



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ**

**ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΟΣ ΤΟΜΕΑΣ
ΟΡΘΟΠΑΙΔΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ**

ΘΕΜΑ

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ

ΑΛΑΣΣΕΙΡΛΗΣ ΔΗΜΟΣΘΕΝΗΣ
Ορθοπαιδικός Χειρουργός

ΔΙΔΑΚΤΟΡΙΚΗ ΔΙΑΤΡΙΒΗ

ΙΩΑΝΝΙΝΑ 2008



Αρ. εισ.:.....11047/.....2003.....

ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΟΥ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ

026000336972





ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ

ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΟΣ ΤΟΜΕΑΣ
ΟΡΘΟΠΑΙΔΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ

ίου

ίου

ΘΕΜΑ

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ

ού

ΑΛΑΣΕΙΡΛΗΣ ΔΗΜΟΣΘΕΝΗΣ
Ορθοπαιδικός Χειρουργός

ου

ΔΙΔΑΚΤΟΡΙΚΗ ΔΙΑΤΡΙΒΗ

ου

ου

ΙΩΑΝΝΙΝΑ 2008

χι

ις



*Η έγκριση της διδακτορικής διατριβής από την Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου
Ιωαννίνων δεν υποδηλώνει αποδοχή των γνώμων του συγγραφέα Ν. 5343/32, άρθρο
202, παράγραφος 2 (νομική κατοχύρωση του Ιατρικού Τμήματος)*



Ημερομηνία αίτησης του κ. Αλασεϊρλή Δημοσθένη: 12-7-2000

Ημερομηνία ορισμού Τριμελούς Συμβουλευτικής Επιτροπής: 438^α/5-4-2001

Μέλη Τριμελούς Συμβουλευτικής Επιτροπής:

Επιβλέπων

Σουκάκος Παναγιώτης Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Μέλη

Μπερής Αλέξανδρος Αναπληρωτής Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Ξενάκης Θεόδωρος Αναπληρωτής Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Ημερομηνία Ανασυγκρότησης Τριμελούς Συμβουλευτικής Επιτροπής 512^α/23-9-2003

Μέλη Τριμελούς Συμβουλευτικής Επιτροπής:

Επιβλέπων

Μπερής Αλέξανδρος Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Μέλη

Ξενάκης Θεόδωρος Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Σουκάκος Παναγιώτης Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

Ημερομηνία ορισμού θέματος: 2-5-2001

«Συγγενείς Ανωμαλίες των κάτω άκρων»

ΔΙΟΡΙΣΜΟΣ ΕΠΤΑΜΕΛΟΥΣ ΕΞΕΤΑΣΤΙΚΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗΣ : 638^α/3-6-2008

Γεωργούλης Αναστάσιος	Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων
Ξενάκης Θεόδωρος	Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων
Μπερής Αλέξανδρος	Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων
Σουκάκος Παναγιώτης	Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών
Βεκρής Μάριος	Επίκουρος Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων
Κορομπίλιας Αναστάσιος	Επίκουρος Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων
Μητσιώνης Γρηγόριος	Επίκουρος Καθηγητής Ορθοπαιδικής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων



Έγκριση Διδακτορικής Διατριβής με βαθμό «ΑΡΙΣΤΑ» στις 12-6-2008

ΠΡΟΕΔΡΟΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΣΧΟΛΗΣ

Ιωάννης Γουδέβενος

Καθηγητής Παθολογίας-Καρδιολογίας



Θα ήθελα από την θέση αυτήν να εκφράσω την μεγάλη ευγνωμοσύνη και εκτίμηση που αισθάνομαι για τον Καθηγητή της Ορθοπαιδικής κ. Παναγιώτη Ν. Σουκάκο. Θέλω να τον ευχαριστήσω θερμά για την τιμή που μου έκανε να μου αναθέσει την εκπόνηση της παρούσας διατριβής, καθώς και για την επιστημονική επίβλεψη και διαρκή συμπαράστασή του.

Ιδιαίτερα θα ήθελα να τον ευχαριστήσω για τον λόγο ότι μου εμφύσησε το ενδιαφέρον και την αγάπη για ένα τόσο δύσκολο όσο και ενδιαφέρον θέμα όπως αυτό της αντιμετώπισης των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων. Αισθάνομαι ευγνώμων για το γεγονός ότι μου παρείχε πρόσβαση σε πολύτιμα αρχεία και στοιχεία, ενώ γενικότερα αποτέλεσε και ο ίδιος διαρκή πηγή έμπνευσης.

Θα ήθελα επίσης να εκφράσω την μεγάλη εκτίμηση και ευγνωμοσύνη μου για τον Καθηγητή κ. Αλέξανδρο Μπερλή, ο οποίος από την στιγμή που ανέλαβε ως πρώτος επιβλέπων Καθηγητής, επέδειξε μεγάλο ενδιαφέρον και διαρκή συμπαράσταση, παρέχοντάς μου ακούραστα σύγχρονες γνώσεις επί του θέματος, λεπτομερή στοιχεία από ασθενείς, συμβουλές και κρίσεις τόσο για την αξιολόγηση των πολλών στοιχείων που διαρκώς προέκυπταν όσο και για τον τρόπο παρουσιάσής τους. Αποτέλεσε μεγάλη τιμή για μένα το ότι κατέθετε απρόσκοπτα την πολύτιμη εμπειρία του επί του θέματος.

Τον Καθηγητή Ορθοπαιδικής κ. Θεόδωρο Ξενάκη, ευχαριστώ πολύ για την βοήθειά του και τις πολύτιμες συμβουλές του για την ολοκλήρωση της παρούσας διατριβής με όσο το δυνατόν πιο άρτια μορφή· επίσης τον ευχαριστώ για το γεγονός ότι συχνά αποτέλεσε πηγή απόκτησης εμπειριών και πολύτιμης γνώσης.

Τον Καθηγητή Ορθοπαιδικής κ. Αναστάσιο Γεωργούλη, ευχαριστώ πολύ για τις διαρκείς ενθαρρύνσεις του και τις συμβουλές του, καθώς και για τις γενικότερες γνώσεις που μου παρείχε.

Τον Επίκουρο Καθηγητή Ορθοπαιδικής κ. Μάριο Βεκρή, ευχαριστώ τόσο για τις συμβουλές του και την γενναιόδωρη παροχή γνώσης και εμπειρίας, όσο και για την διαρκή ενθάρρυνση που μου παρείχε.

Τον Επίκουρο Καθηγητή Ορθοπαιδικής κ. Αναστάσιο Κορομπίλια, ευχαριστώ για τις συμβουλές του, τις επανειλημμένες φορές που μου συμπαραστάθηκε με παροχή εξειδικευμένων γνώσεων και την διαρκή ενθάρρυνσή που μου παρείχε.

Στον Διευθυντή μου Δρ. Ιωάννη Χρυσοβιτσινό, θα ήθελα να εκφράσω την μεγάλη ευγνωμοσύνη και την απεριόριστη εκτίμησή μου, καθώς είναι ο άνθρωπος που μου εμφύσησε τόσο την αγάπη για την Ορθοπαιδική, όσο και γενικότερες αξίες για την ζωή και τον τρόπο λειτουργίας του σύγχρονου Ορθοπαιδικού, όπως εργατικότητα, μεθοδικότητα, συνεργασία, αυταπάρνηση και μετριοπάθεια.

Την σύντροφό μου Λαμπρινή, θα ήθελα να ευχαριστήσω για την κατανόηση και την συμπαράστασή της κατά την διάρκεια της συγγραφής της διατριβής.

Τον γιο μου Άρη, θα ήθελα να ευχαριστήσω για την διαρκή κατανόηση και συμπαράστασή του.



Στους γονείς μου, με σεβασμό

**Με αγάπη
Στον Άρη
Στην Λαμπρινή**



ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Το θέμα των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων παρουσιάζει ιδιαίτερες δυσκολίες τόσο στην διαγνωστική όσο και στην θεραπευτική προσέγγισή του. Με την πάροδο των αιώνων, η καθιέρωση της ορθολογικής επιστήμης και η ανάπτυξη σύγχρονων διαγνωστικών και χειρουργικών τεχνικών οδήγησαν στον σύγχρονο τρόπο αντιμετώπισης των συγγενών διαφοροποιήσεων που συναντούμε σήμερα σε εξειδικευμένα κέντρα : προσπάθεια όσο το δυνατόν πιο πρώιμης και ακριβούς διάγνωσης, γενετικός έλεγχος, πλήρης παιδιατρική εκτίμηση, εκτίμηση λεπτομερών χαρακτηριστικών της συγγενούς διαφοροποίησης, εκτίμηση του μυοσκελετικού συστήματος του ασθενούς ως συνόλου, προσπάθεια εκτίμησης της προβλεπόμενης φυσικής εξέλιξης της συγγενούς διαφοροποίησης (τόσο χωρίς όσο και μετά από θεραπεία) και λεπτομερή σχεδιασμός τόσο του είδους όσο και του χρονοδιαγράμματος της θεραπευτικής αντιμετώπισης.

Στην όλη θεραπευτική προσπάθεια, η επίτευξη αποδεκτού λειτουργικού αποτελέσματος αποτελεί τον κύριο στόχο. Για την ολοκλήρωση των ανωτέρω, απαιτείται εξειδικευμένη γνώση και εμπειρία. Ο βαθμός δυσκολίας είναι ιδιαίτερα υψηλός καθώς ουσιαστικά σε κάθε ασθενή η θεραπεία θα πρέπει να εξατομικεύεται.

Στην Ορθοπαιδική Κλινική του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων αντιμετωπίστηκε ένας σημαντικός αριθμός ασθενών με συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων. Η συλλογή και η οργάνωση πολλών στοιχείων σε οργανωμένη μορφή ώστε να εξαχθούν χρήσιμα και αξιόπιστα συμπεράσματα, αποτέλεσε ιδιαίτερα δύσκολο έργο για τον γράφοντα. Τα εύσημα ωστόσο θα πρέπει να αποδοθούν τόσο στους Καθηγητές του Τμήματος, όσο και σε συνεργάτες της Κλινικής οι οποίοι προσέφεραν τις πολύτιμη βοήθειά τους και την εργασία τους στην αντιμετώπιση των συγκεκριμένων ασθενών.

Η παρούσα διδακτορική εκπόνηση διακρίνεται στο Γενικό Μέρος στο οποίο παρέχονται χρήσιμες γνώσεις για την καλύτερη κατανόηση ορισμένων τύπων συγγενών διαφοροποιήσεων και στο Ειδικό Μέρος στο οποίο παρουσιάζονται λεπτομερή στοιχεία για τον τρόπο της θεραπευτικής αντιμετώπισης και τα συμπεράσματα που προέκυψαν, τα οποία φαίνεται να προσφέρουν σημαντικά στην γνώση ενός τόσο ιδιαίτερου θέματος.

Εκφράζεται η ελπίδα ότι τα συμπεράσματα της παρούσας διδακτορικής εκπόνησης θα τύχουν ευρείας αποδοχής και κλινικής εφαρμογής. Επίσης εκφράζεται η φιλοδοξία ότι το σύγγραμμα είναι σε θέση να αποτελέσει και ένα σημαντικό βοήθημα για την μελέτη του θέματος των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων.



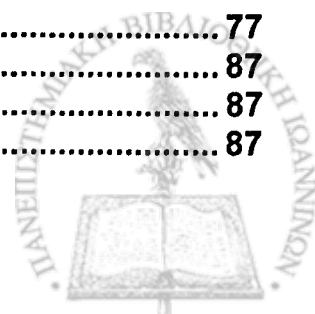
ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ	13
ΟΡΙΣΜΟΣ.....	17
ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ	17
Η ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ	18
ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ ΚΑΙ ΚΙΝΗΣΙΟΛΟΓΙΑΣ.....	20
Η ΒΑΔΙΣΗ.....	24
ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ	26
ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ	30
ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ	31
ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ	32
ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ	33
ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ – ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ.....	39
ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ.....	41
Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΩΝ ΤΕΧΝΙΚΩΝ ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗΣ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ	44
ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ - ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ	48
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ	51
ΕΓΚΑΡΣΙΕΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ- ΣΥΓΓ. ΑΚΡΩΤΗΡΙΑΣΜΟΙ	51
ΕΠΙΜΗΚΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ	52
ΠΑΡΕΜΒΑΛΛΟΜΕΝΕΣ ΕΠΙΜΗΚΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ.....	52
ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΤΩΝ ΑΚΤΙΝΩΝ ΤΟΥ ΠΟΔΙΟΥ	53
ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΤΗΣ ΠΕΡΟΝΗΣ	54
ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΤΗΣ ΚΝΗΜΗΣ	58
ΑΠΛΑΣΙΑ / ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΤΗΣ ΕΠΙΓΟΝΑΤΙΔΑΣ	60
ΑΠΟΤΥΧΙΑ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΤΟΥ ΕΓΓΥΣ ΤΜΗΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΜΗΡΙΑΙΟΥ.....	61
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΕΠΙΜΕΡΙΣΜΟΥ	63
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΤΟΥ ΠΟΔΙΟΥ.....	63
ΣΥΝΔΑΚΤΥΛΙΑ	67
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΚΑΜΠΤΟΔΑΚΤΥΛΙΑ.....	68
ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΙ	72
ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΣ ΤΩΝ ΔΑΚΤΥΛΩΝ ΤΟΥ ΠΟΔΙΟΥ-ΠΟΛΥΔΑΚΤΥΛΙΑ.....	72
ΥΠΟΠΛΑΣΙΕΣ	73
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΜΗΡΙΑΙΟΥ	73

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ	77
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ	87
ΕΓΚΑΡΣΙΕΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ.....	87
ΤΕΛΙΚΕΣ ΕΓΚΑΡΣΙΕΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ	87



ΕΠΙΜΗΚΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ	88
ΠΑΡΕΜΒΑΛΛΟΜΕΝΕΣ ΕΠΙΜΗΚΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ.....	88
ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΑΚΤΙΝΩΝ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ.....	89
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΤΗΣ ΠΕΡΟΝΗΣ	95
ΑΠΛΑΣΙΑ/ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΤΗΣ ΕΠΙΓΟΝΑΤΙΔΑΣ	116
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΥΠΟΠΛΑΣΙΕΣ.....	119
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΥΠΟΠΛΑΣΙΕΣ ΚΑΙ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ	
ΜΗΡΙΑΙΟΥ ΚΑΙ ΚΝΗΜΗΣ	119
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΕΠΙΜΕΡΙΣΜΟΥ	131
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ	131
ΣΥΝΔΑΚΤΥΛΙΕΣ	134
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΚΑΜΠΤΟΔΑΚΤΥΛΙΑ	138
ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΙ	141
ΠΟΛΥΔΑΚΤΥΛΙΕΣ	141
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	144
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	149
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	151



ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων συνίστανται σε μία μεγάλη κατηγορία πολλών διαφορετικών τύπων διαφοροποιήσεων και συνδυασμών αυτών. Συχνά οδηγούν σε κοσμητικά αλλά κυρίως σε λειτουργικά προβλήματα. Εμφανίζονται στον γενικό πληθυσμό με ποικίλη συχνότητα, η οποία διαφέρει ανάλογα με τον τύπο της διαφοροποίησης. Η συγγενής προσαγωγή του ποδιού και η πολυδακτυλία αποτελούν τις συχνότερες συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων, με συχνότητα 1 και 2/1000 γεννήσεις αντίστοιχα. Οι σπανιότερες διαφοροποιήσεις φαίνεται να είναι η απλασία της επιγονατίδας και η συγγενής ψευδάρθρωση της κνήμης, με αναφερόμενη συχνότητα ως και 1/190000 γεννήσεις.

Προτείνουμε ως πιο δόκιμο τον όρο «διαφοροποίηση» αντί του παλαιότερα χρησιμοποιούμενου όρου «ανωμαλία», καθώς πιστεύουμε ότι έτσι προσεγγίζεται πιο διακριτικά ένα πρόβλημα που συνήθως επιβαρύνει ψυχολογικά τόσο τους ασθενείς όσο και το οικογενειακό τους περιβάλλον.

Η ψυχολογική και συμβουλευτική υποστήριξη αποτελούν την απαραίτητη πρωταρχική παρέμβαση στο οικογενειακό περιβάλλον. Τα παιδιά με συγγενείς διαφοροποιήσεις θα πρέπει να συμβιβάζονται θετικά με το πρόβλημα που παρουσιάζουν και θα πρέπει να προετοιμάζονται για μία όσο το δυνατόν φυσιολογική ζωή η οποία θα πρέπει να προσαρμόζεται στις δυνατότητές τους.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων αποτελούσε πάντοτε μία πρόκληση. Το τελικό θεραπευτικό αποτέλεσμα σχετίζεται με τον τύπο και την βαρύτητα των διαφοροποιήσεων. Η πολυδακτυλία π.χ. συνήθως αντιμετωπίζεται αποτελεσματικά, ενώ η ανισοσκελία επί εδάφους αποτυχίας σχηματισμού της περόνης και συνύπαρξης δυσπλασίας της κάτω επίφυσης της κνήμης, αντιμετωπίζεται πολύ πιο δύσκολα και συχνά απαιτεί σύνθετο σχήμα πολλαπλών επεμβάσεων.

Θεωρείται επιθυμητό η αντιμετώπιση των διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων να γίνεται περί το πρώτο έτος της ζωής, ώστε οι ασθενείς να αποκτήσουν ανεξάρτητη κίνηση, να αναπτύξουν σωστά πρότυπα βάδισης και να προσαρμοσθούν πιο εύκολα στο σχολικό περιβάλλον. Σε ορισμένους ωστόσο τύπους διαφοροποιήσεων επιλέγεται η αναμονή και η διόρθωση στην κατάλληλη χρονική στιγμή, όπως συμβαίνει σε αποτυχίες σχηματισμού και υποπλασίες της περόνης, της κνήμης και του μηριαίου.

Οι ασθενείς θα πρέπει να παρακολουθούνται τουλάχιστον μέχρι την ηλικία σκελετικής ωρίμανσης, λόγω της πιθανότητας υποτροπής της αρχικής παραμόρφωσης αλλά και ανάπτυξης νέων. Η ψυχολογική υποστήριξη θα πρέπει σταθερά να παρέχεται στους ασθενείς, καθώς συνήθως βρίσκονται σε φάση διαμόρφωσης του χαρακτήρα και της προσωπικότητας.

Τον τελευταίο αιώνα έχει σημειωθεί σημαντική πρόοδος στην ανάπτυξη χειρουργικών τεχνικών διόρθωσης των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων. Σταθμό στην αντιμετώπιση αυτών των δύσκολων προβλημάτων, αποτέλεσαν τόσο η ανάπτυξη της μικροχειρουργικής, όσο και της διατακτικής οστεογένεσης, οι οποίες προσέφεραν πολύτιμες λύσεις σε συγκεκριμένους τύπους διαφοροποιήσεων.

Στην Ορθοπαιδική Κλινική του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων από το 1988 ως το α' εξάμηνο του 2001, εξετάστηκαν 224 ασθενείς με συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων, εκ των οποίων οι 150 αποτέλεσαν αντικείμενο μελέτης της παρούσης διδακτορικής διατριβής.

Σκοπός της παρούσης μελέτης είναι η καταγραφή και ταξινόμηση των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων που παρουσίαζαν οι ανωτέρω ασθενείς, η παρουσίαση της αντιμετώπισης των διαφόρων τύπων διαφοροποιήσεων, τα αποτελέσματα καθώς και η προσπάθεια να διασαφηνισθούν στοιχεία σχετικά με την θεραπευτική αντιμετώπιση που απασχολούν την σύγχρονη βιβλιογραφία. Για την ολοκλήρωση του σκοπού της μελέτης, οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε τακτικό επανέλεγχο (follow-up) με μέσο όρο διάρκειας του επανελέγχου τα 3.5 έτη (1-20).



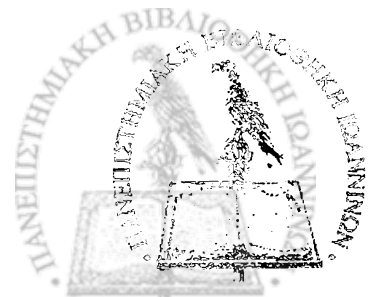
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ



Ο Fred Wilson,
γνωστός με το προσωνύμιο
«το Αγόρι - Αστακός»,
εμφανίζεται σε
φωτογραφία εποχής
με σοβαρές συγγενείς
διαφοροποιήσεις
των άνω και κάτω άκρων



Η Myrtle Corbin,
(Clebourn, 1868)
γνωστή με το προσωνύμιο
«Η Γυναίκα με τα 4 πόδια»,
σε φωτογραφία εποχής





Οι συγγενείς διαφοροποιήσεις είναι επίσης έργα της φύσης, όταν αυτή λοξοδρομεί και δεν προχωρά με τον φυσιολογικό τρόπο

Θεμίστιος (317-388 μ.Χ.), «Επί των Φυσικών του Αριστοτέλη», 37.8-10

Το «φυσιολογικό» και το «σύμφωνα με το φυσιολογικό» δεν είναι ταυτόσημοι όροι· ο όρος «φυσιολογικό» έχει πλατύτερη έννοια. Αποκαλούμε ως «σύμφωνες με το φυσιολογικό» τις καταστάσεις εκείνες που φτιάχνονται από την φύση και αγγίζουν αυτό που εμείς θεωρούμε ως τέλειο. Υπάρχουν όμως και ορισμένες καταστάσεις οι οποίες είναι «φυσιολογικές» αφού προκύπτουν από διεργασίες της φύσης· δεν είναι ωστόσο «σύμφωνες με το φυσιολογικό», όπως για παράδειγμα συμβαίνει με τις συγγενείς ανωμαλίες και γενικά με τις διάφορες ιδιαιτερότητες.

Σιμπλίσιος (πρώτο μισό το 6^{ου} αιώνα μ.Χ.), «Επί των Φυσικών του Αριστοτέλη», 271.10-10



ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ : Α' – ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

ΟΡΙΣΜΟΣ

Ως συγγενείς διαφοροποιήσεις χαρακτηρίζονται οι αποκλίσεις από την φυσιολογική κατασκευή σε βαθμό που επιβαρύνουν την φυσιολογική εμφάνιση ή/και λειτουργία και οι οποίες είναι παρούσες κατά την γέννηση ή και πριν από αυτήν.

Ο όρος διαφοροποίηση θεωρείται πιο δόκιμος από τον όρο ανωμαλία και συνεπώς τα τελευταία χρόνια αποφεύγουμε να χρησιμοποιούμε την παλαιότερα χρησιμοποιούμενη έκφραση «συγγενείς ανωμαλίες». Θεωρείται εξ' άλλου ότι ο χαρακτηρισμός των συγγενών παραμορφώσεων ως «διαφοροποιήσεις», αποτελεί μια πιο διακριτική προσέγγιση ενός προβλήματος που συνήθως επιβαρύνει ψυχολογικά τόσο τους ασθενείς όσο και το οικογενειακό τους περιβάλλον.

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Περιγραφές συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων, όπως γενικότερα και από το υπόλοιπο μυοσκελετικό σύστημα, εμφανίζονται ήδη από τα αρχαία συγγράμματα.

Η πρώτη περιγραφή πολυδακτυλίας των ποδιών και των χεριών (εξαδακτυλία και στα τέσσερα άκρα), απαντάται στην **Παλαιά Διαθήκη** όπου περιγράφεται ένας άνδρας με εξαδακτυλία και στα τέσσερα άκρα (Παλαιά Διαθήκη, Βασιλείων Β' Κεφάλαιο ΚΑ', εδάφιο 20).

Οι καταστάσεις αυτές που φαίνεται πως άλλοτε συμβάδιζαν με την ζωή και άλλοτε όχι, αντιμετωπίζονταν από το οικείο και κοινωνικό περιβάλλον με φόβο, κοινωνική απομόνωση ή δεισιδαιμονία.

Κατά καιρούς και σε κοινωνίες με διαφορετικές θρησκευτικές πεποιθήσεις, οι συγγενείς διαφοροποιήσεις θεωρήθηκαν ως σημάδι θεϊκής οργής ή και τιμωρίας, ενώ συχνά οι άνθρωποι με διαμαρτίες χαρακτηρίστηκαν ως «τέρατα» ακόμη και σε επίσημες θρησκευτικές γραφές. Είναι γνωστό ότι σε ορισμένες κοινωνίες τα παιδιά με συγγενείς διαφοροποιήσεις θανατώνονταν αμέσως μετά την γέννησή τους (αρχαία Σπάρτη).

Ο Ιπποκράτης το 400 π.Χ. περιγράφει για πρώτη φορά την συγγενή ραιβοϊπποποδία, με πολλές λεπτομέρειες σχετικά με τον τρόπο διόρθωσης της παραμόρφωσης και διατήρησης της διόρθωσης (**Ιπποκράτης, 400 π.Χ., «Περί Άρθρων»**). Από το ίδιο έργο του Ιπποκράτη πληροφορούμαστε ότι στην αρχαία Ελλάδα, διάφοροι τύποι συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων, αντιμετωπίζονταν ήδη με ακρωτηριασμό ή/και καυτηριασμό. Ο Ιπποκράτης επίσης είχε διακρίνει τις συγγενείς διαφοροποιήσεις εκ θέσεως και πρότεινε την άμεση συσχέτισή τους με επίδραση μηχανικών δυνάμεων στην μήτρα.

Κατά την διάρκεια του Μεσαίωνα, η συνήθης αντιμετώπιση των παιδιών με συγγενείς διαφοροποιήσεις ήταν η απομόνωση από το ίδιο το οικογενειακό περιβάλλον, ώστε να αποφευχθούν η κοινωνική κατακραυγή και η διαπόμπευση του προβλήματος.

Με την έναρξη της Αναγέννησης και την εξέλιξη της Ιατρικής ως ορθολογικής επιστήμης, άρχισε και η συστηματική μελέτη των συγγενών διαφοροποιήσεων. Διακρίνουμε ωστόσο ακόμη και στα πρόσφατα παρελθόντα έτη, άνθρωποι με συγγενείς διαφοροποιήσεις κυρίως του μυοσκελετικού συστήματος να γίνονται αντικείμενο δημόσιου θεάματος επί πληρωμή.

Ο **Ambrose Parey (Paré) (1634)**, σε σύγγραμμα χειρουργικής, αφιέρωσε ξεχωριστό κεφάλαιο για τις συγγενείς διαφοροποιήσεις, θεωρώντας ότι είναι αποτέλεσμα «ελαττωματικού σπύρου».



Η αντιμετώπιση των συγγενών διαφοροποιήσεων με τον συστηματικό και επιστημονικό τρόπο που γνωρίζουμε σήμερα, έχει την έναρξή της στον 19^ο αιώνα. Στον 20^ο αιώνα και ιδιαίτερα προς τα τέλη του, ο σχεδιασμός της θεραπείας βασίζεται πλέον σε γνώσεις παθογένειας, μηχανικής και πρόβλεψης της εναπομείνουσας αύξησης. Ιδιαίτερα η ανάπτυξη συγκεκριμένων πεδίων της Χειρουργικής Τέχνης, όπως η Μικροχειρουργική και η Διατακτική Οστεγένεση, έχουν προσδώσει ακόμη μεγαλύτερες θεραπευτικές δυνατότητες για ορισμένους τύπους συγγενών διαφοροποιήσεων.

Η ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ

Στοιχεία Εμβρυολογίας

Οι πρώτες ενδείξεις καταβολής των κάτω άκρων εμφανίζονται κατά την 4^η εμβρυϊκή εβδομάδα. Κατά το μέσον της 4^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας κάθε σωμίτης διακρίνεται σε 3 μέρη, το σκληροτόμιο, το δερμοτόμιο και το μυοτόμιο. Από το σκληροτόμιο διαπλάσσονται ο συνδετικός ιστός, οι χόνδροι και τα οστά, από το δερμοτόμιο το χόριο του δέρματος και από το μυοτόμιο οι περισσότεροι από τους σκελετικούς μύες.

Στις αρχές της 5^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας η καταβολή των κάτω άκρων καθίσταται εμφανής στα πλάγια του κορμού του εμβρύου (Σχήμα 1).



Σχήμα 1: Μεταξύ τέλους της 4^{ης} και αρχών της 5^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας, η καταβολή του έκαστου κάτω άκρου καθίσταται εμφανής (βέλος).
[Σχήμα από το "Lower Limb Embryology", (2006), Mooney EK, eMedicine]

Η πρώτη αυτή καταβολή επιμηκύνεται και τα κάτω άκρα αναπτύσσονται με κεφαλική προς ουραία κατεύθυνση. Λίγες ημέρες αργότερα, τα ελεύθερα άκρα των καταβολών αυτών, διαχωρίζονται από την υπόλοιπη μοίρα δια κυκλοτερούς περίσφιξης, παριστώντας την καταβολή του άκρου ποδός.

Κατά το τέλος της 6^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας εμφανίζονται σε κάθε ελεύθερο άκρο 4 αύλακες, οι καλούμενες δακτυλικές ακτίνες, δια των οποίων διαχωρίζονται πέντε επιμήκεις παχύτερες περιοχές, οι οποίες υποδηλώνουν την έναρξη σχηματισμού των δακτύλων (Σχήμα 2).



Σχήμα 2: Στο τέλος της 6^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας, εμφανίζονται οι δακτυλικές ακτίνες των κάτω άκρων (βέλος)
[Σχήμα από το "Lower Limb Embryology", (2006), Mooney EK, eMedicine]

Στην ίδια χρονική περίοδο (τέλος της 6^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας), σχηματίζεται μία περίσφιξη στο μέσον του κεντρικού τμήματος των καταβολών των κάτω άκρων και τις διαιρεί σε δυο μέρη, τα οποία υποδηλώνουν τον μηρό και την κνήμη. Μετά την εμφάνιση των ανωτέρω μεταβολών, η περαιτέρω εξέλιξη βαδίζει με ταχύ ρυθμό.

Οι μύες των κάτω άκρων αρχίζουν να διαπλάσσονται κατά την διάρκεια της 7^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας. Την 8^η εμβρυϊκή εβδομάδα έχουν σχηματισθεί τα χόνδρινα προπλάσματα των οστών, καθώς επίσης έχουν εμφανισθεί και οι πρώτοι πυρήνες οστέωσης επί των διαφύσεων των μακρών οστών.

Κατά την πρόοδο της διάπλασης, τα κάτω άκρα κάμπτονται κατά τα γόνατα και στρέφονται περί τον επιμήκη τους άξονα, λαμβάνοντας την τελική τους θέση. Κατά την επιμήκυνση των άκρων το εντός αυτών αδιαφοροποίητο ακόμη μεσέγγυμα διαιρείται σε κοιλιακή και ραχιαία μοίρα. Από την κοιλιακή μοίρα διαπλάσσονται οι καμπτήρες μύες, από την ραχιαία οι εκτεινόντες.

Οστεοποίηση

Τα μακρά οστά των κάτω άκρων εμφανίζονται για πρώτη φορά αμέσως μετά την 7^η εμβρυϊκή εβδομάδα, και αυξάνονται σε μήκος και διάμετρο μέσω της διαδικασίας της *χονδρογενούς οστεοποίησης* των πυρήνων οστέωσης, ενός κεντρικού στην διάφυση και ενός ή δύο περιφερικών στις επιφύσεις. Στην διαδικασία της αύξησης εγγύς των επιφύσεων σημαίνοντα ρόλο διαδραματίζει η *επιφυσιακή πλάκα* δια των διεργασιών που επιτελούνται στον *αυξητικό χόνδρο*. Η αντικατάσταση των χονδροκυττάρων με οστίτη ιστό και η κατά μήκος αύξηση του οστού επιτελείται στον αυξητικό χόνδρο, ο οποίος διακρίνεται σε τέσσερις ζώνες: α) Ζώνη ηρεμίας (ζώνη των αδιαφοροποίητων χόνδρινων κυττάρων), β) Ζώνη πολλαπλασιασμού, γ) Ζώνη ωρίμανσης (ζώνη των υπερτροφικών κυττάρων). δ) Ζώνη προσωρινής εναπόθεσης ασβεστίου. Στα βραχέα οστά όπως είναι τα οστά του ταρσού υπάρχει μόνον ένας κεντρικός πυρήνας οστέωσης.

Ο πυρήνας οστέωσης της πτέρνας εμφανίζεται την 24^η-26^η εμβρυϊκή εβδομάδα, του αστραγάλου την 26^η-28^η εμβρυϊκή εβδομάδα, της άπω επίφυσης του μηριαίου την 36^η εμβρυϊκή εβδομάδα, ενώ του κυβοειδούς και της εγγύς επίφυσης της κνήμης την 40^η εμβρυϊκή εβδομάδα.

Συνεπώς αμέσως μετά την γέννηση, σε ακτινογραφικό έλεγχο διακρίνονται τα μετατόρσια και οι φάλαγγες του ποδιού, το κυβοειδές, ο αστράγαλος, η πτέρνα, η κνήμη και η διάφυση της περόνης. Απουσιάζουν οι πυρήνες οστέωσης των σφηνοειδών οστών (έξω σφηνοειδές: 3^{ος}-6^{ος} μήνας, μέσο σφηνοειδές: 2^ο έτος, έσω σφηνοειδές: 1½ έτος), του σκαφοειδούς (2^ο έτος), της άπω επίφυσης της κνήμης (6^{ος} μήνας), της άπω επίφυσης της περόνης (9^{ος}-12^{ος} μήνας), της εγγύς επίφυσης της περόνης (3^{ος}-4^{ος} χρόνος), της μηριαίας κεφαλής (4^{ος} μήνας), του μείζονα τροχαντήρα (3^ο έτος) και του ελάσσονα τροχαντήρα (13^ο-15^ο έτος). Στις παρενθέσεις παρατίθεται η συνήθης ηλικία εμφάνισης των ανωτέρω πυρήνων οστέωσης (Buckwalter, 1994).

Η οστεοποίηση στα κάτω άκρα που φέρουν συγγενείς διαφοροποιήσεις, καθυστερεί συνήθως σε σχέση με το φυσιολογικό.

Αύξηση των κάτω άκρων

Η αύξηση των οστών αποτελεί ελεγχόμενη διαδικασία και είναι άρρηκτα εξαρτώμενη τόσο από φυσικούς περιορισμούς που θέτουν τα χαρακτηριστικά και οι φυσικές ιδιότητες του οστίτη ιστού, όσο και από την αναγκαιότητα της διατήρησης της άριστης λειτουργικότητας των αρθρώσεων κατά την διάρκεια της αύξησης. Ενδογενείς παράγοντες (γονίδια, ορμόνες, πρωτεΐνες) και εξωγενείς παράγοντες (ασθένειες, διατροφή, τραυματισμοί, ακτινοβολία, περιβάλλον) επηρεάζουν άμεσα την διαδικασία της αύξησης των οστών.

Η αύξηση των κάτω άκρων θα μπορούσε να χαρακτηριστεί προβλέψιμη, ενώ είναι μεγαλύτερη από αυτήν του κορμού (Anderson, 1963). Παρατηρείται ταχύς ρυθμός αύξησης μέχρι την ηλικία των 5 ετών, ο οποίος στην συνέχεια επιβραδύνεται μέχρι την ηλικία των 10 ετών. Μικρού βαθμού επιτάχυνση παρατηρείται μέχρι και την κορύφωση του γενικότερου ρυθμού αύξησης κατά την εφηβεία, μετά από την οποία δεν υφίσταται ουσιαστικά περαιτέρω



αύξηση στα κάτω άκρα. Η έναρξη της εφηβείας τοποθετείται στην ηλικία των 11 ετών στα κορίτσια και των 13 ετών κ.μ.ο. στα αγόρια.

Το μηριαίο αυξάνεται περισσότερο από την κνήμη, ωστόσο καθ'όλη την διάρκεια της ανάπτυξης διατηρείται μια σταθερή σχέση μεταξύ των οστών των κάτω άκρων, η οποία εγκαθίσταται κατά την ηλικία των 5 ετών. Συγκεκριμένα, το μήκος της κνήμης αποτελεί σταθερά το 80% του μήκους του μηριαίου, ενώ το μήκος της περόνης αποτελεί το 98% του μήκους της κνήμης (Dimeglio, 2001).

Η εγγύς επίφυση του μηριαίου θα αποδώσει περίπου 10 εκ. μήκους στο μηριαίο που αποτελεί το 30% του συνολικού μήκους του οστού. Η εγγύς και η περιφερική επιφυσιακή πλάκα του μηριαίου προσδίδουν αύξηση στο οστό, κατά 0.7 εκ. και 1 εκ. κ.μ.ο. ετησίως, αντίστοιχα. Κατά την διάρκεια της εφηβικής οστικής ώσης, ο ρυθμός αυτός αυξάνεται στα 0.8 εκ. για το εγγύς και 1.2 εκ. για το περιφερικό μηριαίο (Dimeglio, 2001). Η κνήμη ακολουθεί πανομοιότυπο ρυθμό αύξησης με το μηριαίο, ο οποίος είναι ταχύς κατά τα πέντε πρώτα χρόνια της ζωής, στην συνέχεια επιβραδύνεται προσδίδοντας 1.3 εκ. /έτος ως την εφηβεία, κατά την διάρκεια της οποίας παρατηρείται μια ελαφρά αύξηση του ρυθμού (1.6 εκ./έτος).

Στην περιοχή του γόνατος λαμβάνει χώρα ο μεγαλύτερος βαθμός αύξησης, που υπολογίζεται ότι προσδίδει περίπου τα 2/3 της συνολικής αύξησης στα κάτω άκρα. Συγκεκριμένα, έχει υπολογισθεί ότι η αύξηση στην περιφερική επίφυση του μηριαίου θα αποδώσει το 37% και στην εγγύς επίφυση της κνήμης το 28% του συνολικού μήκους του κάτω άκρου (Anderson, 1963).

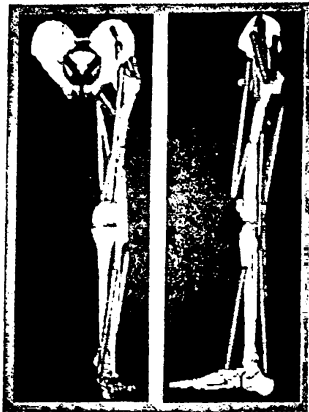
Το πόδι έχει σχετικά μεγάλο μέγεθος κατά την ενδομήτρια ζωή, το οποίο σταδιακά εναρμονίζεται με το υπόλοιπο κάτω άκρο κατά την διάρκεια της ανάπτυξης. Κατά την γέννηση, το πόδι έχει το 40% του τελικού του μεγέθους, ενώ είναι το πρώτο τμήμα του μυοσκελετικού συστήματος που αυξάνει ρυθμό ανάπτυξης κατά την εφηβεία, με την ώση οστικής αύξησης να εμφανίζεται μάλιστα μερικούς μήνες πριν από την έναρξη της εφηβείας. Κατά τον ίδιο τρόπο αποτελεί το πρώτο τμήμα που παύει να αναπτύσσεται κατά την σκελετική ωρίμανση, και συγκεκριμένα 3 περίπου χρόνια πριν την ολοκλήρωση της σκελετικής ωρίμανσης. Αυτός είναι και ο λόγος για τον οποίον η αρθρόδεση του ποδιού κατά την εφηβεία δεν θεωρείται ότι επιβαρύνει το τελικό μήκος του σύστοιχου άκρου. Το πόδι αντιπροσωπεύει το 15% του συνολικού μήκους του κάτω άκρου, γεγονός που θα πρέπει να λαμβάνεται υπ'όψη κατά την αντιμετώπιση της ανισοσκελίας, ιδιαίτερα σε ασθενείς με συνοδές εκδηλώσεις από το πόδι όπως π.χ. η ημιμέλια της περόνης (Dimeglio, 2001).

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ ΚΑΙ ΚΙΝΗΣΙΟΛΟΓΙΑΣ

Τα κάτω άκρα διαδραματίζουν πρωταρχικό ρόλο στην εν γένει λειτουργική ικανότητα του ανθρώπου. Είναι υπεύθυνα για τον ορθοστατισμό, την βάρδιση, το τρέξιμο, την αναρρίχηση και το κάθισμα. Επιπρόσθετα, αισθητικές νευρικές απολήξεις κυρίως στο δέρμα του πέλματος αλλά και υποδοχείς ιδιοδεκτικότητας στις αρθρώσεις, παρέχουν διαρκώς πληροφορίες στον εγκέφαλο για το περιβάλλον, την θέση του σώματος, τον άξονα φόρτισης και τις δυνάμεις που ασκούνται στα κάτω άκρα και το σώμα κατά την διάρκεια διαφόρων δραστηριοτήτων. Βασικές γνώσεις για την ανατομική και την λειτουργία των κάτω άκρων είναι απαραίτητες, ώστε να γίνεται ευκολότερα κατανοητή η επιβάρυνση που προκαλείται ανάλογα με τις ανατομικές δομές που προσβάλλει η εκάστοτε συγγενής διαφοροποίηση.

Το ισχίο, το γόνατο, η ποδοκνημική, η υπαστραγαλική, οι αρθρώσεις του Chopart και του Lisfranc, οι μεταταρσιοφαλαγγικές και οι φαλαγγοφαλαγγικές αρθρώσεις διαδραματίζουν το δικό τους σημαντικό ρόλο και συνεργάζονται αρμονικά για την λειτουργία των κάτω άκρων, καθώς οι μυϊκές ομάδες της περιοχής διατρέχουν συχνά περισσότερες από μία αρθρώσεις (Σχήμα 3).





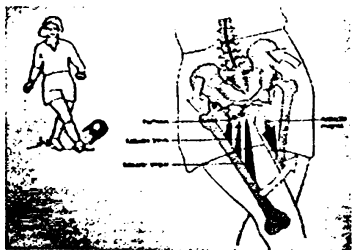
Σχήμα 3: Ψηφιακό μοντέλο του κάτω άκρου. Η συνεργασία των κύριων μυϊκών ομάδων που σε πολλές περιπτώσεις διατρέχουν περισσότερες από μία αρθρώσεις, εξασφαλίζει την ομαλή λειτουργία των κάτω άκρων.

Ισχίο

Η άρθρωση του ισχίου εξασφαλίζει την επίτευξη ταυτόχρονης κίνησης των κάτω άκρων και της πυέλου. Η μηριαία κεφαλή αρθρώνεται στην βαθειά κοτύλη με το ισχίο να έχει υπό φυσιολογικές συνθήκες πίεση χαμηλότερη της ατμοσφαιρικής, γεγονός που προσδίδει ένα στοιχείο «εισρόφησης» της κεφαλής στην κοτύλη. Η άρθρωση ενισχύεται από τον ισχυρό αρθρικό θύλακο και από μία ομάδα πολύ ισχυρών συνδέσμων (λαγονομηριαίος, ηβομηριαίος και ισχιομηριαίος). Η παθητική τάση στους ανωτέρω συνδέσμους και τους περί την άρθρωση μυών, συνιστά το κυριότερο σταθεροποιητικό στοιχείο του ισχίου σε ακραίες θέσεις κίνησης. Έτσι εξηγείται το γεγονός ότι παρά το ότι η μέγιστη αρθρική επαλληλία μεταξύ μηριαίας κεφαλής και κοτύλης επιτυγχάνεται σε κάμψη 90°, το ισχίο σταθεροποιείται κατά μέγιστο βαθμό σε θέση υπερέκτασης. Στην έκταση του ισχίου, ασκείται η μεγαλύτερη παθητική τάση στους συνδέσμους και τους μύες του ισχίου.

Οι κινήσεις του ισχίου διακρίνονται σε δύο κύριες κατηγορίες: α) τις κινήσεις της πυέλου και του υπερκείμενου κορμού επί σχετικά ακίνητου μηριαίου και β) τις κινήσεις του μηριαίου επί σχετικά ακίνητης πυέλου. Με την λειτουργία των ισχυρών μυών της περιοχής επιτυγχάνεται η κάμψη και η έκταση του κορμού με κέντρο το ισχίο και τα κάτω άκρα σταθεροποιημένα στο έδαφος. Επί σχετικά ακίνητης πυέλου, διακρίνουμε στο ισχίο τις εξής κινήσεις: κάμψη (120°), έκταση (20°), προσαγωγή (25°), απαγωγή (40°), έσω στροφή (35°), έξω στροφή (45°) και σύνθετες κινήσεις (στις παρενθέσεις αναφέρεται το μέγιστο φυσιολογικό εύρος κίνησης).

Σε πολλές συνήθειες δραστηριότητες, επισυμβαίνουν αρμονικές σύνθετες κινήσεις των ισχίων και των δύο κύριων κατηγοριών. Παράδειγμα αποτελεί η κίνηση λακτίσματος μπάλλας ποδοσφαίρου, κατά την οποία στην πλευρά του λακτίσματος συμβαίνει κίνηση του μηριαίου επί σχετικά ακίνητης πυέλου, ενώ στο ετερόπλευρο ισχίο κινείται η πύελος επί σχετικά ακίνητου μηριαίου (Σχήμα 4).



Σχήμα 4: Συνδυασμένη δράση των προσαγωγών μυών αμφοτερόπλευρα, ώστε να επιτευχθεί το λάκτισμα της μπάλλας. Στο σχηματικό παράδειγμα, στο δεξιό ισχίο επιτελείται κίνηση του μηριαίου επί της πυέλου και στο αριστερό ισχίο κίνηση της πυέλου επί του μηριαίου.

(Σχεδιάγραμμα από: Neumann DA: *Muscular Function at the hip*, in Ed Neumann DA, *Kinesiology of the Musculoskeletal System* (2002), ed Mosby Inc, Ch 12: 409-431



Αμέσως μετά την γέννηση, το ισχίο παρουσιάζεται σε κάμψη, λόγω της ενδομήτριας θέσης του ισχίου. Στα νεογνά διαπιστώνεται μεγαλύτερο εύρος κίνησης στην απαγωγή και τις στροφικές κινήσεις του ισχίου. Με την πρόοδο της ηλικίας, η απαγωγή ελαττώνεται κατά 10°-15° ανά δεκαετία ως την ηλικία των 20° ετών. Το εύρος των στροφικών κινήσεων του ισχίου ελαττώνεται κατά 15°-20° ανά δεκαετία ως την ηλικία των 20° ετών και στην συνέχεια κατά 5° ανά δεκαετία (Tachdjian, 1990).

Στην φυσιολογική βάδιση, οι έσω και οι έξω στροφείς, οι καμπτήρες και εκτείνοντες, καθώς και οι προσαγωγοί και απαγωγοί και των δύο ισχίων, συνεργάζονται αρμονικά ώστε να επιτευχθεί αρμονική κίνηση.

Η ανατομική των οστικών δομών του ισχίου αποτελεί σημαντικό παράγοντα για την λειτουργικότητα της άρθρωσης. Διαφοροποιήσεις των οστικών δομών και των σχέσεών τους, επηρεάζουν άμεσα την λειτουργικότητα του ισχίου. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η αυχενομηριαία γωνία, της οποίας η φυσιολογική τιμή μετά την σκελετική ωρίμανση είναι 125° κ.μ.ο. Ελάττωση της γωνίας οδηγεί σε ραιβό ισχίο, μία κατάσταση κατά την οποία αυξάνονται οι δυνάμεις κατάτμησης και καταπονείται ο αυχένας του μηριαίου, ενώ προκύπτει και ελάττωση του λειτουργικού μήκους των απαγωγών του ισχίου. Αντίθετα, αύξηση της αυχενομηριαίας γωνίας οδηγεί δυνητικό υπ-εξάρθρωμα του ισχίου αλλά και σε ελάττωση της δύναμης απαγωγής του ισχίου. Πρέπει να σημειωθεί ότι η αυχενομηριαία γωνία είναι αρχικά ιδιαίτερα μεγάλη και σταδιακά ελαττώνεται μέχρι την σκελετική ωρίμανση. Την 3^η εμβρυϊκή εβδομάδα η τιμή είναι 150°, στο τέλος του 1^{ου} έτους της ηλικίας έχει ελάχιστα ελαττωθεί στις 148° και σταδιακά ελαττώνεται στις 120-125° με την ολοκλήρωση της σκελετικής ωρίμανσης (Tachdjian, 1990). Άλλο παράδειγμα αποτελεί η αυξημένη πρόσθια κλίση (anteversion) του αυχένα του μηριαίου, η οποία υπό φυσιολογικές συνθήκες είναι 15° κ.μ.ο. Αύξηση της anteversion, οδηγεί σε βάδιση με το πόδι σε έσω στροφή (in-toe-gait), ενώ αντίθετα ελάττωση της anteversion οδηγεί σε βάδιση με το πόδι σε έξω στροφή. Θα πρέπει να σημειωθεί ότι το νεογνό παρουσιάζει φυσιολογικά αυξημένη anteversion του αυχένα του μηριαίου (30° κ.μ.ο.) η οποία σταδιακά ελαττώνεται στις 15° ως την ηλικία των 6 ετών (Fabry και συν., 1973).

Γόνατο

Το γόνατο σχηματίζεται από την άρθρωση μεταξύ μηριαίου και κνήμης και από την επιγονατιδομηριαία άρθρωση. Κατέχει ύψιστη λειτουργική σημασία η οποία εκδηλώνεται πρωτίστως στην βάδιση και στο τρέξιμο, αλλά και σε όλες τις υπόλοιπες δυνατές δραστηριότητες των κάτω άκρων. Είναι χαρακτηριστικό ότι οι περισσότεροι μύες που διατρέχουν το γόνατο, εκτελούν ταυτόχρονα έργο στις γειτονικές αρθρώσεις του ισχίου και της ποδοκνημικής.

Και στο γόνατο διακρίνουμε δύο κύριες κατηγορίες κινήσεων: α) την κίνηση του μηριαίου επί σχετικά ακίνητης κνήμης και β) την κίνηση της κνήμης επί σχετικά ακίνητου μηριαίου. Οι κινήσεις του γόνατος συνίστανται στην κάμψη (140°), έκταση (10°), έσω και έξω στροφή (εύρος 50° σε κάμψη 90°, απουσία στροφικών κινήσεων σε έκταση). Στις παρενθέσεις αναφέρονται οι κ.μ.ο. φυσιολογικές τιμές εύρους κίνησης. Η ανωτέρω διάκριση έχει κυρίως εκπαιδευτικό χαρακτήρα, καθώς οι συνήθεις κινήσεις του γόνατος είναι σύνθετες. Αμέσως μετά την γέννηση, το γόνατο παρουσιάζεται σε κάμψη, λόγω της ενδομήτριας θέσης του εμβρύου. Σε ηλικία 4 - 6 μηνών, είναι δυνατή η πλήρης έκταση του γόνατος. Οι κύριοι σταθεροποιητικοί παράγοντες του γόνατος είναι οι χιαστοί σύνδεσμοι, οι πλάγιοι και καθεκτικοί σύνδεσμοι, οι μηνίσκοι και οι διατρέχοντες την άρθρωση μύες.

Στην φάση αιώρησης της βάδισης, το γόνατο βρίσκεται σε κάμψη, ώστε να βραχυνθεί το λειτουργικό μήκος του σκέλους. Στην φάση στήριξης στο έδαφος, το γόνατο βρίσκεται σε σχεδόν πλήρη έκταση, διατηρώντας όμως μια ελαφρά κάμψη ώστε να επιτυγχάνεται η απορρόφηση κραδασμών, εξοικονόμηση ενέργειας και ομαλή μεταφορά των δυνάμεων που ασκούνται σε όλο το μήκος του σκέλους.



Στην όρθια θέση και υπό φυσιολογικές συνθήκες, ο μηχανικός άξονας φόρτισης του σκέλους διατρέχει το κέντρο του γόνατος, το οποίο φαίνεται να διατηρείται σε ευθεία ουδέτερη θέση. Ο μηχανικός άξονας ανακτά την ουδέτερη θέση με την πρόοδο της ηλικίας. Οι αλλαγές στον μηχανικό άξονα του γόνατος ανάλογα με την ηλικία έχουν ήδη περιγραφεί από τον Böhm το 1933: στα νεογνά εμφανίζεται ραιβογονία η οποία σταδιακά διορθώνεται μέχρι την ηλικία του 1½ έτους, ενώ στην συνέχεια αναπτύσσεται βλαισσογονία με την μέγιστη τιμή της στην ηλικία των 2½ ετών, η οποία επίσης διορθώνεται αυτόματα μέχρι την ηλικία των 4-6 ετών. Στον σκελετικά ώριμο άνθρωπο, το γόνατο παρουσιάζει φυσιολογική βλαισσύτητα του ανατομικού άξονα, περίπου 15°. Σε αυξημένη ραιβότητα του γόνατος επισυμβαίνει πρώιμη οστεοαρθρίτιδα του έσω διαμερίσματος. Σε βλαισσύτητα του γόνατος, κινδυνεύει το έξω διαμέρισμα της άρθρωσης από ανάπτυξη οστεοαρθρίτιδας, ενώ προκύπτει αστάθεια της επιγονατίδας και συμπτωματολογία από το επιγονατιδομηριαίο διαμέρισμα. Σε ανάκυρτο γόνατο δημιουργείται πρόβλημα μονοποδικής στήριξης στην ορθοστάτηση, ενώ η απώλεια του εύρους κάμψης οδηγεί σε σημαντικά λειτουργικά προβλήματα.

Ποδοκνημική – Πόδι

Υπό φυσιολογικές συνθήκες, η ποδοκνημική και το πόδι ικανοποιούν δύο κύριες λειτουργίες, φαινομενικά αντίθετες: την απορρόφηση των δυνάμεων που ασκούνται από το έδαφος αλλά και την μετάδοση της ώθησης κατά την βάδιση και το τρέξιμο. Το πόδι ανάλογα με τις εκάστοτε συνθήκες, άλλοτε διακρίνεται για την ευκαμψία του ώστε να προσαρμόζεται στην μορφολογία του εδάφους και άλλοτε γίνεται δύσκαμπτο ώστε να αντέξει στις ισχυρές δυνάμεις που δέχεται ιδιαίτερα κατά την φάση ώθησης της βάδισης και του τρεξίματος. Οι ανωτέρω λειτουργίες καθίστανται δυνατές με την αρμονική συνεργασία των αρθρώσεων, συνδέσμων και μυών της περιοχής.

Οι αρθρώσεις της περιοχής είναι η ποδοκνημική, η υπαστραγαλική, οι αρθρικές περιοχές του Chopart και του Lisfranc, οι μεταταρσιοφαλαγγικές και οι φαλαγγοφαλαγγικές.

Το περιφερικό άκρο της κνήμης, παρουσιάζει συνήθως έξω στροφή 20°-30° περί τον επιμήκη της άξονα, γεγονός που εξυπηρετεί στην σταθερότητα στην όρθια θέση, καθώς κατ'αυτόν τον τρόπο επιτυγχάνεται ελαφρά απαγωγή του ποδιού.

Το πόδι έχει ειδική κατασκευή που την χαρακτηρίζει το επίμηκες έσω πελματιαίο τόξο. Η ύπαρξη του τόξου αυτού (που απλούστερα αναφέρεται ως «ποδική καμάρα»), είναι απαραίτητη για την ομαλή απορρόφηση και μετάδοση των δυνάμεων που ασκούνται στο πόδι κατά την βάδιση και το τρέξιμο. Εκτός από τα οστά που οριοθετούν το έσω χείλος του ποδιού, επιπλέον ανατομικά στοιχεία που συμβάλουν στην διατήρηση του πελματιαίου τόξου είναι η πελματιαία απονεύρωση και οι καμπτήρες μύες της περιοχής. Στην απορρόφηση των δυνάμεων που ασκούνται στο πόδι, συμβάλουν επίσης το πελματιαίο λιπώδες στρώμα, η επιπολής πελματιαία απονεύρωση και τα σησαμοειδή οστά του μεγάλου δακτύλου.

Οι κινήσεις της ποδοκνημικής και του ποδιού, παρά την ύπαρξη πολλών επιμέρους αρθρώσεων, εξετάζονται συχνά ως κινήσεις ενός ενιαίου συνόλου. Διακρίνονται τρεις βασικοί άξονες ως κέντρο των δυνατών κινήσεων: πελματιαία κάμψη(48°), ραχιαία έκταση(26°), inversion(22.6), eversion(12.5), προσαγωγή, απαγωγή και σύνθετες κινήσεις όπως ο υπτιασμός και ο πρηνισμός. Οι συγκεκριμένες κινήσεις επιτελούνται κυρίως στην ποδοκνημική και την υπαστραγαλική. Οι ταρσομεταταρσιαίες αρθρώσεις επιδεικνύουν επίσης βαθμό συμμετοχής στις ανωτέρω κινήσεις, γεγονός που προσδίδει στο πόδι ευκαμψία και προσαρμογή σε ανώμαλες επιφάνειες του εδάφους. Οι κύριες κινήσεις που επιτελούνται στις μεταταρσιοφαλαγγικές αρθρώσεις είναι η κάμψη (30°-40°) και η έκταση (65°), απαραίτητο στοιχείο για την ομαλή λειτουργία του ποδιού στην βάδιση και το τρέξιμο (σε παρένθεση αναγράφεται το φυσιολογικό εύρος παθητικής κίνησης). Στις φαλαγγοφαλαγγικές αρθρώσεις επιτελούνται κυρίως κινήσεις έκτασης και κάμψης η οποία παρουσιάζει πολύ μεγαλύτερο εύρος. Οι εγγύς φαλαγγοφαλαγγικές επιδεικνύουν μεγαλύτερο εύρος από τις αντίστοιχες άπω.



Στην άριστη λειτουργία και στατική του ποδιού συμβάλλει η δράση και αρμονική συνεργασία των αυτόχθονων και ετερόχθονων μυών που διατρέχουν την ποδοκνημική και το πόδι. Καθώς όλοι οι ετερόχθονες μύες διατρέχουν περισσότερες από μία αρθρώσεις της περιοχής, είναι σε θέση να έχουν πολλαπλές δράσεις. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η δράση των ετερόχθονων καμπτήρων και ιδιαίτερα του υποκνημίδιου, που με την δράση τους κατά την επιβράδυνση του σκέλους και την πλήρη επαφή του πέλματος με το έδαφος, προκαλούν ταυτόχρονα έκταση του γόνατος. Σημαντική είναι η δράση του οπίσθιου κνημιαίου στην ποδοκνημική, όπως και των μακρών καμπτήρων των δακτύλων, με την δράση των οποίων στην φάση θέσης της βάδισης η πελματιαία επιφάνεια των δακτύλων έλκεται στην μέγιστη δυνατή επαφή με το έδαφος, αυξάνοντας την επιφάνεια επαφής και ελαττώνοντας το μέγεθος των δυνάμεων που ασκούνται ανά cm² της επιφάνειας του ποδιού.

Η ποδοκνημική και το πόδι νευρώνονται από κλάδους του εν τω βάθει και επιπολής περνιαίου νεύρου και από το κνημιαίο νεύρο, οι οποίοι παρέχουν κινητικές και αισθητικές απολήξεις στην περιοχή. Ειδικές αισθητικές νευρικές απολήξεις προσφέρουν στην τροφικότητα του δέρματος, την ιδιοδεκτικότητα και την καθοδήγηση της λειτουργίας των κάτω άκρων.

Κατά την βάδιση, αμέσως μόλις η πτέρνα έλθει σε επαφή με το έδαφος, επιτελείται ταχεία πελματιαία κάμψη ώστε το πόδι να έλθει σε πλήρη επαφή με το έδαφος. Ακολουθεί πρόσθια ολίσθηση της κνήμης επί του αστραγάλου ώστε να επιτευχθεί ραχιαία έκταση και να ακολουθήσει η επόμενη φάση ανασήκωσης της πτέρνας. Ακριβώς σ' αυτήν την φάση, η ποδοκνημική ισχυροποιείται υπό την δράση των συνδέσμων και των καμπτήρων μυών. Με την έναρξη της φάσης ώθησης, η ισχυροποίηση αυτή ενισχύεται ακόμη περισσότερο από το «κλειδώμα» του αστραγάλου στην περιφερική κνημοπερνιαία. Η ισχυροποίηση της περιοχής είναι απαραίτητο στοιχείο για την φυσιολογική βάδιση, καθώς έχει υπολογισθεί ότι κατά την φάση ώθησης διαπερνούν την ποδοκνημική δυνάμεις ίσες με το τετραπλάσιο περίπου του βάρους του σώματος (Stauffer, 1977).

Η ΒΑΔΙΣΗ

Η βάδιση αποτελεί μια δυναμική λειτουργία η οποία συνίσταται σε μια δεδομένη ακολουθία κινήσεων που αφορά τα άνω και κάτω άκρα, αλλά και τον κορμό και οι οποίες επαναλαμβάνονται μηχανικά χωρίς ιδιαίτερη προσπάθεια.

Οι **Saunders και συν (1953)**, διέκριναν 6 κύριες παραμέτρους που διακρίνουν την βάδιση: α) στροφή της πυέλου, β) κλίση της πυέλου, γ) επαφή της πτέρνας και κάμψη του γόνατος, δ) κίνηση της ποδοκνημικής και του ποδιού, ε) κίνηση του γόνατος, στ) πλάγια μετακίνηση της πυέλου.

Η χρονική περίοδος από την στιγμή που η πτέρνα έρχεται σε πρώτη επαφή με το έδαφος ως την επόμενη επαφή της, αποτελεί έναν *πλήρη κύκλο της βάδισης*, ο οποίος διακρίνεται σε δύο κύριες φάσεις:

A) Την φάση επαφής ή θέσης

B) Την φάση αιώρησης του ποδιού.

Φάση θέσης: Διαρκεί από την στιγμή που η πτέρνα έρχεται για πρώτη φορά σε επαφή με το έδαφος ως την στιγμή που τα δάκτυλα βρίσκονται για τελευταία φορά σε επαφή, λίγο πριν την αιώρηση του ποδιού. Η φάση αυτή συνιστά το 60% ενός πλήρους κύκλου της βάδισης και διακρίνεται σε τέσσερις περιόδους οι οποίες χαρακτηρίζονται από τα εξής συμβάντα:

1. Πρώτη επαφή της πτέρνας με το έδαφος
2. Πέλμα σε πλήρη επαφή με το έδαφος
3. Ανασήκωση της πτέρνας από έδαφος
4. Ανασήκωση των δακτύλων από το έδαφος, κάμψη του γόνατος και επιτάχυνση

της κίνησης.



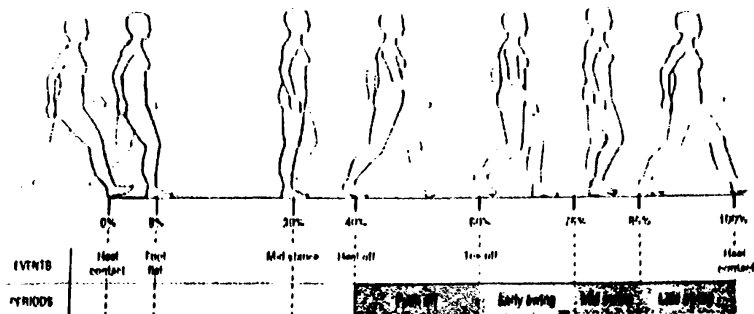
Φάση αιώρησης: Διαρκεί από τη στιγμή που τα δάκτυλα αφήνουν το έδαφος ως την στιγμή που η πτέρνα έρχεται για πρώτη φορά σε επαφή με το έδαφος. Η φάση αιώρησης, η οποία αποτελεί το 40% ενός πλήρους κύκλου της βάδισης, διακρίνεται σε τρεις περιόδους:

1. Αρχική αιώρηση, που διαρκεί από την στιγμή που τα δάκτυλα αφήνουν το έδαφος, ως την στιγμή που το αιωρούμενο πόδι αρχίζει και φθάνει στη ευθεία του ετερόπλευρου σκέλους.

2. Μέση αιώρηση, κατά την οποία το αιωρούμενο πόδι ξεπερνά την ευθεία στην οποία βρίσκεται το ετερόπλευρο σκέλος.

3. Επιβράδυνση, κατά την οποία το αιωρούμενο πόδι αρχίζει να κατέρχεται προς το έδαφος και διαρκεί ως την στιγμή που αρχίζει η 1^η περίοδος της φάσης επαφής.

Η υποδιαίρεση ενός κύκλου της βάδισης περιγράφεται σχηματικά στο σχήμα 5:



Σχήμα 5: Η παραδοσιακή υποδιαίρεση ενός πλήρους κύκλου της βάδισης. Η φάση επαφής αποτελεί το 60% και η φάση αιώρησης το 40% του κύκλου.

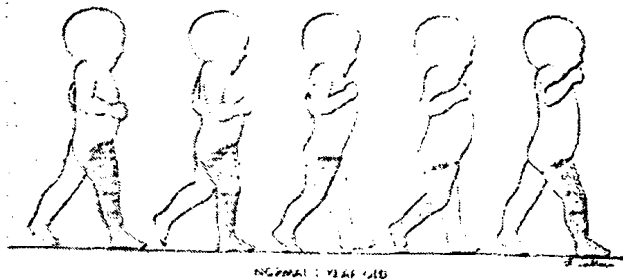
(Σχεδιάγραμμα από: *Simoneau GG: Kinesiology of Walking, in Ed Neumann DA,*

Ανάπτυξη της ώριμης βάδισης

Η ανάπτυξη της ανεξάρτητης κίνησης στο παιδί, χαρακτηρίζεται από ορισμένα στάδια: η καθιστική θέση είναι εφικτή σε ηλικία 6 μηνών, η ανεξάρτητη κίνηση στα τέσσερα άκρα σε ηλικία 9 μηνών, η κίνηση με υποβοήθηση και για μικρές αποστάσεις σε ηλικία 12 μηνών, η ανεξάρτητη βάδιση σε ηλικία 15 μηνών και το τρέξιμο σε ηλικία 18 μηνών.

Ο αρχικός τύπος βάδισης δεν είναι όμοιος με αυτόν των ενηλίκων. Το νήπιο που βαδίζει για πρώτη φορά, βαδίζει σε μία ευρεία βάση, με κάμψη των ισχίων και των γονάτων, διατηρεί σε κάμψη τους αγκώνες, κρατά τους βραχίονες σε έκταση και απαγωγή, ενώ οι κινήσεις του είναι απότομες και διακεκομένες. Η επαφή του πέλματος με το έδαφος γίνεται άμεσα, χωρίς να προηγηθεί αρχικά επαφή της πτέρνας. Η ταχύτητα της βάδισης είναι κατά 50% βραδύτερη από την αντίστοιχη των ενηλίκων και η απόσταση του βηματισμού είναι βραχεία (Σχήμα 6).





Σχήμα 6: Ο φυσιολογικός τύπος βάδισης σε ηλικία 1 έτους. Απεικονίζονται χαρακτηριστικά η κάμψη στους αγκώνες, η απουσία αιώρησης των άνω άκρων, η ανασήκωση των ώμων, η μεγάλη διάρκεια πλήρους επαφής του πέλματος με το έδαφος και η πελματιαία κάμψη κατά την διάρκεια της ώσης του ποδιού.
(Σχεδιάγραμμα από: (Από *Development of mature gait*, in ed Tachdjian MO, *Paediatric Orthopaedics in Editor Saunters Company, 2nd Ed (1994), Vol 1, Ch*

Η εξέλιξη στον φυσιολογικό ώριμο τύπο βάδισης επιτυγχάνεται μεταξύ του 3^{ου} και 5^{ου} έτους της ηλικίας και εξαρτάται από την ωρίμανση του κεντρικού νευρικού συστήματος, μία διαδικασία η οποία εξελίσσεται από κεφαλική προς ουραία κατεύθυνση.

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ **ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ**

Η εκτίμηση των κάτω άκρων που παρουσιάζουν συγγενείς διαφοροποιήσεις απαιτεί ειδικές γνώσεις, λεπτομερή και επιμελή εξέταση. Με την ολοκλήρωση της εξέτασης, ο θεράπων ιατρός θα πρέπει να γνωρίζει τα ακριβή χαρακτηριστικά των συγγενών και δευτεροπαθών διαφοροποιήσεων. Θα πρέπει επίσης να γίνει εκτίμηση της προβλεπόμενης φυσικής εξέλιξης του άκρου που φέρει την διαφοροποίηση. Η ύπαρξη συνοδών διαφοροποιήσεων από άλλες περιοχές ή/ και άλλα συστήματα δεν είναι σπάνια και είναι δυνατόν να προσδιορίζει διαφορετικά την προτεραιότητα αντιμετώπισης των υπάρχοντων προβλημάτων. Γίνεται κατανοητό ότι η ακριβής εκτίμηση της συγκεκριμένης κατηγορίας ασθενών συνίσταται σε εξέταση πολλών παραγόντων.

Κατά την *επισκόπηση* του ασθενούς εκτιμάται η γενική δομή του σώματος, η συνύπαρξη διαφοροποιήσεων από άλλες περιοχές, ο τύπος ορθοστάτησης και βάδισης, τα μακροσκοπικά χαρακτηριστικά της διαφοροποίησης του σκέλους, όπως επίσης το μήκος και η διάμετρος του, το ετερόπλευρο «φυσιολογικό» σκέλος, καθώς και τυχόν αναδιπλώσεις του δέρματος που συχνά είναι αντιπροσωπευτικές της υποκείμενης συγγενούς διαφοροποίησης.

Η θεραπεία των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων απαιτεί συχνά αρμονική συνεργασία στο τρίπτυχο θεραπευτή – ασθενή – οικογενειακού περιβάλλοντος. Σημαντικό παράγοντα αποτελεί συνεπώς το νοητικό επίπεδο του παιδιού και το επίπεδο συνεργασίας και κατανόησης του προβλήματος από το οικογενειακό περιβάλλον.

Κατά την *κλινική εκτίμηση* εκτιμάται το εύρος κίνησης των αρθρώσεων, η δυνατότητα παθητικής ή ενεργητικής διόρθωσης τυχόν παραμορφώσεων, ο άξονας του σκέλους, η κλινική μέτρηση της ανισοσκελίας και της ελαττωμένης διαμέτρου όταν υπάρχει ατροφία, η μυϊκή ισχύς, η κινητική και αισθητική νεύρωση του κάτω άκρου. Συχνά είναι δυνατόν και μόνον με την ψηλάφηση να διαπιστωθεί απλασία συγκεκριμένων οστών (π.χ. επιγονατίδα, περόνη, κνήμη).

Οι *απεικονιστικές μέθοδοι εξέτασης* αποτελούν σημαντικό παράγοντα στην διευκρίνιση των χαρακτηριστικών της συγγενούς διαφοροποίησης. Οι *απλές ακτινογραφίες* απεικονίζουν



ευκρινώς τις περισσότερες περιπτώσεις, αν και υπάρχουν περιορισμοί καθώς η εμφάνιση ορισμένων πυρήνων οστέωσης εμφανίζονται σε ηλικίες μεγαλύτερες της νεογνικής. Ο καθορισμός της οστικής ηλικίας θεωρήθηκε σημαντικός για τον σχεδιασμό του θεραπευτικού σχήματος. Γίνεται με απλές ακτινογραφίες της πηχεοκαρπικής και της λεκάνης. Με την χρήση ειδικού χάρτη και την εκτίμηση του σημείου Risser αναδεικνύονται πληροφορίες για την οστική ηλικία, αν και η αξιοπιστία της μεθόδου έχει αμφισβητηθεί (Dimeglio, 2001).

Η αξονική τομογραφία έχει επίσης της θέση της στην εκτίμηση των ασθενών αυτών και είναι σε θέση να προσδώσει ακριβείς και λεπτομερείς απεικονίσεις στροφικών και ενδάρθρικών παραμορφώσεων. Ιδιαίτερα σημαντική εξέταση του είδους αποτελεί το CT τοπόγραμμα, που έχει αντικαταστήσει παλαιότερες μεθόδους και κατά το οποίο εξετάζεται με ακρίβεια ο βαθμός συμμετοχής των οστών στη συνολική ανισοσκελία των κάτω άκρων (Βλ. Εικόνα 1).



Εικόνα 1: CT Τοπόγραμμα ασθενούς μας (ΤΡ.Ε.). Διακρίνεται η ευχέρεια ακριβών μετρήσεων του μήκους του μηριαίου και της κνήμης, αλλά και του συνολικού μήκους του σκέλους

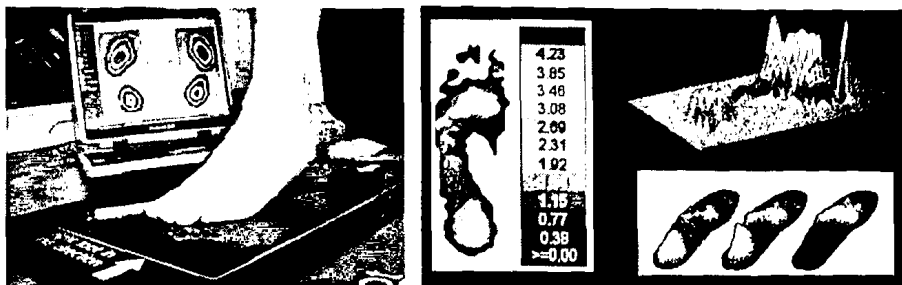
Η ακτινοβολία αποτελεί μειονέκτημα και επομένως περιοριστικό παράγοντα των ανωτέρω απεικονιστικών μεθόδων. Συνεπώς, η αξονική τομογραφία και οι απλές ακτινογραφίες δίδονται ελεγχόμενα και σε συγκεκριμένα χρονικά διαστήματα, κατόπιν σχεδιασμού της τακτικής παρακολούθησης των ασθενών.

Η μαγνητική τομογραφία είναι σε θέση να απεικονίσει δομές μαλακών μορίων (π.χ. σύνδεσμοι) και συνήθως έχει περιορισμένες ενδείξεις.

Το υπερηχογράφημα στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου αποτελεί απλή και ασφαλή μέθοδο και έχει αποδειχθεί χρήσιμο στην διάγνωση καταστάσεων ραιβοίπποποδίας, πολυδακτυλίας, ατελούς οστεογένεσης και παθήσεων του ισχίου κατά την ενδομήτριο ζωή (Katz και συν., 1999). Η υπερηχογραφική διαπίστωση ελαττωμένου εύρους κίνησης του γόνατος του εμβρύου φαίνεται να αποτελεί ένδειξη συγγενών παθήσεων του μυοσκελετικού συστήματος (Katz και συν., 1999).

Στις επιλογές του εξεταστή έχουν προστεθεί πρόσφατα οι δυναμικές μέθοδοι αξιολόγησης. Η ανάλυση βάδισης φάνηκε χρήσιμη στην μελέτη της δυναμικής παραμόρφωσης ραιβότητας του ποδιού (O'Byrne και συν., 1997). Νεότερες μέθοδοι δυναμικής μέτρησης των πιέσεων που ασκούνται στο πέλμα (*dynamic foot pressure*) προτάθηκαν από τους Bowen και συν. (1998) και τους Davitt και συν. (2001), οι οποίες έδωσαν ενδιαφέροντα στοιχεία σε παραμορφώσεις ραιβοίπποποδίας και βλαισσοπλατυποδίας αντίστοιχα. Ακόμη πιο πρόσφατα (Chang και συν., 2002) η χρησιμοποίηση του μετωπιαίου δείκτη (*coronal index*) κατόπιν ηλεκτρονικής επεξεργασίας των πιέσεων που ασκούνται στο πόδι κατά την διάρκεια πεδοβαρογραφήματος, φάνηκε ιδιαίτερα εύχρηστη για την ποσοτική έκφραση της ραιβότητας ή βλαισότητας του ποδιού (βλ. Εικόνα 2).



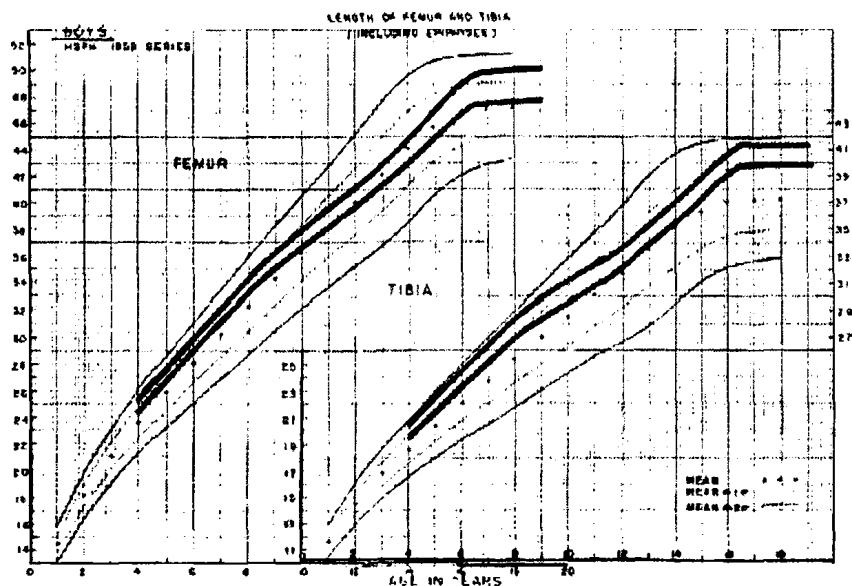


Εικόνα 2: Δυναμική μέτρηση και υπολογισμός του μεγέθους και της κατανομής των δυνάμεων που ασκούνται στο πέλμα. Η ψηφιακή ανάλυση και αναπαράσταση των δεδομένων αποδίδει εντυπωσιακά και κατανοητά αποτελέσματα.

Υπολογισμός του προβλεπόμενου ρυθμού αύξησης ως την σκελετική ωρίμανση

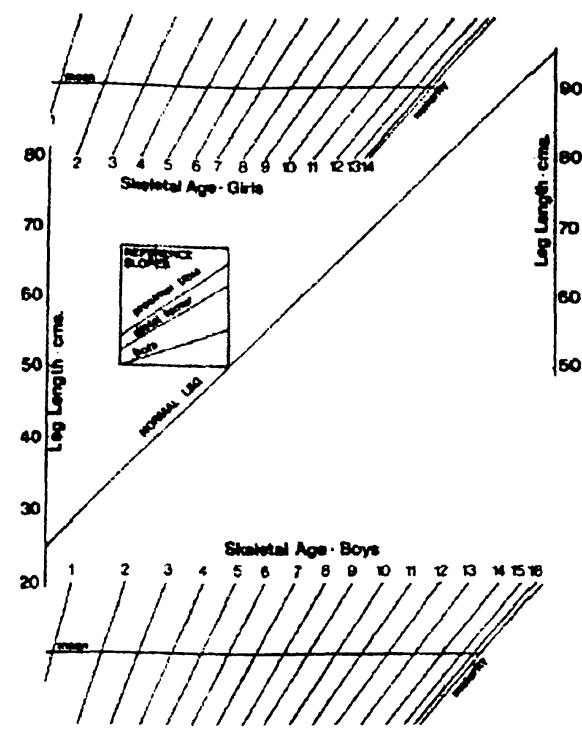
Στην αντιμετώπιση των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων, η αξιολόγηση της προβλεπόμενης αύξησης του φυσιολογικού σκέλους και του σκέλους που φέρει την διαφοροποίηση, θεωρείται απαραίτητη για την επιλογή τόσο του είδους, όσο και της χρονικής τοποθέτησης της θεραπευτικής αντιμετώπισης. Η όσο το δυνατόν επακριβής εκτίμηση αποτελεί σημαντικό παράγοντα που θα κατευθύνει την τελική απόφαση για την αναγκαιότητα επεμβάσεων όπως είναι η οστική επιμήκυνση, η επιφυσιόδεση, η αρθρόδεση, καθώς και την χρονική επιλογή για την εφαρμογή τους.

Οι **Anderson & συν.**, το 1964, δημοσίευσαν το κλασικό τους άρθρο σχετικά με την αύξηση του μηριαίου και της κνήμης, καταδεικνύοντας ότι τα κάτω άκρα αυξάνονται σταθερά με τον ίδιο ρυθμό και ανέπτυξαν τον γνωστό πίνακα αύξησης των άκρων, κατά **Green & Anderson** (Εικόνα 3).



Εικόνα 3: Το αρχικό διάγραμμα Green – Anderson όπως αναπτύσσεται στο πρωτότυπο άρθρο του 1964 στο J Bone Joint Surg. Με τις λεπτές γραμμές αντιπροσωπεύονται οι καμπύλες αύξησης του φυσιολογικού μηριαίου και της κνήμης σε αγόρια. Οι παχιές γραμμές αντιπροσωπεύουν τις καμπύλες αύξησης ενός αγοριού με ημιϋπερτροφία και στα δύο κάτω άκρα

Ο Moseley CF το 1977, βασιζόμενος στον πίνακα Green & Anderson, εισήγαγε ένα νέο διάγραμμα ως ένα πιο προβλέψιμο και εύχρηστο «εργαλείο» για τον υπολογισμό της υπολειπόμενης αύξησης (Εικόνα 4).



Εικόνα 4: Το διάγραμμα Moseley όπως αναπτύσσεται στο πρωτότυπο άρθρο του 1977 στο J Bone Joint Surg. Θεωρείται ότι η αύξηση των κάτω άκρων αντιπροσωπεύεται από μία ευθεία γραμμή και το ίδιο ισχύει και για το βραχύ σκέλος. Κατ' αυτόν τον τρόπο ο υπολογισμός της ανισοσκελίας σε οποιαδήποτε ηλικία είναι ευκολότερος. Στο ίδιο διάγραμμα μπορεί ο μελετητής να εκτιμήσει την ανισοσκελία και για τα δύο φύλα.

Ο Price το 1996 πρότεινε το μέθοδο Moseley ως πιο αξιόπιστη από την μεθοδο Green – Anderson, για τον λόγο ότι συμπεριλαμβάνει υπολογισμούς για την αναστολή της αύξησης των οστών και επιτρέπει γραφική αναπαράσταση της δυναμικής της σκελετικής αύξησης. Συνέστησε μάλιστα την ταυτόχρονη χρησιμοποίηση της μεθόδου **Menelaus – White**, η οποία λαμβάνει υπ' όψη την τρέχουσα ανισοσκελία, το χρονικό διάστημα που υπολείπεται ως την σκελετική ωρίμανση, το ποσοστιαία υστέρηση που παρουσιάζει το βραχύτερο σκέλος και τον βαθμό συμμετοχής της άπω επίφυσης του μηριαίου και της εγγύς επίφυσης της κνήμης στην κατά μήκος αύξησης του σκέλους.

Έχουν γίνει μετέπειτα ορισμένες προσπάθειες δημιουργίας πιο αποτελεσματικών μεθόδων από τις ανωτέρω αναφερόμενες, με άξια αναφοράς την προσπάθεια των **Eastwood – Cole (1995)**, οι οποίοι ανέπτυξαν την «Κλινική-Γραφική» μέθοδο υπολογισμού, καταδεικνύοντας ότι στους περισσότερους από τους δικούς τους ασθενείς ο ρυθμός αύξησης του σκέλους και της ανισοσκελίας παρουσίαζε διακυμάνσεις και δεν παρέμενε σταθερός. Οι τρεις κύριες προαναφερόμενες μέθοδοι, παραμένουν ωστόσο ως και σήμερα σταθερές αξίες στον υπολογισμό της προβλεπόμενης ανισοσκελίας τόσο κατά την σκελετική ωρίμανση, όσο και σε διάφορες μελλοντικές ηλικίες του εξεταζόμενου ασθενή.



ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ

Το μεγαλύτερο ποσοστό των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων θεωρείται άγνωστης αιτιολογίας. Στο μικρότερο ποσοστό έχουν ενοχοποιηθεί γενετικές βλάβες και επιβαρυντικοί γενετικοί παράγοντες.

Γενικά διακρίνουμε τις γνωστές αιτίες των συγγενών διαφοροποιήσεων σε τέσσερις κύριες κατηγορίες: α) μονογονιδιακή διαταραχή, β) πολυγονιδιακές διαταραχές, γ) χρωμοσωμικές διαταραχές και δ) περιβαλλοντικοί παράγοντες.

A) Μονογονιδιακή διαταραχή. Στα 46 ανθρώπινα χρωμοσώματα εκτιμάται ότι υπάρχουν περίπου 80000 γονίδια, εκ των οποίων ένας μεγάλος αριθμός έχει χαρτογραφηθεί από τις αρχές της δεκαετίας του 1990 ως σήμερα. Τα γονίδια καθορίζουν την σύνθεση δραστικών πρωτεϊνών και μια παθολογική αλλαγή της δομής ενός γονιδίου μπορεί να προκαλέσει συγγενή διαφοροποίηση, συνήθως στο περιφερικό τμήμα των άκρων. Αν και τα παθολογικά γονίδια προκαλούν βλάβες σε διαδοχικές γενεές, το ίδιο γονίδιο σε διαφορετικά άτομα δεν οδηγεί στις ίδιες διαφοροποιήσεις. Η μετάδοση από γενεά σε γενεά ακολουθεί τους νόμους του Mendel και γίνεται με τρεις τρόπους:

1. Κυρίαρχη κληρονομικότητα: Η διαφοροποίηση εμφανίζεται σε έναν ετεροζυγώτη και η πιθανότητα εμφάνισης στην επόμενη γενεά είναι 50%. Κοινά παραδείγματα αποτελούν η συνδακτυλία και η πολυδακτυλία. Το σύνδρομο Apert (βλάβη στην περιοχή 10q26 του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του fibroblast growth factor receptor-2), με φαινοτυπικές εκδηλώσεις βραχυσυνδακτυλίας και βλαισσογονίας. Επίσης το «πόδι αστακού» τύπου I, στο οποίο έχει διαπιστωθεί βλάβη στην περιοχή 7q21.3-22.1 χωρίς όμως να έχει εντοπισθεί ακριβώς το υπεύθυνο γονίδιο (Dietz και συν., 1996).

2. Υπολειπόμενη κληρονομικότητα: Η διαφοροποίηση εμφανίζεται σε ομοζυγώτες. Όταν οι γονείς είναι φορείς του παθολογικού γονιδίου, η πιθανότητα εμφάνισης στην επόμενη γενεά είναι 25%. Οι διαφοροποιήσεις που εκδηλώνονται με τον υπολειμματικό τύπο, τείνουν να είναι πιο σοβαρές από εκείνες που εκδηλώνονται με τον κυρίαρχο. Παραδείγματα αυτής της κατηγορίας αποτελούν ο τύπος VI του συνδρόμου υπερελαστικότητας Ehlers – Danlos (βλάβη στην περιοχή 1p36.3-36.2 του υπεύθυνου γονιδίου για την παραγωγή της υδροξυλάσης της λυσίνης) και ο τύπος X του ίδιου συνδρόμου (βλάβη στην περιοχή 2q34-36 του υπεύθυνου γονιδίου για την παραγωγή της fibronectin-1) (Dietz και συν., 1996).

3. Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα: Το παθολογικό γονίδιο ανήκει σε ένα X χρωματόσωμα και η κληρονομικότητα είναι συνήθως υπολειπόμενη. Στα κορίτσια δεν εκδηλώνεται ο φαινότυπος λόγω της ύπαρξης ενός φυσιολογικού X χρωματοσώματος. Στα αγόρια η πιθανότητα εμφάνισης της διαφοροποίησης είναι 50%. Παράδειγμα αυτής της κατηγορίας αποτελεί το «πόδι αστακού» τύπου II (βλάβη στην περιοχή Xq26 χωρίς να έχει εντοπισθεί με ακρίβεια το υπεύθυνο γονίδιο) (Dietz και συν., 1996).

B) Πολυγονιδιακές διαταραχές. Αποτελούν συνδυασμό διαταραχών οι οποίες οφείλονται σε πολλαπλά γονίδια και σε ποικίλες επιδράσεις από περιβαλλοντικούς παράγοντες. Στην κατηγορία αυτήν δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel. Η διαφοροποίηση μπορεί να μην εμφανισθεί σε μία γενεά ή να εμφανισθεί με διαφορετική ένταση ή άτυπο φαινότυπο. Η κατάσταση αυτή περιγράφεται με διάφορες εκφράσεις όπως «ελαττωμένη διεισδυτικότητα», «ατελής κυριαρχία» ή «ποικίλη έκφραση». Σε αυτές τις περιπτώσεις είναι δύσκολη η γενετική συμβουλή προς τους γονείς. Όταν το παιδί μιας οικογένειας παρουσιάζει συγγενή διαφοροποίηση αυτής της κατηγορίας, η πιθανότητας επανεμφάνισης να γεννηθεί και άλλο παιδί με πρόβλημα μικρότερη του 5%.

Γ) Χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αφορούν την έλλειψη ή διπλασιασμό πυρηνικού υλικού. Συμβαίνουν σε αυτοσωματικά ή χρωμοσώματα του φύλου με την πρώτη κατηγορία να ευθύνεται για τις πιο σοβαρές διαφοροποιήσεις. Εμπλέκονται πολλά γονίδια και σε αρκετές



περιπτώσεις ο φαινότυπος που προκύπτει είναι ασύμβατος με την ζωή. Από τις πιο κοινές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι το XO που παρουσιάζει απουσία ενός ζεύγους γονιδίων από το βαρχύ σκέλος του X, με απουσία ενός δεύτερου SHOX γονιδίου, αποτελώντας το σύνδρομο Turner στο οποίο εκτός από τις πολλές άλλες εκδηλώσεις διακρίνεται βραχύ 4^ο μετατάρσιο και μετακάρπιο και βραχύ ανάστημα. Από τις πιο κοινές διαταραχές αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων είναι η Τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), κατά την οποία η ύπαρξη μιας επιπρόσθετης περιοχής 21q22.1-q22.3 στο πλεονάζον χρωμόσωμα X είναι υπεύθυνη για μία σειρά φαινοτυπικών εκδηλώσεων, εκ των οποίων και το πολύ ευρύ διάστημα μεταξύ 1^{ου} -2^{ου} δακτύλου του ποδιού.

Δ) Περιβαλλοντικοί Παράγοντες. Έχουν ενοχοποιηθεί λοιμώξεις κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης, αν και έχουν υπάρξει αντιφατικές ανακοινώσεις.

Διάφοροι φαρμακευτικοί παράγοντες έχουν επίσης ενοχοποιηθεί όπως η θαλιδομίδη, η φαινυλυδαντοΐνη και η κουμαδίνη κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης, ότι οδηγούν σε υποπλασία των άκρων. Η χρήση συνθετικών οιστρογόνων έχει επίσης ενοχοποιηθεί, χωρίς όμως η βλαπτική τους επίδραση να αποδειχθεί σε επιδημιολογικές μελέτες. Η χρήση αλκοόλ στην εγκυμοσύνη έχει ενοχοποιηθεί για υποπλασία των ονυχοφόρων φαλάγγων.

Ο **Duraiswami** από το **1955** κατάφερε να προκαλέσει πειραματικά σε έμβρυα πτηνών συγγενείς διαφοροποιήσεις, ενίοντας στον εμβρυϊκό σάκκο πιθανούς παθογόνους παράγοντες. Διαπίστωσε ότι η ινσουλίνη προκάλεσε στρωφικές παραμορφώσεις των κνημών, η σολουπεπτιδάση «ψευδαρθρωσικό» τύπο γωνίωσης των κνημών, τα νιτρώδη άλατα του θαλλίου κυστικούς σχηματισμούς στην διάφυση της κνήμης, ενώ τα νιτρώδη άλατα του μολύβδου προκάλεσαν μηνιγγομυελοκήλη και παράλυση των άκρων.

Η ιονίζουσα ακτινοβολία κατά την διάρκεια της κύησης έχει ενοχοποιηθεί για βλάβες, όχι όμως των άκρων. Η επαγγελματική ή περιβαλλοντική έκθεση σε διάφορες ουσίες (ενώσεις σουλφοναμιδών, κορτικοστεροειδή) έχει επίσης ενοχοποιηθεί, όπως επίσης και η έκθεση του πατέρα σε βλαπτικούς παράγοντες πριν από την σύλληψη.

Ο **Kino (1975)** ενοχοποίησε την αμνιοκέντηση ως αιτιολογικό παράγοντα. Κατάφερε να προκαλέσει δακτυλιοειδείς περισφίξεις σε σκέλη πειραματοζώων μετά από αμνιοκέντηση, παρατηρώντας σύσπαση του ενδομητρίου και αιμορραγικές εστίες κυκλοτερώς της καταβολής του προσβεβλημένου σκέλους.

ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ

Έχουν ενοχοποιηθεί διάφοροι παθογενετικοί μηχανισμοί.

Μεταλλάξεις στο DNA είχαν ήδη υποθετικά ενοχοποιηθεί ότι οδηγούν σε εκδήλωση συγγενών διαφοροποιήσεων και μπορεί να συμβούν είτε στο σπερματοζώαριο, είτε στο ωάριο ή μετά από την γονιμοποίηση. Καθώς έχει διαπιστωθεί ότι η ομαλή ενδομήτριος ανάπτυξη των άκρων ελέγχεται από συστήματα πρωτεϊνών όπως Fgfs, Wnt και Shh (**Metcalfe, 2004**), διαταραχές του DNA, των γονιδίων που ρυθμίζουν την παραγωγή των πρωτεϊνών αλλά και πρωτεϊνών που επίσης ρυθμίζουν την έκφραση των γονιδίων, μπορούν να οδηγήσουν σε εκδήλωση συγγενών διαφοροποιήσεων. Μεταλλάξεις στους ανθρώπινους υποδοχείς των Fgfs (μια οικογένεια 22 πρωτεϊνών) έχουν ενοχοποιηθεί για το σύνδρομο Apert το οποίο χαρακτηρίζεται από σοβαρή συνδακτυλία (**Ibrahimi και συν., 2001**). Η ταυτοποίηση της θέσης και του ρόλου όλο και περισσότερων γονιδίων, οδήγησε σε πειραματικές αποδείξεις της ανωτέρω υπόθεσης. Ο **Scadding (1999)** προκάλεσε σε πειραματοζώα υποπλασία των άκρων, αναστέλλοντας την σύνθεση του ρετινοϊκού οξέος, ενός σημαντικού παράγοντα για την έκφραση των γονιδίων Hox, το οποίο φαίνεται να έχει σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη των άκρων. Τα συγκεκριμένα γονίδια εκφράζονται με την σύνθεση πρωτεϊνών όπως οι Tbx4 Tbx5. Μεταλλάξεις στον άνθρωπο που επηρεάζουν την σύνθεση των Tbx4 έχουν ενοχοποιηθεί για το Σύνδρομο Υποπλαστικής Επιγονατίδας (SPS) κατά το οποίο παρατηρείται υποπλασία ή



απλασία της επιγονατίδας, καθώς και διαφοροποιήσεις από τα πόδια και την πύελο. Μετάλλαξη στο ανθρωπίνο Hoxd-13 γονίδιο σχετίσθηκαν με ανάπτυξη σοβαρής πολυσυνδακτυλίας (Goodman και συν., 1997).

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η συχνότητα εμφάνισης όλων των τύπων συγγενών διαφοροποιήσεων του μυοσκελετικού συστήματος έχει περιγραφεί σε ποσοστό 0.024% επί του συνόλου των γεννήσεων (Wientroub, 1999). Το συγκεκριμένο ποσοστό αποτελεί μέσο όρο, καθώς ορισμένες συγγενείς διαφοροποιήσεις είναι σχετικά συχνότερες από άλλες που είναι ιδιαίτερα σπάνιες.

Παλαιότερα είχαν γίνει εκτιμήσεις της συχνότητας των συγγενών διαφοροποιήσεων στο σύνολο των κάτω άκρων. Δεν θεωρείται όμως ότι ισχύουν σήμερα, καθώς έχουν μεταβληθεί ο αριθμός και τα ποιοτικά χαρακτηριστικά των γενεσιουργών παραγόντων. Σε αντίθεση με ότι συμβαίνει με το άνω άκρο, η πλειονότητα των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων επιβαρύνει την λειτουργικότητα του σκέλους.

Ενδιαφέρον παρουσιάζει η αναφορά της συχνότητας εμφάνισης ορισμένων τύπων συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων. Η συχνότητα της συγγενούς ραιβότητας των μεταταρσίων έχει περιγραφεί από τις 1/1000 (Sucato, 2007) ως και τις 3/100 γεννήσεις (Widhe, 1997) χαρακτηριστικό δείγμα της ασάφειας που συχνά υπάρχει στην διάγνωση συγγενών παθήσεων κατά τη νεογνική ηλικία. Η πολυδακτυλία (διπλασιασμός δακτύλων) έχει αναφερθεί σε συχνότητα 2/1000 γεννήσεις (Thompson, 1995). Το συγγενές υπ-εξάρθρωμα του γόνατος σε συχνότητα 0.017/ 1000 γεννήσεις. Η συγγενής αποτυχία σχηματισμού της κνήμης θεωρείται εξαιρετικά σπάνια, με αναφερόμενη συχνότητα 1/1000000 γεννήσεις. Ο Widhe πάλι διαπίστωσε συγγενή πτερονοβλαισσοποδία (pes calvaneovalgus) σε ποσοστό 0.5% σε πληθυσμό 2401 γεννήσεων. Η συχνότητα της συγγενούς ψευδάρθρωσης της κνήμης έχει αναφερθεί στις 1/190000 γεννήσεις (Jakobsen, 1983). Σε αντιδιαστολή έρχεται η αναφορά της συχνότητας εμφάνισης της νευροϊνωμάτωσης τύπου I (1/3500 γεννήσεις) (Dietz και συν., 1996), η οποία συχνότατα συνοδεύεται από συγγενή ψευδάρθρωση της κνήμης. Για τις συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης κατά τον επιμήκη της άξονα, δεν αναφέρεται στην διεθνή βιβλιογραφία συγκεκριμένη συχνότητα εμφάνισης, η οποία και παραμένει αδιευκρίνιστη.

Έχει περιγραφεί ότι συγγενείς παραμορφώσεις του ποδιού παρατηρούνται στο εντυπωσιακά υψηλό ποσοστό του 4.1% των νέων γεννήσεων, ενώ το 75% αυτών αφορά παραμορφώσεις προσαγωγής του πρόσθιου και μέσου ποδιού. Η συγγενής προσαγωγή του ποδιού, η βάδιση με τον μεγάλο δάκτυλο σε προσαγωγή και η πλατυποδία, αποτελούν τις συνηθέστερες αιτίες για τις οποίες οι γονείς επιζητούν ιατρική βοήθεια (Widhe, 1997).



ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ

Για την ταξινόμηση των συγγενών διαφοροποιήσεων των άκρων, έγιναν αρκετές προσπάθειες, πηγάζοντας από την ανάγκη κοινής ονοματολογίας. Ένα εύχρηστο σύστημα ταξινόμησης, είναι απαραίτητο για την σύντομη και κατανοητή περιγραφή μιας πάθησης, για την σύγκριση μεταξύ των διάφορων μορφών συγγενών διαφοροποιήσεων αλλά και για τον υπολογισμό της συχνότητας και του επιπολασμού της κάθε μορφής διαφοροποίησης στον γενικό πληθυσμό, παρέχοντας σημαντικά επιδημιολογικά στοιχεία.

Δεν έχει εμφανισθεί ακόμη ιδεώδες σύστημα ταξινόμησης και ίσως να μην εμφανισθεί και στο κοντινό μέλλον, καθώς εμφανίζονται συχνά συγγενείς διαφοροποιήσεις με πολλαπλή φαινοτυπική έκφραση και μικτές εμβρυολογικές βλάβες και συνεπώς δεν μπορούν να καταταχθούν εύκολα σε κάποια συγκεκριμένη κατηγορία.

Σήμερα συναντούμε διάφορα συστήματα ταξινόμησης, τα οποία διακρίνουν τις συγγενείς διαφοροποιήσεις των άκρων με βάση το εμβρυολογικό, τερατολογικό και ανατομικό ενδιαφέρον. Τα εμβρυολογικά συστήματα ορίζουν την διαφοροποίηση με βάση την διαταραχή κατά την ενδομήτριο ανάπτυξη του σκέλους. Καθώς μάλιστα οι γνώσεις μας στις παθολογικές διαταραχές της γονιαδικής έκφρασης διευρύνονται, έχουν εμφανισθεί προσπάθειες περιγραφής των συγγενών διαφοροποιήσεων με βάση τον μοριακή διαταραχή (**Daluiski, 2001**). Τα συστήματα με βάση το τερατολογικό ενδιαφέρον, ταξινομούν τις διαφοροποιήσεις με βάση την βαρύτητα της φαινοτυπικής έκφρασης. Παράδειγμα αποτελεί η διάκριση του «ποδιού – αστακού» σε δύο τύπους, ανάλογα με την βαρύτητα της διαφοροποίησης. Το πλεονέκτημα της ταξινόμησης αυτού του τύπου είναι ότι πληροφορούν άμεσα για την ανάγκη και την έκταση της θεραπευτικής παρέμβασης. Τα ανατομικά συστήματα ταξινόμησης παρουσιάζουν το πλεονέκτημα της ανατομικής περιγραφής και βοηθούν στον θεραπευτικό σχεδιασμό.

Στον **Isidore Geoffry Saint- Hilaire (1837)** αποδίδεται η πρώτη προσπάθεια ταξινόμησης των συγγενών διαφοροποιήσεων. Βασιζόμενος σε λατινική και ελληνική ορολογία πρότεινε την κατάταξη των συγγενών διαφοροποιήσεων σε τρεις κύριες μεγάλες κατηγορίες:

Φωκομέλιες, από τους ελληνικούς όρους «φώκη» και «μέλος», όπου συμπεριελάμβανε τις καταστάσεις εκείνες κατά τις οποίες το υπολειπόμενο σκέλος προέβαλε κατευθείαν από τον κορμό, ενώ απουσίαζαν ο μηρός ή/και η κνήμη.

Ημιμέλιες, για τις καταστάσεις εκείνες όπου απουσίαζε ολόκληρο το σκέλος ή τμήμα αυτού.

Εκτρομέλιες, όπου υπήρχε πλήρης ή τμηματική απλασία του άκρου ποδός.

Η περιγραφική αυτή ταξινόμηση, ήταν πολύ συγκεντρωτική και ασαφής με αποτέλεσμα να δημιουργεί συχνά σύγχυση μεταξύ των μελετητών, καθώς σε πολλές περιπτώσεις αδυνατούσε να περιγράψει και να κατατάξει πολλές οντότητες συγγενών παραμορφώσεων.

Στην αναγκαιότητα που υπήρξε για την περιγραφή διάφορων συγγενών διαφοροποιήσεων, αναπτύχθηκαν νέες ονομασίες βασιζόμενες πάντοτε στην ελληνική και λατινική ορολογία, η οποίες χρησιμοποιούνται ακόμη και σήμερα. Για τον λόγο αυτόν είναι χρήσιμη η γνώση τους.

Στον παρακάτω πίνακα παραθέτονται οι πιο συχνά χρησιμοποιούμενοι όροι :



<i>Ακτίνα</i> : Μονάδα η οποία αποτελείται από το δάκτυλο, το σύστοιχο μετατάρσιο και τα σύστοιχα οστά του ταρσού	<i>Μακροδακτυλία</i> : Υπερπλασία δακτύλου
<i>Αδακτυλία</i> : Έλλειψη όλων των δακτύλων	<i>Μεγαλοδακτυλία</i> : Υπερπλασία δακτύλου
	<i>Μεταξονική</i> : Διαφοροποίηση που αφορά την κνημιαία πλευρά
<i>Αφαλαγγία</i> : Έλλειψη των φαλάγγων	<i>Μικρομέλια</i> : Βραχέα σκέλη χωρίς απλασία οστικών δομών
<i>Βραχυφαλαγγία</i> : Βραχείες φάλαγγες	<i>Ποικιλοδακτυλία</i> : Διαφοροποίηση δακτύλων
<i>Βραχυδακτυλία</i> : Βραχέα δάκτυλα	<i>Πολυφαλαγγία</i> : Περισσότερες του φυσιολογικού αριθμού φάλαγγες στο εγκάρσιο επίπεδο
<i>Βραχυτελοφαλαγγία</i> : Βραχεία τελική φάλαγγα	<i>Προαξονική</i> : Διαφοροποίηση που αφορά την περνιαία πλευρά
<i>Δέλτα φάλαγγα</i> : Τριγωνικό οστάριο αντί φυσιολογικής φάλαγγας	<i>Συνδακτυλία</i> : Συγκολλημένα παρακείμενα δάκτυλα
<i>Διμέλια</i> : Διπλό σκέλος	<i>Συνβραχυδακτυλία</i> : Βραχέα δάκτυλα με συνδακτυλία
<i>Εκτροφαλαγγία</i> : απουσία φαλάγγων	<i>Συνονυχία</i> : Συγκολλημένοι όνυχες των τελικών φαλάγγων
<i>Εκτροδακτυλία</i> : απουσία δακτύλων	<i>Συνοστέωση</i> : Συγκόλληση οστών
<i>Εκτροποδία</i> : πλήρης ή τμηματική απλασία του άκρου ποδός	<i>Υποδακτυλία</i> : Μικρότερος αριθμός δακτύλων από το φυσιολογικό
<i>Ημιμέλια</i> : πλήρης ή τμηματική απλασία ενός σκέλους	<i>Υποφαλαγγία</i> : Μικρότερος αριθμός φαλάγγων από το φυσιολογικό
<i>Καμπτοδακτυλία</i> : Κύρτωση του δακτύλου στον άξονα κάμψης	<i>Υποπλασία</i> : Μη πλήρης ανάπτυξη ενός συγκεκριμένου τμήματος
<i>Κλινάρθρωση</i> : Μη φυσιολογική γωνίωση των αρθρώσεων	
<i>Κλινοδακτυλία</i> : Απόκλιση των δακτύλων από τον επιμήκη άξονα	

Ο **Kelikian (1957)** υποστηρίζοντας ότι αρκετοί από τους όρους αυτούς δεν ήταν επαρκείς να περιγράψουν και να εκφράσουν την βαρύτητα πολλών συγγενών διαφοροποιήσεων, ενώ δεν προσφέρονταν για ομαδοποίηση αρκετών συγγενών παθήσεων. Πρότεινε ένα σύστημα ταξινόμησης αποτελούμενο από 21 πίνακες με βάση εμβρυολογικούς παράγοντες, σκελετική εντόπιση, αριθμό διαφοροποιήσεων, ενδογενείς και εξωγενείς παραμορφώσεις, κ.α. Προέκυψε ωστόσο ένα σύστημα πολύπλοκο και δύσχρηστο και κατά συνέπεια δεν έτυχε ευρείας χρήσης και αποδοχής στην διεθνή κοινότητα.

Ονόματα συγγραφέων που εστίασαν στο πρόβλημα της ταξινόμησης των συγγενών διαφοροποιήσεων και συνέβαλαν στην γενική προσπάθεια είναι αυτά των **Kanavel (1932)**, **Barsky (1958)**, **Patterson (1959)**, **Hall και συν. (1962)** και **Burtch (1966)**.

Ιδιαίτερη αναφορά θα πρέπει να γίνει στον **Entin (1959)**, ο οποίος πρότεινε ένα σύστημα ταξινόμησης με τέσσερις κύριες κατηγορίες και βασικά στοιχεία παρόμοια με αυτά του σημερινού συστήματος ταξινόμησης.



Ορόσημο αποτελεί η πρόοδος που έφεραν στο θέμα της ταξινόμησης οι **Franz και O' Rahily (1961)**. Πρότειναν μια ταξινόμηση, βασισμένη σε εμβρυολογικές και τερατολογικές παρατηρήσεις και εισήγαγαν τους όρους που χρησιμοποιούνται στην πρώτη κατηγορία του σημερινού συστήματος: *Τελική (Terminal)* και *Παρεμβαλλόμενη (Intercalary)* Απλασία, με δύο υποκατηγορίες η κάθε μία (*Εγκάρσια και Επιμήκης*). Καθοριστική υπήρξε η προσπάθεια του **Swanson (1964)**, ο οποίος με την συγκεκριμένη εργασία του θεωρήθηκε ως ο πατέρας του υπάρχοντος συστήματος ταξινόμησης. Σύμφωνα με την πρότασή του, οι συγγενείς διαφοροποιήσεις των άκρων ομαδοποιούνται με βάση τα μέρη που υπέστησαν αρχικά διαφοροποίηση.

Το σύστημα ταξινόμησης που χρησιμοποιείται σήμερα, προτάθηκε και δημοσιεύθηκε στο Surgical Clinics of North America το 1968 από τους Swanson, Barsky και Entin και καθιερώθηκε αφού έγινε αποδεκτό από τις American Society for Surgery of the Hand, International Federation of Societies for Surgery of the Hand (IFSSH) και International Society for Prosthetics and Orthotics. Μετέπειτα προστέθηκαν υποκατηγορίες στην πρώτη κατηγορία, σε συνελεύσεις της International Society for Prosthetics and Orthotics, το 1973 και το 1974.

Με βάση την δημοσίευση του **Swanson** το **1976**, η IFSSH αναθεώρησε και τροποποίησε την ταξινόμηση για τελευταία φορά.

Ενώ ο αρχικός σκοπός αυτής της ταξινόμησης ήταν να απεικονίζει την λειτουργική ανεπάρκεια σε παιδιά με συγγενείς διαφοροποιήσεις, τα οποία προορίζονταν να δεχθούν κάποια μορφή πρόθεσης, η σύγχρονη τροποποιημένη μορφή της διακρίνει τις διαφοροποιήσεις σε 7 κύριες κατηγορίες με βάση την εμβρυολογικό πρόβλημα το οποίο οδηγεί σε διαταραχή του άκρου.

Οι κατηγορίες αυτές είναι:

1. Αποτυχίες σχηματισμού
2. Αποτυχίες επιμερισμού
3. Διπλασιασμοί
4. Υπερπλασίες («Γιγαντισμοί»)
5. Υποπλασίες
6. Σύνδρομα δακτυλιοειδών περισφίξεων
7. Συγγενείς διαφοροποιήσεις που υπάγονται σε σύνδρομα και γενικευμένες

διαταραχές του μυοσκελετικού συστήματος.

Πιο αναλυτικά:

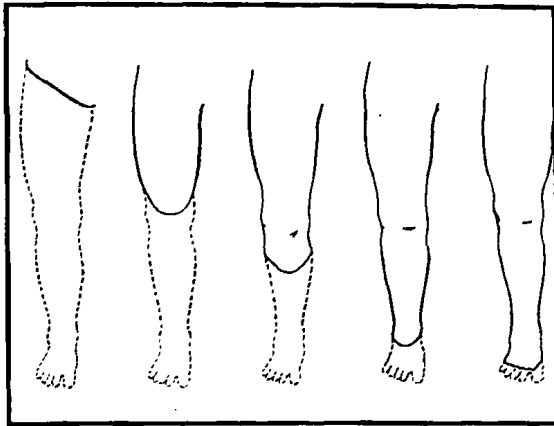
Αποτυχίες σχηματισμού

Είναι συγγενείς διαφοροποιήσεις που προκύπτουν από αποτυχία σχηματισμού οστικών δομών ή/και δομών μαλακών μορίων. Στην κατηγορία αυτήν διακρίνουμε 2 κύριες υποκατηγορίες : τις *εγκάρσιες* και *επιμήκειες* αποτυχίες σχηματισμού.

A) Εγκάρσιες αποτυχίες σχηματισμού

Αφορούν όλη την διάμετρο του σκέλους. Εντοπίζονται σε οποιοδήποτε ύψος του σκέλους , με αποτέλεσμα να συναντούμε από πλήρη έλλειψη ενός σκέλους, ως έλλειψη ενός μόνο δακτύλου. Οι εγκάρσιες αποτυχίες σχηματισμού υποταξινομούνται με βάση το ύψος του «ακρωτηριασμού». Επίσης, ο όρος *τελικές*, χρησιμοποιείται όταν η διαφοροποίηση αφορά το περιφερικό τμήμα του σκέλους, για τον λόγο αυτόν χαρακτηρίζονται και ως «συγγενείς ακρωτηριασμοί» (Σχήμα 7).





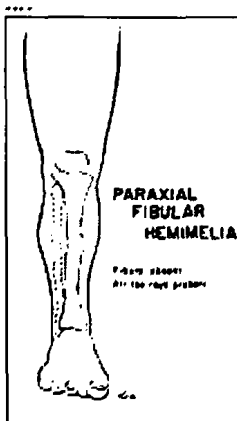
Σχήμα 7: Σχηματικά παραδείγματα τελικών εγκάρσιων αποτυχιών σχηματισμού («συγγενών ακρωτηριασμών») σε διάφορα επίπεδα.

(Από Classification, Ch 2 Congenital Deformities, in ed Tachdjian MO, in Vol. 1, Paediatric Orthopaedics in Editor Saunters Company, 2nd Ed, 1994

B) Επιμήκεις αποτυχίες σχηματισμού

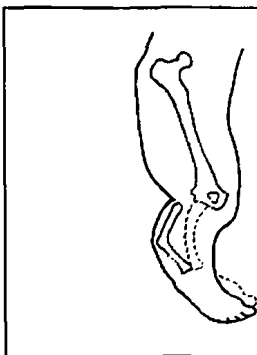
Στην κατηγορία αυτήν ουσιαστικά συμπεριλαμβάνονται όλες οι αποτυχίες σχηματισμού που δεν κατατάσσονται στις εγκάρσιες. Τους δίδεται ονομασία σύμφωνα με τα οστά τα οποία απουσιάζουν πλήρως ή μερικώς. Διακρίνονται σε 4 κύριες υποκατηγορίες :

- i. Προαξονικές, όταν αφορούν την κνημιαία – έσω πλευρά.
- ii. Μεταξονικές, όταν αφορούν την περόνιαία – έξω πλευρά.
- iii. Κεντρικές, όταν αφορούν την 2^η, 3^η ή 4^η ακτίνα του άκρου ποδός.
- iv. Παρεμβαλλόμενες (Intercalary), όταν η συγγενής διαφοροποίηση αφορά ένα μεσαίο τμήμα του σκέλους, το οποίο παρεμβάλεται μεταξύ του κεφαλικού και ουραίου τμήματος του σκέλους (Σχήματα 8,9).



Σχήμα 8: Συγγενής απλασία της περόνης χωρίς να παρατηρείται άλλη συγγενής διαφοροποίηση του σκέλους. Αποτελεί παράδειγμα τόσο μεταξονικής, όσο και παρεμβαλλόμενης συγγενούς διαφοροποίησης κατά τον επιμήκη άξονα του σκέλους.

(Σχεδιάγραμμα από την πρωτότυπη δημοσίευση των Frantz CH, O'Rahilly RO: Congenital Skeletal Limb Deficiencies, J Bone Joint Surg [Am] (1961), Vol 43-A, No 8: 1202-1224)



Σχήμα 9: Συγγενής απλασία της κνήμης και της 1^{ης} ακτίνας του ποδιού. Αποτελεί παράδειγμα προαξονικής, παρεμβαλλόμενης αλλά και τελικής συγγενούς διαφοροποίησης του σκέλους.

(Από Classification, Ch 2 Congenital Deformities, in ed Tachdjian MO, in Vol. 1, Paediatric Orthopaedics in Editor Saunters Company, 2nd Ed, 1994)

Αποτυχίες Επιμερισμού

Στην κατηγορία αυτήν, συμπεριλαμβάνονται όλες οι συγγενείς διαφοροποιήσεις κατά τις οποίες οι βασικές ανατομικές δομές (οστικές, δερματομυοπεριτοναϊκές και νευραγγειακές) έχουν αναπτυχθεί μεν, δεν έχουν όμως επιμερισθεί με τον ορθό τρόπο. Χαρακτηριστικά παραδείγματα αποτελούν οι κλινοδακτυλίες, ο κάθετος αστράγαλος και η συγγενής συνένωση των οστών του τάρσου (βλ. Σχήμα 10).



Σχήμα 10: Ασθενής με κλινοδακτυλία του 4ου και 5ου δακτύλου (δεξιά) και με συγγενή κάθετο αστράγαλο (αριστερά)

Διπλασιασμοί

Οι διπλασιασμοί είναι διαφόρου μεγέθους και μπορεί να αφορούν από ένα μόνον οστόν ως και ολόκληρο σκέλος. Σήμερα πιστεύεται ότι προκύπτουν από διαίρεση του αντίστοιχου εμβρυονικού τμήματος, λόγω προσβολής της βλάστης του σκέλους και του στρώματος του εξωδέρματος σε πολύ πρώιμο στάδιο της ανάπτυξης.

Ο διπλασιασμός των δακτύλων είναι το μεγαλύτερο σε συχνότητα παράδειγμα αυτής της κατηγορίας (βλ. Σχήμα 11).



Σχήμα 11: Ασθενής με διπλασιασμό και συνδακτυλία του μικρού δακτύλου

Υπερπλασίες («Γιγαντισμοί»)

Στην κατηγορία αυτήν κατατάσσονται καταστάσεις κατά τις οποίες είτε ολόκληρο το σκέλος, είτε τμήμα αυτού, είναι δυσανάλογα μεγάλα. Η υπερπλασία αυτή μπορεί να αφορά είτε μόνον τις οστικές δομές με τα μαλακά μέρη να εμφανίζονται φυσιολογικά, είτε και τα μαλακά μέρη όπως σε περιπτώσεις λιπώματος, αγγειώματος, λεμφαγγειώματος.

Τυπικό παράδειγμα αποτελεί η μακροδακτυλία (βλ. Σχήμα 12)



Σχήμα 12: Ασθενής με συγγενή γιγαντισμό του 2^{ου} δακτύλου

Υποπλασίες

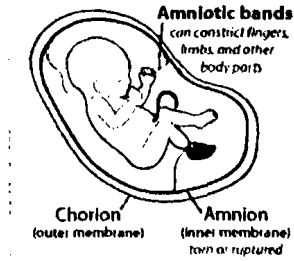
Στις υποπλασίες κατατάσσονται καταστάσεις κατά τις οποίες υπολείπεται η φυσιολογική ανάπτυξη είτε τμήματος είτε ολόκληρου του σκέλους. Αφορά είτε μεμονωμένες είτε όλες τις δομές του σκέλους ή συνδυασμό συγγενών διαφοροποιήσεων από το δέρμα, τους όνυχες, τους μύες και τένοντες, τους συνδέσμους, τα νεύρα, τα αγγεία, ή τα οστά (βλ. Σχήμα 13).



Σχήμα 13: Ασθενής με συγγενή υποπλασία του αριστερού μηριαίου η οποία οδηγεί σε βράχυνση του αριστερού σκέλους και σε ανισοσκελία

Σύνδρομα δακτυλιοειδών περισφίξεων

Οι καταστάσεις αυτές έχουν εκδηλώσεις διαφόρου βαθμού, από την εμφάνιση μιας επιφανειακής πτυχής δακτυλιοειδούς περισφίξης ως τον βαθμό του πλήρους ενδομήτριου «ακρωτηριασμού» ενός σκέλους ή τμήματος αυτού (βλ. Σχήμα 14).



Σχήμα 14: Ενδομήτριος σχηματισμός δακτυλιοειδούς περισφίξης η οποία θα μπορούσε να οδηγήσει ακόμη και σε συγγενή ακρωτηριασμό του δεξιού ποδιού
Σχήμα από www.fetus.ucsmmedicalcenter.org

Γενικευμένες σκελετικές διαταραχές

Στην κατηγορία αυτήν κατατάσσονται συγγενείς διαφοροποιήσεις από το μυοσκελετικό που αποτελούν εκδηλώσεις γενικευμένων συστηματικών διαταραχών και συνήθως διαφόρων συνδρόμων.

Στην προσπάθεια ταξινόμησης της συγγενούς διαφοροποίησης ενός παιδιού, η ηλικία αποτελεί σημαντικό παράγοντα. Σε πολύ μικρές ηλικίες ορισμένα οστά βρίσκονται ακόμη σε χόνδρινη μορφή δεν απεικονίζονται αντινογραφικά. Συνεπώς η πρώτη ταξινόμηση που γίνεται σε νεογνική και νηπιακή ηλικία αποτελεί ουσιαστικά μια πρώτη εκτίμηση η οποία πιθανώς θα μεταβληθεί με την πρόοδο της ηλικίας. Ένα επιπρόσθετο πρόβλημα είναι ότι σε ορισμένες περιπτώσεις η βαρύτητα των συγγενών διαφοροποιήσεων δεν επιτρέπει την αναγνώριση ορισμένων οστικών δομών.

Στο ισχύον σύστημα ταξινόμησης συναντώνται ορισμένες ακόμη δυσκολίες:

- Όταν στο ίδιο άκρο συνυπάρχουν πολλαπλές διαφοροποιήσεις είναι συχνά δύσκολο να επιλεγεί ποια είναι η πρωταρχική.
- Συνήθως σε όλους τους τύπους συγγενών διαφοροποιήσεων συνυπάρχει κάποιος βαθμός υποπλασίας. Αν συμπεριλάβουμε όλες τις περιπτώσεις που παρουσιάζουν ακόμη και την ελάχιστη υποπλασία στην κατηγορία των υποπλασιών, τότε η συχνότητα αυτής της κατηγορίας αυξάνεται δραματικά. Είναι ένα θέμα που σίγουρα χρειάζεται περαιτέρω διευκρίνιση.

Ενδιαφέρον παρουσιάζει μια άλλη γενική διάκριση των συγγενών διαφοροποιήσεων σε δύο κύριες κατηγορίες, ανάλογα με την αιτιοπαθογένειά τους. Συγκεκριμένα διακρίνονται σε συγγενείς διαφοροποιήσεις «εκ θέσεως» (*positional*) οι οποίες προκύπτουν από την εφαρμογή μηχανικών πιέσεων συνήθως σε περιπτώσεις κακής ενδομήτριας θέσεις του εμβρύου και στις υπόλοιπες (*non-positional*) που προκύπτουν από οποιαδήποτε άλλη αιτιολογία.

Στην παρούσα διδακτορική εκπόνηση και καθώς το συγκεκριμένο θέμα δεν έχει λυθεί, κάθε ασθενής με πολλαπλές συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων, έχει καταγραφεί σε περισσότερες από μία κατηγορίες, παρά το ότι μία διαφοροποίηση έχει χαρακτηριστεί ως κύρια. Ο λόγος της επιλογής αυτής είναι η λεπτομερής καταγραφή της συχνότητας, των επιδημιολογικών στοιχείων, της φυσικής εξέλιξης αλλά και της αποτελεσματικότητας των διάφορων θεραπευτικών επιλογών για κάθε διαφορετικό τύπο συγγενούς διαφοροποίησης των κάτω άκρων.



ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ – ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ

Θεωρείται δεδομένο και αναμενόμενο ότι η γέννηση ενός παιδιού με συγγενείς διαφοροποιήσεις των άκρων, επιφέρει σημαντική ψυχολογική επιβάρυνση στο οικογενειακό περιβάλλον και στον ίδιο τον ασθενή αργότερα. Το φαινόμενο αυτό είναι ανάλογο και της βαρύτητας της συγγενούς διαφοροποίησης. Η πρώτη προσέγγιση συνίσταται στην ενημέρωση των γονέων για την έκταση και την φύση του προβλήματος. Συνήθως οι γονείς αισθάνονται ενοχές και αναρωτιούνται για το μερίδιο ευθύνης που τους αναλογεί. Θα πρέπει να ενημερώνονται ότι οι περισσότερες συγγενείς διαφοροποιήσεις ξεκινούν είτε με την σύλληψη, είτε έχουν εκδηλωθεί στην διάρκεια του δεύτερου μήνα της κύησης. Η γνωστοποίηση ότι συνήθως η εμφάνιση είναι τυχαία χωρίς εμφανή αιτιολογικό παράγοντα, απαλλάσσει τους γονείς από τις ενοχές τους. Θα πρέπει ωστόσο να ελεγχθούν όλα τα μέλη της οικογένειας, ακόμη και αν φαίνονται απολύτως υγιή.

Ένα πολύ σύνηθες ερώτημα που τίθεται είναι αν ένα επόμενο παιδί στην οικογένεια θα γεννηθεί με παρόμοιες συγγενείς διαφοροποιήσεις, καθώς και αν ισχύει αυτό και για τα μελλοντικά παιδιά των φυσιολογικών παιδιών τους. Η απάντηση εξαρτάται από τον τύπο της συγγενούς διαφοροποίησης και από τις τυχόν γνωστές αιτίες που οδήγησαν σε αυτήν. Στο θέμα αυτό ενδιαφέρον παρουσιάζει η δημοσιευμένη εργασία της **Wynne-Davies (1985)**, στην οποία μελετήθηκαν οι αιτίες στις οποίες μπορεί να οφείλεται η γέννηση ενός παιδιού με συγγενείς διαφοροποιήσεις από μία οικογένεια με φυσιολογικά μέλη. Στην συγκεκριμένη εργασία μελετήθηκαν συγγενείς διαφοροποιήσεις του άνω άκρου, ωστόσο η αιτιοπαθογένεια παραμένει ίδια και για τις διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων. Διαπιστώθηκαν έξι πιθανές κατηγορίες αιτιών:

- επίδραση περιβαλλοντικών παραγόντων κατά την ενδομήτριο ζωή, όπως μηχανικές πιέσεις, ανάπτυξη δακτυλιοειδούς περίσφιξης και ετερόπλευρου συγγενούς ακρωτηριασμού. Η κατανομή είναι τυχαία, δεν υπάρχει κληρονομικός χαρακτήρας και δεν αναμένονται νέες προσβολές σε επόμενες γεννήσεις.

- Μετάλλαξη γονιδίου που εκφράζεται με κυρίαρχη κληρονομικότητα. Συνήθως συμβαίνει όταν οι γονείς είναι μεγάλης ηλικίας. Ο κίνδυνος νέας προσβολής σε μελλοντική γέννηση είναι σημαντικός.

- Εμφάνιση μονοζυγώτη σε περίπτωση υπολειπόμενης κληρονομικότητας. Συνήθως η φαινοτυπική έκφραση είναι αυτή του συνδρόμου και όχι της μεμονωμένης διαφοροποίησης των κάτω άκρων. Η πιθανότητα εμφάνισης συγγενούς διαφοροποίησης σε νέα γέννηση είναι 25%.

- Χρωμοσωμική ανωμαλία. Η πιθανότητα εμφάνισης νέας προσβολής σε άλλο παιδί είναι πρακτικά μηδενική. Ο χρωμοσωμικός έλεγχος επιβάλλεται.

- Ύπαρξη άγνωστου συνδρόμου. Η τελική συμβουλή παραπέμπεται σε ειδικό κέντρο γενετικής, όπου θα γίνει λεπτομερής εξέταση.

- Σε ορισμένες περιπτώσεις δεν ταιριάζει η γενετική εικόνα του πατέρα στον συνδυασμό γενετικού υλικού που θα εξηγούσε σε άλλη περίπτωση την ύπαρξη συγκεκριμένης συγγενούς διαφοροποίησης. Ίσως ο πατέρας της οικογένειας να μην είναι ο φυσικός πατέρας του παιδιού.

Οι γονείς αρχικά έχουν πολλές απορίες. Με κατανόηση στο πρόβλημα που αντιμετωπίζει η οικογένεια, θα πρέπει να δίνονται σαφείς και ρεαλιστικές απαντήσεις, σχετικά με τον τύπο της αντιμετώπισης, το είδος και το χρονοδιάγραμμα των επεμβάσεων, στην περίπτωση που θα χρειασθεί και χειρουργική διόρθωση. Αν και αρχικά το οικογενειακό περιβάλλον δίνει αρχικά μεγαλύτερη του δέοντος σημασία σππ κοσμητικό πρόβλημα, ο θεράπων ιατρός θα πρέπει διαρκώς να επαναφέρει το ενδιαφέρον πρωτίστως στην λειτουργικότητα.



Έχει παρατηρηθεί ότι οι γονείς συχνά τρέφουν ελπίδες ότι το υποπλαστικό άκρο θα αναπτυχθεί κάποια στιγμή με ταχύτερο ρυθμό και θα φθάσει σε μέγεθος το φυσιολογικό. Θα πρέπει να διασαφηνισθεί ότι συνήθως συμβαίνει το αντίθετο. Συχνά οι συγγενείς διαφοροποιήσεις είναι το αποτέλεσμα διαταραχής του κυτταρικού θανάτου ή διαταραχής στην εμβρυϊκή κυτταρική ανάπτυξη και ακολουθεί διαφοροποίηση του αναπτυσσόμενου άκρου. Οι αρχικές αυτές διαταραχές υφίστανται και μετά την γέννηση, με αποτέλεσμα το διαφοροποιημένο άκρο να αναπτύσσεται με βραδύτερο του φυσιολογικού ρυθμό και συχνά χωρίς συντονισμό με τις γειτονικές ανατομικές δομές. Κατά συνέπεια η αναλογική διαφορά μεγέθους παραμένει, γεγονός που σημαίνει ότι η απόλυτη διαφορά είναι δυνατόν ακόμη και να αυξηθεί, ενώ όχι σπάνια το φυσιολογικό σκέλος υπερτρέφεται λόγω της υπερβολικής χρήσης του.

Είναι χρήσιμο να γίνει κατανοητό από τους γονείς ότι θα πρέπει να συμπεριφέρονται προς το παιδί σαν να ήταν φυσιολογικό (που στην ουσία στις περισσότερες περιπτώσεις είναι φυσιολογικό, τουλάχιστον νοητικά), έτσι ώστε να μην κινδυνεύσει η ανάπτυξη της προσωπικότητάς του.

Ιδιαίτερης αναφοράς χρήζει το θέμα της χρησιμοποίησης τροποποιημένων υποδημάτων σε ορισμένες συγγενείς διαφοροποιήσεις. Σχετική μελέτη των **Driano και συν. (1998)** έδειξε ότι η χρησιμοποίηση τροποποιημένων υποδημάτων σε παθήσεις όπως πλατυποδία, έσω και έξω στροφή του ποδιού, βλαισσογονία και ραιβογονία, όχι μόνο δεν φάνηκε να επηρεάζει θετικά την φυσική εξέλιξη των καταστάσεων αυτών, αλλά οδήγησε αποδεδειγμένα σε αποδοκιμαστικές συμπεριφορές από το σχολικό περιβάλλον, ενώ μέχρι τη ενηλικίωση παρουσίαζαν χαμηλότερη αυτοεκτίμηση σε σχέση με ομάδα υγιών αλλά και ομάδα ατόμων με παρόμοια προβλήματα που δεν χρησιμοποίησαν τροποποιημένα υποδήματα.



ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ

Γενικές αρχές – Θεραπευτικές μέθοδοι

Οι συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων αρχικά απασχολούν σοβαρά το οικογενειακό περιβάλλον των ασθενών κυρίως ως κοσμητικό πρόβλημα. Το σημαντικότερο όμως θέμα που απασχολεί τους θεράποντες ιατρούς είναι ότι συχνά οδηγούν σε δυσλειτουργίες, πόνο και εκφυλιστικές βλάβες των αρθρώσεων.

Μείζονος σημασίας θεωρείται ο χαρακτηρισμός μιας απόκλισης από το φυσιολογικό ως «συγγενούς ανωμαλίας» ή «φυσιολογικής παραλλαγής». Είναι πλέον αποδεκτό (Staheli, 1987) ότι διάφορες οντότητες όπως η ραιβογονία, η βλαισογονία, η πρόσθια κλίση του αυχένα του μηριαίου, οι συστροφές της κνήμης περί τον επιμήκη της άξονα, θεωρούνται ως έναν βαθμό φυσιολογικές παραλλαγές και διορθώνονται αυτόματα κατά την αύξηση εντός αποδεκτών ορίων. Παραμορφώσεις με αυξημένη συχνότητα όπως η συγγενής προσαγωγή του (Mosca, 1998) μέσου και πρόσθιου ποδιού και η αμιγής πτερνοβλαισοποδία παρουσιάζουν εντυπωσιακά ποσοστά αυτόματης διόρθωσης. Κατά συνέπεια, η μη αντιμετώπιση και τακτική παρακολούθηση αποτελούν μια ώριμη τακτική η οποία αποδεδειγμένα θα πρέπει να αποτελεί την πρωταρχική σκέψη σε μεγάλο αριθμό συγγενών παραμορφώσεων.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων και ιδιαίτερα του ποδιού, απαιτεί την σύγχρονη εκτίμηση ενός μεγάλου αριθμού σημαντικών παραμέτρων:

- τις φυσιολογικές παραλλαγές του σχήματος και την αντιστοιχία τους με την εκάστοτε ηλικία του παιδιού
- την φυσική εξέλιξη κάθε παραλλαγής ή παραμόρφωσης που παρατηρείται
- τις συνέπειες της αναμενόμενης αύξησης και ανάπτυξης στην θεραπευτική μέθοδο και τεχνική που έχει επιλεγεί
- την επιμέρους ιδιόμορφη ανατομική της υπαστραγαλικής άρθρωσης και τις λειτουργικές επιπτώσεις της θεραπευτικής αντιμετώπισης σε αυτήν
- την ανατομική και την κινησιολογία των επιμέρους αρθρώσεων, και ιδιαίτερα των πολυάρθρωτων μικρών αρθρώσεων του ποδιού.

Η θεραπευτική αντιμετώπιση διακρίνεται σε *συντηρητική* και *χειρουργική*, όταν υφίστανται οι ενδείξεις για χειρουργική θεραπεία.

Το φάσμα της *συντηρητικής αντιμετώπισης* περιλαμβάνει μια σειρά από συντηρητικά μέτρα όπως :

- Ειδικές ασκήσεις διόρθωσης παραμορφώσεων, διάτασης μαλακών μορίων και ενδυνάμωσης μυϊκών ομάδων στόχων.
- *Διορθωτικοί νάρθηκες* οι οποίοι μπορούν να αφαιρούνται στην διάρκεια ορισμένων ωρών της ημέρας.
- *Διορθωτικοί γύψοι* οι οποίοι αντικαθίστανται ανά τακτά χρονικά διαστήματα ανάλογα με τον τύπο της διαφοροποίησης και τον βαθμό διόρθωσης της παραμόρφωσης.
- *Τροποποιημένα υποδήματα*, τα οποία είτε αντισταθμίζουν την ανισοσκελία, είτε διορθώνουν παθητικά της παραμόρφωση.
- *Προθέσεις* οι οποίες είναι δυνατόν να προσαρμοσθούν σε περιπτώσεις συγγενούς ακρωτηριασμού και να αποκαταστήσουν την λειτουργία της βάδισης.

Σε αρκετές περιπτώσεις υφίστανται ενδείξεις *χειρουργικής αντιμετώπισης*. Οι κύριοι στόχοι των χειρουργικών επανορθωτικών επεμβάσεων στις συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων είναι οι εξής:



- Διόρθωση του άξονα φόρτισης του σκέλους, με σκοπό το βάρος του σώματος αλλά και οι δυνάμεις που ακούονται από το έδαφος, να μεταφέρονται με όσο το δυνατόν πιο φυσιολογικό τρόπο από το πέλμα ως το ισχίο.

- Διόρθωση της τυχόν υπάρχουσας ανισοσκελίας.

- Ισορροπία των δυνάμεων των μυϊκών ομάδων που διατρέχουν την υπό διόρθωση περιοχή.

- Κάλυψη των τυχόν ελλειμμάτων δέρματος που προκύπτουν μετά από επεμβάσεις.

- Το κοσμητικό αποτέλεσμα αποτελεί τον τελευταίο σε προτεραιότητα στόχο, αφού όλες οι ανωτέρω αναφερόμενες θεραπευτικές πράξεις έχουν ως σκοπό την επίτευξη λειτουργικότητας και ανεξάρτητης βάδισης.

Η χειρουργική τεχνική θα πρέπει να εξατομικεύεται, ενώ οι γονείς θα πρέπει να ενημερώνονται για παραμέτρους όπως η διάρκεια της επέμβασης, το είδος της αναισθησίας, τυχόν διεγχειρητικοί κίνδυνοι και μετεγχειρητικές επιπλοκές.

Δεν είναι ωστόσο πάντοτε εφικτή η πλήρης χειρουργική διόρθωση των συγγενών διαφοροποιήσεων. Η σημαντική διαφορά στην χειρουργική αυτού του είδους και στην χειρουργική του τραύματος, είναι ότι στην πρώτη περίπτωση το κάτω άκρο εξακολουθεί να αναπτύσσεται καθιστώντας υποχρεωτικό το μακρόχρονο σχεδιασμό συχνά πολλαπλών διαδοχικών επεμβάσεων. Αν και σε ορισμένες συγγενείς διαφοροποιήσεις η χειρουργική διόρθωση θα πρέπει να έχει επιτευχθεί τους πρώτους έξι μήνες της ζωής, είναι φρόνιμο να αποφεύγονται βεβιασμένες επεμβάσεις χωρίς να έχει προηγηθεί προσεκτικός χειρουργικός σχεδιασμός.

Τα παρακάτω είδη χειρουργικών επεμβάσεων έχουν χρησιμοποιηθεί και αναπτύχθηκαν για την αντιμετώπιση των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων:

- *Τεχνικές χαλάρωσης, επιμήκυνσης, αλλά και βράχυνσης των ενδοαρθρικών και εξωαρθρικών μαλακών μορίων.* Είναι συχνά απαραίτητες για την αποκατάσταση παραμορφώσεων στην περιοχή των αρθρώσεων όπου ο θύλακος, οι σύνδεσμοι αλλά και οι μυοτενόντιες δομές που τις διατρέχουν αποτελούν δυναμικά στοιχεία της ανατομικής και λειτουργικής ισορροπίας. Πλεονέκτημα των συγκεκριμένων μεθόδων είναι ότι διατηρείται η κίνηση στην άρθρωση. Συνήθως εφαρμόζονται σε μικρές ηλικίες, σε παραμορφώσεις οι οποίες διορθώνονται σχετικά εύκολα παθητικά και πριν εγκατασταθούν μόνιμες παραμορφώσεις των τοπικών οστικών δομών. Από τα πιο χαρακτηριστικά παραδείγματα της κατηγορίας αυτής είναι οι επιμηκύνσεις του αχιλλείου, του οπίσθιου κνημιαίου και των τενόντων των περονιαίων, τεχνικές οι οποίες χρησιμοποιούνται συχνά σε παραμορφώσεις ραιβοίπποποδίας, κοιλοποδίας και βλαισσοπλατυποδίας. Οι συγκεκριμένες τεχνικές εφαρμόζονται είτε με κλειστές είτε με ανοικτές μεθόδους (βλ. Εικόνα 5 και Σχήμα 15) .



Εικ. 5



Σχ. 15

Εικόνα 5: Sliding lengthening του αχιλλείου. Στην φωτογραφία διακρίνεται ευκρινώς η τομή στο άνω-έσω τμήμα του αχιλλείου, η επιμήκης τομή στο μέσον του τένοντα, ενώ περιφερικά υπάρχει τομή στο κάτω-έξω τμήμα του.

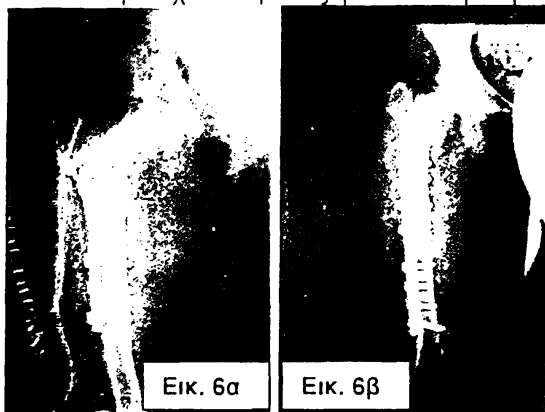
Σχήμα 15: Διαδερμική τεχνική επιμήκυνσης του αχιλλείου

- *Διορθωτικές οστεοτομίες*, οι οποίες διακρίνονται σε ανοικτές και κλειστές, σφηνοειδείς ή θολωτές. Οι ανοικτές έχουν το πλεονέκτημα ότι προσφέρουν μήκος, ενώ οι κλειστές προσφέρουν σε ένα και μόνο στάδιο πιο προβλέψιμα αποτελέσματα στον χρόνο επίτευξης της πώρωσης της οστεοτομίας. Παραδείγματα εφαρμογής αυτής της κατηγορίας των επεμβάσεων αποτελούν οι γωνιώδεις παραμορφώσεις της κνήμης, η βλαισσοπλατυποδία, η κοιλοποδία και η επίμονη προσαγωγή του ποδιού.

Γενικά οι επεμβάσεις μαλακών μορίων και οι οστεοτομίες προτιμώνται ως αρχικές επιλογές και σε μικρές ηλικίες, καθώς διατηρούν την κίνηση στις αρθρώσεις.

- *Αρθροδέσεις* χρησιμοποιούνται συνήθως κατά το τέλος της παιδικής ηλικίας, στους εφήβους ή τους ενήλικες με διαπιστωμένη εκφυλιστική αρθρίτιδα ή σε αρθρώσεις οι οποίες παρουσιάζουν πολύ σοβαρές παραμορφώσεις που δεν μπορούν να διορθωθούν με χειρουργική απελευθέρωση των μαλακών μορίων ή με οστεοτομίες. Σύνηθες παράδειγμα αποτελούν οι αρθροδέσεις στη περιοχή της ποδοκνημικής, της υπαστραγαλικής και του τάρσους, σε περιπτώσεις σοβαρής βλαισσοπλατυποδίας επί απλασίας της περόνης. Συχνά οι αρθροδέσεις συνδυάζονται με διορθωτικές οστεοτομίες. Η αρθρόδεση ακόμη και μικρών αρθρώσεων σε παιδιά μπορεί να οδηγήσει σε πρώιμη εκφυλιστική αρθρίτιδα των γειτονικών μη αρθροδεμένων αρθρώσεων (Mosca, 1998) και για τον λόγο αυτόν αποφεύγεται η χρησιμοποίησή τους σε μικρές ηλικίες.

Για τις ανωτέρω επεμβάσεις των οστεοτομιών και των αρθροδέσεων χρησιμοποιούνται διάφορα υλικά, όπως, αγκράφες ("staples"), εξωτερικές οστεοσυνθέσεις, ήλοι και μεταλλικές πλάκες. Οι τελευταίες διακρίνονται σε απλές, σε γωνιώδεις, σε πλάκες με σφηνοειδές τμήμα και σε προσχεδιασμένες για ανατομική εφαρμογή (βλ. Εικόνες 6α, 6β).



Εικ. 6α

Εικ. 6β

Εικόνες 6α, 6β: Για την διόρθωση παραμορφώσεων, την υποστήριξη οστεοτομιών και την αντιμετώπιση επιπλοκών της επιμήκυνσης, χρησιμοποιούνται υλικά, όπως κλασσικές πλάκες σταθερής γωνίας (6α) και κλασσικές μεταλλικές πλάκες (6β).

- Οι *τενοντομεταφορές* είναι σε ορισμένες περιπτώσεις απαραίτητες ώστε να επιτευχθεί εξισορρόπηση των μυϊκών δυνάμεων που ασκούνται στην περιοχή μιας άρθρωσης. Παραδείγματα της κατηγορίας αυτής αποτελούν η μεταφορά του οπίσθιου κνημιαίου σε περιπτώσεις δύσκαμπτης κοιλοποδίας αλλά και ανεπάρκειας του πρόσθιου κνημιαίου, όπως και η μεταφορά του χήνειου ποδός κεφαλικά εγγύς του επιγονατιδικού τένοντα σε ταυτόχρονη λύση της σύγκλησης του γόνατος και επιμήκυνσης του μηριαίου.

Θα πρέπει να επισημανθεί ότι η επίτευξη και διατήρηση της εξισορρόπησης των μυϊκών δυνάμεων είναι πιο δύσκολη σε επεμβάσεις όπου διατηρείται η κινητικότητα συγκριτικά με τις περιπτώσεις όπου έχει επιλεγεί αρθρόδεση και επομένως η κινητικότητα είναι περιορισμένη (Mosca, 1998).

- Ο *ακρωτηριασμός* και η τοποθέτηση *προσθετικών βοηθημάτων* αποτέλεσαν και αποτελούν ακόμη την θεραπεία εκλογής σε πολλές περιπτώσεις που θεωρούνται ως μη αντιμετωπίσιμες με χειρουργική διόρθωση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελούν οι περιπτώσεις απλασίας της περόνης με σοβαρή ανισοσκελία και συνοδές διαφοροποιήσεις που έχουν καταστήσει το πόδι ως μη λειτουργικό. Ωστόσο η πρόοδος που έχει επιτευχθεί τα τελευταία χρόνια στις χειρουργικές τεχνικές αποκατάστασης αλλά και στην κατανόηση των μηχανισμών επιμήκυνσης των κάτω άκρων, τείνει να υποσκελίσει τις ακρωτηριαστικές τεχνικές προς χάρην νέων προτεινόμενων διασωστικών τεχνικών (Paley, 2000). Ακόμη και οι ακρωτηριαστικές επεμβάσεις δεν εξασφαλίζουν πάντοτε τελική θεραπεία, καθώς αναφέρονται επιπλοκές όπως επώδυνοι ερεθισμοί και αναθέρωση λόγω κακής παρασκευής του κολοβώματος, αλλά και υπερπλασία του οστού στην περιοχή του κολοβώματος. Ο M. O'Neal (1996) ανέφερε ότι η πιθανότητα υπερπλασίας του οστού είναι μεγαλύτερη όταν ο



ακρωτηριασμός γίνεται στο ύψος της μετάφυσης, μικρότερη όταν γίνεται στην διάφυση και μηδαμινή όταν γίνεται ακρωτηριαστική απεξάρθρωση· γενικά, το ποσοστό οστικής υπερπλασίας παρατηρήθηκε να φθάνει στο 20% σε περιπτώσεις εκλεκτικού ακρωτηριασμού.

- Η *επιφυσιόδεση* υπήρξε πολύ δημοφιλής στις δεκαετίες του 1960 και 1970, με την τεχνική του *stapling* της *επιφυσιακής πλάκας*. Η ετερόπλευρη αναστολή της ανάπτυξης της επιφυσιακής πλάκας) βοηθά στην αντιμετώπιση των συγγενών οστικών γωνιωδών παραμορφώσεων. Η τεχνική βρήκε ευρεία εφαρμογή ιδιαίτερα κατά την εφηβική ηλικία. Προέκυψαν ωστόσο κάποια προβλήματα λόγω της απρόβλεπτης συμπεριφοράς της επιφυσιακής πλάκας και των συνεπειών αυτής, με αποτέλεσμα η επιφυσιόδεση να χάσει σημαντικό έδαφος προς όφελος των διορθωτικών οστεοτομιών, βελτιωμένες τεχνικές των οποίων προτάθηκαν και εφαρμόστηκαν κατά τις δεκαετίες του 1980 και 1990. Οι υποστηρικτές όμως της επιφυσιόδεσης επανέρχονται με βελτιωμένες τεχνικές όπως η *προσωρινή ημιεπιφυσιόδεση με stapling (Paley, 2000)*. Οι **Stevens PM και συν.** το **1999**, έδειξαν ότι η τελευταία αυτή τεχνική μπορεί να εφαρμόζεται με ασφάλεια ακόμη και σε μικρά παιδιά, με ελάχιστο κίνδυνο πρώιμης σύγκλεισης της επιφυσιακής πλάκας.

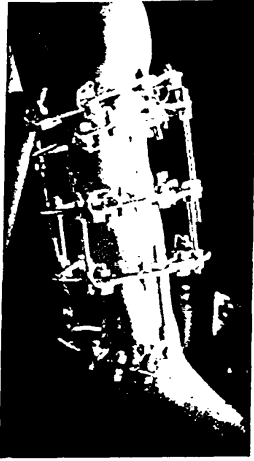
Η χρονική τοποθέτηση της επιφυσιόδεσης είναι σημαντική. Βασίζεται σε μια σειρά συνεχόμενων τακτικών μετρήσεων και παρατηρήσεων και στην χρήση των σχετικών πινάκων και γραφημάτων προβλεπόμενης αύξησης, όπως των Green – Anderson. Οι παράγοντες που λαμβάνονται υπ' όψη είναι ο βαθμός της ανισοσκελίας, ο οστική ηλικία, το φύλο, το είδος του οστού (μηριαίο ή κνήμη), ο ρυθμός αύξησης του έτερου βραχύτερου σκέλους και διάφοροι κλινικοί παράγοντες. Η διόρθωση της ανισοσκελίας βασίζεται στην αύξηση του βραχύτερου σκέλους, συνεπώς τυχόν διαταραχές αυτής θα πρέπει να συνυπολογισθούν.

Προς το τελευταίο τέταρτο του 20^{ου} αιώνα σημειώθηκε ραγδαία εξέλιξη στην αντιμετώπιση των συγγενών & παραμορφώσεων στα παιδιά, λόγω της εμφάνισης νέων, βελτιωμένων βιολογικών και μηχανικών τεχνικών. Κύριο εκπρόσωπο των τεχνικών αυτών αποτελεί η τεχνική της *επιμήκυνσης των οστών με την μέθοδο της διατατικής οστεογένεσης*.

Η συμβολή των τεχνικών επιμήκυνσης των οστών στην αντιμετώπιση των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων

Ορόσημο στην ιστορία της αντιμετώπισης των συγγενών παραμορφώσεων, αλλά και στην καλύτερη κατανόηση των μηχανισμών αναγέννησης των οστών και των μαλακών μορίων, αποτελεί η εισαγωγή από τον Σοβιετικό ορθοπαιδικό **Gavril Abramovich Ilizarov** της σταδιακής επιμήκυνσης των οστών αλλά και της ταυτόχρονης σταδιακής διόρθωσης τυχόν παραμορφώσεων. Ο Ilizarov δημοσίευσε για πρώτη φορά τα αποτελέσματα της μεθόδου του το 1954. Η εισαγωγή της σταδιακής επιμήκυνσης και διόρθωσης προσέφερε σημαντικά πλεονεκτήματα όπως η περιορισμένη έκταση των προσπελάσεων, η ελάττωση της μετεγχειρητικής νοσηρότητας λόγω της χρήσης διαδερμικών βελονών, η δραστική ελάττωση επιπλοκών όπως είναι οι νευραγγειακές βλάβες λόγω ελκυσμού, και η δυνατότητα διόρθωσης μεγάλων οστικών και περιarthρικών παραμορφώσεων (βλ. Εικόνα 7). Η δυνατότητα μετεγχειρητικών διορθώσεων ακόμη και μικρού βαθμού λόγω της ευκολίας πολλών ρυθμίσεων στις συσκευές εξωτερικής οστεοσύνθεσης επέφερε την δυνατότητα διόρθωσης παραμορφώσεων με πολύ μεγάλη ακρίβεια (**Paley, 2000**). Οι ασθενείς κατά την διάρκεια της επιμήκυνσης είναι σε θέση να φορτίζουν ελεύθερα και έχουν δείξει σημαντική ικανότητα προσαρμογής και ανεξάρτητης βάδισης παρά την ύπαρξη της συσκευής.





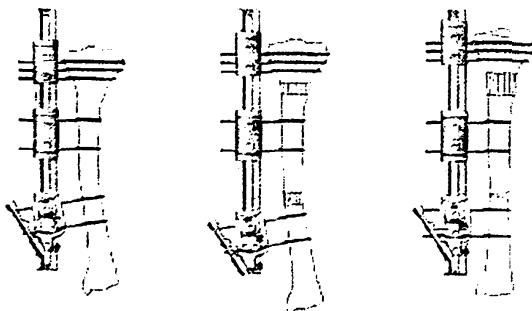
Εικόνα 7: Συσκευή επιμήκυνσης - διατατικής οστεογένεσης τύπου Ilizarov. Το σύστημα επιτρέπει ταυτόχρονη επιμήκυνση και διόρθωση του άξονα σε πολλά επίπεδα και άξονες

Η συσκευή διατατικής οστεογένεσης και διόρθωσης που προτάθηκε αρχικά από τον Ilizarov είχε την μορφή συσκευής εξωτερικής οστεοσύνθεσης με τοποθέτηση κυκλωτερών δακτυλιοειδών εξαρτημάτων δια της τοποθέτησης διαδερμικών βελονών. Στα μειονεκτήματά της καταγράφονται το αυξημένο μέγεθος και η δυσκολία εφαρμογής της. Κατά συνέπεια το ενδιαφέρον στράφηκε ταυτόχρονα και στην ανάπτυξη των συσκευών μονόπλευρης εξωτερικής οστεοσύνθεσης (De Bastiani και συν., 1987), (de Pablos και συν., 1997). Κύριοι εκφραστές της μεθόδου αυτής είναι οι τεχνικές κατά Wagner και DeBastiani.

Η μέθοδος Wagner περιλαμβάνει 4 στάδια, με αρχική τοποθέτηση της συσκευής επιμήκυνσης, μεταγενέστερη τοποθέτηση μεταλλικής πλάκας, εν συνεχεία αντικατάσταση ή χαλάρωση της πλάκας και σε τελικό στάδιο αφαίρεση των υλικών με την ολοκλήρωση της ωρίμανσης του νεοσχηματισθέντος οστού (βλ. Σχήμα 16). Ωστόσο, λόγω της μεγάλης διάρκειας θεραπείας, των πολλών σταδίων και των πολύ υψηλών ποσοστών επιπλοκών, δεν χρησιμοποιείται συχνά σήμερα. Αντί αυτής, η μέθοδος DeBastiani συγκεντρώνει σήμερα την προτίμηση ενός μεγάλου ποσοστού των χειρουργών, καθώς είναι απλούστερη, το τελικό αποτέλεσμα έρχεται ταχύτερα και παρουσιάζει μικρότερο ποσοστό επιπλοκών. Η μέθοδος De Bastiani βασίζεται επίσης σε μονόπλευρη συσκευή ενός επιπέδου, και διακρίνεται στα ίδια βασικά στάδια της τεχνικής της διατατικής οστεογένεσης: οστεοτομία στο επιθυμητό επίπεδο, φάση επιμήκυνσης, φάση ωρίμανσης του οστικού πύρου μετά το πέρας της οποίας αρχίζει η φόρτιση χωρίς την υποστήριξη της συσκευής (βλ. Σχήμα 17).



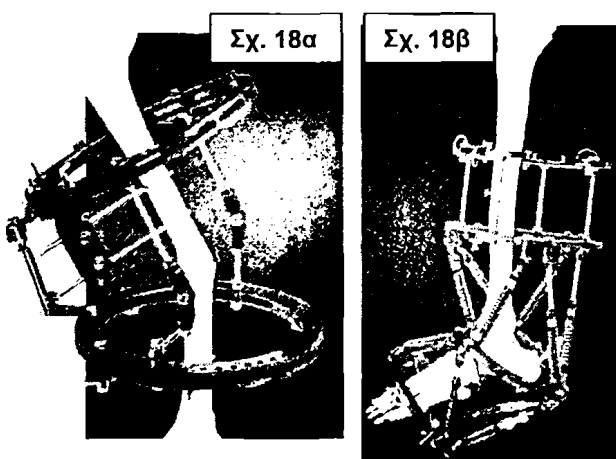
Σχήμα 16: Η λογική της τεχνικής κατά Wagner. Αρχική τοποθέτηση της συσκευής επιμήκυνσης. Μετά την ολοκλήρωση της επιμήκυνσης, υποστήριξη του νέου σχηματισθέντος οστού με μοσχεύματα και μεταλλική πλάκα.



Σχήμα 17: Τεχνική επιμήκυνσης με την συσκευή De Bastiani. Οστεοτομία και σταδιακή επιμήκυνση σε ένα στάδιο. Στις σύγχρονες συσκευές έχει προστεθεί η δυνατότητα σταδιακής διόρθωσης παραμορφώσεων, με τον περιορισμό ότι γίνεται σε έναν άξονα.

Η σύγκριση ανάμεσα στις μεθόδους της διατατικής οστεογένεσης – επιμήκυνσης, ήταν τόσο μοιραία όσο και αναγκαία. Ο Price από το 1996 πρόσθεσε στα μειονεκτήματα της κυκλοτερούς δακτυλιοειδούς εξωτερικής οστεοσύνθεσης την μεγαλύτερη πιθανότητα τραυματισμού περιφερικών νευρικών στελεχών και την μεγαλύτερη δυσκολία εκμάθησης από τους χειρουργούς. Ως πλεονεκτήματα ανέφερε την μεγαλύτερη ικανότητα προσαρμογής στους διάφορους τύπους παραμόρφωσης, την δυνατότητα ταυτόχρονης διόρθωσης σε πολλούς άξονες, την ευκολότερη και ασφαλέστερη διαχείριση μικρών οστικών τεμαχίων και την καλύτερη δυνατότητα γεφυροποίησης γειτονικών αρθρώσεων. Στα κύρια πλεονεκτήματα των συσκευών μονόπλευρης εξωτερικής οστεοσύνθεσης κατέγραψε την απλούστερη τεχνική εφαρμογής και το ότι γίνονται πιο εύκολα αποδεκτά από τους ασθενείς. Υποστηρίζοντας δε ότι ο βιολογικός μηχανισμός της οστεογένεσης δεν εξαρτάται από τον τύπο της εξωτερικής οστεοσύνθεσης που χρησιμοποιείται, πρότεινε να επιλέγεται το σύστημα εκείνο στο οποίο ο χειρουργός παρουσιάζει μεγαλύτερη εξοικείωση και εμπειρία.

Η εξέλιξη στις συσκευές διατατικής οστεογένεσης, επέφερε πιο φιλικές στην χρήση συσκευές, οι οποίες επιτρέπουν την εφαρμογή δακτυλίων σε κλασσικές βελόνες τοποθετημένες σε ένα επίπεδο. Η εξέλιξη αυτών των συσκευών σε μοντέλα με «έξυπνες» αρθρώσεις και μεγαλύτερες δυνατότητες ρύθμισης (βλ. Σχήμα 18α), τις καθιστούν σταδιακά εφάμιλλες των αρχικών δακτυλιοειδών εξαρτημάτων με λιγότερα μειονεκτήματα. Έτσι σταδιακά και όταν υπάρχουν οι κατάλληλες ενδείξεις, η κλασσική κυκλοτερής δακτυλιοειδής εξωτερική οστεοσύνθεση αντικαθίσταται από υβριδοποιημένα μοντέλα με βελόνες μισής διαδρομής και τοποθετημένες σε ένα επίπεδο. Σημαντική εξέλιξη έχει σημειωθεί και στις κλασσικές συσκευές τύπου Ilizarov, καθώς νέοι τύποι συσκευών επιτρέπουν την επιμήκυνση και την ταυτόχρονη διόρθωση παραμορφώσεων σε πολλούς άξονες, με μεγάλη ακρίβεια και μετά από ψηφιακή επεξεργασία των χαρακτηριστικών της διαφοροποίησης των οστών (βλ. Σχήμα 18β).



Σχήμα 18: 18α: Συσκευή με κλασσικές βελόνες η οποία επιτρέπει δυνατότητα τοποθέτησης δακτυλίων και βραχιόνων με πολλές δυνατότητες διόρθωσης. 18β: Εξέλιξη της κλασσικής συσκευής Ilizarov με δυνατότητα υψηλής ακρίβειας διορθώσεων μετά από ψηφιακή επεξεργασία των χαρακτηριστικών της διαφοροποίησης.

Η τελική επιλογή ωστόσο της τεχνικής της διατατικής οστεογένεσης, απαιτεί την ενημέρωση, την συνεργασία και την κατανόηση από την πλευρά του ασθενούς και του οικογενειακού περιβάλλοντος για το χρονικό διάστημα διατήρησης του συστήματος εξωτερικής οστεοσύνθεσης και τις πιθανές επιπλοκές. Ο Siffert το 1987 διατύπωσε τους παράγοντες που πρέπει να λαμβάνονται υπ'όψη πριν την έναρξη επεμβάσεων επιμήκυνσης: τρέχουσα ανισοσκελία, τρέχουσα σκελετική ηλικία, προβλεπόμενη ανισοσκελία κατά την σκελετική ωρίμανση, φύλο, ψυχολογικό προφίλ του ασθενούς και του οικογενειακού περιβάλλοντος.

Σήμερα, οι τεχνικές του Ilizarov και του DeBastiani, αποτελούν τις περισσότερο δημοφιλείς μεθόδους διατατικής οστεογένεσης. Στην επιμήκυνση των οστών που παρουσιάζουν συγγενή βράχυνση, θεωρείται σημαντικό να λαμβάνονται πρόσθετα μέτρα, ώστε η επιμήκυνση να είναι επιτυχής και να ελαχιστοποιηθεί το υψηλό ποσοστό ανεπιθύμητων

επιπλοκών. Ως επιπλοκές της μεθόδου έχουν αναφερθεί οι εξής: αποτυχία επίτευξης του προσδοκώμενου μήκους, φλεγμονή των βελονών της συσκευής εξωτερικής οστεοσύνθεσης, γωνιώδης παραμόρφωση του οστού, νευραγγειακές επιπλοκές λόγω αυξημένης τάσης από έλξη, ραιβότητα του ισχίου, σύγκαμψη των γειτονικών αρθρώσεων, σταδιακό υπεξάρθρημα του γόνατος (σε επιμήκυνση του μηριαίου και ειδικά όταν συνυπάρχει απλασία του πρόσθιου χιαστού συνδέσμου), αδυναμία των μυών και περισσότερο του έσω πλατύ μυός.

Διεγχειρητικά μέτρα πρόληψης των ανωτέρω επιπλοκών είναι η επιμήκυνση της λαγονοκνημιαίας ταινίας, η εκτομή του έξω μεσομύιου διαφράγματος, η fractional επιμήκυνση του τένοντα του δικέφαλου μηριαίου, των hamstrings, του αχίλλειου τένοντα, η διατομή των προσαγωγών, η επιμήκυνση του ορθού μηριαίου, καθώς και η τενοντομεταφορά του ραπτικού για αποφυγή σύγκαμψης του γόνατος.

Παρακολούθηση του αντιμετωπισθέντος ασθενή

Στην τακτική παρακολούθηση των ασθενών, την εκτίμηση του μετεγχειρητικού αποτελέσματος και της πρόγνωσης, πέραν της κλινικής αξιολόγησης, σημαντική θέση κατέχουν τόσο ο ακτινογραφικός έλεγχος αλλά και οι ολοένα και ευρύτερα χρησιμοποιούμενες δυναμικές τεχνικές εκτίμησης των παραμορφώσεων και των επιπτώσεων αυτών στην βάδιση, όπως είναι η λήψη του αποτυπώματος του ποδιού, η ανάλυση βάδισης και το πεδοβαρογράφημα (Chang, 2002).

Η Lower Extremity Functional Scale (LEFS) έχει προταθεί από τους Binkley και συν., 1999) και την North American Orthopaedic Rehabilitation Research Network για την αξιολόγηση του λειτουργικής ικανότητας ασθενών με θεραπευτικές επεμβάσεις διαταραχών στα κάτω άκρα. Χρησιμοποιήθηκε και στην παρούσα μελέτη για την βαθμολόγηση της λειτουργικής ικανότητας των ασθενών πριν από την έναρξη της θεραπείας και κατά την τελευταία επανεξέταση. Το πλεονέκτημα της LEFS είναι ότι εξετάζει πολλούς παράγοντες οι οποίοι καθορίζουν τις λειτουργικές ικανότητες του ασθενή, ενώ συνδυάζει τόσο υποκειμενική όσο και αντικειμενική εκτίμηση. Αποτελείται από είκοσι ερωτήσεις, οι οποίες αφορούν:

- 1) Ικανότητα συνήθων καθημερινών δραστηριοτήτων – εργασίας.
- 2) Ικανότητα εύκολων παιχνιδιών- ελαφρών αθλητικών δραστηριοτήτων
- 3) Ικανότητα χρήσης λουτρού
- 4) Ικανότητα βάδισης μεταξύ δωματίων
- 5) Ικανότητα εφαρμογής καλτσών και υποδημάτων
- 6) Ικανότητα ημικαθίσματος
- 7) Ικανότητα ανασήκωσης αντικειμένου από το πάτωμα
- 8) Ικανότητα εκτέλεσης ελαφρών δραστηριοτήτων κατ'οίκον
- 9) Ικανότητα εκτέλεσης βαρειών δραστηριοτήτων κατ'οίκον
- 10) Ικανότητα επιβίβασης – αποβίβασης σε αυτοκίνητο
- 11) Ικανότητα βάδισης σε απόσταση 250 μέτρων
- 12) Ικανότητα βάδισης σε απόσταση 1.5 χλμ.
- 13) Ευκολία βάδισης 10 σκαλοπατιών
- 14) Ικανότητα ορθοστασίας για 1 ώρα
- 15) Ικανότητα καθίσματος για 1 ώρα
- 16) Ικανότητα τρεξίματος σε ομαλό έδαφος
- 17) Ικανότητα τρεξίματος σε ανώμαλο έδαφος
- 18) Ικανότητα αιφνίδιων ελιγμών σε γρήγορο τρέξιμο
- 19) Ικανότητα αναπήδησης
- 20) Ικανότητα αλλαγής θέσεων διά ολίσθησης στο κρεβάτι



Η κάθε ερώτηση βαθμολογείται από 0 σε περίπτωση πλήρους ανικανότητας ως 4 σε περίπτωση πλήρους ικανότητας. Το ελάχιστο score είναι 0 ενώ το μέγιστο είναι 80. Χρησιμοποιείται και η αναγωγή σε ποσοστιαία αναλογία του 100 (ελάχιστο score 0%, μέγιστο score 100%).

Έχει επισημανθεί η σπουδαιότητα της μακροπρόθεσμης παρακολούθησης των ασθενών, καθώς έχει παρατηρηθεί ότι οι υπολειπόμενες αποκλίσεις από τον φυσιολογικό άξονα στα κάτω άκρα μπορεί να χρειασθούν 20 ως 30 χρόνια για να οδηγήσουν σε εκφυλιστικές αλλοιώσεις (Puno, 1991).

ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ

Η εισαγωγή και αποδοχή του προγενετικού υπερηχογραφικού ελέγχου και η ανάπτυξη της τεχνικής αυτής, ήδη προσφέρει και στο μέλλον θα διαδραματίσει ακόμη πιο ουσιαστικό ρόλο στην προγενετική διάγνωση, πρόγνωση και συμβουλευτική.

Νέες δυναμικές τεχνικές εκτίμησης των συγγενών παραμορφώσεων και των επιπτώσεων αυτών στην βάδιση, περιγράφονται και αναμένεται να τύχουν ευρύτερης αποδοχής αλλά και περαιτέρω ανάπτυξης, καθώς προσεγγίζουν πιο συνολικά το πρόβλημα, προσφέροντας σημαντική βοήθεια τόσο στην εκτίμηση όσο και στην μετεγχειρητική παρακολούθηση και την πρόγνωση. Με την ανάπτυξη νέων ηλεκτρονικών προγραμμάτων μέτρησης, ανασύνθεσης και απεικόνισης στις τρεις διαστάσεις, εισάγονται ποσοτικά μεγέθη τα οποία με αμεσότητα μπορούν να περιγράψουν και εκτιμήσουν σύνθετες παραμορφώσεις. Παράδειγμα αποτελεί ο υπολογισμός του «μετωπιαίου δείκτη» ("coronal index"), δια του πεδοβαρογραφήματος για την εκτίμηση των διαφοροποιήσεων της ραιβοίπποποδίας και planovalgus, που αποδεικνύεται πιο ευαίσθητος από τα αντίστοιχα ακτινογραφικά μεγέθη (Chang, 2002).

Οι χειρουργικές τεχνικές αντιμετώπισης των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων, με την ανατολή του 21^{ου} αιώνα, διαφαίνονται να τείνουν σε όλο και λιγότερο επεμβατικές μεθόδους. Νέα σχέδια από μεταλλικές πλάκες και ενδομυελικούς ήλους (βλ. Σχήμα 19) έχουν κάνει την εμφάνισή τους και βρίσκουν εφαρμογή στην αντιμετώπιση παραμορφώσεων και σε ασθενείς μεγαλύτερης ηλικίας (Paley και συν., 1997). Οι σημαντικοί ως πρόσφατα περιοριστικοί παράγοντες του μεγέθους και της ύπαρξης της επιφυσιακής πλάκας για την εφαρμογή των υλικών αυτών σε μικρά παιδιά, φαίνεται να ξεπερνιούνται με την ανάπτυξη νέων διατακτικών ράβδων που διαπερνούν την επιφυσιακή πλάκα, και ειδικών ράβδων και μεταλλικών πλακών διαδερμικής τοποθέτησης που αποφεύγουν την επιφυσιακή πλάκα. Οι νέες αυτές τεχνικές εξυπηρετούν στην κατεύθυνση της όλο και λιγότερο επεμβατικής εσωτερικής οστεοσύνθεσης που αναπτύσσεται στην χειρουργική αντιμετώπιση των παιδιών. Επιπρόσθετα, η ανάπτυξη τεχνικών ενδομυελικής ήλωσης υπό την συνδρομή εξωτερικής οστεοσύνθεσης για την αντιμετώπιση παραμορφώσεων, φαίνεται ότι θα προσφέρει την ακρίβεια της εξωτερικής οστεοσύνθεσης σε τεχνικές ενδομυελικής ήλωσης.





Σχήμα 19: Ενδομυελικός ήλος ειδικά σχεδιασμένος για αυτόματη ελεγχόμενη επιμήκυνση της κνήμης

Οι μελλοντικές τάσεις για τις συσκευές εξωτερικής οστεοσύνθεσης – διατακτικής οστεογένεσης, είναι να υιοθετήσουν χαρακτηριστικά υψηλής τεχνολογίας, όπως biofeedback δυναμοποίησης, συνεχούς ελέγχου του βαθμού σκληρότητας και ακαμψίας, αυτόματης επιμήκυνσης και διόρθωσης με μικροκινητήρες και δυνατότητας πρόκλησης ερεθισμάτων στα οστά, τους μύες και τα νεύρα για επιτάχυνση της πώρωσης, αποκατάσταση και διατήρηση της μυϊκής δραστηριότητας και αντιμετώπιση του πόνου αντίστοιχα. Υπό σχεδιασμό βρίσκονται ήδη νέα μοντέλα με χρώματα και σχέδια που θα ευχαριστούν τους νεαρούς ασθενείς, με μικρότερο βάρος, ακτινοδιαπερατά υλικά κατασκευής, περισσότερες αρθρώσεις και εύρος ρυθμίσεων καθώς και δυνατότητα σύνδεσης μεταξύ εξαρτημάτων κυκλοτερούς και μονόπλευρης τοποθέτησης ώστε να επιτυγχάνεται συνδυασμός οστεοσύνθεσης με σύρματα και βελόνες μισής διαδρομής. Η ευοδωτική επίδραση ηλεκτρομαγνητικών πεδίων για την ταχύτερη ωρίμανση του νεοσχηματισθέντος οστικού πώρου μετά από επεμβάσεις επιμήκυνσης, έχει ήδη αρχίσει να βρίσκει εφαρμογή με θετικά αποτελέσματα (Paley, 2000).

Η ανάπτυξη χειρουργικών τεχνικών ανακατασκευής και διόρθωσης των αρθρώσεων σε συνδυασμό με τις τεχνικές σταδιακής επιμήκυνσης, οδήγησαν στον συνδυασμό αυτών και στην εισαγωγή διασωστικών επεμβάσεων για την αντιμετώπιση σοβαρών συγγενών αποτυχιών σχηματισμού και επιμερισμού, εκεί που οι ακρωτηριαστικές επεμβάσεις αποτελούσαν των θεραπειά εκλογής. Η εξέλιξη αυτή θεωρείται σταθμός στην αντιμετώπιση των σοβαρών συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων και το επόμενο βήμα είναι η βελτίωση, η διάδοση και η γενικότερη αποδοχή τους.

Κατά την τελευταία δεκαετία αυξάνονται οι υποστηρικτές της προληπτικής οστεοτομίας σε ασυμπτωματικές παραμορφώσεις οι οποίες όμως από ότι φαίνεται οδηγούν μακροπρόθεσμα σε συμπτωματικές εκφυλιστικές αλλοιώσεις στις αρθρώσεις των κάτω άκρων (Paley, 2000).

Αποτελεί πλέον κεκτημένη γνώση, ότι ενώ ορισμένες παραμορφώσεις παραμένουν στάσιμες και δεν εξελίσσονται, άλλες ή ακόμη και οι ίδιες παραμορφώσεις που όμως έχουν διαφορετική αιτιοπαθογένεια υποτροπιάζουν και επιδεινώνονται παρά την αρχική αντιμετώπιση. Τίθεται κατά συνέπεια το σοβαρό ενδεχόμενο μελλοντικών διορθωτικών επεμβάσεων. Γίνεται αντιληπτή η πεποίθηση διεθνώς ότι θα πρέπει να πραγματοποιηθούν μακροπρόθεσμες μελέτες στις οποίες να καταγράφεται η διαφοροποίηση της φυσικής εξέλιξης των διάφορων τύπων συγγενών παραμορφώσεων των κάτω άκρων όταν αυτές έχουν αντιμετωπισθεί με τις εκάστοτε ενδεικνυόμενες τεχνικές (Mosca, 1998). Το στοιχείο αυτό θεωρείται ως το επόμενο βήμα για την όσο το δυνατόν ακριβέστερη πρόγνωση, την αξιόπιστη παρακολούθηση και τον μακροπρόθεσμο σχεδιασμό δευτερογενών επεμβάσεων σε ασθενείς οι οποίοι ήδη έχουν αντιμετωπισθεί θεραπευτικά πρωτογενώς.

Ο 21^{ος} αιώνας προβλέπεται ότι θα χαρακτηριστεί από την εισαγωγή νέων επαναστατικών τεχνικών με την ραγδαία ανάπτυξη της βιολογικής και γενετικής μηχανικής. Ήδη η έρευνα προσανατολίζεται στην κατεύθυνση αυτήν και άρχισαν να τίθενται ερωτήματα που η απάντησή τους φαντάζει ως και τώρα να ανήκει στην σφαίρα της επιστημονικής φαντασίας:



- Η προγενετική διάγνωση θα επιτρέπει την ενδομήτρια πρόληψη και θεραπεία συγγενών διαφοροποιήσεων όπως η ραιβοϊπποποδία και οι αποτυχίες σχηματισμού του μηριαίου, χρησιμοποιώντας μεθόδους γονιδιακής θεραπείας και ενζυμικής αντικατάστασης.

- Η μεταμόσχευση συζευκτικού χόνδρου θα αναπτυχθεί σε βαθμό που θα επιτρέπει την επισκευή ή και την αντικατάσταση τραυματισμένων ή ανεπαρκών επιφύσεων.

- Η αναγέννηση του σκέλους θα παραμείνει ως ένα όνειρο επιστημονικής φαντασίας ή θα αναπτυχθεί σε μια υπαρκτή επαναστατική τεχνική αντιμετώπισης των συγγενών ελλειμμάτων των άκρων ;

Η επιστημονική πρόοδος όμως επέρχεται σταδιακά με επίπονες προσπάθειες και προς το παρόν παραμένουμε συγκεντρωμένοι στην καλύτερη κατανόηση της γεωμετρίας και της παθογένεσης των συγγενών παραμορφώσεων, στην ανάπτυξη ακριβέστερων και λιγότερο επεμβατικών χειρουργικών τεχνικών και στην ανάπτυξη και εισαγωγή νέων, εύχρηστων και επαναστατικών χειρουργικών συσκευών, όπως είναι για παράδειγμα οι εμφυτεύσιμοι ενδομυελικοί ήλοι με δυνατότητα αυτόματης επιμήκυνσης, για την διόρθωση συγγενών παραμορφώσεων (Paley, 2000).



ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ: Β' – ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ

Περιγράφονται γενικά στοιχεία για επιμέρους συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων. Καθώς το φάσμα των διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων είναι πολύ ευρύ, η περιγραφή κάθε υπάρχοντος τύπου θα ξεπερνούσε τους σκοπούς της παρούσης διδακτορικής εκπόνησης. Έχει επιλεγεί να παρουσιασθούν στοιχεία για τις συγγενείς διαφοροποιήσεις οι οποίες αποτέλεσαν αντικείμενο ανάλυσης, είτε λόγω επιστημονικού ενδιαφέροντος, είτε λόγω ύπαρξης ικανοποιητικού αριθμού ασθενών που εξασφάλιζαν την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων.

Ορισμένα κεφάλαια παρουσιάζονται με αρκετές λεπτομέρειες και καταλαμβάνουν σημαντική έκταση στην παρούσα διδακτορική εκπόνηση. Παράδειγμα αποτελούν οι συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, καθώς αποτελούν θέμα που απασχολεί συχνά την σύγχρονη διεθνή βιβλιογραφία και προέκυψε σημαντικός αριθμός συμπερασμάτων που έχουν να προσθέσουν στις σύγχρονες απόψεις για την συγκεκριμένη διαφοροποίηση. Επιπλέον περιγράφονται στοιχεία για ορισμένες συγγενείς διαφοροποιήσεις οι οποίες είναι μεν σπάνιες και διαπιστώθηκαν σε ελάχιστο αριθμό ασθενών της μελέτης μας, ωστόσο είτε αποτέλεσαν συνοδές διαφοροποιήσεις που χρειάστηκαν ειδική αντιμετώπιση, είτε τέθηκαν συχνά στην διαφορική διάγνωση σε ασθενείς που παρουσίαζαν άλλες κύριες διαφοροποιήσεις. Παραδείγματα αποτελούν η συγγενής αποτυχία σχηματισμού του εγγύς τμήματος του μηριαίου και η συγγενής αποτυχία σχηματισμού της κνήμης. Η περιγραφή γίνεται σε ενότητες ανά κατηγορία συγγενούς διαφοροποίησης, σύμφωνα με την σύγχρονη ταξινόμηση σε επτά κύριες κατηγορίες:

Ι. ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ

Ι.Α- ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΚΡΩΤΗΡΙΑΣΜΟΙ- ΕΓΚΑΡΣΙΕΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ

Ορισμός- Γενικά

Αποτελούν συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού σε εγκάρσιο επίπεδο, δίδοντας φαινοτυπική εικόνα συγγενούς ακρωτηριασμού. Αποτελούν ιδιαίτερα σπάνιες διαφοροποιήσεις, χωρίς να έχει καθορισθεί επακριβώς η συχνότητα εμφάνισής τους. Η εμφάνισή τους είναι κυρίως σποραδική.

Πιστεύεται ότι προκύπτουν από διακοπή της ανάπτυξης στην καταβολή του κάτω άκρου (Tachdjian, 1990). Ο «συγγενής ακρωτηριασμός» είναι δυνατόν να επισυμβεί σε οποιοδήποτε ύψος, ποικίλοντας από απλασία ενός μόνο δακτύλου ως και ολόκληρου του σκέλους. Παρά το ότι έχει αναφερθεί ότι δεν υπάρχει σχέση με το φύλο, στην μελέτη του Jain (2002) και οι τέσσερις ασθενείς ήταν άρρενες, αποτελώντας ποσοστό 6% επί συνόλου 612 ασθενών με συγγενείς διαφοροποιήσεις του μυοσκελετικού συστήματος. Το συγκεκριμένο δείγμα ασθενών δεν είναι όμως και το πιο αντιπροσωπευτικό, καθώς όλοι είχαν παρουσιασθεί αιτώντας επίδομα αναπηρίας, γεγονός που καθιστά τους συγγενείς ακρωτηριασμούς στον συγκεκριμένο πληθυσμό ακόμη πιο σπάνιους.

Οι συγγενείς ακρωτηριασμοί αποτελούν σημαντικό πρόβλημα για την λειτουργικότητα και την ανεξάρτητη βάρδια του ασθενούς. Σημαντικό ρόλο διαδραματίζει το ύψος της αποτυχίας σχηματισμού. Συνήθως με την σκελετική αύξηση, αυξάνεται και η προκύπτουσα ανισοσκελία, καθώς το σκέλος που παρουσιάζει τον συγγενή ακρωτηριασμό αυξάνεται με βραδύτερο ρυθμό από το φυσιολογικό σκέλος.



Αντιμετώπιση

Θεωρείται σημαντικό η όποια θεραπευτική παρέμβαση να γίνεται λίγο πριν την ηλικία του ενός έτους (Epps, 1989), ώστε ο ασθενής να εκπαιδευθεί και αναπτύξει ανεξάρτητη βάδιση. Επίσης πιστεύεται ότι η συγκεκριμένη τακτική βοηθά και στην ψυχολογία του ασθενούς, καθώς έχει εξοικειωθεί σε πολύ μικρή ηλικία με το πρόβλημά του, ενώ ταυτόχρονα είναι σε θέση να συμμετέχει σε πολλές δραστηριότητες με παιδιά της ηλικίας του. Σε ορισμένες όμως περιπτώσεις, οι αναβολές στην αντιμετώπιση του προβλήματος, οδηγούν στην έναρξη θεραπειών σε μεγαλύτερες ηλικίες.

Η τοποθέτηση προσθετικών βοηθημάτων ή και ο εκλεκτικός ακρωτηριασμός αποτέλεσαν για πολλά χρόνια θεραπεία εκλογής για την αντιμετώπιση σοβαρών συγγενών αποτυχιών σχηματισμού του μηριαίου (Paley, 2000). Πρόσφατα ωστόσο, έχουν αναπτυχθεί διασωστικές επεμβάσεις, οι οποίες συνδυάζουν χειρουργικές τεχνικές αποκατάστασης του ισχίου και του γόνατος, με σταδιακή επιμήκυνση του μηριαίου και αναφέρουν ενθαρρυντικά αποτελέσματα (Grill, 1991).

Σε ασθενείς που ο συγγενής ακρωτηριασμός είναι περιφερικά του γόνατος, στο επίπεδο της κνήμης, η επιλογή της αντιμετώπισης εξαρτάται από το ύψος του συγγενούς ακρωτηριασμού. Στην περίπτωση που το ύψος της αποτυχίας σχηματισμού βρίσκεται στο επίπεδο της ποδοκνημικής, η κατάσταση προσομοιάζεται με ακρωτηριασμό τύπου Syme που θεωρείται το ιδανικό ύψος για την καλύτερη δυνατή βάδιση με χρήση πρόθεσης, όπως έχει ήδη περιγραφεί από το 1926 από τον Le Mesurier. Σε περιπτώσεις που ο συγγενής ακρωτηριασμός βρίσκεται στο ύψος της διάφυσης της κνήμης, θεωρείται προτιμότερη η επιμήκυνση της κνήμης για ισοσκελισμό και διαμόρφωση κολοβώματος τύπου Syme. Η ίδια επιλογή ακολουθείται ακόμη και στις περιπτώσεις που το ύψος της αποτυχίας σχηματισμού βρίσκεται ψηλότερα ακόμη και στο επίπεδο της εγγύς μετάφυσης της κνήμης. Ο λόγος είναι ότι το βραχύ κολόβωμα της κνήμης στο συγκεκριμένο επίπεδο έχει δείξει τάσεις βλαισσοποίησης στην διάρκεια του χρόνου. Η εξέλιξη αυτή θεωρείται λογικά δυσμενής, ωστόσο όπως έχει περιγραφεί από τον Aitken (1959) οι ασθενείς που δεν αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά και παρέμειναν με βραχύ κολόβωμα της κνήμης, έδειξαν πολύ καλή προσαρμοστικότητα και βάδιση με πρόθεση χωρίς ιδιαίτερα προβλήματα.

Στα προβλήματα της χρήσης προθέσεων καταγράφονται η υπερπλασία του περιφερικού άκρου του οστού στο κολόβωμα, τα προβλήματα από το υπερκείμενο δέρμα, το κόστος της συντήρησης ή και της αντικατάστασης των προθέσεων. Στις περιπτώσεις που χρειάζεται να διαμορφωθεί χειρουργικά κολόβωμα για την υποδοχή της πρόθεσης, επιπλοκές όπως επώδυνες ουλές, ανάπτυξη νευρινώματος και φαινομένου του «σκέλους – φαντάσματος», αναπτύσσονται πολύ πιο σπάνια σε παιδιά από ότι έχει παρατηρηθεί σε ενήλικες, όπως έχει περιγραφεί από τον Aitken (1959).

I.B - ΕΠΙΜΗΚΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ

Παρεμβαλλόμενες επιμήκεις αποτυχίες σχηματισμού

Ορισμός – Γενικά: Ανήκουν στις επιμήκεις συγγενείς διαφοροποιήσεις σχηματισμού. Συνίστανται σε αποτυχία σχηματισμού ανατομικών δομών οι οποίες παρεμβάλλονται μεταξύ του άκρου ποδός και του κεφαλικού τμήματος του κάτω άκρου στο ισχίο. Είναι δυνατόν να αφορούν το μηριαίο ή/και την κνήμη ή/και την περόνη. Το αποτέλεσμα συχνά είναι η παρουσία ενός υπολειμματικού σκέλους, με τον πόδι να εκφύεται πολύ κοντά στο ισχίο, δίδοντας την εμφάνιση «μέλους φώκης».



Είναι δυνατόν να παρατηρείται απλασία της κνήμης και της περόνης με τον άκρο πόδα να εμφανίζεται προσκολλημένος στην κάτω επιφύση του μηριαίου, ενώ και το πόδι μπορεί να παρουσιάζει συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις. Σε άλλους ασθενείς έχει παρατηρηθεί απλασία του μηριαίου, με τις επιφύσεις της κνήμης και της περόνης να βρίσκονται εγγύς του λαγονίου, ενώ ταυτόχρονα υπάρχει απλασία της κοτύλης. Η περιοχή αυτή δεν είναι ικανή να αντέξει φορτίσεις και δεν είναι σε θέση να διαδραματίσει ρόλο άρθρωσης ισχίου. Το σκέλος είναι ιδιαίτερα ασταθές αντίστοιχα προς την θέση του ισχίου, με παθολογικά ευρύ εύρος κίνησης (Frantz, 1961).

Αντιμετώπιση: Η αντιμετώπιση συνίσταται συνήθως σε ακρωτηριασμό του υπολειπόμενου σκέλους σε επιθυμητό επίπεδο ώστε να διαμορφωθεί κατάλληλο κολόβωμα για εφαρμογή πρόθεσης. Τελικός σκοπός είναι ο ασθενής να αναπτύξει την δυνατότητα της βάδισης σε κατάλληλη ηλικία και να είναι πλέον εξοικειωμένος με σκέλος του και την πρόθεση σε μεγαλύτερες ηλικίες, ώστε να έχει εξασφαλισθεί και η ομαλή ψυχοκινητική του ανάπτυξη. Σε ασθενείς που παρουσιάζουν σοβαρή βράχυνση του σκέλους, ενδείνυται να γίνεται αρχικά επιμήκυνση του μηριαίου ώστε να επιτευχθεί ικανό μήκος για εφαρμογή πιο λειτουργικής πρόθεσης. Σε άλλη κατηγορία ασθενών με απλασία του μηριαίου, έχει προταθεί αρθρόδεση της κνήμης στο λαγόνιο οστό στην περιοχή της απλαστικής κοτύλης, ώστε να εξασφαλισθεί σταθερότητα.

Αποτυχίες σχηματισμού των ακτίνων του ποδιού

Ορισμός – Γενικά: Οι συγγενείς διαφοροποιήσεις αυτής της κατηγορίας συνίστανται σε αποτυχίες σχηματισμού των οστών των φαλάγγων, των μεταταρσίων ή και του ταρσού. Η συγγενής διαφοροποίηση προσβάλλει συνήθως κατά μήκος τις ακτίνες του ποδιού και συχνά η απλασία δακτύλων συνοδεύεται από αποτυχίες σχηματισμού των σύστοιχων μεταταρσίων και των σύστοιχων οστών του ταρσού. Ένας ιδιαίτερος τύπος που μπορεί να συμπεριληφθεί σ'αυτήν την κατηγορία είναι η απλασία των κεντρικών ακτίνων του ποδιού, ή άλλως καλούμενος «πόδι αστακού». Είναι δυνατόν ωστόσο να παρατηρηθούν και παρεμβαλόμενες αποτυχίες σχηματισμού σε εγκάρσιο επίπεδο, με χαρακτηριστικό παράδειγμα την μεμονωμένη απλασία των κεφαλών των μεταταρσίων. Η μορφή των διαφοροποιήσεων αυτής της κατηγορίας, υποχρεώνει συχνά τον μελετητή να τις κατατάσσει σε διαφορετικούς τύπους ταξινόμησης, όπως:

- Επιμήκεις αποτυχίες σχηματισμού
- Παρεμβαλόμενες αποτυχίες σχηματισμού
- Τελικές εγκάρσιες αποτυχίες σχηματισμού, όπως συμβαίνει στην απλασία δακτύλου.

Πολύ λίγες ως μηδαμινές είναι οι αναφορές στην διεθνή βιβλιογραφία για μεμονωμένες περιπτώσεις συγγενούς αποτυχίας σχηματισμού των ακτίνων του ποδιού. Το γεγονός θα πρέπει να το αποδώσουμε σε δύο κύριους λόγους:

α) Σχεδόν πάντοτε αποτελούν συνοδές εκδηλώσεις σε συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων οι οποίες θεωρούνται ως η κύρια παθολογική εκδήλωση, ή και των άνω άκρων οι οποίες συνήθως αποτελούν προτεραιότητα στην θεραπευτική αντιμετώπιση.

β) Στις περισσότερες περιπτώσεις θεωρείται ότι η απλασία ορισμένων ακτίνων του ποδιού δεν αποτελεί ένδειξη χειρουργικής αντιμετώπισης και ότι οι ασθενείς παρουσιάζουν μεγάλο βαθμό προσαρμογής, με διατήρηση ικανοποιητικής λειτουργικότητας του ποδιού.

Αντιμετώπιση: Η απλασία ακτίνων του ποδιού, ως μεμονωμένη διαταραχή σχεδόν ποτέ δεν αποτελεί ένδειξη χειρουργικής αποκατάστασης. Έχει διαφανεί ότι η απουσία ορισμένων ακτίνων του ποδιού δεν συνιστά σημαντικό πρόβλημα ούτε για την στατική, ούτε για την ανεξάρτητη βάδιση και κινητοποίηση. Συχνά όμως χρειάζεται να γίνουν επεμβάσεις για



την αντιμετώπιση συνοδών διαφοροποιήσεων οι οποίες οδηγούν σε λειτουργική ανεπάρκεια. Παράδειγμα αποτελούν οι διορθωτικές οστεοτομίες του ταρσού και οι επιμηκύνσεις της κνήμης επί συνοδού απλασίας της περόνης, καθώς και ο εκλεκτικός ακρωτηριασμός επί συνοδού φωκομέλειας.

Τα μέτρα συντηρητικής αντιμετώπισης συνίστανται σε τροποποιημένα υποδήματα σε ασθενείς με ανισοσκελία και βλαισσοπλατυποδία. Τα σιλικονούχα ένθετα υποδήματος σε ασθενείς με τροποποιημένη κατανομή των φορτίσεων στο πέλμα, βοηθούν ώστε να αποφευχθεί η δημιουργία επώδυνων και επίπονων τήλων.

Αποτυχίες σχηματισμού της περόνης ("Fibular Hemimelia")

Ορισμός: Πρόκειται για καταστάσεις αποτυχίας σχηματισμού της περόνης, είτε τμήματος αυτής είτε πλήρους απλασίας της περόνης (Tachdjian, 1990). Έχει προταθεί ως πιο δόκιμος ο όρος της **"μεταξονικής ημιμέλειας/ υποπλασίας"** ("**postaxial hemimelia / hypoplasia**"), καθώς πολύ συχνά συνοδεύεται από επιπλέον διαφοροποιήσεις του μυοσκελετικού στην σύστοιχη πλευρά του σκέλους (Stevens, 2000).

Συχνότητα – Εντόπιση: Θεωρείται ίσως η πιο συχνά εμφανιζόμενη συγγενής διαφοροποίηση των μακρών οστών, με την κερκίδα, το μηριαίο, την κνήμη, την ωλήνη και το βραχιόνιο να ακολουθούν κατά σειρά συχνότητας. Παραμένει ωστόσο μια σπάνια οντότητα στον γενικό πληθυσμό. Στον **Haudek (1896)** αποδίδεται η πρώτη μεγάλη δημοσιευμένη σειρά ασθενών (103 ασθενείς), με τους **Cotton και Chute (1898)** να προσθέτουν άλλους 25 ασθενείς, ανεβάζοντας τον αριθμό των συστηματικά μελετηθέντων ασθενών ως τα τέλη του προηγούμενου αιώνα στους 128. Η σχέση εμφάνισης ανάλογα με το φύλο είναι αγόρια / κορίτσια 2:1. Το δεξιό σκέλος φαίνεται να προσβάλλεται συχνότερα από το αριστερό. Περιστασιακά, παρατηρείται αμφοτερόπλευρη προσβολή.

Ταξινόμηση

Δυο κύρια συστήματα ταξινόμησης υπάρχουν, των **Achterman & Kalamchi** και των **Coventry & Johnson**, με το πρώτο να χρησιμοποιείται συχνότερα. Η ταξινόμηση **Achterman & Kalamchi** είναι περισσότερο ανατομική και έχει ως εξής :

- Τύπος IA: υπάρχει ολόκληρη η περόνη, αλλά είναι βραχύτερη και υποπλαστική, με την άνω επιφυσιακή πλάκα να βρίσκεται περιφερικά της αντίστοιχης της κνήμης και την κάτω επιφυσιακή πλάκα να βρίσκεται κεντρικότερα του επιπέδου της άρθρωσης της ποδοκνημικής

- Τύπος IB: αποτυχία σχηματισμού του κεντρικού τμήματος της περόνης (30% - 50% του συνολικού της μήκους), ενώ η κάτω επιφυσιακή πλάκα υπάρχει αλλά βρίσκεται πολύ κεντρικά και η κάτω επίφυση δεν υποστηρίζει την ποδοκνημική (Βλ. Εικόνα 8).

-Τύπος II: Απλασία ολόκληρης της περόνης, ενώ στην θέση της μπορεί να υπάρχει ένα ινοχόνδρινο ή ινώδες στοιχειώδες υπόλειμμα.





Εικόνα 8 : Ο ασθενής Μ.Θ. με αποτυχία σχηματισμού της αριστερής περόνης τύπου IB

Οι **Coventry & Johnson** πρότειναν την υποδιαίρεση σε επίσης τρεις κύριους τύπους ανάλογα με την βαρύτητα της ανωμαλίας και τη πρόγνωση:

-Τύπος I: προσβολή μόνον του ενός σκέλους. Βραχεία, υποπλαστική περόνη ή τμηματική αποτυχία σχηματισμού του κεντρικού τμήματος αυτής. Η συνολική βράχυνση της κνήμης και του σκέλους δεν είναι σημαντική και δεν υπάρχουν συνοδές ανωμαλίες από τον άκρο πόδα.

-Τύπος II: προσβολή μόνον του ενός σκέλους. Πλήρης αποτυχία σχηματισμού της περόνης' ορισμένες φορές υπάρχει στην θέση της ένα ινοχόνδρινο ή ινώδες στοιχειώδες υπόλειμμα. Συνήθως υπάρχει σοβαρή δυσπλασία ολόκληρου του σκέλους, παρατηρείται γωνίωση της κνήμης προσθίως και έσω, και κακός σχηματισμός του άκρου ποδός. Η βράχυνση του σκέλους είναι σημαντική' από 5-7 cm συνήθως στην παιδική ηλικία, ως 12-15 cm στην ενηλικίωση. Η πρόγνωση είναι συνήθως πτωχή, τόσο από κοσμητικής όσο και από λειτουργικής άποψης.

-Τύπος III: η πιο σοβαρή μορφή με την πιο πτωχή πρόγνωση. Μπορεί να αφορά και τα δυο σκέλη. Συνοδές διαφοροποιήσεις όπως αποτυχίες σχηματισμού τμήματος ή ολόκληρου άνω άκρου, αποτυχία σχηματισμού του εγγύς τμήματος του μηριαίου ή και αποτυχίες σχηματισμού της ετερόπλευρης κνήμης και άκρου ποδός.

Αιτιοπαθογένεια

Η ακριβής αιτιολογία της διαφοροποίησης παραμένει άγνωστη. Θεωρείται ότι ο αιτιολογικός παράγοντας θα πρέπει να προσβάλλει την καταβολή του σκέλους μεταξύ 2ης και 8ης εμβρυϊκής εβδομάδας (**Heimberger, 1995**). Από το 1922, ο **Bagg HJ** είχε αποδείξει πειραματικά σε θηλαστικά ότι ορισμένοι εξωγενείς παράγοντες όπως η ακτινοβολία, η διαιτητική ανεπάρκεια και η χορήγηση ινσουλίνης είναι σε θέση να προκαλέσουν συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης, όπως και άλλες συγγενείς διαφοροποιήσεις. Η πιο σύγχρονη άποψη αποδίδει την ανάπτυξη της συγγενούς διαφοροποίησης σχηματισμού της περόνης καθώς και των συνοδών σύστοιχων διαφοροποιήσεων σε προσβολή της βλάστης του σκέλους και σε αλληλεπίδραση γεγονότων που σχετίζονται με τον χρόνο και του τόπου της προσβολής. Η συχνή συνύπαρξη αποτυχίας σχηματισμού του εγγύς τμήματος του μηριαίου αποδίδεται στο γεγονός ότι η ενδομήτριος ανάπτυξη του εγγύς μηριαίου ελέγχεται από το έξω ημιμόριο της βλάστης του σκέλους. Η συχνή συνύπαρξη απλασίας των χιαστών συνδέσμων του γόνατος αποτελεί ένδειξη αποτυχίας του μεσεγγύματος να οργανωθεί με ενιαία συγκρότηση και ότι πιθανώς στην άρθρωση του γόνατος επιτελείται μια επιμήκης διάσπαση της ανάπτυξης της (**Stevens, 2000**). Δεν έχει διαπιστωθεί κληρονομικότητα.

Παθολογική Ανατομική: Στην πλήρη έλλειψη της περόνης, υπάρχει μια ινώδης ή ινοχόνδρινη ταινία στην θέση του οστού, η οποία πιστεύεται ότι αποτελεί κυρίαρχο παράγοντα παραμόρφωσης που φέρει τον οπίσθιο πόδα σε βλαισοϊπποποδία, ίσως και σε συνδυασμό



με την τάση που ασκούν οι βραχείς και ρικνωμένοι περνιαίοι μύες και ο γαστροκνήμιος. Συχνά παρατηρείται δυσπλασία στο έξω τμήμα της κάτω επίφυσης της κνήμης, η οποία έχει ενοχοποιηθεί για αστάθεια και επίμονη βλαισότητα στην ποδοκνημική παρά τις προσπάθειες διόρθωσης του άξονα (Sharma, 1996) (Choi, 2000).

Συχνά παρατηρείται συνένωση ή/ και υποπλασία των οστών του ταρσού.

Η συνύπαρξη υποπλασίας του έξω μηριαίου κονδύλου είναι συχνή και ευθύνεται για την βλαισσογονία που συνήθως παρατηρείται. Έχει εκφρασθεί η άποψη ότι η διαταραχή του μηχανικού άξονα από διαταραχές του άξονα της κνήμης μπορεί να ευθύνεται για την ανάπτυξη ή επιδείνωση προϋπάρχουσας υποπλασίας του έξω μηριαίου κονδύλου και επομένως για την βλαισότητα στο γόνατο (Boakes, 2000). Ο πρόσθιος και ο οπίσθιος χιαστός σύνδεσμος του γόνατος έχει αναφερθεί ότι συνήθως απουσιάζουν (Roux (1999). Η επιγονατίδα είτε απουσιάζει πλήρως, είτε είναι μικρή σε μέγεθος και βρίσκεται σε υψηλή θέση (Stevens, 2000).

Η σύστοιχη κνήμη συνήθως παρουσιάζει βράχυνση σε σχέση με την ετερόπλευρη φυσιολογική. Ο Sharma (1996) θέτει το ερώτημα της πιθανής ελάττωσης του ρυθμού αύξησης της υποπλαστικής κνήμης σε ηλικίες εγγύς της σκελετικής ωρίμανσης.

Κλινική Εικόνα: Τα κλινικά ευρήματα ποικίλουν ανάλογα με την βαρύτητα της παραμόρφωσης και των τυχόν επιπλέον ανατομικών μονάδων που εμπλέκονται σε αυτήν. Το προσβληθέν σκέλος εμφανίζεται βραχύτερο, και με ελαττωμένη διάμετρο σε σχέση με το φυσιολογικό σκέλος. Η βράχυνση συνήθως αφορά τόσο την περιοχή του μηρού όσο και της κνήμης με την τελευταία να είναι πάντοτε βραχύτερη. Στο 60% - 75% των ασθενών παρατηρείται συνοδός βράχυνση του σύστοιχου μηριαίου (Paley, 2000). Η κνήμη εμφανίζει συχνά βλαισότητα, με γωνίωση προς τα εμπρός και έσω. Συνήθως υπάρχει μια αναδιπλώση του δέρματος που σχηματίζει ένα βοθρίο, αντίστοιχα προς την κορυφή της γωνίωσης της κνήμης.

Στην περιοχή της ποδοκνημικής και στον τύπο I, το έξω σφυρό αν και υποστηρίζει την ποδοκνημική ψηλαφάται ψηλότερα του φυσιολογικού, ενώ στον τύπο II δεν ψηλαφάται. Στον τύπο I η ποδοκνημική είναι συνήθως σχετικά σταθερή, ενώ στον τύπο II παρατηρείται άλλοτε άλλος βαθμός αστάθειας ή και έξω υπεξαρθρήματος της άρθρωσης.

Στον τύπο II παρατηρείται βράχυνση των περνιαίων μυών και του γαστροκνήμιου αποτελέσμα της τάσης που ασκούν οι ανωτέρω μύες αλλά και η ινοχόνδρινη χορδή αντί της φυσιολογικής περόνης, είναι η εμφανιζόμενη βλαισσοίπποποδία. Στον τύπο I μπορεί να παρατηρείται απλή ιπποποδία, ραιβοίπποποδία ή πτεροβλαισσοποδία.

Συχνά διαπιστώνεται δυσκαμψία στο οπίσθιο πόδι, που συνήθως οφείλεται σε συνένωση των οστών του ταρσού. Πολύ συχνά διαπιστώνεται έλλειψη των εξωτερικών ακτίων του ποδιού, συνήθως της 4ης και της 5ης.

Στο γόνατο συνήθως παρατηρείται βλαισότητα για λόγους που προαναφέρθηκαν. Παρά το πολύ μεγάλο ποσοστό συνύπαρξης ανεπάρκειας των χιαστών συνδέσμων και το γεγονός ότι οι αντίστοιχες κλινικές δοκιμασίες είναι συνήθως θετικές, οι ασθενείς σπάνια παραπονούνται για πρόσθια ή/και οπίσθια αστάθεια του γόνατος, αν και συνήθως ασχολούνται με αθλητικές δραστηριότητες (Roux (1999). Η επιγονατίδα είτε ψηλαφάται μικρή και σε υψηλή θέση, είτε απουσιάζει πλήρως, ενώ συχνά είναι τα επεισόδια υπεξαρθρήματος αυτής.

Από το μηριαίο, η συγγενής υποπλασία και βράχυνση, η ραιβότητα του ισχίου και διάφοροι τύποι συγγενούς αποτυχίας σχηματισμού του εγγύς τμήματος του μηριαίου (PFFD), αποτελούν κατά σειρά συχνότητας τις πιο συνηθισμένες εκδηλώσεις. Είναι δυνατόν να συνυπάρχουν διαφοροποιήσεις από τα άνω άκρα, όπως απλασία της ωλένιας ακτίνας, συνδακτυλίες ή και αποτυχίες σχηματισμού τμήματος ή και ολόκληρου του άνω άκρου. Σπάνια συνυπάρχουν προβλήματα από την καρδιά ή τους νεφρούς (Tachdjian, 1990).



Διάγνωση: Η διάγνωση βασίζεται στην ανωτέρω κλινική εικόνα και στα ακτινογραφικά ευρήματα, που συνήθως είναι τα εξής:

Διαφόρου βαθμού υποπλασία της περόνης, από τμηματική αποτυχία σχηματισμού ως πλήρη απλασία. Πρόσθια και έσω γωνίωση της κνήμης που είναι ανάλογη με τον βαθμό της αποτυχίας της περόνης. Βράχυνση τόσο της κνήμης όσο και του μηριαίου. Υποπλασία του έξω μηριαίου κονδύλου. Υποπλασία της επιγονατίδας ή και προς τα έξω αστάθεια αυτής. Συνοδές διαφοροποιήσεις από το πόδι που περιλαμβάνουν από απλασία των εξωτερικών ακτίνων, ως και συνένωση μεταξύ των οστών του οπίσθιου και μέσου ποδός. Ως ισχυρή ακτινογραφική ένδειξη απλασίας ή υποπλασίας των χιαστών συνδέσμων του γόνατος, θεωρήθηκε η υποπλασία των φυμάτων του μεσογλήνιου επάρματος της κνήμης (**Roux (1999)**).

Αντιμετώπιση – Θεραπεία: Η *διόρθωση της ανισοσκελίας και του μηχανικού άξονα*, καθώς και η επίτευξη ενός λειτουργικού ποδιού ώστε να είναι δυνατή η φόρτιση, αποτελούν τους κύριους στόχους της θεραπευτικής αντιμετώπισης στις αποτυχίες σχηματισμού της περόνης. Κατά συνέπεια οι *επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης ή/και του μηριαίου*, σε συνδυασμό με *επεμβάσεις μαλακών μοριών* ώστε να επιτευχθεί ισορροπία στην ποδοκνημική, κατέχουν σημαντική θέση στην θεραπευτική αντιμετώπιση. Άλλες επιλογές αποτελούν η χρησιμοποίηση *τροποποιημένων ανισταθμιστικών υποδημάτων* σε ελαφρές περιπτώσεις και ο *εκλεκτικός ακρωτηριασμός και εφαρμογή πρόθεσης* σε βαρύτερες περιπτώσεις.

Για την αντιμετώπιση της ανισοσκελίας, βασικός θεωρείται ο υπολογισμός της προβλεπόμενης ανισοσκελίας κατά την σκελετική ωρίμανση (χρησιμοποιώντας τους αντίστοιχους πίνακες Green-Anderson και Moseley όπως έχει περιγραφεί στο σχετικό κεφάλαιο του Γενικού Μέρους). Βασικοί παράγοντες που θα πρέπει να ληφθούν υπ' όψη για τον σχεδιασμό της θεραπείας είναι το μέγεθος της αποτυχίας σχηματισμού της περόνης, ο βαθμός βράχυνσης της κνήμης, οι συνοδές διαταραχές του ποδιού και της ποδοκνημικής. Η πρόσθια γωνίωση της κνήμης σε βλαισότητα αποτελεί πτωχό προγνωστικό παράγοντα.

Οι σοβαρές περιπτώσεις συγγενούς αποτυχίας σχηματισμού της περόνης, με μεγάλη ανισοσκελία και ιδιαίτερα όταν συνδυάζονται με σοβαρές αποτυχίες σχηματισμού και επιμερισμού από την σύστοιχη ποδοκνημική και το πόδι, αντιμετωπίζονταν για πολλά χρόνια με *ακρωτηριαστικές επεμβάσεις και τοποθέτηση προσθετικών βοηθημάτων (Paley, 2000)*. Ο **Fulp (1996)** υποστήριξε ότι ο *ακρωτηριασμός τύπου Boyd* επέδειξε καλύτερα αποτελέσματα από τον συνήθως χρησιμοποιούμενο *ακρωτηριασμό τύπου Syme*. Ιδιαίτερα κατά την δεκαετία του 1990, η αλματώδης ανάπτυξη διασωστικών τεχνικών (**Gibbons, 1996**) οι οποίες συνδυάζουν χειρουργικές τεχνικές αποκατάστασης στο πόδι και σταδιακής επιμήκυνσης της κνήμης, επέφεραν ικανοποιητικά αποτελέσματα και έχουν ως ένα βαθμό παρεκτοπίσει τις ακρωτηριαστικές μεθόδους.

Η επιμήκυνση της κνήμης ή/και του μηριαίου με την τεχνική της *διατακτικής οστεογένεσης* αποτελεί τον κύριο εκπρόσωπο των διασωστικών τεχνικών. Οι *συσκευές επιμήκυνσης τύπου Ilizarov και DeBastiani*, αποτελούν την κύρια προτίμηση των χειρουργών (βλ. Εικόνες 19 και 20 στο σχετικό κεφάλαιο του Ειδικού Μέρους). Για τη αντιμετώπιση της βλαισότητας του γόνατος, έχει προταθεί *διορθωτική οστεοτομία του εγγύς τμήματος της κνήμης* σε μικρή ηλικία ώστε να αναπτυχθεί φυσιολογικά ο έξω μηριαίος κόνδυλος, ή *ημιεπιφυσιόδεση με stapling του έσω μηριαίου κονδύλου* σε ηλικίες κοντά στην σκελετική ωρίμανση (**Boakes, 2000**). Η συγκεκριμένη πρακτική είχε ήδη προταθεί χρόνια πριν, ενώ μια σημαντική μερίδα χειρουργών έχει εκφραστεί αρνητικά για την λογική της πρώιμης διορθωτικής οστεοτομίας της κνήμης (**Fulp, 1996**). Ο **Stevens (2000)** υποστήριξε ότι η επανάληψη ημιεπιφυσιόδεσεων ίσως είναι προτιμότερη τακτική από τις διορθωτικές οστεοτομίες της κνήμης, καθώς στην δεύτερη περίπτωση έχουν παρατηρηθεί συχνά υποτροπές βλαισότητας της κνήμης.



Το θέμα επιλογής μεταξύ εκλεκτικού ακρωτηριασμού και επιμήκυνσης – διορθωτικών επεμβάσεων αποτελεί ακόμη αντικείμενο έντονης συζήτησης μεταξύ των εξειδικευμένων χειρουργών. Καθώς υπάρχει αρκετή συζήτηση και διαφορά απόψεων στο θέμα της αντιμετώπισης, συνοψίζοντας θα λέγαμε ότι ακολουθούνται οι εξής αρχές:

- Σε ασθενείς με ελαφρά διαφοροποίηση (συνήθως τύπου I), οι διασωστικές επεμβάσεις κυριαρχούν. Όταν η ανισοσκελία είναι μικρότερη των 2.5 cm και δεν υπάρχουν σοβαρές διαταραχές του άξονα, η εφαρμογή τροποποιημένων αντισταθμιστικών υποδημάτων αποτελεί συνήθως ικανοποιητική αντιμετώπιση. Ο ασθενής παρακολουθείται τακτικά για επικείμενη αύξηση της ανισοσκελίας.

- Σε μεγαλύτερη ανισοσκελία αλλά όχι πολύ σοβαρή, ο ασθενής προγραμματίζεται για επιμήκυνση της κνήμης ή/και του μηριαίου όταν συνυπάρχει βράχυνση από το μηριαίο. Σε οριακή ανισοσκελία μπορεί να προτιμηθούν επεμβάσεις επιφυσιόδεσης. Ταυτόχρονα προγραμματίζονται επεμβάσεις αποκατάστασης του άξονα της κνήμης και της ποδοκνημικής, καθώς και οι επεμβάσεις μαλακών μορίων που περιγράφηκαν ανωτέρω.

- Όταν συνυπάρχουν σοβαρές διαφοροποιήσεις από το πόδι ή πολύ σοβαρή ανισοσκελία, τότε προγραμματίζεται εκλεκτικός ακρωτηριασμός και εφαρμογή πρόθεσης. Ως πολύ σοβαρή ανισοσκελία έχει οριστεί κατά άλλους η αναμενόμενη ανισοσκελία κατά την σκελετική ωρίμανση άνω των 12 cm, ή καταστάσεις στις οποίες το μήκος του σύστοιχου σκέλους υπολείπεται άνω του 20% του φυσιολογικού σκέλους, ή όταν το πέρας του σύστοιχου σκέλους βρίσκεται κεφαλικά του κεντρικού τριτημορίου του φυσιολογικού (Choi, 1990).

Σύμφωνα με το Institute of Algorithmic Medicine (Houston, USA), τα κριτήρια που θα πρέπει να πληρούνται ώστε να υφίστανται ενδείξεις χειρουργικής επέμβασης ισοσκελισμού των κάτω άκρων (επιμήκυνση ή επιφυσιόδεση), είναι τα εξής:

- α) Η ύπαρξη τουλάχιστον τεσσάρων ακτίνων του άκρου ποδός
 - β) Προβλεπόμενη ανισοσκελία κατά την σκελετική ωρίμανση μικρότερη των 8 cm
 - γ) Σταθερή ποδοκνημική με ικανοποιητικό εύρος κίνησης
 - δ) Ικανοποιητικός άξονας του άκρου ποδός, με πλήρη επαφή του πέλματος κατά την βάδιση
 - ε) Ικανή χειρουργική ομάδα
- Οικογενειακοί, κοινωνικοί, οικονομικοί και πολιτιστικοί παράγοντες διαδραματίζουν επίσης σημαντικό ρόλο στην τελική απόφαση για χειρουργική αντιμετώπιση της ανισοσκελίας.

Αποτυχίες σχηματισμού της κνήμης

Ορισμός – Γενικά: Συνίσταται σε διάφορου βαθμού αποτυχία σχηματισμού της κνήμης. Θεωρείται ως σπάνια συγγενής διαφοροποίηση, με αναφερόμενη συχνότητα 1/10⁶ γεννήσεις. Η εντόπιση είναι δυνατόν να είναι μονόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη. Συνήθως συνοδεύεται από επιπλέον συγγενείς διαφοροποιήσεις στο σύστοιχο σκέλος, όπως υποπλασία του μηριαίου, αποτυχία σχηματισμού του εγγύς μηριαίου (PFFD), διπλασιασμό του μηριαίου, απλασία ακτίνων του ποδιού και συνοστέωση των οστών του ταρσού. Σε ορισμένους ασθενείς έχουν παρατηρηθεί συγγενείς διαφοροποιήσεις από τα άνω άκρα, αλλά και από το καρδιαγγειακό σύστημα.

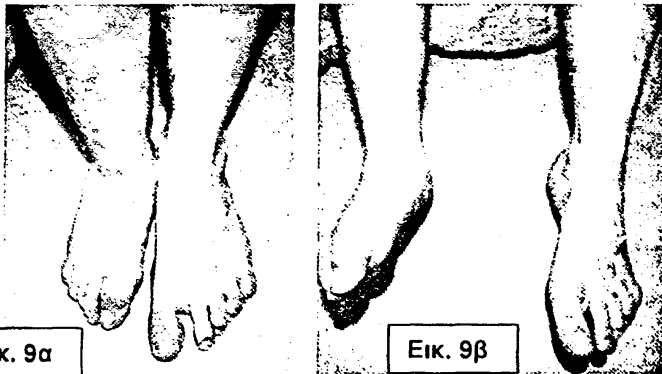
Κλινική εικόνα - Ταξινόμηση: Χρησιμοποιείται συνήθως η κατάταξη που έχει προταθεί από τους Kalamchi και Dawe, σύμφωνα με την οποία διακρίνονται τρεις κατηγορίες αποτυχιών σχηματισμού της κνήμης:



Τύπος I: Πλήρης απλασία της κνήμης. Το πόδι παρουσιάζει σοβαρό υπτιασμό και προσαγωγή, ενώ είναι δυνατόν να συνυπάρχει απλασία των έσω ακτίνων του ποδιού. Το γόνατο μπορεί να παρουσιάζει σοβαρή σύγκαμψη και η κεφαλή της περόνης είναι μετατοπισμένη κεφαλικά της φυσιολογικής της θέσης. Το περιφερικό μηριαίο συχνά είναι υποπλαστικό, με την περιφερική επίφυση να παρουσιάζει καθυστερημένη οστεοποίηση. Η μυϊκή ισχύς του τετρακεφάλου είναι πολύ ελαττωμένη.

Τύπος II: Απλασία του περιφερικού τμήματος της κνήμης. Το κεφαλικό τμήμα έχει διαπλασθεί, αλλά παρουσιάζει διάφορο βαθμό υποπλασίας. Η άρθρωση του γόνατος παρουσιάζει ικανοποιητική διάπλαση. Το γόνατο παρουσιάζει σύγκαμψη, αλλά μικρότερη σε σχέση με τον τύπο I, περίπου 25° – 30° . Η κεφαλή της περόνης εμφανίζεται σε πιο κεφαλική θέση από την φυσιολογική.

Τύπος III: Υποπλασία της περιφερικής κνήμης (βλ. Εικόνες 9α, 9β). Η περιφερική κνημοπερνιαία συνδέσμωση παρουσιάζει διαφόρου βαθμού διάσταση. Το πόδι συνήθως βρίσκεται σε προσαγωγή, ενώ το έξω σφυρό προβάλλει σε σημαντικό βαθμό.



Εικ. 9α

Εικ. 9β

Εικόνες 9α, 9β: Ο ασθενής Β.Ι. με υποπλασία του περιφερικού τμήματος της δεξιάς κνήμης και συνοδό υποπλασία του σύστοιχου ποδιού (9α). Το πρόσθιο πόδι βρίσκεται σε υπτιασμό (9β).

Αξίζει ωστόσο να αναφερθεί και η ακτινογραφική ταξινόμηση των συγγενών αποτυχιών σχηματισμού της κνήμης κατά **Jones (1978)**, καθώς έχει χρησιμοποιηθεί σε ορισμένες πολύ σημαντικές δημοσιεύσεις:

Τύπος 1a: Πλήρης απλασία της κνήμης. Υποπλασία μηριαίου

Τύπος 1b: Σοβαρή υποπλασία της κνήμης. Ελάχιστη υποπλασία περιφερικού μηριαίου.

Τύπος 2: Απλασία περιφερικής κνήμης

Τύπος 3: Σημαντική υποπλασία της κνήμης περισσότερο κεφαλικά και λιγότερο περιφερικά.

Τύπος 4: Το περιφερικό τμήμα της κνήμης είναι υποπλαστικό. Διάσταση της περιφερικής κνημοπερνιαίας. Το εγγύς τμήμα της κνήμης είναι φυσιολογικό.

Διάγνωση: Η διάγνωση τίθεται από την χαρακτηριστική κλινική εικόνα και από τον ακτινογραφικό έλεγχο όπου απεικονίζονται οι διαφοροποιήσεις της κνήμης των οστών που έχουν περιγραφεί ανωτέρω. Κατά τους πρώτους μήνες της ζωής, είναι δυνατόν να μην απεικονίζεται το εγγύς τμήμα της κνήμης, το οποίο καθυστερεί να οστεοποιηθεί και βρίσκεται ακόμη σε χόνδρινη μορφή. Στην περίπτωση αυτή η ύπαρξή του διαπιστώνεται εμμέσως από την παρουσία ικανοποιητικής διάπλασης και οστεοποίησης του περιφερικού μηριαίου.

Διαφορική διάγνωση θα πρέπει να γίνεται από τις συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, την υποπλασία του μηριαίου και την αποτυχία σχηματισμού του εγγύς τμήματος του μηριαίου (PFFD): οι δύο τελευταίες διαφοροποιήσεις συχνά συνυπάρχουν με τις αποτυχίες σχηματισμού της κνήμης και το ερώτημα που τίθεται στην περίπτωση αυτή είναι το ποια διαταραχή θα χαρακτηριστεί ως η κύρια διαφοροποίηση.

Αντιμετώπιση – Θεραπεία: Το είδος της θεραπευτικής αντιμετώπισης σχετίζεται με τον τύπο και τα επιμέρους χαρακτηριστικά της διαφοροποίησης, καθώς και με το αν η εντόπιση είναι μονόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη.

Σε ασθενείς με μονόπλευρη διαφοροποίηση τύπου I και με σοβαρή ανεπάρκεια του τετρακεφάλου, προτιμάται ο *ακρωτηριασμός με απεξάρθρωση του γόνατος και εφαρμογή πρόθεσης* ως την ηλικία των 2-3 ετών. Όταν συνυπάρχει σοβαρή υποπλασία του μηριαίου, προτιμάται η *αρθρόδεση μεταξύ μηριαίων κονδύλων και εγγύς τμήματος της περόνης* σε συνδυασμό με *ακρωτηριασμό τύπου Syme*· ο συγκεκριμένος συνδυασμός επεμβάσεων μπορεί να προσδώσει ικανοποιητικό μήκος στο σκέλος ώστε να προσαρμοσθεί πρόθεση.

Σε ασθενείς με μονόπλευρη εντόπιση τύπου I και ικανοποιητική μυϊκή ισχύ του τετρακεφάλου, έχει δοκιμασθεί η *κεντροποίηση της περόνης* με μεταφορά αυτής προς τα έσω και δημιουργία άρθρωσης του γόνατος μεταξύ μηριαίου και περόνης. Η συγκεκριμένη επέμβαση προτάθηκε το **1965** από τον **Brown**, από τον οποίο πήρε και το όνομά της. Σε ασθενείς με αμφοτερόπλευρη διαφοροποίηση τύπου II, συνιστάται η διάσωση των άκρων, με επεμβάσεις **Brown** στα γόνατα και μεταφορά – κεντροποίηση της περιφερικής περόνης στον αστράγαλο ή την πτέρνα.

Σε ασθενείς με μονόπλευρη διαφοροποίηση τύπου II και με την προϋπόθεση της ύπαρξης σταθερότητας του γόνατος, γίνεται μεταφορά – κεντροποίηση της περιφερικής περόνης στον αστράγαλο ή την πτέρνα, ακρωτηριασμός τύπου **Boyd** και εφαρμογή πρόθεσης για ισοσκελισμό. Σε ασθενείς με αμφοτερόπλευρη διαφοροποίηση τύπου II, γίνονται επεμβάσεις σταθεροποίησης των ποδοκνημικών και του ποδιού και συνήθως δεν χρειάζεται πρόθεση για ισοσκελισμό.

Σε ασθενείς με διαφοροποίηση τύπου III επιχειρείται σταθεροποίηση του οπίσθιου ποδιού με αρθρόδεση μεταξύ περιφερικής περόνης - πτέρνας. Σε σοβαρές περιπτώσεις με σημαντική βράχυνση της κνήμης, διάσταση της περιφερικής κνημοπερονιαίας και κεφαλική μετανάστευση του αστραγάλου, επιχειρούνται συνοστέωση της κνημοπερονιαίας, αφαίρεση του αστραγάλου και ακρωτηριασμός τύπου **Boyd** ή **Syme (Schoenecker, 1989)**.

Στις πολύ σπάνιες περιπτώσεις απλασίας του εγγύς τμήματος της κνήμης, γίνεται συνδυασμός επέμβασης **Brown** και συνοστέωσης της περιφερικής κνημοπερονιαίας (**Tachdjian, 1990**).

Τα αποτελέσματα της επέμβασης **Brown** δεν υπήρξαν ωστόσο πολύ ικανοποιητικά. Οι **Schoenecker και συν. (1989)** ανέφεραν μη ικανοποιητικά αποτελέσματα σε ασθενείς διαφοροποίηση τύπου III (3 και 4 κατά Jones). Οι **Epps και συν. (1991)** ανέφεραν αποτυχία της επέμβασης **Brown** σε όλους τους ασθενείς που αντιμετώπισαν με διαφοροποίηση τύπου I και προχώρησαν σε ακρωτηριασμό με απεξάρθρωση του γόνατος και εφαρμογή πρόθεσης.

Απλασία/ Υποπλασία της επιγονατίδας

Η απλασία της επιγονατίδας αποτελεί πολύ σπάνια συγγενή αποτυχία σχηματισμού. Σπάνια εκδηλώνεται ως μεμονωμένη διαταραχή και συνήθως αποτελεί συνοδό εκδήλωση μαζί με άλλες συγγενείς διαφοροποιήσεις, όπως παρατηρήθηκε και στους δύο ασθενείς (Ψ.Σ., Κ.Ι.) της μελέτης μας. Η μεγάλη σπανιότητα εμφάνισης της απλασίας της επιγονατίδας είναι ο λόγος περιγραφής της συγκεκριμένης διαφοροποίησης, καθώς παρουσιάζεται επιστημονικό ενδιαφέρον.

Απλασία η σοβαρή υποπλασία της επιγονατίδας έχει περιγραφεί ως εκδήλωση στην «Ονυχο-οστεοδυσπλασία» [«σύνδρομο επιγονατίδας – ονύχων» (Nail-Patella syndrome)]. Στο συγκεκριμένο σύνδρομο εκτός από την απλασία/υποπλασία της επιγονατίδας παρατηρούνται συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις από τους όνυχες, τις περιοχές των αγκώνων, της λεκάνης και των ποδιών (**Beals, 1969**). Έχει επίσης περιγραφεί από τους **Mangino και συν. (1999)**



μια μορφή οικογενούς απλασίας/ υποπλασίας της επιγονατίδας για την οποία αποδεδειγμένα ενοχοποιήθηκε διαταραχή στην γονιδιακή περιοχή 17q21-22.

Εκτός από ορισμένες αναφορές για επεμβάσεις ευθυγράμμισης του εκτατικού μηχανισμού, καθώς η υποπλαστική επιγονατίδα συχνά υπ-εξαρθρώνεται, δεν υπάρχουν λεπτομερείς και εκτεταμένες αναφορές σχετικά με την επίπτωση της ίδιας της απλασίας της επιγονατίδας και εξειδικευμένων χειρουργικών τεχνικών. Πιθανώς ο λόγος είναι η συνύπαρξη πιο σοβαρών συγγενών διαφοροποιήσεων, οι οποίες αξιολογούνται να έχουν προτεραιότητα στην αντιμετώπιση.

Αποτυχία σχηματισμού του εγγύς τμήματος του μηριαίου **(Proximal Femoral Focal Deficiency- PFFD)**

Ορισμός - Γενικά: Συνίσταται σε συγγενή τμηματική αποτυχία σχηματισμού του εγγύς μηριαίου. Η διάφυση και το περιφερικό μηριαίο είναι σχηματισμένα, ενώ η μηριαία κεφαλή και η κοτύλη παρουσιάζουν διάφορου βαθμού αποτυχία σχηματισμού.

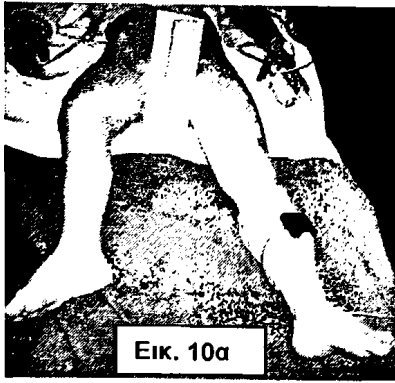
Η κοτύλη και το εγγύς μηριαίο αναπτύσσονται από κοινή χόνδρινη καταβολή με κεφαλουραία κατεύθυνση. Ως την 9η εμβρυϊκή εβδομάδα το ισχίο έχει πλήρως αναπτυχθεί (**Gardner, 1950**) και επομένως αιτιολογικοί επιβαρυντικοί παράγοντες που επιδρούν ως το διάστημα αυτό, είναι υπεύθυνοι για την ανάπτυξη της διαφοροποίησης του εγγύς μηριαίου. Αρκετοί επιβαρυντικοί παράγοντες έχουν ενοχοποιηθεί για την ανάπτυξη της PFFD: ινσουλίνη, ανοξία, ισχαιμία, θερμικοί και μηχανικοί τραυματισμοί, έκθεση σε χημικούς παράγοντες, ορμονικές διαταραχές, βακτηριακές τοξίνες και ιογενείς λοιμώξεις. Η θαλιδομίδη όμως είναι η μοναδική ουσία η οποία έχει αποδεδειγμένα ενοχοποιηθεί για την ανάπτυξη PFFD, όταν λαμβάνεται από την κυοφορούσα μεταξύ 4^{ης} και 5^{ης} εβδομάδας. Το θέμα της κληρονομικότητας βρίσκεται ακόμη υπό διερεύνηση και δεν έχει αποδειχθεί προς το παρόν.

Η πιθανότητα συνύπαρξης συνοδών συγγενών διαφοροποιήσεων είναι πολύ μεγάλη έχει αναφερθεί από 54% ως 69%, με τις συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης να αποτελούν την συχνότερη συνοδό διαταραχή σε ποσοστό 45% (**Epps, 1983**). Η εντόπιση είναι συνήθως μονόπλευρη, είναι όμως δυνατόν να εμφανίζεται και αμφοτερόπλευρα.

Κλινική Εικόνα – Διάγνωση: Η εικόνα των ασθενών με PFFD είναι χαρακτηριστική. Ο μηρός εμφανίζεται βραχύτερος και πιο ογκώδης από τον ετερόπλευρο υγιή. Οι ασθενείς από τον νεογνική και νηπιακή ηλικία διατηρούν το σκέλος σε κάμψη, απαγωγή και έξω στροφή (βλ. Εικόνα 10α). Πολύ συχνά η βράχυνση του σκέλους είναι αρκετά μεγάλη, με αποτέλεσμα το σύστοιχο πόδι να φθάνει στο ύψος του γόνατος ετερόπλευρου φυσιολογικού σκέλους ή και ψηλότερα. Συχνά συνυπάρχουν συγγενής αποτυχία σχηματισμού της περόνης ή/και υποπλασία της κνήμης. Αρκετά συχνά παρατηρείται βλαισότητα στην σύστοιχη ποδοκνημική. Στην νεογνική ηλικία θα πρέπει να γίνει διαφορική διάγνωση από το συγγενές εξάρθρημα του ισχίου και την υποπλασία του μηριαίου.

Ο ακτινογραφικός έλεγχος (βλ. Εικόνες 10α, 10β) συνήθως αποκαλύπτει τα χαρακτηριστικά της PFFD ώστε να τεθεί με ασφάλεια η διάγνωση.





Εικ. 10α



Εικ. 10β

Εικόνες 10α, 10β: Ασθενής με PFFD δεξιά. Διακρίνονται η μεγάλη βράχυνση του σκέλους, με τον μηρό να εμφανίζεται πιο ογκώδης. Το ισχίο παρουσιάζεται σε κάμψη, απαγωγή και έξω στροφή (Εικ. 10α). Ο ακτινογραφικός έλεγχος απεικονίζει υποπλαστικό και βραχύ μηριαίο, με υποτροχαντήρια ραιβότητα σε θέση συγγενούς ψευδάρθρωσης η οποία βρίσκεται σε φάση οστεοποίησης (Εικ. 10β).

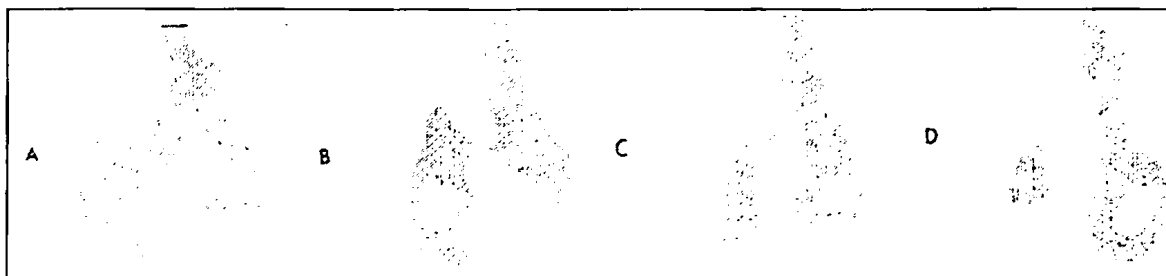
Ταξινόμηση: Η ταξινόμηση κατά Aitken είναι η πιο ευρέως αποδεκτή και η συνήθως χρησιμοποιούμενη στην διεθνή βιβλιογραφία. Βασίζεται σε ακτινογραφικά ευρήματα και διακρίνει την PFFD σε τέσσερις κατηγορίες (βλ. Σχήμα 20):

Τύπος Α: Η μηριαία κεφαλή και η κοτύλη παρουσιάζουν κανονική διάπλαση. Το μηριαίο παρουσιάζεται βραχύ με ψευδάρθρωση στην υποτροχαντήρια περιοχή η οποία σταδιακά είναι δυνατόν να οστεοποιηθεί και να οδηγήσει σε ραιβότητα.

Τύπος Β: Η μηριαία κεφαλή παρουσιάζει κανονική διάπλαση. Η κοτύλη επίσης παρουσιάζει σχεδόν κανονική διάπλαση. Το μηριαίο παρουσιάζει σημαντική βράχυνση. Η εγγύς μετάφυση του μηριαίου παρουσιάζει αποτυχία σχηματισμού και αντιπροσωπεύεται από έναν «θύσανο», ο οποίος παραμένει χωρίς με την μηριαία κεφαλή.

Τύπος Γ: Χαρακτηρίζεται από σοβαρή δυσπλασία της κοτύλης. Η μηριαία κεφαλή απουσιάζει και το εγγύς μηριαίο αντιπροσωπεύεται από ένα μικρό οστεοποιημένο «θύσανο». Η βράχυνση του μηριαίου είναι σοβαρή.

Τύπος Δ: Απλασία τόσο της μηριαίας κεφαλής όσο και της κοτύλης. Το μηριαίο παρουσιάζει σοβαρή βράχυνση, αποτυχία σχηματισμού της εγγύς διάφυσης και αντιπροσωπεύεται από ένα μικρό περιφερικό τμήμα.



Σχήμα 20: Ταξινόμηση της PFFD σε 4 κατηγορίες κατά Aitken

Αντιμετώπιση – Θεραπεία: Τα κύρια προβλήματα που πρέπει να αντιμετωπισθούν στην PFFD είναι η ανοσοσκελία, η στροφικές διαταραχές του άξονα του σκέλους, η αστάθεια του ισχίου και η ανεπάρκεια των μυών του μηρού. Η αντιμετώπιση διακρίνεται σε *συντηρητική* και σε *χειρουργική*.

Η συντηρητική αντιμετώπιση συνίσταται σε εφαρμογή πρόθεσης για ισοσκελισμό, σε ασθενείς με μονόπλευρη εντόπιση PFFD. Η έναρξη χρησιμοποίησης πρόθεσης είναι προτιμότερο να συμπίπτει με την έναρξη του ενδιαφέροντος του παιδιού να ορθοστατήσει, σε ηλικία περίπου 12 μηνών. Οι προθέσεις που χρησιμοποιούνται στην PFFD έχουν αρκετό μήκος και συνήθως το λειτουργικό αποτέλεσμα δεν είναι πολύ ικανοποιητικό. Σε ασθενείς με αμφοτερόπλευρη διαφοροποίηση που παρουσιάζουν ισοσκελισμό, είναι προτιμότερη η μη αντιμετώπιση.

Οι θεραπευτικές επιλογές της χειρουργικής αντιμετώπισης ποικίλουν ανάλογα με τον τύπο και τα επιμέρους χαρακτηριστικά της διαφοροποίησης. Η επιμήκυνση του μηριαίου ή/και της κνήμης χρησιμοποιούνται σε ασθενείς με PFFD κυρίως τύπου A με βράχυνση του μηριαίου ή/και της κνήμης. Η οστεοτομία και η τοποθέτηση μοσχευμάτων στην υποτροχαντήρια περιοχή έχουν χρησιμοποιηθεί με επιτυχία σε ασθενείς με PFFD τύπου A και B. Σε ασθενείς με μεγάλη ανισοσκελία έχει προτιμηθεί συχνά ο ακρωτηριασμός και η εφαρμογή πρόθεσης. Ανάλογα με τον τύπο και τα επιμέρους χαρακτηριστικά της διαφοροποίησης, επιλέγεται και το ύψος του ακρωτηριασμού που μπορεί να είναι άνωθεν ή περιφερικά του γόνατος, καθώς και ακρωτηριασμοί τύπου Syme και Boyd. Σε ασθενείς με μεγάλη αστάθεια του ισχίου έχει χρησιμοποιηθεί η αρθρόδεση του ισχίου, ώστε να είναι δυνατή η πλήρης φόρτιση και χρησιμοποίηση του σκέλους. Ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζει η τεχνική της στροφικής οστεοτομίας Van Nes, σε ασθενείς με μεγάλη βράχυνση με την συγκεκριμένη τεχνική, το μηριαίο περιφερικά της οστεοτομίας στρέφεται κατά 180° και η ποδοκνημική μετατρέπεται σε γόνατο για επίτευξη καλύτερου λειτουργικού αποτελέσματος με την χρησιμοποίηση πρόθεσης (Kostuik, 1975).

II. ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΕΠΙΜΕΡΙΣΜΟΥ

Συγγενής προσαγωγή του ποδιού (Συγγενής ραιβότητα μεταταρσίων)

Ορισμός: Είναι η συγγενής διαφοροποίηση κατά την οποία το πρόσθιο πόδι και το μέσο πόδι βρίσκεται σε προσαγωγή και ραιβότητα (Widhe, 1997). Το οπίσθιο πόδι βρίσκεται σε ουδέτερη θέση ή ελαφρά βλαισότητα, ενώ το μέσο πόδι ενίοτε συμμετέχει με το σκαφοειδές να βρίσκεται παρεκτοπισμένο προς τα έξω (Berg, 1986). (Βλ. Σχήμα 21 κατωτέρω).

Αναφέρεται στην διεθνή βιβλιογραφία με διάφορες ονομασίες όπως μεταταρσισαία προσαγωγή ("metatarsus adductus"), μεταταρσισαία ραιβότητα ("metatarsus varus"), μεταταρσισαία προσαγωγή-ραιβότητα, λοξό πόδι ("skewfoot"), οφιοειδές πόδι, συγγενής προσαγωγή του ποδιού, αγκιστροειδές πρόσθιο πόδι. Από άλλους συγγραφείς ο όρος συγγενής προσαγωγή του ποδιού ("pes adductus") χρησιμοποιείται σε περιπτώσεις όπου η προσαγωγή του ποδιού περιορίζεται στο πρόσθιο πόδι και την περιγράφουν ως ξεχωριστή οντότητα.

Συχνότητα – εντόπιση: Η συγγενής ραιβότητα των μεταταρσίων είναι η πιο συχνή συγγενής διαφοροποίηση του ποδιού. Η συχνότητά της υπολογίζεται σε 1/1000 γεννήσεις. Η σχέση αγοριών / κοριτσιών είναι 3:4. Στα 2/3 των ασθενών η εντόπιση είναι αμφοτερόπλευρη. Συχνά συνυπάρχει συγγενής δυσπλασία ή εξάρθρωμα του ισχίου.

Ίσως η συχνότητα εμφάνισης στον γενικό πληθυσμό να είναι ακόμη μεγαλύτερη, καθώς έχει παρατηρηθεί ότι όλοι οι ασθενείς δεν αναγνωρίζονται κατά την γέννηση, αλλά αργότερα και συνήθως λίγο πριν την συμπλήρωση του 1ου έτους (Widhe, 1997).



Αιτιοπαθογένεια : Η ακριβής αιτιολογία δεν είναι γνωστή. Δεν έχει εξακριβωθεί κάποιος γνωστός τύπος κληρονομικότητας, Από τον Kite (1967) έχει αναφερθεί ότι η πιθανότητα εμφάνισης της διαφοροποίησης αυτής σε συγγενείς πρώτου βαθμού είναι 4% .

Από ορισμένους συγγραφείς η ραιβότητα των μεταταρσίων περιγράφεται ως φυσιολογική παραλλαγή (Mosca, 1998).

Κατά μια θεωρία πιστεύεται ότι είναι δευτεροπαθής λόγω ενδομήτριων πιεστικών φαινομένων, ενώ το 59% των ασθενών είναι πρωτότοκα παιδιά. Ταυτόχρονα έχουν αναπτυχθεί θεωρίες που ενοχοποιούν ανατομικές παραλλαγές και έλλειψη ισορροπίας μεταξύ των μυϊκών ομάδων της περιοχής, καθώς και κακή θέση του ποδιού σε νεογνική και νηπιακή ηλικία, με την τελευταία να έχει μάλλον απορριφθεί.

Η σύγχρονη άποψη είναι ότι η αιτιοπαθογένεια της συγγενούς ραιβότητας των μεταταρσίων μάλλον θα πρέπει να διερευνηθεί στα πλαίσια της συγγενούς αιτιολογίας, ενώ πιθανώς εξωγενείς παράγοντες μετά την γέννηση είναι δυνατόν να επηρεάζουν την εξέλιξη της παραμόρφωσης (Widhe, 1997). Πιθανώς να αναπτύσσεται σταδιακά ρικνωτική βράχυνση των μαλακών μορίων στην εσωτερική πλευρά του ποδιού, η οποία οδηγεί σε δευτεροπαθείς αλλοιώσεις στον τارسό και με την πάροδο του χρόνου οι διαταραχές του ποδιού γίνονται πιο δύσκαμπτες.

Φυσική Εξέλιξη – Πρόγνωση: Η συγγενής προσαγωγή των μεταταρσίων θεωρείται γενικά καλής πρόγνωσης. Υπολογίζεται ότι το 85% - 89% (Rushforth, 1978) των ασθενών παρουσιάζει αυτόματη διόρθωση. Αυτό το ποσοστό της αυτόματης διόρθωσης παρατηρείται μέχρι την ηλικία των 6 ετών, ενώ μέχρι την ηλικία των 16 ετών ανέρχεται στο 95%. Ακόμη και οι ασθενείς στους οποίους παραμένει ελαφρά ή μέτρια παραμόρφως, έχει παρατηρηθεί ότι δεν παρουσιάζουν ιδιαίτερα προβλήματα τα οποία να χρήζουν θεραπείας (Farsetti, 1994). Οι ενήλικες με παραμονή της προσαγωγής του ποδιού σπάνια παραπονούνται για πόνο στην έξω πλευρά του ποδιού και στις ταρσομετατάρσιες αρθρώσεις. Είναι δυνατόν επίσης να εμφανίσουν βλαισσο μεγάλο δάκτυλο ή τήλο του μεγάλου δακτύλου. Στους ασθενείς που η παραμόρφωση επιμένει, πιθανολογείται ότι συνυπάρχει συνήθως ως επιβαρυντικός παράγοντας στροφική παραμόρφωση της κνήμης.

Κλινική εικόνα – Ταξινόμηση: Η προσαγωγή του ποδιού είναι εμφανής κατά την γέννηση. Συνήθως όμως οι γονείς επισημαίνουν το πρόβλημα όταν το παιδί αρχίσει να βαδίζει στα τέσσερα άκρα ή όρθιο. Κατά την νηπιακή ηλικία παρουσιάζεται έσω στροφή των δακτύλων κατά την βόδιση, κάτι που είναι δυνατόν να δημιουργεί προβλήματα από τα υποδήματα. Λόγω αυτής της στροφής έχει υποστηριχθεί ότι αυτά τα παιδιά σκοντάφτουν πολύ συχνά.

Κατά την κλινική εξέταση, όλα τα μετατάρσια βρίσκονται σε προσαγωγή και το πρόσθιο πόδι σε ραιβότητα. Η πτέρνα βρίσκεται σε ουδέτερη θέση ή σε ελαφρά βλαισσοότητα. Ο μεγάλος δάκτυλος συχνά βρίσκεται σε διάσταση από τον 2^ο δάκτυλο, ενώ η βάση του 5^{ου} μεταταρσίου και το κυβοειδές μπορεί να προβάλουν στην έξω επιφάνεια του ποδιού. Η έσω πλευρά του ποδιού είναι κοίλη και η έξω κυρτή. Συχνά η προσαγωγή των μεταταρσίων συνοδεύεται από υπερβολική έσω στροφή της κνήμης. Ο αχίλλειος τένοντας δεν βρίσκεται υπό τάση και είναι δυνατή η πλήρης ραχιαία κάμψη του ποδιού στο επίπεδο της ποδοκνημικής. Η προσαγωγή και η ραιβότητα τονίζονται αλλά και επιτείνονται με την αυξημένη δραστηριότητα του απαγωγού του μεγάλου δακτύλου και των βραχέων καμπτήρων των δακτύλων.

Η συγγενής ραιβότητα των μεταταρσίων διακρίνεται σε ελαφρά, μέτρια και σοβαρή, ανάλογα με τον αν είναι δυνατή η παθητική διόρθωση του προσθίου ποδιού σε ουδέτερη θέση ή σε υπερδιόρθωση. Σοβαρές χαρακτηρίζονται οι παραμορφώσεις όταν είναι δύσκαμπτες και δεν είναι δυνατή η παθητική διόρθωση. Η σχέση μεταξύ εύκαμπτων και δύσκαμπτων τύπων είναι 10:1. Με τον όρο «οφιοειδές πόδι» περιγράφονται οι διαταραχές κατά τις οποίες υπάρχει δύσκαμπτη προσαγωγή του προσθίου ποδιού σε συνδυασμό με βλαισσοότητα της πτέρνας.



Έχουν επίσης προταθεί ακτινογραφικά κριτήρια διάκρισης μεταξύ των απλών και των σύνθετων περιπτώσεων που διορθώνονται δύσκολα ((Berg, 1986).

Φυσιολογικά, η διχοτόμος της πτέρνας ευθυγραμμίζεται με τον επιμήκη άξονα του 2^{ου} δακτύλου .

Στην ελαφρά μορφή, η διχοτόμος φέρεται στον 3^ο δάκτυλο.

Στην μέτρια μορφή, φέρεται μεταξύ 3^{ου} και 4^{ου} δακτύλου, ή στον 4^ο δάκτυλο.

Στην σοβαρή μορφή, η διχοτόμος φέρεται μεταξύ του 4^{ου} και 5^{ου} δακτύλου.

Η διαφοροποίηση χαρακτηρίζεται ως εύκαμπτη, όταν το πρόσθιο πόδι και συγκεκριμένα ο 2^{ος} δάκτυλος μπορούν να φέρονται παθητικά σε θέση απαγωγής, ξεπερνώντας τον άξονα της διχοτόμου της πτέρνας.

Στον αντίποδα της ταξινόμησης σε εύκαμπτη και δύσκαμπτη μορφή, ο **Bleck (1983)** σε μια αναδρομική προοπτική μελέτη δεν παρατήρησε προγνωστική αξία της ταξινόμησης αυτής.

Διάγνωση : *Απλές ακτινογραφίες:* Είναι χρήσιμες για την επιβεβαίωση της παρουσίας και την κατάταξη της διαφοροποίησης. Οι ακτινογραφίες θα πρέπει να λαμβάνονται σε όρθια θέση ή σε κατάσταση εξομοίωσης της φόρτισης. Το 1^ο μετατάρσιο απεικονίζεται να βρίσκεται σε μεγαλύτερη προσαγωγή σε σύγκριση με το 5^ο, με τον επιμήκη του άξονα να βρίσκεται προς τα έσω του επιμήκη άξονα του αστραγάλου. Ο επιμήκης άξονας της πτέρνης τέμνει το έξω τμήμα του κυβοειδούς και του 5^{ου} μεταταρσίου. Στην ραχαιοπελματιαία επίσης λήψη, διαπιστώνεται μεγάλη γωνία (>35°) μεταξύ πτέρνας – αστραγάλου (βλ. Εικόνα 11).



Εικόνα 11: Ακτινογραφία ασθενούς ηλικίας 13 μηνών. Διακρίνεται η προσαγωγή του πρόσθιου ποδιού. Με το λευκό βέλος διακρίνεται η έσω γωνίωση που απεικονίζεται συχνά στο έσω όριο της σκιάς των μαλακών μορίων.

Μαγνητική Τομογραφία: Έχει χρησιμοποιηθεί πρόσφατα για την μελέτη της θέσης και των σχέσεων οστών του ποδιού που οι πυρήνες οστέωσής τους δεν απεικονίζονται ακτινογραφικά σε μικρές ηλικίες, όπως το σκαφοειδές (Hubbard, 1996). Καθώς όμως κατά την λήψη της μαγνητικής τομογραφίας δεν είναι εφικτό να αναπαραχθούν συνθήκες εξομοίωσης της φόρτισης, οι ακτινογραφίες παραμένουν οι μέθοδος εκλογής για την μελέτη των σχέσεων μεταξύ των οστών και την μέτρηση ειδικών γωνιών.

Δυναμικές μέθοδοι ανάλυσης: Η ασάφεια που υφίσταται στην διάγνωση, καταγραφή και ταξινόμηση των διαφοροποιήσεων του ποδιού στα παιδιά, έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη και εισαγωγή των σχετικά νέων αυτών μεθόδων. Η δυναμική ανάλυση του πιέσεων που ασκούνται στο πόδι κατά την στάση και βάρδιση, σε παιδιά μεγαλύτερης ηλικίας (ιδιαίτερα 4-5 ετών), αποτελεί πλέον μια χρήσιμη μέθοδο στην εντόπιση και καταγραφή της συγγενούς ραιβότητας των μεταταρσίων (Widhe, 1997). (βλ. Εικόνα 12).





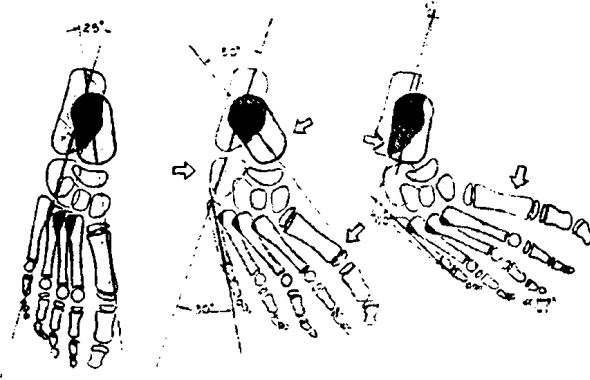
Εικόνα 12: Ιστορικής πλέον αξίας αποτύπωμα ποδιών με συγγενή προσαγωγή του πρόσθιου ποδιού. Φαίνεται ευκρινώς το κοίλον του έσω χείλους του άκρου ποδός, ενώ οι νοητές γραμμές των διχοτόμων του οπίσθιου και πρόσθιου ποδιού, σχηματίζουν γωνία αντί της φυσιολογικής ευθείας γραμμής. (από το άρθρο του **Kite JH: Congenital Metatarsus Varus, J Bone Joint Surg [Am] (1967), Vol 49-A, No 2 : 388-397**)

Αντιμετώπιση – Θεραπεία : Στην θεραπευτική αντιμετώπισης της συγγενούς προσαγωγής του ποδιού, διακρίνουμε τρεις κύριες επιλογές: α) απλή παρακολούθηση χωρίς θεραπεία, καθώς παρατηρείται σε μεγάλο ποσοστό αυτόματη διόρθωση της παραμόρφωσης, β) διόρθωση με διαδοχικούς διορθωτικούς γύψους, γ) χειρουργική διόρθωση.

Στους περισσότερους ασθενείς, οι οποίοι παρουσιάζουν ελαφρά μορφή προσαγωγής η οποία διορθώνεται εύκολα παθητικά με χειρισμούς, παρατηρείται σταδιακά αυτόματη αποκατάσταση (Farsetti, 1994).

Οι γονείς δεν θα πρέπει να επιδίδονται σε χειρισμούς, καθώς δεν έχουν γνώση της φύσης των ανατομικών διαφοποιήσεων και έχει καταδειχθεί ότι περισσότερο επιδεινώνουν την βλαισότητα της πτέρνας και λιγότερο διορθώνουν την προσαγωγή του πρόσθιου ποδιού. Η εφαρμογή ανάστροφων υποδημάτων χρησιμοποιείται συχνά, αν και δεν αποδειχθεί ότι βοηθούν.

Σε ασθενείς με δύσκαμπτες, σοβαρές μορφές προσαγωγής που δεν διορθώνονται εύκολα παθητικά, ενδείκνυνται οι χειρισμοί και η ακινητοποίηση σε διορθωτικούς διαδοχικούς γύψους. Τα δύο κύρια στοιχεία της παραμόρφωσης, δηλαδή η προσαγωγή των μεταταρσίων και η βλαισότητα της πτέρνας θα πρέπει να διορθωθούν ταυτόχρονα (βλ. Σχήμα 21). Συνήθως απαιτούνται 3 –4 αλλαγές του γύψου σε μεσοδιαστήματα των 2 εβδομάδων, μέχρι να επιτευχθεί πλήρης διόρθωση. Λανθασμένοι διορθωτικοί χειρισμοί μπορεί να οδηγήσουν σε πρητισμό του πρόσθιου ποδιού, σε βλαισσοποδία ή κοιλοποδία, καταστάσεις που θεωρούνται πιο σοβαρές από την αρχική παραμόρφωση της προσαγωγής του ποδιού. .



Εξήμα 21: Σχεδιαγράμματα φυσιολογικού ποδιού (αριστερά), συγγενούς προσαγωγής του πρόσθιου ποδιού (κέντρο) και ραιβοίπποποδίας (δεξιά). Τα βέλη είναι ενδεικτικά της φοράς των δυνάμεων και των περιοχών που αυτές πρέπει να ασκούνται, όταν οι συγκεκριμένες παραμορφώσεις αντιμετωπίζονται με εφαρμογή διορθωτικού γύψου.

Σε παιδιά ηλικίας άνω των 12 μηνών, η προοδευτική διόρθωση με χειρισμούς και διαδοχικούς γύψους θεωρείται δύσκολα εφικτή (Kite, 1967) και μπορεί να χρειασθεί χειρουργική διόρθωση.



Η χειρουργική διόρθωση ενδείκνυται μόνον σε ασθενείς με σοβαρό αισθητικό πρόβλημα ή όταν υπάρχουν επίμονο άλγος και σοβαρά προβλήματα με την υπόδηση. Σε ασθενείς ηλικίας μικρότερης των 2 ετών με δύσκαμπτη προσαγωγή των μεταταρσίων, η θυλακοτομή μεταξύ 1^{ου} μεταταρσίου – έσω σφηνοειδούς και η χαλάρωση του απαγωγού του μεγάλου δακτύλου ή/και της πελματιαίας απονεύρωσης, ακολουθούμενα από ακινητοποίηση σε γύψο σε θέση διόρθωσης, συνήθως έχει επιτυχή αποτελέσματα. Σε μεγαλύτερα παιδιά, μπορεί να χρειασθούν διορθωτικές επεμβάσεις και στις οστικές δομές του ποδιού.

Υφίσταται μια σχετική διχογνωμία σχετικά με την θέση της χειρουργικής θεραπείας, καθώς οι περισσότεροι ειδικοί είναι σαφώς υπέρ της συντηρητικής θεραπείας (Ponseti, 1966), (Farsetti, 1994), ενώ στην άλλη άκρη του νήματος έχει υποστηριχθεί η επιθετική πρώιμη χειρουργική θεραπεία (Kling, 1983). Οι Stark και συν. (1987) παρατήρησαν ότι σε παιδιά με ασυμπτωματική συγγενή προσαγωγή των μεταταρσίων που αντιμετωπίστηκαν με ταρσομεταταρσιαία θυλακοτομή, το 50% εμφάνισαν μόνιμο άλγος μετά την επέμβαση το οποίο δεν υπήρχε προεγχειρητικά.

Συνοψίζοντας θα λέγαμε ότι η σύγχρονη άποψη θέτει μεν ως πρώτη επιλογή την συντηρητική αντιμετώπιση, ωστόσο επί σοβαρών δύσκαμπτων παραμορφώσεων θα πρέπει να γίνεται χειρουργική διόρθωση (Widhe, 1997).

Συνδακτυλία

Ορισμός-Γενικά: Η συνδακτυλία συνίσταται σε συνένωση μεταξύ δύο ή περισσότερων δακτύλων. Η συνδακτυλία μπορεί να είναι ατελής όταν δεν αφορά ολόκληρο το μήκος των δακτύλων και πλήρης όταν αφορά ολόκληρο το μήκος. Διακρίνεται επίσης σε απλή όταν αφορά μόνον τα μαλακά μόρια και σε σύνθετη όταν συνυπάρχει συνένωση των φαλάγγων των δακτύλων.

Αποτελεί σχετικά συχνή συγγενή διαφοροποίηση επιμερισμού και αφορά συνήθως τα έξω δάκτυλα του άκρου ποδός. Η ύπαρξη οικογενειακού ιστορικού είναι συνήθης. Συχνά αποτελεί μεμονωμένη διαφοροποίηση, άλλες φορές συνυπάρχει με άλλες συγγενείς διαφοροποιήσεις, ενώ είναι δυνατόν να αποτελεί εκδήλωση σε διάφορα σύνδρομα, όπως π.χ. τα σύνδρομα Apert, Poland, Klippel-Trenaunay.

Κλινική εικόνα – Διάγνωση: Η συνδακτυλία συνήθως είναι ασυμπτωματική. Η διάγνωση είναι εύκολη με την άμεση επισκόπηση (βλ. σχ. 11 ανωτέρω, όπου απεικονίζεται συνδυασμός συνδακτυλίας και πολυδακτυλίας). Οι ακτινογραφίες αποτελούν μια εύκολη και άμεση διαγνωστική μέθοδο ώστε να διερευνηθεί η πιθανότητα οστικής συνένωσης μεταξύ των δακτύλων.

Ταξινόμηση: Σύμφωνα με τον Thompson (1995) η συνδακτυλία διακρίνεται σε δύο κύριες κατηγορίες: α) στην ζυγοσυνδακτυλία κατά την οποία υπάρχει ατελής ή τέλεια συνδακτυλία, συνήθως μεταξύ 2^{ου} και 3^{ου} δακτύλου και β) στην πολυσυνδακτυλία κατά την οποία συνυπάρχει διπλασιασμός του 5^{ου} συνήθως δακτύλου αλλά και συνδακτυλία, συνήθως με τον 4^ο δάκτυλο.



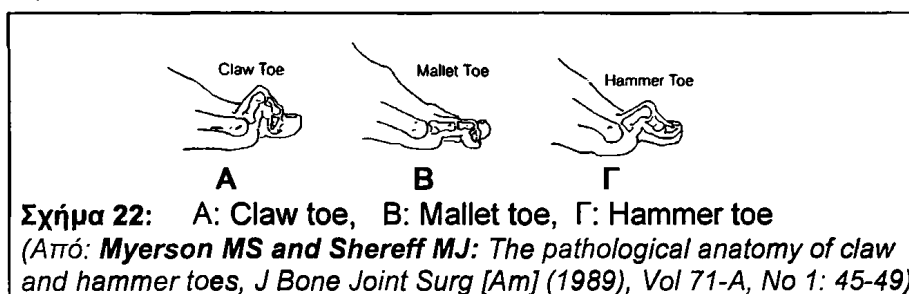
Αντιμετώπιση – Θεραπεία: Η ζυγοσυνδακτυλία δεν χρειάζεται ειδική θεραπευτική αντιμετώπιση καθώς δεν είναι συμπτωματική. Συχνά όμως σε συνδακτυλίες μεταξύ 1^{ου} – 2^{ου} δακτύλου τίθεται θέμα χειρουργικού διαχωρισμού της συνδακτυλίας. Ο λόγος είναι ότι το φυσιολογικό μήκος του μεγάλου δακτύλου είναι σημαντικά μεγαλύτερο του 2^{ου}, με αποτέλεσμα η συνδακτυλία να παρεμποδίζει ενίοτε την κατά μήκος αύξηση του μεγάλου δακτύλου και να οδηγεί σε επώδυνη καμπτοδακτυλία.

Η πολυσυνδακτυλία χρειάζεται συνήθως χειρουργική αντιμετώπιση. Η επέμβαση συνίσταται σε διαχωρισμό μεταξύ 4^{ου} και έσω 5^{ου} δακτύλου το οποίο και αφαιρείται για την ταυτόχρονη αντιμετώπιση της πολυδακτυλίας και την απόδοση μικρότερης φυσιολογικής διαμέτρου στο πόδι.

Συγγενής καμπτοδακτυλία

Η συγγενής καμπτοδακτυλία αποτελεί συγγενή αποτυχία επιμερισμού των δακτύλων του ποδιού ως προς τον άξονα κάμψης τους. Διακρίνουμε τρία βασικά είδη καμπτοδακτυλίας, τα οποία κατά την γνώμη μας εκφράζονται καλύτερα με την διεθνή τους ορολογία όπως περιγράφεται στο άρθρο του **Thompson (1995)** την οποίαν και παραθέτουμε:

- A) Hammer toe
- B) Mallet toe
- Γ) Claw toe



Hammer toe (Σφυροδακτυλία): Σύγκαμψη του δακτύλου αντίστοιχα προς την εγγύς φαλαγγοφαλαγγική άρθρωση, ενώ είναι δυνατόν να συνυπάρχει και σύγκαμψη της περιφερική φαλαγγοφαλαγγικής.

Συνοδεύεται από ρίκνωση του μακρού καμπτήρα ή/και του βραχέος καμπτήρα του δακτύλου. Όταν το νήπιο αρχίζει και βαδίζει είναι δυνατόν να εγκατασταθεί σταδιακά και υπερέκταση στην μεταταρσιοφαλαγγική άρθρωση.

Mallet toe: Σύγκαμψη του δακτύλου αντίστοιχα προς την άπω φαλαγγοφαλαγγική άρθρωση.

Συνοδεύεται από ρίκνωση του μακρού καμπτήρα του δακτύλου. Αφορά συνήθως τον 2^ο δάκτυλο και στις περιπτώσεις αυτές σχετίζεται με αυξημένο μήκος της 2^{ης} ακτίνας.

Claw toe: Συνίσταται σε υπερέκταση της μεταταρσιοφαλαγγικής άρθρωσης σε συνδυασμό με σύγκαμψη της εγγύς φαλαγγοφαλαγγικής. Συχνά συνυπάρχει σύγκαμψη και της άπω φαλαγγοφαλαγγικής.

Συνήθως αφορά τα τέσσερα μικρά δάκτυλα και συχνά συνυπάρχει με κοιλοποδία.



α) Mallet toe

Ορισμός- Γενικά : Πρόκειται για σύγκαμψη του δακτύλου σε πελματιαία κάμψη, στο ύψος της περιφερικής φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης η οποία προσδίδει στο δάκτυλο χαρακτηριστική εμφάνιση. Εντοπίζεται συνήθως στον 2^ο δάκτυλο, αλλά και στα υπόλοιπα δάκτυλα, ενώ συχνά εντοπίζεται σε δυο γειτονικούς δακτύλους. Είναι ωστόσο λιγότερο συχνή διαφοροποίηση από αυτήν του hammer toe.

Κλινική εικόνα – Διάγνωση : Εκτός από την χαρακτηριστική κλινική εικόνα, δεν υπάρχει συμπτωματολογία κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής. Κατά την εφηβεία ή τα πρώτα χρόνια της ενηλικίωσης, αναφέρονται τα πρώτα συμπτώματα που αφορούν πόνο στο τελικό τμήμα του δακτύλου κατά την επαφή με το έδαφος, ή συνήθως ανάπτυξη επώδυνου τήλου στην ράχη της περιφερικής φαλαγγοφαλαγγικής που αναπτύσσεται λόγω της πίεσης από το υπόδημα.

Αντιμετώπιση – Θεραπεία : Η *συντηρητική θεραπεία* συνίσταται σε παθητικές διατακτικές ασκήσεις και επίδεση στα παρακείμενα δάκτυλα με ταινίες, αλλά συνήθως δεν είναι ικανή να διορθώσει την παραμόρφωση.

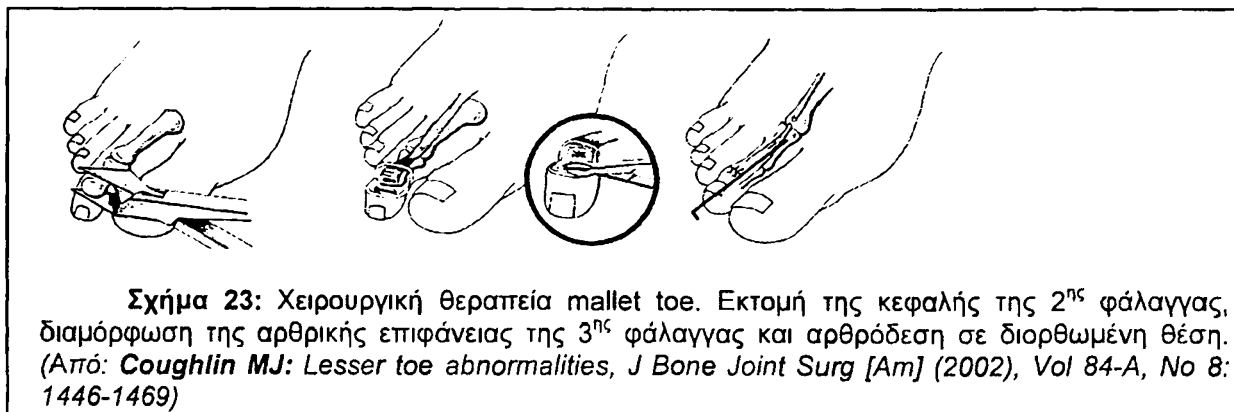
Η *συμπτωματική θεραπεία* συνίσταται σε εφαρμογή ειδικών υποδημάτων με ευρύ πρόσθιο χώρο, ώστε να μην πιέζεται ο τήλος αλλά και για να χωρούν ειδικά μαξιλαράκια που τίθενται κάτω ακριβώς από το τελικό τμήμα του δακτύλου. Ο συχνός καθαρισμός του τήλου επίσης προσφέρει προσωρινή ύφεση από την συμπτωματολογία.

Η *χειρουργική αντιμετώπιση* είναι και η πιο αποτελεσματική και συνίσταται σε :

-αρθρόδεση της περιφερικής φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης σε διορθωμένη θέση, με ή χωρίς εκτομή του περιφερικού τμήματος της μεσαίας φάλαγγας (βλ. Σχήμα 23).

-εκτομή του τένοντα του μακρού καμπτήρα του σύστοιχου δακτύλου επί δύσκαμπτης παραμόρφωσης

-ακρωτηριασμό της τελικής φάλαγγας, μέθοδος όμως που δεν συνήθως δεν θεωρείται αισθητικά αποδεκτή.



β) Συγγενής σφυροδακτυλία (Hammer toe)

Ορισμός-Γενικά: Πρόκειται για παραμόρφωση σύγκαμψης της εγγύς φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης του δακτύλου.

Είναι παραμόρφωση συχνότερη από το mallet toe. Συχνά είναι αμφοτερόπλευρη και συμμετρική. Ο δεύτερος δάκτυλος αποτελεί την συχνότερη εντόπιση και ακολουθούν ο 3^{ος} και 4^{ος} δάκτυλος. Μπορεί να συνυπάρχει με βλαισσό μεγάλο δάκτυλο. Συχνά είναι συγγενής, είναι όμως δυνατόν να αναπτυχθεί δευτεροπαθώς επί ύπαρξης άλλων διαταραχών του ποδιού.



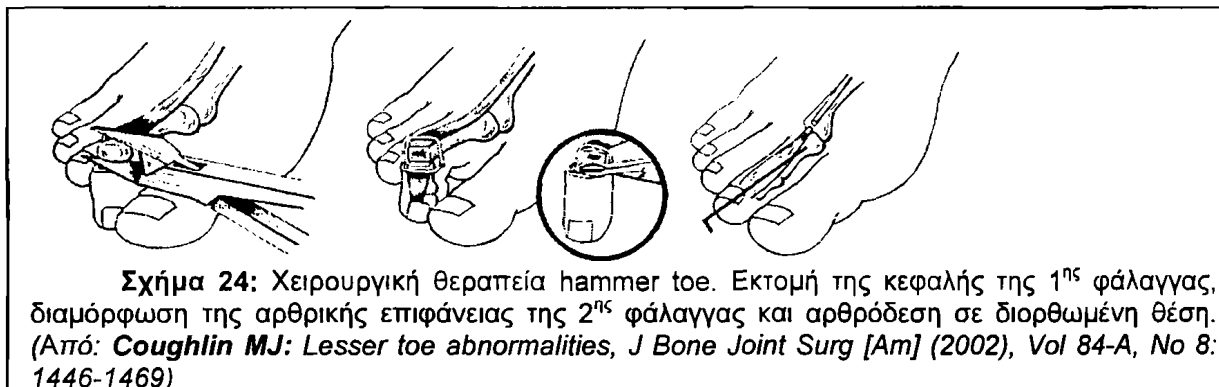
Κλινική Εικόνα - Διάγνωση: Παρατηρείται σύγκαμψη της εγγύς φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης. Η περιφερική φαλαγγοφαλαγγική άρθρωση μπορεί να βρίσκεται σε κάμψη, σε ουδέτερη θέση ή και σε ελαφρά υπερέκταση. Η σφυροδακτυλία διακρίνεται σε *χαλαρή* και σε *δύσκαμπτη*, ανάλογα με τον αν διορθώνεται με χειρισμούς η κάμψη της εγγύς φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η συμπίεση στην κεφαλή του μεταταρσίου προκαλεί υπερέκταση της μεταταρσιοφαλαγγικής.

Αναπτύσσονται επώδυνοι τήλοι του πέλματος, κάτω από τις κεφαλές των μεταταρσίων. Η διαρκής πίεση από τα υποδήματα, μπορεί να οδηγήσει στην ανάπτυξη τήλων στην ραχιαία επιφάνεια των κεκαμμένων φαλαγγοφαλαγγικών αρθρώσεων, καθώς και στα άκρα των προσβεβλημένων δακτύλων. Είναι δυνατόν επίσης να αναπτυχθεί ορογόνος θύλακος ο οποίος εμφανίζεται διογκωμένος μεταξύ του σκληρυντικού δέρματος και του υποκείμενου οστού.

Αντιμετώπιση – Θεραπεία : Σε νήπια και σε παιδιά, όπου η παραμόρφωση είναι συνήθως εύκαμπτη και διορθώσιμη, επιλέγεται η *συντηρητική θεραπεία*. Αυτή συνίσταται σε *παθητικές διατακτικές ασκήσεις* οι οποίες γίνονται από τους γονείς. Σε ασθενείς όμως με δύσκαμπτη σφυροδακτυλία, η κεκαμμένη εγγύς φαλαγγοφαλαγγική φέρεται και ακινητοποιείται σε έκταση με αυτοκόλλητη ταινία (*taping*).

Αμέσως μετά την έναρξη της βάρδισης, το παιδί θα πρέπει να φορά *ευρύχωρα υποδήματα*, ενώ η ανάπτυξη επώδυνων τήλων αποφεύγεται με την εφαρμογή *ειδικών μαλακών επιθεμάτων* εντός του υποδήματος στα σημεία πίεσης.

Στην εφηβική ηλικία, αν η παραμόρφωση είναι δύσκαμπτη και προκαλεί σοβαρά προβλήματα, ενδείκνυται η *χειρουργική θεραπεία*. Μια απλή και αποτελεσματική μέθοδος είναι η *αφαίρεση της εγγύς φαλαγγοφαλαγγικής και η αρθρόδεσή της* σε ουδέτερη θέση. Η μέθοδος αυτή περιγράφηκε για πρώτη φορά το **1910** από τον **Soule** και μετέπειτα έγινε ευρέως γνωστή από τον **Sir Robert Jones** (Βλ Σχήμα 24). Η επέμβαση συνδυάζεται με ραχιαία θυλακοτομή στην μεταταρσιοφαλαγγική, αν αυτή έχει αναπτύξει δύσκαμπτη υπερέκταση και με μεταφορά του τένοντα του μακρού εκτείνοντα τον δάκτυλο στην κεφαλή του μεταταρσίου, αν παρατηρούνται φαινόμενα έντονης πίεσης της κεφαλής του μεταταρσίου. Όσον αφορά την αρθρόδεση, παρατηρούνται υψηλά ποσοστά ψευδάρθρωσης (50%).



Όταν συνυπάρχει μη ανατάξιμο ραχιαίο υπεξάρθρωμα στην μεταταρσιοφαλαγγική, προτιμάται η *μηχανική αφαίρεση του εγγύς τμήματος της 1^{ης} φάλαγγας* και στην συνέχεια ο *χειρουργικός συνδακτυλισμός* με το παρακείμενο δάκτυλο.

Η *επέμβαση κατά Girdlestone* συνδυάζεται με μεταφορά του τένοντα του καμπτήρα του δακτύλου στην καλύπτρα του εκτατικού μηχανισμού, ώστε να είναι δυνατή η ενεργητική πελματιαία κάμψη της εγγύς φάλαγγας. Ωστόσο σ'αυτήν την μέθοδο έχουν παρατηρηθεί προς τα έξω αποκλίσεις των δακτύλων, ενώ δεν επιτυγχάνεται πάντοτε και η διόρθωση της παραμόρφωσης. Οι **Hamer και συν. (1993)** σε μία τυφλή – διπλή τυχαίοποιημένη μελέτη δεν διαπίστωσαν καμία διαφορά στα αποτελέσματα μεταξύ της επέμβασης Girdlestone και της



απλής τενοντοτομής του μ. καμπτήρα του δακτύλου και πρότειναν την δεύτερη μέθοδο ως αρχική θεραπεία εκλογής αφού είναι και απλούστερη τεχνικά.

γ) Claw toes

Ορισμός: Συνίσταται σε υπερέκταση της μεταταρσιοφαλαγγικής άρθρωσης σε συνδυασμό με σύγκαμψη της εγγύς φαλαγγοφαλαγγικής. Συχνά συνυπάρχει σύγκαμψη και της άπω φαλαγγοφαλαγγικής.

Είναι δυνατόν να είναι ιδιοπαθής αν και συχνά απαντάται σε κοιλοποδία ή ως δευτεροπαθής εκδήλωση σε διάφορες παθολογικές καταστάσεις στις οποίες υφίσταται απώλεια της ισορροπίας μεταξύ των εκτεινόντων και καμπτήρων μυών του ποδιού. Συχνά επίσης αποτελεί εκδήλωση σε διάφορα σύνδρομα.

Κλινική εικόνα – Συμπτώματα: Η σύγκαμψη του δακτύλου είναι εμφανής. Επώδυνοι τήλοι αναπτύσσονται συνήθως στην ραχιαία επιφάνεια της εγγύς φαλαγγοφαλαγγικής άρθρωσης και στην πελματιαία πλευρά της αντίστοιχης μεταταρσιοφαλαγγικής. Σε σοβαρές μορφές μπορεί να αναπτυχθεί επώδυνος τήλος στην πελματιαία πλευρά της άκρης του δακτύλου, λόγω της αυξημένης πίεσης από το υπόδημα. Άλγος αντίστοιχα προς τους τήλους και μεταταρσαλγία λόγω της υπερέκτασης της μεταταρσιοφαλαγγικής και της πελματιαίας παρεκτόπισης της κεφαλής του αντίστοιχου μεταταρσίου, αποτελούν συνήθη εκδήλωση.

Διάγνωση: Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα και στα κλινικά ευρήματα. Θα πρέπει να γίνει διάκριση από την παραμόρφωση hammer toe, στην οποία δεν συμμετέχει η μεταταρσιοφαλαγγική άρθρωση. Οι ασθενείς θα πρέπει να εξετάζονται τόσο σε καθιστή, όσο και σε όρθια θέση, ώστε να ελεγχθούν για τυχόν κοιλοποδία, ραιβότητα του οπίσθιου ποδιού και ρίκνωση του αχίλλειου τένοντα, καταστάσεις που συχνά απαντώνται σε νευρομυϊκές διαταραχές.

Θα πρέπει να γίνεται διάκριση μεταξύ της *εύκαμπτης* και *δύσκαμπτης μορφής*, που συχνά σχετίζονται με τον χρόνο παραμονής της παραμόρφωσης. Η διάκριση αυτή έχει πρακτική σημασία, καθώς διαφοροποιείται ο θεραπευτικός σχεδιασμός. Η εξαφάνιση της παραμόρφωσης σε πελματιαία κάμψη του ποδιού και η επανεμφάνισή της σε ραχιαία κάμψη του ποδιού, αποτελούν ευρήματα *εύκαμπτης* ή *δυναμικής παραμόρφωσης*.

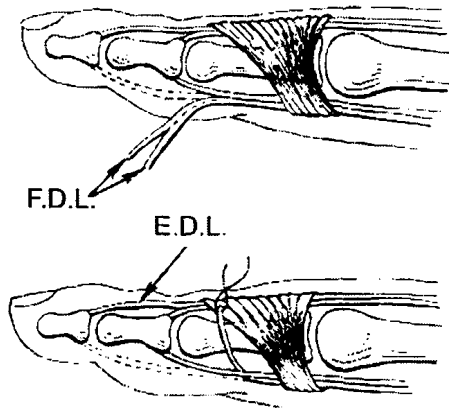
Αντιμετώπιση – Θεραπεία: Η θεραπευτική αντιμετώπιση διακρίνεται σε *συντηρητική* και σε *χειρουργική*.

Τα *συντηρητικά θεραπευτικά μέτρα* συνίστανται σε χρησιμοποίηση *μαλακών υποδημάτων με ευρύχωρο πρόσθιο τμήμα* και σε εφαρμογή *μαλακών (συνήθως σιλικονούχων) ενθεμάτων* στις περιοχές αυξημένης πίεσης όπου έχουν σχηματισθεί τήλοι.

Η επιλογή της *χειρουργικής θεραπείας* εξαρτάται από την μορφή της παραμόρφωσης. Σε *εύκαμπτες μορφές*, η θεραπεία συνίσταται συνήθως σε *τενοντομεταφορά του μ. καμπτήρα του δακτύλου στον εκτατικό μηχανισμό (Girdlestone)* (βλ. Σχήμα 25), ενώ είναι πιθανόν να χρειασθεί επιπλέον *τενοτομή ή επιμήκυνση του εκτεινόντος του δακτύλου*, καθώς και *ραχιαία θυλακοτομή στην μεταταρσιοφαλαγγική*.

Σε *δύσκαμπτες μορφές* γίνονται περιφερική *τενοτομή του μ. καμπτήρα του δακτύλου*, χειρουργικές τεχνικές *διόρθωσης του hammer toe ή mallet toe* (βλ. ανωτέρω στα αντίστοιχα κεφάλαια) ανάλογα με τα επιμέρους χαρακτηριστικά της παραμόρφωσης και διατήρηση της *διόρθωσης με βελόνες Kirschner*.





Σχήμα 25: Χειρουργική θεραπεία εύκαμπτης μορφής hammer και claw toe. Μεταφορά του τένοντα του μακρού καμπτήρα του δακτύλου (FDL) στον εκτατικό μηχανισμό. (Από: **Coughlin MJ: Lesser toe abnormalities, J Bone Joint Surg [Am] (2002), Vol 84-A, No 8: 1446-1469**)

Σε claw toe του μεγάλου δακτύλου γίνεται τενοντομεταφορά του εκτείνοντος του δακτύλου στην ραχιαία επιφάνεια του αυχένα του μεταταρσίου και αρθρόδεση της φαλαγγοφαλαγγικής. Είναι πιθανόν να χρειάζονται επιπλέον επεμβάσεις στην περιοχή της μεταταρσιοφαλαγγικής, όπως περιγράφηκαν στην αντιμετώπιση των εύκαμπτων παραμορφώσεων. Σε νεαρούς εφήβους και σε ενήλικες με σοβαρές δύσκαμπτες μορφές έχει χρησιμοποιηθεί η αρθροπλαστική των φαλαγγοφαλαγγικών αρθρώσεων (Coughlin, 2002).

Ως συχνότερες επιπλοκές στην χειρουργική θεραπεία αναφέρονται η παραμονή ή η υποτροπή της παραμόρφωσης καθώς και παραμονή μεταταρσαλγίας ειδικά όταν συνυπάρχουν διαταραχές από το μέσο και οπίσθιο πόδι.

III. ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΙ

Διπλασιασμός των δακτύλων του ποδιού - Πολυδακτυλία

Ορισμός-Γενικά: Η πολυδακτυλία συνίσταται μακροσκοπικά σε παρουσία περισσότερων από τον φυσιολογικό αριθμό δακτύλων. Οφείλεται σε διπλασιασμό των δακτύλων ή σε ορισμένες περιπτώσεις και ολόκληρης της αντίστοιχης ακτίνας του ποδιού.

Αποτελεί σχετικά συχνή συγγενή διαφοροποίηση, με αναφερόμενη συχνότητα 2/1000 γεννήσεις ζώντων (Thompson, 1995). Συνήθως πρόκειται για διπλασιασμό του μικρού δακτύλου (80%), ενώ σπανιότερα αφορά τα υπόλοιπα δάκτυλα. Διακρίνεται σε προ-αξονική πολυδακτυλία (μεγάλος δάκτυλος), κεντρική (2^{ος}-3^{ος}- 4^{ος} δάκτυλος) και μεταξονική (5^{ος} δάκτυλος) (Phelps, 1985). Συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις από τα αντίστοιχα μετατάρσια είναι αρκετά συχνές και απαντώνται όλες οι δυνατές μορφές όπως έχουν καταταχθεί κατά Venn-Watson (1976) (φυσιολογικό μετατάρσιο με διπλασιασμό της κεφαλής, μετατάρσιο σχήματος-Y ή σχήματος-T, φυσιολογικό μετατάρσιο με ευρεία κεφαλή ή πλήρης διπλασιασμός του μεταταρσίου). Το 30% περίπου των ασθενών παρουσιάζει θετικό οικογενειακό ιστορικό. Ο Nogami (1986) έχει κατατάξει τους διπλασιασμούς του 5^{ου} δακτύλου σε πολυδακτυλία,



πολυσυνδακτυλία με συνδακτυλία μεταξύ των φυσιολογικού και του υπεράριθμου 5^{ου} δακτύλου και πολυσυνδακτυλία μεταξύ του φυσιολογικού 5^{ου} και του 4^{ου} δακτύλου.

Κλινική εικόνα – Διάγνωση: Η πολυδακτυλία λόγω του διπλασιασμού των δακτύλων γίνεται εύκολα αντιληπτή, καθώς είναι εμφανής. Το οικογενειακό περιβάλλον προστρέχει συνεπώς άμεσα για ορθοπαιδική εκτίμηση. Ο *ακτινογραφικός έλεγχος* με face και profile λήψεις είναι απαραίτητος για την ακριβή εκτίμηση της διαφοροποίησης.

Ο *προγεννητικός υπερηχογραφικός έλεγχος* προσφέρει υψηλή ευαισθησία στην διάγνωση της συγγενούς πολυδακτυλίας κατά το εμβρυϊκό στάδιο.

Αντιμετώπιση – Θεραπεία: Η αντιμετώπιση της πολυδακτυλίας είναι κατά κανόνα χειρουργική και αφορά αφαίρεση του ενός υπεράριθμου δακτύλου. Η αφαίρεση συνίσταται είτε σε απολίνωση του δακτύλου αμέσως μετά την γέννηση, είτε σε χειρουργική αφαίρεση ενός από τα υπεράριθμα δάκτυλα. Οι κύριοι στόχοι είναι να διατηρηθεί το δάκτυλο που παρουσιάζει την καλύτερη ευθυγράμμιση, η εκτομή του πιο «προβληματικού» δακτύλου, η αποκατάσταση του θύλακου, η εξισορρόπηση των μαλακών μορίων και η ομαλοποίηση των μεταταρσίων.

Στους προ-αξονικούς διπλασιασμούς, συνήθως εκτέμνεται το έσω δάκτυλο και αποκαθίσταται ο θύλακος. Στις κεντρικές διαφοροποιήσεις εκτέμνεται ο υπεράριθμος δάκτυλος στην βάση του διπλασιασμού και συμπλησιάζονται τα εγγύς μετατάρσια. Στους μεταξονικούς διπλασιασμούς, συνήθως εκτέμνεται ο πιο έξω δάκτυλος. Σε πολυσυνδακτυλίες του 5^{ου} δακτύλου με ύπαρξη συνδακτυλίας με τον 4^ο δάκτυλο, συνήθως αφαιρείται ο έσω 5^{ος} δάκτυλος. Η αφαίρεση του έσω 5^{ου} δακτύλου προτιμάται περιστασιακά και σε μεταξονικούς διπλασιασμούς χωρίς συνδακτυλία με τον 4^ο δάκτυλο, αν αυτό εξυπηρετεί καλύτερα το σχήμα του ποδιού· αν και αρχικά το μεσοδακτυλικό διάστημα είναι αρκετά ευρύ, βελτιώνεται με την πάροδο των ετών. Σε διπλασιασμό δακτύλου με σχήμα μεταταρσίου τύπου T, Y επιλέγεται η επιφυσιόλυση και η τμηματική αφαίρεση του τμήματος της επίφυσης της κεφαλής του μεταταρσίου που αντιστοιχεί στον υπεράριθμο δάκτυλο.

Τα αποτελέσματα της χειρουργικής θεραπείας έχουν αναφερθεί ως πολύ ικανοποιητικά, αν και σε ορισμένες περιπτώσεις τα δάκτυλα που παραμένουν μετά την επέμβαση μπορεί να μην φαίνονται τελείως φυσιολογικά. Το μικρό ποσοστό πτωχών αποτελεσμάτων που έχει αναφερθεί, συνήθως σχετίζεται με προαξονική πολυδακτυλία και παραμονή βλαισού μεγάλου δακτύλου.

IV. ΥΠΟΠΛΑΣΙΕΣ

Υποπλασία μηριαίου

Ορισμός - Γενικά: Συνίσταται στην συγγενούς αιτιολογίας υστέρηση της ανάπτυξης του μηριαίου οστού, που συνήθως αφορά το μήκος του και σε ορισμένες περιπτώσεις και την διάμετρό του.

Αποτελεί την συχνότερη από τις συγγενείς διαφοροποιήσεις του μηριαίου. Το μηριαίο παρουσιάζεται απλώς βραχύτερο, χωρίς να συνοδεύεται από άλλες συγγενείς διαφοροποιήσεις του οστού. Δεν συνυπάρχουν διαταραχές από το ισχίο. Η γωνία μεταξύ διάφυσης του μηριαίου και αυχένα του μηριαίου είναι φυσιολογική. Υπό αυτές τις συνθήκες, θα μπορούσαμε να χαρακτηρίσουμε το όρο «βραχύ μηριαίο» που χρησιμοποιείται συχνά, ως αρκετά επιτυχή. Σε αντίθεση με την συγγενή αποτυχία σχηματισμού του εγγύς μηριαίου (PFFD), συνήθως δεν συνυπάρχουν άλλες διαφοροποιήσεις από το μυοσκελετικό σύστημα· η



απλασία ωστόσο των χιαστών συνδέσμων του γόνατος είναι αρκετά συχνή στην υποπλασία του μηριαίου, όπως συμβαίνει και στην PFFD.

Το υποπλαστικό μηριαίο βρίσκεται συνήθως κατά 10% βραχύτερο από το ετερόπλευρο φυσιολογικό. Σπάνια η ανισοσκελία ξεπερνά τα 6 cm (Tachjadian, 1994). Ο ρυθμός αύξησης του υποπλαστικού μηριαίου είναι συνήθως ο ίδιος με τον αντίστοιχο του ετερόπλευρου φυσιολογικού (Ring, 1959). Συνεπώς η ποσοστιαία βράχυνση του υποπλαστικού μηριαίου επί του ετερόπλευρου μηριαίου είναι σταθερή καθ'όλη την διάρκεια της σκελετικής αύξησης και η αναμενόμενη ανισοσκελία σε διάφορες ηλικίες μπορεί να προσδιορισθεί μετά από διαδοχικές μετρήσεις χρησιμοποιώντας τα διαγράμματα των Green-Anderson και Moseley.

Κλινική εικόνα – Διάγνωση: Η βράχυνση του μηρού συνήθως είναι εμφανής. Το Galleazzi test είναι θετικό (βλ. Εικόνα 13). Τα Barlow και Ortolani tests είναι αρνητικά για εξάρθρωμα ή αστάθεια του ισχίου. Συχνά τα νήπια διατηρούν το βραχύτερο σκέλος σε έξω στροφή. Σε ορισμένους ασθενείς ο μηρός παρουσιάζει αντίστοιχα προς την μεσότητά του καμπυλότητα προς τα έξω. Η έσω στροφή του ισχίου σε έκταση είναι περιορισμένη. Η απαγωγή του ισχίου συνήθως είναι φυσιολογική και δεν παρουσιάζει περιορισμούς.



Εικόνα 13: Το test Galleazzi εμφανώς θετικό στους ασθενείς Α.Τ. και Ψ.Σ. με υποπλασία αριστερού μηριαίου

Η συγκριτική ακτινογραφική απεικόνιση των μηριαίων οστών αποκαλύπτει με σχετική ευκολία την υποπλασία του μηριαίου. Εκτός από την υποπλασία του οστού, συνήθως δεν παρατηρούνται άλλες συγγενείς διαφοροποιήσεις από το μηριαίο. Συχνά παρατηρείται υστέρηση στην οστεοποίηση του πυρήνα οστέωσης της μηριαίας κεφαλής, αλλά σταδιακά με την σκελετική αύξηση τόσο η μηριαία κεφαλή όσο και το ισχίο παρουσιάζονται φυσιολογικά. Στους ασθενείς που παρουσιάζουν καμπυλότητα του μηριαίου προς τα έξω, η διαταραχή αφορά το μέσο τριτημόριο του οστού, ο φλοιός παρουσιάζεται πεπαχυμένος στο κοίλον της καμπύλης, ενώ ο αυλός του οστού είναι φυσιολογικός χωρίς στένωση (βλ. Εικόνα 14).



Εικόνα 14: Ακτινογραφία του ασθενούς Κ.Κ.. Απεικονίζεται καμπυλότητα προς της έσω του υποπλαστικού δεξιού μηριαίου, αντίστοιχα προς το μέσο τριτημόριό του. Αν και ο φλοιός της περιοχής παρουσιάζεται πεπαχυμένος, ο αυλός του οστού είναι φυσιολογικός χωρίς στενώσεις

Αντιμετώπιση – Θεραπεία: Η θεραπεία διακρίνεται σε *συντηρητική* και σε *χειρουργική* ανάλογα με τον βαθμό της ανισοσκελίας.

Βράχυνση του μηριαίου ως 2.5 cm θεωρείται ότι εύκολα μπορεί να αντιμετωπίζεται από τον ίδιο τον ασθενή με σύστοιχη κλίση της πυέλου, χωρίς να υπάρχει κίνδυνος για ανάπτυξη σκολίωσης ή δυσκαμπτης λοξότητας της πυέλου. Τα *ειδικά ανυψωτικά υποδήματα* θεωρούνται ικανοποιητικό συντηρητικό θεραπευτικό μέτρο σε αυτές τις καταστάσεις, καθώς περιορίζουν την ανάπτυξη κακών αντιρροπιστικών μηχανισμών από τον ίδιο τον ασθενή, όπως κάμψη του γόνατος στο μακρύτερο σκέλος ή θέση ιπποποδίας στο βραχύτερο σκέλος. Δεν θεωρείται απαραίτητο να αντισταθμίζεται με την ανύψωση του υποδήματος όλο το μήκος της ανισοσκελίας. Στις περιπτώσεις που χρειάζεται ανύψωση του υποδήματος μικρότερη των 2.5 cm, χρησιμοποιείται μόνον ανυψωτικό της πτέρνας εντός του υποδήματος. Σε μεγαλύτερου ύψους ανυψώσεις του υποδήματος, θεωρείται προτιμότερο η ανύψωση να δοθεί σε όλο το μήκος της σόλας του υποδήματος.

Σε ασθενείς που ο υπολογισμός της αναμενόμενης ανισοσκελίας κατά την σκελετική ωρίμανση καταδείξει τιμές μεταξύ 2.5 cm – 5 cm, θεωρείται προτιμότερη η *επιφυσιόδεση* της άπω επίφυσης του ετερόπλευρου φυσιολογικού μηριαίου. Η χρονική στιγμή της επέμβασης καθορίζεται μετά από διαδοχικές μετρήσεις και με την χρησιμοποίηση των διαγραμμάτων Green-Anderson και Moseley. Η επιλογή της επιφυσιόδεσης για τον συγκεκριμένο βαθμό ανισοσκελίας, βασίζεται στο γεγονός ότι αποτελεί επέμβαση με πιο προβλέψιμο αποτέλεσμα και με λιγότερες επιπλοκές από την επιμήκυνση του υποπλαστικού μηριαίου· η μικρή ελάττωση του ύψους κάτω άκρων και του συνολικού ύψους του σώματος είναι σε αποδεκτά επίπεδα.

Σε υποπλασία του μηριαίου με ανισοσκελία που ξεπερνά τα 5 cm – 7cm, θεωρείται προτιμότερη αντιμετώπιση η *επιμήκυνση του υποπλαστικού μηριαίου*. Για την επιμήκυνση του μηριαίου χρησιμοποιούνται συνήθως συσκευές διατακτικής οστεογένεσης τύπου De Bastiani ή Ilizarov.



ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΥΛΙΚΟ & ΜΕΘΟΔΟΣ

Από το 1988 ως το α' εξάμηνο του 2001, εξετάσθηκαν στην Κλινική μας 224 ασθενείς με ένδειξη προσέλευσης αυτήν της συγγενούς διαφοροποίησης των κάτω άκρων. Από τους ανωτέρω ασθενείς, εξαιρέθηκαν από την μελέτη 74 ασθενείς. Οι βασικοί λόγοι εξαίρεσης των ασθενών αυτών, ήταν οι εξής:

- α) Κατοίκηση σε άλλη χώρα και αδυναμία τακτικής παρακολούθησης (π.χ. Γερμανία, Αλβανία),
- β) πιθανότητα επίκτητου χαρακτήρα διαφοροποιήσεων (π.χ. νόσος Blount),
- γ) προηγούμενες κύριες θεραπευτικές παρεμβάσεις σε άλλα κέντρα,
- δ) επίκτητες δευτεροπαθείς παραμορφώσεις λόγω νευρολογικής βλάβης,
- ε) συγγενής διαφοροποίηση ραιβοϊπποποδίας, καθώς αυτή έχει ήδη εκτενώς αναλυθεί σε άλλες εκπονήσεις και εργασίες.

Συνεπώς, 150 ασθενείς με συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων αποτέλεσαν τελικά αντικείμενο του παρόντος εκπονήματος.

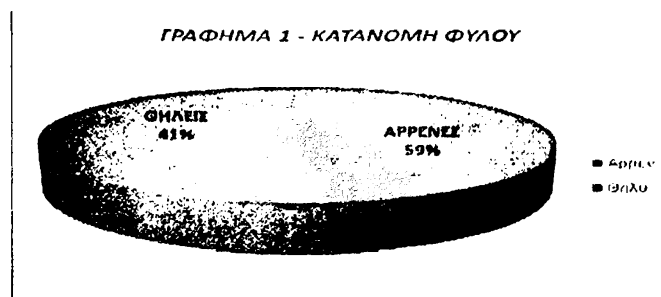
Ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών κατά την πρώτη προσέλευσή τους στην Κλινική μας ήταν 7.2 ετών (0-59). Έξι ασθενείς της σειράς μας ήταν ενήλικες και προσήλθαν για εκτίμηση της συγγενούς διαφοροποίησης που έφεραν, συνήθως παραμελημένης. Είναι ωστόσο σαφής η πρόθεση της Κλινικής να γίνεται η πρώτη εκτίμηση των ασθενών αυτών σε όσο το δυνατόν μικρότερη ηλικία και σαφώς μικρότερη του ενός έτους. Οι λόγοι είναι οι εξής:

- η εξάντληση των πιθανοτήτων θεραπευτικής παρέμβασης πριν την ηλικία έναρξης της βάδισης,
- η όσο το δυνατόν ταχύτερη ανάπτυξη ανεξάρτητης κινητοποίησης των ασθενών, και
- η κατά το δυνατόν ελάχιστη ψυχολογική επιβάρυνση των παιδιών κατά την είσοδό τους στο σχολικό περιβάλλον.

Το φαινόμενο της όψιμης προσέλευσης εφήβων ή ακόμη και ενηλίκων με συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων, διαπιστώθηκε να οφείλεται στους εξής λόγους:

- Στην προκατάληψη ιδιαίτερα σε μικρές κοινωνίες, η οποία οδηγούσε σε αποσιώπηση ή σε υποβάθμιση του προβλήματος, ώστε να αποφευχθούν ο στιγματισμός και η απομόνωση από τον κοινωνικό περίγυρο.
- Στην λανθασμένη εντύπωση από το στενό κοινωνικό περιβάλλον, αλλά και σε ορισμένες περιπτώσεις και στην λανθασμένη εκτίμηση από τους εμπλεκόμενους ιατρούς, ότι ορισμένες σοβαρές συγγενείς διαφοροποιήσεις αυτοϊώνται ή τουλάχιστον δεν συνιστούν λειτουργικό πρόβλημα.
- Στο γεγονός ότι οι ασθενείς είχαν προηγουμένως εκτιμηθεί από άλλους ιατρούς και προσήλθαν μετέπειτα για επανεκτίμηση και για την κύρια θεραπευτική αντιμετώπιση.

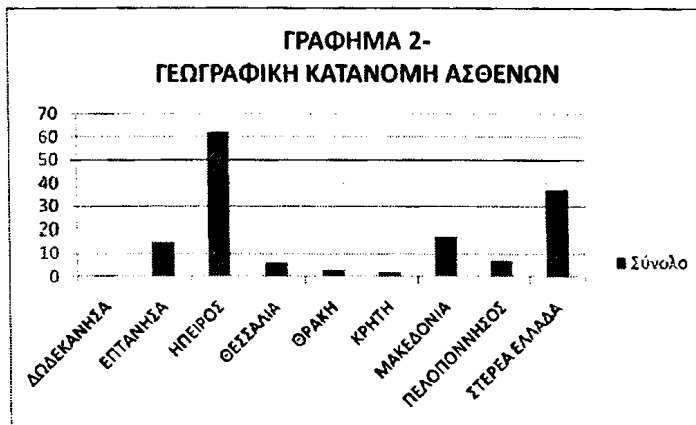
Διαπιστώθηκε σαφής υπεροχή των αρρένων σε σχέση με τους θήλεις ασθενείς. Συγκεκριμένα εξετάσθηκαν 88 αρρένες (59%) και 62 θήλεις (41%) ασθενείς (βλ. Γράφημα 1).



Οι ασθενείς προέρχονταν κυρίως από την περιοχή της Ηπείρου αλλά και με σταδιακή αύξηση από τα υπόλοιπα γεωγραφικά διαμερίσματα της Ελλάδας, για τον λόγο ότι σταδιακά η Κλινική μας έτεινε να γίνει κέντρο αντιμετώπισης ασθενών με συγγενείς διαφοροποιήσεις στα κάτω άκρα.

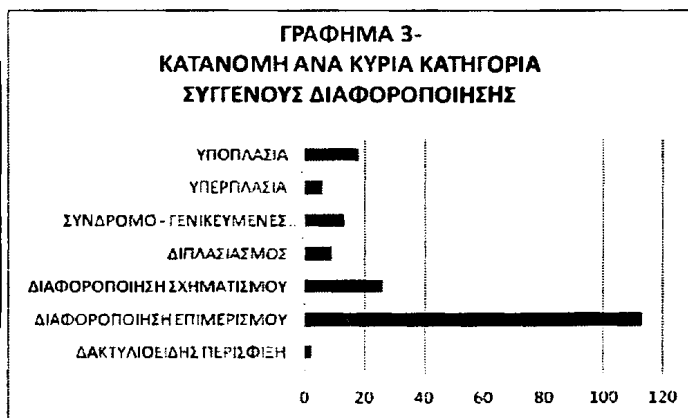
Η προέλευση των ασθενών ανά γεωγραφικό διαμέρισμα φαίνεται συγκεντρωτικά στο **Γράφημα 2** και αναλυτικά είχε ως εξής:

Δωδεκάνησα	: 1
Επτανήσα	: 15
Ηπειρος	: 62
Θεσσαλία	: 6
Θράκη	: 3
Κρήτη	: 2
Μακεδονία	: 17
Πελοπόννησος	: 7
Στερεά Ελλάδα	: 37



Στους 150 ασθενείς της μελέτης, διαπιστώθηκε η ύπαρξη 187 κύριων κατηγοριών συγγενών διαφοροποιήσεων σύμφωνα με την σύγχρονη διεθνή ταξινόμηση (τροποποίηση της ταξινόμησης που προτάθηκε από τους Franz και O'Rahilly και έχει αναλυθεί στο *Γενικό Μέρος*) (Βλ. Γράφημα 3). Σε κάθε σκέλος καταγράφηκε κάθε συγγενής διαφοροποίηση μία φορά. Ο λόγος είναι ότι σε ορισμένες περιπτώσεις, η αντιμετώπιση των συνοδών διαφοροποιήσεων προσφέρει σημαντικά στο τελικό λειτουργικό αποτέλεσμα και χρήζει τουλάχιστον ίσης προσοχής με την κύρια συγγενή διαφοροποίηση. Κλασσικό παράδειγμα αποτελεί η περίπτωση απλασίας της περόνης, με την βράχυνση και γωνίωση της κνήμης καθώς και την υποπλασία του έξω τμήματος του ταρσού να χρήζουν της κύριας προσοχής ώστε να επιτευχθεί ικανοποιητικό αποτέλεσμα. Αναλυτικά, διαπιστώθηκαν οι εξής κύριες κατηγορίες συγγενών διαφοροποιήσεων στα κάτω άκρα (Βλ. Γράφημα 3):

Συγγενείς αποτυχίες επιμερισμού	: 113
Συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού	: 26
Υποπλασίες	: 18
Σύνδρομο- γενικευμένες διαταραχές	: 13
Διπλασιασμοί	: 9
Υπερπλασίες	: 6
Δακτυλοειδείς Περισφίξεις	: 2



Διαπιστώθηκαν συνολικά 241 διαφορετικές συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων στους 150 ασθενείς της μελέτης, οι οποίες περιγράφονται στον *Πίνακα 1* κατωτέρω. Ο μεγαλύτερος αριθμός των συγγενών αυτών διαφοροποιήσεων σε σχέση με τον αριθμό των ασθενών, οφείλεται στο γεγονός ότι 61 ασθενείς παρουσίαζαν περισσότερες από μία συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων.



ΠΙΝΑΚΑΣ 1: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΚΑΙ ΑΡΙΘΜΟΣ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ	
ΑΙΜΑΓΓΕΙΩΜΑ	1
ΑΠΛΑΣΙΑ ΑΚΤΙΝΩΝ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ	13
ΑΠΛΑΣΙΑ ΔΑΚΤΥΛΩΝ	1
ΑΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΓΟΝΑΤΙΔΑΣ	1
ΑΠΛΑΣΙΑ ΚΕΦΑΛΩΝ ΜΕΤΑΤΑΡΣΙΩΝ	1
ΑΠΟΤΥΧΙΑ ΕΠΙΜΕΡΙΣΜΟΥ ΜΗΡΙΑΙΟΥ	1
ΑΠΟΤΥΧΙΑ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΚΝΗΜΗΣ	4
ΑΠΟΤΥΧΙΑ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΠΕΡΟΝΗΣ	10
ΑΠΟΤΥΧΙΑ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΤΑΡΣΟΥ	1
ΑΥΞΗΜΕΝΗ ΠΡΟΣΘΙΑ ΚΛΙΣΗ ΑΥΧΕΝΑ ΜΗΡΙΑΙΟΥ	2
ΒΛΑΙΣΣΑ ΙΣΧΙΑ	2
ΒΛΑΙΣΣΟΓΟΝΙΑ	10
ΒΛΑΙΣΣΟΠΛΑΤΥΠΟΔΙΑ	26
ΒΛΑΙΣΣΟΠΟΔΙΑ	2
ΒΛΑΙΣΣΟΤΗΤΑ ΚΝΗΜΗΣ	1
ΒΡΑΧΕΙΣ ΟΠΙΣΘΙΟΙ ΜΗΡΙΑΙΟΙ	2
ΒΡΑΧΥΔΑΚΤΥΛΙΑ	2
ΓΙΓΑΝΤΙΣΜΟΣ ΔΑΚΤΥΛΩΝ	2
ΔΑΚΤΥΛΙΟΕΙΔΗΣ ΠΕΡΙΣΦΙΞΗ	2
ΔΙΧΑΛΩΤΟΣ ΔΑΚΤΥΛΟΣ	1
ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΙΣΧΙΟΥ	1
ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΣΤΡΟΦΗ ΙΣΧΙΩΝ	27
ΚΑΘΕΤΟΣ ΑΣΤΡΑΓΑΛΟΣ	2
ΚΑΜΠΤΟΔΑΚΤΥΛΙΑ	8
ΚΛΙΝΟΔΑΚΤΥΛΙΑ	3
ΚΥΡΤΟΒΛΑΙΣΣΟΠΛΑΤΥΠΟΔΙΑ	1
ΛΕΜΦΑΓΓΕΙΩΜΑ	1
ΛΙΠΩΜΑΤΩΣΗ	2
ΟΠΙΣΘΙΑ - ΕΣΩ ΓΩΝΙΩΣΗ ΚΝΗΜΗΣ	1
ΠΛΑΤΥΠΟΔΙΑ	4
ΠΟΛΥΔΑΚΤΥΛΙΑ	6
ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ	6
ΠΡΟΣΘΙΑ-ΕΣΩ ΓΩΝΙΩΣΗ ΚΝΗΜΗΣ	2
ΠΤΕΡΝΟΚΟΙΛΟΒΛΑΙΣΣΟΠΛΑΤΥΠΟΔΙΑ	2
ΠΤΕΡΝΟΠΟΔΙΑ	1
ΡΑΙΒΟ 1ο ΜΕΤΑΤΑΡΣΙΟ	13
ΡΑΙΒΟ ΙΣΧΙΟ	2
ΡΑΙΒΟΓΟΝΙΑ	5
ΡΙΚΝΩΣΗ ΑΧΙΛΛΕΙΟΥ	1
ΡΙΚΝΩΣΗ Μ. ΚΑΜΠΤΗΡΑ ΜΕΓΑΛΟΥ ΔΑΚΤΥΛΟΥ	1
ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΕΞΑΡΘΡΗΜΑ ΙΣΧΙΟΥ	3
ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΥΠΕΞΑΡΘΡΗΜΑ ΕΠΙΓΟΝΑΤΙΔΑΣ	2
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΚΡΩΤΗΡΙΑΣΜΟΣ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ	2
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΚΡΩΤΗΡΙΑΣΜΟΣ ΚΝΗΜΗΣ	1
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΨΕΥΔΑΡΘΡΩΣΗ ΚΝΗΜΗΣ	3
ΣΥΓΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	2
ΣΥΝΒΡΑΧΥΔΑΚΤΥΛΙΑ	1
ΣΥΝΔΑΚΤΥΛΙΑ	13
ΣΥΝΟΣΤΕΩΣΗ ΑΚΤΙΝΩΝ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ	2
ΣΥΝΟΣΤΕΩΣΗ ΟΣΤΩΝ ΤΑΡΣΟΥ	3
ΥΠΕΡΑΡΙΘΜΟ ΣΚΑΦΟΕΙΔΕΣ	2



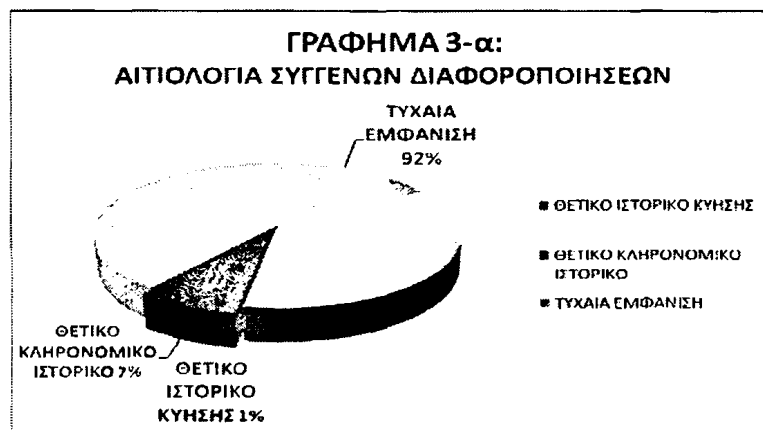
ΠΙΝΑΚΑΣ 1 (Συνέχεια): ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΚΑΙ ΑΡΙΘΜΟΣ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ	
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ	1
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΚΝΗΜΗΣ	14
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΜΗΡΙΑΙΟΥ	15
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΤΑΡΣΟΥ	1
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΤΕΤΡΑΚΕΦΑΛΟΥ	1
ΥΨΗΛΟΣ ΜΕΙΖΟΝΑΣ ΤΡΟΧΑΝΘΗΡΑΣ	1
Γενικό άθροισμα	241

Οι συχνότερες συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων ήταν κατά σειρά συχνότητας η εσωτερική στροφή των ισχίων, η βλαισσοπλατυποδία, η υποπλασία του μηριαίου, η υποπλασία της κνήμης, η συνδακτυλία, το ραιβό 1^ο μετατάρσιο, η βλαισσογονία και οι αποτυχίες σχηματισμού της περόνης.

Έλεγχος των ασθενών πριν την οριστικοποίηση θεραπευτικής αντιμετώπισης

Κατά την εξέταση των ασθενών με συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων, ακολουθήθηκε πρωτόκολλο το οποίο περιελάμβανε:

1. Λήψη οικογενειακού κληρονομικού ιστορικού, καθώς και ιστορικού κύησης, με ιδιαίτερο ενδιαφέρον στο πρώτο τρίμηνο της κύησης. Με την συγκεκριμένη τακτική, μπορεί να αναδειχθούν συγγενείς διαφοροποιήσεις που παρουσιάζουν κληρονομική επιβάρυνση· επίσης, είναι δυνατόν να ενοχοποιηθούν ορισμένοι εξωτερικοί/περιβαλλοντικοί παράγοντες που επιδρούν κατά την διάρκεια της κύησης. Από το ιστορικό της κύησης βρέθηκε ένα πολύ μικρό ποσοστό (1%) από τις μητέρες να έχει εκτεθεί σε βλαπτικούς εξωτερικούς παράγοντες κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης (κατάποση φυτοφαρμάκου και κάπνισμα). Στο *Γράφημα 3-α* διακρίνεται η σχέση μεταξύ τυχαίας εμφάνισης των συγγενών διαφοροποιήσεων (92%), θετικού κληρονομικού ιστορικού (7%) και θετικού ιστορικού κύησης (1%):



2. Λεπτομερή κλινική εκτίμηση των ασθενών, η οποία στα κάτω άκρα αφορούσε την εκτίμηση της λειτουργικής ικανότητας, του βαθμού ανεξάρτητης κινητοποίησης, των προτύπων βάδισης που έχουν αναπτυχθεί (ανάλογα με την ηλικία) καθώς και τοπικών προβλημάτων από πειστικά φαινόμενα από υποδήματα. Εκτίμηση της δυναμικής της διαταραχής, καθώς σε ορισμένες περιπτώσεις η αρχική διαφοροποίηση εξελίσσεται και επιδεινώνεται με σταδιακή συμμετοχή στην παραμόρφωση γειτονικών ανατομικών στοιχείων. Σε ασθενείς με ανισοσκελία, όπως έχει αναφερθεί και στο *Γενικό Μέρος*, έγινε παρακολούθηση

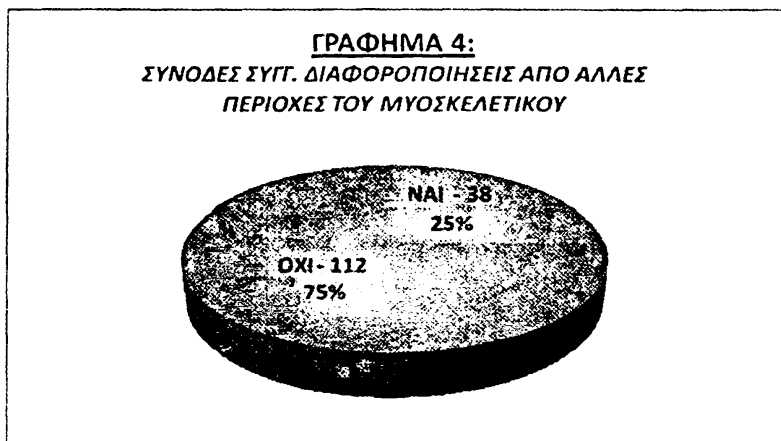
σε τακτικά χρονικά διαστήματα και ακριβείς μετρήσεις της ανισοσκελίας με CT τοπογράμματα, ώστε να εκτιμηθεί η προβλεπόμενη ανισοσκελία κατά την σκελετική ωρίμανση.

3. Το υπόλοιπο σώμα ελέγχθηκε για την πιθανότητα συνύπαρξης συγγενών διαφοροποιήσεων από το υπόλοιπο μυοσκελετικό σύστημα. Υπήρξε συνεργασία με ιατρούς άλλων ειδικοτήτων, ώστε να διερευνηθούν τυχόν συνοδές διαφοροποιήσεις από άλλα συστήματα (καρδιαγγειακό, αναπνευστικό, ουροποιητικό, γαστρεντερικό), και με πρόσθετο σκοπό να διαπιστωθεί αν ορισμένοι ασθενείς υπάγονταν σε γνωστά σύνδρομα και γενικευμένες παθολογικές διαταραχές. Δόθηκε ταυτόχρονα βαρύτητα στην ψυχοκινητική ανάπτυξη των ασθενών, παράγοντας ιδιαίτερης βαρύτητας ειδικά όταν επιλέγονται θεραπευτικές επεμβάσεις που απαιτούν συνεργάσιμους ασθενείς με ικανοποιητικό νοητικό επίπεδο.

4. Ακτινογραφικό κατ'αρχήν έλεγχο των ασθενών ώστε να διαπιστωθούν αδρά αλλά και λεπτομερή στοιχεία σχετικά με την μορφή και την συμμετοχή των οστών στις υπό μελέτη συγγενείς διαφοροποιήσεις, όπως είναι τα οστικά ελλείμματα και η τοπικές παραμορφώσεις. Η επανάληψη ακτινογραφιών σε τακτικά χρονικά διαστήματα, αποτέλεσε βασική εξέταση για την εκτίμηση της εξέλιξης των διάφορων διαφοροποιήσεων αλλά και της αποτελεσματικότητας των διάφορων θεραπευτικών επεμβάσεων. Ένα σύνθημα πρόβλημα που αντιμετωπίζεται σε πολύ μικρές ηλικίες, είναι ότι οι επιφύσεις είναι κυρίως χόνδρινες και επομένως η απεικόνισή τους αδύνατη ή ελλιπή. Η ελλειμματική απεικόνιση οστικών δομών που θα μπορούσαν μεταγενέστερα να δημιουργήσουν πρόβλημα, καθιστά επιτακτική την επανεξέταση και τον ακτινογραφικό επανέλεγχο.

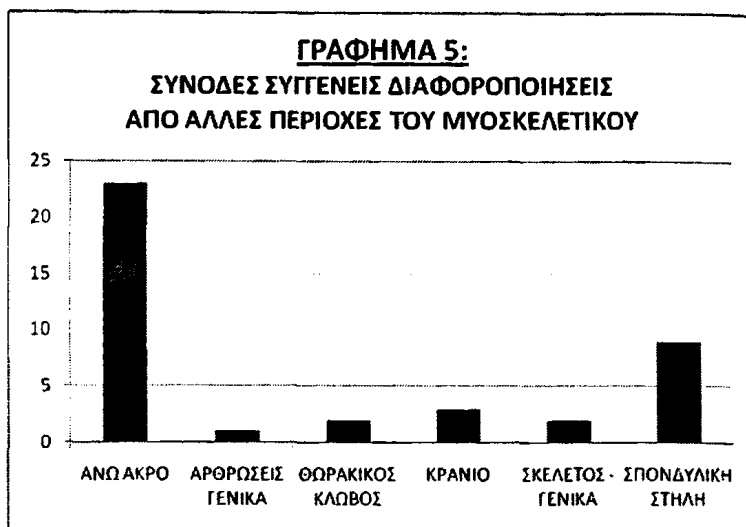
Χρησιμοποιώντας το ανωτέρω πρωτόκολλο, διαπιστώθηκαν τα εξής:

Συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις και σε άλλες περιοχές του μυοσκελετικού πέραν των κάτω άκρων, διαπιστώθηκε σε 38 ασθενείς από τους 150, αριθμός που αντιστοιχεί σε ποσοστιαία αναλογία του 25% (βλ. Γράφημα 4):



Η κατανομή ανά περιοχή του μυοσκελετικού, σε συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις εκτός των κάτω άκρων, διαφαίνεται κατωτέρω στο Γράφημα 5:





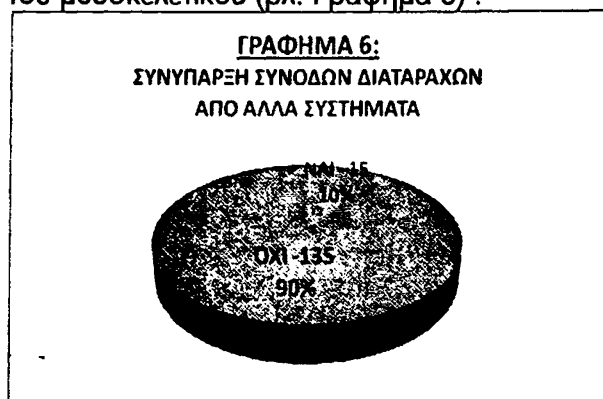
Στους 38 ασθενείς αυτούς ασθενείς διαπιστώθηκαν 51 συνολικά συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις σε λοιπές περιοχές του μυοσκελετικού εκτός των κάτω άκρων (βλ. Πίνακα 2)

ΠΙΝΑΚΑΣ 2:
ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΣΥΝΟΔΩΝ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ
ΑΠΟ ΑΛΛΕΣ ΠΕΡΙΟΧΕΣ ΤΟΥ ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΟΥ

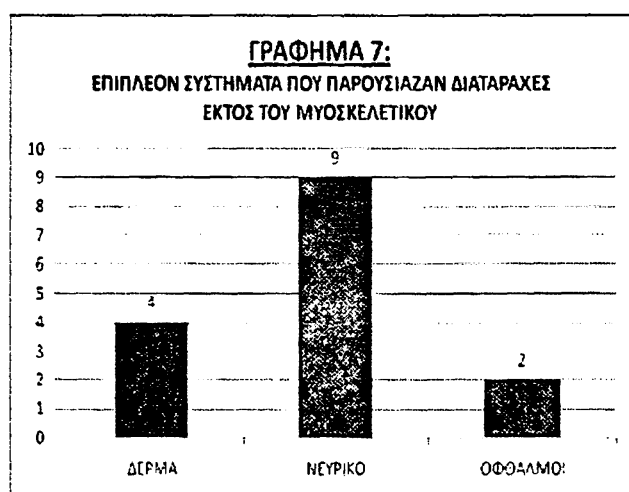
ΑΠΛΑΣΙΑ ΑΚΤΙΝΩΝ ΑΚΡΑΣ ΧΕΙΡΟΣ	2
ΑΠΛΑΣΙΑ ΦΑΛΑΓΓΩΝ ΑΚΡΑΣ ΧΕΙΡΟΣ	7
ΑΤΕΛΗΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗ ΜΑΛΘΑΚΗΣ ΥΠΕΡΩΑΣ	1
ΑΤΕΛΗΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗ ΠΗΓΩΝ ΚΡΑΝΙΟΥ	1
Δ-ΦΑΛΑΓΓΑ	1
ΙΕΡΟΠΟΙΗΣΗ Ο5	1
ΚΑΜΠΤΟΔΑΚΤΥΛΙΑ ΑΚΡΑΣ ΧΕΙΡΟΣ	3
ΚΛΕΙΔΟΚΡΑΝΙΑΚΗ ΔΥΣΟΣΤΩΣΗ	1
ΚΛΙΝΟΔΑΚΤΥΛΙΑ ΑΚΡΑΣ ΧΕΙΡΟΣ	2
ΜΗΝΙΓΓΟΜΥΕΛΟΚΗΛΗ	4
ΠΟΛΛΑΠΛΕΣ ΕΞΟΣΤΩΣΕΙΣ	2
ΠΟΛΥΔΑΚΤΥΛΙΑ ΑΚΡΑΣ ΧΕΙΡΟΣ	1
ΠΥΘΟΕΙΔΗΣ ΘΩΡΑΚΑΣ	1
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΣΚΟΛΙΩΣΗ	4
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΣΠΑΣΤΙΚΟΤΗΤΑ ΑΓΚΩΝΑ	1
ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΕΞΑΡΘΡΗΜΑ ΚΕΦΑΛΗΣ ΚΕΡΚΙΔΑΣ	1
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΚΡΩΤΗΡΙΑΣΜΟΣ ΚΑΡΠΟΥ	1
ΣΥΝΔΑΚΤΥΛΙΑ ΑΚΡΑΣ ΧΕΙΡΟΣ	12
ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗ ΟΣΤΕΟΠΟΙΗΣΗ ΘΟΛΟΥ ΚΡΑΝΙΟΥ	1
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΑΚΤΙΝΩΝ ΑΚΡΑΣ ΧΕΙΡΟΣ	1
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΩΝ ΣΩΜΑΤΩΝ	1
ΧΑΛΑΡΕΣ ΑΡΘΡΩΣΕΙΣ	1
ΧΩΝΟΕΙΔΗΣ ΘΩΡΑΚΑΣ	1
Γενικό άθροισμα	51



15 από τους 150 ασθενείς (10 %) παρουσίαζαν διαταραχές και από άλλα συστήματα εκτός του μυοσκελετικού (βλ. Γράφημα 6) :



Στο Γράφημα 7 διαφαίνονται τα επιπλέον του μυοσκελετικού συστήματα στα οποία συνυπήρχαν διαταραχές:



Στους συγκεκριμένους 15 ασθενείς διαπιστώθηκαν συνολικά 16 διαταραχές από άλλα συστήματα επιπλέον του μυοσκελετικού (βλ. Πίνακα 3) :

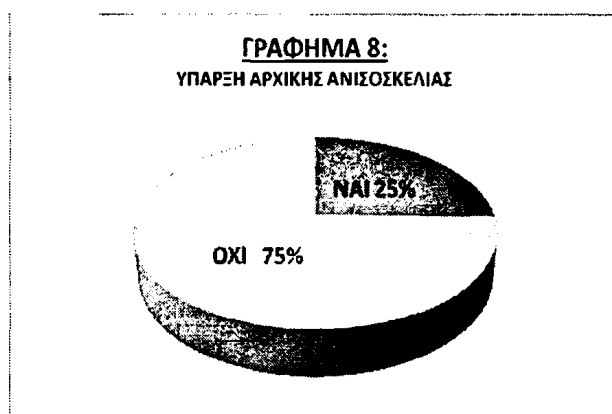
ΠΙΝΑΚΑΣ 3: ΕΠΙΠΛΕΟΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΠΟ ΑΛΛΑ ΣΥΣΤΗΜΑΤΑ	
ΣΑΦΕ-ΑΥ-ΛΑΙΤ ΚΗΛΙΔΕΣ	1
ΑΙΜΟΡΡΑΓΙΚΕΣ ΕΣΤΙΕΣ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ	1
ΑΡΘΡΟΓΡΥΠΩΣΗ	1
ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ	1
ΚΑΤΑΡΡΑΚΤΗΣ	1
ΛΑΓΟΧΕΙΛΟΣ	2
ΜΗΝΙΓΓΟΜΥΕΛΟΚΛΗΛΗ	3
ΝΕΥΡΟΙΝΩΜΑΤΩΣΗ	1
ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΟ ΠΡΟΒΛΗΜΑ	1
ΠΤΕΡΥΓΙΑ ΑΥΧΕΝΑ	1
ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΥΠΟΤΟΝΙΑΣ	1
ΥΠΕΡΤΟΝΙΚΟΤΗΤΑ	1
ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑΣ	1
Γενικό άθροισμα	16



13 από τους 150 ασθενείς διαπιστώθηκε να υπάγονται σε σύνδρομο ή γενικευμένες παθολογικές διαταραχές (βλ. Πίνακα 4) :

ΠΙΝΑΚΑΣ 4: ΣΥΝΔΡΟΜΑ – ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ	
Klippel Trenauney Weber	1
Αρθρογρύπωση	2
Αχονδροπλασία	2
Μηνιγγομυελοκήλη	2
Νευροϊνωμάτωση	1
Νόσος πολλαπλών εξοστώσεων	1
Νόσος του Milford	1
Σύνδρομο Apret	1
Σύνδρομο Dandy-Walker (παραλλαγή).	1
Σύνδρομο υποτονίας S.O.T.O.S.	1
Γενικό άθροισμα	13

Από τους 150 ασθενείς διαπιστώθηκε στους 38 (25%) κατά την πρώτη εκτίμηση ύπαρξη ανισοσκελίας (βλ. Γράφημα 8) :



Από τους 150 ασθενείς, οι 56 (37%) αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά και οι 94 (63 %) συντηρητικά (βλ. Γράφημα 9). Οι κύριοι λόγοι της επιλογής της συντηρητικής αντιμετώπισης στους 94 ασθενείς ήταν ότι ο βαθμός και ο τύπος της συγγενούς διαφοροποίησης δεν οδηγούσαν σε λειτουργική υστέρηση του σκέλους, ή ότι ακόμη και στην περίπτωση μικρής λειτουργικής υστέρησης, με την χρησιμοποίηση συντηρητικών μέσων (π.χ. τροποποιημένα υποδήματα) υπήρχε πολύ καλή προσαρμογή και ανεξάρτητη κίνηση. Υπήρξαν και ορισμένοι ασθενείς στους οποίους η συντηρητική αντιμετώπιση αποτέλεσε προσωρινή τουλάχιστον επιλογή, καθώς θεωρήθηκε σκόπιμο να αντιμετωπισθούν πρωτίστως συγγενείς διαφοροποιήσεις από άλλα συστήματα ή από άλλες περιοχές του σώματος (κυρίως από την άκρα άκρα χείρα).

Επί των 56 ασθενών που αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά, πραγματοποιήθηκαν 79 χειρουργικές επεμβάσεις σε 57 σκέλη. Ο μεγαλύτερος αριθμός επεμβάσεων σε σχέση με τον αριθμό ασθενών οφείλεται στο γεγονός ότι σε ορισμένους ασθενείς χρειάστηκε να διορθωθούν περισσότερες από μία συγγενείς διαφοροποιήσεις, ενώ σε ορισμένους ασθενείς κρίθηκε αναγκαίο να γίνουν επανεπεμβάσεις για την βελτίωση του αποτελέσματος.

Στους 150 ασθενείς της μελέτης, χρησιμοποιήθηκαν 42 διαφορετικά είδη θεραπευτικών παρεμβάσεων, συμπεριλαμβάνοντας τόσο τις συντηρητικές όσο και τις χειρουργικές προσεγγίσεις, είτε επρόκειτο για κύριες, είτε για επικουρικές θεραπείες (βλ. Πίνακα 5).



Συνολικά έγιναν 203 διαφορετικές θεραπευτικές παρεμβάσεις, με περισσότερες από μία θεραπείες να έχουν γίνει σε 38 ασθενείς από τους 150.

ΠΙΝΑΚΑΣ 5: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΩΝ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΩΝ	
ΑΝΟΙΚΤΗ ΑΝΑΤΑΞΗ ΑΣΤΡΑΓΑΛΟΥ	2
ΑΝΤΙΣΤΑΘΜΙΣΤΙΚΟ ΥΠΟΔΗΜΑ- ΥΠΟΠΤΕΡΝΙΟ	63
ΑΡΘΡΟΔΕΣΗ ΤΑΡΣΟΥ	7
ΑΡΘΡΟΠΛΑΣΤΙΚΗ ΙΣΧΙΟΥ	1
ΑΣΚΗΣΕΙΣ	7
ΑΦΑΙΡΕΣΗ ΔΑΚΤΥΛΙΟΕΙΔΟΥΣ ΠΕΡΙΣΦΙΕΗΣ	1
ΑΦΑΙΡΕΣΗ ΣΚΑΦΟΕΙΔΟΥΣ	2
ΑΦΑΙΡΕΣΗ ΥΠΕΡΑΡΙΘΜΟΥ ΔΑΚΤΥΛΟΥ	6
ΑΦΑΙΡΕΣΗ ΥΠΕΡΑΡΙΘΜΟΥ ΣΚΑΦΟΕΙΔΟΥΣ	1
ΑΦΑΙΡΕΣΗ ΥΠΕΡΠΛΑΣΤΙΚΟΥ ΙΣΤΟΥ	3
ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΣ ΔΑΚΤΥΛΩΝ	3
ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΗ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΚΝΗΜΗΣ	7
ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΗ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΜΕΤΑΤΑΡΣΙΩΝ	1
ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΗ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΜΗΡΙΑΙΟΥ	1
ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΗ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΤΑΡΣΟΥ	6
ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΟΣ ΓΥΨΟΣ	2
ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΟΣ ΝΑΡΘΗΚΑΣ	1
ΕΚΤΟΜΗ ΠΕΛΜΑΤΙΑΙΑΣ ΑΠΟΝΕΥΡΩΣΗΣ	3
ΕΚΤΟΜΗ ΠΡΟΣΑΓΩΓΟΥ ΜΕΓΑΛΟΥ ΔΑΚΤΥΛΟΥ	4
ΕΝΔΟΜΥΕΛΙΚΗ ΗΛΩΣΗ ΚΝΗΜΗΣ	1
ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗ ΑΧΙΛΛΕΙΟΥ	8
ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗ ΚΝΗΜΗΣ	10
ΤΕΝΟΝΤΟΤΟΜΗ ΜΑΚΡΟΥ ΚΑΜΠΗΤΗΡΑ ΔΑΚΤΥΛΩΝ	2
ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗ ΜΗΡΙΑΙΟΥ	9
ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗ ΠΕΡΟΝΙΑΙΩΝ	2
ΕΥΘΥΓΡΑΜΜΙΣΗ ΕΚΤΑΤΙΚΟΥ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΥ	2
ΚΑΤΑΣΠΑΣΗ ΜΕΙΖΟΝΑ ΤΡΟΧΑΝΤΗΡΑ	1
ΜΕΤΑΤΑΡΣΙΟΦΑΛΑΓΓΙΚΗ ΣΥΝΔΕΣΜΟΛΥΣΗ	1
ΝΑΡΘΗΚΑΣ	3
ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΒΛΑΙΣΣΟΤΗΤΑΣ ΙΣΧΙΟΥ	1
ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΜΕΤΑΤΑΡΣΙΟΥ	1
ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ	21
ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΩΝ	1
ΠΡΟΘΕΣΗ	3
ΣΥΜΠΛΗΣΙΑΣΗ ΜΕΤΑΤΑΡΣΙΩΝ	2
ΤΑΡΣΟΜΕΤΑΤΑΡΣΙΑΙΑ ΣΥΝΔΕΣΜΟΛΥΣΗ	6
ΤΕΝΟΝΤΟΜΕΤΑΦΟΡΑ	3
ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΑΓΓΕΙΟΥΜΕΝΟΥ ΑΥΤΟΜΟΣΧΕΥΜΑΤΟΣ	2
ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΑΓΓΕΙΟΥΜΕΝΟΥ ΑΥΤΟΜΟΣΧΕΥΜΑΤΟΣ ΣΤΗΝ ΚΝΗΜΗ	1
ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΣΗ ΥΠΟΔΗΜΑΤΟΣ	1
Γενικό άθροισμα	203

Σε όλους τους ασθενείς, ανεξάρτητα από τον τύπο και την εντόπιση της συγγενούς διαφοροποίησης, αλλά και του είδους της χειρουργικής επέμβασης, ακολουθήθηκαν σταθερά ορισμένες γενικές αρχές αντιμετώπισης, στα πλαίσια της χειρουργικής κάτω άκρων:

Γενική Αναίσθησις: Χρησιμοποιήθηκε σε όλους τους ασθενείς, καθώς λόγω της μικρής ηλικίας δεν ήταν πρακτική η χρησιμοποίηση άλλων τεχνικών.



Ισχαιμος Περίδεση: Χρησιμοποιήθηκε πίεση 270 mmHg, η οποία συνήθως ήταν αρκετή για να εξασφαλίζει αναίμακτο πεδίο. Η συγκεκριμένη τακτική ακολουθήθηκε σε όλες τις μείζονες επεμβάσεις περιφερικά του γόνατος, και υπήρξε ιδιαίτερα πρακτική, καθώς περιόριζε την αιμορραγία από την περιοχή των οστεοτομιών και καθιστούσε ευκολότερη την αναγνώριση και παρασκευή των ανατομικών στοιχείων. Μέγιστη επιτρεπόμενη διάρκεια της ισχαιμού περίδεσης υπήρξαν οι δύο ώρες. Μετά το πέρας της κύριας επέμβασης, γινόταν κατάργηση της ισχαιμού περίδεσης, επιμελής αιμόσταση και συρραφή του χειρουργικού τραύματος.

Χρήση μεγέθυνσης: Χρησιμοποιήθηκε περιορισμένα και σε περιπτώσεις που υπήρξε ανάγκη μικροχειρουργικής τεχνικής. Η μεγέθυνση είναι απαραίτητα για την αναγνώριση και παρασκευή νευραγγειακών δεματίων σε ορισμένες επεμβάσεις, όπως η χρησιμοποίηση αγγειούμενου μοσχεύματος περόνης.

Απορροφήσιμα ράμματα: Σε ασθενείς με πολύ μικρή ηλικία, χρησιμοποιήθηκαν για την συρραφή του δέρματος απορροφήσιμα ράμματα (Vicryl Rapid 4-0). Ο λόγος ήταν η αποφυγή της δύσκολης κατάστασης αφαίρεσης των ραμμάτων, καθώς σε πολύ μικρές ηλικίες οι ασθενείς δεν είναι ιδιαίτερα συνεργάσιμοι.

Διπολική Διαθερμία: Η χρησιμοποίησή της υπήρξε συχνά απαραίτητα λόγω του μικρού μεγέθους των ανατομικών δομών στα παιδικά κάτω άκρα.

Μετεγχειρητική Επίδεση: Χρησιμοποιήθηκε ογκώδης επίδεση με απλές γάζες, βαμβάκι και ελαστικούς επιδέσμους. Σε ορισμένες περιπτώσεις χρειάστηκε να εφαρμοσθεί γύψινος νάρθηκας για καλύτερη ακινητοποίηση τις πρώτες μετεγχειρητικές ημέρες. Η ανάρροπη θέση του σκέλους τις πρώτες μετεγχειρητικές ημέρες υπήρξε ιδιαίτερα χρήσιμη για την αποφυγή αιματώματος και πιεστικών φαινομένων.

Προφυλακτική αντιμικροβιακή αγωγή: Προτιμήθηκε κυρίως μία κεφαλοσπορίνη β' γενεάς, η οποία χορηγήθηκε 12 ώρες προεγχειρητικά, ενώ η χορήγησή της συνεχίστηκε για 5 ημέρες μετεγχειρητικά.

Επανελέγχος

Οι κύριοι στόχοι της επανορθωτικής χειρουργικής στις συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων ήταν πρωτίστως η απόδοση λειτουργικότητας με την αντιμετώπιση της ανισοσκελίας και των επιμέρους παραμορφώσεων και κατά δεύτερο λόγο η βελτίωση της κοσμητικού αποτελέσματος.

Οι ασθενείς της μελέτης μας υποβλήθηκαν σε πρόγραμμα τακτικού επαναλέγχου. Οι ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά, επανελέγχονταν ανά 6 μήνες κατά τον πρώτο χρόνο και εν συνεχεία ανά έτος μέχρι την ολοκλήρωση της σκελετικής ωρίμανσης. Οι ασθενείς οι οποίοι αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά, επανελέγχονταν ανά 30 ημέρες μέχρι το α' εξάμηνο, ανά 6 μήνες μέχρι την συμπλήρωση του 2^{ου} έτους και εν συνεχεία ανά έτος μέχρι τουλάχιστον την ολοκλήρωση της σκελετικής ωρίμανσης. Σε ορισμένους ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά, το αποτέλεσμα θεωρήθηκε ως τελικό πρώιμα λόγω του τύπου της συγγενούς διαφοροποίησης και της θεραπείας, αλλά και λόγω ηλικίας· οι ασθενείς αυτοί δεν ακολούθησαν πολυετές πρόγραμμα επανεξετάσεων.

Για την αξιολόγηση του τελικού αποτελέσματος χρησιμοποιήθηκε η Lower Extremity Functional Scale (LEFS), ανάλυση της οποίας έχει γίνει στο κεφάλαιο «Παρακολούθηση του αντιμετωπισθέντος ασθενή» στο Γενικό Μέρος της εκπόνησης.

Ο μέσος όρος τακτικής παρακολούθησης των ασθενών (follow-up) ήταν 3.5 χρόνια (1 – 20).



I. ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ

I.A. ΕΓΚΑΡΣΙΕΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ

I.A.a. Τελικές εγκάρσιες αποτυχίες σχηματισμού- Συγγενείς ακρωτηριασμοί

Υλικό: Στην συγκεκριμένη κατηγορία η οποία έχει επιτυχημένα ονομασθεί και ως συγγενής ακρωτηριασμός, περιλαμβάνονται δύο ασθενείς, άρρηνες, οι οποίοι αναφέρθηκαν για πρώτη εκτίμηση σε ηλικία 2 και 7 ετών.

Και στους δύο ασθενείς η βλάβη ήταν ετερόπλευρη (100%), και αφορούσε και στους δύο το αριστερό σκέλος. Και στους δύο ασθενείς το επίπεδο της βλάβης αφορούσε την κνήμη, στο ύψος του κάτω τριτημορίου της κνήμης στον έναν ασθενή (δίδοντας την εμφάνιση ακρωτηριασμού τύπου Syme) και στο ύψος του άνω τριτημορίου της κνήμης στον έτερο ασθενή.

Συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις υπήρχαν στον έναν ασθενή (50%), ο οποίος παρουσίαζε συγγενή ακρωτηριασμό στον επίπεδο του καρπού, λόγω αποτυχίας σχηματισμού στο επίπεδο της πηχεοκαρπικής.

Κατά τον παιδιατρικό έλεγχο δεν διαπιστώθηκε υπαγωγή σε κάποιο σύνδρομο ή άλλο παθολογικό υπόστρωμα. Δεν διαπιστώθηκε η ύπαρξη περιβαλλοντικών επιβαρυντικών παραγόντων πριν ή κατά την διάρκεια της κύησης.

Αντιμετώπιση: Και οι δύο ασθενείς αντιμετωπίστηκαν με εφαρμογή πρόθεσης ώστε να οι ασθενείς να ισοσκελίζουν και να είναι σε θέση να βαδίζουν και να αυτοεξυπηρετούνται.

Στον ασθενή με την βλάβη στο ύψος του κάτω τριτημορίου της κνήμης προτάθηκε αρχικά επιμήκυνση της κνήμης ώστε να ελαττωθεί η ανισοσκελία και εν συνεχεία να διαμορφωθεί κολόβωμα για πρόθεση λόγω της απλασίας του άκρου ποδός. Τελικά σε συνεννόηση με το περιβάλλον του ασθενούς επιλέχθηκε η πλήρως συντηρητική αντιμετώπιση με άμεση εφαρμογή πρόθεσης. Στον έτερο ασθενή με την βλάβη στο ύψος του άνω τριτημορίου της κνήμης, εφαρμόσθηκε άμεσα πρόθεση.

Αποτελέσματα: Ο πρώτος ασθενής έδειχνε πολύ καλή προσαρμοστικότητα και μεγάλη ικανότητα συμμετοχής σε καθημερινές δραστηριότητες αλλά και σε αθλοπαιδιές, καταδεικνύοντας στην LEFScale score 68 (85%). Ένα έτος αργότερα εγκατέλειψε το πρόγραμμα τακτικής παρακολούθησης και έκτοτε δεν υπάρχουν νέες πληροφορίες. Ο δεύτερος ασθενής έδειξε επίσης υψηλή ικανότητα προσαρμογής. Στα εννέα συνεχή έτη που παρακολουθείται τακτικά, συμμετέχει πλήρως χωρίς περιορισμό σε όλες τις δραστηριότητες, ακόμη και σε απαιτητικές αθλητικές εκδηλώσεις, καταδεικνύοντας στην LEFScale score 78 (98%).

Επιπλοκές: Στον δεύτερο ασθενή, σε ηλικία 9 ετών και 7 χρόνια μετά την χρήση της πρόθεσης, χρειάσθηκε να γίνει χειρουργική διαμόρφωση του περιφερικού άκρου του κολοβώματος της κνήμης, καθώς το οστό είχε τοπικά παρουσιάσει υπερπλασία και δημιουργούσε προβλήματα τόσο από το δέρμα όσο και σωστής εφαρμογής της πρόθεσης. Αν και η συγκεκριμένη επιπλοκή δεν είναι σπάνια, ο πρώτος ασθενής δεν εμφανίσθηκε ζητώντας ιατρική βοήθεια, γεγονός που ερμηνεύεται ως πιθανή απουσία ανάπτυξης επιπλοκών.

Συζήτηση: Και οι δύο ασθενείς στην κατηγορία αυτήν αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά με εφαρμογή πρόθεσης. Αρχικά υπήρχαν σκέψεις για επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης ώστε να επιτευχθεί το ιδανικό επίπεδο του κολοβώματος για την ιδανική πρόθεση, που αντιστοιχεί στο επίπεδο ακρωτηριασμού τύπου Syme, όπως έχει ήδη αναλυτικά περιγραφεί



από το 1926 από τον **Le Mesurier**. Σημαντικό ρόλο στην επιλογή της συντηρητικής αντιμετώπισης διαδραμάτισε το γεγονός ότι και οι δύο ασθενείς σε ηλικία 2 και 7 ετών αντίστοιχα είχαν ήδη αναπτύξει κάποια λειτουργικά πρότυπα ώστε να εξυπηρετούν τις καθημερινές τους δραστηριότητες. Κατά συνέπεια το οικογενειακό περιβάλλον έδειχνε απρόθυμο να υποστεί την διαδικασία χειρουργικής επιμήκυνσης της κνήμης, ειδικά όταν ενημερώθηκαν για τις πιθανές επιπλοκές της μεθόδου.

Είναι εντυπωσιακή η ικανότητα προσαρμογής και το υψηλό επίπεδο δραστηριοτήτων που επιτυγχάνουν οι ασθενείς με συγγενή ακρωτηριασμό περιφερικά του γόνατος. Με την εφαρμογή κατάλληλης πρόθεσης είναι σε θέση να εξυπηρετούν με άνεση όχι μόνον τις καθημερινές τους δραστηριότητες, αλλά και να ικανοποιούν απαιτητικές αθλητικές δεξιότητες.

Η χρήση της πρόθεσης ωστόσο δεν στερείται προβλημάτων. Η υπερπλασία του περιφερικού άκρου του οστού μπορεί να προκαλέσει προβλήματα από το υπερκείμενο δέρμα καθώς και προβλήματα καλής εφαρμογής της πρόθεσης. Για την αντιμετώπιση του συγκεκριμένου προβλήματος μπορεί να απαιτηθεί χειρουργική διαμόρφωση του κολοβώματος, όπως και συνέβη με τον έναν ασθενή μας. Επιπλέον, η προμήθεια και συντήρηση των σύγχρονων προθέσεων μπορεί να αποβεί ιδιαίτερα δαπανηρή διαδικασία, καθώς πολλά από τα σύγχρονα μοντέλα προθέσεων δεν καλύπτονται πλήρως από τους Ασφαλιστικούς Οργανισμούς της χώρας μας.

I.B. ΕΠΙΜΗΚΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ

I.B.α.- Παρεμβαλλόμενες επιμήκεις αποτυχίες σχηματισμού

Υλικό: Αντιμετωπίστηκε ένας ασθενής, θηλυκού γένους, σε νεογνική ηλικία. Η ασθενής παρουσίαζε απλασία της κνήμης και της περόνης, ενώ ο άκρος πούς ήταν προσκολλημένος στην κάτω επίφυση του μηριαίου, δίδοντας την εμφάνιση της άλλως ονομαζόμενης «φωκομέλειας» στο πάσχον δεξιό σκέλος. Το σύστοιχο μηριαίο οστούν εμφανιζόταν υποπλαστικό. Το πόδι παρουσίαζε απλασία της 2^{ης}, 3^{ης} και 4^{ης} ακτίνας, ενώ διαγραφόταν το οπίσθιο πόδι.

Κατά τον παιδιατρικό και κυτταρογενετικό έλεγχο δεν διαπιστώθηκε υπαγωγή σε κάποιο σύνδρομο. Ο μοναδικός επιβαρυντικός περιβαλλοντικός παράγοντας που διαπιστώθηκε ήταν ότι η μητέρα ήταν καπνίστρια και δεν διέκοψε το κάπνισμα κατά την διάρκεια της κύησης.

Αντιμετώπιση: Συνεστήθη να γίνει αφαίρεση του υπολειμματικού άκρου ποδός και επιμήκυνση του μηριαίου, λίγο πριν την ηλικία βάδισης. Ο σκοπός ήταν να φθάσει το μηριαίο σε επίπεδο άνωθεν του γόνατος του ετερόπλευρου «υγιούς» σκέλους, ώστε να επέλθει το καλύτερο δυνατό αποτέλεσμα με την χρησιμοποίηση πρόθεσης. Η ύπαρξη του υπολειμματικού άκρου ποδός όχι μόνον δεν εξυπηρετούσε αλλά και καθιστούσε προβληματική την εφαρμογή πρόθεσης.

Το περιβάλλον ωστόσο δεν συνέναισε στην συγκεκριμένη πρόταση. Η ασθενής μέχρι και την ηλικία των 4 ετών βαδίζει με χρησιμοποίηση πρόθεσης, η οποία εφαρμόζει με δυσκολία στο υπάρχον κολόβωμα λόγω της παρουσίας του υπολειμματικού άκρου ποδός.

Αποτελέσματα: Η ασθενής μέχρι την ηλικία των 4 ετών έχει αναπτύξει κακό πρότυπο βάδισης. Ο λόγος είναι η κακή εφαρμογή της πρόθεσης στο υπάρχον κολόβωμα λόγω της ύπαρξης του υπολειμματικού άκρου ποδός. Η βάδιση γίνεται με δυσκολία και η συμμετοχή του παιδιού σε αθλοπαιδιές γίνεται με ιδιαίτερη δυσκολία. Τα προβλήματα από φθορά στην πρόθεση αλλά και από πιεστικά φαινόμενα στον υπολειμματικό άκρο πόδα είναι συχνά.



Συζήτηση: Λόγω της σοβαρής αυτής μορφής συγγενούς διαφοροποίησης, της απουσίας άρθρωσης του γόνατος και της απλασίας της κνήμης και της περόνης, ως καλύτερη μέθοδος αντιμετώπισης θεωρήθηκε η διαμόρφωση του υπολειμματικού σκέλους κατά τον τρόπο που θα μπορούσε να εφαρμοσθεί η καλύτερη δυνατή πρόθεση. Η αφαίρεση του υπολειμματικού άκρου ποδός και η επιμήκυνση του υποπλαστικού μηριαίου θεωρήθηκε ότι θα προσέδιδε ένα καλύτερο κολόβωμα, που θα προσομοίαζε με ακρωτηριασμό άνωθεν του γόνατος. Το αποτέλεσμα κατά την γνώμη μας θα ήταν η διαμόρφωση ενός κολοβώματος με το καλύτερο δυνατό σχήμα και το καλύτερο δυνατό μήκος, ώστε μετά την εφαρμογή της πρόθεσης να επέλθει πολύ καλό λειτουργικό αποτέλεσμα.

Παρά το αυτονόητο της λογικής της αντιμετώπισης από τους θεράποντες ιατρούς, εντύπωση προκαλεί το γεγονός του συναισθηματικού δεσμού των γονέων με ό,τι έχει απομείνει στο πάσχον σκέλος, ακόμη και αν πρόκειται για υπολειμματική και μη λειτουργική μονάδα. Έτσι και στην περίπτωση της συγκεκριμένης ασθενούς, οι γονείς αρχικά δεν δέχθηκαν την πρόταση χειρουργικής διαμόρφωσης κολοβώματος. Το κακό όμως αποτέλεσμα με την εφαρμογή πρόθεσης χωρίς την αφαίρεση του υπολειμματικού άκρου ποδός, φαίνεται να έχει οδηγήσει το οικογενειακό περιβάλλον σε αναθεώρηση της στάσης του. Η ασθενής έχει προγραμματισθεί πλέον για χειρουργική διαμόρφωση του κολοβώματος.

I.B.β.- Αποτυχίες σχηματισμού ακτίνων άκρου ποδός

Υλικό: Αντιμετωπίστηκαν 14 ασθενείς (10 αγόρια και 4 κορίτσια), ηλικίας από ολίγων ημερών ως 17 ετών (μ.ο.: 4.4 ετών). Οι συγκεκριμένοι ασθενείς παρουσίαζαν διαφόρου τύπου συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού των ακτίνων του άκρου ποδός και αντίστοιχες συνοδές διαφοροποιήσεις στο σύστοιχο σκέλος, ή και στο υπόλοιπο μυοσκελετικό σε ορισμένες περιπτώσεις (βλ. Πίνακα 6).

Όπως διαφαίνεται στον συγκεκριμένο πίνακα, οι 12 από τους 14 ασθενείς παρουσίαζαν περισσότερες από μία συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις. Σε 7 ασθενείς συνυπήρχαν συγγενείς διαφοροποιήσεις από την περιοχή της άκρας χειρός (πιο συνήθεις διαταραχές η συνδακτυλία και η απλασία φαλάγγων), σε 3 ασθενείς από την κνήμη, σε 1 ασθενή από το μηριαίο, σε 1 ασθενή από το ισχίο, ενώ σε 4 ασθενείς η απλασία των ακτίνων του άκρου ποδός εκλήφθηκε ως συνοδός εκδήλωση σε συγγενή αποτυχία της περόνης. Επίσης σε 10 ασθενείς συνυπήρχαν συγγενείς διαφοροποιήσεις επιμερισμού στον σύστοιχο άκρο πόδα, με πιο συχνές διαταραχές αυτές της συνδακτυλίας και της βλαισοπλατυποδίας.

Κατά τον παιδιατρικό και κυτταρογενετικό έλεγχο δεν διαπιστώθηκε υπαγωγή σε σύνδρομο σε κανένα ασθενή.

Σε δύο ασθενείς διαπιστώθηκε η ύπαρξη περιβαλλοντικών επιβαρυντικών παραγόντων πριν και κατά την διάρκεια της κύησης. Στον ασθενή Σ.Α., η μητέρα συνέχισε το κάπνισμα κατά την διάρκεια της κύησης σε ποσότητα 10 τσιγάρων ημερησίως. Πρόκειται ωστόσο για δίδυμη κύηση, με το άλλο παιδί να μην φέρει αντίστοιχες συγγενείς διαφοροποιήσεις. Στον δεύτερο ασθενή (ΤΥ.Α.) η μητέρα ανέφερε πιθανή δηλητηρίαση με ακαθόριστο φυτοφάρμακο κατά τον 2^ο μήνα της κύησης, ενώ αναφέρεται επίσης η λήψη αντιβιοτικού φαρμάκου τον 6^ο μήνα της κύησης.

Σε έναν μόνον ασθενή (Δ.Β.) διαπιστώθηκε παρόμοιο οικογενειακό ιστορικό. Ο συγκεκριμένος ασθενής έφερε απλασία των κεντρικών ακτίνων του άκρου ποδός αμφοτερόπλευρα, με εμφάνιση «ποδιών αστακού». Έφερε επίσης δεξιό χέρι τύπου «αστακού», ενώ στο αριστερό χέρι παρουσίαζε συνδακτυλίες. Ο πατέρας του παρουσίαζε τις ίδιες συγγενείς διαφοροποιήσεις στα πόδια, ενώ ο αδελφός του πατέρα του παρουσίαζε τις ίδιες διαφοροποιήσεις τόσο στα πόδια όσο και στα χέρια.



Αντιμετώπιση – Αποτελέσματα: Οι ασθενείς τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση για χρονικό διάστημα 5.4 ετών κ.μ.ο. (1-9).

Σε κανέναν ασθενή δεν τέθηκε ένδειξη χειρουργικής αποκατάστασης του μήκους μη σχηματισθέντων ακτίνων του ποδιού. Η έλλειψη ακτίνων του ποδιού ως μεμονωμένη διαταραχή δεν διαπιστώθηκε να συνιστά από μόνη της ιδιαίτερο πρόβλημα, ούτε να περιορίζει σημαντικά την λειτουργικότητα του προσβεβλημένου άκρου ποδός.

Αντιθέτως, όπως φαίνεται στον Πίνακα 6, πέντε ασθενείς υποβλήθηκαν σε χειρουργικές επεμβάσεις είτε για διόρθωση δευτεροπαθών παραμορφώσεων, είτε για διόρθωση της κύριας συγγενούς διαφοροποίησης, με την απλασία των ακτίνων του άκρου ποδός να έχει θεωρηθεί ως συνοδό εκδήλωση αυτής.

Ένας ασθενής (Κ.Α.) με απλασία των κεφαλών των τεσσάρων έξω μεταταρσίων υποβλήθηκε σε εκτομή του προσαγωγού του μεγάλου δακτύλου και του έσω τμήματος της πελματιαίας απονεύρωσης για διόρθωση της προσαγωγής του 1^{ου} μεταταρσίου. Επήλθε σημαντική διόρθωση και ο ασθενής επτά χρόνια μετεγχειρητικά είναι σε θέση να συμμετέχει πλήρως σε καθημερινές και αθλητικές δραστηριότητες, με περιστασιακές ενοχλήσεις από το υπόδημα [LEFS: 77 (96%)].

Δύο ασθενείς (Ε.Κ. και Φ.Σ.) υποβλήθηκαν σε διορθωτική οστεοτομία του ταρσού, για διόρθωση βλαισοπλατυποδίας, καθώς παρουσίαζαν διαφοροποιήσεις της κνήμης και της περόνης αντίστοιχα. Και οι δύο ασθενείς είναι σε θέση να συμμετέχουν πλήρως σε καθημερινές και αθλητικές δραστηριότητες και έχουν αμφότεροι LEFS 78 (98%) τρία και έξι χρόνια μετεγχειρητικά αντίστοιχα.

Δύο ασθενείς (Κ.Θ., Κ.Ρ.) υποβλήθηκαν σε επιμήκυνση κνήμης και μαλακών μορίων λόγω της πιο σοβαρής διαφοροποίησης που ήταν η συγγενής αποτυχία σχηματισμού της περόνης. Ο ασθενής Κ.Θ. κατά τον έβδομο μετεγχειρητικό χρόνο συμμετέχει πλήρως σε καθημερινές και αθλητικές δραστηριότητες, παρουσιάζοντας ελάχιστη χωλότητα [LEFS: 78 (98%)]. Ο ασθενής Κ.Ρ. παρά το ότι είναι σε θέση να συμμετέχει σε καθημερινές δραστηριότητες και με κάποια δυσκολία και σε αθλητικές δραστηριότητες χρησιμοποιώντας τροποποιημένα υποδήματα, έχει προγραμματισθεί για νέα επέμβαση, λόγω παραμονής σοβαρού βαθμού παραμόρφωσης (βλ. Εικόνα 15).



Εικόνα 15: Η ασθενής Κ.Ρ. με αποτυχία σχηματισμού της 4^{ης} ακτίνας του ποδιού και της περόνης, καθώς και με υποπλασία του ταρσού. Παρά τις αρχικές επεμβάσεις στην κνήμη, παραμένει βλαισότητα στην ποδοκνημική και υποβλήθηκε σε νέα διορθωτική οστεοτομία στην κνήμη. Η απουσία της 4^{ης} ακτίνας του ποδιού δεν θεωρήθηκε να συνιστά πρόβλημα.

Η *συντηρητική* αντιμετώπιση στους υπόλοιπους 9 ασθενείς, συνίστατο είτε σε απλή παρακολούθηση (6 ασθενείς), είτε σε εφαρμογή τροποποιημένων υποδημάτων (2 ασθενείς), είτε σε εφαρμογή πρόθεσης (ασθενής Σ.Α. με φωκομέλια).

Από τους 6 ασθενείς οι οποίοι αντιμετωπίστηκαν με *απλή παρακολούθηση* (βλ. Πίνακα 6), οι 3 παρουσίαζαν απλασία πολλών ακτίνων, οι δύο απλασία της 2^{ης} ακτίνας και ο ένας απλασία της σημαντικής 1^{ης} ακτίνας. Και οι 6 ασθενείς μετά από 2.4 (1-7) χρόνια τακτικής



παρακολούθησης, παρουσιάζουν πολύ ικανοποιητική λειτουργικότητα στα κάτω άκρα, με μικρό περιορισμό σε βάδιση μεγάλων αποστάσεων και περιστασιακά προβλήματα από τα υποδήματα μετά από απαιτητικές αθλητικές δραστηριότητες [μ.ο. LEFS: 71.1 (89%)]. Αξίζει να σημειωθεί ότι το υψηλότερο λειτουργικό score παρουσιάζει ο ασθενής Δ.Β. με πόδι αστακού αμφοτερόπλευρα [LEFS: 78 (98%)].

Με τροποποίηση υποδήματος αντιμετωπίστηκαν 2 ασθενείς (Τ.Α. και Β.Σ.). Ο ασθενής Τ.Α. αντιμετωπίστηκε με *αντισταθμιστικό υπόδημα*, για σταθερή ανισοσκελία 3 cm λόγω συνοδού συγγενούς διαφοροποίησης της περόνης. Μετά από 2 χρόνια παρακολούθησης διαπιστώθηκε πολύ καλή λειτουργικότητα χωρίς σημαντικά προβλήματα [LEFS: 77 (96%)]. Ο ασθενής Β.Σ. παρουσίαζε απλασία όλων των ακτίνων του ποδιού, με κατάσταση που προσομοιάζε με κλασικό ακρωτηριασμό τύπου Syme και σχηματισμό επώδυνου τήλου αντίστοιχα προς το υπόλειμμα της 5^{ης} ακτίνας. Το οικογενειακό περιβάλλον δεν συναίνεσε στην αρχική σύσταση διαμόρφωσης κολοβώματος τύπου Syme και εφαρμογής πρόθεσης. Εφαρμόστηκε εντός των υποδημάτων, πίεστρο αποφόρτισης τύπου μεταταρσιαίας μπάρας. Αν και δεν φάνηκε να υφίσταται σοβαρό πρόβλημα στατικής, το αποτέλεσμα δεν υπήρξε ικανοποιητικό. Ο ασθενής αντιμετωπίζει προβλήματα και περιορισμούς σε απαιτητικές καθημερινές δραστηριότητες, σε προσπάθεια συμμετοχής σε αθλητικές δραστηριότητες και σε παρατεταμένη βάδιση [LEFS: 54 (68%)].

Η ασθενής Σ.Α. παρουσίαζε τυπική εμφάνιση φωκομέλιας. Παρά τις αρχικές συστάσεις για αφαίρεση του υπολειμματικού άκρου ποδός και χειρουργική διαμόρφωση κολοβώματος άνωθεν του γόνατος, το οικογενειακό περιβάλλον δεν συναίνεσε. Η ασθενής για 5 χρόνια χρησιμοποίησε πρόθεση χωρίς όμως διαμόρφωση κολοβώματος, με αποτέλεσμα τον σημαντικό περιορισμό των δραστηριοτήτων και τα συχνά προβλήματα τόσο από την πρόθεση όσο και από το δέρμα του άκρου ποδός [LEFS: 18 (23%)]. Η ασθενής έχει πλέον προγραμματισθεί για αφαίρεση του υπολειμματικού άκρου ποδός και την διαμόρφωση κολοβώματος.

Συζήτηση: Η απλασία των ακτίνων του άκρου ποδός φάνηκε να προσβάλλει πολύ πιο συχνά τους άρρενες (σχέση αγοριών/κοριτσιών: 10/4).

Οι συγγενείς διαφοροποιήσεις σχηματισμού στον άκρο πόδα, που αφορούν απλασία άλλοτε άλλου αριθμού ακτίνων δεν φαίνεται να αποτελούν από μόνες τους σοβαρή διαταραχή η οποία θα μπορούσε να οδηγήσει σε λειτουργική ανεπάρκεια του άκρου ποδός. Σε κανέναν από τους ασθενείς της μελέτης δεν διαφάνηκε ανάγκη χειρουργικής αποκατάστασης του μήκους των μη σχηματισθέντων ακτίνων. Σε έναν ασθενή η προσαγωγή του πρόσθιου άκρου ποδός θεωρήθηκε ως το αποτέλεσμα της απλασίας των κεφαλών των τεσσάρων έξω μεταταρσίων· το πρόβλημα αντιμετωπίστηκε ικανοποιητικά με επεμβάσεις στα μαλακά μόρια.

Παρατηρήθηκε ωστόσο το φαινόμενο της ύπαρξης συνοδών συγγενών διαφοροποιήσεων στο σύστοιχο σκέλος στο πολύ υψηλό ποσοστό του 85.7% (12 από τους 14 ασθενείς, βλ. Πίνακα 6). Οι πιο συχνές συνοδές διαταραχές ήταν αυτές της συνδακτυλίας (5 ασθενείς) και της βλαισοπλατυποδίας (3 ασθενείς), ενώ σε 4 ασθενείς η συγγενής διαφοροποίηση σχηματισμού της περόνης θεωρήθηκε ως η κύρια διαταραχή. Οι συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις υπήρξαν ο βασικός λόγος χειρουργικής αντιμετώπισης σε πέντε ασθενείς.

Διαπιστώνεται επομένως ότι θα πρέπει να υπάρχει αυξημένη επαγρύπνηση στις περιπτώσεις που διαπιστώνονται σε νεογνά συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού ακτίνων του άκρου ποδός. Η πολύ καλή πρόγνωση που έχει καταδειχθεί σε ασθενείς με απλασία των ακτίνων του άκρου ποδός, δεν θα πρέπει εξ'αρχής να καθησυχάζει. Το πολύ μεγάλο ποσοστό συνύπαρξης συγγενών διαφοροποιήσεων που χρήζουν χειρουργικής αντιμετώπισης, απαιτεί πρώιμη διάγνωση του συνολικού προβλήματος. Κατά τον τρόπο αυτόν επιτυγχάνεται έγκαιρος



σχεδιασμός του θεραπευτικού σχήματος και υπάρχει εξ'αρχής πλήρης ενημέρωση του οικογενειακού περιβάλλοντος.

Αξίζει επίσης να αναφερθεί ότι οι ασθενείς που παρουσίαζαν σοβαρές αποτυχίες σχηματισμού των ακτίνων του ποδιού, ήταν και οι μοναδικοί που επέδειξαν πολύ χαμηλό λειτουργικό score και πτωχό ως μέτριο αποτέλεσμα. Ο βασικός λόγος ήταν ο δισταγμός γενναίας χειρουργικής επέμβασης για διαμόρφωση του κατάλληλου κολοβώματος ώστε να εφαρμοσθεί πρόθεση. Παρατηρήθηκε ότι το οικογενειακό περιβάλλον επέδειξε συναισθηματικό «δεσμό» με το υπόλειμμα του ποδιού και δεν συναινούσε στην αφαίρεσή του. Και στους δύο ασθενείς με διαφοροποιήσεις αυτής της βαρύτητας το λειτουργικό αποτέλεσμα δεν υπήρξε ικανοποιητικό με άλλα συντηρητικά μέτρα και τα προβλήματα ήταν συχνά τόσο από το δέρμα όσο και από τα υποδήματα. Θα πρέπει να γίνεται προσπάθεια να πείθονται οι γονείς για το γεγονός της ύπαρξης ενός ποδιού το οποίο πλέον όχι μόνον δεν εξυπηρετεί αλλά δημιουργεί και σημαντικά προβλήματα και κατά συνέπεια θα πρέπει να αφαιρείται. Σε περίπτωση επιμονής διατήρησης του ποδιού, ίσως θα πρέπει να αναπτυχθούν επεμβάσεις με τις ήδη υπάρχουσες τεχνικές (π.χ. επιμήκυνση μεταταρσίων) ώστε να δημιουργηθεί πόδι με μεγαλύτερη επιφάνεια επαφής και καλύτερη λειτουργική ικανότητα.

Πράκειται για μία από τις ελάχιστες αν όχι την μοναδική μελέτη, μετά από έρευνα της βιβλιογραφίας, στην οποία ασθενείς μελετώνται με κύριο ενδιαφέρον τις συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού των ακτίνων του ποδιού. Έχουμε την εντύπωση ότι προκύπτουν σημαντικά και ενδιαφέροντα συμπεράσματα.



Πίνακας 6: Συγγενείς διαφοροποιήσεις σχηματισμού ακτίνας άκρου ποδός

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΤΥΠΟΣ	ΣΥΝΟΔΟΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
1	Κ.Α.	Α	1.5	ΔΕ	Απλασία κεφαλών μεταρσίων εκτός του 1ου	-Προσαγωγή άκρου ποδός -Συνδακτυλία άκρας χειρός	-Εκτομή προσαγωγού του μεγάλου δακτύλου -Εκτομή πελματιαίας απονεύρωσης
2	Β.Σ.	Α	4	ΑΜΦΩ	Απλασία φαλάγγων και μεταρσίων άκρου ποδός	-Απλασία μετακαρπίων εκτός του 1ου	-Τροποποιημένα υποδήματα
3	Ε.Κ.	Α	6	ΑΡ	Απλασία 4 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός	-Αποτυχία σχηματισμού κ. επίφυσης κνήμης -Συνδακτυλία άκρου ποδός -Βλαίσσοπλατυποδία	-Διορθωτική οστεοτομία τارسού -Τροποποιημένα υποδήματα
4	Φ.Σ.	Α	6	ΑΜΦΩ	Απλασία 4 ^{ης} -5 ^{ης} ακτίνας (κυβοειδές, 4 ^ο -5 ^ο μετατάρσιο, φάλαγγες 4 ^{ου} -5 ^{ου} δακτύλου)	-Αποτυχία σχηματισμού περόνης (τύπος II Δε, τύπος IΑ ΑΡ) -Βλαίσσοπλατυποδία	-Διορθωτική οστεοτομία τارسού -Αρθρόδεση τارسού -Επιμήκυνση περονιαίων -Τροποποιημένα υποδήματα
5	Τ.Ι.	Α	1	ΑΜΦΩ	Απλασία 1 ^{ης} , 2 ^{ης} , 3 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός	-Συνβραχυδακτυλία άκρων ποδών -Συνδακτυλία άκρας χειρός -Απλασία φαλάγγων άκρας χειρός -Δακτυλοειδής περίφιξη άνω άκρου	-Παρακολούθηση
6	Κ.Θ.	Α	1	ΔΕ	Απλασία 2ου, 3ου δακτύλου άκρου ποδός	-Αποτυχία σχηματισμού περόνης -Βλαίσσοπλατυποδία -Συνδακτυλία άκρας χειρός -Απλασία φαλάγγων άκρας χειρός -Συνδακτυλία άκρου ποδός	-Επιμήκυνση κνήμης -Επιμήκυνση περονιαίων -Επιμήκυνση αχίλλειου
7	Σ.Α.	Θ	0	ΔΕ	Απλασία 1 ^{ης} , 2 ^{ης} , 3 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός	-Απλασία κνήμης-περόνης (φωκομέλια) -Υποπλασία μηριαίου -Συγγ. εξάρθρωμα ισχίου	-Πρόθεση
8	Τ.Α.	Α	7	ΑΡ	Απλασία κυβοειδούς, έξω σφηνοειδών, 3 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός	-Συνοστέωση πτέρνης - αστραγάλου -Καμπτοδακτυλία άκρου ποδός -Αποτυχία σχηματισμού περόνης	-Τροποποιημένα υποδήματα

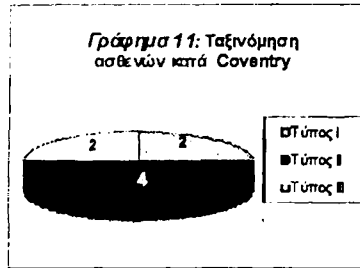
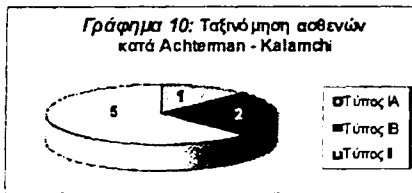
Πίνακας 6 : Συγγενείς διαφοροποιήσεις σχηματισμού ακτίνων άκρου ποδός (ΣΥΝΣΧΕΔΙΑ)

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΤΥΠΟΣ	ΣΥΝΟΔΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
9	Κ.Ρ.	Θ	3	ΔΕ	Απλασία 4 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός	-Αποτυχία σχηματισμού περόνης -Υποπλασία κνήμης -Υποπλασία τάρσου -Συνδακτυλία άκρου ποδός	-Επιμήκυνση αχιλλείου -Επιμήκυνση κνήμης -Διορθωτική οστεοτομία κνήμης
10	Τ.Μ.	Θ	17	ΑΜΦΩ	Απλασία 1 ^{ης} , 2 ^{ης} , 3 ^{ης} , 5 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός	-Απλασία φαλαγγων άκρας χειρός	-Παρακολούθηση
11	Δ.Β.	Α	6	ΑΜΦΩ	Απλασία κεντρικών ακτίνων (Πόδι αστακού)	-Απλασία ακτίνας άκρας χειρός -Συνδακτυλία άκρας χειρός -Δ φαλαγγα αντίχειρα	-Παρακολούθηση
12	ΣΟ.Α.	Α	0	ΑΡ	Απλασία 1 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός	-Συνδακτυλία άκρου ποδός -Βραχυδακτυλία « « -Κληνοδακτυλία « « -Απλασία φαλαγγων άκρας χειρός -Συνδακτυλία « « -Κληνοδακτυλία « «	-Παρακολούθηση
13	ΤΥ.Α.	Α	0	ΑΜΦΩ	-Απλασία 2 ^{ης} ακτίνας ΑΡ -Απλασία φαλαγγων ΔΕ	-Αποτυχία σχηματισμού κνήμης ΔΕ -Πτεροποδία ΔΕ -Υποπλασία 1 ^{ης} ακτίνας ΔΕ -Υπολειπόμενη οστεοποίηση θόλου κρανίου -Αιμορραγικές εστίες αμφιβληστροειδούς	-Παρακολούθηση
14	ΤΣ. Α.	Θ	0	ΑΜΦΩ	-Απλασία 2 ^{ης} ακτίνας άμφω	-Κληνοδακτυλία 4 ^{ου} δακτύλου άμφω -Συνδακτυλία 2 ^{ου} -3 ^{ου} δακτύλου ΔΕ -Συνδακτυλία άκρας χειρός -Κληνοδακτυλία άκρας χειρός -Καμπυοδακτυλία άκρας χειρός -Υποπλασία ακτίνας άκρας χειρός	-Παρακολούθηση

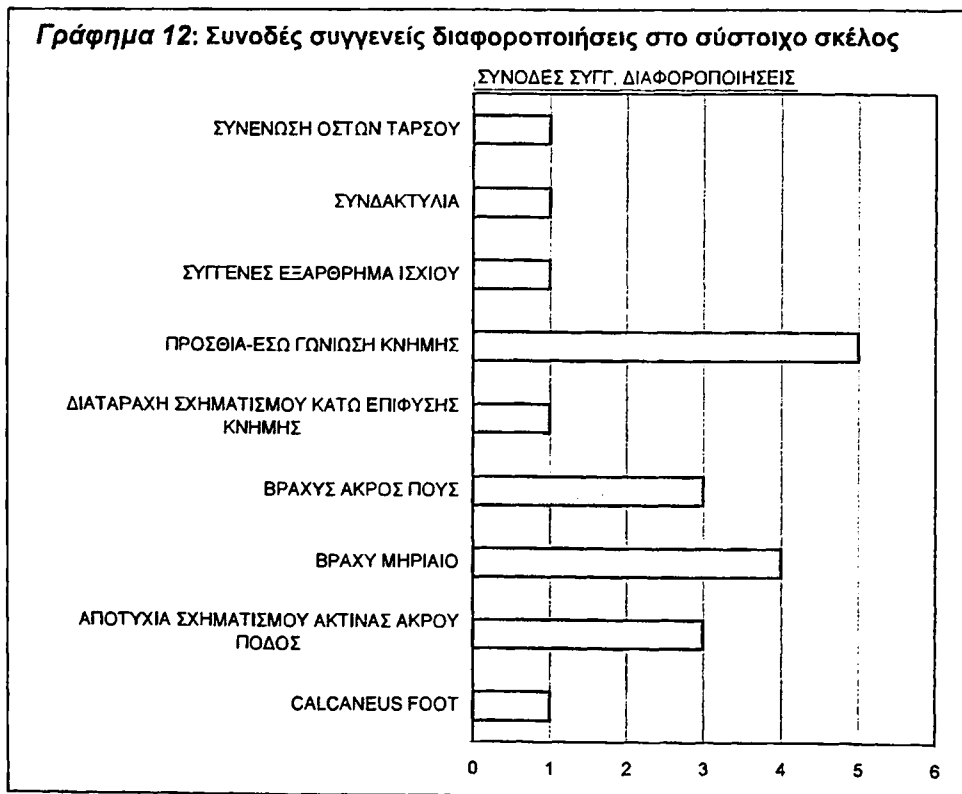
Ι.Β.γ. – Συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης

Επτά ασθενείς (αγόρια/κορίτσια: 3/4) αντιμετωπίστηκαν στην Κλινική μας, με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης. Παρά το ότι η σειρά των ασθενών είναι μικρή δεν παρατηρήσαμε υπεροχή στους άρρενες, όπως αναφέρεται στην διεθνή βιβλιογραφία. Η ηλικία των ασθενών ήταν από ολίγων ημερών ως 9 ετών (μέσος όρος ηλικίας ασθενών κατά την πρώτη τους προσέλευση στην Κλινική: 4.2 ετών). Διαπιστώθηκαν 8 αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, από υποπλασία ως πλήρη απλασία της περόνης.

Η κατανομή των ανωτέρω συγγενών αποτυχιών σχηματισμού της περόνης σύμφωνα με την ταξινόμηση Achterman – Kalamchi ήταν: τύπος ΙΑ: 1, τύπος ΙΒ: 2, τύπος ΙΙ: 5, (Γράφημα 10) ενώ σύμφωνα με την ταξινόμηση Coventry – Johnson ήταν: τύπος Ι: 2, τύπος ΙΙ: 4, τύπος ΙΙΙ: 2 (Γράφημα 11).



Και στα επτά ασθενείς διαπιστώθηκαν *συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις* στο σύστοιχο σκέλος. Σε δύο ασθενείς διαπιστώθηκαν συγγενείς διαφοροποιήσεις και από το άνω άκρο. Σε κανέναν ασθενή ωστόσο δεν διαπιστώθηκε η ύπαρξη κάποιου γνωστού συνδρόμου. Οι συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις που παρατηρήθηκαν στο σύστοιχο σκέλος αναπαρίστανται συγκεντρωτικά στο *Γράφημα 12*:



Συγκεκριμένα (όπως φαίνεται στον Πίνακα 7) παρατηρήθηκαν:

- βράχυνση του σύστοιχου μηριαίου σε τέσσερις ασθενείς
- μερική ή πλήρης αποτυχία σχηματισμού της 2ης, 3ης, 4ης ή/και 5ης ακτίνας του σύστοιχου ποδιού παρατηρήθηκε σε τρεις ασθενείς
- συνένωση των οστών του ταρσού σε έναν ασθενή
- συγγενής πρόσθια-έσω γωνίωση, βλαισότητα της κνήμης σε πέντε ασθενείς
- υποπλασία πτέρνης – αστραγάλου σε έναν ασθενή
- διαταραχή σχηματισμού κάτω επίφυσης της κνήμης σε έναν ασθενή
- συνδακτυλία 2ου – 3ου δακτύλου σε έναν ασθενή
- απλασία 4ης – 5^{ης} ακτίνας στο ετερόπλευρο πόδι σε έναν ασθενή
- ομόπλευρο συγγενές εξάρθρωμα ισχίου σε έναν ασθενή

Ο βαθμός επιβάρυνσης των συνοδών συγγενών διαφοροποιήσεων και ο τρόπος αντιμετώπισής τους περιγράφονται στην συνέχεια σε επιμέρους κεφάλαιο

Σε έναν ασθενή με εκτεταμένες συνοδές διαταραχές (Φ.Σ.), όπως συγγενής έλλειψη 4ης – 5ης ακτίνας άκρων ποδών άμφω, συνένωση των οστών του ταρσού και βλαισοπλατυποδία, η παιδιατρική εκτίμηση κατέδειξε μικρούς τραχηλικούς και βουβωνικούς λεμφαδένες άμφω, αναπνευστική αρρυθμία, μελαγχρωματικούς σπίλους ράχης και πιθανή έλλειψη ενζύμου G6PD, χωρίς ο ασθενής να υπαχθεί τελικά σε κάποιο σύνδρομο.

Σε έναν ασθενή (Φ.Σ.) (12.5%), (α/α: 3) η προσβολή ήταν αμφοτερόπλευρη (τύπου III κατά Coventry & Johnson), (τύπου II ΔΕ και ΙΑ ΑΡ κατά Achterman – Kalamchi).

Σε τέσσερις ασθενείς (ΤΡ.Ε., Τ.Ε., Φ.Σ., Μ.Θ.) διαπιστώθηκε βλαισότητα γόνατος. Από τους συγκεκριμένους ασθενείς, οι δύο (Τ.Ε., Φ.Σ.) παρουσίαζαν ακτινογραφικά μικρή υποπλασία του έξω μηριαίου κονδύλου. Ο Roux (1999) ανακοίνωσε την υποπλασία των μηριαίων κονδύλων και του μεσογλήνιου επάρματος της κνήμης ως πιθανές ενδείξεις ανεπάρκειας των χιαστών συνδέσμων. Σε μία σειρά 66 ασθενών με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης, ανέφερε ποσοστό 95 % ανεπάρκειας (απλασίας ή υποπλασίας) του πρόσθιου χιαστού συνδέσμου και 60% αντίστοιχο ποσοστό για τον οπίσθιο χιαστό σύνδεσμο. Σε κανέναν ασθενή μας δεν διαπιστώθηκαν κλινικά και απεικονιστικά ευρήματα ανεπάρκειας του πρόσθιου χιαστού συνδέσμου. Στον ασθενή Μ.Θ. ο οποίος υποβλήθηκε σε μαγνητική τομογραφία του γόνατος για κάκωση, οι χιαστοί σύνδεσμοι απεικονίζονταν φυσιολογικοί.

Από τους επτά συνολικά ασθενείς, παρατηρήθηκε βλαισότητα στην ποδοκνημική σε έξι ασθενείς με επτά αποτυχίες σχηματισμού της περόνης [1 τύπου ΙΑ (Φ.Σ. αριστερά), 3 τύπου ΙΒ (Μ.Θ., ΤΡ.Ε., Κ.Ρ) , 2 τύπου ΙΙ (Τ.Ε., Κ.Θ., Φ.Σ. δεξιά)]. Οι τέσσερις από αυτούς τους ασθενείς δεν υποβλήθηκαν σε διορθωτική επέμβαση για την βλαισότητα της ποδοκνημικής και σε όλους η βλαισότητα έδειξε τάσεις αυτοδιόρθωσης: στους τρεις ασθενείς (Μ.Θ., Τ.Ε., ΤΡ.Ε.) επήλθε σημαντική αυτοδιόρθωση χωρίς να παρατηρούνται συμπτώματα και περιορισμός στις καθημερινές και αθλητικές δραστηριότητες στον έναν ασθενή (Κ.Θ.) αν και παρατηρήθηκε κάποιου βαθμού αυτοδιόρθωση, παρέμεινε σημαντικός βαθμός βλαισότητας που καθιστούσε υποχρεωτική την χρησιμοποίηση υποστηρικτικού νάρθηκα εντός υποδήματος. Οι ασθενείς Φ.Σ και Κ.Ρ. θεωρήθηκε εξ'αρχής ότι θα έπρεπε να αντιμετωπισθούν χειρουργικά για την βλαισότητα της ποδοκνημικής.

Σε έναν ασθενή (ΤΡ.Ε.) με διαταραχή τύπου ΙΒ, υπήρχε κατά την γέννηση παθολογικά αυξημένη ραχιαία κάμψη του ποδιού τύπου πτεροκυρτοβλαισοποδίας (*calcanoevalgus foot*), με το πέλμα να αντικρίζει τελείως πρόσθια, και με την παραμόρφωση να αποδίδεται σε οπίσθια-έσω γωνίωση της κνήμης (*posteromedial bowing of the tibia*). Η συνέχεια (Follow –up 10 ετών) έδειξε εντυπωσιακή αυτοδιόρθωση. Η συγκεκριμένη παραμόρφωση αξίζει να επισημανθεί, καθώς δεν κατέστη δυνατόν να βρούμε στην διεθνή βιβλιογραφία να αναφέρεται συγγενής διαφοροποίηση σχηματισμού της περόνης με παρόμοια κλινική εικόνα κατά την γέννηση.



Πίνακας 7: Συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	Τύπος κατά Achterman-Kalamchi	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΑΝΙΣΟΣΚΕΛΙΑ (cm)	ΣΥΝΟΔΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	LEFS % ΑΡΧΙΚΗ	LEFS % ΤΕΛΙΚΗ
1	Μ.Θ.	Α	8.5	ΙΒ	ΑΡ	5.2	-Υποπλασία μηριαίου -Δυσπλασία κ. επίφυσης κνήμης	-Επιμήκυνση κνήμης -Επιμήκυνση αχίλλειου	74	100
2	Τ.Ε.	Θ	0	ΙΙ	ΔΕ	5.2	-Υποπλασία μηριαίου -Συγγ. γωνίωση κνήμης	-Επιμήκυνση μηριαίου -Επιμήκυνση κνήμης -Επιμήκυνση αχίλλειου	68	83
3	Φ.Σ.	Α	6	ΙΙ Δεξιά ΙΑ Αριστερά	ΑΜΦΩ	3.6	-Απλασία ακτίνας ποδιού -Συνένωση οστών τارسού -Βλασσοπλατυποδία -Συγγ. γωνίωση κνήμης	-Οστεοτομία-Αρθρόδεση τارسού -Επιμήκυνση περονιαίων -Επιμήκυνση αχίλλειου	71	98
4	Κ.Θ.	Α	1	ΙΙ	ΔΕ	5.9	-Απλασία ακτίνας ποδιού -Βλασσοπλατυποδία -Συγγ. γωνίωση κνήμης -Υποπλασία μηριαίου -Συνδακτυλία άκρας χείρας	-Επιμήκυνση κνήμης -Επιμήκυνση αχίλλειου -Επιμήκυνση περονιαίων	68	98
5	ΤΡ.Ε.	Θ	2	ΙΒ	ΑΡ		-Συγγ. γωνίωση κνήμης	-Διορθωτικό Υπόδημα	96	100
6	Κ.Ρ.	Θ	3	ΙΙ	ΔΕ	2.9	-Υποπλασία κνήμης -Συγγ. γωνίωση κνήμης -Υποπλασία τارسού -Υποπλασία ακτίνας ποδιού -Συνδακτυλία άκρου ποδός	-Επιμήκυνση κνήμης -Διορθωτική οστεοτομία κνήμης -Επιμήκυνση αχίλλειου	66	94
7	Μ.Κ.	Θ	9	ΙΙ	ΑΡ	9.0	-Υποπλασία μηριαίου -Υποπλασία κνήμης -Συγγ. εξάρθρωμα ισχίου	-Επιμήκυνση κνήμης -Επιμήκυνση μηριαίου	53	53

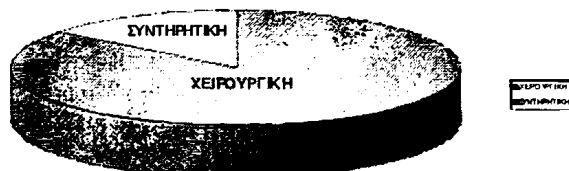
Σε τρεις ασθενείς παρατηρήθηκε συνοδός βράχυνση του συνολικού μήκους του σύστοιχου ποδιού. Οι ασθενείς ήταν οι Τ.Ρ.Ε., Μ.Θ. και Κ.Ρ., με βράχυνση της επιμήκους διάστασης του άκρου ποδός κατά 10, 10 και 30 mm αντίστοιχα, ενώ ο Κ.Ρ. παρουσίαζε και απλασία της 5^{ης} ακτίνας στον σύστοιχο άκρο πόδα. Σε κανέναν ωστόσο από τους ασθενείς αυτούς, η βράχυνση του ποδιού δεν ήταν σοβαρή και δεν αποτέλεσε λειτουργικό πρόβλημα.

Σε κανέναν από τους επτά ασθενείς δεν υπήρχε αντίστοιχο οικογενειακό ιστορικό συγγενούς διαφοροποίησης.

Αντιμετώπιση

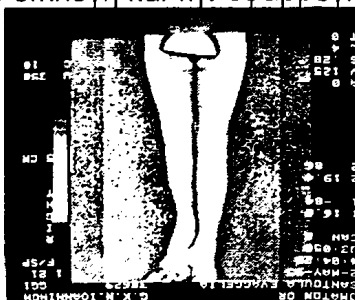
Αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά οι 6 από τους 7 ασθενείς (βλ. Γράφημα 13).

Γράφημα 13: Είδος αντιμετώπισης



Η θεραπευτική αντιμετώπιση των συγκεκριμένων ασθενών κινήθηκε σε τέσσερις βασικούς άξονες:

α) Παρακολούθηση, τακτικές μετρήσεις της ανισοσκελίας και των παραμορφώσεων με CT τοπογράμματα (Εικ. 16) και ακτινογραφίες και αναμονή της κατάλληλης χρονικής στιγμής για την επιλογή και την εφαρμογή του τελικού θεραπευτικού σχήματος. ”.



Εικόνα 16: Μέρος CT τοπογράμματος κατά της διάρκεια της τακτικής παρακολούθησης του ασθενούς Μ.Θ. με συγγενή διαφοροποίηση της περόνης τύπου IB. Ο ασθενής παρουσίαζε ως συνοδό διαφοροποίηση και συγγενή υποπλασία από το μηριαίο.

β) Συντηρητική αντιμετώπιση με ασκήσεις, υποδήματα που ισοσκελίζουν τα κάτω άκρα και διορθώνουν τυχόν παραμορφώσεις (κυρίως βλαισσοπλατυποδίας). Η συντηρητική αντιμετώπιση συνίστατο είτε σε τελική θεραπεία είτε σε προσωρινή αντιμετώπιση μέχρι την έναρξη χειρουργικής διόρθωσης.

γ) Χειρουργική διόρθωση της ανισοσκελίας, που αφορούσε επιμήκυνση της κνήμης ή/και του μηριαίου, ή/και επιμηκύνσεις μαλακών μορίων (όπως επιμήκυνση αχιλλείου).

δ) Χειρουργική αντιμετώπιση των συνοδών παραμορφώσεων όπως βλαισσοποδίας με διορθωτική οστεοτομία του ταρσού, βλαισσοπόδιας της κνήμης με διορθωτική οστεοτομία της κνήμης και ρικνωτικής ιπποποδίας με επεμβάσεις μαλακών μορίων, όπως επιμήκυνση αχιλλείου.

Όλοι οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε πλήρη παιδιατρική και καρδιολογική εκτίμηση ώστε να διαπιστωθούν τυχόν σύνδρομα ή μεταβολικά νοσήματα που πιθανώς συνδέονταν με τις υπό εξέταση συγγενείς διαφοροποιήσεις. Στα πλαίσια του προεγχειρητικού ελέγχου

και λίγες ημέρες πριν από την επέμβαση επιμήκυνσης, γινόταν πάντοτε CT Topogram. Σε ασθενείς με συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις και διαταραχές από το πόδι, ζητήθηκε ανάλυση βάδισης.

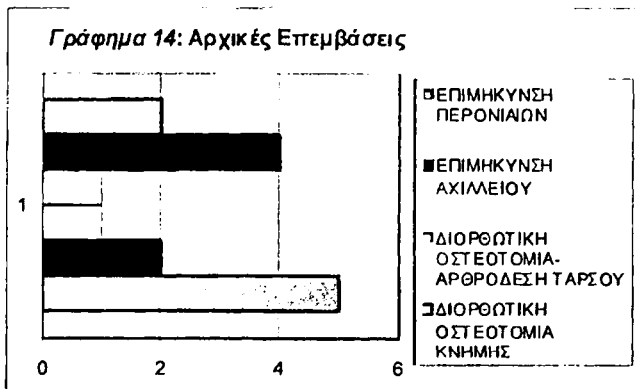
Οι κύριοι παράγοντες για την επιλογή μεταξύ χειρουργικής ή άλλης μορφής θεραπείας υπήρξαν η τρέχουσα και η προβλεπόμενη σκελετική ανισοσκελία, η τρέχουσα σκελετική ηλικία, η ύπαρξη συνοδών διαφοροποιήσεων από το σύστοιχο ή/και το ετερόπλευρο σκέλος, το φύλο, οι απαιτήσεις και το ψυχολογικό προφίλ του ασθενούς και του οικογενειακού περιβάλλοντος.

Στην Κλινική μας, τα 2.5 cm υπήρξαν το όριο της ανισοσκελίας, πέραν του οποίου ετείθεντο ενδείξεις χειρουργικού ισοσκελισμού – επιμήκυνσης.

Γενικά διακρίνουμε την αντιμετώπιση σε δύο κύριες κατηγορίες: α) χειρουργική αντιμετώπιση και β) συντηρητικά θεραπευτικά μέτρα, οι οποίες σχολιάζονται αμέσως παρακάτω σε επιμέρους κεφάλαια:

α) Χειρουργική αντιμετώπιση

Στους 6 ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά (βλ. Πίνακα 7) έγιναν συνολικά 15 αρχικές επεμβάσεις: 5 επιμηκύνσεις κνήμης, 2 επιμηκύνσεις μηριαίου, 1 διορθωτική οστεοτομία κνήμης, 1 διορθωτική οστεοτομία και αρθρόδεση του τάρσους, 4 επιμηκύνσεις αχιλλείου και 2 επιμηκύνσεις περονιαίων (βλ. Γράφημα 5).



Ο υπερδιπλάσιος αριθμός των αρχικών επεμβάσεων σε σχέση με τον αριθμό των ασθενών, οφείλεται στο γεγονός ότι κάθε ασθενής που αντιμετωπίστηκε χειρουργικά υποβλήθηκε σε περισσότερες από μία κύριες επεμβάσεις κατά την αρχική αντιμετώπιση. Η θεραπεία υπήρξε εξατομικευμένη με αποτέλεσμα κάθε ασθενής να παρουσιάζει μοναδικό συνδυασμό αρχικών επεμβάσεων (βλ. Πίνακα 7).

Σε όλους τους ασθενείς διαπιστώθηκε και με την βοήθεια τοπογραμμάτων ότι η ανισοσκελία οφειλόταν τόσο σε βράχυνση της κνήμης όσο και του μηριαίου. Στους ασθενείς που παρουσίαζαν σχετικά μικρή βράχυνση από το μηριαίο, έγινε επιμήκυνση μόνον του οστού της κνήμης, ώστε να περιορισθεί ο αριθμός των επεμβάσεων και της πιθανότητας επιπλοκών. Οι ασθενείς αυτοί ήταν οι Μ.Θ. (βράχυνση κνήμης: 4.02 cm, βράχυνση μηριαίου: 1 cm), Κ.Θ (βράχυνση κνήμης: 3.8 cm, βράχυνση μηριαίου: 2.1 cm) και Κ.Ρ. (βράχυνση κνήμης: 2.8 cm, βράχυνση μηριαίου: 0.1 cm).

Σε δύο ασθενείς έγινε σε δύο διαφορετικούς χρόνους επιμήκυνση τόσο του μηριαίου όσο και της κνήμης, καθώς η βράχυνση και των δύο οστών ήταν σημαντική και δεν κατέστη δυνατός ο ισοσκελισμός μόνον με την πρώτη επέμβαση επιμήκυνσης. Οι ασθενείς αυτοί

ήταν οι Τ.Ε. (βράχυνση κνήμης: 1.8 cm η οποία σταδιακά έφθασε τα 3 cm, βράχυνση μηριαίου: 3.4 cm) (Εικόνα 17) και Μ.Κ. (βράχυνση κνήμης: 4.5 cm, βράχυνση μηριαίου: 4.5 cm).



Εικόνα 17: Ο ασθενής Τ.Ε. με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της δεξιάς περόνης τύπου II και συνοδό βράχυνση από την κνήμη και το σύστοιχο μηριαίο. Σε ηλικία 4½ ετών υποβλήθηκε σε επιμήκυνση μηριαίου, ενώ σε ηλικία 9 ετών υποβλήθηκε σε επιμήκυνση κνήμης, λόγω αύξησης της βράχυνσης από την κνήμη και επανεμφάνιση ανισοσκελίας.

Τρεις ασθενείς (Κ.Ρ., Κ.Θ., Μ.Κ.) υποβλήθηκαν εκ νέου σε επανορθωτικές επεμβάσεις στην περιοχή της αρχικής επέμβασης. Οι λόγοι ήταν παραμονή ή επανεμφάνιση της ανισοσκελίας, παραμονή βλαισότητας στην ποδοκνημική και γωνιώδους παραμόρφωσης στην κνήμη. Το είδος των επανορθωτικών επεμβάσεων ήταν νέα επέμβαση επιμήκυνσης της κνήμης (Κ.Ρ., Κ.Θ., Μ.Κ.), επιμήκυνση αχιλλείου (Κ.Ρ.), διορθωτική οστεοτομία κνήμης (Κ.Ρ.), νέα επέμβαση επιμήκυνσης μηριαίου (Μ.Κ.).

Άξια ιδιαίτερου σχολιασμού είναι η περίπτωση του ασθενούς Κ.Ρ. που πέραν της αρχικής επέμβασης επιμήκυνσης και διόρθωσης του άξονα της κνήμης, χρειάστηκε να υποβληθεί στα επόμενα πέντε χρόνια σε πολλαπλές διορθωτικές επεμβάσεις της κνήμης και των μαλακών μορίων (Εικόνα 18).



Εικ. 18: Ο ασθενής Κ.Ρ. με απλασία της δεξιάς περόνης (τύπος II) και πολλαπλές συνοδές διαταραχές από το σύστοιχο σκέλος. Υποβλήθηκε σε διορθωτική οστεοτομία και επιμήκυνση της κνήμης και των μαλακών μορίων. Παρά την σημαντική αρχική διόρθωση, η σοβαρότητα των συνοδών διαταραχών, συνετέλεσε στην ανάγκη εκτέλεσης πολλών διαδοχικών επεμβάσεων. Διακρίνεται η δυνατότητα της συσκευής Ilizarov για διόρθωση των παραμορφώσεων σε πολλούς άξονες.

Και στους πέντε ασθενείς που υποβλήθηκαν σε επεμβάσεις επιμήκυνσης (βλ. Πίνακα 7), χρησιμοποιήθηκε στην αρχική επέμβαση το σύστημα μονόπλευρης ενός επιπέδου εξωτερικής οστεοσύνθεσης – διατατικής οστεογένεσης (De Bastiani). Σε τρεις από τους ανωτέρω ασθενείς (Τ.Ε., Κ.Θ., Κ.Ρ.) χρειάστηκαν νέες επεμβάσεις επιμήκυνσης, εκ των

οποίων στον έναν ασθενή επιμηκύνθηκε διαφορετικό οστό (η πρώτη επιμήκυνση έγινε στο μηριαίο και η δεύτερη στην κνήμη, λόγω αύξησης της βράχυνσης από την κνήμη και επανεμφάνισης της ανισοσκελίας). Στους άλλους δύο ασθενείς (Κ.Θ., Κ.Ρ.) επιμηκύνθηκε εκ νέου το ίδιο οστό (κνήμη) λόγω παραμονής βράχυνσης αλλά και γωνίωσης της κνήμης με αποτέλεσμα σοβαρή βλαισότητα στην ποδοκνημική· στις επανεπεμβάσεις των δύο ανωτέρω ασθενών χρησιμοποιήθηκε σύστημα κυκλοτερών δακτυλίων τύπου Ilizarov.

Οι λόγοι που χρησιμοποιήθηκε σύστημα DeBastiani στις αρχικές επεμβάσεις ήταν η καλύτερη ανεκτικότητα του συστήματος από τους ασθενείς και τα καλά αποτελέσματα που είχαμε στην Κλινική μας σε συνδυασμό με την σχετικά απλούστερη τεχνική τοποθέτησης.

Οι λόγοι που προτιμήθηκε το σύστημα Ilizarov στις επανεπεμβάσεις της κνήμης ήταν η χρησιμοποίηση λεπτότερων βελονών κάτι που εξυπηρέτησε στην αποφυγή των παλαιότερων οπών σταθεροποίησης και στον περιορισμό των επεισοδίων φλεγμονής από τις βελόνες, η μεγαλύτερη δυνατότητα του συστήματος στην διόρθωση γωνιωδών παραμορφώσεων της κνήμης και η δυνατότητα σταθεροποίησης της ποδοκνημικής, όπως έχει περιγραφεί από τους Price (1996) και Stanitski και συν. (1996).

Όταν προγραμματισμένη επέμβαση συνέπιπτε χρονικά με φάση ώσης της σκελετικής αύξησης του ασθενούς, η επέμβαση αναβαλόταν μέχρι την λήξη της φάσης, ώστε να αποφευχθεί ανεπιθύμητη αναστολή του ρυθμού αύξησης του επιμηκυνθέντος οστού, καθώς και απρόβλεπτα αποτελέσματα.

Επί ένδειξης χειρουργικού ισοσκελισμού, αλλά με ανισοσκελία σταθερή και σχετικά καλά ανεκτή από τους ασθενείς, η επέμβαση μεταφέρθηκε όσο το δυνατόν εγγύτερα της ηλικίας σκελετικής ωρίμανσης. Βασικοί λόγοι ήταν ο περιορισμός των επεμβάσεων σε μία κύρια ώστε να περιορισθεί ο αριθμός των επεμβάσεων, η μικρότερη ταλαιπωρία των ασθενών, ο περιορισμός των πιθανών επιπλοκών και η αύξηση της προβλεψιμότητας του τελικού αποτελέσματος. Η συγκεκριμένη τακτική ακολουθήθηκε στον ασθενή Μ.Θ. (υποβλήθηκε στην ηλικία των 15 ετών σε επιμήκυνση κνήμης για ανισοσκελία 5.2 cm που είχε αυξηθεί κατά 1 μόνον cm από την ηλικία των 8 ετών).

Καθώς οι ασθενείς της μελέτης μας παρουσίαζαν μία σειρά από συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις, όπως αναφέρθηκαν ανωτέρω, υποβλήθηκαν σε διάφορες επιμέρους χειρουργικές τεχνικές. Οι τεχνικές αυτές αναφέρονται συνοπτικά παρακάτω, χωρίς να αναλύονται οι λεπτομέρειες της κάθε τεχνικής, καθώς αυτές είναι γνωστές και η ανάλυσή τους ξεφεύγει από τους σκοπούς της παρούσης διδακτορικής εκπόνησης:

- *Επιμήκυνση κνήμης:* Ακολουθήθηκαν οι γνωστές γενικές αρχές της τεχνικής. Σε αρχικές επεμβάσεις προτιμήθηκε η μονόπλευρη συσκευή διατατικής οστεογένεσης ενός επιπέδου (*monolateral tube*) τύπου DeBastiani, ενώ σε επανεπεμβάσεις προτιμήθηκε η συσκευή τύπου Ilizarov. Στις περιπτώσεις που προτιμήθηκε η τοποθέτηση *monolateral tube* (*LRS Orthofix*). Οι ενδείξεις προτίμησης ενός συστήματος αναφέρθηκαν ανωτέρω.. Η έναρξη της επιμήκυνσης γινόταν την 5η μετεγχειρητική ημέρα, με ρυθμό 1 mm ανά ημέρα (Εικ.19). Η φάση ωρίμανσης του οστικού πώρου ξεπερνούσε πάντοτε το διπλάσιο του χρόνου της φάσης επιμήκυνσης, πάντοτε ανάλογα με την ακτινογραφική επιβεβαίωση ανάπτυξη πλήρους ωρίμανσης του οστικού πώρου, με ύπαρξη τουλάχιστων τριών φλοιών, ικανού να ανταπεξέλθει σε φορτίσεις.



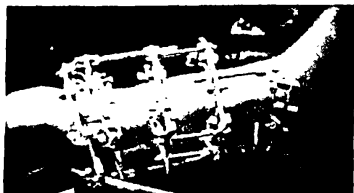


Εικ. 19: Επιμήκυνση κνήμης με διατακτική οστεογένεση και χρήση συστήματος εξωτερικής οστεοσύνθεσης monopolar tube στον ασθενή Μ.Θ.. Τοποθέτηση 3 βελονών κεντρικά και 2 βελονών περιφερικά του επιπέδου της οστεοτομίας που ακολουθεί. Ακτινογραφική παρακολούθηση της ποιότητας του νεοσχηματιζόμενου οστικού πύρου, στην διάρκεια της φάσης επιμήκυνσης. Σημειώνεται ότι η επιμήκυνση της κνήμης επέφερε βλαισσοποίησή της, η οποία ακτινογραφικά μετρήθηκε στις 20°, δεν είναι όμως ιδιαίτερα εμφανής και δεν απασχολεί τον ασθενή ως πρόβλημα.

- *Επιμήκυνση μηριαίου:* Εφαρμόσθηκε σε έναν ασθενή μας (Τ.Ε.) και ακολουθήθηκαν οι γνωστές αρχές της τεχνικής. Για την έναρξη και τον ρυθμό επιμήκυνσης ακολουθήθηκαν οι ίδιες αρχές που αναφέρθηκαν και στην επιμήκυνση της κνήμης. Χρησιμοποιήθηκε μονόπλευρη συσκευή διατακτικής οστεογένεσης ενός επιπέδου (monopolar tube) τύπου DeBastiani. Η επιλογή επιμήκυνσης του μηριαίου σε περιπτώσεις ανισοσκελίας επί συγγενούς αποτυχίας σχηματισμού της περόνης, δεν αποτελεί πρωταρχική επιλογή. Όταν συνυπάρχει βράχυνση από το μηριαίο, θα πρέπει αυτή να είναι σημαντική και να συμμετέχει κατά μεγάλο ποσοστό στην ανισοσκελία, ώστε να επιλεγεί επιμήκυνση του μηριαίου οστού.

- *Διορθωτική Οστεοτομία κνήμης:* Ένας ασθενής (Κ.Ρ.) χρειάστηκε να αντιμετωπισθεί με διορθωτική οστεοτομία λόγω πρόσθιας – έσω γωνίωσης της κνήμης σε βλαισσύτητα. Χρησιμοποιήθηκε συσκευή τύπου Ilizaron και ακολουθήθηκαν οι βασικές αρχές της τεχνικής τοποθέτησης του συγκεκριμένου συστήματος. Ορισμένα σημεία ωστόσο της χειρουργικής τεχνικής χρήζουν ιδιαίτερης αναφοράς: Λόγω της ύπαρξης γωνιώδους παραμόρφωσης, ο κάθε δακτύλιος θα πρέπει να τοποθετηθεί παράλληλα στην εγγύς επιφυσιακή πλάκα και υπό γωνία στον κάθετο άξονα της κνήμης, έτσι ώστε όταν επιτευχθεί πλήρης διόρθωση της παραμόρφωσης, ο δακτύλιος να είναι παράλληλος με το οριζόντιο επίπεδο. Το επίπεδο της οστεοτομίας θα πρέπει να αντιστοιχεί στο CORA (Center of Rotation of Angulation) της παραμόρφωσης (βλ. Γενικό Μέρος- Θεραπευτικές Μέθοδοι). Ο συγκεκριμένος ασθενής υποβλήθηκε σε αρκετές επεμβάσεις για υποτροπή της πρόσθιας – έσω γωνίωσης της κνήμης και στην τελευταία επέμβαση αποφασίσθηκε η διόρθωση να γίνει στα όρια κεφαλικού – κεντρικού ημιμορίου της κνήμης. Ο λόγος ήταν ότι οι προηγηθείσες επεμβάσεις στο CORA θεωρήθηκε ότι επιβάρυναν σημαντικά την ποιότητα του οστού στο περιφερικό τριτημόριο της κνήμης. Η βλαισσύτητα της κνήμης αφορούσε κυρίως το περιφερικό τμήμα της και οδηγούσε σε εμφανή βλαισσύτητα της ποδοκνημική. Για να συμπεριληφθεί και η ποδοκνημική στο σύστημα, τοποθετήθηκε ένας επιπρόσθετος περιφερικός ημιδακτύλιος (με το ανοικτό τμήμα της περιφέρειάς του προσθίως), παράλληλα με το οριζόντιο επίπεδο της πτέρνης (Εικ. 20).





Εικ. 20: Τοποθέτηση περιφερικού ημιδακτυλίου για διόρθωση της βλαισότητας της ποδοκνημικής στην ασθενή Κ.Ρ.

- Διορθωτικές επεμβάσεις οστών και μαλακών μορίων για βλαισσοποδία - ιπποποδία:

Σε ασθενείς με συνύπαρξη βλαισσοποδίας ή/και ιπποποδίας, επιλέχθηκε να γίνουν επεμβάσεις μαλακών μορίων ώστε να είναι δυνατή η επίτευξη και η διατήρηση του αποτελέσματος των διορθωτικών οστεοτομιών. Οι συγκεκριμένες διαφοροποιήσεις ήταν είτε συγγενείς, είτε αναπτύχθηκαν δευτερογενώς στην φυσική εξέλιξη της κύριας παραμόρφωσης ή ως επιπλοκές της αρχικής κύριας επέμβασης.

Συνοπτικά χρειάστηκε να γίνουν:

- διορθωτική οστεοτομία – αρθρόδεση του ταρσού σε έναν ασθενή,
- επιμήκυνση του έξω πλάγιου συνδέσμου της ποδοκνημικής σε έναν ασθενή,
- επιμήκυνση των τενόντων των περνιαίων σε δύο ασθενείς,
- επιμήκυνση αχιλλείου σε πέντε ασθενείς.

Η τεχνική της διορθωτικής οστεοτομίας - αρθρόδεσης συνίστατο σε κλειστή διορθωτική οστεοτομία πτέρνας – αστραγάλου και αφαίρεση τμήματος του έσω σφηνοειδούς ώστε να διορθωθεί η βλαισσοποδία. Η νέα διορθωμένη θέση συγκρατήθηκε με Steinman το οποίο τοποθετήθηκε αμφίδρομα από την πτέρνα και τον αστράγαλο στην κνήμη, ώστε να γίνει αρθρόδεση του ταρσού και διόρθωση της θέσης της ποδοκνημικής (Εικ. 21).

Η επιμήκυνση του έξω πλάγιου συνδέσμου της ποδοκνημικής έγινε με την τεχνική της Z-επιμήκυνσης και έγινε στον ίδιο ασθενή που υποβλήθηκε στην διορθωτική οστεοτομία – αρθρόδεση του ταρσού.

Η επιμήκυνση των τενόντων των περνιαίων έγινε με την τεχνική της τμηματικής επιμήκυνσης (fractional lengthening) αντίστοιχα προς το μυοτενοντώδες τμήμα τους.

Για την επιμήκυνση του αχιλλείου τένοντα επιλέχθηκαν είτε η τεχνική της τμηματικής επιμήκυνσης (fractional lengthening), είτε η τεχνική Z-επιμήκυνσης. Συνολικά έγιναν οκτώ επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου σε πέντε ασθενείς (βλ. Πίνακα 7).

Στον σχετικό Πίνακα 7 διακρίνονται οι συγκεκριμένοι ασθενείς οι οποίοι υποβλήθηκαν στις ανωτέρω επεμβάσεις. Διακρίνεται επίσης η εξατομίκευση της θεραπείας, καθώς κάθε ασθενής υποβλήθηκε σε μοναδικό συνδυασμό επεμβάσεων.



Εικ. 21: Ο ασθενής Φ.Σ. με απλασία δεξιάς περόνης (τύπος II) και συγγ. διαταραχή σχηματισμού τύπου IA της αριστερής περόνης. Συνοδός πρόσθια – έσω γωνίωση της κνήμης και βλαισότητα στην ποδοκνημική. Υποβλήθηκε αρχικά σε διορθωτική οστεοτομία ταρσού, ενώ η ανισοσκελία που παραμένει σταθερή θα αντιμετωπισθεί μετά την τελευταία ώση της ανάπτυξης.

Μετεγχειρητική αγωγή- Φροντίδα- Παρακολούθηση:

Άμεσα μετεγχειρητικά, γινόταν στενή παρακολούθηση της αιμάτωσης του σκέλους, των παροχετεύσεων και του αιματοκρίτη. Τις πρώτες 48 ώρες υιοθετήθηκε ανάρροπη θέση του σκέλους. Ως αναλγητική αγωγή προτιμήθηκε η παρακεταμόλη, ενώ επί πολύ έντονου άλγους που δεν απαντούσε στα αναλγητικά, χορηγήθηκε Pethidine. Μετά από επεμβάσεις μαλακών μορίων και επιμήκυνση της κνήμης, χρησιμοποιήθηκε σε αρχικό στάδιο κνημοποδικός νάρθηκας, ώστε να προληφθεί δευτεροπαθής ιπποποδία λόγω ρίκνωσης του αχιλλείου.

Σε όλους τους ασθενείς που έγινε επιμήκυνση με σύστημα εξωτερικής οστεοσύνθεσης, τόσο κατά την διάρκεια της νοσηλείας τους όσο και κατ'οίκον από το οικείο περιβάλλον, γινόταν τακτικός καθαρισμός του σημείου εισόδου των βελονών αλλά και των υλικών με συνδυασμό αλκοολούχου διαλύματος και Betadine.

Έγινε τακτική παρακολούθηση της πορείας της επιμήκυνσης με ακτινογραφικό έλεγχο και τοπόγραμμα στο τέλος της φάσης επιμήκυνσης και τουλάχιστον μια φορά ακόμη ένα έτος μετά την ολοκλήρωση και της φάσης ωρίμανσης του πώρου. Μετά την ακτινολογική επιβεβαίωση της ωρίμανσης του πώρου, γινόταν προγραμματισμός και εισαγωγή για αφαίρεση των βελονών της συσκευής επιμήκυνσης, η οποία γινόταν με γενική αναισθησία. Ακριβείς λεπτομέρειες για τον τρόπο παρακολούθησης των ασθενών μετά από επιμήκυνση, περιγράφονται στο Γενικό Μέρος του συγγράμματος.

β) Συντηρητικά θεραπευτικά μέτρα

Τα συντηρητικά θεραπευτικά μέτρα συνίστανται είτε σε τελική θεραπεία είτε σε προσωρινά μέτρα ισοσκελισμού ή/και διόρθωσης της παραμόρφωσης κατά την διάρκεια της τακτικής παρακολούθησης μέχρι την εκτέλεση χειρουργικής θεραπείας.

Οι μέθοδοι συντηρητικής θεραπείας που χρησιμοποιήθηκαν στους ασθενείς μας, συνίσταντο σε:

- ανυψωτικά εντός υποδήματος (ασθενής Φ.Σ).
- ειδικά υποδήματα με ανυψωτικό τακούνι για ισοσκελισμό (ασθενείς Μ.Θ., Φ.Σ).
- κνημοποδικούς νάρθηκες για διόρθωση της βλαισότητας στην ποδοκνημική (ασθενής ΤΡ.Ε.).

Είναι άξια αναφοράς η προσαρμοστική ικανότητα που επέδειξαν οι ανωτέρω ασθενείς με συντηρητικά μέτρα, ακόμη και όταν η ανισοσκελία είχε φθάσει στα επίπεδα των 4.3 cm. Οι συγκεκριμένοι ασθενείς μέχρι την στιγμή της επέμβασης, ήταν σε θέση χρησιμοποιώντας αντισταθμιστικά υποδήματα να συμμετέχουν χωρίς περιορισμούς ακόμη και σε απαιτητικές αθλητικές δραστηριότητες. Άξια σχολιασμού είναι επίσης η αυτόματη διόρθωση η οποία επετεύχθη στον ασθενή ΤΡ.Ε. που παρουσίαζε πολύ σοβαρή πτερνοβλαισσοποδία κατά την γέννηση. Παρά το ότι η αρχική προσπάθεια διόρθωσης με νάρθηκες δεν φάνηκε να βοηθά, η παραμόρφωση είχε αυτοδιορθωθεί πλήρως μέχρι την ηλικία των 3 ετών. Το συγκεκριμένο γεγονός θα μπορούσε να θεωρηθεί ότι επιβεβαιώνει την τάση αυτοδιόρθωσης της πτερνοβλαισσοποδίας (calcaneovalgus foot), η οποία έχει κυρίως αποδοθεί σε οπίσθια –έσω γωνίωση της κνήμης και έχει ήδη αναφερθεί από το 1949 από τον Heyman.

Αποτελέσματα: Το τελικό αποτέλεσμα βαθμολογήθηκε σύμφωνα με την Lower Extremity Functional Scale (LEFS), η οποία βασίζεται κυρίως στις λειτουργικές ικανότητες του ασθενούς (βλ. λεπτομερή περιγραφή της LEFS, στο Γενικό Μέρος της εκπόνησης). Η εκτίμηση των ασθενών έγινε μετά από μεγάλη σειρά τακτικών επανελέγχων, με μέσο όρο παρακολούθησης 9.7 έτη (1 – 18). Το τελικό σκορ αφορά την κατάσταση του ασθενούς κατά



την τελευταία εκτίμηση ανεξάρτητα από τον αριθμό θεραπευτικών επεμβάσεων που εφαρμόστηκαν.

Όλοι οι ασθενείς τις μελέτης, εξακολουθούν και θα εξακολουθήσουν να επανελέγχονται τακτικά τουλάχιστον ως την σκελετική ωρίμανση, ακόμη και όταν η τελική έκβαση έχει χαρακτηριστεί ως άριστη. Ο λόγος είναι ότι ορισμένες φορές, ακόμη και μετά την αρχική επίτευξη άριστου θεραπευτικού αποτελέσματος, οι τοπικές δομές παρουσιάζουν τάση ανάπτυξης νέων διαταραχών, είτε λόγω παραμονής διαφορετικού ρυθμού αύξησης των προσβεβλημένων οστών, είτε λόγω ανάπτυξης ρικνώσεων και βραχύνσεων από τα μαλακά μόρια, που δυνητικά οδηγούν σε δευτεροπαθείς διαταραχές και των οστικών δομών. Οι ανωτέρω παρατηρήσεις επιβεβαιώνονται και στην σειρά ασθενών που ανακοίνωσε ο **Sharma (1996)**, όπου επισημαίνεται ο απρόβλεπτος ρυθμός αύξησης της κνήμης μετά από επιμήκυνση αυτής σε συγγενείς διαφοροποιήσεις της περόνης. Ο μέσος όρος της LEFS στην τελευταία επανεξέταση ήταν 71.3 (42 -80) με άριστο αποτέλεσμα το 80, καταδεικνύοντας σημαντική βελτίωση καθώς ο μέσος όρος της LEFS στην πρώτη επίσκεψη των ασθενών ήταν 56.6 (42-77). Ο μέσος όρος της LEFS στην τελευταία επανεξέταση εκφρασμένο σε ποσοστιαία αναλογία ήταν 89.4% (53%-100%) με άριστο αποτέλεσμα το 100%, καταδεικνύοντας σημαντική βελτίωση καθώς ο μέσος όρος της LEFS στην πρώτη επίσκεψη των ασθενών εκφρασμένη σε ποσοστιαία αναλογία ήταν 70.9% (53% - 96%).

Μετά την τελική θεραπεία, παρέμεινε έστω και ελάχιστη ανισοσκελία σε 6 από τους 7 ασθενείς της μελέτης (Εικ. 22).



Εικ. 22: Στους έξι από τους επτά ασθενείς παρέμεινε διάφορος βαθμός ανισοσκελίας που στους περισσότερους ασθενείς δεν ήταν σημαντικός και δεν συνιστούσε λειτουργικό πρόβλημα

Από τους συνολικά επτά ασθενείς, μόνον δύο (Μ.Θ., ΤΡ.Ε.) δεν παρουσίαζαν κατά την τελευταία εκτίμηση έστω και μικρή χωλότητα. Οι δυο αυτοί ασθενείς βαθμολογήθηκαν και με το υψηλότερο outcome score (80 και 80 αντίστοιχα σύμφωνα με την κλίμακα LEFS). Οι υπολοίποι ασθενείς παρουσίαζαν από ελάχιστη ως σοβαρή χωλότητα, η οποία όμως δεν φαίνεται από μόνη της να επιβαρύνει σημαντικά το τελικό λειτουργικό αποτέλεσμα (LEFS scores: 98%, 98%, 94%, 83%, 53%).

Ενώ κατά την πρώτη επίσκεψη των ασθενών, οι πέντε από τους επτά παρουσίαζαν σημαντικά λειτουργικά προβλήματα, μετά την θεραπευτική αντιμετώπιση και κατά την τελευταία εκτίμηση, οι έξι από τους επτά παρουσίαζαν ικανότητα πλήρους συμμετοχής στις καθημερινές δραστηριότητες.

Ενώ κατά την πρώτη επίσκεψη κανένας από τους ασθενείς δεν ήταν σε θέση να συμμετέχει πλήρως σε αθλητικές δραστηριότητες, μετά την θεραπευτική αντιμετώπιση και κατά την τελευταία εκτίμηση, οι έξι από τους επτά ήταν σε θέση να συμμετέχουν πλήρως σε αθλητικές δραστηριότητες.

Επιμέρους σχολιασμός αξίζει να γίνει στο θέμα της βλαισότητας στην ποδοκνημική που παρατηρήθηκε να υπάρχει σε έξι από τους επτά ασθενείς της μελέτης. Στους τέσσερις

ασθενείς στους οποίους δεν έγινε διορθωτική οστεοτομία, η βλαισότητα έδειξε τάσεις σημαντικής αυτοδιόρθωσης στους τρεις (Μ.Θ., Τ.Ε., ΤΡ.Ε.) οι οποίοι δεν παρουσίαζαν τελικά συμπτώματα και περιορισμό στις καθημερινές και αθλητικές δραστηριότητες. Ικανοποιητική διόρθωση χωρίς λειτουργικά προβλήματα παρατηρήθηκε στον έναν ασθενή (Φ.Σ.) που αντιμετώπισθηκε χειρουργικά με οστεοτομία τάρσου. Στον έναν ασθενή (Κ.Θ.) που δεν υποβλήθηκε σε διορθωτική οστεοτομία, η παραμόρφωση αν και έδειξε τάσεις αυτοδιόρθωσης παρέμεινε σε σημαντικό βαθμό, με αποτέλεσμα στην ηλικία των 10 ετών να χρησιμοποιεί υποστηρικτικό νάρθηκα εντός υποδήματος. Ο ασθενής Κ.Ρ., παρουσίαζε σοβαρή βλαισότητα στην ποδοκνημική και υποβλήθηκε σε πολλαπλές διορθωτικές επεμβάσεις. Επετεύχθη μερική διόρθωση καθώς μέρος της βλαισότητας παραμένει και ο ασθενής πρέπει να φορά ειδικό διορθωτικό υπόδημα.

Αν και το δείγμα των ασθενών είναι μικρό, ενδιαφέρον είναι ότι η παραμονή βλαισότητας δεν φάνηκε να σχετίζεται με το είδος της θεραπείας.

Παρατίθενται στοιχεία σχετικά με τις θεραπευτικές επεμβάσεις στις οποίες χρειάστηκε να υποβληθούν οι ασθενείς.

Το κατά μέσο όρο χρονικό διάστημα παρακολούθησης στο Κέντρο μας πριν από την πρώτη επέμβαση, ήταν 6.2 έτη (13, 10, 4, 2, 2).

Η κατά μέσο όρο ηλικία πρώτης επέμβασης επιμήκυνσης ήταν 7.6 έτη (15, 10, 5, 3, 5).

Το κατά μέσο όρο μήκος που επιτεύχθηκε σε περιπτώσεις επιπυχούς επιμήκυνσης της κνήμης ήταν 5.06 εκατοστόμετρα (5.2, 4, 6,) Ο μέσος όρος διάρκειας της επιμήκυνσης ήταν 10.5 ημέρες (11.5, 10, 10) για κάθε εκατοστόμετρο. Ο μέσος όρος διάρκειας της φάσης ωρίμανσης του πώρου ήταν 4.67 φορές του χρόνου επιμήκυνσης (4, 6, 4). Ο μέσος όρος συνολικής διάρκειας παραμονής της εξωτερικής οστεοσύνθεσης ήταν 1.83 μήνες για κάθε εκατοστόμετρο (1.9, 2.25, 1.33).

Σε δύο ασθενείς (Τ.Ε., Κ.Ρ.) χρειάστηκε να γίνει αλλαγή του επιμηκυντήρα κατά την διάρκεια της φάσης επιμήκυνσης.

Από τους πέντε ασθενείς που υποβλήθηκαν σε επιμήκυνση για ισοσκελισμό, στους τέσσερις χρειάστηκαν νέες επεμβάσεις επιμήκυνσης (Γράφημα 6):

α) Ο ασθενής Κ.Ρ. (βλ. Πίνακα 7) χρειάστηκε να υποβληθεί σε πολλαπλές επεμβάσεις μετά την αρχική επέμβαση διορθωτικής –οστεοτομίας – επιμήκυνσης της κνήμης με σύστημα Ilizarov σε ηλικία 5 ετών:

- 6 διορθώσεις του άξονα της κνήμης υπό ακτινοσκοπικό έλεγχο σε ηλικίες 55/12, 58/12, 62/12, 64/12, 73/12, 75/12.

- 2 διορθωτικές επεμβάσεις μαλακών μορίων (επιμήκυνση αχιλλείου – release μαλακών μορίων) σε ηλικίες 55/12, 71/12.

- 3 διορθωτικές οστεοτομίες κνήμης και στον ίδιο χρόνο επιμήκυνση σε ηλικίες 6, 71/12, 91/12,

- 5 αντικαταστάσεις του συστήματος εξωτερικής οστεοσύνθεσης ώστε να ανταπεξέλθει στον νέο άξονα ή στο νέο μέγεθος του άκρου, σε ηλικίες: 53/12, 6 (από Ilizarov σε Hoffman Compact με βελόνες κεντρικά και 2 βελόνες περιφερικά της οστεοτομίας), 71/12 (από Hoffman Compact σε Ilizarov), 73/12, 75/12.

Αξίζει να αναφερθούν λεπτομέρειες για τον συγκεκριμένο ασθενή. Η αναγκαιότητα των πολλαπλών επεμβάσεων ίσως εξηγείται από την σοβαρότητα των συγγενών διαταραχών που παρουσίαζε. Εμφάνιζε αποτυχία σχηματισμού τύπου II της ΔΕ περόνης, και στο σύστοιχο σκέλος υποπλασία στην άνω επίφυση και την διάφυση της κνήμης, μορφή υποπλαστικής διαταραχής στο έξω ημιμόριο της κάτω επίφυσης της κνήμης, υποπλασία του αστραγάλου, της πτέρνης και του 4ου μεταταρσίου και συνδακτυλία 2ου-3ου δακτύλου. Επιπρόσθετα και λόγω της σημαντικής πρόσθιας- έσω γωνίωσης της κνήμης, εμφάνιζε σοβαρή βλαισότητα στην ποδοκνημική. Το τοπόγραμμα σε ηλικία 1 έτους έδειχνε βράχυνση του ΔΕ σκέλους που

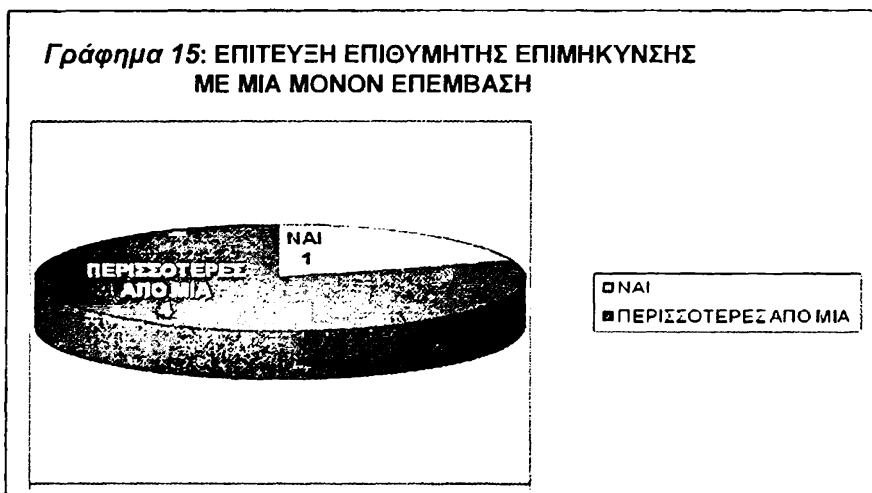


αφορούσε 2.8 cm από την κνήμη και 0.1 cm από το μηριαίο. Σε απλές ακτινογραφίες μετρήθηκαν πρόσθια γωνίωση της κνήμης κατά 12° και βλαισότητα της κνήμης κατά 12.5°, διαταραχές που επίμονα αντιστάθηκαν στις επανηλειμμένες χειρουργικές επεμβάσεις (Εικ. 3).

β) Ο ασθενής Κ.Θ. (βλ. Πίνακα 7) χρειάστηκε να υποβληθεί σε νέα επιμήκυνση κνήμης εκτός από την αρχική. Παρουσίαζε εξ'αρχής σημαντική ανισοσκελία 5.9 cm, ενώ μετά την πρώτη επιμήκυνση η κνήμη διατήρησε βραδύτερο ρυθμό αύξησης από την ετερόπλευρη φυσιολογική. Μετά και την νέα επιμήκυνση επετεύχθη μόνιμος ισοσκελισμός, με παραμονή βαθμού βλαισότητας στην ποδοκνημική.

γ) Ο ασθενής Τ.Ε. (βλ. Πίνακα 7) αντιμετώπισθηκε σε ηλικία 4 ετών με επιμήκυνση του μηριαίου οστού, από το οποίο παρουσίαζε και την μεγαλύτερη βράχυνση. Σε ηλικία 10 ετών οδηγήθηκε σε νέα επέμβαση επιμήκυνσης, αυτήν την φορά της κνήμης, η οποία στην συγκεκριμένη ηλικία ήταν κυρίως υπεύθυνη για την βράχυνση του σκέλους.

δ) Ο ασθενής Μ.Κ. (βλ. Πίνακα 7) εμφάνιζε σημαντική ανισοσκελία η οποία οφειλόταν ισόποσα σε συγγενή υποπλασία της κνήμης και του μηριαίου. Παρά το ότι είχε υποβληθεί σε επανηλειμμένες επεμβάσεις επιμήκυνσης τόσο της κνήμης όσο και του μηριαίου, παρέμενε σημαντικός βαθμός ανισοσκελίας. Η ασθενής προγραμματίστηκε για επιπλέον επεμβάσεις αντιμετώπισης της σύγκαμψης του γόνατος και επιμήκυνσης των οστών αλλά διέκοψε το θεραπευτικό πρόγραμμα με πρωτοβουλία του οικογενειακού περιβάλλοντος.



Συνολικά έγιναν οκτώ επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου σε πέντε ασθενείς.

Σε δύο ασθενείς (Τ.Ε., Κ.Θ.) η επιμήκυνση του αχιλλείου έγινε ταυτόχρονα με την επιμήκυνση της κνήμης. Σε έναν ασθενή (Μ.Θ.) η επιμήκυνση του αχιλλείου έγινε 6 μήνες μετά από την αρχική επέμβαση επιμήκυνσης (κατά την διάρκεια της φάσης ωρίμανσης του οστικού πώρου) λόγω επιπλοκής ανάπτυξης ιπποποδίας από ρίκνωση αχιλλείου (είχε προηγηθεί επιμήκυνση κνήμης κατά 5.2 cm). Σε έναν ασθενή (Φ.Σ.) έγιναν επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου αμφοτερόπλευρα σε ηλικία μικρότερη του ενός έτους λόγω ανάπτυξης ιπποποδίας. Ο ασθενής (Κ.Ρ.) χρειάστηκε να υποβληθεί σε τρεις επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου τένοντα. Ο συγκεκριμένος ασθενής παρουσίαζε σοβαρές συνοδές διαφοροποιήσεις από την σύστοιχη ποδοκνημική και άκρο πόδα (βλ. Πίνακα 7). Υποβλήθηκε για πρώτη φορά σε ηλικία 5 ετών σε επέμβαση επιμήκυνσης και διόρθωσης κνήμης με σύστημα Ilizarov και ταυτόχρονη τμηματική επιμήκυνση του αχιλλείου. Λόγω της παραμονής της παραμόρφωσης και της παραμορφωτικών δυνάμεων που βρέθηκε να ασκούνται από τον αχίλλειο τένοντα, χρειάστηκαν άλλες δυο επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου, πέντε και δεκατρείς μήνες μετά από την πρώτη επέμβαση.

Επιπλοκές

Επιπλοκές χειρουργικής αντιμετώπισης

Κατά την χειρουργική αντιμετώπιση των ασθενών, παρουσιάστηκαν 7 κατηγορίες επιπλοκών, είτε διεγχειρητικά είτε μετεγχειρητικά, οι οποίες παρουσιάζονται συνοπτικά στο *Γράφημα 16*.

1) *Τραυματισμός μείζονος φλεβικού στελέχους* επισυνέβη διεγχειρητικά σε έναν ασθενή (Μ.Θ.) κατά την τοποθέτηση βελόνης εξωτερικής οστεοσύνθεσης τύπου DeBastiani στην κνήμη. Αντιμετωπίστηκε άμεσα με απολίνωση του στελέχους, χωρίς περαιτέρω επιπλοκές.

2) *Αδυναμία έναρξης της διάτασης στο επίπεδο της οστεοτομίας*, παρατηρήθηκε σε έναν ασθενή (Κ.Ρ.) κατά την 6^η μετεγχειρητική ημέρα, μετά από τοποθέτηση συσκευής Ilizarov. Η ασθενής οδηγήθηκε εκ νέου στο χειρουργείο, έγινε πρόοδος της οστεοτομίας βαθύτερα στον ακέραιο φλοιό και δοκιμάστηκε ανοικτά η επάρκεια του διορθωτικού μηχανισμού. Η νέα προσπάθεια διόρθωσης την αμέσως επόμενη ημέρα ήταν επιτυχής.

3) Μετεγχειρητική ρίκνωση του αχιλλείου και δευτεροπαθής ιπποποδία αναπτύχθηκε όψιμα σε τρεις ασθενείς. Η επιπλοκή αυτή αποδόθηκε είτε στο μεγάλο μήκος της επιμήκυνσης (ασθενείς Μ.Θ., Τ.Ε), είτε στην ύπαρξη σοβαρής βλαισότητας στην ποδοκνημική που υποχρέωνε τον αχίλλειο τένοντα να παρεκτοπιίζεται προς τα έξω, σε βραχύτερη διαδρομή (ασθενής Κ.Ρ.). Και οι τρεις ασθενείς αντιμετωπίστηκαν επιτυχώς με επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου.

4) Μετεγχειρητική ανάπτυξη βλαισότητας της κνήμης μετά από επιμήκυνση του οστού, παρατηρήθηκε σε ένα ασθενή (Μ.Θ.). Έξι μήνες μετά την επέμβαση παρατηρήθηκε *ανάπτυξη βλαισότητας της κνήμης 20°*. Η βλαισότητα της κνήμης και η ανεπαρκής υποστήριξη της ποδοκνημικής από το υποπλαστικό έξω σφυρό, φαίνεται ότι οδήγησαν σταδιακά σε *βλαισσοποίηση της ποδοκνημικής*, προβολή του έσω σφυρού και ακτινογραφική σκλήρυνση στο υποχόνδριο οστό της ποδοκνημικής. Δεν χρειάστηκε διόρθωση και δεν φαίνεται να ενοχλεί καθόλου τον ασθενή σε ηλικία 20 ετών (βλ. *Εικ. 4* ανωτέρω).

5) *Ατροφική ψευδάρθρωση στην περιοχή της οστεοτομίας της υποπλαστικής περόνης* παρατηρήθηκε στον ασθενή Μ.Θ. μετά από επιμήκυνση κνήμης (*Εικ. 4* ανωτέρω). Η ψευδάρθρωση δεν φαίνεται να δημιουργεί συμπτώματα και δεν απασχολεί τον ασθενή.

6) *Μικροβιακή φλεγμονή στην περιοχή των βελονών* της εξωτερικής οστεοσύνθεσης παρατηρήθηκε στην διάρκεια αντιμετώπισης ενός ασθενούς (Κ.Ρ.), με απομονωθέν στέλεχος αυτό του *Staphylococcus aureus*. Όλα τα επεισόδια φλεγμονής αντιμετωπίστηκαν επιτυχώς με αντισταφυλοκοκκική αντιμικροβιακή αγωγή.

7) *Σοβαρή μετεγχειρητική σύγκαμψη του γόνατος και παραμονή σοβαρής ανισοσκελίας*, διαπιστώθηκαν στον ασθενή Μ.Κ.. Ο συγκεκριμένο παρουσίαζε σοβαρή ανισοσκελία που οφειλόταν ισόποσα σε βράχυνση του μηριαίου και της κνήμης και υποβλήθηκε σε επανειλημμένες επεμβάσεις επιμήκυνσης του μηριαίου και της κνήμης. Παρέμεινε ωστόσο σοβαρή σύγκαμψη του γόνατος και ανισοσκελία 9 cm (4.5 cm από την κνήμη και 4.5 cm από το μηριαίο). Η καταγραφή όμως των ανωτέρω διαταραχών ως επιπλοκών και οριστικού αποτελέσματος, οφείλονται στην πρωτοβουλία του οικογενειακού περιβάλλοντος του ασθενούς να διακόψει τον συνιστώμενο θεραπευτικό σχεδιασμό.



Γράφημα 16: ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ

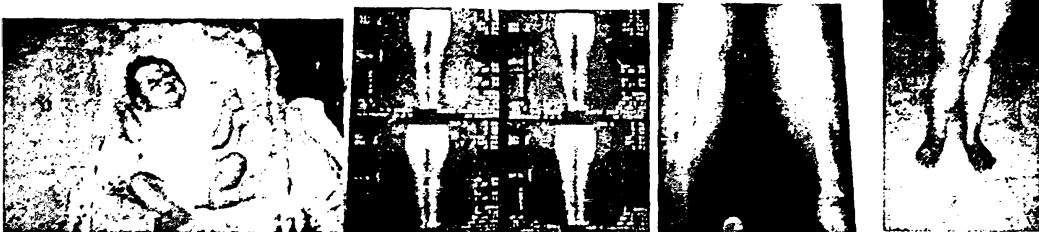
ΨΕΥΔΑΡΘΡΩΣΗ ΠΕΡΟΝΗΣ			
ΦΛΕΓΜΟΝΗ ΒΕΛΟΝΩΝ			
ΤΡΑΥΜΑΤΙΣΜΟΣ ΑΓΓΕΙΟΥ			
ΣΥΓΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ			
ΡΙΚΝΩΣΗ ΑΧΙΛΛΕΙΟΥ			
ΒΛΑΙΣΣΟΠΟΙΗΣΗ ΚΝΗΜΗΣ			
ΑΔΥΝΑΜΙΑ ΕΠΙΜΗΚΥΣΗΣ			
	0	1	2

Επιπλέον, στον ασθενή Φ.Σ. που υποβλήθηκε σε διορθωτική οστεοτομία και αρθρόδεση του τάρσους σε ηλικία 8 ετών, διαπιστώθηκε *βράχυνση του ποδιού* κατά 15 mm σε ηλικία 10 ετών. Η συγκεκριμένη διαταραχή δεν φαίνεται όμως να συνιστά από μόνη της λειτουργικό πρόβλημα και δεν είναι εμφανής. Επιπλέον τίθεται το ερώτημα του βαθμού συμμετοχής της διορθωτικής οστεοτομίας του τάρσους στην επιμήκη βράχυνση του άκρου ποδός, ο οποίος συχνά παρουσιάζεται υποπλαστικός σε συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της

Επιπλοκές μετά από συντηρητική αντιμετώπιση

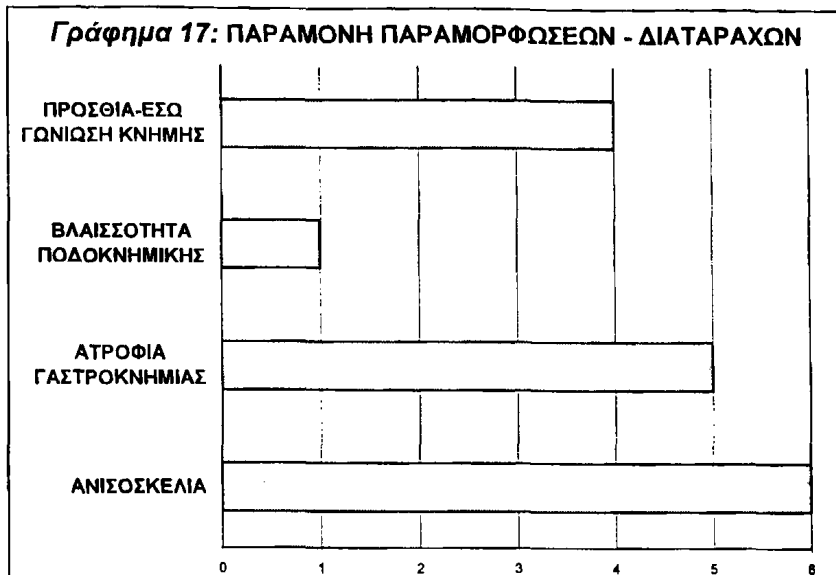
Δεν αναφέρθηκαν σημαντικές επιπλοκές από την χρήση μέτρων συντηρητικής θεραπείας. Στον ασθενή Φ.Σ. αναφέρθηκε *δυσφορία από πίεση στον οπίσθιο άκρο πόδα* λόγω χρήσης υποδημάτων με ανυψωτικό τακούνι, με αποτέλεσμα να εγκαταλείψει την χρήση τους και να φορά κανονικά υποδήματα.

Αξίζει να σημειωθεί ότι στον ασθενή ΤΡ.Ε. που παρουσίαζε σοβαρή πτερνοβλαισσοποδία κατά την γέννηση, η χρησιμοποίηση σε προηγούμενο κέντρο μηροκνημοποδικών διορθωτικών γύψων αποδείχθηκε άσκοπη, καθώς δεν επέφεραν βελτίωση, ενώ αργότερα και μετά την κατάργησή τους παρατηρήθηκε εντυπωσιακή αυτόματη διόρθωση της παραμόρφωσης (Εικ. 23).



Εικ. 23: Η ασθενής ΤΡ.Ε. με συγγ. αποτυχία σχηματισμού τύπου IB της αριστερής περόνης. Εμφάνιζε σύστοιχα σοβαρή πτερνοβλαισσοποδία (calcaneovalgus foot) κατά την γέννηση, η οποία τελικά αυτοδιορθώθηκε πλήρως. Λόγω της μικρής ανισοσκελίας παρακολουθείται σε τακτικά χρονικά διαστήματα με τοπογράμματα, μέχρι την σκελετική ωρίμανση.

Σε ορισμένες περιπτώσεις, παρέμειναν μόνιμες παραμορφώσεις και αποκλίσεις από τον φυσιολογικό φαινότυπο, οι οποίες είτε αναπτύχθηκαν δευτεροπαθώς είτε αποτελούσαν πρωτοπαθείς συγγενείς διαφοροποιήσεις. Συνοπτικά περιγράφονται κατωτέρω στο *Γράφημα 17*.



Σε ορισμένες περιπτώσεις οι παραμορφώσεις αυτές προγραμματίστηκαν για περαιτέρω αντιμετώπιση, ενώ σε άλλες περιπτώσεις αφέθηκαν χωρίς περαιτέρω αντιμετώπιση καθώς θεωρήθηκε ότι δεν αποτελούν πλέον μείζον πρόβλημα για τους ασθενείς. Ακολουθεί αναλυτική παρουσίαση ανά κατηγορία:

Παραμονή ανισοσκελίας: Σε έξι από τους επτά ασθενείς της μελέτης, διαπιστώθηκε παραμονή ανισοσκελίας, έστω και ελάχιστης. Συγκεκριμένα η συνολική βράχυνση του σκέλους που παρέμεινε ανά ασθενή είχε ως εξής:

Μ.Θ.: 0.15 cm, ΤΡ.Ε.: 2 cm, Κ.Ρ.: 5 cm, Τ.Ε.: 4.7 cm, Φ.Σ.: 4.3 cm

Η ασθενής Μ.Κ. μετρήθηκε κατά την τελευταία εκτίμηση να έχει συνολική βράχυνση του σκέλους 9 cm, αλλά διέκοψε το συνιστώμενο θεραπευτικό πρόγραμμα.

Οι δύο από τους ανωτέρω ασθενείς (Τ.Ε., Φ.Σ.) έχουν προγραμματισθεί για επεμβάσεις επιμήκυνσης σε ηλικία εγγύς της σκελετικής ωρίμανσης, ενώ η ασθενής Κ.Ρ. έχει ήδη υποβληθεί σε επέμβαση διορθωτικής οστεοτομίας – επιμήκυνσης της κνήμης.

Από τους δύο ασθενείς που δεν αντιμετωπίστηκαν με επιμήκυνση της κνήμης (ΤΡ.Ε., Φ.Σ.), στον έναν παρέμεινε ανισοσκελία που χρήζει επέμβασης επιμήκυνσης.

Από τους τρεις ασθενείς που ακολούθησαν πλήρως το συνιστώμενο σχήμα επεμβάσεων επιμήκυνσης (Μ.Θ., Κ.Ρ., Τ.Ε.), στους δύο παρέμεινε βαθμός ανισοσκελίας που έχει ένδειξη νέας επέμβασης επιμήκυνσης.

Παραμονή πρόσθιας-έσω γωνίωσης της κνήμης: Σε τέσσερις από τους επτά ασθενείς παρατηρήθηκε διαφόρου βαθμού παραμονή πρόσθιας- έσω γωνίωσης της κνήμης σε βλαισότητα.

Σε δυο ασθενείς (Κ.Ρ., Κ.Θ.) με συγγενή απλασία της περόνης, παρέμεινε αξιοσημείωτη παραμονή πρόσθιας-έσω γωνίωσης της κνήμης. Στον ασθενή Κ.Ρ. παρά τις επανειλημμένες επεμβάσεις διόρθωσης – επιμήκυνσης της κνήμης και των μαλακών μοριών, παρέμεινε σημαντικός βαθμός γωνίωσης (12° πρόσθια και έσω γωνίωση) που χρειάστηκε νέα χειρουργική διόρθωση σε ηλικία 11 ετών (βλ. Εικ. 5 ανωτέρω). Στον ασθενή Κ.Θ. μετά από δυο επεμβάσεις επιμήκυνσης κνήμης, αχιλλείου και περονιαίων, παραμένει βαθμός πρόσθιας –έσω γωνίωσης της κνήμης σε ηλικία 10 ετών, που ενώ δεν φαίνεται να έχει απόλυτη ένδειξη χειρουργικής διόρθωσης, ο ασθενής φέρει νάρθηκα έσω υποδήματος υποστήριξης της ποδοκνημικής, με τον οποίον όμως είναι σε θέση να συμμετέχει χωρίς περιορισμούς ακόμη και σε αθλητικές δραστηριότητες.



Οι δύο άλλοι ασθενείς (Φ.Σ. και Μ.Θ.) εμφανίζουν ελάχιστη γωνίωση, χωρίς κλινική σημασία

Παραμονή ατροφίας γαστροκνημίας: Παρατηρήθηκε και στους επτά ασθενείς, ενώ ήταν πιο έκδηλη σε πέντε ασθενείς. Οι τέσσερις από τους πέντε αυτούς ασθενείς είχαν υποβληθεί σε επιμήκυνση κνήμης (Μ.Θ., Τ.Ε., Κ.Θ., Κ.Ρ.), ενώ ο ένας ασθενής (Φ.Σ.) είχε υποβληθεί σε διορθωτική οστεοτομία του ταρσού. Στην *εικόνα 7* ανωτέρω, η ατροφία στο προσβεβλημένο σκέλος είναι εμφανής. Αν και στις συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, οι οποίες αφορούν τον επιμήκη άξονα του σκέλους, αναμένεται κάποιος βαθμός υποπλασίας των μαλακών μορίων, πιθανολογούμε τις επεμβάσεις επιμήκυνσης της περιοχής ως επιβαρυντικό παράγοντα για την ανάπτυξη ατροφίας στην περιοχή της κνήμης. Η αυξημένη τάση που ασκείται στις μυοτενόντιες δομές κατά την διάρκεια της επιμήκυνσης, πιθανώς οδηγεί σε σχετικά ισχαιμικό περιβάλλον, επιβάρυνση των νευρικών στελεχών και ατροφική ανάπτυξη των μυών (*Kaljumae και συν., 1995*). Δεν διαπιστώθηκε ωστόσο η συγκεκριμένη ατροφία να οδηγεί σε αξιοσημείωτη έκπτωση της μυϊκής ισχύος και δεν φάνηκε να ευθύνεται για λειτουργικά προβλήματα. Ήδη από το 1965 οι *Yosipovitch* και *Palti* κατέδειξαν παθολογικές μεταβολές της αρτηριακής πίεσης στα υπό επιμήκυνση κάτω άκρα. Το συγκεκριμένο εύρημα αποτελεί ισχυρή ένδειξη για αλλαγές που επισυμβαίνουν στα υπό επιμήκυνση κάτω άκρα, οι οποίες σίγουρα σχετίζονται άμεσα με την τροφικότητα και την ανάπτυξη των νευρομυϊκών ανατομικών δομών του σκέλους.

Παραμονή βλαισότητας στην ποδοκνημική: Παρατηρήθηκε σε δύο από τους επτά ασθενείς της μελέτης.

Στον ασθενή Κ.Θ. παρά τον ισοσκελισμό και την σημαντική διόρθωση της βλαισσοποδίας με επιμήκυνση κνήμης, αχιλλείου και περονιαίων, παρέμεινε ικανός βαθμός βλαισότητας στην ποδοκνημική που υποχρεώνει τον ασθενή να φέρει κνημοποδικό νάρθηκα για υποστήριξη. Ο ασθενής Κ.Ρ. παρά το ότι υποβλήθηκε σε πολλαπλές επεμβάσεις επιμήκυνσης και διόρθωσης της κνήμης και των μαλακών μορίων, παρέμεινε σημαντικός βαθμός βλαισότητας. Η βλαισότητα οφειλόταν τόσο στην παραμονή γωνιώδους παραμόρφωσης της κνήμης (12° πρόσθια και έσω γωνίωση), όσο και στην υποπλασία του αστραγάλου και της πτέρνης. Στην *Εικόνα 3* ανωτέρω διακρίνονται οι ανωτέρω παραμορφώσεις στην συγκεκριμένη ασθενή.

Παραμονή συνοδών συγγενών διαφοροποιήσεων

Και οι επτά ασθενείς παρουσίαζαν συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις στο σύστοιχο σκέλος. Σε αρκετές περιπτώσεις οι διαφοροποιήσεις αυτές παρέμειναν χωρίς αντιμετώπιση, καθώς δεν θεωρήθηκε να συνιστούν πρόβλημα για τους ασθενείς και αποφασίσθηκε η μη αντιμετώπισή τους:

Μικρότερο μήκος ποδιού: Τέσσερις ασθενείς παρουσίαζαν μικρότερο μήκος του σύστοιχου ποδιού, διαταραχή η οποία δεν κρίθηκε ότι έχρηζε χειρουργικής διόρθωσης. Πιο συγκεκριμένα, η βράχυνση που παρατηρήθηκε ανά ασθενή ήταν: Μ.Θ.: 1 cm, ΤΡ.Ε.: 0.5 cm, Κ.Ρ.: 3 cm, Φ.Σ.: 1.5 cm. Για τον Φ.Σ. τίθεται το ερώτημα αν η βράχυνση οφείλεται σε συγγενή υποπλασία, ή αν το μικρότερο μήκος είναι αποτέλεσμα της διορθωτικής οστεοτομίας του ταρσού.

Απλασία ακτίνων –δακτύλων του ποδιού: Σε τρεις ασθενείς παρέμειναν συγγενείς απλασίες δακτύλων ή και ολόκληρων ακτίνων του άκρου ποδός, καθώς δεν θεωρήθηκε να συνιστούν πρόβλημα που χρήζει ειδικής χειρουργικής αντιμετώπισης:



Στον ασθενή Κ.Θ. συνυπήρχε απλασία του 2ου και του 3ου δακτύλου, στον ασθενή Φ.Σ απλασία της 4^{ης} και 5ης ακτίνας και στον ασθενή Κ.Ρ. υποπλασία του 4ου μεταταρσίου με απλασία του 4ου δακτύλου.

Συγγενές εξάρθρομα του σύστοιχου ισχίου: Στον ασθενή Μ.Κ. διαγνώσθηκε συνύπαρξη Σ.Ε.Ι.. Ο ασθενής υποβλήθηκε σε επανειλημμένες επεμβάσεις επιμήκυνσης του μηριαίου και της κνήμης, με παραμονή όμως ανισοσκελίας 9 cm και μεγάλης σύγκαμψης του γόνατος σε ηλικία 9 ετών. Μέχρι την τελευταία εκτίμηση του ασθενούς δεν είχε τεθεί προτεραιότητα στο θέμα του Σ.Ε.Ι., ότι θα έπρεπε να αντιμετωπισθεί μετά την επίλυση των υπολοίπων προβλημάτων. Τελικά ο ασθενής εγκατέλειψε το συνιστώμενο πρόγραμμα επιπλέον επεμβάσεων λόγω πρωτοβουλίας του οικογενειακού περιβάλλοντος.

Συζήτηση – Σχόλια

§ Σε όλους τους ασθενείς της μελέτης μας με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης, διαπιστώθηκε η ύπαρξη συνοδών συγγενών διαφοροποιήσεων που φαίνεται ότι αποτελούν σταθερό φαινόμενο.

§ Σε όλους τους ασθενείς της μελέτης μας, διαπιστώθηκε συνοδός βράχυνση και από το μηριαίο οστό, ποικίλλοντας από ελάχιστη ως και πολύ σοβαρή.

§ Ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζουν οι διακυμάνσεις που παρουσίασαν οι ασθενείς μας στον ρυθμό αύξησης του μήκους της κνήμης και του μηριαίου κατά την σκελετική αύξηση, είτε μετά από επεμβάσεις επιμήκυνσης, είτε σε περιόδους συντηρητικής αντιμετώπισης με τακτική παρακολούθηση της ανισοσκελίας.. Ο απρόβλεπτος ρυθμός αύξησης κνήμης και του μηριαίου σε ασθενείς με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης, έχει παρατηρηθεί τόσο στην φυσική εξέλιξη των καταστάσεων αυτών, όσο και μετά από επιμήκυνση και έχει αναφερθεί σε παρόμοιες σειρές ασθενών, από τον **Shapiro (1987)** και τον **Sharma (1996)**. Οι διακυμάνσεις αυτές σαφώς και επηρεάζουν το τελικό θεραπευτικό αποτέλεσμα. Οι συγκεκριμένες παρατηρήσεις έγιναν με τοπογράμματα κατά την φάση τακτικής παρακολούθησης των ασθενών.. Στους ασθενείς της μελέτης μας παρατηρήθηκε μετά από επεμβάσεις επιμήκυνσης είτε παραμονή σταθερού ρυθμού αύξησης, είτε βραδύτερος ρυθμός αύξησης σε σχέση με το ετερόπλευρο αντίστοιχο φυσιολογικό οστό. Σε κανέναν ασθενή μας δεν παρατηρήθηκε επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης μετά από επιμήκυνση.

§ Παρατηρήθηκε ότι η κλινική μέτρηση της ανισοσκελίας δεν ανταποκρίνεται πάντοτε στο πραγματικό μέγεθος της ανισοσκελίας. Κατά την διάρκεια της τακτικής παρακολούθησης δύο ασθενών, ενώ ο ασθενής Μ.Θ εκτιμήθηκε κλινικά για ανισοσκελία 2 cm, το τοπόγραμμα έδειξε 3.5 cm¹ επίσης ενώ ο ασθενής Τ.Ε. εκτιμήθηκε κλινικά ότι είχε ισοσκελισθεί μετά από επιμήκυνση, το τοπόγραμμα έδειξε βράχυνση από το μηριαίο 2.1 cm. Αν και το δείγμα των ασθενών είναι μικρό, ίσως η παρατήρηση αυτή αποτελεί ένδειξη ότι η κλινική εκτίμηση υποεκτιμά την τρέχουσα ανισοσκελία. Η ακριβής εκτίμηση επομένως θα πρέπει να γίνεται με τοπόγραμμα και κατά προτίμηση CT τοπόγραμμα.

§ Ενδιαφέρον παρουσιάζει το θέμα της πρόσθιας – έσω γωνίωσης της κνήμης, η οποία σε σύνολο επτά ασθενών, διαπιστώθηκε στους έξι: είτε υπήρχε πρωτοπαθώς σε διαφοροποιήσεις τύπου IB (1 ασθενής) και τύπου II (4 ασθενείς), είτε εμφανίσθηκε μετά από επιμήκυνση της κνήμης σε έναν ασθενή με συγγενή αποτυχία τύπου IB.

Σε τρεις ασθενείς παρατηρήθηκε σημαντική αυτοδιόρθωση και η κατάσταση φάνηκε να εναρμονίζεται με την καλή πρόγνωση που αναφέρθηκε να παρουσιάζει η πρόσθια – έσω γωνίωση της κνήμης στις σειρές ασθενών με την ίδια συγγενή διαταραχή των **Achterman & Kalamchi (1979)** και των **Hootnick και συν. (1977)**. Σε δύο άλλους ασθενείς, παρέμεινε



σημαντικός βαθμός γωνίωσης της κνήμης που απαιτήσε είτε νέα χειρουργική διόρθωση είτε καθημερινή χρήση κνημοποδικού νάρθηκα. Ένας ασθενής ανέπτυξε μετά από επιμήκυνση της κνήμης πρόσθια – έσω γωνίωση αυτής, όπως έχει αναφερθεί και σε ασθενή των **Stevens και Arms (2000)** η γωνίωση αν και εμφανής ακτινογραφικά, ήταν μόλις υποσημαινόμενη κλινικά και δεν χρειάστηκε χειρουργική διόρθωση.

Συνεπώς, εκτός από την πιθανότητα αυτοδιόρθωσης, διαφαίνεται και η πιθανότητα δευτεροπαθούς ανάπτυξης αντίστοιχης γωνίωσης της κνήμης μετά από επιμήκυνση αυτής. Για το συγκεκριμένο φαινόμενο έχει ενοχοποιηθεί η ύπαρξη παραμορφωτικών δυνάμεων που ασκούνται από το ινοχόνδρινο υπόλειμμα που υποκαθιστά την υποπλαστική περόνη αλλά και από τα υπόλοιπα έξω μαλακά μόρια και ανατομικά στοιχεία. Ο **Leyes (1998)** παρατήρησε ότι η παραμόρφωση αποτελεί συνδυασμό μετάθεσης και γωνίωσης των οστικών τμημάτων. Διαπίστωσε ότι όταν η συσκευή δεν είναι παράλληλη και παρουσιάζει γωνίωση $> 5^\circ$ με τον κάθετο άξονα της κνήμης, καθώς και όταν το μήκος της επιμήκυνσης ξεπερνά το 30% του αρχικού μήκους του οστού, τότε υπάρχει αυξημένη πιθανότητα να αναπτυχθεί βλαισσοποίηση της κνήμης $> 10^\circ$. Συσχέτισε την επιπλοκή της βλαισσοποίησης της κνήμης με υψηλό επίπεδο της οστεοτομίας και πρότεινε να φέρεται η κνήμη σε 5° - 10° ραιβότητας πριν αρχίζει η διάταση. Στην δική μας μικρή σειρά ασθενών, με εξαίρεση τον Κ.Ρ. δεν επιβεβαιώνονται οι επιφυλάξεις του **Leyes**, καθώς δεν έγινε υπερδιόρθωση της κνήμης σε ραιβότητα και παρά ταύτα παρατηρήθηκε από σημαντική βελτίωση ως πλήρης διόρθωση της γωνίωσης.

§ Φαίνεται ότι όταν οι συγγενείς διαφοροποιήσεις σχηματισμού της περόνης τύπου II, συνοδεύονται με διαταραχή σχηματισμού της κάτω επίφυσης της κνήμης, η υποστήριξη της έξω περιοχής της ποδοκνημικής είναι ιδιαίτερα ανεπαρκής. Είναι δυνατόν να αναπτυχθεί σοβαρή παραμόρφωση βλαισότητας στην περιοχή και το χειρουργικό έργο δυσχεραίνει ιδιαίτερος. Η επιμονή της παραμόρφωσης της κνήμης στον ασθενή Κ.Ρ. παρά τις επανειλημμένες επεμβάσεις και η υποτροπή της γωνίωσής της με παραμονή σοβαρής βλαισότητας στην ποδοκνημική, έχει αναφερθεί σε παρόμοιους ασθενείς από τον **Choi και συν. (2000)**, οι οποίοι πέραν της διαφοροποίησης σχηματισμού της περόνης παρουσίαζαν και μορφή διαταραχής σχηματισμού της κάτω επίφυσης της κνήμης με σφηνοειδή εμφάνιση αυτής. Στην συγκεκριμένη μικρή σειρά ασθενών διαπιστώθηκε ότι όταν η σφηνοειδής παραμόρφωση της κάτω επίφυσης της κνήμης είναι ελαφρά δεν υπάρχει ιδιαίτερο πρόβλημα (όπως παρατηρήθηκε στον ασθενή μας Μ.Θ.), όταν όμως είναι σοβαρή (όπως στον ασθενή μας Κ.Ρ.) παρατηρείται υψηλό ποσοστό υποτροπής της γωνιώδης παραμόρφωσης της κνήμης και παραμονής βλαισότητας.

§ Η παραμονή βλαισότητας στο γόνατο μετά από διορθωτικές επεμβάσεις, φαίνεται να σχετίζεται με την ύπαρξη υποπλασίας του έξω μηριαίου κονδύλου. Το συγκεκριμένο φαινόμενο παρατηρήθηκε σε δύο ασθενείς μας (Τ.Ε. Φ.Σ) οι οποίοι παρουσίαζαν προεγχειρητικά υποπλασία του έξω μηριαίου κονδύλου. Αντιθέτως, δεν παρατηρήθηκε στον ασθενή Μ.Θ. ο οποίος είχε φυσιολογική ανάπτυξη του έξω μηριαίου κονδύλου. Στο συγκεκριμένο σημείο, τίθεται το θέμα της αναγκαιότητας της αποκατάστασης της βλαισότητας του περιφερικού μηριαίου με επιπρόσθετη διορθωτική επέμβαση.

§ Παρά τις αναφορές στην διεθνή βιβλιογραφία για συχνή συνύπαρξη απλασίας των χιαστών συνδέσμων του σύστοιχου γόνατος, στους ασθενείς της μελέτης μας δεν διαπιστώθηκαν ιστορικό και κλινικά ευρήματα ανεπάρκειας των χιαστών συνδέσμων. Η απλασία του 2ου, 3ου, 4ου δακτύλου του άκρου ποδός, ακόμη και η απλασία της 4ης & 5ης ακτίνας του άκρου ποδός συμπεριλαμβανομένων και των αντίστοιχων οστών του τάρσου, δεν φαίνεται να δημιουργεί κανένα πρόβλημα στις καθημερινές και αθλητικές δραστηριότητες,



όπως διαπιστώθηκε σε όλους τους ασθενείς που παρουσίαζαν απλασία δακτύλων (Κ.Θ., Κ.Ρ., Φ.Σ.) Ιδιαίτερου σχολιασμού χρήζει ο ένας ασθενής (Φ.Σ.) με διαταραχή τύπου II ΔΕ και IA AP και με αμφοτερόπλευρη απλασία της 4ης & 5ης ακτίνας. Η πορεία του συγκεκριμένου ασθενούς είναι ενδεικτική της ουσιαστικής απουσίας συνεπειών και της έλλειψης αναγκαιότητας για χειρουργική διόρθωση της συγγενούς αυτής διαταραχής η οποία αρχικά θορυβεί και ανησυχεί το οικογενειακό περιβάλλον. Το γεγονός αυτό εναρμονίζεται με παρόμοιες παρατηρήσεις στην σειρά ασθενών των **Stevens & Arms (2000)**.

§ Ο υπερδιπλάσιος αριθμός κύριων επεμβάσεων σε σχέση με τον αριθμό των ασθενών, καταδεικνύει ότι σε ασθενείς με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης ο επιμελής προεγχειρητικός σχεδιασμός αναδεικνύει ενδείξεις εκτέλεσης περισσότερων από μιας επεμβάσεων, ώστε να επιτευχθεί διόρθωση. Η επιμήκυνση του αχιλλείου τένοντα φαίνεται να αποτελεί σημαντικό και απαραίτητο στοιχείο στις επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης. Σε τέσσερις ασθενείς (Φ.Σ., Μ.Θ., Κ.Θ., Τ.Ε.) έγιναν έξι επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου. Το συγκεκριμένο γεγονός έρχεται σε συμφωνία με τα συμπεράσματα του **Aldegheri (1999)**, ο οποίος μετά από παρατηρήσεις σε μία μεγάλη σειρά 150 ασθενών που υποβλήθηκαν σε 230 επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης, διατύπωσε το συμπέρασμα ότι η επιμήκυνση του αχιλλείου τένοντα αποτελεί απαραίτητη επέμβαση που πρέπει να συνοδεύει εξ'αρχής την επιμήκυνση της κνήμης.

§ Σε δύο ασθενείς παρατηρήθηκε ιδιαίτερα αυξημένος χρόνος διατήρησης της συσκευής διατακτικής οστεογένεσης μέχρι την ωρίμανση του νεοσχηματισθέντος οστού. Ενώ ο μέσος όρος του χρονικού διαστήματος της διατήρησης της εξωτερικής οστεοσύνθεσης ανά εκατοστόμετρο επιτευχθείσης επιμήκυνσης (healing index) αναφέρεται διεθνώς σε 1 μήνα/ 1 εκατοστόμετρο επιμήκυνσης, το αντίστοιχο χρονικό διάστημα ήταν για τον ασθενή Μ.Θ. 1.9 μήνες/ cm και για τον ασθενή Τ.Ε. 2.5 μήνες/ cm. Για το φαινόμενο αυτό στους συγκεκριμένους ασθενείς θα μπορούσαμε να ενοχοποιήσουμε τόσο την σημαντική ανισοσκελία που έπρεπε να αντιμετωπισθεί (5.2 cm και 5.5 cm αντίστοιχα) όσο και την ανάπτυξη ρικνωτικής βράχυνσης από τον αχιλλείο τένοντα. Η καθυστέρηση δεν παρατηρήθηκε στην φάση επιμήκυνσης, αλλά στην φάση ωρίμανσης του οστικού πώρου, και θα μπορούσαμε να δώσουμε ως εξήγηση την πιθανή ανάπτυξη ανομοιογενών δυνάμεων στο νέο οστικό πώρο, με ισχυρές δυνάμεις συμπίεσης στο οπίσθιο τμήμα της κνήμης και ισχυρές δυνάμεις τάσης στο πρόσθιο τμήμα αυτής. Ίσως η καθυστέρηση αυτή να σχετίζεται τόσο με την πιθανότητα πτωχού βιολογικού δυναμικού του υποπλαστικού οστού, ή και ακόμη με την επιλογή της συσκευής επιμήκυνσης. Ο **Aldegheri (1999)**, ανέφερε healing index 44.6 ημέρες/ cm στην μεγάλη σειρά ασθενών που δημοσίευσε, χρησιμοποιώντας σε όλους συσκευή τύπου DeBastiani· αξίζει να αναφερθεί ότι το 1/3 των ασθενών του, παρουσίασε healing index 72 ημέρες/cm. Είναι γνωστό ότι η όσο μεγαλύτερο είναι το χρονικό διάστημα διατήρησης της συσκευής επιμήκυνσης, τόσο αυξάνεται και η πιθανότητα ανεπιθύμητων επιπλοκών όπως είναι η φλεγμονή και η χαλάρωση των βελονών. Συμπεραίνουμε ότι ίσως θα έπρεπε να προτιμάται η συσκευή τύπου Ilizarov στην οποία επιτυγχάνεται μικρότερης διάρκειας healing index (**Aaron, 1996**).

§ Το φαινόμενο της ατροφίας της γαστροκνημίας στο πάσχον σκέλος επαναλαμβάνεται σταθερά σε όλους τους ασθενείς, ανεξάρτητα από τον τύπο της διαταραχής και από το αν έχει γίνει επέμβαση επιμήκυνσης ή όχι. Σε ασθενείς ωστόσο που υποβλήθηκαν σε επεμβάσεις στην περιοχή και ιδιαίτερα επιμήκυνσης, η ατροφία παρουσιάζεται εντονότερη. Πιθανολογούμε τις επεμβάσεις επιμήκυνσης της περιοχής ως επιβαρυντικό παράγοντα για την ανάπτυξη ατροφίας στην περιοχή της κνήμης, μία υπόθεση που έρχεται σύμφωνη με τα ευρήματα των **Kaljumae και συν. (1995)**. Ίσως η αυξημένη τάση που ασκείται στις μυοτενόντιες δομές κατά την διάρκεια της επιμήκυνσης, να επιφέρει ισχαιμικό περιβάλλον και



ατροφική ανάπτυξη των μυών. Δεν διαπιστώθηκε ωστόσο η συγκεκριμένη ατροφία να οδηγεί σε αξιοσημείωτη έκπτωση της μυϊκής ισχύος και δεν φάνηκε να ευθύνεται για λειτουργικά προβλήματα.

§ Φαίνεται ότι η ανισοσκελία μέχρι και 4 cm, με την χρήση ανυψωτικού υποδήματος δεν δημιουργεί σοβαρά λειτουργικά προβλήματα τουλάχιστον μέχρι την ηλικία των 15 ετών. Τέσσερις ασθενείς μας με μέγιστη ανισοσκελία ως 4 cm, οι οποίοι παρακολούθηθηκαν είτε συντηρητικά είτε σε τακτικά διαστήματα μέχρι και την ηλικία επέμβασης, επέδειξαν ανεμπόδιστη συμμετοχή σε όλες τις καθημερινές δραστηριότητες. Η ανισοσκελία αν και χωρίς χρήση βοηθήματος φαίνεται να περιορίζει την λειτουργικότητα, με την χρήση ειδικού υποδήματος δεν αποτελεί σημαντικό εμπόδιο για συμμετοχή του ασθενούς σε πλήρεις δραστηριότητες. Συνεπώς ασθενείς με ανισοσκελία ως και 4 cm, φαίνεται ότι είναι σε θέση να αναμένουν για την σωστή χρονική στιγμή χειρουργικής επέμβασης, χωρίς να δημιουργούνται προβλήματα στην ανεμπόδιστη ένταξή τους στις συνήθεις κοινωνικές δραστηριότητες.



I.B.δ.- Απλασία/ υποπλασία της επιγονατίδας

Υλικό: Δύο άρρενες ασθενείς συμπεριλήφθηκαν στην συγκεκριμένη κατηγορία.

Ο ένας ασθενής (Ψ.Σ.) διαπιστώθηκε να φέρει απλασία της επιγονατίδας, ενώ παρουσίαζε συγγενή υποπλασία του μηριαίου και της κνήμης με σοβαρή ανισοσκελία 12 cm κατά την ηλικία των 9 ετών που για πρώτη φορά επισκέφθηκε την Κλινική μας. Τα 8 cm οφείλονταν στην υποπλασία του μηριαίου και τα υπόλοιπα 4 cm στην υποπλασία της κνήμης, όπως μετρήθηκε σε τοπόγραμμα. Ο μηρός και η κνήμη έφεραν ελαττωμένη διάμετρο δίδοντας την εμφάνιση ατροφικού σκέλους.

Ο άλλος ασθενής (Κ.Ι.) παρουσίαζε υποπλασία της επιγονατίδας με αμφοτερόπλευρο συγγενές υπεξάρθρημα αυτής, πιο έκδηλο στο δεξιό σκέλος. Η συγγενής διαφοροποίηση του του ασθενούς Κ.Ι. πιθανώς να οφείλεται σε έκφραση ουυχο-οστεοδυσπλασίας (Nail-Patella Syndrome) όπου παρατηρείται υποπλασία ή απλασία της επιγονατίδας. Ο συγκεκριμένος ασθενής παρουσίαζε συγχρόνως ραιβό 1^ο μετατάρσιο και συγγενές εξάρθρημα της κεφαλής της κερκίδας αμφοτερόπλευρα.

Ένας ακόμη ασθενής που εμφάνιζε υπεξάρθρημα της επιγονατίδας (Α.Α., θήλυ) δεν περιγράφεται στην παρούσα κατηγορία, καθώς η κατάστασή του οφειλόταν σε σπάνια ανάπτυξη σοβαρής βλαισογονίας επί αχονδροπλασίας.

Αντιμετώπιση: Στον ασθενή Κ.Ι. έγινε χειρουργική ευθυγράμμιση του εκτατικού μηχανισμού με επεμβάσεις μαλακών μορίων. Αντιμετωπίστηκε επίσης χειρουργικά για την ραιβότητα του 1^{ου} μεταταρσίου.

Στον ασθενή Ψ.Σ., κύριος θεραπευτικός στόχος τέθηκε εξ'αρχής η αντιμετώπιση της σοβαρής ανισοσκελίας. Παρά την απλασία της επιγονατίδας ο εκτατικός μηχανισμός λειτουργούσε ικανοποιητικά, χωρίς ο ασθενής να αναφέρει πρόσθιο άλγος ή άλλα συμπτώματα από την περιοχή. Έτσι δεν τέθηκε θέμα αντιμετώπισης προβλήματος από την απλασία της επιγονατίδας. Παρά τις ισχυρές ενδείξεις είτε για επιμήκυνση του μηριαίου και της κνήμης, είτε για προγραμματισμό για ακρωτηριασμό και διαμόρφωση κατάλληλου κολοβώματος για εφαρμογή πρόθεσης, το οικογενειακό περιβάλλον προτίμησε την συντηρητική αντιμετώπιση με χρησιμοποίηση αντισταθμιστικού υποδήματος, κατασκευασμένου από τον τοπικό υποδηματοποιό.

Λεπτομερή στοιχεία για τον συγκεκριμένο ασθενή αναφέρονται στο κεφάλαιο «Συγγενής υποπλασία μηριαίου – κνήμης», καθώς η σοβαρή ανισοσκελία λόγω της υποπλασίας του μηριαίου και της κνήμης θεωρήθηκαν το κύριο πρόβλημα του ασθενούς.

Αποτελέσματα: Ο ασθενής Κ.Ι. είχε πολύ ικανοποιητικά αποτελέσματα με αύξηση του λειτουργικού score (LEFS) από 72 (90%) σε 77 (96%). Είχε όμως μικρό follow-up (1 έτος) και παρά το γεγονός ότι πέρασαν 16 έτη από την επέμβαση δεν ανταποκρίθηκε σε καμία νέα κλήση για επανεξέταση.

Ο ασθενής Ψ.Σ. μετά από 17 χρόνια παρακολουθήσεως και σε ηλικία πλέον 26 ετών, συνεχίζει να ισοσκελίζει με αντισταθμιστικό υπόδημα. Ασκεί πλέον το επάγγελμα του παιδαγωγού. Αναφέρει ότι συμμετέχει όχι μόνον σε καθημερινές αλλά και σε αθλητικές δραστηριότητες, ενώ δεν παραπονείται για ανεπάρκεια του εκτατικού μηχανισμού ή για πρόσθιο άλγος στην περιοχή του γόνατος. Επιπλέον, στην κλινική εξέταση, δεν διαπιστώνονται τοπική ευαισθησία στον τένοντα του τετρακεφάλου και του επιγονατιδικού, ενώ η απλασία της επιγονατίδας είναι εμφανής και κλινικά καθώς στην περιοχή ψηλαφώνται μόνον οι μηριαίοι κόνδυλοι (Εικ. 24).





Εικόνα 24: Ασθενής Ψ.Σ.. Απλασία της επιγονατίδας αριστερά, η οποία είναι εμφανής τόσο με την ψηλάφηση, όσο και με την επισκόπηση. Διακρίνονται οι μηριαίοι μόνον κόνδυλοι, καθώς η επιγονατίδα απουσιάζει.

Διαπιστώνεται ωστόσο ανάπτυξη βλαισότητας του γόνατος, η οποία φαίνεται να αποδίδεται στην απλασία της επιγονατίδας, στην υπερίσχυση των έξω στοιχείων και ιδιαίτερα της λαγονοκνημιαίας ταινίας και στην προς τα έξω μετατόπιση του εκτατικού μηχανισμού (Εικ. 25).



Εικόνα 25: Ασθενής Ψ.Σ.. Ανάπτυξη βλαισότητας στο γόνατο και έξω στροφής της κνήμης, πιθανώς λόγω της απλασίας της επιγονατίδας και της επικράτησης των έξω στοιχείων και ιδιαίτερα της λαγονοκνημιαίας ταινίας. Θεωρούμε ότι ο συνδυασμός της βλαισσογονίας, της έξω στροφής της κνήμης και της χρησιμοποίησης μη ικανοποιητικού αντισταθμιστικού υποδήματος, οδήγησε στην ανάπτυξη δύσκαμπτης ραιβοκοιλοϊπποποδίας και γαμψοδακτυλίας του άκρου ποδός.

Συζήτηση – Συμπεράσματα: Η υποπλασία της επιγονατίδας οδήγησε τον έναν ασθενή (Κ.Ι.) σε υπεξάρθρημα της επιγονατίδας, το οποίο αντιμετωπίστηκε χειρουργικά με πολύ ικανοποιητικά αποτελέσματα. Η απλασία της επιγονατίδας ως μεμονωμένη συγγενής διαφοροποίηση δεν φάνηκε στον ασθενή Ψ.Σ. – παρά την προς τα έξω παρεκτόπιση του εκτατικού μηχανισμού- να προκαλεί ούτε συμπτώματα από την περιοχή του γόνατος, ούτε ανεπάρκεια του εκτατικού μηχανισμού. Επιπρόσθετα, ο συγκεκριμένος ασθενής φέρει σοβαρή ανισοσκελία και χρησιμοποιεί αντισταθμιστικό υπόδημα, το οποίο συχνά φθείρεται (Εικ. 26) και επιβαρύνει το άκρο πόδα, με ανάπτυξη ραιβοκοιλοϊπποποδίας. Είναι πιθανόν ο ασθενής να εστιάζει το ενδιαφέρον του στο κύριο πρόβλημα και να υποβαθμίζει τυχόν προβλήματα που προέρχονται από την απλασία της επιγονατίδας. Επισημαίνεται ωστόσο και η απουσία αντικειμενικών παθολογικών ευρημάτων από την πρόσθια περιοχή του γόνατος.



Εικόνα 26: Ασθενής Ψ.Σ. Συνδυασμός σοβαρής ανισοσκελίας, απλασίας της επιγονατίδας, βλαισότητας γόνατος, έξω στροφής της κνήμης και χρησιμοποίησης μη ειδικού αντισταθμιστικού υποδήματος. Το αποτέλεσμα είναι η συχνή εκτεταμένη φθορά του υποδήματος, το οποίο καθίσταται ακατάλληλο. Σημειώθηκε σοβαρή χρόνια επιβάρυνση του άκρου ποδός, αναπτύσσοντας δύσκαμπτη ραιβοκοιλοϊπποποδία, όπως φαίνεται στην ανωτέρω Εικ. 25.

Θεωρούμε όμως ότι σε περιπτώσεις όπως ο ασθενής Ψ.Σ. με σοβαρή ανισοσκελία, η απλασία της επιγονατίδας μπορεί εμμέσως να επιβαρύνει τον άκρο πόδα. Το αντισταθμιστικό υπόδημα που χρησιμοποιείται για την ανισοσκελία, φθείρεται συχνά και έχει επιβαρύνει σημαντικά το πόδι με ανάπτυξη ραιβοκοιλοϊπποποδίας. Θεωρούμε ότι η ανάπτυξη βλαισότητας στο γόνατο, συμμετέχει επιβαρυντικά στην καταπόνηση του ποδιού και την φθορά του υποδήματος.

Τίθεται επομένως το ερώτημα της ανάπτυξης χειρουργικής τεχνικής σταθεροποίησης του εκτατικού μηχανισμού σε ορθή ευθυγράμμιση όταν απουσιάζει η επιγονατίδα, ώστε να προληφθεί η ανάπτυξη δευτεροπαθούς βλαισότητας στο γόνατο.

II. ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΥΠΟΠΛΑΣΙΕΣ

Στοιχεία από ασθενείς με διαφοροποιήσεις που ανήκουν στην κατηγορία των υποπλασιών του μηριαίου και της κνήμης έχει επιλεγεί να αναπτυχθούν αμέσως μετά την κατηγορία των συγγενών αποτυχιών σχηματισμού. Ο βασικός λόγος είναι η πιθανή συνύπαρξη ή και στενή σχέση που διαπιστώνουμε να υπάρχει στις δύο αυτές κύριες κατηγορίες διαφοροποιήσεων. Στην διεθνή βιβλιογραφία είναι δυσχερής η διάκριση μεταξύ των συγγενών αποτυχιών σχηματισμού της κνήμης και των απλών υποπλασιών της κνήμης, για τις οποίες από όσο μπορούμε να γνωρίζουμε υπάρχουν ελάχιστες σχετικές δημοσιεύσεις που δεν κατηγοριοποιούν την απλή υποπλασία. *Παρουσιάζονται ασθενείς μας με απλή υποπλασία της κνήμης. Θεωρούμε ότι η μορφή απλής υποπλασίας της κνήμης είναι αυτή που σχεδόν σταθερά συνοδεύει τις συγγενείς υποπλασίες του μηριαίου. Διαφορετικά θα έπρεπε κανείς είτε να αποδώσει στην συγγενή αυτή διαφοροποίηση μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης και να την καθιερώσει ως ξεχωριστή οντότητα, είτε θα πρέπει να την προσθέσει ως έναν ξεχωριστό επιπρόσθετο τύπο συγγενούς αποτυχίας σχηματισμού της κνήμης.* Έχει επίσης τεθεί το ερώτημα αν σε δύο ασθενείς μας η υποπλασία μηριαίου αποτελεί εκδήλωση συγγενούς αποτυχίας σχηματισμού του μηριαίου (PPFD) κυρίως λόγω της ύπαρξης και επιμονής ραιβότητας στο εγγύς μηριαίο, χωρίς να υπάρχουν όμως τα υπόλοιπα χαρακτηριστικά της PFFD.

Η υποπλασία του μηριαίου, η PFFD, η υποπλασία και οι αποτυχίες σχηματισμού της κνήμης συχνά συνυπάρχουν στο ίδιο σκέλος. Συνήθως είναι δυσχερής η διάκριση μεταξύ της κύριας και των συνοδών διαφοροποιήσεων. Οι συγκεκριμένες διαφοροποιήσεις αποτελούν και τις κύριες συγγενείς αιτίες ανισοσκελίας, για την αντιμετώπιση της οποίας ακολουθούνται οι ίδιες θεραπευτικές αρχές και η ίδια φιλοσοφία συγκριτικά με άλλους τύπους διαφοροποιήσεων που οδηγούν σε ανισοσκελία (π.χ. γιγαντισμοί – υπερπλασίες, συγγενής οπίσθια-έσω γωνίωση της κνήμης- συγγενής ψευδάρθρωση κνήμης).

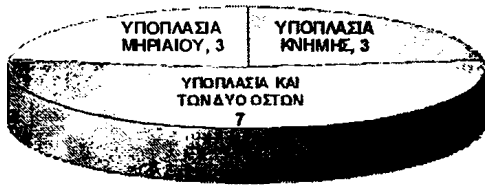
Για τους λόγους που αναλύθηκαν ανωτέρω ακολουθεί η συγκεντρωτική παρουσίαση ασθενών με συγγενείς υποπλασίες και αποτυχίες σχηματισμού του μηριαίου και της κνήμης.

Συγγενείς υποπλασίες και αποτυχίες σχηματισμού μηριαίου και κνήμης

Υλικό: Σε 13 ασθενείς (αγόρια/ κορίτσια: 9/4), με μέσο όρο ηλικίας κατά την πρώτη τους προσέλευση στην Κλινική τα 10.2 έτη (4-20), διαπιστώθηκε υποπλασία είτε κνήμης, είτε του μηριαίου, είτε συνδυασμός και των δύο (βλ. Πίνακα 8).

Συγκεκριμένα, σε 3 ασθενείς παρατηρήθηκε μεμονωμένη υποπλασία της κνήμης, σε 3 ασθενείς μεμονωμένη υποπλασία του μηριαίου και σε 7 ασθενείς υποπλασία και των δύο οστών (βλ. *Γράφημα 18*). Από τους 7 ασθενείς με προσβολή και των δύο οστών, η κυρίως υποπλασία αφορούσε την κνήμη σε 4 περιπτώσεις και το μηριαίο στις υπόλοιπες 3 περιπτώσεις. Στους 13 ασθενείς, οι 5 περιπτώσεις αφορούσαν το δεξιό σκέλος και οι 8 το αριστερό σκέλος. Σε κανέναν ασθενή δεν διαπιστώθηκε αμφοτερόπλευρη υποπλασία στα κάτω άκρα. Στις συγκεκριμένους ασθενείς, η αξιολόγηση του ετερόπλευρου "φυσιολογικού" σκέλους παρουσιάζει ορισμένες δυσκολίες καθώς το εύρος του φυσιολογικού μήκους στον ίδιο ασθενή δεν μπορεί να καθορισθεί με αυστηρότητα.



Γράφημα 18: ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΥΠΟΠΛΑΣΙΩΝ ΜΗΡΙΑΙΟΥ - ΚΝΗΜΗΣ

Στους 12 ασθενείς η υποπλασία των οστών αφορούσε και την επιμήκη τους διάσταση με αποτέλεσμα την εκδήλωση ανισοσκελίας. Στον έναν ασθενή (B.I.) η υποπλασία του μηριαίου και της κνήμης αφορούσε μόνον την διάμετρο και τον όγκο των οστών και των παρακείμενων μαλακών μορίων, χωρίς την εκδήλωση ανισοσκελίας.

Σε δύο ασθενείς (M.N. και K.K.) η υποπλασία του μηριαίου πιθανολογήθηκε ως εκδήλωση συγγενούς διαφοροποίησης του εγγύς τμήματος του μηριαίου (PFFD), τύπου A σύμφωνα με την ταξινόμηση κατά Aitken και τύπου VII σύμφωνα με την ταξινόμηση κατά Pappas των συγγενών αποτυχιών σχηματισμού του μηριαίου κατά τον επιμήκη άξονα. Ο βασικός λόγος ήταν η ύπαρξη και επιμονή ραιβότητας στο εγγύς μηριαίο, χωρίς να υπάρχουν όμως τα υπόλοιπα χαρακτηριστικά της PFFD. Οι διαφοροποιήσεις ωστόσο θεωρούνται ότι ανήκουν περισσότερο στις υποπλασίες του μηριαίου, καθώς η ραιβότητα βρισκόταν περισσότερο προς την μεσότητα της διάφυσης και όχι προς την υποτροχαντήρια περιοχή όπως συνήθως συμβαίνει στην PFFD.

Άξιο αναφοράς είναι το γεγονός της διαπίστωσης απλής υποπλασίας της κνήμης, η οποία από όσο μπορούμε να γνωρίζουμε έχει συζητηθεί από ελάχιστα ως καθόλου στην διεθνή βιβλιογραφία ως ξεχωριστή οντότητα. Στους ασθενείς μας που παρουσίασαν απλή υποπλασία της κνήμης, δεν διαπιστώθηκε διάσταση της περιφερικής κνημοπερονιαίας, εύρημα που θα μπορούσε να κατατάξει την διαφοροποίηση στις αποτυχίες σχηματισμού της κνήμης τύπου III (βλ. Εικόνα 27). Προφανώς οι απλές μορφές υποπλασίας της κνήμης είναι αυτές που συνοδεύουν τις συγγενείς υποπλασίες του μηριαίου.



Εικόνα 27: Απλή υποπλασία της κνήμης χωρίς διάσταση της περιφερικής κνημοπερονιαίας σε 4 ασθενείς (M.Θ., M.E., Π.Σ., Χ.Β. κατά σειρά)

Σε 2 από τους 13 ασθενείς διαπιστώθηκαν γενικευμένες σκελετικές διαταραχές: Ο ένας ασθενής (Κ.Β) έπασχε από νόσο πολλαπλών εξοστρώσεων, ενώ ο έτερος ασθενής (Β.Ι.) χειρουργήθηκε σε νεογνική ηλικία για μηνιγγομυελοκήλη.

Πέντε ασθενείς παρουσίαζαν συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις και από άλλες περιοχές του σώματος (βλ. Πίνακα 8). Ο ασθενής Κ.Β. παρουσίαζε βλαισσογονία και υποπλασία άκρου ποδός στο ετερόπλευρο σκέλος. Ο ασθενής Β.Ι. παρουσίαζε βλαισσοπλατυποδία και υποπλασία άκρου ποδός ομόπλευρα, καθώς επίσης σκολίωση ΘΟΜΣΣ, υποπλασία σπονδυλικών σωμάτων κατώτερης ΘΜΣΣ και ανώτερης ΟΜΣΣ και πιθοειδή θώρακα). Ο ασθενής Ψ.Σ. εμφάνισε απλασία της επιγονατίδας. Ο ασθενής Μ.Ν. παρουσίαζε σοβαρή πρόσθια αστάθεια του γόνατος πιθανώς λόγω της απλασίας του πρόσθιου χιαστού συνδέσμου, υποπλασία του τετρακεφάλου και ραιβότητα στην εγγύς μετάφυση του μηριαίου. Ο ασθενής Μ.Ε. με μικρή υποπλασία τόσο του μηριαίου (2.0 cm) όσο και της κνήμης (1.5 cm) παρουσίαζε ατροφία της κνήμης στην εγκάρσια διάμετρο (2 cm). Η ασθενής Χ.Β. με υποπλασία της κνήμης παρουσίαζε συγγενή ακρωτηριασμό του άκρου ποδός σύστοιχα, με μορφή που προσομοιάζε ακρωτηριασμό τύπου Syme.



Πίνακας 8: Υποπλασίες Μηριαίου - Κνήμης

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΜΗΡΙΑΙΟ - ΚΝΗΜΗ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΑΝΙΣΟΣΚΕΛΙΑ (cm)	ΣΥΝΟΔΕΣ ΒΛΑΒΕΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	LEFS % ΑΡΧΙΚΟ	LEFS % ΤΕΛΙΚΟ
1	Z.B.	A	4	ΚΝΗΜΗ	ΑΡ	2.3	-	Υποπέρνιο	94	98
2	X.B.	Θ	20	ΚΝΗΜΗ	ΔΕ		Συγγ. ακρωτηριασμός άκρου ποδός	Επιμήκυνση κνήμης	35	65
3	Λ.Σ.	A	7	ΚΝΗΜΗ	ΑΡ	2.0	-	Υποπέρνιο	96	100
4	B.I.	A	8	ΜΗΡΙΑΙΟ + ΚΝΗΜΗ	ΑΡ		Μηνιγγιμμελοκλήλη Συγγ. σκολίωση Σ.Σ. Βλαίσσοπλατυποδια Υποπλασία ά. ποδός	Διορθωτικό Υπόδημα	84	84
5	Π.Λ.	A	6	ΜΗΡΙΑΙΟ	ΑΡ	7	-	Επιμήκυνση μηριαίου	60	Αγνοείται
6	K.B.	A	6	ΜΗΡΙΑΙΟ + ΚΝΗΜΗ	ΑΡ	2.7	Υποπλασία ά. ποδός Βραχυδακτυλία Βλαίσσο ά. ποδός Ν. πολλ. εξοστύσεων	Υποπέρνιο	94	94
7	Λ.Τ.	A	5	ΜΗΡΙΑΙΟ + ΚΝΗΜΗ	ΑΡ	6	-	Επιμήκυνση μηριαίου	91	100
8	Σ.Ε.	Θ	20	ΜΗΡΙΑΙΟ	ΑΡ	2.8	-	Επιμήκυνση μηριαίου	96	100
9	Ψ.Σ.	A	9	ΜΗΡΙΑΙΟ + ΚΝΗΜΗ	ΑΡ	12	Απλασία επιγονατίδας	Ανυψωτικό Υπόδημα (αρνήθηκε επιμήκυνση)	80	80
10	Π.Σ.	Θ	14	ΜΗΡΙΑΙΟ + ΚΝΗΜΗ	ΔΕ	4	-	Επιμήκυνση κνήμης	96	90
11	M.N.	A	10	ΜΗΡΙΑΙΟ + ΚΝΗΜΗ	ΔΕ	6	PFFD; - Ραιβό ισχίο Υποπλασία τετρακεφάλου- Ανεπάρκεια ACL	Επιμήκυνση μηριαίου	96	100
12	K.K.	Θ	6	ΜΗΡΙΑΙΟ	ΔΕ	3.2	PFFD; - Ραιβό ισχίο Βλαίσσο έτερόπλευρο ισχίο	Επιμήκυνση μηριαίου	89	98
13	M.E.	A	18	ΜΗΡΙΑΙΟ + ΚΝΗΜΗ	ΔΕ	3	-	Υποπέρνιο	98	100

Αντιμετώπιση

Αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά 7 ασθενείς και συντηρητικά οι υπόλοιποι 6 ασθενείς (βλ. Γράφημα 19). Οι ασθενείς, οι οποίοι αντιμετώπισθηκαν είτε χειρουργικά είτε συντηρητικά ανάλογα με τα χαρακτηριστικά και την σοβαρότητα του προβλήματος, υποβλήθηκαν σε τακτικούς επανελέγχους (follow-up) με μέση χρονική διάρκεια τα 8.8 έτη (από 1 ως 17 έτη).



Χειρουργική Αντιμετώπιση

Από τους 7 ασθενείς που αντιμετώπισθηκαν χειρουργικά, οι 5 υποβλήθηκαν σε επιμήκυνση μηριαίου και οι 2 σε επιμήκυνση κνήμης.

Οι ασθενείς μέχρι και την ηλικία των 14 ετών υποβάλλονταν αρχικά σε παιδιατρικό έλεγχο για την διαπίστωση τυχόν γενικότερων προβλημάτων ή συνδρόμων, εκδήλωση των οποίων θα μπορούσε να είναι η υποπλασία του μηριαίου ή της κνήμης.

Για την ακριβή εκτίμηση της βράχυνσης του υποπλαστικού μηριαίου ή/ και της κνήμης και της συνολικής ανισοσκελίας, επιλέχθηκε η τεχνική του τοπογράμματος με αξονική τομογραφία (CT torogram) ως η πιο αξιόπιστη τεχνική, όπως έχει υποστηριχθεί και από τους Aaron et al το 1992. Οι ασθενείς υποβάλλονταν σε τουλάχιστον τρεις συνεχείς τακτικές μετρήσεις της ανισοσκελίας με CT τοπόγραμμα, συνήθως ανά έτος. Η εκτίμηση της προβλεπόμενης ανισοσκελίας κατά την σκελετική ωρίμανση, έγινε χρησιμοποιώντας τους πίνακες του Green-Anderson ή Moseley.

Σύμφωνα και με τις παρατηρήσεις του Siffert το 1987, το τρέχον κατά την εξέταση μήκος της ανισοσκελίας, η τρέχουσα σκελετική ηλικία, η προβλεπόμενη ανισοσκελία κατά την σκελετική ωρίμανση, το φύλο και το ψυχολογικό προφίλ του ασθενούς και του οικογενειακού περιβάλλοντος αποτέλεσαν τους κύριους παράγοντες για την τελική επιλογή μεταξύ χειρουργικής ή άλλης μορφής αντιμετώπισης. Επιπλέον παράγοντες αποτέλεσαν η ύπαρξη συνοδών συγγενών διαφοροποιήσεων από το σύστοιχο ή ετερόπλευρο σκέλος, καθώς και η γενική κατάσταση των ασθενών.

Στο κέντρο μας, η ανισοσκελία των 2.5 cm, υπήρξε το όριο για την επιλογή μεταξύ χειρουργικής επιμήκυνσης ή άλλων μεθόδων, αν και ο Price το 1996 έθεσε το συγκεκριμένο όριο μεταξύ 2 και 5 cm.

Επί σχετικά ανεκτής ανισοσκελίας που δεν περιορίζει σημαντικά την λειτουργικότητα και τις δραστηριότητες των ασθενών και δεν επιδεικνυε σημαντικό ρυθμό επιδείνωσης, επιλέχθηκε η επέμβαση επιμήκυνσης να γίνεται σε χρονικό σημείο εγγύς της σκελετικής ωρίμανσης. Βασικοί λόγοι ήταν η προσπάθεια αποφυγής επιπλέον επεμβάσεων που ίσως δεν ήταν απόλυτα απαραίτητες, η κατά συνέπεια ελαχιστοποίηση της εμφάνισης μετεγχειρητικών επιπλοκών και η εκτέλεση μιας μόνον επέμβασης με πιο προβλέψιμα αποτελέσματα καθώς δεν αναμενόταν μελλοντική σκελετική αύξηση. Η συγκεκριμένη τακτική ακολουθήθηκε σε τρεις ασθενείς. Οι ασθενείς Σ.Ε., Λ.Τ. και Π.Σ. υποβλήθηκαν σε επιμήκυνση μηριαίου σε ηλικία 20, 15 και 16 ετών για ανισοσκελία 2.8, 6 και 4 cm αντίστοιχα.

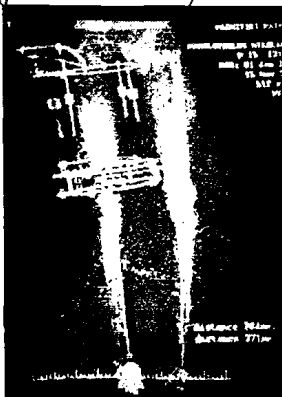
Σε ασθενείς όπου η ανισοσκελία οφειλόταν σε σχεδόν ίση υποπλασία του μηριαίου και της κνήμης, επιλέχθηκε η επιμήκυνση ενός μόνον οστού. Ο Price από το 1996 είχε επισημάνει



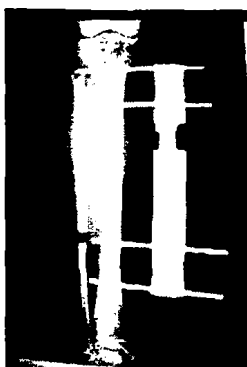
ως μειονέκτημα της ταυτόχρονης επιμήκυνσης μηριαίου – κνήμης την αυξημένη εμφάνιση επιπλοκών, πιθανολογώντας ως αιτίες το αυξημένο stress των μαλακών μορίων και την μεγαλύτερη δυσκολία των ασθενών να παρακολουθήσουν το πρόγραμμα αποκατάστασης. Η μέγιστη ανισοσκελία στην οποία επιλέχθηκε ο ισοσκελισμός με επιμήκυνση ενός μόνον οστού ήταν τα 6 cm (ασθενής Λ.Τ., υποπλασία 3cm από μηριαίο και 3 cm από κνήμη, έγινε επιμήκυνση μηριαίου). Η συγκεκριμένη τακτική θεωρήθηκε ότι ελαττώνει κατά το ήμισυ τον αριθμό των απαιτούμενων επεμβάσεων όπως και τις πιθανότητες άμεσων και απώτερων μετεγχειρητικών επιπλοκών. Ο ισοσκελισμός με επιμήκυνση ενός μόνον οστού, οδηγεί σε άνισο ύψος μεταξύ του επιπέδου της άρθρωσης του δεξιού και αριστερού γόνατος, κάτι που διαπιστώθηκε να γίνεται ελάχιστα αντιληπτό λόγω του διαφορετικού ύψους των επιγονατίδων. Το γεγονός αυτό δεν αποτέλεσε αισθητικό πρόβλημα, ιδιαίτερα σε άρρενες ασθενείς, στους οποίους οι λεπτομέρειες αισθητικής δεν συνηθίζεται να έχουν βαρύνουσα σημασία.

Χειρουργική τεχνική:

Οι τεχνικές που εφαρμόστηκαν στους ασθενείς της μελέτης οι οποίοι επιλέχθηκαν να αντιμετωπισθούν χειρουργικά, ήταν αυτές της επιμήκυνσης του μηριαίου ή/και της κνήμης. Σε έναν ασθενή (Μ.Ν.) προτιμήθηκε η μέθοδος Ilizarov με σύστημα κυκλοτερών δακτυλίων, καθώς ο συγκεκριμένος ασθενής εκτός από την σημαντική βράχυνση του μηριαίου κατά 6 cm, παρουσίαζε και πρόσθια γωνίωση του οστού (βλ. Εικόνα 28). Στους υπόλοιπους έξι ασθενείς προτιμήθηκε συσκευή τύπου De Bastiani με μονόπλευρο σύστημα εξωτερικής οστεοσύνθεσης, σε τέσσερις περιπτώσεις στο μηριαίο οστό και σε δύο περιπτώσεις στην κνήμη (βλ. Εικόνα 29).



Εικόνα 28: Επιμήκυνση δεξιού μηριαίου με συσκευή Ilizarov στον ασθενή Μ.Ν. Μικρή υποπλασία παρουσιάζει και η κνήμη. Προτιμήθηκε η επιμήκυνση μόνον του μηριαίου που παρουσίαζε και την μεγαλύτερη βράχυνση.



Εικόνα 29: Επιμήκυνση δεξιάς κνήμης στην ασθενή Π.Σ., με συσκευή διαστατικής οστεογένεσης τύπου DeBastiani. Διακρίνονται ο σχηματισμός πώρου στην περιοχή οστεοτομίας της κνήμης και η οστεοτομία της περόνης

Μετεγχειρητική Αντιμετώπιση

Μετά από την επέμβαση χορηγήθηκε αντιμικροβιακή αγωγή για 5 ημέρες και αναλγητική αγωγή ώστε να ανακουφίζονται οι ασθενείς και να ενθαρρύνεται η κινητοποίηση των γειτονικών αρθρώσεων. Η έναρξη της επιμήκυνσης γινόταν μεταξύ 6ης και 7ης

μετεγχειρητικής ημέρας. Ακολούθως γινόταν ακτινογραφικός έλεγχος για την επιβεβαίωση της λειτουργίας της επιμήκυνσης. Με την σταθεροποίηση της γενικής κατάστασης των ασθενών και την υποχώρηση του άλγους, ενθαρρύνθηκε η βάδιση αρχικά με μερική φόρτιση και χρησιμοποίηση βακτηριών μασχάλης εφ'όσον το επέτρεπε η ηλικία του ασθενούς. Κατόπιν οι ασθενείς εξέρχονταν της Κλινικής. Προηγουμένως είχε επιβεβαιωθεί η ικανοποιητική εκπαίδευση του οικείου περιβάλλοντος των ασθενών, καθώς οι ίδιοι κατ' οίκον χειρίζονταν το σύστημα επιμήκυνσης με ρυθμό 1 mm ημερησίως, και επιπρόσθετα ασχολούνταν με την καθημερινή περιποίηση των βελονών της εξωτερικής οστεοσύνθεσης με αντισηπτικό διάλυμα. Η αφαίρεση των όποιων ραμμάτων είχαν τοποθετηθεί, γινόταν την 14η μετεγχειρητική ημέρα.

Η παρακολούθηση της επιμήκυνσης, της φάσης ωρίμανσης του επιμηκυνθέντος οστού και την διαδικασία αφαίρεσης του συστήματος της διατατικής οστεογένεσης, βασίσθηκε κυρίως σε διαδοχικές ακτινογραφίες του επιμηκυνθέντος οστού.

Σε περιπτώσεις όπου παρά την ακτινογραφική απεικόνιση ώριμου οστικού πώρου στο επιμηκυνθέν και ύπαρξης τουλάχιστον τριών φλοιών, υπήρχαν επιφυλάξεις σχετικά με την αντοχή του νεοσχηματισθέντος οστού, λήφθηκαν τα εξής μέτρα:

α) Μετά από την ολοκλήρωση της φάσης ωρίμανσης του οστικού πώρου και την αφαίρεση του συστήματος της εξωτερικής οστεοσύνθεσης, εφαρμογή δερματικής έλξης (βάρους 1.5 – 2 kgf) και κλινοστατισμός για περίοδο 4 εβδομάδων (ασθενής Κ.Κ.).

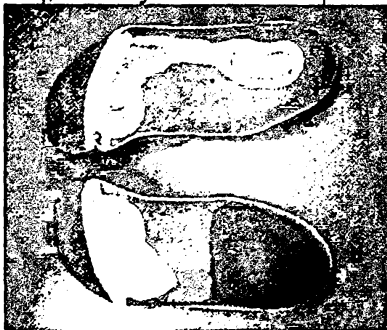
β) Μετά την αφαίρεση του συστήματος της εξωτερικής οστεοσύνθεσης, τοποθετήθηκε μηροκνημοποδικός γύψινος κύλινδρος, με οδηγίες μη φόρτισης για τους επόμενους δύο μήνες (ασθενής Π.Σ.).

Αυστηρά μέτρα προφύλαξης εφαρμόστηκαν σε κάθε περίπτωση αμφιβολίας για την ποιότητα και την αντοχή του ώριμου επιμηκυνθέντος οστού, καθώς από το 1992 οι Tjernstrom et al. απέδειξαν μετά από παρατηρήσεις σε απλές ακτινογραφίες, αξονικές και μαγνητικές τομογραφίες ότι η ανακατασκευή του οστού συνεχίζεται για τουλάχιστον 12 μήνες μετά την ολοκλήρωση της επιμήκυνσης, ακόμη και στην περίπτωση που οι απλές ακτινογραφίες απεικονίζουν ικανοποιητικό ώριμο οστό.

Συντηρητική Αντιμετώπιση

Η αντιμετώπιση της ανισοσκελίας με χρήση ανυψωτικού αντισταθμιστικού υποδήματος επιλέχθηκε σε έναν ασθενή (Ψ.Σ.) με ανισοσκελία 12 cm (8 cm από το μηριαίο και 4 cm από την κνήμη).

Σε άλλον ασθενή (Μ.Ε.) με πολύ μικρότερη ανισοσκελία (κυμαινόταν από 2.3 ως 3.0 cm, με τελική μετρηθείσα στην τελευταία επανεξέταση 2.5 cm), χρησιμοποιήθηκε ειδικό ανυψωτικό πέλημα εντός υποδήματος (βλ. Εικόνα 30). Η λειτουργικότητα του ασθενή κρίνεται ως άριστη, καθώς είναι σε θέση να παίζει ως επαγγελματίας παίκτης καλαθοσφαίρισης.



Εικόνα 30: Ανυψωτικό υποπτέρνιο και ειδικά πέσματα υποδήματος που κατασκευάστηκαν μετά από πλεματογράφημα στον ασθενή Μ.Ε.

Αποτελέσματα

Συνολικά και ανεξάρτητα από το είδος της αντιμετώπισης (χειρουργική ή συντηρητική) διαπιστώθηκε συνολικά σημαντική βελτίωση της λειτουργικής ικανότητας των ασθενών, η

οποία αξιολογήθηκε με την Lower Extremity Functional Scale (LEFS) (βλ. κεφάλαιο «Παρακολούθηση του αντιμετωπισθέντος ασθενή» στο Γενικό Μέρος).

Η εκτίμηση των ασθενών έγινε μετά από μεγάλη σειρά τακτικών επανελέγχων, με μέσο όρο παρακολούθησης 8.8 έτη (1 – 17). Το τελικό σκορ αφορά την κατάσταση των ασθενών κατά την τελευταία εκτίμηση ανεξάρτητα από τον αριθμό θεραπευτικών επεμβάσεων που εφαρμόστηκαν.

Όλοι οι ασθενείς της μελέτης, εξακολουθούν και θα εξακολουθήσουν να επανελέγχονται τακτικά ανά έτος, ακόμη και όταν η τελική έκβαση έχει χαρακτηριστεί ως άριστη. Οι βασικοί λόγοι είναι οι εξής: α) Παραμονή διαφορετικού ρυθμού αύξησης του επιμηκυνθέντος οστού και υποτροπή της ανισοσκελίας σε σκελετικά ανώριμους ασθενείς. Το φαινόμενο έχει παρατηρηθεί και αναπτυχθεί από τους **Sabharwal et al (2000)**. β) Ανάπτυξη ρικνώσεων και βραχύνσεων από τα μαλακά μόρια, που σε σκελετικά ανώριμους ασθενείς είναι δυνατόν να οδηγήσουν σε δευτεροπαθείς διαταραχές και από τις οστικές δομές. Όπως έχει επισημάνει ο **Fixsen το 1996** ακόμη και η ίδια η διαδικασία της επιμήκυνσης, είναι δυνατόν να επιτείνει ή να προκαλέσει άλλες διαταραχές, όπως βλαισότητα του γόνατος, παραμορφώσεις του άκρου ποδός, υπεξαρθρήματα ή εξαρθρήματα του γόνατος και του ισχίου.

Ο ένας ασθενής (Π.Α.) δεν συμπεριλήφθηκε στην συγκριτική μελέτη του τελικού λειτουργικού score, καθώς δεν ακολούθησε το πρόγραμμα τακτικών επανεξετάσεων.

Ο μέσος όρος της LEFS στους υπόλοιπους 12 ασθενείς στην τελευταία επανεξέταση ήταν 76.1 (52 -80) με άριστο αποτέλεσμα το 80, καταδεικνύοντας βελτίωση καθώς ο μέσος όρος της LEFS στην πρώτη επίσκεψη των ασθενών ήταν 69.9 (28-78). Ο μέσος όρος της LEFS στην τελευταία επανεξέταση εκφρασμένο σε ποσοστιαία αναλογία ήταν 95.2% (65%-100%) με άριστο αποτέλεσμα το 100%, καταδεικνύοντας βελτίωση καθώς ο μέσος όρος της LEFS στην πρώτη επίσκεψη των ασθενών εκφρασμένη σε ποσοστιαία αναλογία ήταν 87.4% (35% - 98%).

Η ομάδα ασθενών η οποία αντιμετωπίστηκε χειρουργικά εμφάνισε βελτίωση άνω των 8 ποσοστιαίων μονάδων της LEFS (από 83.8% κ.μ.ο. στην πρώτη επίσκεψη σε 92.2% κ.μ.ο. στην τελευταία επανεξέταση).

Η ομάδα ασθενών η οποία αντιμετωπίστηκε συντηρητικά εμφάνισε βελτίωση κατά 20 ποσοστιαίες μονάδες της LEFS (από 72.67 % κ.μ.ο. στην πρώτη επίσκεψη σε 92.67 % κ.μ.ο. στην τελευταία επανεξέταση).

Θα πρέπει να επισημανθεί ότι η ανωτέρω διαφορά αποτελεί σχετικό μόνον κριτήριο σύγκρισης μεταξύ συντηρητικής και χειρουργικής θεραπείας. Οι ασθενείς οι οποίοι αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά είχαν συνήθως μικρότερης βαρύτητας συγγενείς διαφοροποιήσεις και λιγότερες συνοδές διαταραχές και συνεπώς είναι λογικό να παρουσιάζουν υψηλότερα λειτουργικά scores. Επιπρόσθετα, οι σοβαρές συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων επιδεινώνονται δραματικά στην πορεία των ετών εφόσον δεν αντιμετωπίζονται θεραπευτικά· επομένως θα ήταν πιο αξιόπιστο να συγκρίνεται το τελικό λειτουργικό score εγγύς της σκελετικής ωρίμανσης μεταξύ ασθενών με ακριβώς ίδιες συγγενείς διαφοροποιήσεις, εκ των οποίων οι μισοί αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά και οι υπόλοιποι συντηρητικά. Κάτι τέτοιο όμως δεν είναι ουσιαστικά εφικτό.

Θα πρέπει να επισημανθεί ότι παρά την μεγαλύτερη διαφανόμενη βελτίωση της LEFS στους ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά, οι ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά παρουσίασαν σαφή υπεροχή στο θέμα της βελτίωσης – ελάττωσης της ανισοσκελίας που είναι και το κυρίως ζητούμενο στις υποπλασίες των κάτω άκρων. Συγκεκριμένα :

Σε 11 από τους 13 ασθενείς ήταν δυνατή η επεξεργασία στοιχείων για ακριβή εκτίμηση της διαφοράς στην ανισοσκελία. Εξαιρέθηκαν: α) Ο ασθενής Π.Α. διότι δεν ακολούθησε το πλήρες πρόγραμμα επανεξετάσεων μέχρι την σκελετική ωρίμανση. β) Ο ασθενής Χ.Β. που υποβλήθηκε εκτός από επιμήκυνση κνήμης και σε χειρουργική διαμόρφωση κολοβώματος



λόγω συγγενούς ακρωτηριασμού του άκρου ποδός, γεγονός που θεωρήθηκε ότι επηρεάζει την συμπεριφορά του επιμηκυνθέντος οστού, παρά την επίτευξη σχεδόν πλήρους ισοσκελισμού.

Οι ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν με επιμήκυνση μηριαίου / κνήμης (βλ. Πίνακα 8) παρουσίασαν ελάττωση της ανισοσκελίας κατά 70.5% [από 4.4 cm κ.μ.ο. (3.2 - 6) πριν την επιμήκυνση, σε 1.3 cm κ.μ.ο. (0-2.5) κατά την τελευταία επανεξέταση].

Οι ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά (βλ. Πίνακα 8) παρουσίασαν ελάττωση της ανισοσκελίας κατά 6.8% [από 3.67 cm κ.μ.ο. (0-12) κατά την πρώτη εκτίμηση, σε 3.42 cm κ.μ.ο. (0-16) κατά την τελευταία επανεξέταση].

Από τα ανωτέρω διαφαίνεται σαφής υπεροχή της χειρουργικής τεχνικής της επιμήκυνσης έναντι των συντηρητικών μέτρων σε ασθενείς με ανισοσκελία λόγω υποπλασίας μηριαίου / κνήμης.

Στο σύνολο των ασθενών, είτε αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά είτε χειρουργικά, διαπιστώθηκε ελάττωση της ανισοσκελίας κατά 162 % [από 4 cm κ.μ.ο. (0-12) πριν την θεραπεία, σε 2.46 cm κ.μ.ο (0-16) κατά την τελευταία επανεξέταση].

Ακολουθεί καταγραφή λεπτομερειών σχετικά με εμφάνιση επιπλοκών μετά την θεραπεία, παραμονή ανισοσκελίας και συγγενών διαφοροποιήσεων κατά την τελευταία επανεξέταση.

Επιπλοκές

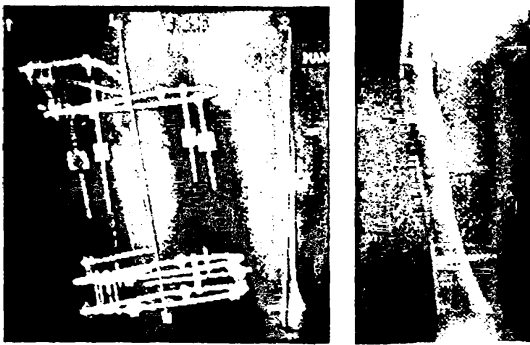
Μετεγχειρητικές επιπλοκές

Παρατηρήθηκαν οι παρακάτω αναφερόμενες επιπλοκές:

Φλεγμονή των βελονών της εξωτερικής οστεοσύνθεσης παρατηρήθηκε σε έναν ασθενή (M.N.). Αντιμετώπιστηκε αρχικά με χορήγηση πενικιλίνης και εν συνεχεία επιτυχώς με κεφαλοσπορίνη β' γενιάς μετά από καλλιέργεια.

Αυτόματη θραύση βελόνης της εξωτερικής οστεοσύνθεσης και παραμονή τμήματος αυτής στην διάφυση του μηριαίου οστού παρατηρήθηκε σε έναν ασθενή (M.N.), που υποβλήθηκε σε διορθωτική οστεοτομία και επιμήκυνση μηριαίου (βλ. Εικόνα 31). Επιλέχθηκε η μη αφαίρεση του εναπομείναντος τμήματος της βίδας. Έκτοτε αναφέρονται από την περιοχή περιστασιακά ελαφρά άλγη, που πιθανώς να συνδέονται με την παραμονή της βίδας.

Υποτροπή ραιβότητας και πρόσθια γωνίωση στην περιοχή οστεοτομίας της εγγύς διάφυσης μηριαίου, παρατηρήθηκε σε έναν ασθενή (M.N.) με υποπλασία του μηριαίου, ο οποίος είχε αντιμετωπισθεί με οστεοτομία και επιμήκυνση (βλ. Εικόνα 31).

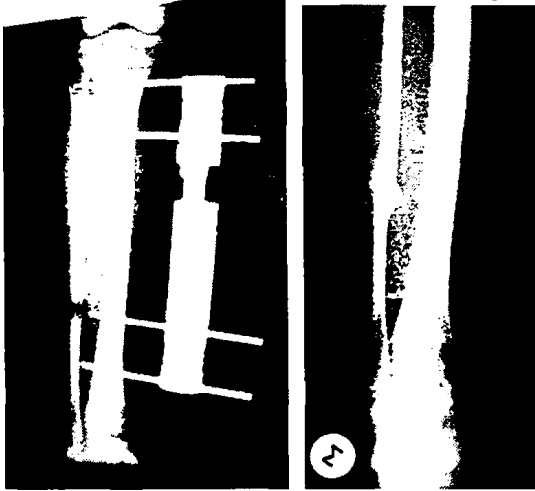


Εικόνα 31: Επιπλοκές ραιβότητας του μηριαίου στην περιοχή της οστεοτομίας και παραμονής τμήματος βελόνης μετά από αυτόματη θραύση στον ασθενή M.N. μετά από επιμήκυνση του μηριαίου

Κάταγμα του μηριαίου στην περιοχή του νεοσχηματισθέντος οστικού πώρου, παρατηρήθηκε σε έναν ασθενή (K.K.) μετά την ολοκλήρωση της φάσης ωρίμανσης του οστικού πώρου. Ο ασθενής αφού υποβλήθηκε σε επιμήκυνση μηριαίου με αρχική βράχυνση του οστού 3.2 cm, υπέστη δύο κατάγματα στην περιοχή του νεοσχηματισθέντος οστού 2.5 χρόνια και 5 χρόνια μετά την ολοκλήρωση της φάσης ωρίμανσης του οστικού πώρου, στην δεύτερη περίπτωση 6 εβδομάδες μετά την αφαίρεση των υλικών οστεοσύνθεσης του πρώτου κατάγματος. Το δεύτερο κάταγμα αντιμετωπίστηκε επίσης με εσωτερική οστεοσύνθεση.

Επανεμφάνιση ανισοσκελίας παρατηρήθηκε σε έναν ασθενή (Μ.Ν.) με υποπλασία του μηριαίου, ο οποίος υποβλήθηκε σε δύο κύριες επεμβάσεις επιμήκυνσης και διόρθωσης του άξονα του μηριαίου. Σε κάθε επέμβαση αντιμετωπίστηκε βράχυνση 5 cm, ενώ στην τελευταία επανεξέταση διαπιστώθηκε βράχυνση 2 cm. Η επανεμφάνιση βράχυνσης του επιμηκυνθέντος μηριαίου παρά την αρχική επίτευξη ισοσκελισμού, αποδόθηκε στην παραμονή βραδύτερου ρυθμού αύξησης του υποπλαστικού οστού σε σχέση με το ετερόπλευρο υγιές.

Επώδυνη ψευδάρθρωση στην περιοχή οστεοτομίας της περόνης διαπιστώθηκε στην ασθενή Π.Σ. η οποία αντιμετωπίστηκε με επιμήκυνση κνήμης (βλ Εικόνα 32). Η ψευδάρθρωση υφίσταται ακτινολογικά και τείνει προς επιδείνωση του άλγους 15 χρόνια μετά την επέμβαση, αφορά όμως μόνον την συμμετοχή σε κοπιώδεις αθλητικές δραστηριότητες και δεν συσχετίζεται με καθημερινές δραστηριότητες. Ωστόσο πρέπει να επισημανθεί ότι το άλγος από την ψευδάρθρωση οδήγησε σε πτώση του τελικού outcome score στην συγκεκριμένη ασθενή [από 77 (96%) προεγχειρητικά σε 72 (90%)].



Εικόνα 32: Ανάπτυξη επώδυνης ψευδάρθρωσης της περόνης στην ασθενή Π.Σ. μετά από επιμήκυνση της κνήμης και οστεοτομία της περόνης

Επιπλοκές και προβλήματα μετά από συντηρητική αντιμετώπιση

Οι επιπλοκές αυτής της κατηγορίας οφείλονταν κατά κύριο λόγο στην φυσική εξέλιξη της συγγενούς διαφοροποίησης.

Ανάπτυξη ραιβοκοιλοϊπποποδίας παρατηρήθηκε σε δύο ασθενείς (Κ.Β. και Ψ.Σ.) κατά την τελευταία επανεξέταση, 11 και 17 χρόνια αντίστοιχα από την αρχική εξέταση. Και στους δυο ασθενείς υπήρχε ανισοσκελία και βλαισσογονία. Στον ασθενή Κ.Β επιλέχθηκε η συντηρητική αντιμετώπιση, ενώ ο ασθενής Ψ.Σ. αρνήθηκε να αντιμετωπισθεί χειρουργικά με επιμήκυνση. Η συγκεκριμένη παρατήρηση είναι πιθανώς ενδεικτική ότι ο συνδυασμός ανισοσκελίας, βλαισσογονίας και συντηρητικής αντιμετώπισης, πιθανώς να οδηγεί σε ανάπτυξη ραιβοκοιλοϊπποποδίας. Το συγκεκριμένο συμπέρασμα αποτελεί υπόθεση, καθώς στον αντίποδα αναφέρεται από τους **Brewerton et al (1963)** ότι η ραιβοκοιλοποδία θα μπορούσε να είναι συγγενής, συνοδεύεται από πελματιαία πτώση της 1ης ακτίνας του άκρου ποδός, είναι σπάνια εμφανής σε μικρές ηλικίες και διαπιστώνεται με την σκελετική αύξηση.

Αύξηση της ανισοσκελίας διαπιστώθηκε σε έναν ασθενή (Ψ.Σ.) από τα 12 cm (8 cm από μηριαίο και 4 cm από κνήμη) που μετρήθηκαν στην πρώτη επίσκεψη του ασθενούς σε ηλικία 9 ετών, στα 16 cm σε ηλικία 26 ετών κατά την τελευταία επανεξέταση (8 cm από μηριαίο, 8 cm από κνήμη).

Δευτεροπαθείς διαταραχές, όπως ρίκνωση του αχιλλείου, ανάπτυξη ραιβοκοιλοποδίας και γαμψοδακτυλίας, διαπιστώθηκαν σε έναν ασθενή (Ψ.Σ.) (βλ. Εικόνα 25 ανωτέρω) ο οποίος επέλεξε την συντηρητική αντιμετώπιση με ανυψωτικό υπόδημα παρά την σοβαρή ανισοσκελία των 12 cm. Οι ανωτέρω διαταραχές θεωρήθηκε ότι αναπτύχθηκαν λόγω της συχνής απώλειας



του άξονα φόρτισης εντός του υποχρεωτικά πολύ υψηλού ανυψωτικού υποδήματος που δεν μπορούσε να υποστηρίξει ορθά την ποδοκνημική και τον άκρο πόδα.

Ανάπτυξη βλαισσογονίας διαπιστώθηκε σε έναν ασθενή (Ψ.Σ.) ο οποίος παρουσίαζε συνοδό απλασία της επιγονατίδας. Στην συγκεκριμένη περίπτωση ως παραμορφωτική δύναμη θεωρήθηκε η τάση από την λαγονοκνημιαία ταινία.

Η συχνή φθορά του ανυψωτικού υποδήματος και η ανάγκη αντικατάστασής του ανά συγκεκριμένα χρονικά διαστήματα, θεωρήθηκε ως έναν βαθμό πρόβλημα, καθώς τα υποδήματα αυτά παραγγέλλονται σε ειδικούς κατασκευαστές, το κόστος τους είναι αρκετά υψηλό. Το γεγονός αυτό να υποχρεώνει σε ορισμένες περιπτώσεις τον ασθενή να χρησιμοποιεί υποδήματα που είναι πλέον ακατάλληλα. Το πρόβλημα είναι μεγαλύτερο σε ασθενείς με μεγάλη ανισοσκελία, όπως συνέβη στον ασθενή Ψ.Σ (βλ. Εικόνα 26 ανωτέρω).

Παραμονή ανισοσκελίας

Κατά την τελευταία επανεξέταση των ασθενών, διαπιστώθηκε διάφορος βαθμός ανισοσκελίας σε 6 από τους 13 ασθενείς [μ.ο. : 4.5 cm (2-16)]. Ο μέσος όρος ανεβαίνει κατά πολύ και παραπλανά για την τελική έκβαση, λόγω ενός και μόνον ασθενή (Ψ.Σ.) ο οποίος παρουσίαζε πολύ μεγάλη τελική ανισοσκελία 16 cm, καθώς είχε αρνηθεί να υποβληθεί σε επέμβαση επιμήκυνσης όταν σε ηλικία 9 ετών είχε εκτιμηθεί ανισοσκελία 12 cm. Οι υπόλοιποι 5 ασθενείς παρουσίαζαν μέσο όρο τελικής ανισοσκελίας 2.2 cm (2-2.5).

Στους 6 συνολικά ασθενείς με παραμονή ανισοσκελίας, διαπιστώθηκε ελάττωση της ανισοσκελίας κατά 24.7 % (από μ.ο. 5.6 cm πριν την έναρξη θεραπείας, σε μ.ο. 4.5 cm κατά την τελευταία επανεξέταση).

Αν και το δείγμα είναι μικρό (3 ασθενείς με συντηρητική αντιμετώπιση και 3 που αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά με επιμήκυνση), αξίζει να επισημανθεί η σημαντική διαφορά ανάμεσα στις δύο αυτές ομάδες.

Στους 3 ασθενείς οι οποίοι αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά (Κ.Β., Ψ.Σ., Μ.Ε.), διαπιστώθηκε επιδείνωση της ανισοσκελίας κατά 15.2% (από 5.9 cm στην αρχική εκτίμηση σε 6.8 cm κατά την τελευταία επανεξέταση).

Στους 3 ασθενείς οι οποίοι αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά με επιμήκυνση (Λ.Τ., Π.Σ., Μ.Ν.), διαπιστώθηκε βελτίωση – ελάττωση της ανισοσκελίας κατά 141% (από 5.3 cm στην αρχική εκτίμηση σε 2.2 cm κατά την τελευταία επανεξέταση).

Από τα ανωτέρω στοιχεία διαφαίνεται στο θέμα της αντιμετώπισης της ανισοσκελίας μια σαφής υπεροχή της χειρουργικής τεχνικής της επιμήκυνσης συγκριτικά με την συντηρητική αντιμετώπιση.

Συζήτηση

Από τα ανωτέρω αποτελέσματα της μελέτης (βλ. κεφάλαια "Αποτελέσματα" και "Παραμονή ανισοσκελίας") διαφαίνεται σαφής υπεροχή της χειρουργικής τεχνικής της επιμήκυνσης έναντι των συντηρητικών μέτρων στο θέμα της ανισοσκελίας που οφείλεται σε υποπλασία μηριαίου / κνήμης.

Η συντηρητική αντιμετώπιση δεν στερείται και αυτή σοβαρών επιπλοκών, ειδικά όταν η ανισοσκελία είναι μεγάλη. Η σοβαρότερη από αυτές ήταν η ανάπτυξη σοβαρών δευτεροπαθών διαταραχών, όπως ραιβοκοιλοϊπποποδία και γαμψοδακτυλία, καθώς στον έναν ασθενή (Ψ.Σ.) διαπιστώθηκε ότι το πολύ υψηλό αντισταθμιστικό υπόδημα για την ανισοσκελία των 12 cm ωθούσε σε απώλεια του μηχανικού άξονα αντίστοιχα προς την ποδοκνημική και τον άκρο πόδα (βλ. Εικ. 25, 26 ανωτέρω).

Η επιμήκυνση του υποπλαστικού μηριαίου επί συνύπαρξης συγγενούς γωνίωσης ραιβότητας στην εγγύς μετάφυση του μηριαίου φαίνεται να παρουσιάζει υψηλές πιθανότητες επιπλοκής, όπως διαπιστώθηκε και τους δυο ασθενείς της μελέτης που παρουσίαζαν υποπλασία μηριαίου. Και στους δυο ασθενείς τέθηκε το ερώτημα αν η υποπλασία του



μηριαίου αποτελούσε εκδήλωση συγγενούς PFFD, αν και τελικά θεωρήθηκε ότι τα χαρακτηριστικά της διαφοροποίησης πιο αντιπροσωπευτικά της συγγενούς υποπλασίας του μηριαίου. Στον έναν ασθενή (Κ.Κ.) επισυνέβησαν δύο κατάγματα στο επιμηκυνθέν, 2 και 5 χρόνια μετά την ολοκλήρωση της φάσης ωρίμανσης του οστικού πώρου, ενώ στον άλλον ασθενή (Μ.Ν.) παρουσιάστηκαν μετά την επιμήκυνση πρόσθια γωνίωση και ραιβοποίηση στο επιμηκυνθέν. Η ανωτέρω παρατήρηση πιθανώς θα πρέπει να οδηγήσει σε μέτρα πρόληψης, όπως πρόωμη βλαισοποίηση στην περιοχή της οστεοτομίας και παράταση του χρόνου ωρίμανσης του οστικού πώρου και του συνολικού χρόνου διατήρησης της εξωτερικής οστεοσύνθεσης.

Αξίζει να σημειωθεί ότι σε αντίθεση με σχετική δημοσίευση των Jeong και συν. (2006) δεν παρατηρήσαμε προβλήματα άλγους και αρθρίτιδας από το γόνατο στους ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν με επιμήκυνση μηριαίου ή/και κνήμης. Μια πιθανή εξήγηση είναι ότι το follow-up στην δική μας σειρά ασθενών ήταν 8.8 έτη (1-17) ενώ το αντίστοιχο στην σειρά των Jeong και συν. ήταν 16.8 έτη (14-20.3). Επίσης σε κανέναν από τους δύο ασθενείς μας με υποπλασία και συγγενή ραιβότητα του εγγύς μηριαίου δεν υπήρξε επιπλοκή εξαρθήματος του ισχίου κατά την επιμήκυνση του οστού. Η συγκεκριμένη επιπλοκή έχει περιγραφεί από τους Bowen και συν. (2001). Πιθανολογούμε ότι η συγκεκριμένη επιπλοκή δεν συνέβη στους δικούς μας ασθενείς, καθώς η μεγάλη τάση εκτονώθηκε είτε με ραιβοποίηση είτε με κάταγμα του επιμηκυνθέντος οστού.

Η ποσοστιαία συμμετοχή της υποπλασίας του μηριαίου και της κνήμης στην συνολική ανισοσκελία είναι δυνατόν να μεταβληθεί κατά την διάρκεια της σκελετικής αύξησης, λόγω της διαφορετικής χρονικής στιγμής που το κάθε οστό μπορεί να δώσει το μέγιστο του προσδοκώμενου μήκους του. Το φαινόμενο αυτό παρατηρήθηκε σε έναν ασθενή της μελέτης (Ψ. Σ.) ο οποίος σε ηλικία 9 ετών παρουσίαζε βράχυνση 8 cm από το μηριαίο και 4 cm από την κνήμη, ενώ μετά την σκελετική ωρίμανση παρουσίαζε βράχυνση 8 cm από το μηριαίο και 8 cm από την κνήμη. Η παρατήρηση αυτή αν και ενδιαφέρουσα δεν εκπλήσσει αν λάβουμε υπ' όψη την επισήμανση του Hensinger το 1998 ότι η αύξηση των οστών δεν είναι απλώς γραμμική, αλλά πρόκειται για μια δυναμική διαδικασία η οποία μπορεί να παρουσιάζει ασυμμετρία, δυσαναλογία, ενώ στην οδό προς την σκελετική ωρίμανση τα οστά παρουσιάζουν συνεχείς αλλαγές στην γωνίωση, το μήκος, την στροφή και την αγγείωση.

Ακόμη και σε σοβαρή ανισοσκελία, όταν αυτή υπάρχει από την πρώτη παιδική ηλικία, φαίνεται ότι οι ασθενείς δείχνουν σημαντική ικανότητα προσαρμογής. Ο ασθενής Ψ.Σ. με σοβαρή ανισοσκελία 16 cm έχει πλήρεις καθημερινές και αθλητικές δραστηριότητες με ανυψωτικό υπόδημα, ενώ ο ασθενής Μ.Ε. με ανισοσκελία 2.5 cm είναι επαγγελματίας καλαθοσφαιριστής.



III. ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΕΠΙΜΕΡΙΣΜΟΥ

II.A. Συγγενής προσαγωγή άκρου ποδός

Υλικό: Αντιμετωπίστηκαν 6 ασθενείς, με αξιοσημείωτο το γεγονός ότι όλοι ήταν άρρενες. Ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών κατά την πρώτη τους προσέλευση στην Κλινική μας ήταν 4.17 ετών (1-10). Δύο ασθενείς εμφάνιζαν μέτρια προσαγωγή, ενώ οι υπόλοιποι τέσσερις σοβαρής μορφής προσαγωγή του άκρου ποδός (βλ. Πίνακα 9). Η σοβαρότητα της παραμόρφωσης στους συγκεκριμένους ασθενείς οφείλεται στο γεγονός της παραπομπής τους στην Κλινική μας η οποία φάνηκε να καθιερώνεται ως κέντρο αντιμετώπισης συγγενών διαφοροποιήσεων, καθώς μόνον ένας από τους έξι ασθενείς ήταν από την Ήπειρο.

Συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις από το σύστοιχο σκέλος εμφάνιζαν οι τρεις ασθενείς (50%). Συγκεκριμένα έσω στροφή των ισχίων εμφάνιζαν οι δύο ασθενείς με τον έναν να παρουσιάζει και βλαισότητα του οπισθίου ποδιού, δίδοντας οφιοειδή εμφάνιση στο πόδι. Στον έτερο ασθενή συνυπήρχε απλασία των κεφαλών των μεταταρσίων εκτός του 1^{ου}, συμβάλλοντας στην ανάπτυξη προσαγωγής των μεταταρσίων. Ένας μόνον ασθενής παρουσίαζε συγγενή διαφοροποίηση και από άλλες περιοχές του μυοσκελετικού και συγκεκριμένα συνδακτυλία άκρας χειρός (βλ. Πίνακα 9).

Κατά τον παιδιατρικό έλεγχο δεν διαπιστώθηκε υπαγωγή σε σύνδρομο σε κανέναν ασθενή. Δεν διαπιστώθηκε επίσης κληρονομικό – οικογενειακό ιστορικό, ούτε επίδραση εξωτερικών – περιβαλλοντικών παραγόντων κατά την διάρκεια της κύησης σε κανέναν ασθενή. Σε κανέναν ασθενή δεν διαπιστώθηκε ανισοσκελία.

Αντιμετώπιση – Αποτελέσματα: Από τους έξι ασθενείς της σειράς μας, ο ένας αντιμετώπισθηκε συντηρητικά και οι πέντε χρειάστηκε να υποβληθούν σε χειρουργική επέμβαση. Όλοι οι ασθενείς τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση και για χρονικό διάστημα 2.12 έτη κ.μ.ο. (1-6).

Ο ένας ασθενής που αντιμετώπισθηκε συντηρητικά, παρουσιάστηκε στην οριακή ηλικία των 4 ετών και είχε μέτριας βαρύτητας παραμόρφωση, με εμφάνιση «οφιοειδούς ποδιού». Η θεραπεία συνίστατο σε εφαρμογή διορθωτικών υποδημάτων. Καθώς ο ίδιος ασθενής παρουσίαζε αυξημένη εσωτερική στροφή των ισχίων, δόθηκαν οδηγίες για εκπαίδευση σωστού καθίσματος και βάδισης. Ένα χρόνο μετά την έναρξη της αντιμετώπισης, παρουσιάστηκαν σημαντική υποχώρηση της παραμόρφωσης, βελτίωση του τύπου της βάδισης, ενώ το σκορ της LEFS αυξήθηκε από 75 (94%) σε 77 (96%).

Από τους πέντε ασθενείς που αντιμετώπισθηκαν χειρουργικά, οι τέσσερις παρουσίαζαν σοβαρή παραμόρφωση και ο ένας μέτρια. Από τους τέσσερις ασθενείς που παρουσίαζαν σοβαρή παραμόρφωση, ο ένας αντιμετώπισθηκε με ταρσομεταταρσιαία συνδεσμολύση, ο ασθενής με απλασία των κεφαλών των τεσσάρων έξω μεταταρσίων αντιμετώπισθηκε με εκτομή του προσαγωγού του μεγάλου δακτύλου και εκτομή της πελματιαίας απονεύρωσης, ενώ στους δύο άλλους ασθενείς εφαρμόστηκαν και οι τρεις ανωτέρω τεχνικές (βλ. Πίνακα 9). Ο ασθενής με την μετρίου βαθμού παραμόρφωση, χρειάστηκε να υποβληθεί σε επιμήκυνση αχιλλείου ώστε η μετέπειτα εφαρμογή διορθωτικών γύψων να οδηγήσει πλέον σε επιτυχές αποτέλεσμα.

Ο μέσος όρος τακτικής παρακολούθησης των ασθενών που αντιμετώπισθηκαν χειρουργικά ήταν 2.4 έτη (1-6). Το score της LEFS αυξήθηκε από το 71.6 (89.6%) που βαθμολογήθηκε πριν από την έναρξη της αντιμετώπισης στην Κλινική μας, σε 78.2 (95.8%). Οι ασθενείς και το οικογενειακό περιβάλλον ήταν ικανοποιημένοι όχι μόνον από το λειτουργικό αποτέλεσμα, καθώς η συγκεκριμένη παραμόρφωση δημιουργεί συνήθως ελάχιστα λειτουργικά



προβλήματα, αλλά από την εμφανή διόρθωση της παραμόρφωσης και την απουσία σοβαρών ενοχλήσεων από τα υποδήματα. Δεν διαπιστώθηκαν προβλήματα μόνιμου μετεγχειρητικού άλγους που έχει αναφερθεί από τους **Stark και συν. (1987)** ότι συχνά συνοδεύει την χειρουργική διόρθωση.

Συμπεράσματα: Η συγγενής προσαγωγή του άκρου ποδός, ακόμη και όταν πρόκειται για σοβαρή μορφή η οποία αφήνεται αθεράπευτη να εξελιχθεί φυσικά, συνήθως δεν δημιουργεί σοβαρά λειτουργικά προβλήματα. Συνιστάται όμως η τακτική παρακολούθηση των ασθενών και η θεραπευτική παρέμβαση σε σοβαρές δύσκαμπτες μορφές, ακόμη και σε ορισμένες μέτριας βαρύτητας παραμορφώσεις. Ο κύριος λόγος είναι η εμφανής παραμόρφωση που σε ορισμένες περιπτώσεις δεν είναι αποδεκτή, καθώς και τα συχνά προβλήματα που προκαλούνται από τα υποδήματα. Στην σειρά των ασθενών μας, η χειρουργική διόρθωση της παραμόρφωσης είχε πολύ ικανοποιητικά αποτελέσματα, με αξιοσημείωτη βελτίωση της λειτουργικότητας και υποχώρηση της παραμόρφωσης. Δεν διαπιστώθηκαν προβλήματα μόνιμου μετεγχειρητικού άλγους που έχει αναφερθεί (**Stark και συν., 1987**) ότι συχνά συνοδεύει την χειρουργική διόρθωση.

Εντύπωση προκαλεί το γεγονός ότι και οι έξι ασθενείς της σειράς μας ήταν άρρενες, παρά τις διεθνείς αναφορές για σαφή υπεροχή των θηλέων έναντι των αρρένων. Η σειρά μας ωστόσο είναι μικρή για ασφαλή συμπεράσματα και απλώς επισημαίνουμε το γεγονός.

Από τους έξι ασθενείς της σειράς μας, οι πέντε υποβλήθηκαν σε χειρουργική επέμβαση, σε ποσοστό δηλαδή 83%, το οποίο θεωρούμε πολύ υψηλό. Το γεγονός αυτό δεν πιστεύουμε ότι ανταποκρίνεται στο πραγματικό ποσοστό της επιλογής της χειρουργικής αντιμετώπισης στο σύνολο των ασθενών με συγγενή προσαγωγή του άκρου ποδός. Έχει ήδη από τον **Ponseti (1966)** αναφερθεί ότι συχνά η πρόγνωση της συγκεκριμένης παραμόρφωσης είναι πολύ καλή με πολύ μεγάλα ποσοστά αυτόματης διόρθωσης τόσο της προσαγωγής του άκρου ποδός, όσο και της τυχόν συνύπαρξης εσωτερικής στροφής της κνήμης. Προφανώς οι γνώσεις του μέσου Ορθοπαιδικού για την συγκεκριμένη παραμόρφωση έχουν σημαντικά εμπλουτισθεί, με αποτέλεσμα να παρακολουθούν οι ίδιοι τους ασθενείς αυτούς και να παραπέμπουν σε εξειδικευμένα κέντρα μόνον όσες περιπτώσεις κρίνονται δυνητικά ή οριστικά σοβαρές.



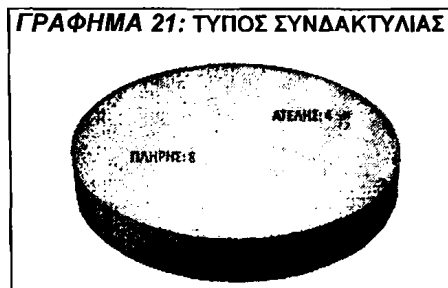
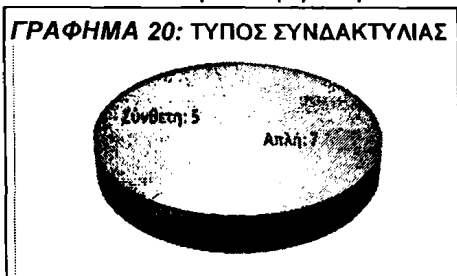
Πίνακας 9: Συγγενής προσαγωγή του άκρου ποδός

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΤΥΠΟΣ	ΣΥΝΟΔΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
1	Μ.Ρ.	Α	1	ΔΕ	Μέτρια	-Αυξημένη πρόσθια κλίση αυχένα μηριαίου -Έσω στροφή ισχίων -Βράχυση αχίλλειου	-Διορθωτικός Γύψος -Επιμήκυνση αχίλλειου -Αντισταθμιστικό Υπόδημα
2	Μ.Π.	Α	10	ΔΕ	Σοβαρή		-Ταρσομεταταρσιαία συνδεσμολύση
3	Κ.Α.	Α	1	ΔΕ	Σοβαρή	-Απλασία κεφαλών 2 ^{ου} , 3 ^{ου} , 4 ^{ου} , 5 ^{ου} μεταταρσίων -Δακτυλιοειδείς ρικνώσεις -Συνδακτυλία άκρας χείρας	-Εκτομή προσαγωγού μεγάλου δακτύλου -Εκτομή πελματιαίας απονεύρωσης
4	Μ.Η.	Α	7	ΑΜΦΩ	Σοβαρή		-Ταρσομεταταρσιαία συνδεσμολύση -Εκτομή προσαγωγού μεγάλου δακτύλου -Εκτομή πελματιαίας απονεύρωσης
5	Τ.Μ.	Α	2	ΔΕ	Σοβαρή		-Ταρσομεταταρσιαία συνδεσμολύση -Εκτομή προσαγωγού μεγάλου δακτύλου -Εκτομή πελματιαίας απονεύρωσης
6	Τ.Κ.	Α	4	ΑΜΦΩ	-Μέτρια	-Έσω στροφή ισχίων -Βλασσοπλατυποδια οπισθίου άκρου ποδός	-Αντισταθμιστικό υπόδημα

II.B.Συνδακτυλίες

Υλικό: Αντιμετωπίστηκαν 12 ασθενείς με συνδακτυλία, εκ των οποίων 6 ήταν αγόρια και 6 κορίτσια. Διαπιστώθηκε επομένως στην σειρά των ασθενών μας ίση εμφάνιση στα δύο φύλα. Ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών κατά την πρώτη επίσκεψή τους στην Κλινική μας ήταν 3 ετών (από ολίγων ημερών ως 10 ετών).

Σε επτά ασθενείς η συνδακτυλία ήταν απλή και στους υπόλοιπους πέντε ήταν σύνθετη (Γράφημα 20). Σε οκτώ ασθενείς η συνδακτυλία ήταν πλήρης και στους υπόλοιπους τέσσερις ήταν ατελής (Γράφημα 21). Σε έντεκα ασθενείς διαπιστώθηκε ζυγосυνδακτυλία και σε έναν πολυσυνδακτυλία (βλ. Πίνακα 10 και Γράφημα 22). Χρησιμοποιήθηκε το σύστημα ταξινόμησης των συνδακτυλιών του άκρου ποδός, όπως περιγράφεται στο άρθρο του **Thompson (1995)**. Σε έξι ασθενείς η συνδακτυλία αφορούσε το δεξιό πόδι, σε τρεις το αριστερό και σε τρεις η συνδακτυλία ήταν αμφοτερόπλευρη.



Από τους δώδεκα συνολικά ασθενείς της μελέτης, οι έντεκα παρουσίαζαν συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις, εκ των οποίων οι πέντε έφεραν συγγενείς διαταραχές στο σύστοιχο κάτω άκρο (βλ. Πίνακα 10).

Ένας ασθενής διαπιστώθηκε να ανήκει στο σύνδρομο Apert. Σε έναν μόνον ασθενή (Φ.Α.) διαπιστώθηκε θετικό οικογενειακό ιστορικό, με τον πατέρα του ασθενούς να φέρει ακριβώς την ίδια διαφοροποίηση (συνδακτυλία 4^{ου}-5^{ου} δακτύλου). Σε κανένα ασθενή δεν διαπιστώθηκε ιστορικό επίδρασης επιβαρυντικών περιβαλλοντικών παραγόντων κατά την κύηση.

Αντιμετώπιση – Αποτελέσματα: Από τους 12 ασθενείς της σειράς μας, μόνον οι 2 (Χ.Η., Ν.Χ.) χρειάστηκε να αντιμετωπισθούν χειρουργικά για την συνδακτυλία. Και οι δυο ανωτέρω ασθενείς παρουσίαζαν πλήρη και σύνθετη ζυγосυνδακτυλία, ενώ ο ασθενής Ν.Χ. παρουσίαζε επιπρόσθετα και πολυσυνδακτυλία. Οι δύο αυτοί ασθενείς τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση με μέσο όρο follow-up 3.4 έτη μετά την πρώτη επίσκεψή τους στην Κλινική μας.

Ο ασθενής Χ.Η. αντιμετώπισθηκε σε ηλικία 3 ετών με διαχωρισμό της συνδακτυλίας μεταξύ 1^{ου}-2^{ου} δακτύλου, καθώς η συνένωση των δυο δακτύλων υποχρέωνε τον μεγαλύτερο μήκους 1ο δάκτυλο σε καμπτοδακτυλία. Για την υποχώρηση της καμπτοδακτυλίας έγινε

ταυτόχρονα και τενοτομή των καμπτήρων του μεγάλου δακτύλου. Το αποτέλεσμα υπήρξε επιτυχές και μόνιμο όσον αφορά τον διαχωρισμό της συνδακτυλίας.

Ο ασθενής Ν.Χ παρουσίαζε συνδακτυλία 1^{ου}-2^{ου}-3^{ου}-4^{ου} δακτύλου καθώς και διπλασιασμό του 5^{ου} δακτύλου που αφορούσε μόνον την τελική φάλαγγα. Η συνοστέωση των τελικών φαλάγγων του 2^{ου} και 3^{ου} δακτύλου, οδηγούσε τον 2 δάκτυλο και κλινοδακτυλία και καμπτοδακτυλία, με αποτέλεσμα να παρεμποδίζεται ο μεγάλος δάκτυλος. Σε ηλικία 12 ετών έγινε αρχικά διαχωρισμός μεταξύ 1^{ου} – 2^{ου} δακτύλου, ενώ ταυτόχρονα αφαιρέθηκε ο υπεράριθμος 5^{ος} δάκτυλος που δημιουργούσε πρόβλημα στην χρήση υποδημάτων. Ο διαχωρισμός της συνδακτυλίας των υπολοίπων δακτύλων προγραμματίστηκε σε μεταγενέστερη χρονική στιγμή. Το τελικό αποτέλεσμα κρίθηκε ως απολύτως ικανοποιητικό, με επιτυχές και μόνιμο αποτέλεσμα του διαχωρισμού της συνδακτυλίας.

Στους υπόλοιπους 10 ασθενείς δεν έγινε χειρουργικός διαχωρισμός της συνδακτυλίας. Από τους ασθενείς αυτούς, στους 9 η συνδακτυλία δεν κρίθηκε να συνιστά αξιοσημείωτο πρόβλημα και δεν συνεστήθη διαχωρισμός. Στον έναν ασθενή (Ρ.Σ.) στον οποίο η συνδακτυλία 1^{ου}-2^{ου} δακτύλου οδηγούσε σε επώδυνη καμπτοδακτυλία του μεγάλου δακτύλου, συνεστήθη χειρουργική αντιμετώπιση, αλλά το οικογενειακό περιβάλλον επέλεξε συντηρητικά θεραπευτικά μέτρα.

Όλοι οι ασθενείς της σειράς μας τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση αμέσως μετά την έναρξη της θεραπευτικής αντιμετώπισης, με μέσης διάρκειας follow-up 2.9 έτη (1-13). Για την βαθμολόγηση του τελικού αποτελέσματος χρησιμοποιήθηκε η Lower Extremity Functional Scale (LEFS), η οποία περιγράφεται στο Γενικό Μέρος της εκπόνησης.

Καθώς η LEFS αξιολογεί το λειτουργικό αποτέλεσμα, προσθέσαμε στην κατηγορία των 2 ασθενών που αντιμετωπίστηκαν με χειρουργικό διαχωρισμό της συνδακτυλίας και τους άλλους δύο ασθενείς που υποβλήθηκαν σε οστεοτομία του τάρσου και της κνήμης, καθώς οι επεμβάσεις αυτές επηρεάζουν αποφασιστικά την λειτουργική ικανότητα του κάτω άκρου. Οι 4 συνολικά ασθενείς που υποβλήθηκαν σε χειρουργική επέμβαση παρουσίασαν βελτίωση του score της LEFS από 69 (86.25%) προεγχειρητικά σε 78 (97.75%) μετεγχειρητικά και με μέση διάρκεια follow-up τα 3.5 έτη (2-6).

Οι υπόλοιποι 8 ασθενείς που δεν υποβλήθηκαν σε οποιαδήποτε μορφή χειρουργικής επέμβασης στο κάτω άκρο, παρουσίασαν βελτίωση του score της LEFS από 74.25 (92.9%) που παρουσίαζαν κατά την πρώτη επίσκεψή τους στην Κλινική μας σε 76.5 (95.5%) κατά την τελευταία επανεξέταση [μέση διάρκεια follow-up 2.63 έτη (1-13)].

Συμπεράσματα – Συζήτηση

Στην σειρά των ασθενών μας διαπιστώθηκε ίση επιβάρυνση και στα δύο φύλα. Διαπιστώθηκε σαφής υπεροχή της ζυγοσυνδακτυλίας (11 ασθενείς) έναντι της πολυσυνδακτυλίας (1 ασθενής).

Το φαινόμενο των συνύπαρξης επιπρόσθετων συγγενών διαφοροποιήσεων αποδείχθηκε σχεδόν σταθερό, καθώς οι 11 από τους 12 παρουσίαζαν συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις. Η συνδακτυλία αποτελεί συγγενή διαφοροποίηση η οποία συνήθως δεν χρειάζεται χειρουργική αντιμετώπιση ή άλλα ειδικά θεραπευτικά μέτρα. Το γεγονός αυτό διαφαίνεται και στην δική μας σειρά ασθενών, καθώς από τους 12 συνολικά ασθενείς μόνον οι τρεις είχαν ένδειξη χειρουργικού διαχωρισμού της συνδακτυλίας, ενώ τελικά αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά οι δύο. Η τεχνική χειρουργικού διαχωρισμού της συνδακτυλίας αποδείχθηκε ως ικανοποιητική μέθοδος στους δύο ασθενείς της σειράς μας. Το αποτέλεσμα ήταν ικανοποιητικό και μόνιμο, με σημαντική αύξηση του score της LEFS, αν και ο ένας ασθενής χρειάστηκε να υποβληθεί σε επιτυχή αφαίρεση χηλοειδούς που αναπτύχθηκε στο μεσοδακτυλικό διάστημα.



Πίνακας 10: Σύνδακτυλίες

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΤΥΠΟΣ	ΣΥΝΟΔΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
1	Μ.Η.	Α	6	ΔΕ	Απλή, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία	-Απλασία φαλάγγων άκρας χείρας άμφω	-Παρακολούθηση
2	Φ.Α.	Α	0	ΔΕ	Απλή, Ατελής. Ζυγосυνδακτυλία	-Συνδακτυλία άκρας χείρας	-Παρακολούθηση
3	Κ.Ε.	Θ	7	ΔΕ	Απλή, Ατελής. Ζυγосυνδακτυλία		-Παρακολούθηση
4	Ρ.Σ.	Θ	4	ΑΡ	Σύνθετη, Ατελής. Ζυγосυνδακτυλία	-Συνδακτυλία άκρας χείρας -Απλασία φαλάγγων άκρας χείρας	-Παρακολούθηση
5	Χ.Η.	Θ	1	ΔΕ	Σύνθετη, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία	-Καρμπποδακτυλία	-Διαχωρισμός συνδακτυλίας -Τενοτομή καρμπήρα για την καρμπποδακτυλία
6	Ν.Χ.	Α	10	ΑΜΦΩ	Σύνθετη, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία + Πολυσυνδακτυλία	-Συνδακτυλία άκρας χείρας	-Διαχωρισμός συνδακτυλίας -Αφαίρεση υπεράρθρου δακτύλου
7	Ε.Κ.	Α	0	ΑΡ	Απλή, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία	-Επαλληλία δακτύλων -Απλασία 4 ^{ης} ακτίνας άκρου ποδός -Διαφοροποίηση σχηματισμού κνήμης -Βλαισσοπλατυποδια	-Διορθωτική οστεοτομία τάρσου -Ανυψωτικό υπόδημα
8	Α.Α.	Θ	0	ΑΜΦΩ	Σύνθετη, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία	-Συνδακτυλία άκρας χείρας -Ατελής σύγκλιση πηγών κρανίου -Σύνδρομο Apeit	-Παρακολούθηση
9	Κ.Ρ.	Θ	3	ΔΕ	Απλή, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία	-Απλασία ακτίνας άκρου ποδός -Διαφοροποίηση σχηματισμού περόνης -Υποπλασία κνήμης -Υποπλασία οστών τάρσου	-Επιμήκυνση κνήμης -Διορθωτική οστεοτομία κνήμης -Επιμήκυνση αχίλλειου

Πίνακας 10: Συνδακτυλίες (ΣΥΝΕΧΕΙΑ)

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΤΥΠΟΣ	ΣΥΝΟΔΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
10	Τ.Α.	Θ	0	ΔΕ	Απλή, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία	-Απλασία ακτίνας άκρου ποδός -Καρπιποδακτυλία « -Επιπληλία δακτύλων άκρου ποδός -Υποπλασία ακτίνας άκρας χειρός -Συνδακτυλία « -Καρπιποδακτυλία « -Κινοδακτυλία «	-Παρακολούθηση
11	Σ.Α	Α	0	ΑΡ	Σύνθετη, Πλήρης. Ζυγосυνδακτυλία	-Απλασία ακτίνας άκρου ποδός ομόπλευρα -Κινοδακτυλία « « ετερόπλευρα -Βραχυδακτυλία « « ετερόπλευρα -Απλασία φαλάγγων άκρας χειρός -Συνδακτυλία « -Κινοδακτυλία «	-Παρακολούθηση
12	Σ.Χ.	Α	5	ΑΜΦΩ	Απλή, Ατελής. Ζυγосυνδακτυλία	-Υποπλασία ακτίνας άκρας χειρός -Συνδακτυλία « -Καρπιποδακτυλία «	-Παρακολούθηση

II.Γ. Συγγενής καμπτοδακτυλία

Υλικό: Αντιμετωπίστηκαν 8 ασθενείς με συγγενή καμπτοδακτυλία (Βλ. Εικόνα 33). Διαπιστώθηκε ίση επιβάρυνση στα δύο φύλα, με 4 ασθενείς αγόρια και 4 ασθενείς κορίτσια. Ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών κατά την πρώτη τους επίσκεψη στην Κλινική ήταν 9.25 ετών (από λίγων ημερών ως 19 ετών).



Εικόνα 33: Εκσεσημασμένη παραμελημένη και δύσκαμπτη καμπτοδακτυλία του μεγάλου δακτύλου

Σύμφωνα με την κατάταξη των καμπτοδακτυλιών όπως περιγράφεται από τον **Thompson (1990)**, διαπιστώθηκαν 4 ασθενείς με hammer toe, 1 ασθενής με mallet toe και 3 ασθενείς με claw toes (βλ. Πίνακα 11). Σε 3 ασθενείς η καμπτοδακτυλία διαπιστώθηκε στο δεξιό πόδι, σε 1 ασθενή στο αριστερό, ενώ σε 4 ασθενείς η εντόπιση ήταν αμφοτερόπλευρη.

Σε 7 ασθενείς από τους συνολικά 8 της σειράς μας διαπιστώθηκαν συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις. Σε 6 ασθενείς συνυπήρχαν συνοδές διαφοροποιήσεις από το σύστοιχο πόδι. Σε 4 ασθενείς συνυπήρχαν συγγενείς διαφοροποιήσεις σε άλλες περιοχές του σώματος. (βλ. Πίνακα 11).

Ένας ασθενής (Κ.Ν.) με claw toes έπασχε από αρθρογρύπωση. Κανένας από τους υπόλοιπους 7 ασθενείς δεν διαπιστώθηκε να πάσχει από κάποιο γνωστό σύνδρομο ή άλλη γενικευμένη παθολογική κατάσταση. Δεν διαπιστώθηκε επίσης κληρονομικό – οικογενειακό ιστορικό, ούτε επίδραση εξωτερικών – περιβαλλοντικών παραγόντων κατά την διάρκεια της κύησης σε κανέναν ασθενή.

Αντιμετώπιση – Αποτελέσματα: Από τους 8 ασθενείς της σειράς μας, οι 3 αντιμετώπισθηκαν συντηρητικά και οι υπόλοιποι 5 υποβλήθηκαν σε χειρουργική επέμβαση. Όλοι οι ασθενείς τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση για χρονικό διάστημα 1.6 έτη κ.μ.ο. από την ημερομηνία της πρώτης επίσκεψής τους στην Κλινική μας.

Και οι τρεις ασθενείς οι οποίοι αντιμετώπισθηκαν συντηρητικά, παρουσίαζαν claw toes. Η αντιμετώπιση συνίστατο σε χρησιμοποίηση ειδικών υποδημάτων με ευρύχωρο πρόσθιο box ώστε να μην ενοχλεί η καμπτοδακτυλία και να αποφευχθεί η εμφάνιση επώδυνων τήλων στην ραχιαία επιφάνεια των δακτύλων. Ο ένας ασθενής ο οποίος παρουσίαζε ταυτόχρονα και επαλληλία δακτύλων, αντιμετώπισθηκε επιπλέον με taping με λευκοπλάστ των δακτύλων, ώστε να διορθώνεται παθητικά τόσο η καμπτοδακτυλία, όσο και η επαλληλία των δακτύλων. Οι συγκεκριμένοι 3 ασθενείς τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση για χρονικό διάστημα (follow-up) 1.3 έτη κ.μ.ο. (1-2). Με την χρήση τροποποιημένων υποδημάτων και ειδικών βοηθημάτων στην περιοχή των δακτύλων, διαπιστώθηκε πολύ μικρή βελτίωση (μη σημαντική στατιστικά) στο score της LEFS: από 68.7 (86%) πριν από την έναρξη της αντιμετώπισης, σε 69.7 (87%) κατά την τελευταία εκτίμηση.

Από τους 5 ασθενείς οι οποίοι αντιμετώπισθηκαν χειρουργικά, οι 4 παρουσίαζαν hammer toe και ο ένας mallet toe:

Στους 4 ασθενείς με hammer toe, ο σχεδιασμός της χειρουργικής αντιμετώπισης παρουσίασε διαφορές ανά ασθενή. Ο λόγος ήταν ότι η θεραπεία εξατομικεύθηκε με βάση τις συνοδές διαφοροποιήσεις αλλά και την ηλικία των ασθενών. Ο ασθενής Π.Α. υποβλήθηκε σε τενοντοτομή του βραχύ και μακρού καμπτήρα του δακτύλου, ο ασθενής Ν.Κ. σε τενοντοτομή του μακρού καμπτήρα, ο ασθενής Τ.Κ. σε επέμβαση Girdlestone, ενώ ο ασθενής υποβλήθηκε σε διαχωρισμό συνδακτυλίας που υποχρέωνε σε καμπτοδακτυλία τον μεγάλο δάκτυλο. Όπου



χρειάστηκε έγιναν επιπλέον επεμβάσεις για συνοδές διαφοροποιήσεις του ποδιού (βλ. Πίνακα 11).

Ο ένας ασθενής (Κ.Β.) με mallet toe υποβλήθηκε σε τενοντοτομή του μ. καμπτήρα του δακτύλου.

Μετεγχειρητικά γινόταν υποβοηθητική επίδεση με ταινία (taping), ώστε να συγκρατείται η διόρθωση. Η βάρδια επιτρεπόταν νωρίς με ειδικά υποδήματα με σκληρή σόλα. Τα ράμματα αφαιρούνταν σε 2-3 εβδομάδες. Οι βελόνες Kirschner αφαιρούνταν σε 3 εβδομάδες. Η ειδική επίδεση (taping) διατηρήθηκε για 6 εβδομάδες. Οι ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά, τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση για χρονικό διάστημα (follow-up) 1.8 έτη κ.μ.ο. (1-3). Παρουσίαζαν αξιοσημείωτη βελτίωση καθώς το score της LEFS αυξήθηκε από 69.4 (86.4%) που μετρήθηκε πριν από την επέμβαση σε 76.4 (93.6%) κατά την τελευταία εξέταση.

Συζήτηση – Συμπεράσματα: Είναι αξιοσημείωτο γεγονός ότι σε επτά από τους οκτώ ασθενείς της μελέτης μας, συνυπήρχαν επιπλέον συγγενείς διαφοροποιήσεις. Συνεπώς σε κάθε διαπίστωση καμπτοδακτυλίας θα πρέπει να τίθεται η ένδειξη πλήρους ελέγχου του μυοσκελετικού συστήματος και της γενικής κατάστασης του ασθενούς.

Τα συντηρητικά θεραπευτικά μέτρα σε τρεις ασθενείς μας με καμπτοδακτυλία, δεν φάνηκε να βελτιώνουν την κατάσταση, καθώς παρατηρήθηκε ελάχιστη, μη σημαντική στατιστικά, βελτίωση του λειτουργικού score.

Η χειρουργική θεραπεία φάνηκε να βοηθά σημαντικά, οδηγώντας σε σημαντική αύξηση του score της LEFS από 86.4% σε 93.6%. Θα πρέπει να γίνεται εξατομίκευση του σχεδιασμού της χειρουργικής θεραπείας ανά ασθενή. Η απλή τενοντοτομή του μ. καμπτήρα του δακτύλου είχε εξ'ίσου κανοποιητικά αποτελέσματα με την πιο σύνθετη τεχνική κατά Girdlestone. Το είδος των χειρουργικών επεμβάσεων σχετίζεται άμεσα με το είδος των επιμέρους παραμορφώσεων που παρουσιάζονται τόσο στο δάκτυλα, όσο και στο πόδι γενικότερα.



Πίνακας 11: Συγγενής καμπτοδακτύλια

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΤΥΠΟΣ	ΣΥΝΟΔΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
1	Π.Α.	Θ	11	ΔΕ	Hammer toe	-Ραιβό 1 ^ο μετατάρισο -Συνοστέωση μεταταρσίων	-Τενοντοτομή καμπήρων του δακτύλου -Οστεοτομία μεταταρσίου
2	Χ.Η.	Θ	1	ΔΕ	Hammer toe	-Συνδακτυλία	-Διαχωρισμός συνδακτυλίας
3	Κ.Β.	Α	4	ΑΜΦΩ	Mallet toe	-Ραιβοπίπτοποδια -Δακτυλοειδείς ρικνώσεις -Συνδακτυλία άκρας χείρας	-Τενοντοτομή μ. καμπήρα του δακτύλου
4	Κ.Ν.	Α	18	ΑΜΦΩ	Claw toe	-Σύγκριψη γονάτων -Αρθρογρύπωση	-Εδικά υποδήματα -Παρακολούθηση
5	Τ.Κ.	Α	14	ΑΜΦΩ	Hammer toe	-Υπεράρθρο σκαφοειδές	-Τενοντομεταφορά καμπήρων στον εκτείνοντα (Girdlestone) -Αφαίρεση υπεράρθρου σκαφοειδούς
6	Τ.Α.	Α	7	ΑΡ	Claw toe	-Απλασία περόνης -Συνοστέωση οστών τάρσού -Απλασία ακτίνας άκρου ποδός -Επαλληλία δακτύλων	-Διορθωτική επίδεση δακτύλων εντός υποδήματος -Υποπτέρνιο για την ανασκελία
7	Ν.Κ.	Θ	19	ΔΕ	Hammer toe		-Τενοντοτομή μ. καμπήρα του δακτύλου -Επιμήκυνση αχίλλειου
8	Τ.Α.	Θ	0	ΑΜΦΩ	Claw toe	-Επαλληλία δακτύλων ά. ποδός " " " " -Υποπλασία ακτίνας ά. χείρας -Καμπτοδακτυλία " " " " -Συνδακτυλία " " " " -Κληνοδακτυλία " "	-Ειδικά υποδήματα

III. - ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΙ

III.A. Πολυδακτυλίες

Υλικό: Αντιμετωπίστηκαν 6 ασθενείς, εκ των οποίων 4 ήταν αγόρια και 2 κορίτσια. Ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών κατά την πρώτη τους επίσκεψη στην Κλινική μας ήταν 4.8 ετών (1-13).

Σε τέσσερις ασθενείς η πολυδακτυλία ήταν αμφοτερόπλευρη, σε έναν ασθενή αφορούσε το δεξιό πόδι και σε έναν το αριστερό. Σε πέντε ασθενείς η πολυδακτυλία ήταν μεταξονική (postaxial), αφορούσε δηλαδή διπλασιασμό του μικρού 5^{ου} δακτύλου του άκρου ποδός. Στον έναν ασθενή η πολυδακτυλία ήταν κεντρική, λόγω διπλασιασμού του 3^{ου} δακτύλου. Σε τρεις ασθενείς ο διπλασιασμός αφορούσε ολόκληρη την αντίστοιχη ακτίνα του ποδιού, ενώ οι υπόλοιποι ασθενείς παρουσίαζαν άλλους τύπους διπλασιασμού σύμφωνα με την κατάταξη κατά Venn-Watson (βλ. Πίνακα 12), όπως αυτή έχει περιγραφεί από τον **Thompson (1995)**.

Συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις του άκρου ποδός εμφάνιζαν τρεις ασθενείς. Συγκεκριμένα επρόκειτο για συνδακτυλία 1^{ου}-2^{ου} δακτύλου, καμπτοδακτυλία του υπεράριθμου δακτύλου και συνοστέωση 4^{ου}-5^{ου} μεταταρσίου. Συνοδές συγγενείς διαφοροποιήσεις από άλλες περιοχές του μυοσκελετικού παρατηρήθηκαν σε τρεις ασθενείς, και συγκεκριμένα: συνδακτυλία άκρας χειρός, συνδακτυλία άκρας χειρός αμφοτερόπλευρα και πολυδακτυλία άκρας χειρός αμφοτερόπλευρα (βλ. Πίνακα 12).

Κατά τον παιδιατρικό έλεγχο δεν διαπιστώθηκε υπαγωγή της πολυδακτυλίας σε κάποιο σύνδρομο σε κανέναν ασθενή. Έγινε λεπτομερής λήψη ιστορικού και δεν διαπιστώθηκε επίδραση εξωτερικών – περιβαλλοντικών παραγόντων κατά την διάρκεια της κύησης σε κανέναν ασθενή. Σε δύο ασθενείς διαπιστώθηκε οικογενειακό ιστορικό, καθώς ήταν αδελφία. Άρρεν ασθενής παρουσίαζε μεταξονική πολυδακτυλία άκρων ποδών αμφοτερόπλευρα και συνδακτυλία 4^{ου}-5^{ου} δακτύλου αμφοτερόπλευρα, ενώ η αδελφή του παρουσίαζε μεταξονική πολυδακτυλία του αριστερού άκρου ποδός (βλ. Πίνακα 12). Δεν αναφέρθηκε πολυδακτυλία στους γονείς των συγκεκριμένων ασθενών καθώς και σε άλλους συγγενείς μέχρι β' βαθμού.

Σε κανέναν ασθενή σε διαπιστώθηκε ανισοσκελία.

Αντιμετώπιση – Αποτελέσματα: Όλοι οι ασθενείς της σειράς μας αντιμετώπισθηκαν χειρουργικά. Είναι άλλωστε γενικώς αποδεκτό ότι η θεραπεία εκλογής για τις πολυδακτυλίες του άκρου ποδός είναι η χειρουργική αντιμετώπιση, όπως τονίζεται και στο άρθρο του **Thompson (1995)**. Οι λόγοι επιλογής της χειρουργικής θεραπείας ήταν η εμφάνιση προβλημάτων από το υπεράριθμο δάκτυλο και πιεστικών φαινομένων από τα υποδήματα. Όλοι οι ασθενείς τέθηκαν σε τακτική παρακολούθηση και για χρονικό διάστημα 1.5 έτη κ.μ.ο. (1-3).

Όλοι οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε αφαίρεση του υπεράριθμου δακτύλου. Στους πέντε από τους έξι ασθενείς της μελέτης μας με μεταξονική πολυδακτυλία, έγινε αφαίρεση του υπεράριθμου 5^{ου} δακτύλου. Στον έναν ασθενή (Ν.Χ.) έγινε αφαίρεση του έξω υπολειμματικού δακτύλου, καθώς επρόκειτο για διπλασιασμό μόνον της περιφερικής φάλαγγας του δακτύλου. Στον ίδιο ασθενή έγινε ταυτόχρονα και διαχωρισμός συνδακτυλίας μεταξύ 1^{ου} και 2^{ου} δακτύλου, καθώς η συνδακτυλία παρεμπόδιζε την σωστή ανάπτυξη του μεγάλου δακτύλου.

Σε δύο ασθενείς (Β.Δ., Σ.Μ.) από τους έξι συνολικά (βλ. Πίνακα 12), χρειάστηκε να γίνει αφαίρεση και του μεταταρσίου που αντιστοιχούσε στον υπεράριθμο δάκτυλο, καθώς επρόκειτο για διπλασιασμό ολόκληρης της ακτίνας και όχι μόνον του δακτύλου. Και στους δύο ασθενείς η αρχική επέμβαση αφορούσε αφαίρεση μόνον του υπεράριθμου δακτύλου. Η παραμονή ωστόσο συμπτωμάτων οδήγησε σε δεύτερη αφαίρεση του μεταταρσίου και σε συμπλησίαση των παρακείμενων ακτίνων του ποδιού.



Ο ασθενής Β.Δ. που παρουσίαζε διπλασιασμό ολόκληρης της ακτίνας, είχε κατ'αρχήν υποβληθεί σε άλλη Κλινική σε αφαίρεση του υπεράριθμου δακτύλου και τμήματος του αντίστοιχου μεταταρσίου. Σε ηλικία 3 ετών διαπιστώνεται ότι το υπεράριθμο μετατάρσιο εξακολουθεί να αναπτύσσεται, δημιουργώντας προβλήματα όπως μεγάλο μεσοδακτυλικό διάστημα, μεγαλύτερη διάμετρο του άκρου ποδός σε σχέση με το «υγιές» και δυσκολία στην χρησιμοποίηση ίδιου μεγέθους υποδημάτων και στα δύο πόδια. Ο ασθενής τελικά προγραμματίστηκε για αφαίρεση και του υπεράριθμου μεταταρσίου και συμπλησίαση των ακτίνων.

Οι ασθενείς βελτιώθηκαν μετά την θεραπευτική παρέμβαση, καθώς το score της LEFS αυξήθηκε από 75.3 (94.3%) πριν από την θεραπεία, σε 77.8 (97.5%) μετά την χειρουργική αντιμετώπιση. Ο μέσος όρος του follow-up μετά την επέμβαση ήταν μόνον 1.5 έτη (1-3), καθώς όμως το συγκεκριμένο χρονικό διάστημα ήταν αρκετό ώστε να διαπιστωθεί μόνιμο και πολύ ικανοποιητικό αποτέλεσμα, με τους ασθενείς να έχουν πλέον οδηγίες για ελεύθερη δραστηριότητα.

Συμπεράσματα- Συζήτηση: Η πολυδακτυλία αντιμετωπίζεται συνήθως με χειρουργική αφαίρεση των υπεράριθμων δακτύλων. Η ίδια αντιμετώπιση ακολουθήθηκε και στην δική μας σειρά των έξι ασθενών, καθώς όλοι αντιμετωπίστηκαν χειρουργικά.

Η πολυδακτυλία φάνηκε να οδηγεί σε προβλήματα από πιεστικά φαινόμενα από τα υποδήματα στο πόδι και ιδιαίτερα στο υπεράριθμο δάκτυλο. Άλλοι πρακτικοί ωστόσο λόγοι υπήρξαν η αδυναμία χρησιμοποίησης ίδιου μεγέθους υποδήματος και στα δύο πόδια, όπως συνέβη σε δύο ασθενείς μας.

Οι πέντε από τους έξι ασθενείς παρουσίαζαν μεταξονική (postaxial) πολυδακτυλία και ένας κεντρική.

Στις περιπτώσεις που η πολυδακτυλία συνίσταται σε διπλασιασμό ολόκληρης της σύστοιχης ακτίνας του άκρου ποδός, συμπεραίνουμε ότι θα πρέπει να αφαιρείται και το μετατάρσιο που αντιστοιχεί στον υπεράριθμο δάκτυλο. Σε δύο ασθενείς που δεν ακολουθήθηκε η συγκεκριμένη πρακτική, το μετατάρσιο που παρέμεινε συνέχισε να αναπτύσσεται και να οδηγεί σε αύξηση του μεσοδακτυλικού διαστήματος αλλά και της διαμέτρου του άκρου ποδός. Και οι δύο ασθενείς προγραμματίστηκαν σε νέα επέμβαση αφαίρεσης του μεταταρσίου, ενώ στον έναν ασθενή χρειάστηκε να γίνει και αφαίρεση του έξω σφηνοειδούς οστού (βλ. Πίνακα 12).

Το φαινόμενο της συνύπαρξης συγγενών διαφοροποιήσεων παρατηρείται και στην πολυδακτυλία. Το γεγονός αυτό θα πρέπει να λαμβάνεται υπ'όψη στην απόδοση της αιτίας εκδήλωσης συμπτωμάτων. Ένας ασθενής μας χρειάστηκε να υποβληθεί σε νέα επέμβαση αφαίρεσης οστικής μπάρας, λόγω συγγενούς συνοστέωσης 4^{ου} – 5^{ου} μεταταρσίου. Η συγγενής συνοστέωση αποτελούσε μία επιπρόσθετη πηγή άλγους, και χρειάστηκε να αφαιρεθεί και η οστική μπάρα συνοστέωσης ώστε να ανακουφισθεί ο ασθενής από τα συμπτώματα.

Γενικά, η χειρουργική θεραπεία αποτελεί την θεραπεία εκλογής για την πολυδακτυλία, δίδοντας πολύ ικανοποιητικά και μόνιμα αποτελέσματα.



Πίνακας 12: Πολυδακτυλίες

Α/α	ΟΝΟΜΑ	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΣΚΕΛΟΣ (ΔΕ / ΑΡ)	ΤΥΠΟΣ	ΣΥΝΟΔΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ	ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
1	Χ.Π.	Α	1	ΑΜΦΩ	Μεταξονική (φυσιολογικά μετατάρασα-διπλασιασμός φαλαγγων)	-Καρπποδακτυλία του υπεράρθρου δακτύλου	-Αφαίρεση υπεράρθρου δακτύλου -Συμπληρωσική μεταταρασίων
2	Ν.Χ.	Α	10	ΑΜΦΩ	Μεταξονική (φυσιολογικά μετατάρασα-διπλασιασμός τελικής φάλαγγας)	-Συνδακτυλία άκρου ποδός άμφω -Συνδακτυλία άκρας χειρός άμφω	-Αφαίρεση υπεράρθρου δακτύλου -Διαχωρισμός συνδακτυλίας
3	Χ.Ε.	Α	1	ΔΕ	Μεταξονική (φυσιολογικά μετατάρασα – διπλασιασμός φαλαγγων)		-Αφαίρεση υπεράρθρου δακτύλου
4	Β.Δ.	Α	3	ΑΜΦΩ	Μεταξονική (διπλασιασμός ακτίνας)	-Συνδακτυλία άκρας χειρός	-Αφαίρεση υπεράρθρου ακτίνας
5	Β.Σ.	Θ	1	ΑΡ	Μεταξονική (διπλασιασμός ακτίνας)		-Αφαίρεση υπεράρθρου ακτίνας
6	Σ.Μ.	Θ	13	ΑΜΦΩ	-Κεντρική (διπλασιασμός ακτίνας)	-Συνοστέωση 4 ^{ου} -5 ^{ου} μεταταρασίου -Πολυδακτυλία άκρων χειρών άμφω	-Αφαίρεση υπεράρθρου δακτύλου -Συμπληρωσική μεταταρασίων -Αφαίρεση έξω σφηνοειδούς -Αφαίρεση μπάρας συστολέωσης

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

- Οι χειρουργικές επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης σε συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, αποτελούν δυσκολότερο πρόβλημα και έχουν πιο απρόβλεπτη πρόγνωση σε σχέση με αντίστοιχες επεμβάσεις επί συγγενούς υποπλασίας του μηριαίου ή της κνήμης.
- Οι διακυμάνσεις του ρυθμού αύξησης των οστών της σύστοιχης κνήμης ή/ και του μηριαίου σε ασθενείς με συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, μπορεί να επηρεάσουν με απρόβλεπτο τρόπο το μήκος του σκέλους και το τελικό θεραπευτικό αποτέλεσμα. Παρατηρήθηκε συχνά μετά από επεμβάσεις επιμήκυνσης, η παραμονή βραδύτερου ρυθμού αύξησης του οστού και η επανεμφάνιση ανισοσκελίας.
- Λαμβάνοντας υπ' όψη την ανωτέρω παρατήρηση, γίνεται κατανοητό ότι σε οριακής βαρύτητας ανισοσκελίες, είναι πιο φρόνιμο να αναμένουμε ώστε να γίνει μία επέμβαση επιμήκυνσης σε ηλικία εγγύς της σκελετικής ωρίμανσης. Με την τακτική αυτήν περιορίζονται ο αριθμός των επεμβάσεων, η ταλαιπωρία του ασθενών και η πιθανότητα επιπλοκών, ενώ αυξάνεται η προβλεψιμότητα της θεραπευτικής παρέμβασης.
- Ο υπερδιπλάσιος αριθμός κύριων επεμβάσεων σε σχέση με τον αριθμό των ασθενών, καταδεικνύει ότι σε ασθενείς με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης ο επιμελής προεγχειρητικός σχεδιασμός αναδεικνύει ενδείξεις εκτέλεσης περισσότερων από μιας επεμβάσεων, ώστε να επιτευχθεί διόρθωση. Η επιμήκυνση του αχίλλειου τένοντα φαίνεται ότι θα πρέπει σταθερά να συνοδεύει της επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης.
- Τα παιδιά με ανισοσκελία λόγω συγγενών διαφοροποιήσεων στα κάτω άκρα, δείχνουν μια θαυμάσια ικανότητα προσαρμογής. Οι ασθενείς της μελέτης μας με ανισοσκελία από 2 cm ως και 5 cm, επέδειξαν εντυπωσιακή προσαρμοστική ικανότητα, συμμετέχοντας χωρίς περιορισμούς ακόμη και σε υψηλών απαιτήσεων αθλητικές δραστηριότητες, καταφέροντας συχνά ακόμη και διακρίσεις. Η παρατήρηση αυτή έχει βαρύνουσα σημασία, σε ανισοσκελίες ως 4 –5 cm οι οποίες παραμένουν σταθερές για μεγάλα χρονικά διαστήματα και δεν αυξάνονται. Στις περιπτώσεις αυτές, η αναμονή για μία και μόνον επέμβαση επιμήκυνσης σε ηλικία εγγύς της σκελετικής ωρίμανσης, φαίνεται ότι δεν περιορίζει τα παιδιά να ενταχθούν ανεμπόδιστα στις συνήθεις κοινωνικές δραστηριότητες.
- Το φαινόμενο της πρόσθιας –έσω γωνίωσης της κνήμης, συνοδεύει σχεδόν σταθερά τις περιπτώσεις συγγενούς διαφοροποίησης σχηματισμού της περόνης. Η γωνιώδης παραμόρφωση της κνήμης, συνήθως αποκαθίσταται είτε χειρουργικά είτε δείχνοντας τάσεις αυτοδιόρθωσης. Σε ορισμένες περιπτώσεις, ειδικά όταν συνυπάρχει μορφή διαταραχής σχηματισμού στην κάτω επίφυση της κνήμης και σφηνοειδή εμφάνιση αυτής, η γωνίωση της κνήμης υποτροπιάζει επίμονα και οδηγεί σε σοβαρή βλαισότητα στην ποδοκνημική.
- Παρατηρήθηκε αυξημένο χρονικό διάστημα διατήρησης της συσκευής επιμήκυνσης μέχρι την ωρίμανση του νεοσχηματισθέντος οστού (healing index) σε ασθενείς με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης και ανισοσκελία. Συμπεραίνουμε ότι ίσως θα έπρεπε να προτιμάται η συσκευή τύπου Ilizarov στην οποία επιτυγχάνεται μικρότερης διάρκειας healing index.



- Η ρίκνωση του αχιλλείου που αναπτύσσεται δευτεροπαθώς σε επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης και του μηριαίου, επιμένει και υποτροπιάζει συχνά, ακόμη και μετά από χειρουργική επιμήκυνση του τένοντα. Οι επεμβάσεις επιμήκυνσης του αχιλλείου ιδιαίτερα σε συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, φαίνεται να αποτελούν απαραίτητο στοιχείο στην χειρουργική αντιμετώπιση της συγκεκριμένης διαταραχής.

- Σε ασθενείς με ανισοσκελία λόγω υποπλασίας του μηριαίου ή/και της κνήμης, διαπιστώθηκε σαφής υπεροχή της χειρουργικής τεχνικής της επιμήκυνσης έναντι των συντηρητικών μέτρων. Οι ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν με επιμήκυνση παρουσίασαν πολύ καλύτερα αποτελέσματα στο θέμα της παραμονής ανισοσκελίας. Χρησιμοποιήθηκε κυρίως το σύστημα διατατικής οστεογένεσης DeBastiani.

- Η επιμήκυνση του υποπλαστικού μηριαίου επί συνύπαρξης συγγενούς ραιβότητας στην εγγύς μετάφυση του μηριαίου φαίνεται να παρουσιάζει υψηλές πιθανότητες μετεγχειρητικών επιπλοκών, όπως κάταγμα στο επιμηκυνθέν οστό ή υποτροπή της ραιβότητας. Η ανωτέρω παρατήρηση πιθανώς θα πρέπει να οδηγήσει σε μέτρα πρόληψης, όπως πρώιμη βλαισοποίηση στην περιοχή της οστεοτομίας και παράταση του χρόνου ωρίμανσης του οστικού πύρου και του συνολικού χρόνου διατήρησης της εξωτερικής οστεοσύνθεσης.

- Το φαινόμενο της ατροφικής γαστροκνημίας σε ασθενείς με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης οι οποίοι υποβλήθηκαν σε επιμήκυνση της κνήμης, είναι σταθερό και πιο έκδηλο σε σχέση με ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά. Το συγκεκριμένο γεγονός έρχεται σε συμφωνία με τα αποτελέσματα ελάχιστων σχετικών πειραματικών μελετών που υπάρχουν στην διεθνή βιβλιογραφία, στις οποίες έχουν καταγραφεί μεταβολές στην αρτηριακή πίεση και στα ηλεκτρομυογραφικά ευρήματα σε κάτω άκρα που υποβλήθηκαν σε επιμήκυνση.

- Η απλασία της επιγονατίδας δεν φαίνεται να οδηγεί σε συμπτώματα από την πρόσθια περιοχή του γόνατος ή σε ανεπάρκεια του εκτατικού μηχανισμού. Είναι όμως δυνατόν, λόγω της υπερίσχυσης των έξω στοιχείων και υπό την τάση της λαγονοκνημιαίας ταινίας, να αναπτυχθεί βλαισότητα στο γόνατο, η οποία εμμέσως να επιβαρύνει τον άκρο πόδα. Συνεπώς, σε ασθενείς με απλασία της επιγονατίδας, τίθεται το ερώτημα της ανάπτυξης χειρουργικής τεχνικής σταθεροποίησης του εκτατικού μηχανισμού σε ορθή ευθυγράμμιση, ώστε να προληφθεί το φαινόμενο της δευτεροπαθούς βλαισογονίας.

- Η πολυδακτυλία του ποδιού αντιμετωπίζεται κατά κανόνα χειρουργικά. Στις περιπτώσεις που η πολυδακτυλία συνίσταται σε διπλασιασμό ολόκληρης της σύστοιχης ακτίνας του άκρου ποδός, θα πρέπει να αφαιρείται και το μετατάρσιο που αντιστοιχεί στον υπεράριθμο δάκτυλο. Σε διαφορετική περίπτωση το μετατάρσιο που παραμένει συνεχίζει να αναπτύσσεται και να οδηγεί σε αύξηση του μεσοδακτυλικού διαστήματος αλλά και της διαμέτρου του άκρου ποδός, με αποτέλεσμα την εκδήλωση συμπτωμάτων και την δημιουργία προβλημάτων από τα υποδήματα.

- Η παραμονή βλαισότητας στο γόνατο μετά από διορθωτικές επεμβάσεις σε ασθενείς με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης και ανισοσκελία, φαίνεται να σχετίζεται με την ύπαρξη υποπλασίας του έξω μηριαίου κονδύλου. Συνιστάται επομένως η αποκατάσταση της βλαισότητας του περιφερικού μηριαίου με επιπρόσθετη διορθωτική επέμβαση.



- Στην σειρά των ασθενών μας με συγγενή προσαγωγή του ποδιού, η χειρουργική διόρθωση της παραμόρφωσης είχε πολύ ικανοποιητικά αποτελέσματα, με αξιοσημείωτη βελτίωση της λειτουργικότητας και υποχώρηση της παραμόρφωσης. Δεν διαπιστώθηκαν προβλήματα μόνιμου μετεγχειρητικού άλγους που αναφέρεται ότι συχνά συνοδεύει την χειρουργική διόρθωση. Οι σοβαρές μορφές και οι μετρίου βαθμού παραμορφώσεις που δεν ανταποκρίθηκαν σε συντηρητική θεραπεία, αποτελούν τις ενδείξεις της χειρουργικής αντιμετώπισης.

- Σε ασθενείς με συγγενή καμπτοδακτυλία, η χειρουργική θεραπεία φάνηκε να βοηθά περισσότερο από την συντηρητική, οδηγώντας σε σημαντική αύξηση του λειτουργικού score. Θα πρέπει να γίνεται εξατομικευση του σχεδιασμού της χειρουργικής θεραπείας ανά ασθενή. Η απλή τενοντοτομή του μ. καμπτήρα του δακτύλου είχε εξίσου κανοποιητικά αποτελέσματα με την πιο σύνθετη τεχνική κατά Girdlestone. Το είδος των χειρουργικών επεμβάσεων σχετίζεται άμεσα με το είδος των επιμέρους παραμορφώσεων που παρουσιάζονται τόσο στο δάκτυλο, όσο και στο πόδι γενικότερα.

- Εντύπωση προκαλεί το γεγονός ότι και οι έξι ασθενείς μας με συγγενή προσαγωγή του ποδιού ήταν άρρενες, παρά τις διεθνείς αναφορές για σαφή υπεροχή των θηλέων έναντι των αρρένων. Η σειρά μας ωστόσο είναι μικρή για ασφαλή συμπεράσματα και απλώς επισημαίνουμε το γεγονός.

- Σε ασθενείς που παρουσιάζουν συγγενή ακρωτηριασμό στο ύψος της κνήμης και αντιμετωπίζονται με εφαρμογή πρόθεσης, χρειάζεται τακτική παρακολούθηση του φυσικού κολοβώματος, καθώς δεν είναι σπάνια η ανάπτυξη υπερπλασίας από το περιφερικό άκρο του οστού της κνήμης, γεγονός που οδηγεί σε πιεστικά φαινόμενα, μη κατάλληλη εφαρμογή της πρόθεσης και επιπρόσθετα προβλήματα βάρδισης και ανεξάρτητης κινητοποιήσεις. Από τους δύο ασθενείς που αντιμετωπίστηκαν με εφαρμογή πρόθεσης, ο ένας χρειάστηκε χειρουργική διαμόρφωση του κολοβώματος λόγω υπερπλασίας που ανέπτυξε το οστό και συνοδών προβλημάτων από το δέρμα και την πρόθεση, 7 χρόνια μετά την αρχική εφαρμογή της πρόθεσης.

- Οι συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού της περόνης, συνοδεύονται σε υψηλό ποσοστό με ύπαρξη συνοδών συγγενών διαφοροποιήσεων στο σύστοιχο σκέλος. Το φαινόμενο αυτό παρατηρήθηκε σε όλους τους ασθενείς της μελέτης μας (επτά).

- Στην σειρά ασθενών που είχαμε με συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης και οι οποίοι χρειάστηκε να υποβληθούν σε επιμηκύνσεις της κνήμης, δεν φάνηκε να χρειάζεται υπερδιόρθωση της κνήμης σε ραιβότητα πριν την έναρξη της επιμήκυνσης, ώστε να αποφευχθεί η βλαισσοποίηση της κνήμης.

- Η παραμονή υποπλαστικού ποδιού, μέχρι και 2 cm βραχύτερου από τον επιμήκη άξονα του αντίστοιχου ετερόπλευρου «υγιούς» ποδιού, δεν φάνηκε να συνιστά πρόβλημα. Οι ασθενείς είναι σε θέση να έχουν πλήρεις δραστηριότητες και να αγνοούν το θέμα του μήκους του άκρου ποδός, από την στιγμή που έχει δοθεί θεραπευτική λύση στα υπόλοιπα προβλήματα του υγιούς σκέλους.

- Σε παρεμβαλλόμενες εγκάρσιες διαφοροποιήσεις σχηματισμού, ή άλλως γνωστές ως φωκομέλιες, και στην περίπτωση ύπαρξης υπολειμματικού άκρου ποδός, δεν θα πρέπει να υφίσταται δισταγμός για την αφαίρεση αυτού και την διαμόρφωση κατάλληλου κολοβώματος για την εφαρμογή πρόθεσης. Η ύπαρξη του υπολειμματικού άκρου ποδός δημιουργεί



προβλήματα για την εφαρμογή κατάλληλης πρόθεσης, η οποία όταν εφαρμόζεται στην κατάλληλη ηλικία οδηγεί σε πολύ καλά λειτουργικά αποτελέσματα.

- Μελετήσαμε ασθενείς με αποτυχίες σχηματισμού των ακτίνων του ποδιού. Πρόκειται για μία από τις ελάχιστες αν όχι την μοναδική μελέτη, μετά από έρευνα της βιβλιογραφίας, στην οποία ασθενείς μελετώνται με κύριο ενδιαφέρον τις συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού των ακτίνων του ποδιού. Έχουμε την εντύπωση ότι προκύπτουν σημαντικά και ενδιαφέροντα συμπεράσματα. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η απλασία ορισμένων ακτίνων του ποδιού δεν φαίνεται να συνιστά πρόβλημα που απαιτεί ιδιαίτερη αντιμετώπιση, πέραν ορισμένων συντηρητικών μέτρων. Σε ασθενείς όμως με σοβαρές συγγενείς αποτυχίες σχηματισμού των ακτίνων του ποδιού, φαίνεται ότι θα πρέπει να λαμβάνονται γενναίες αποφάσεις χειρουργικής παρέμβασης. Το οικογενειακό περιβάλλον συνήθως προβάλλει αντιρρήσεις για την αφαίρεση του υπολειμματικού ποδιού, προφανώς για συναισθηματικούς λόγους. Η διατήρηση του ποδιού και η προσπάθεια αντιμετώπισης με κατευθείαν εφαρμογή πρόθεσης ή με τροποποιημένα υποδήματα, φάνηκε στους ασθενείς της μελέτης μας να δημιουργεί σοβαρά προβλήματα και πτωχό λειτουργικό αποτέλεσμα. Θα πρέπει να γίνεται σαφές ότι η διατήρηση ενός ποδιού το οποίο δεν είναι λειτουργικό και παρουσιάζει σοβαρές συγγενείς διαφοροποιήσεις, θα οδηγήσει σε προβλήματα. Μία επέμβαση αφαίρεσης του ποδιού και χειρουργικής διαμόρφωσης κολοβώματος, ώστε να εφαρμοσθεί πρόθεση, φαίνεται να αποτελεί την καλύτερη λύση. Σε περίπτωση επιμονής διατήρησης του ποδιού, ίσως θα πρέπει να αναπτυχθούν επεμβάσεις με τις ήδη υπάρχουσες τεχνικές (π.χ. επιμήκυνση μεταταρσίων) ώστε να δημιουργηθεί πόδι με μεγαλύτερη επιφάνεια επαφής και καλύτερη λειτουργική ικανότητα.

- Η κλινική εκτίμηση πιθανώς υπο-εκτιμά την τρέχουσα ανισοσκελία. Η ακριβής εκτίμηση της ανισοσκελίας επομένως θα πρέπει να βασίζεται σε τοπόγραμμα και κατά προτίμηση CT τοπόγραμμα.

- Σε ασθενείς με συνύπαρξη αποτυχίας σχηματισμού της περόνης και σοβαρής υποπλασίας του εγγύς μηριαίου, υπάρχει δίλλημα για το ποια συγγενής διαφοροποίηση θα θεωρηθεί ως η κύρια. Θεωρούμε λογικό ότι όταν η βράχυνση από το μηριαίο είναι μικρότερη από την βράχυνση της κνήμης και όταν δεν παρατηρείται ραιβότητα του ισχίου που είναι σχεδόν πάντοτε χαρακτηριστική της PFFD, οι παρατηρούμενες διαφοροποιήσεις θα πρέπει να αποδίδονται σε συγγενή αποτυχία σχηματισμού της περόνης ως την κύρια διαφοροποίηση. Το γεγονός αποκτά προγνωστική αξία για τον προγραμματισμό του θεραπευτικού σχήματος.

- Σε ασθενείς με συγγενή διαφοροποίηση σχηματισμού της περόνης, η ατροφία στον μηρό δεν φάνηκε να σχετίζεται με προβλέψιμο τρόπο είτε με την ύπαρξη υποπλασίας του μηριαίου, είτε με τον τύπο συγγενούς διαφοροποίησης της περόνης



ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Οι συγγενείς διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων εμφανίζονται με συχνότητα που ποικίλει από τις 1/1000 γεννήσεις ως τις 1/190000 γεννήσεις ανάλογα με τον τύπο της διαφοροποίησης. Η αποκατάσταση της λειτουργίας και η επίτευξη ανεξάρτητης βάδισης αποτελούν τον πρωταρχικό θεραπευτικό στόχο.

Σκοπός της μελέτης είναι να καταγραφούν και να ταξινομηθούν οι διαφοροποιήσεις των κάτω άκρων στους ασθενείς που εξετάστηκαν στην Ορθοπαιδική Κλινική του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ιωαννίνων, από το 1988 ως το α' εξάμηνο του 2001. Η περιγραφή και η ανάλυση της αντιμετώπισης και των αποτελεσμάτων βοηθούν στην εξαγωγή χρήσιμων συμπερασμάτων.

Αντικείμενο της μελέτης αποτέλεσαν 150 ασθενείς. Σε 211 προσβεβλημένα κάτω άκρα, καταγράφηκαν 241 συγγενείς διαφοροποιήσεις. Στην παρούσα μελέτη περιγράφηκαν οι παρακάτω συγγενείς διαφοροποιήσεις λαμβάνοντας υπ' όψην είτε τον ικανό αριθμό ασθενών είτε το επιστημονικό ενδιαφέρον: Συγγενείς ακρωτηριασμοί (2), Φωκομέλια (1), Αποτυχίες σχηματισμού ακτίνων ποδιού (14), Αποτυχίες σχηματισμού της περόνης (7), Υποπλασία/Απλασία της επιγονατίδας (2), Υποπλασίες μηριαίου & κνήμης (13), Συγγενής προσαγωγή του ποδιού (6), Συνδακτυλίες (12), Συγγενής καμπτοδακτυλία ποδιού (8), Πολυδακτυλίες (6).

Κατά τον αρχικό έλεγχο διαπιστώθηκε ότι 15 ασθενείς (10%) παρουσίαζαν διαφοροποιήσεις και από άλλα συστήματα, ενώ 38 ασθενείς (25%) παρουσίαζαν συγγενείς διαφοροποιήσεις και σε άλλες περιοχές του μυοσκελετικού εκτός από τα κάτω άκρα. Στο 7% των ασθενών διαπιστώθηκε κληρονομικό ιστορικό, ενώ μόλις στο 1% των ασθενών διαπιστώθηκε επίδραση βλαπτικών παραγόντων κατά την ενδομήτρια ζωή.

Χειρουργήθηκαν 56 ασθενείς (37%). Από τους 94 ασθενείς (63%) που αντιμετωπίστηκαν συντηρητικά, στους 73 η θεραπεία συνίστατο κυρίως σε διορθωτικά –αντισταθμιστικά υποδήματα, ενώ στους 21 επιλέχθηκε η μη εφαρμογή ειδικών θεραπευτικών μέτρων και η απλή παρακολούθηση, καθώς είτε η διαφοροποίηση που παρουσίαζαν δεν αποτελούσε σημαντικό πρόβλημα, είτε προτιμήθηκε η αντιμετώπιση πιο σοβαρών συνοδών διαφοροποιήσεων.

Σε 57 κάτω άκρα, πραγματοποιήθηκαν 79 χειρουργικές επεμβάσεις, δηλαδή περισσότερες από μία επεμβάσεις ανά χειρουργημένο άκρο. Αιτία ήταν είτε η ύπαρξη πολλαπλών διαφοροποιήσεων, είτε η ανάγκη επανεπεμβάσεων στο ίδιο άκρο. Καταμετρήθηκαν συνολικά 11 μετεγχειρητικές επιπλοκές με πιο συχνή την ρικνωτική βράχυνση του αχιλλείου μετά από επιμήκυνση κνήμης (3) και πιο σοβαρές την υποτροπή παραμόρφωσης μετά από επιμήκυνση κνήμης (1) και μηριαίου (1), καθώς και το κάταγμα του μηριαίου μετά την ολοκλήρωση της επιμήκυνσης (1). Όλες οι επιπλοκές αντιμετωπίστηκαν επιτυχώς. Ο χρόνος επανελέγχου κυμάνθηκε από 1 ως 20 έτη (μ.ο.: 3.5 έτη). Στην πλειοψηφία των ασθενών, το τελικό αποτέλεσμα ήταν ικανοποιητικό όσον αφορά περισσότερο την λειτουργικότητα και λιγότερο το κοσμικό αποτέλεσμα.

Από την παρούσα μελέτη εξήχθησαν κατά γνώμη μας χρήσιμα συμπεράσματα που συνεισφέρουν στον σύγχρονο προβληματισμό για το θέμα της αντιμετώπισης των συγγενών διαφοροποιήσεων των κάτω άκρων.

Οι απρόβλεπτες διακυμάνσεις του ρυθμού αύξησης των οστών μετά από επιμήκυνση είναι δυνατόν να επηρεάσουν το τελικό θεραπευτικό αποτέλεσμα. Οι επεμβάσεις επιμήκυνσης της κνήμης επί αποτυχίας σχηματισμού της περόνης, παρουσιάζουν πιο απρόβλεπτα αποτελέσματα και συχνά χρειάζονται πολλαπλές διορθωτικές επεμβάσεις, ενώ η επιμήκυνση του αχιλλείου τένοντα φαίνεται να αποτελεί απαραίτητο στοιχείο. Σε πολυδακτυλίες θα πρέπει να αφαιρείται ολόκληρη η σύστοιχη ακτίνα του ποδιού που παρουσιάζει διπλασιασμό. Σε εκτεταμένες αποτυχίες σχηματισμού και επιμερισμού που καθιστούν το πόδι μη λειτουργικό, θα πρέπει πρώιμα να προτιμάται ο ακρωτηριασμός και η εφαρμογή πρόθεσης, καθώς η παραμονή ενός μη λειτουργικού ποδιού φαίνεται να οδηγεί σε σοβαρά προβλήματα και σε λειτουργική ανεπάρκεια.



SUMMARY

Congenital deformities of the lower limbs show incidence which varies from 1/1000 live births to 1/190000 live births depending on the type of the deformity. The main therapeutic goals are to improve the functional outcome and to give independence of mobilisation.

The aim of the study is to report and to classify the congenital deformities of lower limbs in patients that examined and received treatment in the Department of Orthopaedic Surgery of the University Hospital of Ioannina, between 1988 and 2001. The description and analysis of treatment techniques and results lead in quite useful conclusions.

One hundred and fifty patients with 241 congenital deformities in 211 involved lower limbs were examined. The following types of congenital deformities were extensively described cause to sufficient number of patients or the specific high interest of the deformity: Congenital amputations (2), Phocomelia (1), Foot rays aplasia (14), Fibular hemimelia (7), Aplasia/Hypoplasia of the patella (2), Femur/ Tibia hypoplasia (13), Congenital pes adductus (6), Syndactyly (12), Congenital camptodactyly of the foot (8) and Polydactyly (6).

On initial examination 38 patients (25%) presented additional deformities of the musculoskeletal system, where as 15 patients (10%) showed congenital deformities of the rest systems of the body (nervous, skin, eyes). Seven per cent of the patients showed familiar inheritance, where as only in 1% of the patients there was a history of environmental possibly causative factors (drugs, smoking during pregnancy). Seventy nine surgical procedures were done on 57 lower limbs with congenital deformities. The fact that more than one procedures was done on the same limb of some patients, was due to either the presence of multiple deformities either the need to revision procedures. Eleven post-operative complications were detected, with the most common being the achilles tendon contracture following tibia lengthening where as the most severe being the recurrence of malformation after tibia lengthening (one patient), after femur lengthening (one patient) and femur fracture after the removal of the lengthening device (one patient). All complication were finally treated successfully. Duration of follow-up was from 1 to 20 years (mean 3.5 years). Most of the patients had a sufficient functional outcome score.

In our opinion this study resulted in quite useful conclusions on the treatment strategies and their results on congenital deformities of the lower limbs.

The unpredictable rate of the growth rate of the involved bones after lengthening may affect and the final therapeutic result. Lengthening procedures of the tibia in patients with fibular hemimelia showed the most unpredictable results and the often need multiple revision procedures. Achilles tendon lengthening seems to be very common and invaluable in lower leg lengthening procedures. In polydactyly, it seems that it should be better to remove the whole foot ray that shows duplication instead removing the duplicated toe alone. In cases of severe congenital deformities which result in a non-functional foot, it should be better to prefer an early proper amputation. The persistence of a severely malformed and non-functional foot showed to result in severe problems and functional inability compared to a proper amputation.



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

Aitken GT: Amputation as a treatment for certain lower-extremity congenital abnormalities, *J Bone Joint Surg [Am]* (1959), Vol 41-A, No 7: 1267-1285

Anderson MS, Green WT, et al: Growth and prediction of growth in the lower extremities, *J Bone Joint Surg [Am]* (1963), Vol 45A: 1-14

Anderson MS, Messner MB, Green WT: Distribution of lengths of the normal femur and tibia in children from 1 to 18 years of age, *J Bone Joint Surg [Am]* (1964), Vol 46-A, No 6: 1197-1202

Berg EE: A reappraisal of metatarsus adductus and skewfoot, *J Bone Joint Surg [Am]* (1986), Vol 68-A, No 8: 1185-1196

Berg E.E.: Percutaneous Achilles tendon lengthening complicated by inadvertent tenotomy, *J Paed Orthop* (1992), Vol 12, No 3: 341-343

Blasier RD, White R: Duration of immobilization after percutaneous sliding heel-cord lengthening, *J Paed Orthop* (1998), Vol 18, No 3: 299-303

Bleck EE: Metatarsus Adductus: classification and relationship to outcomes and treatment", *J Pediatr Orthop* (1983), Vol 3: 2-9

Binkley JM, Stratford PW, Lott SA, et al: The Lower Extremity Functional Scale (LEFS): scale development, measurement properties, and clinical application. North American Orthopaedic Rehabilitation Research Network, *Phys Ther* (1999), 79(4): 371-383

Böhm M: Infantile Deformities of the knee and hip, *J Bone Joint Surg* (1933), Vol 15: 574

Bowen TR, Miller F, Castagno P, et al.: A method of dynamic foot-pressure measurement for the evaluation of pediatric orthopedic foot deformities, *J Pediatr Orthop* (1998), Vol 18: 789-793

Buckwalter JA: Formation and development of the musculoskeletal system, (1994), in editors Weinstein SL, Buckwalter JA, in "Turek's Orthopaedics; Principles and their Application", fifth ed, Ch 2, p 13-67

Chang CH, Miller F, Schuyler J: Dynamic Pedovarograph in Evaluation of Varus and Valgus Deformities, *J Pediatr Orthop* (2002), Vol 22: 813-818

Daluiski A, Yi SE, Lyons KM: The molecular control of upper extremity development: implications for congenital hand anomalies, *J Hand Surg [Am]* (2001), Vol 26: 8-22



Davitt JS, MacWilliams BA, Armstrong PF: Plantar pressure and radiographic changes after distal calcaneal lengthening in children and adolescents, *J Pediatr Orthop* (2001), Vol 21: 70-75

De Bastiani G, Aldegheri R, Renzi-Brivio L, et al.: Limp Lengthening by callus distraction (callotaxis), *J Pediatr Orthop* (1987), Vol 7: 129

de Pablos J, Alfaro J, Barrios S: Treatment of adolescent Blount disease by asymmetric physeal distraction, *J Pediatr Orthop* (1997), Vol 17: 54-58

Dietz FR, Mathews KD: Current concepts review – Update on the genetic bases of disorders with orthopaedic manifestations, *J Bone Joint Surg [Am]* (1996), Vol 78-A, No 10: 1583 – 1598

Dimeglio A: Growth in Paediatric Orthopaedics, in Stanitski CL “Current Issues”, *J Paed Orthop* (2001), Vol 21, No 4: 549-555

Driano AN, Staheli L, Staheli LT: Psychosocial development and corrective footwear use in □ongitudi, *J Paed Orthop* (1998), Vol 18, No 3: 346-349

Duraiswami PK: Comparison of congenital defects induced in developing chickens by certain teratogenic agents with those caused by insulin, *J Bone Joint Surg [Am]* (1955), Vol 37-A, No 2: 277-294

Eastwood DM, Cole WG: A graphic method for timing the correction of leg-length discrepancy, *J Bone Joint Surg [Br]* (1995), Vol 77-B, No 5: 743-747

Ensley NJ, Green Ne, Barnes WP: Femoral lengthening with the Barnes Device, *J Paed Orthop* (1993), Vol 13, No 1: 57-62

Entin MA: Reconstruction of congenital abnormalities of the upper extremities, *J Bone Joint Surg* (1959), Vol 49-A, No 4: 681-701

Fabry G, MacEwen GD, Shands AR, et al: Torsion of the femur: A follow-up study in normal and abnormal conditions, *J Bone Joint Surg* (1973), Vol 55-A: 1726-1738

Farsetti P, Weinstein SL, Ponseti IV: The long term functional and radiographic outcomes of untreated and non-operatively treated metatarsus adductus, *J Bone Joint Surg [Am]* (1994), Vol 76: 257-265

Fink B, Braunstein S, Singer J, et al: Behavior of tendons during lower-leg lengthening in dogs using the Ilizarov method, *J Paed Orthop* (1999), Vol 19, No 3: 380-385

Frantz CH, O’Rahilly RO: Congenital Skeletal Limb Deficiencies, *J Bone Joint Surg [Am]* (1961), Vol 43-A, No 8: 1202-1224

Hammer AJ, Stanley D, Smith TWD: Surgery for curly toe deformity: a double blind, randomized, prospective trial, *J Bone Joint Surg* (1993), Vol. 75-B4: 662-662



Heimberger E., Kumar SJ: Congenital Longitudinal Deficiency of the Fibula, Clinical case Presentation, Orthopaedic Department, "The Alfred I. Dupont Institute", Wilmington, Delaware, USA, September, 1995

Jacobsen ST, Crawford AH, Millar EA, et al: The Syme amputation in patients with congenital pseudarthrosis of the tibia, *J Bone Joint Surg [Am]* (1983), Vol 65: 533-7.

Katz K, Mashiach R, Bar On A, et al: Normal Range of Fetal Knee Movements, *J Pediatr Orthop* (1999), Vol 19: 739-741

Katz K, Meizner I, Masshiach R, et al: The contribution of congenital sonographic diagnosis of clubfoot to preventive medicine, *J Pediatr Orthop* (1999), Vol 19: 5-7

Kelikian H, Doumanian A: Congenital anomalies of the hand. Part 1; *J Bone Joint Surg* (1957), Vol 39-A, No 5: 1002 -1019

Kite JH : Congenital Metatarsus Varus, *J Bone Joint Surg [Am]* (1967), Vol 49-A, No 2 : 388-397

Kino Y: Clinical and experimental studies of the congenital constriction band syndrome, with an emphasis on its etiology, *J Bone Joint Surg [Am]* (1975), Vol 57, No 5: 636-643

Metacalfe D: Molecular patterning of the vertebrate limb and implications of congenital deformity, *Journal of Young Investigators* (2004), National Science Foundation

Mosca VS: The child's foot: principles of management, *J Paed Orthop* (1998), Vol 18: 281-282

Moseley CF: A straight line graph for leg length discrepancies, *J Bone Joint Surg [Am]* (1977), Vol 59-A, No 2: 174-179

O'Byrne JM, Kennedy A, Jenkinson A, et al.: Split tibialis posterior tendon transfer in the treatment of spastic equinovarus foot, *J Pediatr Orthop* (1997), Vol 17: 481-485

O'Neal ML, Bahner R, Ganey TM, et al: Osseous overgrowth after amputation in adolescents and children, *J Paed Orthop* (1999), Vol 16, No 1: 78-84

Paley D: Correction of Limp Deformities in the 21st Century, *J Pediatr Orthop* (2000), Vol 20: 279-281

Paley D, Herzenberg JE, Paremian G, et al.: Femoral lengthening over an intramedullary nail: a matched-case comparison with Ilizarov femoral lengthening, *J Bone Joint Surg [Am]* (1997), Vol 79:1464-1480

Price CT: Are we there yet? Management of limp-length inequality, *J Paed Orthop* (1996), Editorial, Vol 16, No 2: 141-143

Puno RM, Vaughan JJ, Stetten ML et al.: Long term effects of tibial angular malunion on the knee and ankle joints, *J Orthop Trauma* (1991), Vol 5: 247-254



Roux MO, Carlioz H: Clinical examination and investigation of the crutiate ligaments in children with fibular hemimelia, *J Paed Orthop* (1999), Vol 19, No 2: 247-251

Rushforth GF: "The natural history of hooked forefoot", *J Bone Joint Surg [Br]* (1978), Vol 60: 530-532

Saunters JBM, Inman VT, Eberhart HD: The major determinants in normal and pathological gait, *J Bone Joint Surg* (1953), Vol 35-A: 543

Sucato DJ, Kim YJ: What's new in Paediatrics Orthopaedics, *J Bone Joint Surg [Am]* (2007), *Specialty Updates*, Vol 89-A, No 5: 1141 -1150

Siffert RS: Lower limb-length discrepancy. Current concepts review, *J Bone Joint Surg Am* (1987), Vol 69-A, No 7: 1100-1106

Staheli LT, Chew DE, Corbett M: The longitudinal arch. A survey of eight hundred and eighty-two feet in normal children and adults, *J Bone Joint Surg [Am]* (1987), Vol 69: 426-428

Stauffer RN, Chao EYS, Brewster RC: Force and motion analysis of the normal, diseased and prosthetic ankle joint, *Clin Orthop Rel Res* (1977), Vol 127:189-196

Stevens PM, Maguire M, Dales MD et al.: Physeal stapling for idiopathic genu valgum, *J Pediatr Orthop* (1999), Vol 19: 645-649

Swanson AB: A classification for congenital limb malformations, *J Hand Surg [Am]* (1976), Vol 1: 8-22

Tachdjian MO: Developmental Coxa Vara, in editor Tachdjian MO, *Pediatric Orthopaedics* (1990), 2nd ed, ed WB Saunters Company, Vol 1, Ch 2: 583-588

Tachdjian MO: Range of motion of joints, in editor Tachdjian MO, *Pediatric Orthopaedics* (1990), 2nd ed, ed WB Saunters Company, Vol 1, Ch 1: 32-40

Tjernstrom B, Thoumas K-A, Pech P: Bone remodeling after leg lengthening: Evaluation with plain radiographs, and Computed Tomography and Magnetic Resonance Imaging Scans, *J Paed Orthop* (1992), Vol 12, No 6: 751-755

Thompson GH: Bunios and deformities of the toes in children and adolescents, *J Bone Joint Surg [Am]* (1995), Vol 77-A, No 12: 1924-1936

Widhe T: Foot Deformities at birth: A longitudinal prospective study over a 16-year perior, *J Paed Orthop* (1997), Vol 17: 20-24

Wientroub S, Keret D, Bronshtein M: Prenatal sonographic diagnosis of musculoskeletal disorders, *J Paed Orthop* (1992), *Editorial*, Vol 19, No 1: 1-4

Wynne-Davies R, Lamb DW: Congenital upper limb anomalies: An etiologic grouping of clinical, genetic and epidemiologic data from 387 patients with "absence" defects, constriction bands, polydactylies and syndactylies, *J Hand Surg* (1985), Vol 10-A, No 6, Part 2: 958-964



ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ

Aaron AD, Eilert RE: Results of the Wagner and Ilizarov methods of limb-lengthening, *J Bone Joint Surg [Am]* (1996), Vol 78-A, No 1: 20-29

Achterman C, Kalamchi A.: Congenital deficiency of the fibula, *J Bone Joint Surg [Br]* (1979), Vol 61: 133-137

Aldegheri R: Distraction osteogenesis for lengthening of the tibia in patients who have limb-length discrepancy or short stature, *J Bone Joint Surg* (1999), Vol 81-A, No 5: 624-634

Beals RK, Eckhardt AL: Hereditary Onycho-Osteodysplasia (Nail-Patella Syndrome): A report of nine kindreds, *J Bone Joint Surg* (1969), Vol 51-A, No3: 505-516

Brown FW: Construction of a knee joint in congenital total absence of the tibia. A preliminary report, *J Bone Joint Surg* (1965), Vol 47-A: 695

Boakes JL, Stevens PM, Moseley RF: Treatment of genu valgus deformity in congenital absence of the fibula, *J Paed Orthop* (1991), Vol 11, No 6: 721-724

Choi IH, Kumar SJ, Bowen JR: Amputation or limb-lengthening for partial or total absence of the fibula, *J Bone Joint Surg [Am]* (1990), Vol 72-A, No 9: 1391-1399

Choi IH, Lipton GE, MacKenzie W, et al: Wedged-shaped distal tibial epiphysis in the pathogenesis of equinovalgus deformity of the foot and ankle in tibial lengthening for fibular hemimelia

Epps CH: Proximal femoral focal deficiency, *J Bone Joint Surg [Am]* (1983), Vol 65: 867-870

Epps CH, Schneider PL: Treatment of hemimelias of the lower extremity. Long-term results, *J Bone Joint Surg [Am]* (1989), Vol 71-A, No 2: 273-277

Epps CH, Tooms RE, Edholm CD, et al: Failure of centralization of the fibula for congenital longitudinal deficiency of the tibia, *J Bone Joint Surg [Am]* (1991), Vol 73-A, No 6: 858-867

Frantz CH, O'Rahilly RO: Congenital Skeletal Limb Deficiencies, *J Bone Joint Surg [Am]* (1961), Vol 43-A, No 8: 1202-1224

Fulp T, Davis JR, Meyer LC et al.: Longitudinal Deficiency of the fibula. Operative Treatment, *J Bone Joint Surg [Am]* (1996), Vol 78-A, No 6: 674-682

Gardner, Ernest, Gray DJ: Prenatal development of the human hip joint, *Am J Anat* (1950), Vol 87: 163-211

Gibbons PJ, Bradish CF: Fibular hemimelia: a preliminary report on management of the severe abnormality, *J Pediatr Orthop* (1996), Vol 5: 20-26



Grill F, Dungi P: Lengthening for congenital short femur: results of different methods, *J Bone Joint Surg [Br]* (1991), Vol 73: 439-447

Heyman CH, Herdorn CH: Congenital posterior angulation of the tibia, *J Bone Joint Surg [Am]*, (1949), Vol 31: 571-580

Hootnick D, Boyd N, Fixsen J, et al: The natural history and management of congenital short tibia with dysplasia or absence of the fibula, *J Bone Joint Surg [Br]* (1977), Vol 59: 267-71

Hope PG, Crawford EJ, Caterall A: Bone Graft following lengthening for congenital shortening of the lower limb, *J Paed Orthop* (1994), Vol 14: 339-342

Jain S, Lakhtakia PL: Profile of congenital transverse deficiencies among cases of congenital orthopaedic anomalies, *J Bone Joint Surg* (2002), Vol 10, No1: 45-52

Jones D, Barnes J, Lloyd-Roberts GC: Congenital aplasia and dysplasia of the tibia and intact fibula. Classification and management, *J Bone Joint Surg* (1978), Vol 60-B, No 1: 31-39

Kaljuma U, Martson A, Haviko T, et al: The effect of lengthening on the extensors of the knee. An electromyographic study, *J Bone Joint Surg [Am]* (1995), Vol 77-A, No 2: 247-250

Kostuik Jp, Gillespie R, Hall JE et al: Van Nes rotational osteotomy for treatment of proximal femoral focal deficiency and congenital short femur, *J Bone Joint Surg [Am]* (1975), Vol 57-A, No 8: 1039-1046

Leyes M, Noonan KJ, Forriol F, et al: Statistical analysis of axial deformity during distraction osteogenesis of the tibia, *J Pediatr Orthop.* (1998), Vol 18, No 2: 190-7.

Mangino M, Sanchez O., Torrente I., et al.: Localization of a gene for familial patella aplasia-hypoplasia (PTLAH) to chromosome 17q21-22, *Am J Hum Genet* (1999), Vol 65: 441-447

McCarthy JJ, Glancy GL, Chang FM et al.: Fibular hemimelia: Comparison of Outcome Measurements after amputation and lengthening, *J Bone Joint Surg [Am]* (2000), Vol 82-A, No 12: 1732-1735

Patel M, Paley D, Herzenberg JE: Limb-lengthening versus amputation for fibular hemimelia, Letters to the Editor, *J Bone Joint Surg [Am]* (2002), Vol 84-A, No 2, 317-319

Tachdjian MO: Congenital Longitudinal Deficiency of the Fibula, in editor Tachdjian MO, *Pediatric Orthopaedics* (1990), 2nd ed, ed WB Saunders Company, Vol 1, Ch 2: 620-637

Tachdjian MO: Congenital Longitudinal Deficiency of the Tibia, in editor Tachdjian MO, *Pediatric Orthopaedics* (1990), 2nd ed, ed WB Saunders Company, Vol 1, Ch 2: 637-651



Tachdjian MO: Terminal Transverse Deficiencies (Congenital Amputations), in editor *Tachdjian MO, Pediatric Orthopaedics (1990), 2nd ed, ed WB Saunders Company, Vol 1, Ch 2: 105-108*

Paley D: Correction of Limp Deformities in the 21st Century, *J Pediatr Orthop (2000), Vol 20: 279-281*

Price CT: Are we there yet? Management of limp-length inequality, *J Paed Orthop (1996), Editorial, Vol 16, No 2: 141-143*

Roux MO, Carlouz H: Clinical examination and investigation of the cruciate ligaments in children with fibular hemimelia, *J Paed Orthop (1999), Vol 19, No 2: 247-251*

Shapiro F: Longitudinal growth of the femur and tibia after diaphyseal lengthening, *J Bone Joint Surg [Am] (1987), Vol 69: 684-690*

Sharma M, MacKenzie WG, Bowen GR: Severe tibial growth retardation in total fibular hemimelia after limb lengthening, *J Paed Orthop (1996), Vol 16, No 4: 438-444*

Schoenecker PL, Capelli AM, Millar EA et al: Congenital longitudinal deficiency of the tibia, *J Bone Joint Surg [Am] (1989), Vol 71-A, No 2: 278-287*

Stanitski DF, Shahcheraghi H, Nicker DA, et al: Results of tibial lengthening with the Ilizarov technique, *J Paed Orthop (1996), Vol 16, No 2: 168-172*

Stevens PM, Arms D: Postaxial Hypoplasia of the Lower Extremity, *J Pediatr Orthop (2000), Vol 20, No 2: 166-172*

Yosipovitch ZH, Palti Y: Alterations in blood pressure during leg-lengthening: A clinical and experimental investigation, *J Bone Joint Surg [Am] (1967), Vol 49-A, No 7: 1352-1358*

ΑΠΟΤΥΧΙΕΣ ΕΠΙΜΕΡΙΣΜΟΥ

Berg EE: A reappraisal of metatarsus adductus and skewfoot, *J Bone Joint Surg [Am] (1986), Vol 68-A, No 8: 1185-1196*

Bleck EE: Metatarsus Adductus: classification and relationship to outcomes and treatment⁷, *J Pediatr Orthop (1983), Vol 3: 2-9*

Coughlin MJ: Lesser toe abnormalities, *J Bone Joint Surg [Am] (2002), Vol 84-A, No 8: 1446-1469*

Farsetti P, Weinstein SL, Ponseti IV: The long term functional and radiographic outcomes of untreated and non-operatively treated metatarsus adductus, *J Bone Joint Surg [Am] (1994), Vol 76: 257-265*

Hammer AJ, Stanley D, Smith TWD: Surgery for curly toe deformity: a double blind, randomized, prospective trial, *J Bone Joint Surg (1993), Vol. 75-B4: 662-662*



Hubbard AM, Davidson RS, Meyer JS et al.: Magnetic Resonance Imaging of skewfoot, *J Bone Joint Surg [Am]* (1996), Vol 78-A, No 3: 389-397

Katz K, David R, Soudry M: Below-knee plaster cast for the treatment of Metatarsus Adductus, *J Paed Orthop* (1999), Vol. 19, No 1: 49-50

Katz K, Mashiach R, Bar On A, et al: Normal Range of Fetal Knee Movements, *J Pediatr Orthop* (1999), Vol 19: 739-741

Kite JH : Congenital Metatarsus Varus, *J Bone Joint Surg [Am]* (1967), Vol 49-A, No 2 : 388-397

Kling TF, Hessinger RN: Angular and torsional deformities of the lower limbs in children, *Clin Orthop* (1983) Vol 176: 136-147

Mosca VS: The child's foot: principles of management, *J Paed Orthop* (1998), Vol 18: 281-282

Myerson MS and Shereff MJ: The pathological anatomy of claw and hammer toes, *J Bone Joint Surg [Am]* (1989), Vol 71-A, No 1: 45-49

Ponseti I, Becker JR: Congenital Metatarsus Adductus: The results of treatment, *J Bone Joint Surg [Am]* (1966), Vol 48-A, No 4: 702-711

Stark JG, Johanson JE, Winter RB: The Heyman-Herndon tarsometatarsal capsulotomy for metatarsus adductus: results in 48 feet, *J Pediatr Orthop* (1987), Vol 7: 305-310

Thompson GH: Bunions and deformities of the toes in children and adolescents, *J Bone Joint Surg [Am]* (1995), Vol 77-A, No 12: 1924-1936

Rushforth GF: The natural history of hooked forefoot, *J Bone Joint Surg [Br]* (1978), Vol 60:530-532

Widhe T: Foot Deformities at birth: A longitudinal prospective study over a 16-year period, *J Paed Orthop* (1997), Vol 17: 20-24

ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΙ

Nogami H: Polydactyly and polysyndactyly of the fifth toe, *Clin Orthop* (1986), Vol 204: 261-265

Phelps DA, Grogan DP: Polydactyly of the foot, *J Paed Orthop* (1985), Vol 5: 446-451

Thompson GH: Bunions and deformities of the toes in children and adolescents, *J Bone Joint Surg [Am]* (1995), Vol 77-A, No 12: 1924-1936

Venn-Watson EA: Problems in polydactyly of the foot, *Orthop Clin North America* (1976), Vol 7: 909-927



ΥΠΟΠΛΑΣΙΕΣ

Bowen JR, Kumar SJ, Orellana CA, et al: Factors leading to hip subluxation and dislocation in femoral lengthening of unilateral congenital short femur, *J Paed Orthop* (2001), Vol 21, No 3: 354-359

Brewerton DA, Sandifer PH, Sweetnam DR: Idiopathic pes cavus – an investigation into its aetiology, *Br Med J* (1963); 2:659

Fixsen JA: Problems in the lower extremity, *J Paed Orthop* (1996), Editorial, Vol. 16, No 4: 421-422

Hensinger RN: The challenge of growth: The fourth dimension of paediatric care, *J Paed Orthop* (1998), Editorial, Vol 18, No 2: 141-144

Jeong C, Inam M, Riddle EC, et al: Knee arthritis in congenital short femur after Wagner lengthening, *Clin Orthop Relat Res* (2006), Vol 451: 177-181

Price CT: Are we there yet? Management of limp-length inequality, *J Paed Orthop* (1996), Editorial, Vol 16, No 2: 141-143

Ring PA: Congenital short femur – simple femoral hypoplasia, *J Bone Joint Surg* (1959), Vol 41-B: 73

Sabharwal S, Paley D, Bhave A, et al: Growth patterns after lengthening of congenitally short lower limbs in young children, *J Paed Orthop* (2000), Vol 20, No 2: 137-145

Tachdjian MO: Hypoplasia of the femur, in editor Tachdjian MO, *Pediatric Orthopaedics* (1990), 2nd ed, ed WB Saunders Company, Vol 1, Ch 2: 582-583



