

Tratamento de deformidade em varo dos membros inferiores em acondroplasia

Monica Paschoal Nogueira¹, Alice Chagas Matos², Alessandro Monterroso Felix³,
William Martins Ferreira³, Guilherme de Paula Nascimento²

RESUMO

O paciente relatado apresentava acondroplasia, displasia óssea responsável pela forma mais comum de nanismo rizomélico. Dentre as características clínicas mais comuns, podemos destacar os membros mais curtos com conseqüente baixa estatura, frouxidão ligamentar e deformidades angulares dos membros inferiores, especialmente o geno varo. O objetivo deste artigo é descrever o tratamento para o geno varo e o encurtamento ósseo, incluindo osteotomias da tíbia e estabilização com fixador externo circular para correção gradual da deformidade e alongamento ósseo, seguidas de hemiepifisiodesse lateral de fêmur distal e tíbia proximal de ambos os membros e por último osteotomia valgizante de fêmur distal direito como forma de correção aguda e estabilização com fixador externo monolateral.

Palavras-chave: Acondroplasia; Geno varo; Encurtamento do membro; Hemiepifisiodesse; Fixadores externos.

INTRODUÇÃO

Acondroplasia é a forma mais comum de displasia esquelética e de nanismo, sendo causada por uma anormalidade na ossificação endocondral. Sua incidência varia entre 1.3 por 100.000 a 1.5 por 10.000 nascidos vivos¹. Ocorre devido a uma mutação no gene do receptor tipo 3 do fator de crescimento fibroblástico^{2,3}, localizado no cromossomo 4. Há hiperatividade da função deste receptor, que é expressado nos precursores cartilaginosos do osso e é responsável por regular o crescimento linear, atuando

SUMMARY

The patient reported had achondroplasia, bone dysplasia responsible for the most common form of rhizomelic dwarfism. Among the most common clinical features, shorter limbs with consequent short stature, ligament laxity and angular deformities of the lower limbs, especially genu varum. The aim of this article is to describe the orthopedic treatment for genu varum, including tibial osteotomies and stabilization with circular external fixator for gradual correction of the deformity and bone lengthening, followed by lateral hemiepiphysiodesis of the distal femur and proximal tibia of both limbs and at last, valgus osteotomy of the right distal femur with acute correction and stabilization with monolateral external fixator.

Keywords: Achondroplasia; Genu varum; Short limbs; Hemiepiphysiodesis; External Fixators.

nos condrócitos da placa de crescimento para inibir a ossificação endocondral⁴. Conseqüentemente, esta mutação acarreta o subdesenvolvimento da formação da ossificação endocondral e encurtamento dos ossos longos por que não há componente intramembranoso ou periosteal para seu crescimento.

Trata-se de uma doença hereditária, de caráter autossômico dominante, com penetância completa, apesar de que em 90% dos casos ocorre uma mutação espontânea⁵. Se um dos pais for afetado, há 50% de probabilidade da criança desenvolver acondroplasia^{6,7}.

1. Chefe do Grupo de Ortopedia Infantil e Reconstrução do Serviço de Ortopedia e Traumatologia do HSPE, São Paulo, SP, Brasil

2. Residente (R4) do Grupo de Ortopedia Infantil e Reconstrução do Serviço de Ortopedia e Traumatologia do HSPE, São Paulo, SP, Brasil

3. Médico Assistente do Grupo de Ortopedia Infantil e Reconstrução do Serviço de Ortopedia e Traumatologia do HSPE, São Paulo, SP, Brasil

Autor Responsável: Monica Paschoal Nogueira / **E-mail:** monipn@uol.com.br

Há uma maior incidência quando os pais têm idade acima de 33 anos, e esta mutação é mais frequente no cromossomo paterno⁹. O paciente acondroplásico apresenta frequentemente um genótipo heterozigoto; nos casos homozigóticos, a doença é geralmente fatal no período neonatal⁹. Como a mutação é a mesma em todos os pacientes, o fenótipo da doença é similar nos indivíduos.

A característica clínica mais evidente é a baixa estatura; a altura final geralmente é de 1,32cm em homens e de 1,25cm em mulheres¹⁰. Por se tratar de displasia rizomélica, o encurtamento é mais grave na parte proximal dos ossos longos. Os membros superiores são encurtados, podendo haver contratura em flexão do cotovelo. As mãos são pequenas e largas, com deformidades do tipo mão em tridente e em lagosta. Os membros inferiores são também curtos e frequentemente angulados em varo, e torção tibial interna pode estar presente; na maior parte dos casos, há instabilidade ligamentar, e, devido ao encurtamento do colo femoral, há o aspecto de coxa brevis. Uma das alterações mais graves e que pode ser detectada precocemente é a estenose do forame magno; crianças menores apresentam predisposição à compressão medular da coluna cervical devido à hipoplasia deste forame. Dentre as alterações faciais, notam-se protrusão da mandíbula, bossa frontal, alargamento da cabeça e ponte nasal achatada; dentinogênese é normal. O desenvolvimento motor é atrasado, sendo o início da marcha geralmente aos 18 meses, porém a inteligência geralmente é normal.

Os achados radiográficos são o encurtamento dos ossos longos tubulares, com aumento do diâmetro e da densidade óssea; as metáfises são alargadas e não há envolvimento da epífise. A apresentação clínica é variada. A mais característica seria o estreitamento da distância interpedicular de L1-L5 na radiografia em AP, indicador de acondroplasia¹¹. Os demais achados incluem: aspecto de corpos vertebrais lombares recortados, arqueamento dos ossos longos, especialmente da tibia, pelve ampla e achatada, com asas do íliaco quadradas, forma em V da fise do fêmur distal, encurtamento da base do crânio e hipodesenvolvimento dos ossos da face, com protrusão da região frontal do crânio e forame magno menor do que o normal.

O diagnóstico pode ser realizado durante a gestação, por meio de ultrassonografia que evidencia encurtamento femoral.

Com relação ao tratamento, apesar das crianças com acondroplasia serem tipicamente mais saudáveis do que crianças com outras displasias, a monitorização de perto é importante para a pesquisa de sinais e sintomas de estenose do forame magno. As manifestações clínicas são diversas, portanto o tratamento deve ser multidisciplinar com neurocirurgiões, otorrinolaringologistas, ortopedistas, entre outros. Dentre as alterações ortopédicas encontradas, podemos citar as deformidades angulares dos membros inferiores, especialmente o geno varo, que, de forma progressiva,

pode gerar dor intensa e dificuldade na deambulação. O uso de hormônios de crescimento pode ser indicado, principalmente no 1º ano, com melhores resultados em crianças que iniciaram o tratamento mais precocemente, porém novas investigações devem ser realizadas para confirmação de sua efetividade^{12,13}.

Dentre as opções de tratamento cirúrgico para as tíbias varas e em rotação interna, é indicada a osteotomia da tibia e da fíbula. O fixador externo proporciona a possibilidade de alongamento gradual concomitante com a correção das deformidades, o que é conveniente para esses pacientes. Há controvérsias com as comunidades de pacientes que são contra os alongamentos, observando que melhor seria uma vida adaptada às limitações decorrentes da baixa estatura. No entanto, o tratamento de deformidades é de maior consenso entre os ortopedistas¹⁴, proporcionando um melhor alinhamento e saúde das articulações. Os procedimentos cirúrgicos são indicados a partir dos 3 anos.

RELATO DO CASO

Paciente, VRF, sexo masculino, 15 anos, estudante. Avaliado inicialmente aos 3 anos e 11 meses, já com o diagnóstico de acondroplasia, apresentando encurtamento dos membros associado a deformidades angulares em membros inferiores, do tipo multiapical, com varo articular e diafisário e recurvato proximal da tibia (Quadro 1 e Figura 1).

Submetido ao primeiro tratamento cirúrgico aos 4 anos, na perna esquerda, com duas osteotomias na tibia, na metáfise proximal e na região meta-diafisária distal e uma na fíbula – após conversão das múltiplas deformidades em 2 CORAS - e fixador externo circular para correção gradual do varo e recurvato e alongamento ósseo de 5cm (Figura 2).

Oito dias depois da cirurgia, o paciente apresentou déficit motor à extensão do tornozelo, e foi indicada descompressão do nervo fibular à esquerda. O paciente apresentou melhora completa do déficit duas semanas após a cirurgia. Após a correção angular em varo, foi modificada a montagem do fixador circular para a correção da rotação interna da tibia, com componentes de rotação com bandeiras proximais e distais à osteotomia, ligadas a hastes rosqueadas posicionadas radialmente aos anéis (Figura 3). A montagem foi ainda modificada outra vez para a correção do regenerado que apresentou procurvato ao final do alongamento (Figura 4).

Após 5 meses de tratamento, foi obtida a correção das deformidades, assim como a boa formação e consolidação dos regenerados, sendo retirado portanto o fixador externo (Figura 5).

Iniciado em agosto de 2007 o tratamento na perna direita: realizada uma osteotomia na metáfise distal de tibia e de fíbula, e nova

montagem de aparelho circular externo para correção gradual de deformidade em varo (Figura 6); houve também a correção da deformidade em rotação interna, da mesma maneira que na perna

Quadro 1. mL DFA (ângulo lateral distal do fêmur – mecânico), mMPTA (ângulo medial proximal da fíbula - mecânico), mLDTA (ângulo lateral distal da tíbia - mecânico), PPTA (ângulo posterior proximal da tíbia). Ângulos medidos a partir de radiografias panorâmicas dos membros inferiores, em AP e perfil.

	Radiografia 13/01/2006	
	MID	MIE
mL DFA	113°	114°
mMPTA	87°	79°
mLDTA	102°	100°
PPTA	106°	118°

Fonte: Arquivo pessoal do autor

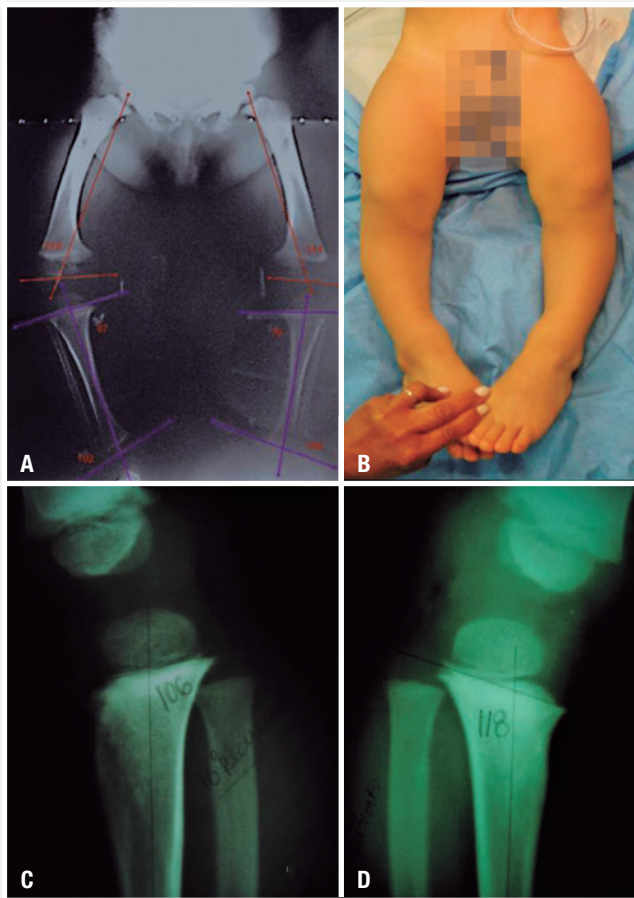


Figura 1. A. Radiografia panorâmica de MMII (teste do mau alinhamento) Ângulos mL DFA, mMPTA e mLDTA; B. Aspecto clínico do paciente no pré-operatório; C e D. Radiografias em perfil com ângulos PPTA aumentados, com recurvato importante
Fonte: Arquivo pessoal do autor

esquerda. Após alongamento ósseo de 5cm, correção dos distúrbios rotacional e angular e consolidação do regenerado, retirado fixador em dezembro de 2007.

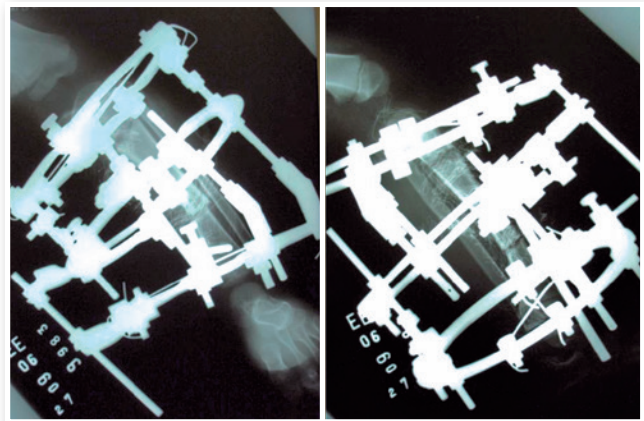


Figura 2. Radiografias em AP e Perfil de perna esquerda no Pós operatório imediato
Fonte: Arquivo pessoal do autor

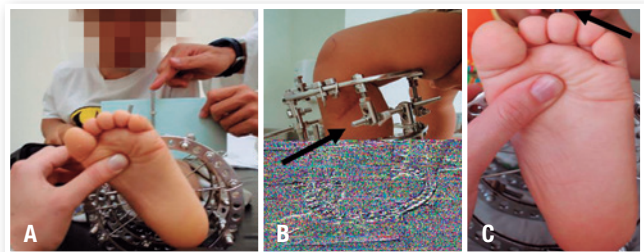


Figura 3. A. Rotação interna da tíbia esquerda evidenciada clinicamente; B. Sistema de 3 motores para correção da alteração rotacional (seta); C. Correção da rotação interna da tíbia (seta demonstrando alinhamento entre o joelho(patela) e o 2º raio)
Fonte: Arquivo pessoal do autor

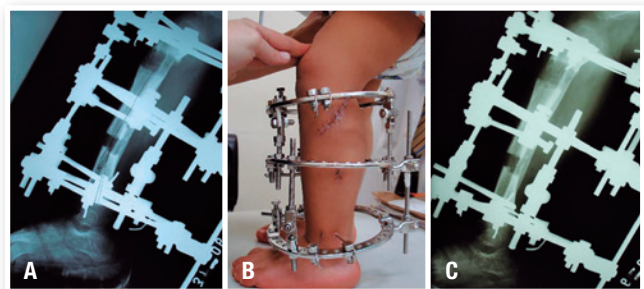


Figura 4. A. Radiografia em perfil de perna esquerda evidenciando procurvato do regenerado distal; B. Modificação do sistema de motor e dobradiças, com posicionamento do motor em região posterior da perna para correção do procurvato (seta); C. Radiografia em perfil de perna esquerda com correção do procurvato
Fonte: Arquivo pessoal do autor

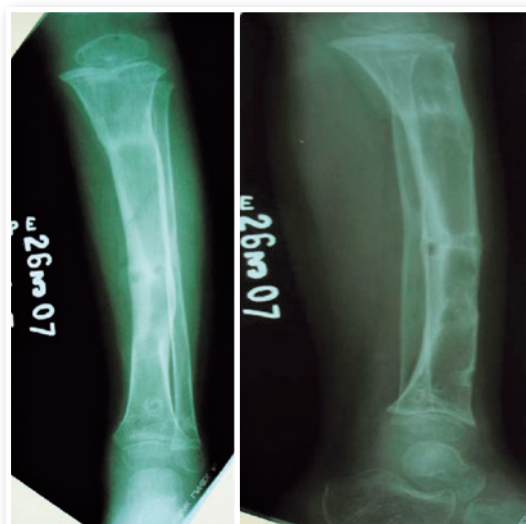


Figura 5. Radiografias em AP e Perfil de perna esquerda, após 15 dias de retirada de fixador externo circular

Fonte: Arquivo pessoal do autor

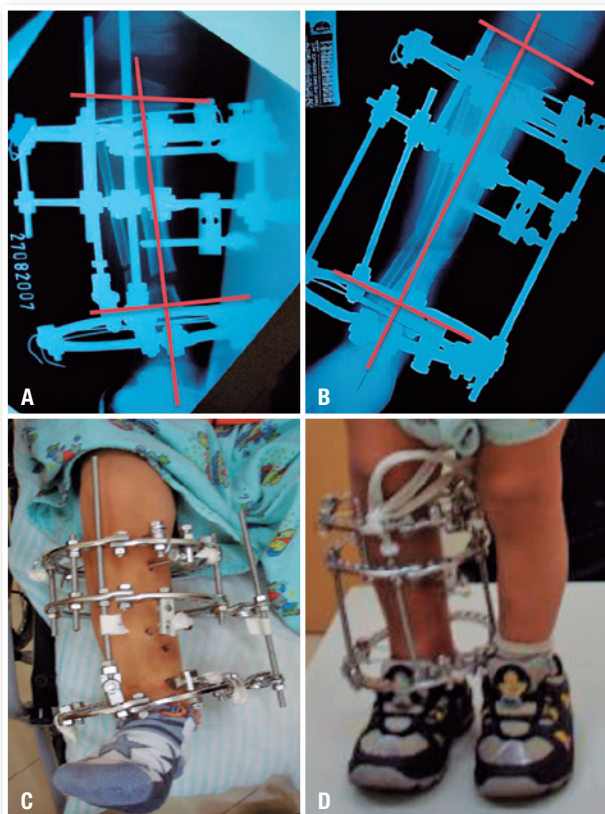


Figura 6. A. Radiografia em AP e Perfil de perna esquerda em 27/08/07 (15 dias de cirurgia); B. Radiografia em AP e Perfil de perna esquerda em 17/12/07, (com regenerado consolidado); C. Foto clínica no dia 27/08/07; D. Foto clínica no dia 17/12/07

Fonte: Arquivo pessoal do autor

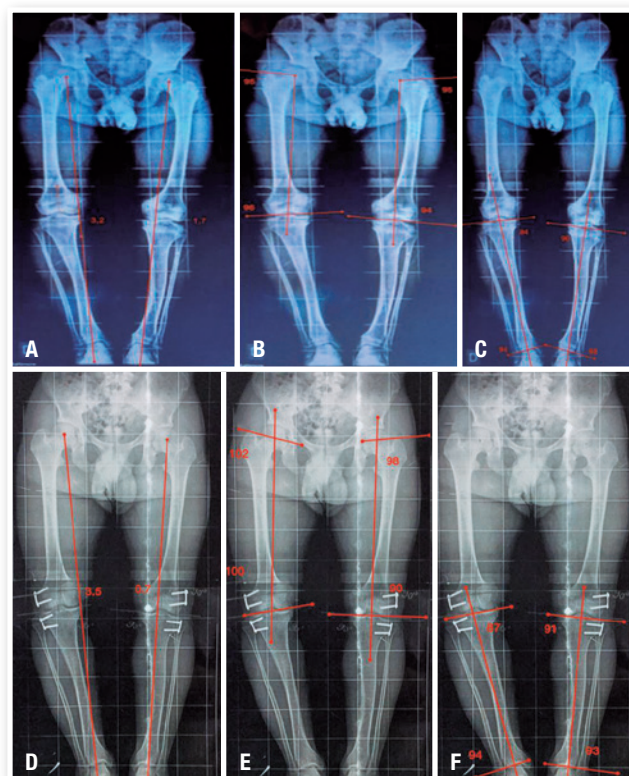


Figura 7. Radiografia Panorâmica de MMII do dia 17/11/14, evidenciando varo. A. Valores do MAD em mm, com evidência de deformidade em varo bilateral; B. Ângulos mLPFA e mLDFA; C. Ângulos mMPA e mLDTA. D, E e F. Radiografia Panorâmica de MMII do dia 10/01/18, 2 anos e 6 meses após as hemiepifisiodeses realizadas, evidenciando correção das deformidades à esquerda e de varo em fêmur distal direito. D. Valores do MAD em mm, com evidência de deformidade em varo à direita; E. Ângulos mLPFA e mLDFA, com alteração do mLDFA a direita; F. Ângulos mMPA e mLDTA

Fonte: Arquivo pessoal do autor

Paciente foi reavaliado em novembro de 2014, com recidiva de geno varo bilateral, principalmente à direita. Baseado no princípio de correção gradual por crescimento guiado, realizada hemiepifisiodese lateral em fêmur distal e tibia proximal bilaterais com placas em 8, (15/07/2015). Houve correção da deformidade angular nas tíbias, assim como no fêmur esquerdo, porém houve persistência do varo no fêmur distal direito, com manutenção do MAD de 3,5cm, conforme podemos observar na Figura 7.

Optado pela realização de osteotomia valgizante de fêmur distal com correção aguda e aplicação de fixador externo monolateral na coxa direita, (17/01/2018), associada à remoção das placas em 8 de fêmur e tibia bilaterais. Atingida correção cirúrgica aguda desejada (mLDFA = 90°), vide figura 9. Retirado fixador externo em 23/05/2018.

Importante ressaltar que na consulta realizada em novembro de 2014, o paciente apresentava 1,23m de altura, e ele, assim como sua família, não demonstraram interesse em realizar alongamentos

ósseos. No que diz respeito à funcionalidade e à mobilidade, observamos que desde o início do tratamento em 2006, o paciente apresentou um bom desempenho, sendo capaz de deambular sem auxílio, com total amplitude de movimento nas articulações após o tratamento.

DISCUSSÃO

A acondroplasia representa um desafio ao ortopedista pediátrico devido a gama de manifestações clínicas e às suas recidivas. As características apresentadas pelo nosso paciente confirmam a importância de termos um arsenal de opções terapêuticas.

Esta displasia óssea é conhecida pelo arqueamento significativo dos membros, e pelo potencial de deformidade óssea associada à frouidão ligamentar, o que resulta numa maior dificuldade em sua correção e na manutenção da mesma. De acordo com a literatura, a hemiepifisiodese com o princípio do crescimento guiado e colocação das placas de dois furos com parafusos que divergem gradualmente pode ser utilizada para correção de deformidades angulares, porém nem sempre é eficiente, como podemos confirmar com o resultado observado no membro inferior direito devido à resposta insuficiente das fises de crescimento acometidas pela displasia óssea. Geralmente essas deformidades são multiapicais, a hemiepifisiodese não é suficiente para total correção. Desta maneira, a aplicação de outras técnicas se fez necessária.

O uso dos fixadores externos como arsenal para o tratamento apresenta resultados incentivadores, especialmente devido às grandes deformidades angulares, multiapicais e multiplanares, que não podem ser corrigidas de forma aguda. Este método é capaz de solucionar além das deformidades, de forma gradativa ou aguda, a questão do encurtamento dos membros: na mesma cirurgia, podemos corrigir e alongar o membro. É possível realizar essa correção de forma simultânea bilateralmente, porém, neste caso em específico, por se tratar de um paciente muito novo no momento da cirurgia e por preferência da família, optamos por tratar um membro de cada vez. Da mesma maneira, foi utilizado o princípio da correção aguda com a montagem do fixador externo monolateral para a osteotomia valgizante com correção definitiva do varo do fêmur distal, corroborando assim a sua eficácia e sua versatilidade como método terapêutico.

Assim como as epifisiodeses, as osteotomias não são isentas de complicações, e oferecem desafios nos pacientes acondroplásicos. A incidência de lesões nervosas nesses pacientes é maior, e há também risco de complicações graves como a paraplegia ambas descritas na literatura. Segundo Adar e colaboradores, a lesão nervosa é menos comum no alongamento gradual, porém foi identificada em muitos casos, ocorrendo no pós-operatório imediato ou durante o processo de alongamento¹⁵. Acredita-se que a sua incidência estaria diretamente relacionada à quantidade ou

percentagem de alongamento¹⁶. Porém, estudos prévios não demonstraram uma associação entre o número em centímetros do alongamento e a ocorrência da lesão nervosa¹⁷. A prevalência desta lesão, baseada no diagnóstico clínico, varia de 0,7% a 30%¹⁷. Segundo trabalho realizado por Nogueira e colaboradores, em que foram avaliados 814 procedimentos de alongamento de membros, a prevalência encontrada foi de 9,3%¹⁸, e não foi encontrada associação entre a prevalência das lesões nervosas e a quantidade de alongamento no momento dos primeiros sinais e sintomas clínicos¹⁸. A maioria destas lesões, principalmente na perna, se apresentou após 2 a 5,5cm de alongamento, o que sugere que o problema deve ocorrer mais por uma predisposição anatômica para o aprisionamento do nervo fibular no colo da fibula do que pelo estiramento do mesmo^{18,19}. Como forma de tratamento para as lesões nervosas no alongamento, podemos destacar a redução e a descompressão da velocidade do alongamento; a detecção da lesão, assim como a realização do tratamento de forma precoce, permite a continuidade do alongamento ósseo, sem acarretar lesão nervosa permanente¹⁸. De acordo com o protocolo utilizado por Eldridge e Bell, a diminuição da velocidade da distração é a primeira conduta a ser tomada na identificação de sinais e sintomas clínicos de lesão nervosa²⁰.

Há inúmeros trabalhos mais recentes acerca dos alongamentos ósseos na presença de nanismo/acondroplasia. Segundo Yun et al., a tentativa de alongamento acima de 20% do comprimento original do osso permanece uma opção de tratamento viável para aqueles com deformidade significativa do membro¹⁶. Segundo Herzenberg e Paley, iniciar o alongamento antes dos 10 anos de idade apresenta uma vantagem adicional por permitir dividir o processo em 2 episódios de alongamentos menores ao invés de um procedimento único extenso, reduzindo, portanto, as complicações²¹. Já em outro artigo, Herzenberg et al. concluíram que o alongamento bilateral de tibia para o nanismo é difícil, porém os resultados são geralmente gratificantes e que atenção deve ser dada aos fatores que afetam a força e a mobilidade do tornozelo, uma vez que esta é a maior causa de insatisfação dos resultados. Ainda segundo este último artigo, a alta incidência de lesão por estiramento do nervo fibular necessita de vigilância, porém não evita alcançar o objetivo do alongamento, já que as descompressões apropriadas são realizadas²². Outras complicações associadas ao alongamento são as contraturas de articulações adjacentes, o fechamento prematuro da fise, e fraturas dos regenerados²³.

A contratura em equino é uma complicação frequentemente encontrada durante um alongamento extenso da tibia, mesmo com fisioterapia agressiva; ademais, teoricamente, este alongamento pode ocasionar contratura em flexão de joelho devido à função biarticular do gastrocnêmio. Com a fisioterapia dedicada e o uso de órteses, todas as contraturas foram resolvidas gradualmente até o status pré-operatório após o término do alongamento²⁴.

Podemos concluir deste relato que o manejo dos pacientes acondroplásicos pode ser de difícil execução e trabalhoso. Em contrapartida, a aplicação dos métodos cirúrgicos e a sua correta indicação, enfatizando o início do tratamento o mais precoce possível, viabilizam resultados funcionais, com evolução satisfatória de nosso paciente até o presente momento (Figuras 8 e 9).



Figura 8. Radiografia Panorâmica de MMII do dia 25/06/18 e foto clínica
Fonte: Arquivo pessoal do autor



Figura 9. Fotografias do paciente do dia 25/06/18
Fonte: Arquivo pessoal do autor

REFERÊNCIAS

- Orioli IM, Castilla EE, Barbosa-Neto JG, et al: The birth prevalence rates for the skeletal dysplasias. *J Med Genet.* 1986;23(4):328-32.
- Muenke M, Schell U. Fibroblast-growth-factor receptor mutations in human skeletal disorders. *Trends Genet.* 1995;11(8):308-13.
- Seino Y, Moriwake T, Tanaka H, Inoue M, Kanzaki S, Tanaka T, Matsuo N, Niimi H. Molecular defects in achondroplasia and the effects of growth hormone treatment. *Acta Paediatr Suppl.* 1999;88(428):118-20.
- Horton WA. Fibroblast growth factor receptor 3 and the human chondrodysplasias. *Curr Opin Pediatr.* 1997;9(4):437-42.
- Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L, Pelet A, Rozet JM, Maroteaux P, Le Merrer M, Munnich A. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. *Nature.* 1994 Sep 15;371(6494):252-4.
- Dietz FR, Mathews KD. Update on the genetics bases of disorders with orthopaedic manifestations. *J Bone Joint Surg Am.* 1996;78(10):1583-98.
- Hall JG. The natural history of achondroplasia. *Basic Life Sci.* 1988;48:3-9.
- Orioli IM, Castilla EE, Scarano G, Mastroiacovo P. Effects of paternal age in achondroplasia, thanatophoric dysplasia, and osteogenesis imperfecta. *Am J Med Genet.* 1995;59(2):209-17.
- Pauli RM, Conroy MM, Langer LO Jr, McLone DG, Naidich T, Franciosi R, Ratner IM, Copps SC. Homozygous achondroplasia with survival beyond infancy. *Am J Med Genet.* 1983;16(4):459-73.
- Wynne-Davies R, Walsh WK, Gormley J. Achondroplasia and hypochondroplasia. Clinical variation and spinal stenosis. *J Bone Joint Surg Br.* 1981;63(4):508-15.
- Lutter LD, Longstein JE, Winter RB, Langer LO. Anatomy of the achondroplastic lumbar canal. *Clin Orthop Relat Res.* 1977; (126):139-42.
- Stamoyannou L, Karachaliou F, Neou P, Papataxiarchou K, Pistevos G, Bartsocas CS. Growth and growth hormone therapy in children with achondroplasia: a two-year experience, *Am J Med Genet.* 1997;72(1):71-6.
- Weber G, Prinster C, Meneghel M, Russo F, Mora S, Puzzovio M, Del Maschio M, Chiumello G. Human Growth hormone treatment in prepubertal children with achondroplasia, *Am J Med Genet.* 1996;61(4):396-400.
- Price CT. Limb lengthening for achondroplasia: early experience. *J Pediatr Orthop.* 1989;9(5):512-5.
- Atar D, Lehman WB, Grant AD, Strongwater A, Frankel V, Golyakhovsky V. Treatment of complex limb deformities in children with the Ilizarov technique. *Orthopedics.* 1991;14(9):961-7.

16. Yun AG, Severino R, Reinker K. Attempted limb lengthenings beyond twenty percent of the initial bone length: results and complications. *J Pediatr Orthop*. 2000;20(2):151-9.
17. Velazquez RJ, Bell DF, Armstrong PF, Babyn P, Tibshirani R. Complications of use of the Ilizarov technique in the correction of limb deformities in children. *J Bone Joint Surg Am*. 1993;75(8):1148-56.
18. Nogueira MP, Paley D, Bhave A, Herbert A, Nocente C, Herzenberg J. Nerve lesions associated with Limb - lengthening. *J Bone Joint Surg Am*. 2003;85(8):1502-10.
19. Dahl MT, Gulli B, Berg T. Complications of limb lengthening. A learning curve. *Clin Orthop*. 1994;301:10-8.
20. Eldridge JC, Bell DF. Problems with substantial limb lengthening. *Orthop Orthop Clin North Am*. 1991;22(4):625-31.
21. Herzenberg JE, Paley D. Stature lengthening in skeletal dysplasia. In: Rozbruch RS, Ilizarov S, editors. *Limb lengthening and reconstruction surgery*. New York: Informa Healthcare; 2007. p. 575-96.
22. Burghardt RD, Yoshino K, Kashiwagi N, Yoshino S, Bhave A, Paley D, Herzenberg JE. Bilateral double level tibial lengthening in dwarfism. *J Orthop*. 2015;12(4):242-7.
23. Kitoh H, Mishima K, Matsushita M, Nishida Y, Ishiguro N. Early and late fracture following extensive limb lengthening in patients with achondroplasia and hypochondroplasia. *Bone Joint J*. 2014;96(9):1269-73.
24. Kadono I, Kitoh H, Mishima K, Matsushita M, Sato K, Kako M, Ishiguro N. Changes in the range of motion of the lower limb joints during extensive tibial lengthening in achondroplasia. *J Pediatr Orthop B*. 2018;27(6):535-40.