

# Aloplastika kolenního kloubu totální endoprotézou u těžké valgózní deformity při achondroplazii

## Total Knee Arthroplasty in Severe Valgus Deformity in a Patient with Achondroplasia

K. KOUDELA JR.<sup>1</sup>, K. KOUDELA SR.<sup>1</sup>, J. KOUDELOVÁ<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Klinika ortopedie a traumatologie pohybového ústrojí LF UK, FN Plzeň

<sup>2</sup> Klinika zobrazovacích metod LF UK, FN Plzeň

### SUMMARY

The authors present the results of total knee replacement in a 66-year-old woman with achondroplasia. The condition was diagnosed on the basis of clinical and radiographic findings; molecular genetic examination confirmed that the patient was heterozygous for the G1138A mutation responsible for substitution of an arginine for a glycine residue at position 380 (G380R). The patient presented with an unusual finding of severe fixed 20-degree valgus deformity, so far not published, which did not conform with the clinical features of achondroplasia. The authors presumed that the deformity had developed due to asymmetric growth of the distal femoral diaphysis resulting in a hypoplastic lateral femoral condyle and, consequently, valgus deformity. They put emphasis on thorough pre-operative radiography in order to define the size of components according to the templates, and on measurement of the valgus angle and femoral mechanical axis. They also drew attention to the problem of an extra-articular tibial alignment guide and recommended the use of its alternative or computer navigation. The surgery restored the mechanical axis, range of motion and stability of the knee, relieved pain and improved walking, which afforded a better quality of life for the patient.

**Key words:** achondroplasia, genua valga, total knee arthroplasty, TKA.

### ÚVOD

Achondroplazie byla poprvé popsána Parrotem v roce 1878 (14). Jedná se o autozomálně dominantně dědičnou skeletální dysplazii (3, 6). Zhruba v 90 % případů vzniká novou mutací v gametě fenotypově normálního rodiče. Výskyt se uvádí 1,3 až 1,5 na 100 000 živě narozených dětí (6, 12, 15). U achondroplazie je utlumena enchondrální osifikace, která je příčinou zpomalení růs-

tu kosti do délky a vede k obrazu disproportionálního nanismu. Jedinci jsou postiženi malým vzrůstem, varózním postavením kolenních kloubů, thorakolumbální kyfózou, zvětšenou bederní lordózou a spinální stenózou páteřního kanálu (3, 4, 7, 15, 16). Cílem práce je prezentovat dospělou ženu s achondroplazií, u které byla provedena aloplastika kolenního kloubu totální endoprotézou (TEP) pro sekundární gonartrózu při neobvykle těžké valgózní deformitě.

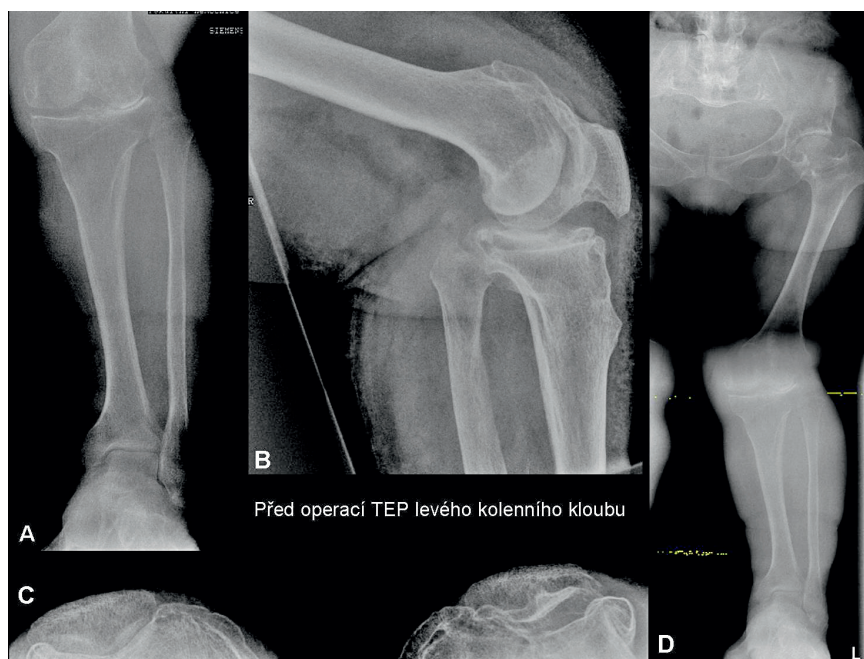
## KAZUISTIKA

66letá dobře spolupracující žena s achondroplazií (výška 126 cm, váha 36 kg) se dostavila s dvěma francouzskými berlemi na ortopedickou ambulanci kliniky. Uváděla dva roky trvající zátěžové i klidové bolesti a viklavost levého kolenního kloubu. V posledních 6 měsících došlo k progresi potíží. Rodinná anamnéza: genealogické vyšetření provedeno genetikem s negativním výskytem achondroplazie v rodině. Osobní anamnéza: plod z 2. těhotenství, porod v normálním termínu, po porodu diagnostikována achondroplazie, měla jedno těhotenství v 35 letech, z obavy o narození postiženého dítěte požádala po poradě s lékaři o interrupci ve 4. měsíci. Na plodu mužského pohlaví však nebyly zjištěny žádné zjevné malformace. V dospělosti byla léčena pro arteriální hypertenzi a kortikoidy pro systémový lupus erythematoses. První operaci prodělala na neurochirurgii v r. 1978 pro spinální stenózu, kdy byla provedena dekompresní laminektomie v rozsahu L1 až L5. V roce 2003 se objevily neurogenní klaudikace s postižením kořene L5 při restenóze páteřního kanálu a fixovaná retrolistéza L2. Navíc byly přítomny známky myelopatie v dolním úseku Th páteře a osteoporóza. Druhá operace – aloplastika kolenního kloubu TEP (27. 1. 2009) na ortopedické klinice pro sekundární gonartrózu. Třetí operace v červenci 2009 na gynekologii – laparoskopicky byla odstraněna cysta vaječníku. Pro spinální stenózu s výpadovými motorickými i senzorickými příznaky byla provedena další operace na neurochirurgii v roce 2010 – dekompresní laminektomie Th 10 až 12 a dekomprese restenózy páteřního kanálu v rozsahu L1 až L5. Po zhojení propuštěna do domácího ošetření

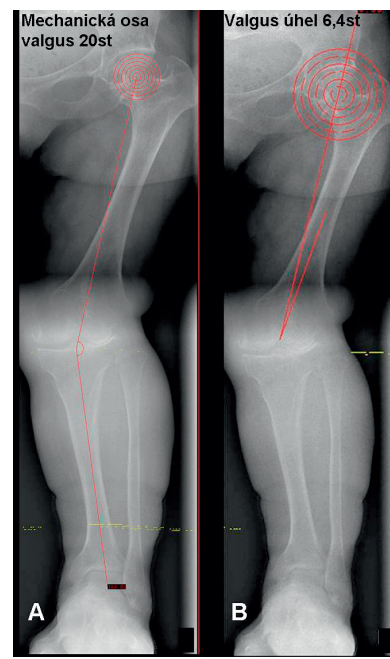
s reziduální paraparézou dolních končetin a s možností samostatné chůze o dvou francouzských berlích.

Ortopedické vyšetření před aloplastikou kolenního kloubu TEP: Pacientka chodí o dvou francouzských berlích. Ujde bez obtíží 500 metrů, je schopna sebeobsluhy a pečovat o domácnost. Obě dolní končetiny jsou stejně dlouhé, fixované ve 20stupňovém valgózním postavení obou kolenních kloubů. Levý kolenní kloub viklá do abdukce v extenzi i semiflexi, valgózní postavení nelze pasivně korigovat, zásuvkový příznak negativní, hybnost 0–90 stupňů vlevo, vpravo flexe do 100 stupňů, drásoty pod česčkou, palpační bolestivost při okraji zevní kloubní štěrbiny levého kolenního kloubu, meniskeální příznaky negativní. Zduření v suprapatelárním prostoru oboustranně, více vlevo, kolena bez náplně. Palpačně citlivá mediální fazeta česčky. Hypotrofie stehenních svalů oboustranně. Puls na periférii hmatný, fenomén palce oslabený, citlivost kožní zachována, stoj špička - pata provede obtížně pro reziduální parézu kořene L 5. Levostranná skolióza Th páteře 25 stupňů s vrcholem na Th 10, hyperlordóza bederní páteře. Při předklonu se dotkne prsty podlahy.

Radiologické vyšetření: na předoperačních rentgenových snímcích obou dolních končetin (obr. 1 a 2) ve stoje a v zátěži je patrný typický tvar dlouhých kostí při achondroplazii, tj. robustní a zkrácené rourovité kosti, krátký krček femuru, rozšířené metafýzy dlouhých kostí, přerůst fibuly oproti tibii, dále je výrazné zúžení laterální kloubní štěrbiny vlevo se sekundárními artrotickými změnami a nápadná hypoplazie laterálního kondylu femuru oboustranně, valgus úhel vlevo 6,4 stupňů, mechanická osa 20 stupňů valgus vlevo, patela baja oboustranně. Na axiálních snímcích česčky ve 30stupňové flexi jsou patrné tvarové změny ve smyslu oblázko-



Obr. 1. Žena 66 roků, achondroplazie, rtg snímky levého kolenního kloubu před operací: A,B – předozadní a boční projekce, C – axiální snímky česček ve 30 stupňové flexi, D – snímek celé dolní končetiny vstoje.



Obr. 2. Předoperační měření na rtg snímcích vstoje: A – mechanická osa, 20 stupňů valgus, B – valgus úhel 6,4 stupně.

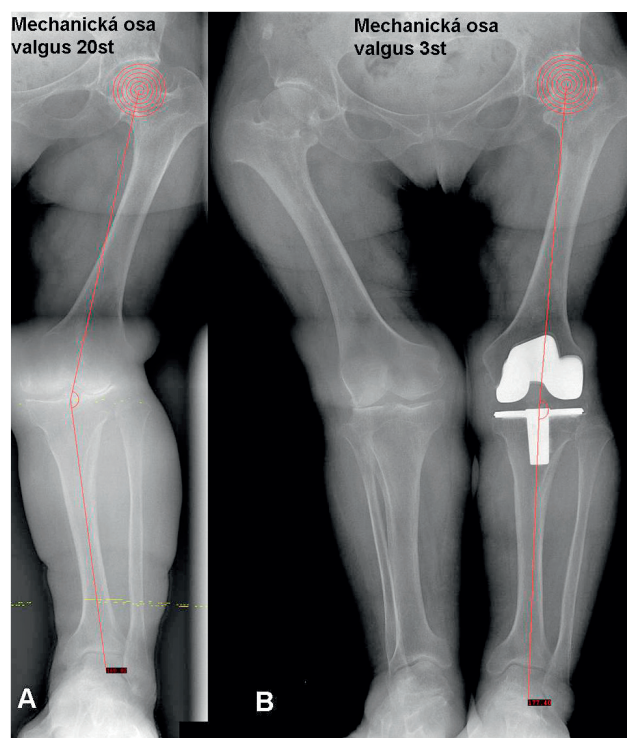
vé česky, hyperprese mediálně vlevo a sekundární artrotické změny.

Aloplastika kolenního kloubu byla provedena standardním způsobem pomocí nejmenších komponent implantátu AGC Biomet. Pro těžkou fixovanou valgozitou jsme použili modifikovaný Koblischův anterolaterální přístup (8). Z důvodu přítomnosti zbytnělé a pigmentované synoviální membrány jsme provedli parciální synovektomii. Při následném cílení na tibií vznikl problém, neboť tyč cílicího zařízení byla příliš dlouhá. Proto jsme cílili jen pomocí proximální části cílice a nastavili sklon a výši resekce dle zdravé plochy mediálního kondylu tibie. K posouzení mechanické osy na tibií jsme použili samostatnou kovovou tyč. Po resekci kloubních ploch jsme opět postupovali standardním způsobem.

Ortopedická kontrola po dvou letech: pacientka je s operací spokojena, při chůzi používá dvě francouzské berle, koleno je stabilní, pohyb 0 až 100 stupňů. Na rentgenových (rtg) snímcích ve stoje je 3stupňové valgózní postavení (obr. 3, 4). Pociťuje ještě slabost dolních končetin a klaudikace v souvislosti se stenózou páteřního kanálu (obr. 5, 6, 7). Po neurochirurgické operaci se ale cítí lépe než před operací.

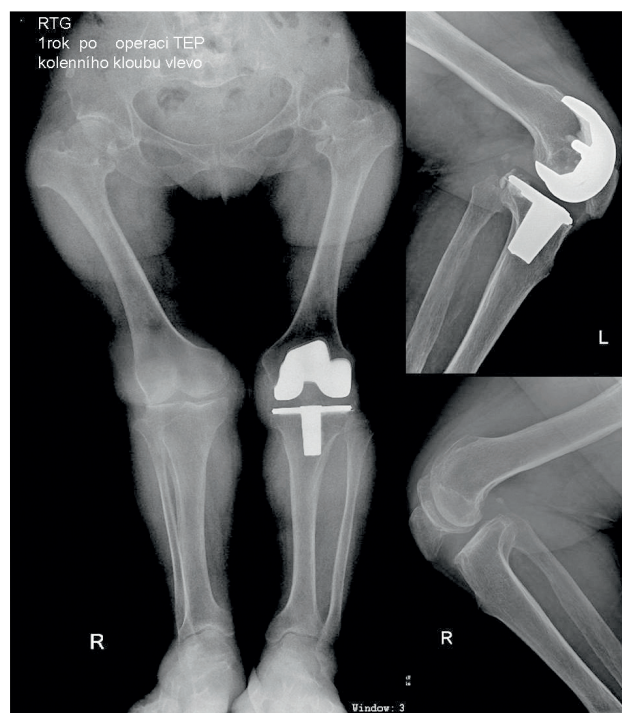
## DISKUSE

Achondroplazii lze diagnostikovat již ve 20. týdnu těhotenství měřením délek všech dlouhých kostí a jejich srovnáním s normálními hodnotami pomocí sonografického vyšetření nebo použitím třidimenzionální sonografie k rozlišení obličejových abnormalit (10). Lze využít také test na deoxyribonukleovou kyselinu a nebo je možné provést diagnózu ihned po porodu pro soubor patognomických příznaků (3, 15). Molekulárně genetické vyšetření provedené u naší nemocné v Ústavu forenzní genetiky prokázalo mutaci G 1138A v heterozygotním stavu. Tato mutace, stejně jako mutace G 1138C, způsobuje záměnu aminokyseliny glycinu za arginin v pozici 380 (G380R). Obě mutace se podílejí v 99 % případů na vzniku achondroplazie. Také klinický obraz a rentgenové nálezy se shodovaly s příznaky charakterizující achondroplazii (1, 3, 4, 6, 7, 14, 15, 16). Výjimku tvořilo 20stupňové valgózní postavení obou kolenních kloubů ve stoje. V literatuře je většinou uváděna varózní deformita kolenních kloubů, která je vysvětlována přerůstem fibuly k tibií (1, 4, 7, 11, 14). Přestože i u naší pacientky je na rentgenovém snímku patrný přerůst fibuly k tibií, nevytvořilo se varózní postavení v kolenním kloubu. Jako příčina vzniku valgozity se nabízí přítomnost hypoplazie laterálního kondylu femuru, která vznikla pravděpodobně asymetrií růstu epifyzárního jádra distální epifyzy femuru. Existují práce, které popisují vývoj varozity během růstu dítěte s vrcholem akcelerace deformity v pubertálním věku a jejím ukončením po uzavření růstových štěrbin (4, 11). V jiném sdělení jsou uváděny případy s valgózní mechanickou osou při spuštění olovnice ze spina iliaca anterior superior, ale bez patrné deformace v oblasti kolenního kloubu (7). Malý vzrůst může být kompenzován prodloužením dolních končetin, deformity kolenního klou-



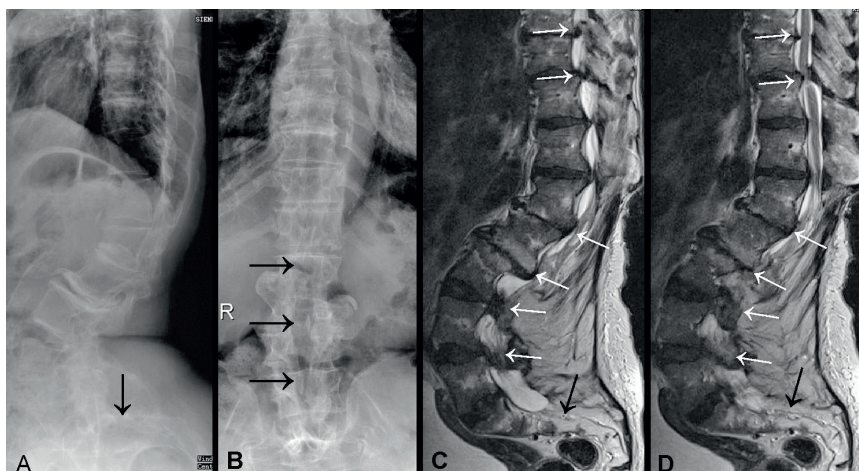
Obr. 3. A – mechanická osa před operací valgus 20 stupňů, B – po operaci valgus 3 stupně.

bu osteotomiemi nebo temporární epifyzeodézou (3, 5, 16). Neurogenní klaudikace u spinální stenózy provázené výpadky funkcí nervových kořenů a myelopatií bývají důvodem k zadní dekompresi (3, 17). Sekundární artrotické změny kolenního kloubu nebývají časté, ale



Obr. 4. Stav po aloplastice TEP levého kolenního kloubu po 1 roce.





Obr. 5. A – rtg snímek v boční projekci: hyperlordóza, šipka ukazuje sacrum horizontale, B – rtg snímek v předozadní projekci: šipky stav po laminektomiích, C a D / magnetická rezonance v T2 váženém obraze / bílé šipky – stenózy páteřního kanálu před neurochirurgickou reoperací, černé šipky – sacrum horizontale.



Obr. 6. Stav po aloplastice kolenního kloubu vlevo, extenze plná, mechanická osa 3 stupně, výška pacientky 126 cm.



Obr. 7. Stav po aloplastice kolenního kloubu vlevo, boční pohled, flexe 100 stupňů.

mohou se objevit ve 4. dekádě a v případě bolesti a poruchy funkce je možno provést náhradu TEP (2, 5).

U achondroplazie je také možno diskutovat k indikaci k aloplastice kolenního kloubu TEP. V literatuře jsou tyto výkony spíše ojedinělé a operováni jsou většinou pacienti středního věku po korekčních osteotomiích pro varózní deformitu, u nichž došlo druhotně z přetížení laterálního kompartmentu ke vzniku atrózy a u pacientů po prolongacích dolních končetin s následnými artritickými změnami. Funkční výsledky po aloplastice u mladších pacientů (pod 55 let) byly dobré i v dlouhodobém sledování a rovněž subjektivní hodnocení bylo pozitivní (2). V jednom případě byla provedena dokonce bilaterální aloplastika totální endoprotézou pro artrózu, která vznikla po oboustranné korekční osteotomii pro varózní deformitu provede-

nou před 43 roky (5). V našem případě byla pacientka operována z důvodu bolesti kolenního kloubu, viklavosti a přítomnosti těžké fixované valgozity, která ji obtěžovala při chůzi. Při indikaci pacienta k aloplastice je nutné vzít v úvahu, zda bolesti jsou vyvolány artritickými změnami nebo způsobeny spinální stenózou a jaká složka převažuje. Je vhodné každý případ posoudit individuálně ve spolupráci s neurologem a neurochirurgem. V případě nutnosti aloplastiky je nutné počítat s některými problémy souvisejícími s tvarovými kvantitativním i kvalitativními změnami skeletu, které je nutno vzít před aloplastikou v úvahu. V každém případě je nutné provést radiologické předoperační vyšetření kolenních kloubů vstoje, včetně axiálních snímků česky ve 30stupňové flexi, zhodnotit typ deformity, stupeň artritických změn, změřit valgus úhel, mechanickou osu končetiny, posoudit tvarové a velikostní změny, změřit šablonami velikost komponent a eventuálně provést měření condylar twist úhlu pomocí výpočetní tomografie (9). V průběhu operace se mohou vyskytnout problémy se standardním tibiálním extraartikulárním cílícem (dlouhá tyč pro krátký bérce) a proto je vhodné si připravit pro cílení na tibií náhradní variantu nebo použít navigační techniku. Pooperační průběh včetně rehabilitace u naší pacientky byl bez problémů a nelišil se při srovnání s pacienty, u kterých byla provedena aloplastika kolenního kloubu TEP z obvyklých indikací.

Poděkování: Autoři práce děkují panu Doc. MUDr. F. Lošanovi, CSc., Genetika Plzeň, s. r. o. za provedení genealogického vyšetření pacientky a paní Dr. M. Zachové z Ústavu forenzní genetiky v Brně za odečtení molekulárně genetického vyšetření, které bylo provedeno v laboratoři Genetika Plzeň, s. r. o.

## Literatura

1. BAILEY, J. A.: Orthopaedic aspects of Achondroplasia. *J. Bone Jt Surg.*, 52-A: 1285–1301, 1970.
2. DUFFY, G. P., TROUSDALE, R. T., STUART, M. J.: Total knee arthroplasty in patients 55 years old or younger: 10-to-17-year results. *Clin. Orthop. Relat. Res.*, 356: 22–27, 1998.
3. DUNGL a kolektiv: Ortopedie, Praha, Grada 2005.
4. ESPANDAR, R., MORTAZAVI, S., M. J., BAGHDADI, T.: Angular deformities of the lower limb in children. *Asian J. Sports Med.*, 1: 46–53, 2010.
5. FEIBEL, J. B., STEENSEN, R. N.: Bilateral total knee arthroplasty in an achondroplastic dwarf 43 years after bilateral tibial osteotomies. *J. Knee Surg.*, 15: 39–40, 2002.
6. HIROYUKI, T.: Achondroplasia: Recent advances in diagnosis and treatment. *Acta Paediatr. Japonica* 39: 514–520, 1997.
7. KOPITS, S. E.: Orthopedic complications of dwarfism. *Clin. Orthop. Relat. Res.*, 114: 153–179, 1976.
8. KOUDELA, K.: Anterolaterální přístup u aloplastiky kolenního kloubu. *Acta Chir. orthop. Traum. čech.*, 66: 87–94, 1999.
9. KOUDELA, K. jr.: Radiologická měření u aloplastiky kolenního kloubu a jejich význam pro praxi. *Acta Chir. orthop. Traum. čech.*, 77: 304–311, 2010.
10. KRAKOW, D., LACHMAN, R. S., RIMOIN, D. L.: Guidelines for the prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias. *Genet. Med.*, 11: 127–133, 2009.
11. LEE, S. T., SONG, H. R., MAHAJAN, R., MAKWANA, V., SUH, S. W., LEE, S. H.: Development of genu varum in achondroplasia. *J. Bone Jt Surg.*, 89-B: 57–61, 2007.
12. OROLI, I. M., CASTILLA, E. E., BARBOSA-NETO, J. G.: The birth prevalence rates for the skeletal dysplasias. *J. Med. Genet.*, 23: 328, 1986.
13. PARROT, J.: Sur la malformation achondroplasique et le dieu Ptah. *Bull. Soc. Antropol.*, 1: 296–308, 1878.
14. PONSETI, I., V.: Skeletal growth in achondroplasia. *J. Bone Jt Surg.*, 52-A: 701–716, 1970.
15. POUL, J., et al.: Dětská ortopedie. Praha, Galén 2009.
16. RESNICK, D., KRANSDORF, M. J.: Bone and J. Imaging. Elsevier Saunders 3rd Edition, 2005.

## Korespondující autor:

MUDr. Karel Koudela jr.

Klinika ortopedie a traumatologie pohybového ústrojí LF UK  
FN Plzeň

Alej Svobody 80

304 60 Plzeň-Lochotín

E-mail : k.koudela@seznam.cz