

Polven tekonivelleikkaukset diastrofista dysplasiaa (DD) sairastavilla potilailla

Ilkka Helenius, Ville Remes, Martina Lohman, Kaj Tallroth, Mikko Poussa, Timo Paavilainen

Sairaala ORTON, Helsinki. Tutkimusta ovat tukeneet: Sivia Kostin säätiö, Instrumentariumin tiedesäätiö ja Emil Aaltosen säätiö.

Diastrophic dysplasia results in severe disproportionate short stature, generalized joint deformities, and early osteoarthritis. Clinically and radiologically the knee joint in diastrophic dysplasia is often in an abnormal valgus position and unstable, and degeneration of all joint compartments takes place, even during growth. Between February 1992 and March 2000, 21 primary total knee arthroplasties were performed at our hospital on 14 consecutive patients with severe osteoarthritis due to diastrophic dysplasia. The patients were followed up prospectively by means of clinical examinations, Knee Society Scores, and radiographs. Preoperatively 10 knees showed chronic dislocation of the patella. The mean follow-up time was 3.4 (range, 2.0 to 9.0) years. The mean Knee Society pain and function scores improved from 24 points (range, 0 to 61 points) and 29 points (range, 0 to 55 points) preoperatively to 79 points (range, 59 to 95 points) and 69 points (range, 30 to 100 points), respectively at the final follow-up examination ($p < 0.001$ for both comparisons). The patients' mean walking distance increased from 380 m (range, 20 to 1000 m) preoperatively to 1300 m (range, 250 to 3000 m) at the final follow-up examination ($p = 0.013$). Two knees required distal femoral corrective osteotomy due to metaphyseal angulation. Additional patellar procedures were commonly needed: extensive lateral release in 19, vastus medialis advancement in five, and resection of the inner bipartite patellar part in three knees. None of the total knee arthroplasties has required revision. Six (31%) complications were recorded: two nonunions of two distal femoral osteotomies, one fracture of the lateral tibial condyle, and one fracture of the medial femoral condyle. Additionally, two patellae had redislocated during follow-up. Total knee arthroplasty improved significantly the function of the knee joints and the walking capacity of patients with diastrophic dysplasia. Additional patellar soft tissue procedures were commonly needed. Complications, however, occurred frequently.

Diastrofinen dysplasia (DD) on vaikea autosomissa peittyvästi periytyvä luuston ja nivelten sairaus (1). Se kuuluu suomalaisen tautiperintöön eli sitä esiintyy Suomessa poikkeuksellisen paljon ja se on yleisin meillä ilmenevä luuston kasvuhäiriö (2,3). Suomessa on diagnosoitu yli 180 DD:aa sairastavaa potilasta ja muualta maailmasta on raportoitu yhteensä noin 250 tapausta (Kaitila, henkilökohtainen tiedonanto). Vuosittain Suomessa syntyy noin 2-4 DD:aa sairastavaa lasta (2).

DD:n tärkeimmät kliiniset piirteet ovat lyhytkasvuisuus, johon liittyy lyhytraajaisuus, nivelten liikerajoitukset, deformaatio ja vaikea artroosi sekä toisaalta polvinivelen instabiliteetti, käden epämuodostumat, erilaiset jalkaterän ja selän virheasennot, kuten kyfoskolioosi (4-11). Älykyys ja muut elintoiminnot kehittyvät normaalisti (2).

Valtaosa tautiin liittyvistä ortopedisista ongelmista johtuu varhaisesta alaraajojen kantavien nivelten artroosista ja deformaatiosta (4,12). Diastrofista dysplasiaa sairastavilla potilailla todetaan usein jo kasvuiässä alkava polvinivelen degeneroituminen, fleksiokontraktuura ja valgusvirheasento yhdistyneenä vaikea-asteiseen instabiliteettiin (4,10,12-15). Polven liikelaajuus alkaa pienentyä ennen 5 vuoden ikää, ja radiologisesti epifyysi voi deformatua ennen 6 vuoden ikää (10,13,15). Polvilumpio sijaitsee poikkeavan alhaalla, ja polvilumpiojanne on usein lyhyt ja leveä. Polvilumpio on joissakin tapauksissa kroonisesti luksoituneena (13,14).

Vaikeasti deformatunut, kivulias ja kulunut polvinivel rajoittaa DD sairastavien potilaiden liikumista aikaisessa keski-ikässä. Polven tekonivelleikkaus voisi helpottaa näiden potilaiden liikku-

mista ja kipuja, mutta sen tuloksia ei ole aiemmin julkaistu tässä taudissa.

Aineisto ja menetelmät

Potilaat

Vuosien 1992 ja 2000 välisenä aikana 14 diastrofista dysplasiaa sairastavalle potilaalle (22 polvea) suunniteltiin tehtäväksi primaari polven tekoniivelleikkaus. Heistä 21 tekoniivelleikkaus (14 potilasta) onnistui, mutta yhden potilaan toinen polvi jouduttiin primäärästi luuduttamaan. Kaikki leikkaukset suoritti tutkimusryhmän seniori ortopedi (T.P.). Taudin diagnoosi perustui tyypilliseen taudinkuvaan ja radiologisiin löydöksiin (8). Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri varmisti diagnoosin. Tekoniivelleikkauksen indikaationa oli vaikeasteinen polven kipu yhdistettynä liikkumisvaikeuksiin. Potilaiden keski-ikä leikkausajankohtana oli 44 v (vaihteluväli, 30 – 66 v). Potilaista kaksi oli miehiä ja 12 naisia. Keskimääräinen pituus oli 1,25 m (1,14 – 1,42 m) ja paino 43 kg (32 – 55 kg). Aikaisemmin näille potilaille oli suoritettu 11 lonkan tekoniivelleikkausta (10 bilateraalista), yksi patellectomia (ei tekoniivelpolveen), ja yksi sääriluun yläosan osteotomia.

Kaikki potilaat antoivat kirjallisen suostumuksensa tutkimukseen. Tutkimussuunnitelma hyväksyttiin eettisessä toimikunnassa.

Tutkimusasetelma

Potilaita seurattiin prospektiivisesti. Kaikki potilaat tutkittiin kliinisesti ja polvista otettiin AP- ja sivuröntgen kuvat ennen leikkausta ja sen jälkeen. Seurantakäynnit suoritettiin yhden, kahden, kolmen vuoden kohdalla ja sen jälkeen kahden vuoden välein. Kaikilla kontrollikäynneillä polven tilanne arvioitiin käyttämällä Knee Societyn kliinistä ja radiologista pisteytysjärjestelmää (16,17). Kävelymatkan potilaat arvioivat subjektiivisesti ennen leikkausta ja sen jälkeen. Komponenttien sijoittelu, koko, kirkastumat ja osteolyytisympäkökset arvioitiin radiologisesti kontrollikäyntien yhteydessä (17).

Preoperatiiviset tiedot ja leikkaustekniikka

Kaikissa polvissa todettiin pitkälle edennyt kliininen ja radiologinen artroosi. Polvissa oli tyypillisesti fleksiokontraktuura, valgusvirheasento, ja polvilumpion subluksaatio tai luksaatio. Fleksiokontraktuura vaihteli 0 ja 45 asteen välillä (keskimäärin 21 astetta) ja valgusvirheasento 5 ja 40 asteen välillä (keskimäärin 18 astetta). Kymmenen polvilumpiota oli kroonisesti luksoituneena ja kahdeksan lopuista subluksoituneena. Kaikissa polvissa oli poikkeava sivu-

suuntainen stabiliteetti, ja yhdessätoista myös AP-suuntainen instabiliteetti. Tibiofemoraalinen subluksaatio (yli 10mm) todettiin 11 polvessa ja irtokappaleita kuudessa. Osteotomian vaativa reisiluun alapään antekurvatum-varus akselivirhe todettiin kahdessa polvessa.

Leikkaukset suoritettiin spinaali- ja epiduraali-anestesiassa. Verityhjiötä käytettiin kuudella potilaalla (seitsemän polvea). Polvi avattiin käyttäen mediaalista parapatellaariavausta. Eturistiside oli joko rudimentaarinen (12 polvessa) tai pois kulunut (9 polvessa). Femurin mediaalikondyylin ylikasvu ja lateraalikondyylin hypoplasia olivat tyypillisiä löydöksiä niillä potilailla joilla oli pitkälle edennyt polven valgusvirheasento ja fleksiokontraktuura. Jäljellä oleva rusto oli levymäisesti irti tibian yläosasta. Polvilumpio oli bipartitattyypinen viidellä potilaalla. Heistä kolmella se oli sämpylätyyppisesti kaksikerroksinen sagittaalisuunnassa ja hevosenkenkätyypinen koronaalisuunnassa.

Kolmessa polvessa ligamenttistabiliteetti arvioitiin riittävän tukevaksi tavallista pinnoiteproteesia varten (AGC V 2, Biomet, Warsaw, IN, USA). Kahdeksan polvea vaati enemmän stabiliteettia antavan T-3 mallin (AGC Dual, Biomet, Warsaw, IN, USA) ja kymmenen saranaproteesin (Endo-Modell, Waldemar Link, Hamburg, Germany). Proteesien varsiosia jouduttiin peroperatiivisesti lyhentämään, taivuttamaan ja ohentamaan, jotta ne mahtuisivat intramedullaarisesti lyhyiden potilaiden deformatiivisiin niveliin. Sahaohjaimia ei pystytty käyttämään, vaan sahaus tehtiin "free hand" -tekniikalla.

Koska DD potilaiden polvilumpio sijaitsee poikkeavan matalalla, tehtiin tibian sahaus niin läheltä tuberositas tibiaeta kuin mahdollista. Fleksiokontraktuuran helpottamiseksi tarvittiin laajat takakapselivapautukset, takaristiseen ja popliteusjänteen katkaisu – valguspolvissa jopa lateraalikollateraalin katkaisu. Monissa tapauksissa ekstensoriapparaatin ja patellofemoraalinelven paikalleen saaminen vaativat laajan lateraalisen releasen tuberositas tibiaen tasolta trochanter major tasolle saakka, mediaalisen kapselikiristuksen sekä vastus medialiksen vetämisen polvilumpion ylitse. Patella pinnoitettiin jos potilaalla oli selkeä patellofemoraalinelven artroosi leikkaustilanteessa sekä anteriorinen polven kipu. Leikkausten kesto oli keskimäärin 210 minuuttia (vaihteluväli 90 – 420 min), ja keskimääräinen leikkausvuoto 850 ml (50 – 4200 ml).

Antibioottiprofylaksia (laskimonsisäinen kefuroksiimi) annettiin induktion yhteydessä ja sitä jatkettiin 48 tuntia. Tromboosiprofylaksiana käytettiin

tehtiin enoksapariinia sairaalassaolo ajan. Potilaille annettiin täysipainovarauslupa, lukuunottamatta yhtä potilasta, jolle tehtiin distaalisen femurin osteotomia (molemmat polvet). Mobilisaattoria käytettiin sairaalassaolo ajan.

Tilastolliset menetelmät

Pre- ja postoperatiivisia Knee Societyn pisteytysmääriä verrattiin käyttäen Wilcoxonin rank testiä. P arvoja pienemmät kuin 0.05 pidettiin tilastollisesti merkittävinä.

Tulokset

Keskimääräinen seuranta-aika oli 3,4 vuotta (vaihteluväli, 2,0 – 9,0 vuotta). Kahdelle potilaalle tehtiin samassa leikkauksessa molempien polvien artroplastia, viidelle molempien polvien artroplastia erillisissä toimenpiteissä, viidelle potilaalle vain toisen polven artroplastia. Kahdelle potilaalle tehtiin samassa leikkauksessa samanpuoleisen lonkan ja polven artroplastia.

Distaalisen femurin korrekzio-osteotomia tehtiin kahteen polveen (yksi potilas). Popliteusjänteen tenotomia tehtiin neljään polveen. Lateraali kollateraali katkaistiin kahdessa valguspolvessa ja molempiin asetettiin saranaproteesi. Patella pinnoitettiin 13 polvessa. Laaja lateraalinen release tehtiin 19 potilaalle. Vastus medialis vedettiin patellan ylitse viidessä polvessa. Kolmessa polvessa tehtiin bipartita patellan sisemmän osan resektio. Näistä kahta ei pystytty pinnoittamaan johtuen jäljelle jääneen patellan paksuudesta (7 mm ja 8 mm). Saranaproteesien varsiosat lyhennettiin ja/tai taivutettiin kaikilta potilailta.

Preoperatiivisesti Knee Societyn kipupistemäärä oli 24 pistettä (vaihteluväli, 0 – 61 pistettä) ja toimintapistemäärä 29 pistettä (vaihteluväli, 0 – 55 pistettä). Nämä pistemäärät paranivat leikkauksen jälkeen merkitsevästi ($p < 0.001$): kipupistemäärä oli 78 pistettä (59 – 95 pistettä) ja toimintapistemäärä 68 pistettä (30 – 100 pistettä) yhden vuoden kohdalla leikkauksesta lukien. Viimeisen kontrollikäynnin yhteydessä vastaavat pistemäärät olivat 79 pistettä (59 – 95 pistettä) kipupisteiden ja 69 pistettä (30 – 100 pistettä) toimintapisteiden osalta. Viimeisellä kontrollikäynnillä kaikki polvet olivat kivuttomia. Keskimääräinen kävelymatka oli 380 m (20 – 1000 m) ennen leikkausta ja 1300 m (250 – 3000 m) leikkauksen jälkeen ($p < 0.001$). Keskimääräinen polven liikelaajuus oli 83 astetta (20 – 120 astetta) ennen leikkausta ja 75 astetta (30 – 100 astetta) leikkauksen jälkeen. Fleksiokontraktuura pieneni 21 asteesta (0 – 45 astetta) ennen leikkausta 7

asteeseen (0 – 15 astetta) leikkauksen jälkeen ($p = 0.012$).

Radiologisesti proteesikomponenttien ympärillä ei todettu kirkastumalinjoja tai osteolyysipesäkeitä. Myöskään komponenttien migraatiota tai vajoamista ei todettu. Heterotooppista ossifikaatiota ei todettu.

Tekonivelten uusintaleikkauksia ei seurannan aikana ole suoritettu. Kuusi komplikaatiota on rekisteröity seurannan aikana. Kaksi patellaa on luksoitunut seurannassa. Molemmat femurin osteotomiat jäivät luutumatta ja vaativat uuden levytyksen ja luun siirteen. Perioperatiivisesti todettiin yksi tibian lateraalikondylin ja yksi mediaalikondylin murtuma, jotka molemmat hoidettiin konservatiivisesti.

Pohdinta

Diastrofista dysplasiaa sairastavien potilaiden femurit ovat usein leveitä proksimaalisesti ja distaalisesti, mutta metafysiaalialueella tapahtuu luun merkittävä suppilomainen kaventuma (18). Diafysiaalialueella luuydin on usein erittäin ahdas. Tämä aiheuttaa merkittäviä vaikeuksia vietäessä komponentteja paikoilleen. Lähes kaikkia proteesikomponentteja jouduttiinkin kaventamaan tai taivuttamaan intraoperatiivisesti. Proteesien käsittely on voinut muuttaa komponenttien metallurgisia ominaisuuksia, mutta toisaalta yhtään tekonivelen uusintaleikkausta ei ole jouduttu suorittamaan. "Custom-made" proteesit voisivat olla yksi mahdollisuus. Sahaukset suoritettiin vapaan käden sahausin, koska intramedullaariohjainten käyttöön ei ollut mahdollisuuksia.

Polven liikelaajuus alkaa hyvin varhaisessa vaiheessa vähentyä DD potilailla (10,13,15). Polven liikelaajuutta ei pystytty tekonivelleikkauksella parantamaan huolimatta laajoista pehmytosatoimenpiteistä. Vaatimaton polven liikelaajuus laski merkittävästi Knee Societyn pistemääriä, vaikka polvet olivat kivuttomia. Toisaalta fleksiokontraktuura pieneni merkitsevästi.

Patellan alueelle kohdistuneita lisätoimenpiteitä tarvittiin monessa tapauksissa, koska 10 patellaa oli preoperatiivisesti luksoituneena ja kahdeksan lisäksi subluksoituneena. Lähes kaikille potilaille tehtiin laaja lateraalinen release tuberositas tibiaen yläpuolelta aina trochanter major tasolle saakka yhdistettynä mediaaliseen kapsuloplastiaan. Kaksikerroksisten patellojen alaosat resekoitiin, koska ajateltiin, että bipartita osien välillä tapahtuisi kivuliasta liikettä. Diastrofiapotilaiden patellajänne on lyhyt ja leveä, ja tästä syystä tibian sahaus tehtiin aina mahdollisimman läheltä tuberositas tibiaeta. Kaksi patellaa

luksoitui seurannan aikana. Näiden potilaiden quadriceps-voima jäi heikoksi, ja lopullinen leikkaustulos huonoksi. Endo-Modell proteesin femurkomponentin matala patellofemoraaliura on voinut osaltaan vaikuttaa luksaatioiden syntymiseen.

Komplikaatiot olivat tässä harvinaisessa potilasryhmässä tavallisia. Kaksi perioperatiivista murtaa todettiin, mikä johtui osaltaan poikkeavasta tibian metafyyysin ja diafyyysin muodosta. Molemmat korrekzio-osteotomiat jäivät luutumatta. Sementoidun proteesimallin käyttö on voinut huonontaa osteotomian luutumista. Osteotomioiden välttäminen ja custom-made proteesien käytöllä voitaisiin komplikaatioiden määrää mahdollisesti vähentää.

Diastrofista dysplasiaa sairastavien potilaiden suuret, kantavat nivelet deformatioituvat ja kuluvat varhaisessa iässä ja aiheuttavat merkittävän liikunnallisen invaliditeetin. Tässä potilasryhmässä joudutaan varhaisessa keski-ikässä turvautumaan lonkkien ja polvien protetisointiin. Pitkäaikaistulokset tässä tautiryhmässä puuttuvat, mutta ainakin lonkan tekonivelleikkausten tulosten perusteella kävelykyky on mahdollista säilyttää (18,19). DD potilaiden alhainen paino ja toisaalta vähäinen liikunnallinen aktiiviteetti ovat todennäköisesti edullisia proteesien pitkäaikaistuloksia ajatellen (18). Poikkeava kävely muiden deformatioiden vuoksi on poikkeavaa ja tämä voi aiheuttaa poikkeavaa kuormitusta lonkka ja polviniveleihin.

Polven tekonivelleikkaus yhdistettynä patellan pehmytkudostoinenpiteisiin antoi erinomaisen kivun helpotuksen ja merkittävästi paransi polven toimintaa diastrofista dysplasiaa sairastavilla potilailla. Lisätoimenpiteet, kuten distaalisen femurin osteotomia, patellan pehmytkudostoinenpiteet, ja endoproteesien muokkaus, olivat tässä taudissa usein tarpeellisia. Komplikaatiot olivat yleisiä, ja erityisesti patellan luksaatiot huononsivat merkittävästi muutoin hyvää lopputulosta.

Kirjallisuutta

- Hastbacka J, de la Chapelle A, Mahtani MM, Clines G, Reeve-Daly MP, Daly M et al. The diastrophic dysplasia gene encodes a novel sulfate transporter: positional cloning by fine-structure linkage disequilibrium mapping. *Cell*. 1994;78:1073-87.
- Kaitila I, Hästbacka J, De La Chapelle A, Sistonen P. Diastrofian aiheuttava virheellinen geeni on paikannettu. *Duodecim* 107:1418-1419, 1991.
- Perheentupa J. Kolme periytyvää kasvuhäiriötä. *Duodecim* 1972;88: 60-71.
- Amuso SJ. Diastrophic dwarfism. *J Bone Joint Surg Am*. 1968;50:113-22.
- Poussa M, Merikanto J, Ryöppy S, Marttinen E, Kaitila I. The spine in diastrophic dysplasia. *Spine*. 1991;16:881-7.
- Remes V, Marttinen E, Poussa M, Kaitila I, Peltonen J. Cervical kyphosis in diastrophic dysplasia. *Spine*. 1999;24:1990-5.
- Remes V, Poussa M, Peltonen J. Scoliosis in patients with diastrophic dysplasia: a new classification. *Spine*. 2001;26:1689-97.
- Walker BA, Scott CI, Hall JG, Murdoch JL, McKusick VA. Diastrophic dwarfism. *Medicine*. 1972;51:41-59.
- Vaara P, Peltonen J, Poussa M, Merikanto J, Nurminen M, Kaitila I, Ryöppy S. Development of the hip in diastrophic dysplasia. *J Bone Joint Surg Br*. 1998;80:315-20.
- Peltonen J, Vaara P, Marttinen E, Ryöppy S, Poussa M. The knee joint in diastrophic dysplasia. A clinical and radiological study. *J Bone Joint Surg Br*. 1999;81:625-631.
- Wilson DW, Chrispin AR, Carter CO. Diastrophic dwarfism. *Arch Dis Child*. 1969;44:48-58.
- Kopits SE. Orthopedic complications of dwarfism. *Clin Orthop*. 1976;114:153-79.
- Vaara P, Marttinen E, Peltonen J. Ultrasonography of the patellofemoral joint in diastrophic dysplasia. *J Pediatr Orthop* 1997;17:512-515.
- Langenskiöld A, Ritsila V. Congenital dislocation of the patella and its operative treatment. *J Ped Orthop*. 1992;12:315-23.
- Basset GS. Lower extremity abnormalities in dwarfing conditions. *Instr Course Lect*. 1990;39:389-97.
- Insall JN, Dorr LD, Scott RD, Scott WN. Rationale of the knee society clinical rating system. *Clin Orthop* 1989;248:13-14.
- Ewald FC. The knee society total knee arthroplasty roentgenographic evaluation and scoring system. *Clin Orthop* 1989;248:9-12.
- Peltonen JI, Hoikka V, Poussa M, Paavilainen T, Kaitila I. Cementless hip arthroplasty in diastrophic dysplasia. *J Arthroplasty*. 1992;7 (Suppl):369-76.
- Helenius I, Remes V, Tallroth K, Peltonen J, Poussa M, Paavilainen T. Total hip arthroplasty in diastrophic dysplasia. *J Bone & Joint Surg Am*. (in press).