

Diagnosi ecografica prenatale di Ginocchio Recurvato Congenito Isolato

Parisella V.*, Sorrentino G.**, Di Petrillo ML.**, Varvarigos E.*, Parisella P.*

*Centro Ecografico MED2000 – Caserta ** Seconda Università degli Studi di Napoli

KEYWORDS: ginocchio recurvato ; congenital genu recurvatum; diagnosi prenatale; iperestensione ; sublussazione ; dislocazione .

Abstract

Il Ginocchio Recurvato Congenito (CGR) è una anomalia estremamente rara in gravidanza. Esso è caratterizzato da iperestensione del ginocchio maggiore di 30°, notevole limitazione della flessione e curvatura anteriore della gamba. Può essere isolato (monolaterale) o associato ad altre patologie come l'Artrogriposi, l'Osteogenesi Imperfetta, la Sublussazione Congenita Femoro Tibiale, la Paralisi Cerebrale Spastica, la Miopatia Cervicale o a quadri sindromici come la Sindrome di Larsen, la Sindrome di Marfan, la Sindrome di Ehlers Danlos o a Sindromi cromosomiche come la S. di Down e la S. di Turner. Le forme isolate hanno di solito una buona prognosi funzionale; nelle altre forme la prognosi è legata alle anomalie malformative associate. Nel presente lavoro viene discusso un raro caso di diagnosi ecografica prenatale di CGR isolato, monolaterale, dovuto a temporaneo oligoidramnios e vengono valutati i criteri per la diagnosi differenziale con le altre patologie in cui può essere presente il CGR. In letteratura sono descritti pochissimi casi di diagnosi prenatale di CGR isolato.

Congenital Genu Recurvatum (CGR) is an extremely rare fetal anomaly. It is characterized by hyperextension of the knee greater of 30°, limitation of flexion, anterior curvature of the leg. It can be isolated or associated to other diseases as artrogriposis, osteogenesis imperfecta, femorotibial subluxation, spastic cerebral palsy, cervical myopathy, Larsen syndrome, Marfan syndrome, Ehlers–Danlos syndrome (EDS), Down's syndrome, Turner syndrome. When CGR is isolated has usually a good prognosis, when associated to other malformations, prognosis is uncertain and dependent on other diseases. This article reports a rare case of a prenatal ultrasound diagnosis of isolated, unilateral CGR, hydramnios related. We have reported criteria for differential diagnosis with other diseases that present CGR. Few cases of prenatal ultrasound diagnosis of CGR were described in literature.

Introduzione

La valutazione morfologica e funzionale degli arti fetali è parte integrante dello studio ecografico del feto tra la 19a e la 21a settimana di gestazione. Nelle Linee Guida della Società Italiana di Ecografia Ostetrica Ginecologica (SIEOG) sono riportati i criteri per lo studio ottimale dello scheletro fetale a quest'epoca. Presso il nostro centro di diagnostica ecografica tali criteri vengono assolutamente rispettati e la diagnosi, nonostante la rarità della anomalia, è stata relativamente semplice.

Materiali e Metodi

L'esame ecografico è stato effettuato con apparecchiatura Samsung Medison Accuvix XG con Sonda Volumetrica Multifrequenza e Sonda Convex Multifrequenza. L'esame ecografico è stato effettuato rispettando, come standard minimo di esecuzione, le Linee Guida della Società Italiana di Ecografia Ostetrica Ginecologica.

Case Report

Giovanissima di 18 anni, Gravida 1, Para 0, giunge al nostro ambulatorio di ecografia a 21 settimane + 1 giorno di gestazione, senza alcun precedente esame ecografico sospetto. Fumatrice, riferisce circa 7-8 sigarette al giorno; all'anamnesi accurata non risulta l'esposizione ad agenti teratogeni conosciuti. A circa 12 settimane si è sottoposta a Test Combinato (Translucenza Nucale + Bi-Test); la NT di 1,6 mm. rientrava nella norma ed il CRL era di 48,5 mm. compatibile con l'epoca di amenorrea riferita; il test combinato era risultato alterato con valore di free-beta-hCG significativamente elevato (131 ng/ml – MoM corretta) ^(2,66) e valore di PAPP-A significativamente basso (0,73 mIU/ml – MoM corretta 0,37); la paziente si sottoponeva a Test sul DNA fetale circolante nel sangue materno rifiutando di effettuare un più invasivo Esame Citogenetico Prenatale (Amniocentesi). Il Test su DNA Fetale circolante nel sangue materno è risultato non sospetto

per le anomalie relative ai cromosomi 21, 18, 13, X, Y. Il cariotipo era XX.

L'anatomia ecografica fetale esplorabile per l'epoca era risultata nella norma.

Alla 14a-15a settimana di gestazione la paziente ha avuto un episodio di perdita di liquido amniotico con conseguente oligoidramnios risoltosi spontaneamente a circa 17 settimane.

La paziente giunge al nostro Centro di Diagnostica Ultrasonografica ad un'epoca gestazionale di 21 sett. + 1 g. sottoponendosi, come previsto dalle Linee Guida della SIEOG, ad un Esame di Screening del II trimestre. All'esame ecografico si evidenziava un unico feto, di sesso femminile, con valori biometrici compatibili con l'epoca di amenorrea riferita.

L'arto inferiore di sinistra mostrava una iperestensione del ginocchio con un'angolo di 47,78°, superiore quindi al limite imposto di 30°, con curvatura anteriore della gamba (fig. 1), compatibile quindi con la diagnosi di Ginocchio Recurvato Congenito.



Fig. 1 – L'iperestensione ha un angolo di 47,78 gradi

La coscia era in atteggiamento di flessione sull'addome ed il piede sinistro si presentava in equinismo (piede torto congenito) (fig. 2).

Il piede torto e la lussazione congenita dell'anca⁽²⁾ si associano frequentemente al ginocchio recurvato congenito.



Fig. 2 – CGR con associato piede equino

L'analisi dei rapporti articolari tra tibia e femore, come documentato nelle immagini ecografiche (Fig. 3,4), ha dimostrato che si trattava di iperestensione congenita del ginocchio.

La diagnosi è stata possibile confrontando le linee tangenti alla diafisi di entrambe le ossa lunghe: nella iperestensione congenita del ginocchio le superfici anteriori di tibia e femore sono normalmente allineate, a differenza della sublussazione dove la superficie anteriore del femore si allinea con la tangente tracciata al centro della diafisi tibiale, e la dislocazione dove la superficie anteriore del femore si allinea con la superficie posteriore della tibia^(4,9). (fig.3, 4).



Fig. 3- Analisi dei rapporti articolari tra tibia e femore.

Tutte le misure fetali, arti compresi, erano compatibili con l'epoca di amenorrea. La restante anatomia fetale era nella norma. La posizione fetale era cefalica. Normale era l'Indice di Liquido Amniotico (AFI). E' stato ripetuto un ulteriore controllo a 22 sett. + 2 gg.

che ha confermato le anomalie malformative interessanti l'arto inferiore sinistro.

L'ipotesi più probabile sulla causa della patologia malformativa del ginocchio è verosimilmente l'oligoidramnios instauratosi tra la 14a e la 17a settimana di gestazione.

Discussione

Il ginocchio recurvato congenito è una rarissima anomalia^(7, 8) caratterizzata da iperestensione del ginocchio superiore a 30° con arto curvato anteriormente. Il primo caso di diagnosi prenatale è stato riportato nel 2003 da Gorincour et al.⁽⁷⁾, il secondo caso è stato riportato nel 2006 da Monteagudo et al.⁽⁸⁾ Non avendo nel frattempo ritrovato altri casi descritti in letteratura riteniamo che questo sia il terzo caso di diagnosi ecografica prenatale di Ginocchio Recurvato Congenito Isolato.

Si può associare al piede torto e alla lussazione congenita dell'anca. E' più frequente nel sesso femminile.

Sono descritte 3 varianti di CGR^(4,8,9) in base ai rapporti articolari tra tibia e femore:

- 1) Iperestensione congenita del ginocchio
- 2) Sublussazione congenita del ginocchio
- 3) Dislocazione congenita del ginocchio

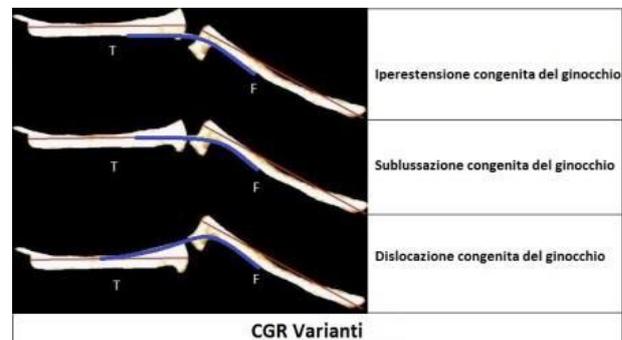


Fig. 4 – Schema delle tre varianti del CGR

Nella iperestensione i rapporti articolari sono conservati e la superficie anteriore del femore è normalmente allineata con la superficie anteriore della tibia; nella sublussazione i rapporti articolari sono alterati e la superficie anteriore del femore è allineata con la tangente tracciata al centro della diafisi della tibia; nella dislocazione i rapporti articolari sono alterati e la superficie anteriore del

femore è allineata con la superficie posteriore della tibia.

L' eziologia è da riportare a cause meccaniche o posturali ^(7, 8) e quindi a quelle condizioni che determinano una posizione anomala persistente con riduzione dei movimenti dell'arto inferiore; le condizioni che possono determinare tali eventi sono l'oligodramnios o una presentazione anomala persistente del feto. Può essere una condizione isolata o associata ad altre patologie o sindromi genetiche o sindromi cromosomiche. I casi isolati hanno una prognosi migliore rispetto a quelli presenti in casi sindromici dove la prognosi è legata principalmente alle patologie associate.

Le patologie in cui può essere presente il Ginocchio Recurvato Congenito sono ^(7, 8):

Artrogriposi Multipla Congenita: caratterizzata da contratture multiple.

Osteogenesi Imperfetta: caratterizzata da fragilità ossea e fratture.

Sublussazione Congenita Femoro Tibiale

Paralisi Cerebrale Spastica

Miopatia Cervicale

Sindromi Genetiche

Sindrome di Larsen: è una malattia genetica rara caratterizzata da lussazione congenita poliarticolare tra cui il CGR (bilaterale), piede torto, iperlassità legamentosa e caratteristica facies caratterizzata da ipertelorismo, radice del naso depressa, bozza frontale prominente ed a volte palatoschisi. E' una patologia ad eziologia eterogenea, trasmessa con carattere autosomico dominante o con carattere recessivo.

Sindrome di Marfan: è una malattia del tessuto connettivo trasmessa con carattere autosomico dominante anche se un 25% dei casi sono sporadici per mutazioni de novo; è caratterizzata da anomalie cardiovascolari, oculari e muscoloscheletriche; le anomalie muscoloscheletriche comprendono congenital genu recurvatum, petto scavato, ridotta estensione dei gomiti, piede piatto.

Sindrome di Ehlers Danlos: è una malattia del tessuto connettivo dovuta ad un difetto di produzione del collagene che provoca ipersensibilità della pelle, ipermobilità delle

articolazioni e fragilità tissutale. Possono essere presenti varie anomalie congenite tra cui aracnodattilia, piede torto, micrognazia, dislocazione del radio, cifoscoliosi, spondilolisi e spondilolistesi.

Anomalie Cromosomiche

Sindrome di Down

Sindrome di Turner

La diagnosi differenziale^(7,8) della forma isolata deve essere posta nei confronti di tutti i quadri suddescritti:

- l'Artrogriposi Multipla Congenita dove le contratture articolari sono multiple e la presenza di genu recurvatum è bilaterale;

- l'Osteogenesi Imperfetta dove sono presenti l'ipomineralizzazione e le fratture;

- la Sublussazione congenita femoro-tibiale, molto simile al genu recurvatum, dove a parte la rarità vi è una storia familiare, l'iperestensione del ginocchio è meno severa ed è possibile la flessione del ginocchio.

- la Paralisi Cerebrale Spastica e la Miopatia Cervicale dove l'anomalia articolare è bilaterale.

- la Sindrome di Larsen dove il CGR è bilaterale e nelle forme a trasmissione autosomica dominante vi è una storia familiare.

-la Sindrome di Marfan dove vi sono anomalie cardiovascolari e osteomuscolari multiple.

-la Sindrome di Ehlers Danlos dove sono presenti altre anomalie muscolo scheletriche come micrognazia, aracnodattilia, piede torto, spondilolisi e spondilolistesi.

-la Sindrome di Down e la Sindrome di Turner hanno le corrispettive anomalie cromosomiche.

Nel nostro caso tutte le patologie suddescritte sono state escluse. Si tratta quindi di una rarissima forma isolata non associata ad altre patologie.

La forma isolata, monolaterale, è generalmente legata a condizioni che determinano una posizione viziata dell'arto inferiore e del ginocchio, come l'oligodramnios o una posizione fetale anomala^(7,8,10). Nel nostro caso la posizione fetale era cefalica con arti inferiori non in posizione anomala e il liquido amniotico era normale per aspetto e quantità. L'unica condizione che poteva aver determinato la posizione anomala dell'arto

inferiore, e quindi del ginocchio, era l'oligoidramnios rilevato tra la 14a e la 17a settimana di gestazione. In assenza di altri dati è quindi verosimile che sia stata questa la causa dell'anomalia del ginocchio.

E' possibile, anche se non semplice, studiando i rapporti articolari tra tibia e femore^(4,9), stabilire se si tratta di una iperestensione, di una sublussazione o di una dislocazione.

E' importante un attento esame morfo-strutturale del feto, comprendente anche una ecocardiografia fetale, per escludere la presenza di un quadro sindromico o associato ad altre patologie. Inoltre è importante lo studio del cariotipo per escludere anomalie cromosomiche.

E' stata richiesta una Consulenza Ortopedica

Pediatrica in quanto le forme isolate necessitano di un trattamento conservativo da attuare subito dopo la nascita^(2, 3, 5, 6).

La bambina è nata pretermine, con parto vaginale, a 29 settimane e 5 giorni con un peso di 1250 gr. e indice di Apgar 6,8,9 a distanza rispettivamente di 1,5,10 minuti. Già entro 24 ore dalla nascita è stata trattata mediante apparecchio gessato che veniva rimosso ogni settimana per tre/quattro mesi cambiando gradualmente l'angolo di flessione tra coscia e gamba. Successivamente la bimba è stata trattata con fisioterapia e l'utilizzo di tutori.

Allo stato la bambina che è a circa 1 anno di età ha una normale funzionalità del ginocchio e continua la terapia riabilitativa.

Bibliografia

- 1.Barber MA, Equiluz I, Plasencia W, Cortes E, Garcia JA. Prenatal features of genu recurvatum and genu flexum. *Int J Gynaecol Obstet.* 2009 Jun;105(3):267-268.
- 2.Biswas D, Akter FA, Roy A, Aolad FR, Khan SA. Congenital hyper-extension with sublaxation of the knees - report of 2 cases. *Mymensingh Med J.* 2014 Oct;23(4):811-813.
- 3.Cheng CC, Ko JY. Early reduction for congenital dislocation of the knee within twenty-four hours of birth. *Chang Gung Med J.* 2010 May-Jun;33(3):266-273.
4. Curtis BH, Fisher RL: Congenital hyperextension with anterior sublaxation of the knee: Surgical treatment and long-term observations. *J Bone Joint Surg Am* 1969;51:255-269.
- 5.Dungy CI, Leupp M. Congenital hyperextension of the knees in twins. *Clin Pediatr (Phila).* 1984 Mar;23(3):169-172.
- 6.Fernández-Palazzi F, Silva JR. Congenital dislocation of the knee. *Int Orthop.* 1990;14(1):17-19.
- 7.Gorincour G, Chotel F, Rudigoz RC, Guibal-Baggio AL, Berard J, Pracros JP, Guibaud L.Prenatal diagnosis of congenital genu recurvatum following amniocentesis complicated by leakage. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003 Dec;22(6):643-645.
- 8.Monteagudo A, Kudla MM, Essig M, Santos R, Timor-Tritsch IE. Real-time and 3-dimensional sonographic diagnosis of postural congenital genu recurvatum. *J Ultrasound Med.* 2006 Aug;25(8):1079-1083.
9. Rosan Prasad Shah Kalawar,Shipra Chaudhary,Abul Kalam,Prakash Sitoula,Ranjiv Jha,Sanjaya Shah. Congenital genu recurvatum with dislocation of knee: A case report. *Journal of Nobel Medical College* Vol.1(1) 2011 68-70
- 10.Suzuki S, Yamamuro T. Correlation of fetal posture and congenital dislocation of the hi ta *Orthop Scand.* 1986 Feb;57(1):81-84.