

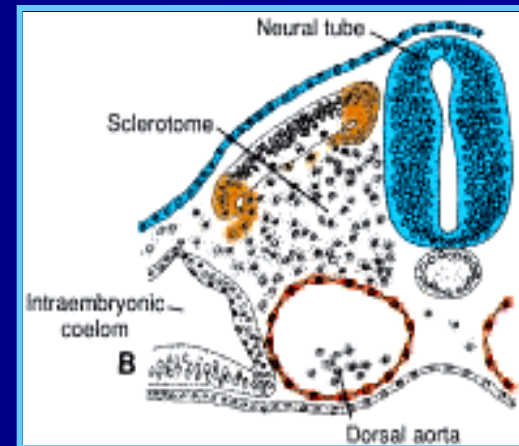
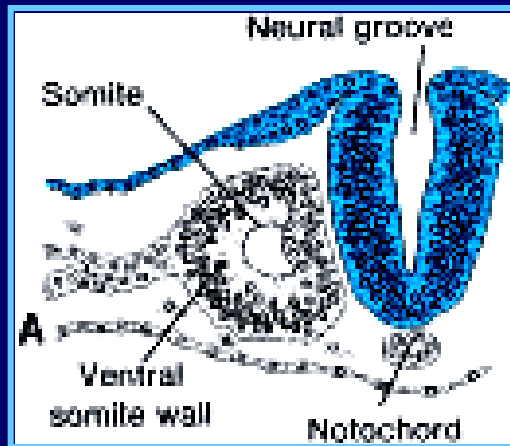
ANOMALIE DELL' APPARATO OSTEO-MUSCOLARE

Dott. G. FRANZIA

Padova, 8 maggio 2009

Apparato scheletrico

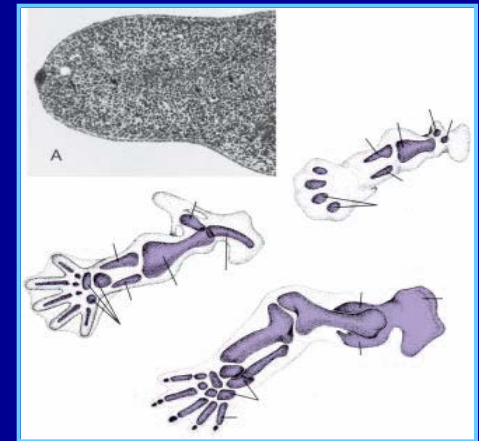
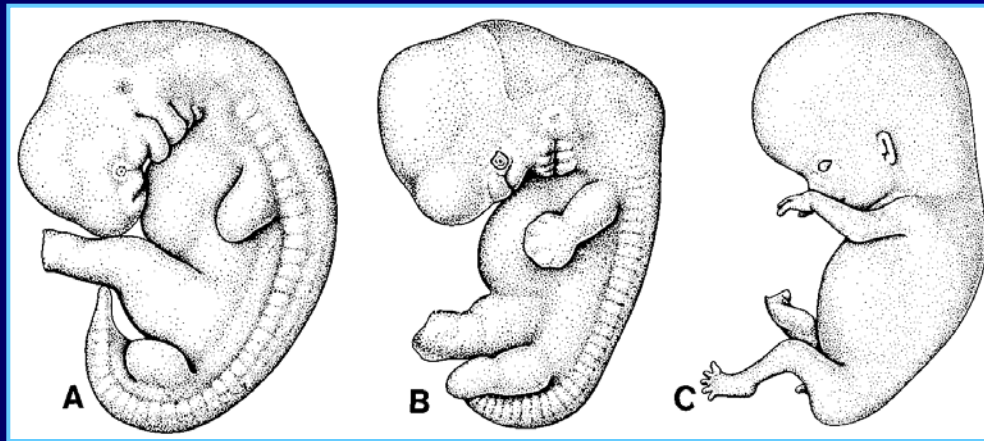
Embriologia



- ✓ L'apparato scheletrico deriva dal tessuto mesenchimale indifferenziato
- ✓ Il tessuto osseo viene prodotto per ossificazione del mesenchima oppure per ossificazione della cartilagine

Apparato scheletrico Embriologia

- ✓ 5.5 s.g.: compaiono gli arti superiori e, qualche giorno dopo, gli arti inferiori
- ✓ 7 s.g.: appare la cartilagine
- ✓ 12 s.g.: sviluppo dei centri di ossificazione delle ossa lunga



Valutazione ecografica

Esame ecografico del I trimestre

- ✓ Identificazione degli arti e dei diversi segmenti ossei

Esame ecografico del II trimestre

- ✓ Valutazione di lunghezza, morfologia, motilità, atteggiamento ed ecogenicità dei quattro arti

Esame ecografico del III trimestre

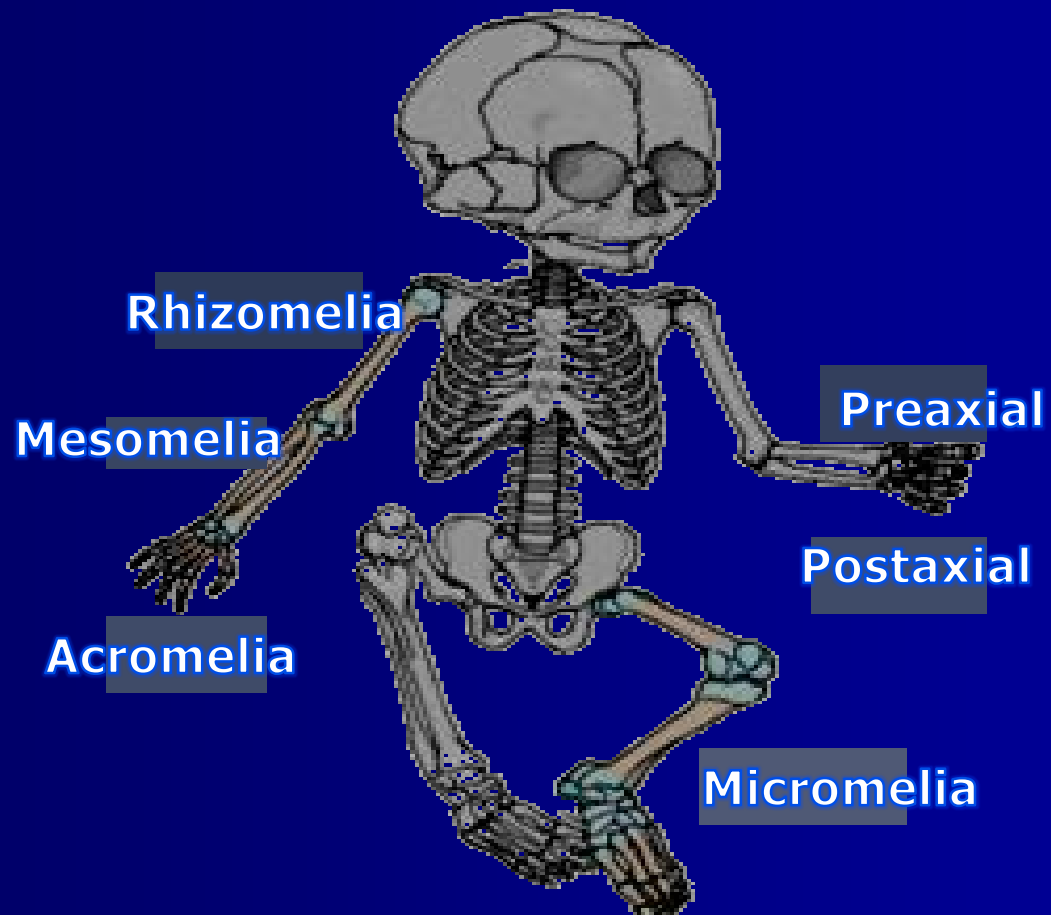
- ✓ Valutazione della lunghezza e della mineralizzazione ossea

Tecnica ecografica

- ✓ Piano di scansione coincidente con l'asse lungo dell'osso
- ✓ Piano di scansione comprendente cartilagini epifisarie distali e prossimali
- ✓ La misurazione deve comprendere solo diafisi ossificate
- ✓ Comparazione con gli altri segmenti ossei
- ✓ Analisi dei movimenti fetali

Anomalie degli arti e delle ossa lunghe

Terminologia



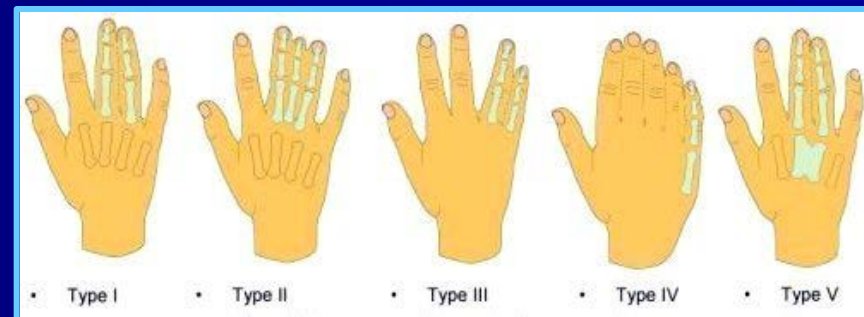
Anomalie delle estremità

Difetti delle dita

- ✓ **Polidattilia:** più di cinque dita
 - ✓ Post-assiale (ulna/fibula)
 - ✓ Pre-assiale (radio/tibia)



- ✓ **Sindattilia:** fusione di uno o più dita



- ✓ **Clinodattilia:** deviazione dell'ultimo dito
(presente nel 60% delle T21)



Anomalie delle estremità

Contratture patologiche

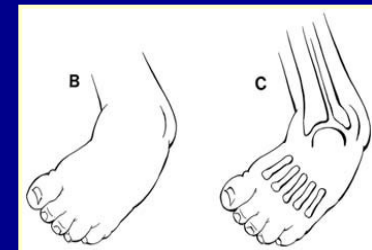
Artrogriposi e forme correlate:

- ✓ Stato di contrattura patologica di tutti i gruppi muscolari di un dato distretto (solo AAI, solo AASS, ubiquitaria)
- ✓ Spesso associata a deviazione ulnare delle mani chiuse a pugno
- ✓ Spesso associata a piede torto bilaterale
- ✓ Esordio: alcuni casi a 12 s.g., altri a 30 s.g.

Deviazione ulnare:

- ✓ Pollice angolato in modo fisso e patologico dal lato dell'ulna
- ✓ Spesso associato a mano chiusa a pugno e clinodattilia

Piede torto:



Displasie scheletriche

Eziologia

- ✓ Difetti genetici
- ✓ Noxae esogene
- ✓ Sindrome della banda amniotica

Diagnosi

Displasia scheletrica?



1. anamnesi familiare ed ostetrica
2. datazione corretta della gestazione
3. Misurazione ossa lunghe, HC, CC, AC



Sospetto di IUGR



FL/piede



< 0.87 Displasia scheletrica



> 0.87 IUGR

Diagnosi

Displasia scheletrica

Letale

FL/AC < 0.16

Polidramnios

Micromelia severa

Ipoplasia toracica severa

Non Letale

Comparazione con gli altri segmenti ossei

Valutazione qualitativa dell'osso (demineralizzazione, fratture)

Valutazione mani e piedi

Valutazione del cranio (macrocrania, frontal bossing, ipo-pertelorismo)

AFI

Valutazione colonna

Valutazione visceri

Ecocardiogramma

Valutazione movimenti fetali

Test molecolare

Counseling genetico

Displasie scheletriche

Classificazione

Osteodisplasie letali

- ✓ Acondrogenesi
- ✓ D. Tanatofora
- ✓ Osteogenesi imperfetta
- ✓ Ipofosfatasia
- ✓ SRPS
- ✓ D. Camptomelica

Osteodisplasie non letali

- ✓ D. Diastrofica
- ✓ Acondroplasia
- ✓ D. toracica asfissiante
- ✓ D. condroectodermica
- ✓ D. metatropica

Displasia scheletriche

Forme Letali

(0.95-1/10.000 nati)

Acondrogenesi

Definizione: due sottotipi - Tipo I (Aut. Rec.)
- Tipo II (Aut. Dom.)

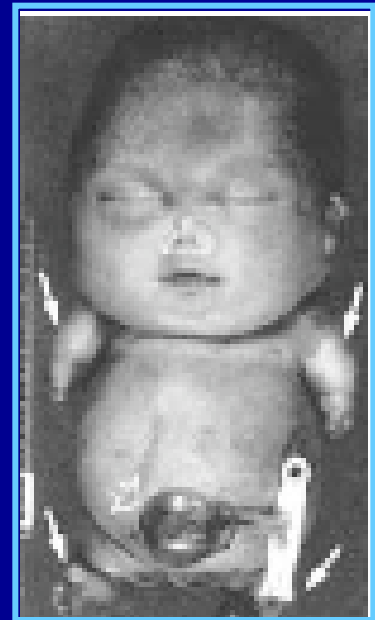
Eziologia: mutazione gene codificante per collagene tipo II

Incidenza: rara

Diagnosi:

- ✓ Micromelia estrema
- ✓ Ossa appena evidenziabili e ricurve
- ✓ Ipoplasia toracica severa
- ✓ Ipomineralizzazione di grado variabile

Outcome: letale nel 100% dei casi



Displasia tanatofora

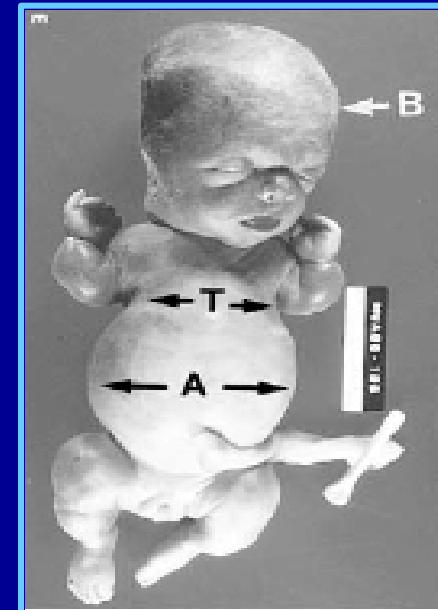
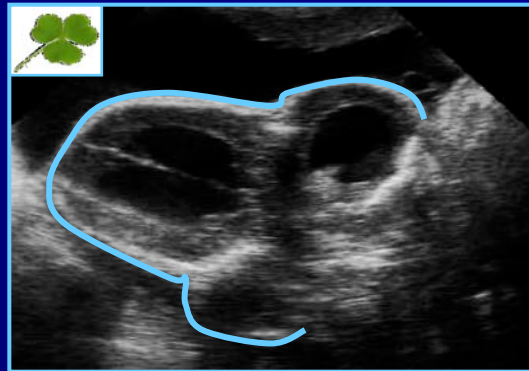
Definizione: “portatrice di morte”, costante letalità per ipoplasia toracica

Eziologia: mutazione del gene codificante per *Fibroblast Growth Factor Receptor*

Incidenza: relativamente frequente

Diagnosi:

- ✓ Rizomelia severa
- ✓ Ipoplasia toracica
- ✓ Cranio a trifoglio (in una delle varianti)



Outcome: letale ne 100% dei casi

Osteogenesi imperfetta

Definizione: comprende un gruppo eterogeneo di patologie congenite caratterizzate da estrema fragilità ossea (quattro tipi)

Eziologia: mutazione dei geni codificanti per collagene tipo I

Incidenza: relativamente frequente (0.4/10.000) di cui la metà è costituita dal tipo II

Diagnosi:

- ✓ Fratture
- ✓ Ipoplasia toracica
- ✓ Ipomineralizzazione
- ✓ Incurvatura delle ossa



Outcome: letale nel tipo II
compatibile con la vita nel tipo III (handicap motorio medio-severo)

Ipofosfatasia

Definizione: difetto della fosfatasi alcalina (tre tipi, il III diagnosticabile in utero e con prognosi peggiore)

Eziologia: mutazione del gene codificante per la fosfatasi alcalina

Incidenza: molto rara

Diagnosi:

- ✓ Micromelia
- ✓ Ipoplasia toracica
- ✓ Ipomineralizzazione stroma
- ✓ Idrope ed edema nei casi diagnosticati precocemente

Outcome: letale nel 100% dei casi



Short Rib Polydactyl Syndromes

Definizione: due forme, entrambe con le stesse caratteristiche ecografiche, spesso associate a cardiopatia congenita

Eziologia: sconosciuta

Incidenza: molto rara

Diagnosi:

- ✓ Micromelia
- ✓ Ipoplasia toracica
- ✓ Esadattilia

Outcome: letale nel 100% dei casi

Displasia camptomelica

Definizione: curvatura patologica delle ossa lunghe

Eziologia: mutazione gene codificante per proteina *SRY-box9* presente nel testicolo e nello scheletro

Incidenza: rara (0.2/10.000 nati)

Diagnosi:

- ✓ Rizomielia
- ✓ Incurvamento di tibia e femore
- ✓ Ipoplasia delle scapole
- ✓ Micrognazia
- ✓ *Sex reversal* nei maschi

Outcome: quasi sempre letale



Displasia scheletriche

Forme Non Letali

Displasia diastrofica

Definizione: così definita per le anomalie posturali e le contratture degli arti

Eziologia: mutazione del gene DTDST

Incidenza: molto rara

Diagnosi:

- ✓ Pollice da “autostoppista”
- ✓ Deformità posturali
- ✓ Micrognazia



Outcome: letale nel 25 % dei casi, grave handicap fisico per le contratture e la cifoscoliosi in coloro che sopravvivono

Acondroplasia

Definizione: due sottotipi - Omozigote
- Eterozigote

Eziologia: mutazione gene codificante per *Fibroblast Growth factor receptor*

Incidenza: relativamente frequente (1/10.000 nati)

Diagnosi:

- ✓ Rizomielia (26-28 s.g.)
- ✓ Tendenza alla macrocrania
- ✓ Naso insellato
- ✓ Mano a tridente



Outcome: sopravvivenza e performance mentale nella norma, problematiche ortopediche e polmonari a lungo termine

Displasia toracica asfissiante (Snd. Di Jeune)

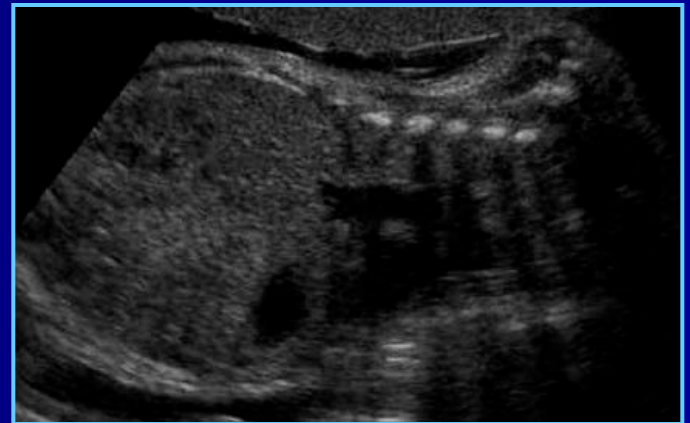
Definizione: caratteristica principale è l'ipoplasia del torace

Eziologia: sconosciuta

Incidenza: rara

Diagnosi:

- ✓ Anomalie renali
- ✓ Rizomelia moderata
- ✓ Ipoplasia toracica



Outcome: letale nel 60% dei casi per ipoplasia polmonare

Displasia condroectodermica (Ellia Van Creveld)

Definizione: anomalia del tessuto di accrescimento cartilagineo tra epifisi e diafisi e displasia dei tessuti di origine ectodermica

Eziologia: mutazione *locus 4p16*

Incidenza: molto rara (1/60.000 nati)

Diagnosi:

- ✓ Acromesomelia
- ✓ Ipoplasia toracica di media entità
- ✓ Esadattilia post-assiale, soprattutto delle mani
- ✓ Cardiopatia congenita (DIA)

Outcome: letale nel 50% dei casi

GRAZIE!!!