

# Dvaja súrodenci s bilaterálnymi vrodenými luxáciami v kolenných kĺboch – kazuistika

## Two Siblings with Bilateral Congenital Knee Dislocations: Case Report

V. KUBINEC<sup>1</sup>, L. POLAKOVIČOVÁ<sup>2</sup>, D. KANTARSKÁ<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Ortopedické oddelenie, FNŠP F. D. Roosevelta, Banská Bystrica

<sup>2</sup> Oddelenie anestézie a intenzívnej medicíny, FNŠP F. D. Roosevelta, Banská Bystrica

<sup>3</sup> Oddelenie lekárskej genetiky, FNŠP F. D. Roosevelta, Banská Bystrica

### SUMMARY

Congenital dislocation of the knee and congenital permanent dislocation of the patella are rare disorders usually associated with complex syndromes. Two cases of siblings, girl and boy, who had the same clinical phenotype of this disorder are presented. The diagnosis of Desbuquois dysplasia was made and its autosomal recessive heredity was confirmed by genetic analysis. DNA samples were sent for a molecular genetic analysis of the skeletal dysplasia. The girl was surgically treated for a complete (grade 3) anterior dislocation of the tibia on the femur in the first year of life. Redressing casts had not previously been applied to avoid the risk of damaging the epiphysis. The left knee was operated on by the method, as described by Curtis and Fisher, at the age of six months. The Kirschner wire was removed after one month and a plaster cast was applied to maintain the flexion required. At seven post-operative weeks physiotherapy was started with temporary use of a knee brace. The right knee was managed by a similar procedure at four months after the first surgery. Normal walking was achieved at the age of 21 months. Knee motion was symmetrically restricted, with 5 to 90 degrees of flexion.

The boy was first seen at our out-patient department after his sister had achieved full walking ability. He was 10 years old at that time and presented with walking problems due to nearly 30 degrees of bilateral knee contractures. Permanent dislocation of both patellae was treated by the surgical technique described by Stanisavljevic. Revision surgery of the right knee due to patellar lateralization was required two years after the primary surgery; it was performed using the Campbell's technique. A corrective osteotomy of the left proximal tibia because of progressive genu valgum was carried out at four years following the first operation. At the last follow-up, the boy was 16 years old and the knee range of motion bilaterally was 0 to 120 degrees with good alignment of both knees. As a result of surgical treatment the two patients gained ability to walk without problems.

**Key words:** bilateral congenital knee dislocation, patella, Desbuquois dysplasia, siblings, skeletal dysplasia, case report.

### ÚVOD

Vrodené dislokácie v kolennom kĺbe v zmysle fixovanej femoropatelárnej alebo tibiofemorálnej dislokácie sú zriedkavé chyby, ktoré sa vyskytujú spravidla v rámci geneticky podmienených syndrómových ochorení. Patrí k nim defektná tvorba filamin B proteínu zapríčinená mutáciou FLNB génu (Larsenov syndróm), deficit chondroitin-6-sulfotransferázy (spondyloepifyzeálna dysplázia - SED), chondrodysplázia s kongenitálnymi kĺbnymi dislokáciami, recesívne dedičný Larsenov syndróm, Desbuquois dysplázia, a tiež napríklad artrogrypóza (9, 10, 13).

Naša práca sa zaoberá popisom nálezu a chirurgickým riešením tohto problému u dvoch súrodencov s klinickou diagnózou Desbuquois dysplázia. Desbuquois dysplázia (DBQD) je autozómovo recesívna chondrodysplázia charakteristická ťažkou prenatálnou a postnatálnou rastovou retardáciou, laxitou kĺbov, viacpočetnými kĺbnymi dislokáciami, krátkymi končatinami a progresívnou skoliózou. Prítomná je plochá tvárová časť lebky s prominujúcimi očami. Rádiologicky sú popisované zmeny na dlhých kostiach v zmysle rozšírenia metafýz, proximálny femur

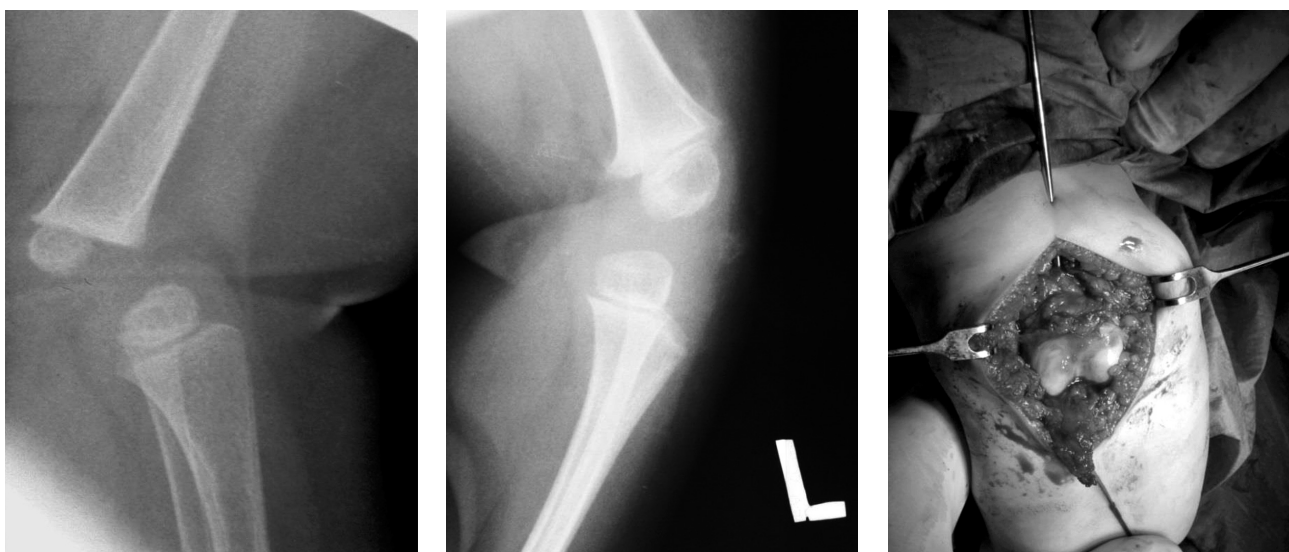
je tvaru francúzskeho kľúča so zväčšeným malým trochanterom (v anglosaskej literatúre označovaný ako „monkey wrench“ alebo „swedish key“) a urýchlenný kostný vek karpálnych a tarzálnych kostí. DBQD je klinicky, rádiologicky i geneticky heterogénna a je klasifikovaná morfológicky do 2 typov podľa prítomnosti (typ 1), alebo neprítomnosti (typ 2) charakteristických anomálií rúk zahrňujúcich samostatné osifikačné centrum distálne od druhého metakarpu, deformity falangov a akcesórne karpálne a tarzálne osifikácie. Nezávisle od tejto morfolologickej variability je vyjadrená genetická heterogenita tým, že popísané mutácie sú v géne CANT1 alebo v géne XYLT1 (3, 5, 10, 13).

## KAZUISTIKA

Ako prvé zo súrodencov bolo ešte na pôrodnici ortopédom podchytené polystigmatizované dieťa ženského pohlavia z 2. gravidity narodené v roku 2005 v 40. týždni gravidity s pôrodnými mierami 2850/43 s Apgar skóre 9/10/10 so znakmi skeletálnej dysplázie. Súčasťou vrodených chýb bola obojstranná luxácia kolenného kĺbu 3. stupňa (4). Vzhľadom na to, že nenásilná redresia a retencia nebola možná, dieťa bolo ako pol-ročné dňa 20. 3. 2006 riešené najskôr na ľavom kolienku operačne plastikou podľa Curtisa a Fishera s V-Y elongáciou musculus quadriceps femoris a transpozíciou elongovaného ligamentum cruriale anterius (1, 4), (obr. 1a, b, c). Retencia v požadovanom postavení bola zabezpečená jedným hrubým perkutánne vedeným Kirschnerovým drátom v semiflexii kolena 30 stupňov a sádrou fixáciou. Po mesiaci bol Kirschnerov drát odstránený a ešte 3 týždne bola ponechaná fixácia v hlbšej flexii cez 60 stupňov. Následne bola končatina zabezpečená ortézou s kĺbom a blo-

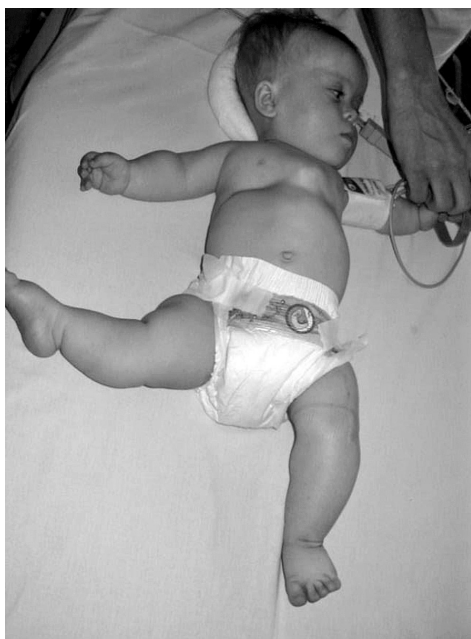
kom krajnej extenzie do 10 stupňov a zahájený bol rehabilitačný program. Dňa 10. 7. 2006, necelé 4 mesiace po operácii ľavej strany, bola operačne rovnakým spôsobom riešená i pravá dolná končatina (obr. 2a, b). Výsledný dosiahnutý rozsah hybnosti je limitovaný do plnej extenzie o 5 stupňov, s možnou flexiou 90 stupňov v stabilných kolenných kĺboch. Dieťa 11 mesiacov po druhej operácii vo veku 21 mesiacov samostatne chodilo.

Po mobilizácii pacientky bol na našej ambulancii rodičmi predstavený jej súrodenec mužského pohlavia, ktorého fenotypové znaky zodpovedali sestriným. Jednalo sa o chlapca narodeného v roku 1998 v 41. týždni gravidity s pôrodnými mierami 2600/40 a Apgar skóre 8/10/10. Podľa dokumentácie bol vedený ako disproporcionálny nanizmus s relatívne kratšími končatinami. V druhom roku života začal chodiť, mentálne sa primerane rozvíjal. Ako 20-mesačný mal operovanú palatoschisis. Pretrvávali ťažkosti s chôdzou pri flekčných kontraktúrach kolien do 30 stupňov. Pri klinickom a rentgenologickom vyšetrení kolien dominoval obraz fixovanej luxácie pately obojstranne (obr. 3). 7. 7. 2008 bolo operačne riešené najprv ľavé koleno plastikou podľa Stanislavljevica (4, 11), (obr. 4a, b). Dva týždne po operácii nasledovalo presádrovanie a mesiac po operácii naloženie plastovej dlahy s redresom do extenzie kolena s následným rehabilitačným programom. S odstupom 11 mesiacov po rehabilitačnej príprave, ktorá čiastočne zmiernila kontraktúru, bola 15. 6. 2009 riešená pravá končatina rovnakým spôsobom. V ďalšom vývoji dieťaťa od roku 2011 došlo ku zmenám na kolenách v zmysle postupnej subluxe paty pravej pately, preto bola 30. 1. 2012 doplnená vpravo plastika podľa Campbella (6). Po štyroch týždňoch fixácie nasledovala rehabilitácia. Na ľavej dolnej končatine sa asymetricky prehlbovala valgizácia kolena bez významnej lateralizácie paty



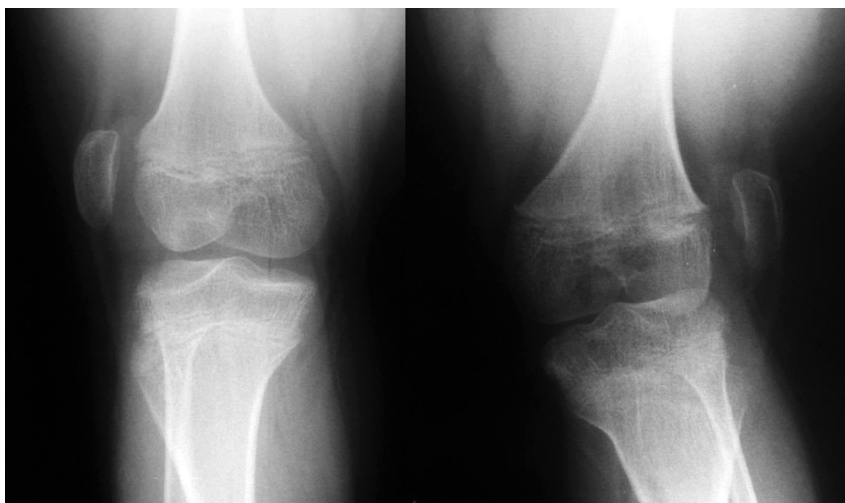
Obr. 1. Dokumentácia nálezu na ľavom kolene dievčatka v priebehu terapie: a – rentgenologický obraz luxácie ľavého kolena pred operačným riešením; b – bočná rentgenologická projekcia toho istého kolena ako výsledný pooperačný nález; c – fotografický záznam z priebehu operácie po skracovacej plastike ligamentum cruriale anterius a fixácii postavenia Kirschnerovým drátom pred V-Y plastikou musculus quadriceps femoris.

a | b | c

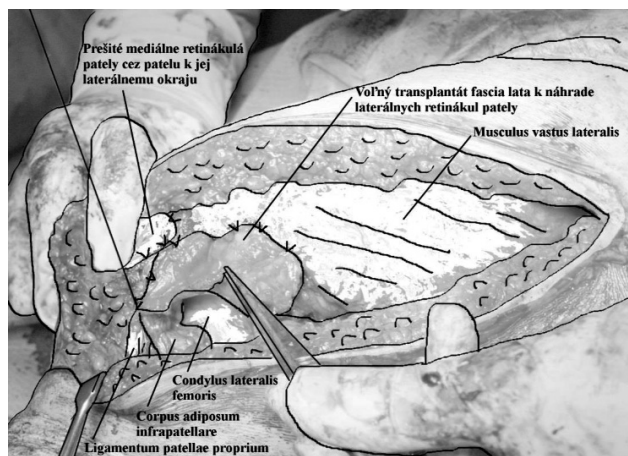


a | b

Obr. 2. Pacientka vo veku 10 mesiacov absolvovala plastiku podľa Curtisa a Fishera na druhej – pravej dolnej končatine: a – predoperačný stav. Obráz celkového morfológického stavu pri popisovanej polystigmatizácii v rámci Desbuguois dysplázie; b – v pooperačnom období so sádrovou fixáciou. Ľavé koleno je 4 mesiace po operácii.



Obr. 3. Rentgenologický nález pri obojstrannej permanentnej luxácii pately u 10-ročného pacienta.



Obr. 4. Fotografická dokumentácia z priebehu operačného riešenia ľavého kolenného kĺbu pacienta plastikou podľa Stanisavljevica. Stav po repozícii pately s parciálnou transpozíciou ligamentum patellae proprium a prešíť mediálnych retinákul cez patelu. Rozsah operačného prístupu je daný rozsiahlym uvoľnením odstupu musculus vastus lateralis a odberom autológneho štepu z fascia lata, ktorý je uplatnený ako náhrada laterálnych retinákul pately: a – fotografia; b – schéma fotografie s popisom tkanivových štruktúr.





a | b

Obr. 5. Fotografická dokumentácia klinického osového nálezu na kolenných kĺboch pacienta 5 rokov po plastike ľavého kolena: a – progredujúce genu valgum vľavo; b – stav po korekčnej osteotómii ľavého predkolenia.

(obr. 5a, b). 6. 8. 2013 sme vykonali korekčnú varotizačnú osteotómiu proximálnej tíbie vľavo vzhľadom na osteopenickú kvalitu kosti fixovanú dvomi LCP dlhami a osteotómiu distálnej fibuly (obr. 6a, b, c, d). Vo veku 15 rokov pacient dosiahol uspokojivý osový nález v kolenných kĺboch, s plnou extenziou a flexiou cez 120 stupňov.

Detskí pacienti, ktorých riešenie je predmetom tohto článku pochádzajú z príbuzenského manželstva, kde rodičia sú bratranec a sesternica 2. stupňa, ich staré matky boli sestry. Brat ich starej mamy z matkinej strany má 61 rokov a podľa údajov matky detí je podobného vzhľadu a veku ako jej deti. Má výšku asi 120 cm. V súčasnosti je závislý na starostlivosti svojej sestry. Matkin brat zomrel pri pôrode. Tieto údaje a súčasný výskyt vrodenej chyby u súrodencov fenotypovo zdravých rodičov vytvorili suspekciu, že ide o autozómovo recesívne dedičné ochorenie.

## DISKUSIA

Nomenklatura skeletárnych dysplázií bola spoiatku vytváraná na základe popisu fenotypu. S rozvojom výskumu genómu a jeho biochemických korelátov sa postupne mení pohľad na pôvodné rozdelenie. Larsenov syndróm i SED majú široké fenotypové spektrum, spôsob dedičnosti a intrafamiliárnu variabilitu (12, 13). Po zhodnotení fenotypu a konzultácii s Ústavom biológie a lekárskej genetiky v Prahe v roku 2006 však bola stanovená klinická diagnóza Desbuquois dysplázia s autozómovo recesívnym typom dedičnosti. Vzorky DNA boli odoslané do Európskej databázy skeletárnych

dysplázií a molekulárnogenetická analýza je v súčasnosti v štádiu riešenia. Syndromologicky sú deti evidentne totožné: disproporcionálny nanizmus s relatívne kratšími končatinami, s epifyzeopatiou veľkých pletenčových kĺbov (obr. 7) a brachydaktýliou rúk i nôh. Disproporcionalita je menej vyznačená pri vývoji skoliózy a lumbálnej hyperlordózy. U dievčatka je prítomná kyfotizácia krčnej chrbtice. U oboch súrodencov je stredná časť tváre plochá s menším sedlovitým nosom a ľahkým exoftalmom. Deti majú okuliarmi kompenzovanú krátkozrakosť. Z ďalších znakov sú nápadne menšie a nižšie nasadajúce ušnice, palatoschisis, pectus carinatum a diastáza priamych brušných svalov (obr. 2a). Okrem uvedených dislokácií v kolenných kĺboch je prítomný pes planovalgus.

Luxácie kolenných kĺbov u pacientov so skeletálnou dyspláziou vyžadujú spravidla radikálnejší prístup ako u nesyndromologických luxácií a najlepšie výsledky sa dosahujú pri výkonoch do druhého roka života. U dievčatka išlo o 3. stupeň dislokácie (4). V tomto prípade autori odporúčajú operačný výkon s elongáciou extenzorového aparátu kolena, tractus iliotibialis a súčasnú transpozíciu ligamentum cruciatum anterius, ktoré je pri luxácii výrazne elongované a pri ponechaní in situ nezabezpečuje stabilitu kĺbu, čím sa zhoršuje prognóza po výkone. Pri kompletnej luxácii kolenného kĺbu vytvárajú pokusy o predoperačný redres riziko poškodenia epifýz. Samotné redresné postupy sa odporúčajú pri kongenitálnej hyperextenzii a v prípade 2-stupňovej dislokácie, čo zodpovedá subluxeácii, sa väčšinou vystačí po redrese s následným miniinazívnym perkutánnym elongovaním musculus quadriceps femoris. V literatúre sú



a/b  
c/d

Obr. 6. Rentgenologická dokumentácia riešenia valgóznej deviácie ľavého kolena pacienta 5 rokov po plastike podľa Stanislavjeva: a – podstatný podiel na deviácii malo uhlové zakrivenie v úrovni proximálnej metadiáfýzy ľavej tibia; b, c – stav po korekčnej close wedge osteotómii proximálnej tibia vľavo. Vzhľadom na osteopéniu bolo nutné použiť dve LCP dlahy a syntetický kostný štep; d – fibula bola šikmo osteotomovaná distálne.

spomínané i skracovacie osteotómie femuru pri kongenitálnej luxácii (1, 2, 4, 9).

V pooperačnom postupe sme ľahko prolongovali obdobie rigidnej fixácie oproti reprodukovateľnému postupu podľa Curtisa a Fishera (1, 4), pričom sme po mesiaci od operácie extrahovali internú fixáciu a prehĺbili flexiu v obave pred subluxáciou. Následná ortéza mala limit 10 stupňov do plnej extenzie. Centrovanie kĺbov sme síce zachovali, ale pretrvával deficit asi 5 stupňov do plnej extenzie kolien. Na tomto vývoji deficitu extenzie sa však môže podieľať i postavenie v koxách pri lumbálnej hyperlordóze.

U chlapca sme obojstrannú fixovanú luxáciu pately diagnostikovali vo veku 10 rokov. Vzhľadom na morfológický charakter luxácie možno s najväčšou pravdepodobnosťou predpokladať, že išlo o kongenitálnu permanentnú luxáciu pately s pretrvávajúcou flekčnou kontraktúrou kolien, kde sa lateralizované časti musculus quadriceps femoris uplatňujú v paradoxne flekčnom



Obr. 7. Rentgenologický obraz panvy pacienta vo veku 16 rokov. Malformácie v oblasti bedrových kĺbov so súčasne nápadne prominujúcim trochanter minor patria ku charakteristickým znakom Desbugeois dyplázie. V anglosaskej terminológii sa pre tento stav používa výraz „monkey wrench“ alebo „swedish key“. Prítomná je spina bifida sakrálneho úseku chrbtice.



Obr. 8. Fotografia zachytáva súčasný somatotyp pacientov vo veku 9 a 16 rokov, obidvaja sú bez ťažkostí s mobilitou.

mechanizme. Hypoplastický laterálny kondyl femuru, patela fibrózne fixovaná na laterálny epikondyl femuru a rotačné femorotibiálne postavenie boli súčasťou nálezu. Takýto stav zhoršuje lokomóciu pacienta a Stanislavjevic udáva, že s rastom dieťaťa sa situácia zhoršuje, až sa môže stať samotná chôdza nemožnou. Napriek tomu sa v správach týkajúcich sa bilaterálnej permanentnej luxácie pately stretávame s operačným riešením

zasahujúcim až do dospelého veku, čo súvisí s obdĺm podchytenia pacienta (4, 7, 8, 11).

Obojstranné kongenitálne luxácie kolena a permanentné luxácie pately sú len sporadicky publikované a v tomto príspevku je do pozornosti daný prípad nálezu u súrodencov. Stav je viazaný na celkovú syndromologickú stigmatizáciu zodpovedajúcu fenotypovým znakom charakteristickým pre Desbuquois dyspláziu a deti sú dosiaľ v riešení genetika. Pacientka s kongenitálnou luxáciou kolien 3. stupňa bola riešená plastikou podľa Curtisa a Fishera v priebehu prvého roka života. Závažným problémom je kyfotizácia krčnej chrbtice, ktorá môže perspektívne vyžiadať preventívnu atlantoaxiálnu artrodézu. Chlapec s permanentnou luxáciou obidvoch patel bol vzhľadom na vek podchytenia nálezu operovaný ako 10- a 11-ročný plastikou podľa Stanislavljeviča. V obidvoch prípadoch poskytlo chirurgické riešenie reštitúciu malformovaných kolenných kĺbov umožňujúcu bezproblémovú lokomóciu pacientov (obr. 8).

## Literatúra

1. ABDELAZIZ, T. H., SAMIR, S.: Congenital dislocation of the knee: a protocol for management based on degree of knee flexion. *J. Child Orthop.*, 5: 143–149, 2011.
2. AL KAISI, A., GANGER, R., KLAUSHOFER, K., GRILL, F.: The management of knee dislocation in a child with a Larsen syndrome. *Clinics (Sao Paulo)*, 66: 1295–1299, 2011.
3. AL KAISI, A., KLAUSHOFER, K., GRILL, F.: Synophrys, curly eyelashes and Ptyrigium colli in a girl with Desbuquois dysplasia: a case report and review of the literature. *Cases J.*, 2: 7873, 2009.
4. BEATY, J.H.: Congenital anomalies of lower extremity. In: Crenshaw, A.H. (ed.): *Campbell's operative orthopaedics*. Volume four. The V.V. Mosby Company. 1987, 2678–2683.
5. BUI, C., HUBER, C., TUYSUZ, B., ALANAY, Y., BOLE-FEY-SOT, C., LEROY, J. G., MORTIER, G., NITSCHKE, P., MUNNICH, A., CORMIER-DAIRE, V.: XYLT1 mutations in Desbuquois dysplasia type 2. *Am. J. Hum. Genet.* 94: 405–414, 2014.
6. FREEMAN III, B. L.: Recurrent dislocations. In: Crenshaw, A.H. (ed.): *Campbell's operative orthopaedics*. Volume three. The V.V. Mosby Company. 1987, 2173–2177.
7. GHANEM, I., WATTINCOURT, L., SERINGE, R.: Congenital dislocation of the patella. Part I: Pathologic anatomy. *J. Pediatr. Orthop.*, 20: 812–816, 2000.
8. LANGENSKIÖLD, A., RITSILÄ, V.: Congenital dislocation of the patella and its operative treatment. *J. Pediatr. Orthop.*, 12: 315–323, 1992.
9. SCHREINER, S., GANGER, R., GRILL, F.: Congenital dislocation of the knee (CDK). *Orthopäde*, 41: 75–82, 2012.
10. SHOHAT, M., LACHMAN, R., GRUBER, H. E., HSIA, Y. E., GOLBUS, M. S., WITT, D. R., BODELL, A., BRYKE, C. R., HOGGE, W. A., RIMOIN, D. L.: Desbuquois syndrome, clinical, radiographic, and morphologic characterization. *Am. J. Med. Genet.*, 52: 9–18, 1994.
11. STANISAVLJEVIC, S., ZEMENICK, G., MILLER, D.: Congenital, irreducible, permanent lateral dislocation of the patella. *Current Orthopaedic Practice*, 116: 190–199, 1976.
12. TANTELES, G. A., DIXIT, A., DHAR, S., SURI, M.: Two Somali half-siblings with CHST3-related chondrodysplasia illustrating the phenotypic spectrum and intrafamilial variability. *Am. J. Med. Genet.*, 161A: 2588–2593, 2013.
13. UNGER, S., LAUSCH, E., ROSSI, A., MÉGARBANÉ, A., SILLENCE, D., ALCAUSIN, M., AYLES, A., MENDOZA-LONDONO, R., NAMPOOTHIRI, S., AFROZE, B., HALL, B., LO, I. F., LAM, S. T., HOEFEL, J., ROST, I., WAKELING, E., MANGOLD, E., GODBOLE, K., VATANAVICHARN, N., FRANCO, L. M., CHANDLER, K., HOLLANDER, S., VELTEN, T., REICHERTER, K., SPRANGER, J., ROBERTSON, S., BONAFÉ, L., ZABEL, B., SUPERTI-FURGA, A.: Phenotypic features of carbohydrate sulfotransferase 3 (CHST3) deficiency in 24 patients: congenital dislocations and vertebral changes as principal diagnostic features. *Am. J. Med. Genet.*, 152A: 2543–2549, 2010.

## Korešpondujúci autor:

MUDr. Vladimír Kubinec

Družstevná 8

974 01 Banská Bystrica, Slovenská republika

E-mail: vkubinec@gmail.com