

DIFICULTĂȚI DE TRATAMENT ÎN FRACTURA ITERATIVĂ DE FEMUR LA UN ADULT CU MALADIA LOBSTEIN

A. LUPEAN¹, ADINA LUPEAN², C. SOPON³

^{1,2,3} Spitalul Clinic Județean de Urgență Sibiu

Cuvinte cheie: *maladia Lobstein, fractura iterativă, osteosinteză*

Rezumat: *Maladia Lobstein este o afecțiune genetică autosomal dominantă (rareori ca și o mutație individuală - de novo) caracterizată prin deficitul de colagen de tip I. Caracteristica clinică a bolii o constituie fracturile frecvente produse prin traumatisme minore. Tratamentul bolii este complex și multidisciplinar și are ca obiective: creșterea densității osoase, prevenirea și tratamentul fracturilor, menținerea mobilității articulare. Tratamentul fracturii de femur la un adult cu maladie Lobstein este foarte dificil deoarece există permanent riscul de apariție a fracturii iterative sau deteriorare a montajului de osteosinteză. Articolul prezintă particularități clinicoevolutive la un pacient cu maladie Lobstein.*

Keywords: *Lobstein's disease, iterative fracture, osteosynthesis*

Abstract: *Lobstein's disease is a genetic autosomal dominant disease (rarely as an individual mutation - "de novo") resulting from qualitative defects of type I collagen. Most important clinical characteristic of the disease is easily fractures of bone after minor trauma. Treatment is complex and multidisciplinary aimed at: increasing overall bone strength, preventing and treating fractures and maintaining joint mobility. The treatment of femoral fracture in adult with Lobstein's disease is very difficult because of permanent risks of iterative fracture or osteosynthesis deterioration.*

INTRODUCERE

Maladia Lobstein este cunoscută și sub denumirea de "Osteogeneza imperfectă". Este o afecțiune genetică autosomal dominantă (rareori ca și o mutație individuală - de novo) caracterizată prin deficitul de colagen de tip I. (1) Unul din mecanismele sugerate a fi implicate în producerea bolii este cel al alterării rezistenței fibrilelor de colagen la nivelul mutațiilor, acolo unde forțe de forfecare mai mari duc la ruperea rapidă a acestora chiar și la nivele de încărcare moderate precum cele produse la nivelul fibrilelor de colagen sănătoase. (2) Sunt cunoscute 8 tipuri de osteogeneză imperfectă, tipul I fiind cel mai frecvent întâlnit, deși simptomele pot diferi de la o persoană la alta. Principalele simptome ale bolii sunt următoarele: fracturi frecvente produse prin traumatisme minore; ușoară încurbare a coloanei vertebrale; hiperlaxitatea articulațiilor; tonus muscular scăzut; decolorarea sclerelor, de obicei cu aspect gri-albastru al ochilor; pierderea precoce a auzului în unele cazuri; ușoară protruzie a ochilor. Momentan nu există tratament curativ pentru maladia Lobstein. Tratamentul este unul complex și multidisciplinar și are ca și obiective: creșterea densității osoase, prevenirea și tratamentul fracturilor, menținerea mobilității articulare. Bisfosfonații, în special cei conținând azot, sunt administrați cu scopul de a crește densitatea osoasă și reduce incidența fracturilor. Tratamentul fizioterapeutic are scopul de a crește tonusul muscular și îmbunătăți mobilitatea, în același timp minimalizând riscul de producere al fracturii. Chirurgia se adresează în special tratamentului fracturilor sau a diformităților apărute deși au fost dezvoltate procedee de creștere a rezistenței osoase și prevenire a producerii fracturii prin introducerea de tije centromedulare la nivelul oaselor lungi.

PREZENTARE DE CAZ

N.C., bărbat în vârstă de 48 de ani, cunoscut cu maladie Lobstein, a suferit un accident casnic prin cădere de la același nivel. În urma examinării clinice și radiologice (fig. nr. 1) efectuate în Unitatea Primiri Urgențe s-a stabilit diagnosticul de fractură 1/3 proximală femur stâng. Antecedentele personale heredo-colaterale nu au evidențiat un istoric familial de maladie Lobstein (osteogeneză imperfectă de novo). În antecedentele personale pacientul a suferit multiple fracturi la nivelul membrelor superioare și inferioare. Examenul clinic general a evidențiat aspectul albastru-gri al sclerelor, ușoară protruzie a ochilor, hiperlaxitate articulară și o scurtare (8 cm) a membrului inferior drept datorată unei fracturi de femur consolidată vicios (fig. nr. 2).

Figura nr. 1. Aspectul radiologic al fracturii preoperator (a) și postoperator (b)



¹Autor Corespondent: A. Lupean, Spitalul Clinic Județean Sibiu / Clinica de Ortopedie Traumatologie, Bulevardul Corneliu Coposu, Nr. 2-4, Sibiu, România, e-mail: adilupean@yahoo.com; tel: +40 0745267165

Articol intrat în redacție în 07.04.2011 și acceptat spre publicare în 23.08.2011

ACTA MEDICA TRANSILVANICA Decembrie 2011; 2(4)111-112

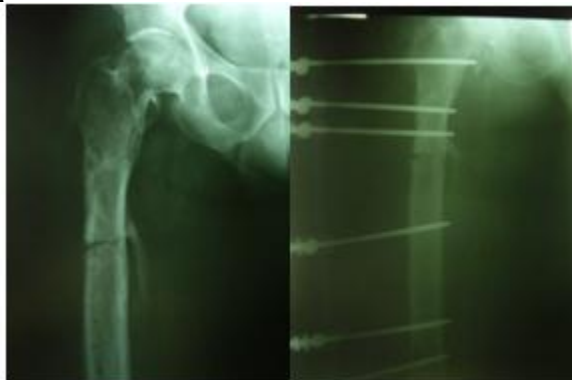
ASPECTE CLINICE

Datorită antecedentelor de fractură la nivelul diafizei femurale stângi s-a pus indicația de osteosinteză cu placă cu 9 șuruburi (fig. nr. 1). Evoluția postoperatorie a fost favorabilă cu consolidarea fracturii după 14 săptămâni. La 18 luni postoperator pacientul a prezentat un abces de coapsă stângă fiind necesar îndepărtarea materialului de osteosinteză. Evoluția a fost trenantă, cu asanarea focarului septic după 2 luni. La 7 luni de la îndepărtarea plăcii cu șuruburi pacientul suferă o fractură iterativă de femur stâng după un traumatism minor. Cunoscând antecedentele septice ale pacientului s-a decis osteosinteza focarului de fractură cu fixator extern (fig. nr. 3) pe focar închis.

Figura nr. 2. CT care evidențiază consolidarea vicioasă a fracturii femurului drept cu scurtarea secundară

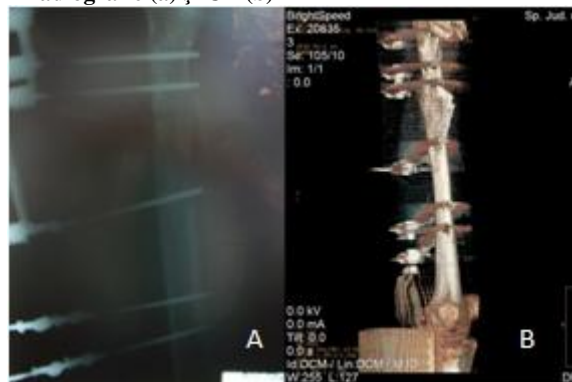


Figura nr. 3. Fractura iterativă de femur stâng la care s-a practicat osteosinteza cu fixator extern



Evoluția postoperatorie a fost favorabilă, cu consolidarea fracturii la 5 luni postoperator. Aceasta a fost obiectivată prin efectuarea unui examen CT. (fig. nr. 4)

Figura nr. 4. Obiectivarea consolidării fracturii la 5 luni prin radiografie (a) și CT (b)



CONCLUZII

- Tratamentul fracturilor iterative ale oaselor lungi la adulții cu boală Lobstein constituie o adevărată provocare datorită fracturilor repetate din antecedente care prin vindecarea lor duc la obturarea canalului medular împiedicând efectuarea osteosintezei cu tijă centromedulară care asigură o mai mare rezistență biomecanică osului;
- Extragerea plăcii cu șuruburi asociată cu focarul septic local cu evoluție îndelungată a dus la fragilizarea diafizei femurale și apariția fracturii iterative în urma unui traumatism de intensitate mult mai mică decât cel care a produs fractura primară;
- Consolidarea fracturii iterative s-a produs mai lent în contextul unei densități osoase mai mici asociată și cu focarul septic local;
- Inegalitatea mare a membrilor inferioare (8 cm) a făcut imposibil mersul cu încărcare pe membrul inferior fracturat, cunoscându-se rolul benefic al compactării fragmentelor osoase în evoluția fracturii;
- Examinarea CT permite o evaluare mai corectă a consolidării focarului de fractură a oaselor cu densitate scăzută, atunci când radiografia nu oferă elemente suficiente.

BIBLIOGRAFIE

1. Rauch F., Glorieux FH (2004). "Osteogenesis imperfecta". *Lancet* 363 (9418): 1377–85;
2. Gautieri A., Uzel S., Vesentini S., Redaelli A., Buehler MJ (2009). "Molecular and mesoscale disease mechanisms of Osteogenesis Imperfecta". *Biophysical Journal* 97 (3): 857–865.