

Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

Il trattamento ortopedico nei pazienti con sindrome di Down: instabilità atlanto-assiale

Questo documento è stato scritto dal prof. Onofrio Donzelli, ortopedico in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 23 Maggio 2007

Premessa:

nei pazienti con sindrome di Down la iperlassità legamentosa è responsabile delle numerose instabilità articolari (lussazione spontanea dell'anca, patella) anche se la più impegnativa per diagnosi e trattamento è sempre stata l'instabilità atlanto-assiale e atlanto-occipitale.

Tale condizione dipende dalla iperlassità dei legamenti intraspinali (alare, apicale, membrana tettoia) ed extraspinali (nucali, membrana atlanto-occipitale posteriore) e si estrinseca in dislocazioni atlanto-assiali, sublussazioni atlanto-occipitali posteriori e dislocazioni rotatorie delle due prime vertebre cervicali, che possono provocare sintomi da compressione midollare.

La più frequente è la **dislocazione atlanto-assiale** documentata con indagini radiologiche laterali, misurando lo spazio atlanto-odontoideo (positiva se superiore o uguale a 4,5 mm) ed espressione della lassità dei legamenti anteriori: alari, trasverso ed apicale. Tale dislocazione si evidenzia con un aumento di detto spazio nelle **radiografie standard ed in massima flessione del capo**.

La **sublussazione atlanto-occipitale** deriva dalla lassità dei legamenti di supporto inter ed extraspinali e soprattutto dalla membrana tettoia, si estrinseca nelle **radiografie in iperestensione del capo** non essendo evidente nelle radiografie standard.

- Non esistono in letteratura dati univoci circa la percentuale d'incidenza della instabilità atlanto-assiale (dal 9 al 31%) di questi l' 1,5-3 % dei pazienti è sintomatico.
- Non esiste in letteratura accordo circa il metodo utilizzato per la diagnosi di instabilità atlanto-assiale; con le radiografie possono esserci falsi positivi. Più affidabili le misurazioni ottenute con la TAC del rachide cervicale.
- La instabilità atlanto-assiale come espressione di una iperlassità legamentosa tende a diminuire come incidenza con l'aumentare dell'età del paziente.
- L'attività sportiva non incide sulla evoluzione di una eventuale instabilità atlanto-assiale.
- Non esiste in letteratura accordo circa l'età d'inizio per lo screening radiografico (5-10-15 anni, o 3 anni poi 8 e 18 anni).
- Non è possibile diagnosticare una mielopatia attraverso il solo esame radiografico del rachide cervicale. Con la RMN si evidenziano segni di compressione midollare, anomalie morfologiche delle prime due vertebre cervicali.
- La stabilizzazione chirurgica è l'unica soluzione in caso di accertata instabilità con sintomatologia da compressione midollare, e dai dati di letteratura risulta effettuata con buoni risultati.

Raccomandazione

1. **Si raccomanda al pediatra di famiglia** di valutare **tutti i bambini** durante i regolari controlli di salute (da 3 anni in poi) con precise domande **anamnestiche ed esame obiettivo** per identificare **sintomi e/o segni indicativi di sofferenza neurologica (indagini di 1° livello)**, e di **informare i familiari** in modo che questi sintomi non siano trascurati:

L'Anamnesi si riferisce a:

- presenza di cervicotalgia o cervicobrachialgia
- riferite disestesie e/ o parestesie
- presenza di torcicollo
- episodi transitori di paraplegia / tetraplegia

L' Esame Obiettivo deve rilevare:

- presenza di ipovalidita` muscolare
- presenza di segni piramidali
- ipereccitabilita` riflessi tendinei ai 4 arti
- presenza di clono
- Babinski
- disturbi della marcia (atasso-spastica)
- difficoltà della minzione

2. **Si raccomanda al medico di famiglia** di rivalutare **il paziente adulto asintomatico ogni 5 anni con indagini di 1° livello, e informare i familiari** in modo che i sintomi eventuali non siano trascurati
3. **Si raccomanda all'ortopedico** di effettuare una valutazione radiografica (**radiografia standard, laterale e dinamiche: indagini di 2° livello**) se:
 - il paziente è positivo alle indagini di 1° livello (sintomatico)
 - il paziente è da intubare, in caso di anestesia totale per interventi chirurgici
 - il paziente dovrà fare attività sportiva, indipendentemente dall' attività svolta

L'obiettivo delle indagini di 2° livello è verificare radiologicamente l'esistenza di **modificazioni di ampiezza dello spazio atlanto-odontoideo e/o atlanto-occipitale.**

3. Si raccomanda all'ortopedico e al neurochirurgo di effettuare **RNM e/o TAC (indagini di 3° livello)** per la valutazione della compressione midollare e planing chirurgico, in pazienti positivi alle indagini di 2° livello o in pazienti sintomatici ma con rx negative.

4. Si raccomandano infine indagini di 4° livello (visita neurochirurgia e potenziali evocati) per stabilire il necessario trattamento chirurgico di stabilizzazione vertebrale mediante **artrodesi strumentata, unica soluzione in caso di accertata instabilità.**

Bibliografia

- Washington ER. Non-traumatic atlanto-occipital and atlanto-axial dislocation; a case report. *J Bone Joint Surg Am.* 41-A(2):341-4, 1959.
- Nordt JC, Stauffer ES. Sequelae of atlantoaxial stabilization in two patients with Down's syndrome. *Spine.* 1981 Sep-Oct;6(5):437-40.
- Daniels DL, Williams AL, Houghton VM. Computed tomography of the articulations and ligaments at the occipito-atlantoaxial region. *Radiology.* 1983 Mar;146(3):709-16.
- American Academy of Pediatrics. Committee on Sports Medicine. Atlantoaxial instability in Down Syndrome. *Pediatrics.* 1984 Jul;74(1):152-4.
- Grobovschek M, Strohecker J. Congenital atlanto-axial subluxation in Down's syndrome. *Neuroradiology.* 1985;27(2):186.
- Burke SW, French HG, Roberts JM et al. Chronic atlanto-axial instability in Down syndrome. *J Bone Joint Surg Am.* 1985 Dec;67(9):1356-60.
- Elliott S, Morton RE, Whitelaw RA. Atlantoaxial instability and abnormalities of the odontoid in Down's syndrome. *Arch Dis Child.* 1988 Dec;63(12):1484-9.
- Di Silvestre M, Guizzardi S, Gargiulo G, Savini R. Os odontoideum. *Chir Organi Mov.* 1991 Apr-Jun;76(2):179-91.
- Pueschel SM, Moon AC, Scola FH. Computerized tomography in persons with Down syndrome and atlantoaxial instability. *Spine.* 1992 Jul;17(7):735-7.
- Cremers MJ, Bol E, de Roos F, van Gijn J. Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability. *Lancet.* 1993 Aug 28;342(8870):511-4.
- Cremers MJ, Beijer HJ. No relation between general laxity and atlantoaxial instability in children with Down syndrome. *J Pediatr Orthop.* 1993 May-Jun;13(3):318-21.
- Cremers MJ, Ramos L, Bol E, van Gijn J. Radiological assessment of the atlantoaxial distance in Down's syndrome. *Arch Dis Child.* 1993 Sep;69(3):347-50.
- Parfenchuck TA, Bertrand SL, Powers MJ, Drvaric DM, Pueschel SM, Roberts JM. Posterior occipitatlantal hypermobility in Down syndrome: an analysis of 199 patients. *J Pediatr Orthop.* 1994 May-Jun;14(3):304-8.
- Morton RE, Khan MA, Murray-Leslie C, Elliott S. Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow up study. *Arch Dis Child.* 1995 Feb;72(2):115-8; discussion 118-9.
- American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *Pediatrics.* 1995 Jul;96(1 Pt 1):151-4.

Daniels DL. Computed tomography of the articulations and ligaments of the occipito-atlanto-axial region. *Radiology*. 1996;159:507-509.

Pueschel SM. Should children with Down syndrome be screened for atlantoaxial instability? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998 Feb;152(2):123-5.

Cohen WI. Atlantoaxial instability. What's next? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998 Feb;152(2):119-22. Review. No abstract available.

Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability. Topic review and treatment recommendations. *Pediatr Neurosurg*. 1999 Aug;31(2):71-7. Review.

Masuda K, Iwasaki M, Seichi A, Kitagawa T, Nakajima S, Kawaguchi H, Ohnishi I, Nakamura K. Cervical myelopathy in an adult due to atlantoaxial subluxation associated with Down syndrome: a case study. *J Orthop Sci*. 2003;8(2):227-31.

Winell J, Burke SW. Sports participation of children with Down syndrome. *Orthop Clin North Am*. 2003 Jul;34(3):439-43.

Browd S, Healy LJ, Dobie G, Johnson JT 3rd, Jones GM, Rodriguez LF, Brockmeyer DL. Morphometric and qualitative analysis of congenital occipitocervical instability in children: implications for patients with Down syndrome. *J Neurosurg*. 2006 Jul;105(1 Suppl):50-4.

Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006 Aug 15;142(3):141-8. Review.

Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. *J Am Acad Orthop Surg*. 2006 Oct;14(11):610-9. Review.