arto (L'agenesia bilaterale è rara) con una prevalenza del lato destro. Secondo alcuni studi vi sarebbe una preponderanza maschile mentre secondo altri il sesso è indifferente.

L'emimelia del perone può presentarsi con diversi livelli di gravità che vanno da una ipoplasia dell'osso con differenze appena percettibili tra l'arto affetto e l'arto sano fino all'assenza totale accompagnata da numerosi problemi a carico delle articolazioni e delle altre ossa della gamba e del piede.

Il quadro clinico è quindi molto variegato. La tibia presenta solitamente un incurvamento e un accorciamento che possono essere più o meno marcati. Nel punto di massimo incurvamento della tibia è visibile sulla pelle un segno, come una piccola cicatrice infossata. Parti del femore possono essere ipoplasiche (frequente l'aplasia del condilo femorale laterale o il deficit focale della parte prossimale del femore) o l'intero osso può essere molto più corto. Anche i muscoli e i legamenti connessi alla fibula possono essere coinvolti, come i legamenti che stabilizzano l'articolazione del ginocchio, in particolare il legamento crociato anteriore che può essere completamente assente. Il ginocchio è quindi instabile e tende ad assumere una posizione in valgo. Il piede può essere più piccolo, le dita esterne possono essere completamente assenti (più

comunemente il quinto dito, talvolta anche il 4). Alcune ossa del piede possono essere fuse insieme, soprattutto le ossa posteriori e mediane. La posizione assunta dal piede può essere quella equinovalga (ovvero si presenta rivolto verso il basso e all'esterno).

Nel caso in cui il perone sia completamente assente, questo è sostituito da un cordone fibroso teso tra l'estremità della tibia e il calcagno. La presenza di questo "sostituto" accentua con il passare del tempo l'incurvamento della tibia e con essa l'accorciamento della gamba, poiché il cordone fibroso non si estende.

In taluni casi l'ipoplasia o aplasia del perone è associata ad altri difetti scheletrici. Il deficit fibulare può essere parte di una sindrome più complessa che comprende molteplici malformazioni e che prende il nome di *sindrome FFU* (Femore - fibula -ulna). Raramente possono esservi difetti extrascheletrici (oculari, renali, cardiaci, spina bifida)].

## CLASSIFICAZIONI

In base alla gravità e al numero delle malformazioni presenti, sono state proposte nel corso degli anni varie classificazioni. La prima è la classificazione di **Coventry e Johnson** (1952) che distingue in tre tipologie principali.

Tipo I: assenza parziale e unilaterale del perone, incurvamento della tibia scarso o nullo e nessuna o minime malformazioni al piede.

Tipo II: assenza completa o quasi completa del perone, incurvamento marcato della tibia, posizione equinovalga del piede, fusione di alcune ossa del piede, assenza di uno o più raggi, marcato accorciamento della gamba

Tipo III: assenza completa del perone bilaterale o accompagnata da altri difetti congeniti (ad esempio accorciamento del femore, spina bifida o altro)

Tra le più utilizzate vi sono oggi la classificazione di **Achterman e Kalamchi** che definisce 2 gruppi con 1 sottogruppo :

Tipo I: ipoplasia

- 1A perone completo ma più esile e più corto del normale
- 1B perone parzialmente assente

Tipo II: Assenza completa del perone

La differenza tra il tipo I e II è nell'incurvamento della tibia, presente nel 10% del tipo I e nel 95% del tipo II.

*[Esistono anche altre classificazioni, che utilizzano parametri differenti. Ad esempio la classificazione di Birch distingue in due gruppi secondo la funzionalità del piede e la percentuale di accorciamento dell'arto.*

### *Tipi I. Piede funzionale*

- A. Accorciamento uguale o inferiore al 5% (nessun trattamento o epifisiodesi)*
- B. Accorciamento 6-10% (epifisiodesi o allungamento)*
- C. Accorciamento 11-30% (1-2 allungamenti)*
- D. Accorciamento superiore al 30% (più allungamenti o amputazione)*

### *Tipo II. Piede non funzionale*

- A. Estremità superiori funzionali (amputazione)*
- B. Piede necessario per la prensione (nessun trattamento)*

*Un piede viene definito funzionale quando è o può essere reso plantigrado e stabile e con almeno tre raggi].*

## **CAUSE**

Le cause sono attualmente ignote. Questo difetto si produce all'inizio della gravidanza, probabilmente a causa di una rottura, o di un difetto di vascolarizzazione (causa meccanica) che si verifica nel periodo dello sviluppo embrionale degli arti, tra la 4° e l'8° settimana di gestazione. Sono stati ipotizzati anche infezioni virali, traumi, fattori ambientali, alterazioni della nutrizione fetale, radiazioni ionizzanti, utilizzo di farmaci teratogeni, ma non vi è attualmente alcuna certezza.

L'ereditarietà non sembra giocare un ruolo particolare, solo in pochi casi è stata osservata una ricorrenza familiare.

## **TRATTAMENTI:**

I principali problemi che devono essere affrontati sono la differenza di lunghezza degli arti, l'instabilità del ginocchio, il corretto posizionamento e la funzionalità del piede.

Le prime correzioni vengono effettuate tramite l'uso di tutori esterni da utilizzare sia durante la notte per mantenere il piede nella giusta posizione, che durante il giorno quando il bambino comincia a camminare. I tutori "diurni" vengono inseriti all'interno della calzatura ortopedica e permettono di recuperare anche all'interno della scarpa alcuni millimetri, in modo tale che la zeppa esterna alla scarpa possa essere di dimensioni inferiori al totale necessario al recupero della dismetria.

Il riassetto del piede verrà poi effettuato chirurgicamente mediante la resezione del cordone fibroso e l'allungamento del tendine di Achille.

Successivamente viene corretta la dismetria attraverso il raddrizzamento e l'allungamento dell'osso esistente. Se la dismetria è moderata può essere sufficiente un solo intervento, se invece è marcata gli interventi saranno molteplici e anticipati nel tempo. La scansione temporale degli interventi è comunque differente a seconda della gravità del caso nonché dell'approccio seguito del centro che si prende cura del paziente.

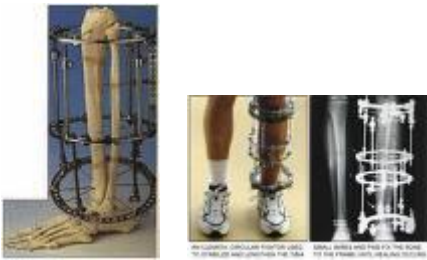
In casi molto gravi è prevista anche una terapia non conservatrice, ovvero l'amputazione del piede (amputazione di Syme) seguita dalla protesizzazione.

## ALLUNGAMENTO

La tecnica maggiormente utilizzata per l'allungamento è l'utilizzo dell'apparecchio Ilizarov.

Si tratta di un fissatore circolare esterno costituito da una serie di anelli d'acciaio fissati all'osso tramite aghi di grande diametro (detti "fili"). L'apparato viene applicato nel corso di un'operazione durante la quale l'osso viene chirurgicamente fratturato. Nella fase che segue gli anelli vengono costantemente e lentamente distanziati attraverso l'uso di viti (circa un millimetro al giorno). In questo modo tra le due parti che compongono l'osso fratturato verrà a riformarsi un nuovo osso rendendo possibile l'allungamento. Per la rimozione del fissatore è necessario un ulteriore intervento chirurgico.

L'apparato richiede molta cura e pulizia quotidiana allo scopo di evitare possibili infezioni.



## GLOSSARIO

### A

**Acetabolo** Si tratta di un incavo, dalla forma a scodella, situato sulla faccia esterna dell'osso iliaco, nel quale ruota la testa del femore dando luogo all'articolazione coxofemorale, detta comunemente articolazione dell'anca.

**Artrodesi caviglia** = Con l'artodesi viene effettuato un "blocco chirurgico di un'articolazione della caviglia. Ciò viene fatto in quei casi in cui la patologia di base, ha reso l'articolazione dolente o instabile l'articolazione del piede.

### Anlage

### B

**Ball and socket**

### C

**Callotasi** = allungamento osseo attraverso distrazione meccanica graduale. L'allungamento viene ottenuto attraverso l'uso di un apparecchio di fissazione esterna creando una frattura artificiale nell'osso e sfruttando il callo che si forma tra i due monconi fino alla sua ossificazione.

**Corticotomia. (o compattotomia)** = è la sezione della sola corticale ossea senza incisione della parte interna dell'osso. E' alla base della tecnica di Ilizarov poiché permette la distrazione ossea e la crescita del nuovo osso nel punto in cui viene effettuata la corticotomia.

**Coalizione tarsale** è una connessione anomala che si sviluppa tra due ossa nella parte posteriore del piede (ossa tarsali)

**Condilo**

### D

**Distale** : L'estremità o la parte distante dell'arto

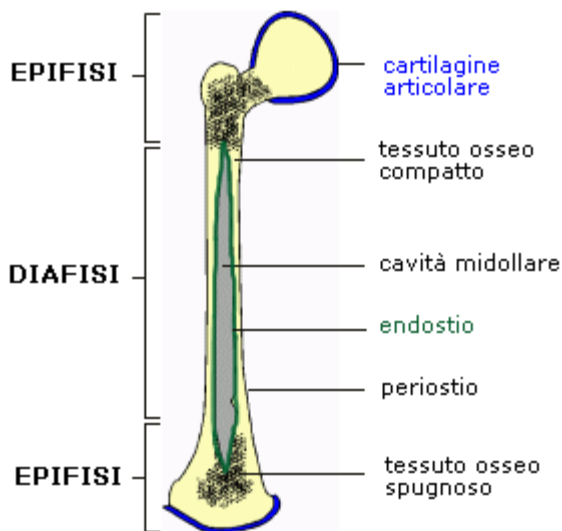
**Diafisi**: è la parte centrale delle ossa lunghe.

**Distrazione osteogenetica** = è una tecnica chirurgica che permette l'aumento del tessuto osseo e dei tessuti molli, basata sull'allontanamento graduale di frammenti ossei osteotomizzati, con conseguente formazione di nuovo osso

**Displasia**:

### E

**Epifisi** (dal greco *epìphysis*, "ciò che cresce sopra") è l'estremità tondeggianti delle ossa lunghe.



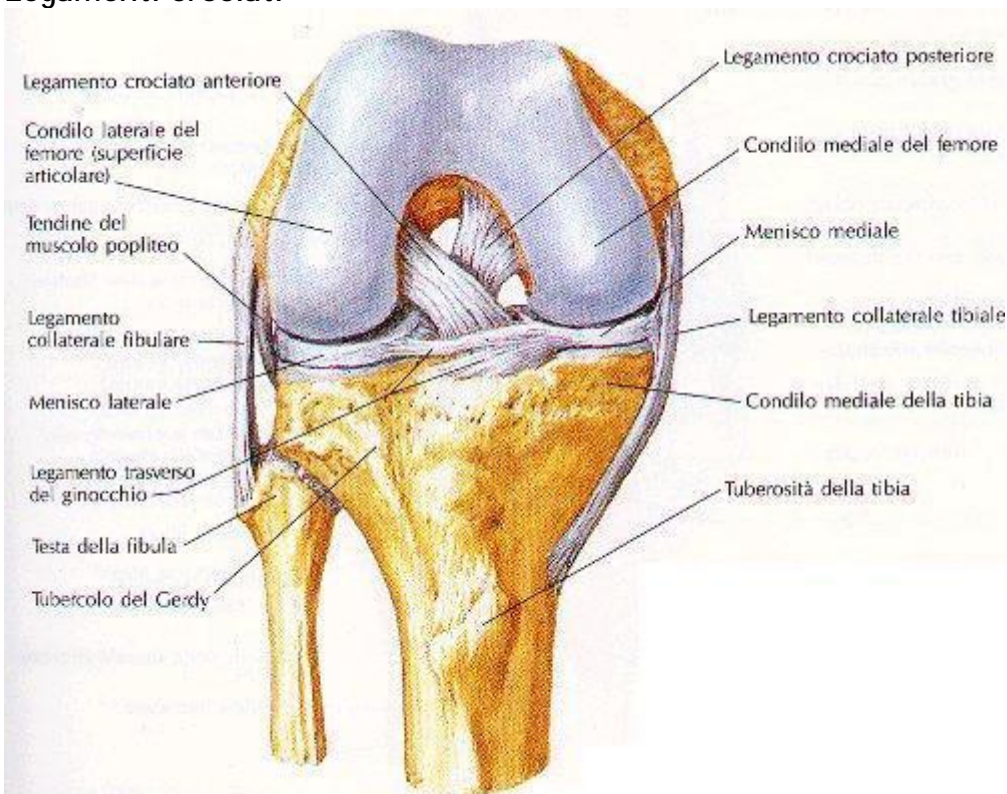
**Endostio** = strato di tessuto connettivo che si trova all'interno della cavità midollare della diaphisi delle ossa lunghe

F  
G  
H

I  
**Ipoplasia**

J  
K

L  
**Legamenti crociati**



M  
N

O  
**Osteotomia.** Taglio chirurgico di un osso  
Ortesi

P  
**Periostio**  
membrana fibrosa, che avvolge tutte le ossa , eccetto le superfici articolari e i punti di inserzione dei tendini muscolari. E' composta da due strati, uno strato esterno, fibroso e compatto, povero di cellule ma ricco di vasi, ed uno strato interno profondo ricco di cellule e contenente un'estesa rete capillare e fibre elastiche

**Proximale** La parte più vicina al tronco del corpo o punto di origine dell'arto.  
**Polidattilia**

Q  
R

S  
**Sindattilia**  
**Sinostosi**

T  
**Tenotomia:** è la resezione chirurgica di un tendine muscolare, come ad esempio il tendine di Achille

U  
V  
**Valgismo**  
**Varismo**

W  
X  
Y  
Z

Elenco Articoli:

- Congenital defect of the fibula** - T.J. Cotton and A. I Chute (J Bone Joint Surg. Am 1898)
- Differenza di lunghezza degli arti inferiori: valutazione e trattamento** - Deborah F. Stanitski (J Am Acad Orthop Surg 1999)
- Longitudinal Deficiency of the Fibula. Operative Treatment** - T. Fulp et al. (J Bone Joint Surg. Am 1996)
- Congenital Absence of the Fibula** - A. W. Farmer and C. A. Laurin (J Bone Joint Surg. Am 1960)
- Congenital Skeletal Limb Deficiencies** - C. H. Frantz and R. O'Rahilly (J Bone Joint Surg. Am 1961)
- Management of Fibular Hemimelia. Amputation or Limb Lengthening** - D. Nudie et al. (J Bone Joint Surg. Br 1997)
- Congenital Absence of the Fibula** - M.B. Coventry and E. W. Johnson (J Bone Joint Surg. Am 1952)
- Congenital Absence of the Fibula** - K. Jansen and K. Skou Andersen (Acta orthop. Scand 1974)
- Congenital deficiency of the Fibula** - C. Achterman and A. Kalamchi (J Bone Joint Surg. Am 1979)
- Emimelia longitudinale mediale dell'arto inferiore (ipo-aplasia della tibia)** - S. Boero et al. (Giornale Italiano di Ortopedia e Traumatologia 2000)
- L'aplasia peroneale: report di un caso clinico** -P. De Pasquali et al. (Acta Ortopedica Italica 2003)
- Postaxial hypoplasia of the lower extremity in children - case report** - T. Marcovici - (Jurnalul pediatriei -2009)
- Fibular Hypoplasia with absent lateral rays of the foot** - N. Maffulli J.A.Fixsen(J Bone Joint Surg. Br 1991)
- Complete Fibular Hemimelia : a long term review of four cases** -J. TOMÁS-GIL, et al. Acta Orthopædica Belgica, Vol. 68 - 3 - 2002
- The natural history and Management of congenital short tibia with displasia or absence of the fibula** - D. Hootnick et al. (J Bone Joint Surg. Br 1977)
- Il trattamento delle dismetrie con apparecchio di Ilizarov - Guida al bambino e ai genitori** - I.FUSARO... Istituti Ortopedici Rizzoli