

III. ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ

Ολική αρθοπλαστική σε έδαφος ωχρονοτικής αρθρίτιδας. Παρουσίαση ασθενούς και ανασκόπηση επί της βιβλιογραφίας

Α. Μαλακάση, Ι. Σκαγιάς, Ε. Βρασάμη, Θ.Β. Γρίβας

Τμήμα Ορθοπαιδικής και Τραυματιολογίας, Γενικό Νοσοκομείο Πειραιά «Τζάνειο»

(Επιστημονικά Χρονικά 2012;17(2):98-99)

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αλκαπτονουρία είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή του μεταβολισμού της τυροσίνης. Ως αποτέλεσμα της διαταραχής, ένα υποπροϊόν της τυροσίνης, το ομογεντισικό οξύ, αποβάλλεται σε μεγάλες ποσότητες στα ούρα και συσσωρεύεται σε διάφορους ιστούς και ιδιαίτερα στον αρθρικό χόνδρο, προκαλώντας μορφή αρθροπάθειας γνωστή ως ωχρονοτική αρθρίτιδα. Ανάλογο περιστατικό ωχρονοτικής αρθρίτιδας γόνατος και η αντιμετώπισή του με ολική αρθοπλαστική παρουσιάζονται στο παρών άρθρο.

Λέξεις ευρετηρίου: αλκαπτονουρία, ωχρονοτική αρθρίτιδα, ολική αρθοπλαστική.

(Υποβολή: 2/3/12, Αποδοχή: 11/4/12)

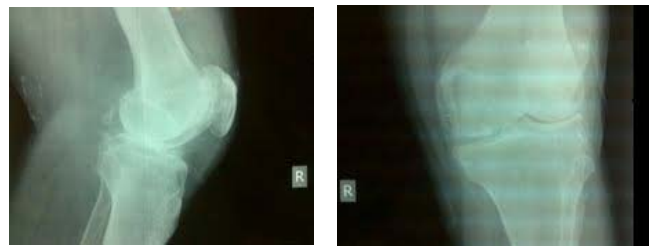
ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η αλκαπτονουρία είναι μια σπάνια διαταραχή του μεταβολισμού της τυροσίνης. Κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και οφείλεται στα μειωμένα επίπεδα του ηπατικού ενζύμου 1,2-διοξυγονάση του ομογεντισικού οξέος, το οποίο συμμετέχει στην καταβολική οδό της τυροσίνης που οδηγεί σε παραγωγή φουμαρικού και ακετοξικού οξέος [1,2]. Ως αποτέλεσμα της έλλειψης του ενζύμου προκαλείται συσώρευση πολυμερών και μονομερών του ομογεντισικού οξέος στους συνδετικούς ιστούς, στον αρθρικό χόνδρο, στο αίμα, ενώ απεκκρίνεται στα ούρα. Το ένζυμο 1,2-διοξυγονάση κωδικοποιείται από το γονίδιο HGD που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 3q2 [4]. Το ομογεντισικό οξύ παρουσιάζει αυξημένη έλξη για τις πρωτεογλυκάνες της θεμέλιας ουσίας, όπου τελικά προσκολλείται, προκαλώντας έτσι ρωγμές και πρόωρη διάσπαση του αρθρικού χόνδρου των μεγάλων αρθρώσεων και της σπονδυλικής στήλης [6]. Εναπόθεση, επίσης, γίνεται σε μηνίσκους, τένοντες, νεφρούς, καρδιακές βαλβίδες, μεγάλα αγγεία, πτερύγια ωτών και υπέρχρωση του σκληρού χιτώνα των οφθαλμών [3,5].

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

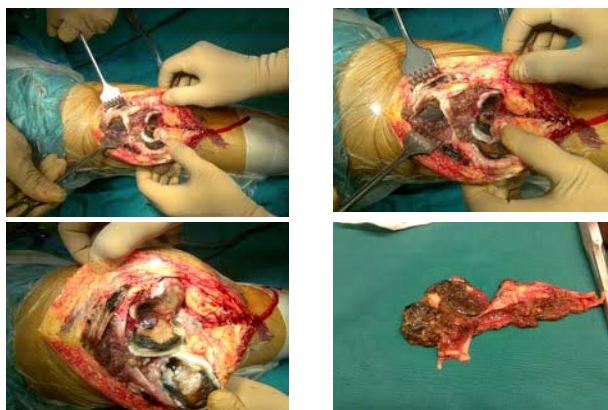
Πρόκειται για ωχρονοτική αρθρίτιδα γόνατος σε

ασθενή άνδρα 77 ετών, με έντονο και συνεχή πόνο, λειτουργική έκπτωση της άρθρωσης και ακτινολογικές αλλοιώσεις σοβαρής μορφής αρθρίτιδας. Ειδικότερα, ο προεγχειρητικός ακτινολογικός έλεγχος απεικόνισε παραμόρφωση των αρθρικών επιφανειών με απώλεια της αρθρικής επαλληλίας, παρουσία οστεοφύτων, στένωση μεσαρθρίου διαστήματος, σκλήρυνση στο υποχόνδριο, επασβεστώσεις στους μηνίσκους, περιαρθρικές αποτιτανώσεις (εικόνα 1).



Εικόνα 1: Προεγχειρητικά ακτινολογικά ευρήματα

Τα διεγχειρητικά ευρήματα έδειξαν εκτεταμένη απώλεια του αρθρικού χόνδρου, μελανή χρώση του εναπομείναντος χόνδρου, του υμένα, των μηνίσκων και του τένοντα του τετρακεφάλου. Επιπλέον οι μηνίσκοι ήταν εύθραυστοι και ο επιγονατιδικός δύσκαμπτος, με αποτέλεσμα δυσκολία στην αναδίπλωση της επιγονατίδας (εικόνα 2).



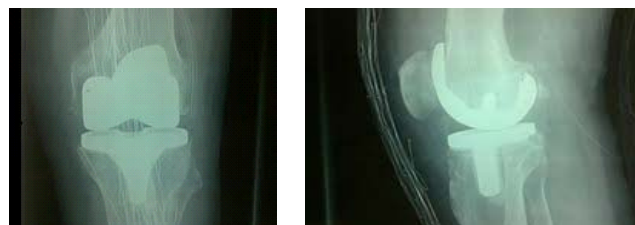
Εικόνα 2: Διεγχειρητικά ευρήματα. Διακρίνεται η μελανή χρώση των αρθρικών επιφανειών, του υμένα και του τένοντα του τετρακεφάλου.

Η ιστολογική εξέταση επιβεβαίωσε την ύπαρξη της ωχρονικής αρθρίτιδας. Τα ιστοτεμάχια που εξετάστηκαν παρουσίασαν μακροσκοπικά καστανόφαιη χροιά και μικροσκοπικά ανώμαλες διάσπαρτες καστανόμαυρες δοκίδες, κατακερματισμό του αρθρικού χόνδρου, συνύπαρξη ίνωσης καθώς και μέτρια χρόνια φλεγμονή με συμμετοχή ολιγάριθμων γιγαντοκυττάρων.

Η αντιμετώπιση έγινε με ολική αρθροπλαστική επιφανείας με διατήρηση του οπισθίου χιαστού και χρήση τσιμέντου μόνο στο κνημιαίο πρόθεμα (εικόνα 3) με καλά λειτουργικά αποτελέσματα, δίχως επιπλοκές ή χαλάρωση των εμφυτευμάτων.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Aydogodu S, Cullu E, et al. Cementless total knee arthroplasty in ochronotic arthropathy. *J Arthroplasty* 2000; 15(4): 539-43.
2. Aynacy O, Onder A, et al. Bilateral hip arthroplasty for ochronotic arthropathy. *Clin Rheumatol* 2000; 19 (2): 150-2.
3. Dom K, Pittevels T. Ochronotic arthropathy: The black hip case report and review of the literature. *Acta Orthop Belg* 1997; 63 (2): 122-4.
4. Janocha S, Wolz W, et al. The human gene for alkaptonuria to chromosome 3q2. *Genomics* 1994;19:5-8.



Εικόνα 3: Άμεσος μετεγχειρητικός ακτινολογικός έλεγχος

ΣΧΟΛΙΟ

Δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για την αλκαπτονουρία [5]. Οι συχνότερα συνιστώμενες θεραπείες περιλαμβάνουν μείωση λήψης φαινυλαλανίνης και τυροσίνης και αύξηση λήψης ασκορβικού οξέος. Η χειρουργική θεραπεία των αρθρώσεων είναι συχνά απαραίτητη σε σχετικά νεαρή ηλικία και στα τελικά στάδια της νόσου. Οι μεταβολικές παθήσεις των οστών και των αρθρώσεων μπορεί να προσβάλλουν τις μηχανικές ιδιότητες του συνδετικού ιστού και να μειώσουν την αντοχή του οστού, οδηγώντας έτσι, σε πρόωρη αποτυχία της αρθροπλαστικής [7,8]. Η βιβλιογραφία για την αρθροπλαστική σε ωχρονικές αρθρίτιδες περιορίζεται σε αναφορές λίγων περιστατικών. Μέχρι στιγμής έχουν δημοσιευθεί 17 περιπτώσεις αρθροπλαστικών σε έδαφος ωχρονικής αρθρίτιδας, για τις οποίες δεν έχουν αναφερθεί επιπλοκές άμεσες ή απώτερες.

Συμπερασματικά, η ολική αρθροπλαστική έχει σαφή ένδειξη σε ασθενείς με ωχρονική αρθρίτιδα που έχουν εξαντλήσει την συντηρητική αγωγή.

5. Justesen P, Andersen P. Radiological manifestations in alkaptonuria. *Skeletal Radiol* 1984; 11: 204-8.
6. Makela A, Korkala O. Hip arthroplasty for alkaptonuric ochronosis. *Acta Orthop Scand* 1986; 57: 171-2.
7. Smith R. Disorders of the skeleton. The Oxford textbook of Medicine (Eds. D Weatherall, J Ledingham and D Warrell). Oxford University Press 1996: 3085-6.
8. Yilmaz A, Egilmez E. Knee Arthroplasty for ochronotic arthropathy. *J Knee Surg.* 2002; 15 (4): 231-2.

CASE REPORT

Total knee arthroplasty in a patient with ochronotic arthritis. Case report and review of the literature.

A. Malakasi, I. Skagias, I. Vrasami, T.B. Grivas

Trauma and Orthopaedic Department, "Tzaneio" General Hospital of Piraeus, Greece

(*Scientific Chronicles* 2012;17(2):98-99)

ABSTRACT

Alkaptonuria is a rare inherited genetic disorder of tyrosine metabolism. As a result, a tyrosine byproduct called homogentisic acid is excreted in urine in large amounts and accumulates in many tissues, especially in articular cartilage. It causes a type of arthropathy called ochronotic arthritis. A case of a patient with ochronotic arthritis of the knee treated with total knee arthroplasty is reported.

Keywords: alkaptonuria, ochronotic arthritis, total knee arthroplasty.

(Submitted: 2/3/12, Accepted: 11/4/12).