

LE SINDROMI TURNEARIANE DAL PUNTO DI VISTA ORTOPEDICO

The orthopaedic approach of the Turner's syndromes

A. BERIZZI, A. ZAMBITO*, R. ALDEGHERI

Istituto di Clinica Ortopedica e Traumatologia dell'Università di Verona. Direttore Prof. P. Bartolozzi

** Riabilitazione Ortopedica - Ospedale di Valeggio sul Mincio*

Estratto da

Atti della Società Emiliana Romagnola Triveneta
di Ortopedia e Traumatologia

Volume XXXIX - Fascicolo 1/2 - 1997

LE SINDROMI TURNEARIANE DAL PUNTO DI VISTA ORTOPEDICO

The orthopaedic approach of the Turner's syndromes

A. BERIZZI, A. ZAMBITO*, R. ALDEGHERI

Istituto di Clinica Ortopedica e Traumatologia dell'Università di Verona. Direttore Prof. P. Bartolozzi

** Riabilitazione Ortopedica - Ospedale di Valeggio sul Mincio*

INTRODUZIONE

Vengono definite Sindromi Turneriane un gruppo di patologie pressochè esclusive del sesso femminile, accomunate da bassa statura e da alcuni dei caratteri fenotipici propri della sindrome di Turner.

Sono forme ereditarie, con trasmissione legata al sesso oppure autosomica dominante. Possono riscontrarsi forme con anomalie cariotipiche, come la delezione di un cromosoma X nella sindrome di Turner (45XO) (5), o con mosaicismi come nella Disgenesia gonadica mista (46XX/45XO) (9), caratteristiche del sesso femminile. Oppure si possono trovare aberrazioni cromosomiche autosomiche in cariotipi normali come nel Turner maschile (46XY) (4) o nella sindrome di Noonan (46XX o 46XY) (7), maschile o femminile.

L'incidenza della sindrome di Turner è valutata 1/5000 nati vivi (8), mentre per la sindrome di Noonan nelle sue varie sfumature è di 1/1000 nati vivi (6), tutte le altre forme sono di raro riscontro (8).

Il quadro clinico è polimorfo, potendo essere presenti differenti stadi dalla sindrome di Turner conclamata (10) a forme sfumanti nella normalità.

Caratteristiche cliniche peculiari sono la facies Turneriana, epicanto, ipertelorismo, taglio antimongolico degli occhi, micrognatia con palato ogivale, attaccatura bassa delle orecchie e dei capelli; iperlassità del tessuto sottocu-

taneo con formazione di pterigium colli. Il torace può apparire a corazza con marcata teletelia.

Lo sviluppo dei caratteri sessuali primari e secondari può essere del tutto assente, ritardato o normale.

Dal punto di vista ortopedico si rileva frequentemente scoliosi dorso-lombare destro convessa, di grado modesto e non evolutiva; brachimetacarpia IV° e V° raggio; ginocchio valgo bilaterale da iperplasia del condilo mediale del femore, ipoplasia del piatto tibiale interno; lieve deficit di accrescimento delle ossa lunghe del piede.

Tutte queste alterazioni morfologiche di regola non richiedono l'azione del chirurgo ortopedico; mentre è indicata la chirurgia nel trattamento della bassa statura.

Questa è una bassa statura di gravità media (circa 142 cm), disarmonica, con difetto di accrescimento per 2/3 a carico dell'arto inferiore e 1/3 a carico del tronco e mesomelica, essendo più accorciate le tibie rispetto ai femori (2).

MATERIALI E METODI

Per l'allungamento degli arti inferiori nel trattamento della bassa statura utilizziamo il metodo della callotasi in sequenza crociata (1).

Abbiamo finora completato l'allungamento in 18 soggetti, per un totale di 36 femori e 36 tibie.

Tutti gli operati erano di sesso femminile con età media, all'epoca dell'intervento di 18 anni: 8 casi di Sindrome di Turner, 3 casi di Disgenesia gonadica mista, 7 casi di Sindrome di Noonan.

RISULTATI

L'allungamento medio ottenuto per arto è stato di 13 cm: 6 cm al femore e 7 cm alla tibia.

L'indice di guarigione è stato maggiore del normale (3): 46,5 giorni per cm per i femori e 46 per le tibie.

Ci sono state complicazioni (vedi tabella 1) nel 21% dei femori e nel 40% delle tibie: questa disparità si può attribuire alla maggiore percentuale di allungamento necessaria per proporzionare questo segmento al femore e al tronco.

Tutte le complicazioni sono state risolte con

Complicazioni	Femore	Tibia
Numero segmenti colpiti	8	4
Fusione precoce	3	
Frattura dopo rimozione	3	
Guarigione in varo	2	
Lisi delle viti	1	5
Mancata consolidazione		1
Guarigione in valgo		7
Retrazioni tendinee		8
Risaldamento del perone		1

Tab. 1: Complicazioni riscontrate durante l'allungamento di 36 femori e 36 tibie.

Sequela	Femore	Tibia
Necrosi asettica testa femore	1	
Anchilosi tibio-astraglica		1

Tab. 2: Sequela o esiti permanenti riscontrati.

tempi chirurgici accessori e adeguata riabilitazione.

Due sono state le sequela permanenti (5,5%) come si può vedere dalla tabella 2: una necrosi asettica della testa del femore insorta dopo osteotomia di procurvazione del femore e una rigidità di tibio-astraglica in seguito a instabilità da risalimento del malleolo peroneale.

DISCUSSIONE

Bisogna riconoscere che il tasso di complicazioni è elevato e che queste sono dovute principalmente alla tensione delle parti molli e alla difficoltosa consolidazione. Sono però complicazioni ben gestibili e risolvibili da un ortopedico esperto in questa chirurgia.

Considerando la limitata entità d'allungamento richiesta per proporzionare questi pazienti e la assenza di altre deformità di rilievo, riteniamo che l'allungamento degli arti inferiori in pazienti affetti da bassa statura in Sindrome Turneriana sia particolarmente indicato.

RIASSUNTO

Le sindromi turneriane rappresentano una frequente causa di bassa statura. Nella prima parte di questo lavoro vengono analizzati gli aspetti clinici che le caratterizzano. Nella seconda parte gli Autori presentano e discutono i risultati di 18 allungamenti di arti inferiori eseguiti con la tecnica della callotasi su questi pazienti per la correzione della bassa statura.

Dall'analisi delle caratteristiche cliniche e dei risultati ottenuti dalla revisione degli allungamenti gli Autori concludono che la correzione chirurgica della bassa statura è particolarmente indicata in questi soggetti.

SUMMARY

Turner-like syndrome is a common cause of short stature. In the first part of this paper the Authors analyse the clinical features that defines this syndrome. In the second part the Authors present the result of 18 surgical corrections of short stature, performed by callotasi's method applied on lower limbs.

The clinical features and the results of the surgical approach show us that the leg lengthening is a suitable indication for this patients.

BIBLIOGRAFIA

- 1) Aldegheri R.: Callotasis. *J. Pediatr. Orthop.* 1993; 2-B: 11-5.
- 2) Aldegheri R., Agostini S., Antoniazzi F.: Sindrome

- di Turner. Valutazioni auxometriche in 10 soggetti. Riv. Ital. Ortop. Traumatol. Pediatr. 1992; 8, 2: 275-81.
- 3) De Bastiani G., Aldegheri R., Renzi-Brivio L., Trivella G.: Limb lengthening by callus distraction (callotaxis). J. Pediatr. Orthop. 1987; 7: 129-34.
 - 4) Ferrier P.E., Ferrier S.A.: Turner's phenotype in the male. Pediatrics 1967; 40: 575-85.
 - 5) Ford C.E., et al.: A sex chromosome anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's Syndrome). Lancet, 1, 711, 1959.
 - 6) Neri G., Zelante L.: Sindrome di Noonan. In Mastroiacovo P. et al., eds Difetti congeniti e sindromi malformative. Milano etc.: McGraw-Hill Libri Italia srl, 1960; 566.
 - 7) Noonan J.A.: Hypertelorism with Turner phenotype: a new syndrome with associated congenital heart disease. Am J. Dis. Child. 1968; 116: 373-80.
 - 8) Smith D.W.: Recognizable patterns of human malformation genetic, embryologic and clinical aspects. In Markowitz M., ed.: Major problem in clinical pediatrics. Vol. VII, 3° ed. Philadelphia, etc: WB Saunders Company, 1982; 72-5.
 - 9) Sohval A.R.: "Mixed" gonadal dysgenesis: a variety of hermaphroditism. Am. J. Hum. Gen. 1963; 15: 155-8.
 - 10) Turner H.H.: A syndrome of infantilism congenital webbed neck and cubitus valgo. Endocrinology, 23, 566, 1938.