

SUBLUSSAZIONE CONGENITA BILATERALE DELLA TM IN SOGGETTO CON SINDROME MASS: DESCRIZIONE DI UN CASO

D.S. POGGI, M. MASSARELLA

Scuola di Specializzazione Clinica Ortopedica della Università di Perugia

Congenital bilateral TMj subluxation in a man with Mass Syndrome: a case report

SUMMARY

A rare case of congenital joint laxity came to our attention as bilateral TMj subluxation and dislocation could not be linked to trauma. The lesions were asymptomatic and painless. The aim of this paper is to define the lesion and study its relationship with MASS Syndrome, acronym of Aortic dilatation, Myopia, Skin and Skeleton. This Syndrome lies between the Marfan Syndrome and the Ehlers-Danlos Syndrome which are all congenital diseases characterized by the alteration in the structural connective tissue. Few reports of MASS Syndrome cases were found in the literature. After describing the pathology, the authors present the treatment options used for their patient.

Riv Chir Mano 2011; 1: 60-66

KEY WORDS

TMj dislocation, arthrodesis, Marfan Syndrome, Ehlers-Danlos Syndrome, MASS Syndrome

RIASSUNTO

Un caso raro di lassità articolare su base congenita è venuto alla nostra osservazione poiché presentava sublussazione e lussazione inveterata della trapezio metacarpale di destra e di sinistra rispettivamente. Nell'anamnesi non era presente alcuna evenienza traumatica e nel contempo la lesione si presentava asintomatica ed in assenza completa di dolore. Scopo del presente lavoro è quello di puntualizzare il carattere della lesione e nel contempo di inquadrare la lesione stessa nel contesto più generale della Sindrome MASS, acronimo di Miopia, dilatazione Aortica, Scheletro, cute (Skin), sindrome a confine tra la Sindrome di Marfan e la Sindrome di Ehlers-Danlos, malattie su base congenita caratterizzate dalla alterazione strutturale del connettivo. Il caso veramente singolare ci ha impegnati dal punto di vista del trattamento anche a causa delle scarse notizie letterarie. Gli autori dopo una introduzione sulla malattia in oggetto si soffermano sul carattere della lesione e sulle strategie di trattamento.

PAROLE CHIAVE

Lussazione trapezio, metacarpale, artrodesi, Sindrome di Marfan, Sindrome di Ehlers-Danlos, Sindrome MASS

INTRODUZIONE

L'instabilità dell'articolazione trapezio metacarpale (TM) è dovuta a cause primitive o secondarie.

Le cause secondarie che portano ad instabilità articolare sono di gran lunga le più frequenti e tra di esse si annoverano cause traumatiche, degenerative, idiopatiche. L'instabilità articolare in tali casi non

arriva quasi mai ad una perdita netta dei rapporti articolari tra trapezio e primo metacarpo. Al contrario, l'instabilità che riconosce una causa primitiva o quanto meno legata ad una patologia di carattere congenito porta ad una perdita netta dei rapporti articolari con quadri eclatanti di sublussazione o di lussazione franca. L'incidenza di questo secondo tipo di alterazione è estremamente bassa tanto che può definirsi rara.

CASO CLINICO

Quattro anni orsono è venuto alla nostra osservazione un individuo di 42 anni, di professione idraulico che era portatore di una alterazione delle articolazioni trapezio metacarpali caratterizzate da sublussazione e lussazione grave rispettivamente a sinistra e a destra (Fig. 1) in assenza di eventi trau-

matici. Il quadro clinico era caratterizzato da scarsa sintomatologia dolorosa e da limitazione funzionale marcata nella presa di forza a piena mano e vieppiù nella presa pollice indice. Il soggetto mostrava inoltre lassità articolare generalizzata (Fig. 2), lassità cutanea, miopia. Nonostante una ricerca accurata non abbiamo trovato altra notizia bibliografica al di fuori dei lavori riportati da Altissimi (1) e da Russel Moore (2) oltre ad un caso discusso sul Forum della nostra società da A. Donadelli. Era chiaro che il quadro clinico era da ascrivere ad una patologia a carattere congenito ed in particolar modo ad una patologia del connettivo, anche se mancavano altri segni caratteristici della Sindrome di Marfan o della Sidrome di Ehlers-Danlos. In seguito, in accordo con i protocolli internazionali (De Paepe 1996) (3) ed in base ai dati clinico anamnestici e strumentali, non venivano soddisfatti i criteri per la diagnosi di Sindrome di Marfan mentre le manifestazioni cli-



Figura 1. Sublussazione e lussazione congenita bilaterale della TM con sintomatologia dolorosa assente.



Figura 2. Aspetto clinico: lussazione bilaterale della TM, iperlassità legamentosa, cute iperestensibile.

	SINDROME
MIOPIA	M
DILATAZIONE AORTICA	A
ALTERAZIONI SCHELETRICHE	S
LASSITA' CUTANEA	S
(aumento della omocisteina plasmatica)	

Figura 3. Caratteristiche della sindrome MASS.

niche indirizzavano verso una diagnosi differenziale tra Sindrome di Ehlers-Danlos di tipo ipermobile e una sua variante definita come Sindrome MASS, acronimo di: miopia, dilatazione aortica, iperlassità cutanea, alterazioni scheletriche, il tutto associato ad un aumento della omocisteina plasmatica (Fig. 3) caratteristica della malattia. La stessa è caratterizzata da un fenotipo clinico particolare che presenta molte manifestazioni della sindrome di Marfan ma tutte di tipo lieve che è presente ampiamente nella popolazione e che indica una lassità lieve e generalizzata del tessuto connettivo.

La tipizzazione esatta della malattia non risolveva però il quadro patologico nè tanto meno le lesioni osteoarticolari.



Figura 4. Artrodesi TM dx fissata con cambra a memoria elastica (Easyclip).

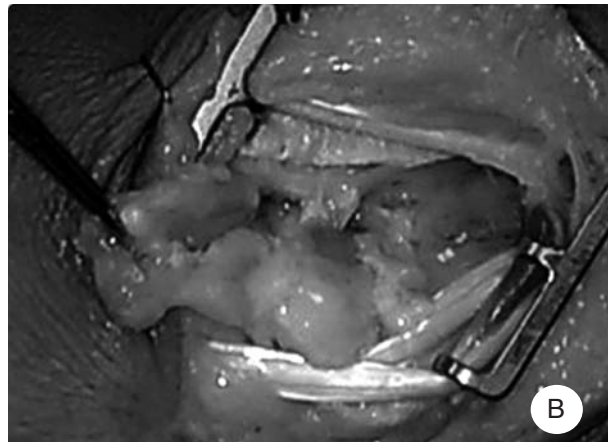


Figura 5. Sinovite dei flessori dl polso e della mano sn (A). Sinovite massiva articolare del polso sn con disassamento articolare e lussazione del semilunare (B).



Figura 6 Rx polso e mano sn. Lussazione TM e polso SLAC (frece).

TRATTAMENTO

La strategia chirurgica da approntare in questo caso poneva dei problemi sia per il grado di lassità articolare, sia per l'attività lavorativa svolta dal soggetto, per cui decidemmo di trattare la lussazione trapezio metacarpale mediante artrodesi trapezio metacarpale fissata con cambra a memoria elastica seguita da apparecchio gessato per cinque settimane. Dopo il trattamento della TM di dx (Fig. 4) il soggetto sviluppava intensa sinovite dei flessori accompagnata da marcata sinovite del polso sn con disassamento subtotale della prima filiera carpica (Fig. 5). Quadro che imponeva un trattamento chirurgico caratterizzato da ampia sinovietomia dei flessori ed artrodesi radiocarpale prossimale (Figg. 6, 7), nell'intento di spostare



Figura 7. Artrodesi radio luno scafoidea con innesto osseo fissata con cambre.



Figura 8. Successiva artrodesi TM.



nella lunocapitata il fulcro di rotazione del polso in accordo con Grippi (4) e al fine di non limitare eccessivamente l'articolarietà del polso stesso. Una

volta stabilizzato l'arto destro seguiva l'artrodesi della TM di sn con le stesse modalità succitate (Fig. 8).



Figura 9. *Aspetto radiografico dopo il trattamento.*



Figura 10. *Motilità delle articolazioni TM.*



Figura 11. *Motilità delle radiocarpiche.*

RISULTATI

A distanza di cinque anni dal trattamento, il risultato radiografico mostra una buona mineralizzazione delle artrodesi (Fig. 9). Dal punto di vista clinico le articolazioni si presentano stabili e con un buon gradiente articolare anche se a sn la flessione della radiocarpica è limitata di un terzo. Il paziente ha ripreso completamente la propria attività lavorativa e si ritiene pienamente soddisfatto del trattamento (Figg. 10, 11).

CONSIDERAZIONI E CONCLUSIONI

Il caso presentato mostra delle peculiarità particolari sia nella condotta diagnostica sia nella condotta di trattamento. La diagnosi che caratterizza la precisa tipizzazione del tipo di malattia connetti-

vale, è stata possibile scorrendo la letteratura in vero molto povera, in cui i segni aggiuntivi della stenosi aortica e della miopia hanno completato il quadro clinico e quindi la tipizzazione della malattia stessa che sicuramente è da ascrivere all'elenco delle malattie rare. Il trattamento, anche alla luce delle scarse notizie letterarie ci poneva l'interrogativo se effettuare una tenoplastica in sospensione o una artrodesi a carico delle TM. Analizzando il lavoro di Altissimi, la casistica riportata riguarda soggetti giovani in età evolutiva quindi forse in questi casi sarebbe stata più indicata una tenoplastica così come a nostro avviso nel caso presentato da Donadelli (Fig. 12) avendo il soggetto da lui presentato delle epifisi in accrescimento. Russel Moore nel suo lavoro presenta una casistica di soggetti adulti ed opta per l'artrodesi. In accordo con questo secondo autore, considerata l'età del nostro soggetto e la sua attività lavorativa abbiamo scelto



Figura 12. *Caso Donadelli (Forum della SICM).*

questa seconda opzione che alla distanza ci ha dato buoni risultati.

BIBLIOGRAFIA

1. Altissimi M, Della Torre P. Sublussazione congenita della trapezio metacarpica. *Riv Chir Mano* 1983; 20: 139-42.
2. Russel Moore J, Tolo VT, Weiland AJ. Painful subluxation of the carpometacarpal joint of the thumb in Ehlers-Danlos syndrome. *J Hand Surg* 1985; 10A: 661-3.
3. De Paepe A, Hennekam RC. Marfan syndrome. *J Med Genet* 1997; 34: 614.
4. Grippi GM. Cinematica del condilo carpale con introduzione al Modello Biarticolare Concentrico (MBC) e sua applicazione al problema dell'instabilità carpale. *Riv Chir Mano* 1997; 34: 389-401.