

N. DE SANCTIS, G. MARRONE, F. RONDINELLA
S. DELLA CORTE, O. D'ADDIO

LA RISPOSTA AL TRAUMA FRATTURATIVO
NELL'OSTEOPOROSI

Estratto da:
Giornale Italiano di Ortopedia e Traumatologia
LXXVIII Congresso SIOT - Roma 14-17 Novembre 1993



AULO GAGGI EDITORE
BOLOGNA

LA RISPOSTA AL TRAUMA FRATTURATIVO NELL'OSTEOPSATIROSÌ

N. DE SANCTIS, G. MARRONE, F. RONDINELLA,
S. DELLA CORTE, O. D'ADDIO

INTRODUZIONE

L'Osteogenesi Imperfetta (O.I.) è una rara malattia genetica del tessuto connettivo caratterizzata da abnorme fragilità ossea, osteopenia, progressive deformità scheletriche e grave ritardo della crescita.

Il primo a descriverla nel 1833 fu Lobstein, ginecologo di Strasburgo, che la denominò osteopsatirosi idiopatica.

Nel corso degli anni questa malattia è stata denominata, dai diversi autori, in vari modi. Questi, sicuri di aver identificato sindromi diverse da quella descritta da Lobstein, hanno sottolineato con gli eponimi scelti varie caratteristiche quali la fragilità ossea, il colorito blu delle sclere, l'ereditarietà della malattia, le deformità scheletriche: ciò è dipeso dalla estrema variabilità e molteplicità delle manifestazioni cliniche, tipica di una malattia genetica a penetranza ed espressività variabili.

Il disordine genetico si esprime con alterazione della sintesi del collagene nei diversi tessuti.

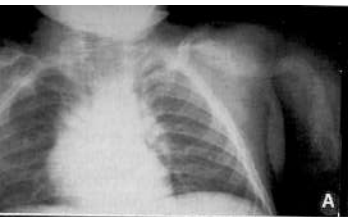
Numerosi studi indicano che l'alterazione biochimica fondamentale è a livello della molecola del collagene e che, probabilmente, esistono due alterazioni principali. La prima di tipo quantitativo con associato deficit della sintesi delle molecole di collagene tipo 1; la seconda di tipo qualitativo della molecola collagenica delle sole cellule ossee.

Recenti studi inoltre hanno dimostrato che alterazioni dell'idrolisi della prolina e lisina giocano un ruolo fondamentale nello sviluppo e maturazione del tessuto connettivo. Nei pazienti con O.I. vi è un aumento di idrossilazione della lisina con conseguente sovvertimento strutturale della tripla elica del collagene di tipo 1. Tale modificazione non è sempre presente alla nascita ma si manifesta nel corso dello sviluppo per alterazione enzimatica progressiva.

In particolare la stabilità della tripla elica è proporzionale all'idrossilazione della prolina e lisina e alla conseguente glicosilazione del collagene che appunto determinano le caratteristiche di elasticità e resistenza dell'osso.

Nell'O.I. la fragilizzazione del tessuto osseo dipende quindi dalla perdita di elasticità delle fibre collagene biochimicamente alterate.

Scopo del presente lavoro è quello di analizzare il processo riparativo delle fratture di pazienti affetti da O.I. trattati incruentemente. A tal fine



Rettilineizzazione delle coste. B) Bozza precordiale.



Formazione caratteristica degli arti inferiori e del bacino.

ibile quindi che la cartilagine di accrescimento subisca delle conseguenze conseguenti disturbi dell'accrescimento. Il danno delle epifisarie sarebbe dunque secondario alla lesione ossea traumatica confermata da due osservazioni. una di carattere clinico e

mata per rettilineizzazione delle coste (Fig. 2A) e per concomitante sviluppo di una bozza sternale in sede precordiale (Fig. 2B). L'alterazione morfologica più caratteristica del bacino è risultata quella a cuore di carta da gioco (Fig. 3). Le più grossolane deformità le abbiamo osservate a carico degli arti, soprattutto gli inferiori (Fig. 3, 4, 5). Le ossa lunghe sono deformate in tutti e tre i piani dello spazio, con incurvamenti anche superiori ai 90°, singoli o multipli in uno stesso segmento osseo. Riteniamo che le cause di questa caratteristica deformità siano almeno due:

1) La patologica plasticità dell'osso e quindi la minore resistenza alle forze flessorie che agiscono sui segmenti scheletrici;

2) L'interessamento della cartilagine di accrescimento.

In effetti, riguardo a questo secondo aspetto, abbiamo notato, in accordo con la letteratura, che i dischi di cartilagine di accrescimento sono contigui a zone metafisarie di aspetto pseudocistico prive di strutture trabecolari e che i nuclei epifisari sono di aspetto irregolare o frammentato (Fig. 5).

1) rarità del distacco epifisario nell'O.I.;

2) il tessuto connettivo cartilagineo è ricco di sostanza fondamentale, mucopolisaccaridi e fibre collagene a differenza del tessuto osseo la cui matrice è formata in gran parte da sole fibre collagene.

Nei nostri pazienti abbiamo rilevato due tipi di risposte riparative dell'osso al trauma fratturativo. In alcuni si è avuta la formazione di callo periostale sotto

forma di regolari ispessimenti fusiformi, a manicotto e abbondante neoformazione di tessuto osseo mal strutturato e disomogeneamente calcificato (Fig. 6 A e B). In altri invece il processo riparativo è avvenuto per formazione di callo endostale con aspetto a smerigliatura del focolo di frattura (Fig. 7).

Le diverse risposte dell'osso alle fratture non sono risultate comunque legate alla bontà dell'immobilizzazione effettuata ma le riteniamo legate alle caratteristiche genetiche del soggetto; inoltre il tempo medio di consolidazione non è stato influenzato dal tipo prevalente di riparazione. Dato a nostro avviso molto interessante è che in tutti i casi non abbiamo mai osservato pseudoartrosi. Nei pazienti affetti da O.I. abbiamo inoltre rilevato un notevolissimo numero di microfratture o infrazioni della sottilissima corticale che spesso sfuggono anche ad un accurato esame radiografico perché l'osteopenia può essere così grave da determinare la scomparsa radiografica della corticale e delle trabecole (Fig. 8).

L'incidenza delle fratture è risultata essere in graduale aumento dalla nascita fino all'epoca della pubertà per poi decrescere e stabilizzarsi su un tasso pa-



Fig. 4. - Paziente di anni 7: aspetto clinico degli arti inferiori.



Fig. 5. - Quadro radiografico della gamba in pz. di 7 anni in cui si evidenzia: incurvamento diafisario, estremità assottigliate delle corticali, aspetto pseudocistico della metafisi, alterazione della fibrosità.