

PSEUDOARTROSI CONGENITA DI CLAVICOLA

di

LUCIANO NOVELLINO

Abbiamo ritenuto opportuno rendere oggetto di pubblicazione quattro casi di pseudoartrosi congenita di clavicola giunti alla nostra osservazione sia per la rarità della malformazione sia perché, essendo in essi evidente il carattere della familiarità e della ereditarietà della malattia, abbiamo pensato che ciò possa costituire un altro elemento a favore e di valido apporto alla tesi di coloro i quali sostengono poter essere la pseudoartrosi congenita di clavicola (p.c.cl.) una malformazione pura, non sempre legata cioè al quadro della disostosi cleidocranica.

La famiglia oggetto di questa pubblicazione è quella di Domenico O. portatore sin dalla nascita di una deformità della clavicola destra che non gli ha mai causato seri disturbi se non di ordine estetico per la presenza di una salienza sottocutanea a livello del terzo medio dell'osso. Il p., a quanto gli è stato riferito, nacque a termine da parto eutocico; nega che la madre abbia sofferto di particolari malattie durante la gravidanza e nega altresì che la deformità clavicolare possa essere attribuita a traumi. Coniugatosi con donna apparentemente sana, Domenico O. ha avuto quattro figli (nell'ordine Beatrice, Giovanna, Mario e Francesco), nati tutti da parti eutocici ed ognuno dei quali, salvo il terzo, con un « qualcosa che non andava alla clavicola » e che, dati i precedenti paterni, colpì subito l'attenzione dei genitori. I disturbi si presentavano particolarmente accentuati nella clavicola destra della primogenita e, bilateralmente, nell'ultimo nato. In tali sedi erano infatti possibili, specie in Francesco, dei movimenti abnormi soprattutto per quanto concerneva la proiezione della spalla. E sono stati proprio questi atteggiamenti da clown che hanno indotto i genitori a condurre il piccolo alla nostra osservazione dalla quale è ovviamente scaturita l'indagine radiografica familiare con i risultati qui di seguito esposti.

A parte il corrispettivo clinico dei quadri radiografici su esaminati, non si sono riscontrate clinicamente alterazioni craniche, dentarie, vertebrali o di qualsiasi altro distretto scheletrico che potessero comunque indurre ad inquadrare i casi su esposti nella cosiddetta malattia di Marie-Santon. I casi da noi descritti sono pertanto da considerarsi delle forme pure di p.e.d.

Per pseudoartrosi congenita di clavicola si vuole intendere una soluzione della continuità ossea della clavicola presente fin dalla nascita e che colpisce di preferenza il sesso maschile, la clavicola destra ed il terzo medio dell'osso. Generalmente essa rappresenta uno degli elementi caratteristici di una più vasta sindrome, la disostosi cleido-cranica; oggi comunque si ammette che la p.c.cl. può presentarsi anche come forma pura, isolata, senza il corteo di altre malformazioni scheletriche. Tale duplicità clinica della p.c.cl. veniva fino a qualche tempo fa negata, asserendosi che nella manifestazione della disostosi cleido-cranica si poteva anche avere la prevalenza eclatante di un quadro sugli altri ma che questi, anche se minimizzati dalla forma clinica principale, erano sempre presenti e tali da non poter sfuggire ad un esame approfondito del soggetto. Si riteneva altresì che la univocità della disostosi si basava anche sul fatto che i vari quadri clinici della malattia sono comunque manifestazioni di un processo che altera o devia l'accrescimento o l'ossificazione delle ossa membranose e, in particolar modo, della clavicola e delle ossa costituenti la teca cranica. In realtà, man mano che la casistica sull'argomento si andava arricchendo, risultò evidente che se le alterazioni del cranio (aumento di volume con prevalenza dello sviluppo cranico su quello facciale) e della clavicola (dall'assenza totale a quella parziale) sono della sindrome gli elementi caratteristici, purtuttavia ad esse si andavano affiancando casi nei quali erano presenti alterazioni di altri distretti scheletrici e casi in cui le alterazioni cleido-craniche perdevano la loro importanza per lo sviluppo di alterazioni ossee in altre sedi. Tanto questo è vero che alcuni Autori francesi (Carrière, Huriez e Decamps) hanno potuto definire nel modo seguente i quadri clinici principali della forma morbosa:

- 1) forme cleido-cranio-dentarie
- 2) forme cleido-cranio pelviche
- 3) forme craniche pure
- 4) forme clavicolari pure.

Si riconosce così la possibilità che, seppure raramente, la pseudoartrosi congenita di clavicola può presentarsi come unica manifestazione di questo particolare disturbo della ossificazione scheletrica.

Pseudoartrosi congenita di clavicola



Fig. 1 - Domenico O. di anni 55, Presenza di soluzione di continuo a livello del terzo medio della clavicola destra, con presenza di monconi ad apici appuntiti, atrofici, sovrapposti e diastasati per circa 1 cm.



Fig. 2 - Beatrice O. di anni 18. Soluzione di continuo che per una lunghezza di cm 3 interessa il terzo medio della clavicola destra. I due monconi clavicolari appaiono notevolmente ipoplasici ed assottigliati specialmente quello esterno che, comparativamente, non sembra contrarre rapporti articolari normali con l'acromion. L'estremità clavicolare infatti non è slargata ed appiattita ma appuntita e lontana dall'acromion per circa 1 cm. Si rileva inoltre sui radiogrammi una costola cervicale bilaterale

Se dal punto di vista clinico si può oggi concordemente ammettere l'esistenza di quadri diversi della stessa malattia, è evidente che dal punto di vista patogenetico, come vedremo, bisogna riconoscerne l'univocità. Varie sono l'ipotesi formulate e di esse ricorderemo quelle più valide e che per la maggior parte degli Autori meglio spiegano l'insorgere della malformazione.

Jansen e Blenke, ad esempio, spiegano l'alterazione del processo di ossificazione delle ossa membranose come dovuta a turbe circolatorie generate da un aumento di pressione del liquido amniotico sviluppatosi alla fine del secondo mese della vita intrauterina, vale a dire nel periodo in cui inizia l'ossificazione delle ossa membranose. E' noto infatti che i vasi, poco numerosi nelle prime fasi dello sviluppo, abbondano invece quando inizia la ossificazione pericondrale durante la quale si assiste ad un aumento della vascolarizzazione con penetrazione di vasi in seno alle cellule cartilaginee che vengono gradualmente distrutte e sostituite da tessuto ossificato. E' ovvio che se una causa endogena (come l'iperpressione amniotica ipotizzata da Jensen e Blenke) o esogena (come traumi od infezioni) agiscono bloccando questa neoproduzione vasale, il processo di ossificazione della clavicola debba necessariamente arrestarsi o mancare del tutto a seconda del momento in cui agisce la noxa.

Così formulata, la patogenesi della p.c.cl. si allaccia alla ipotesi di coloro i quali (Gardella, Steger, Jerone) vedono nella origine della malattia una mancata fusione di due nuclei di ossificazione.

Secondo Migriseli, invece, la malformazione è dovuta ad un trauma che durante il parto avrebbe agito su una clavicola congenitamente alterata; tale ipotesi, secondo l'Autore, spiegherebbe alcuni aspetti della p.c.cl. non altrimenti chiaribili. Così la preponderanza nelle statistiche della clavicola destra quale sede preferita della lesione è interpretabile come dovuta al fatto che nella genesi del parto, essendo generalmente la clavicola destra ad impegnarsi sotto il pube materno, delle due essa è quella che deve sopportare lo sforzo maggiore. Così pure la predilezione della pseudoartrosi per il terzo medio dell'osso è da spiegarsi col fatto che tale zona è un locus minoris resistentiae nei riguardi delle forze muscolari che agiscono con effetto opposto sui due estremi della clavicola.

Se Migriseli è convinto assertore della genesi traumatica da parto, Picchio spiega la p.c.cl. come dovuta invece ad un trauma prenatale che ha agito nella fase finale della gravidanza. Tale eventualità, anche se di raro riscontro, è comunque realizzabile e lo testimoniano i casi descritti da Chiappara e da Forimi. Essa tuttavia non può essere ammessa come unica spiegazione della p.c.cl.; difatti l'episodio traumatico raramente si riscontra nelle madri che hanno generato individui portatori della malformazione clavicolare,

Pseudoartrosi congenita di clavicola

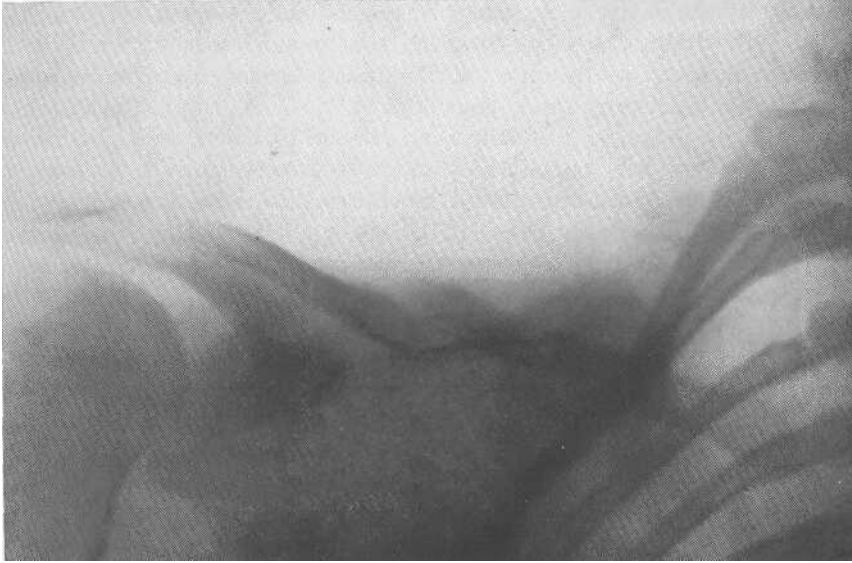


Fig. 3 - Giovanna O. di anni 17. La clavicola destra appare interrotta al terzo medio. A differenza dei quadri precedenti tale soluzione appare poco estesa (3-4 mm). I monconi clavicolari, leggermente ipoplasici rispetto alla clavicola controlaterale, presentano degli apici lievemente appuntiti ed atrofici

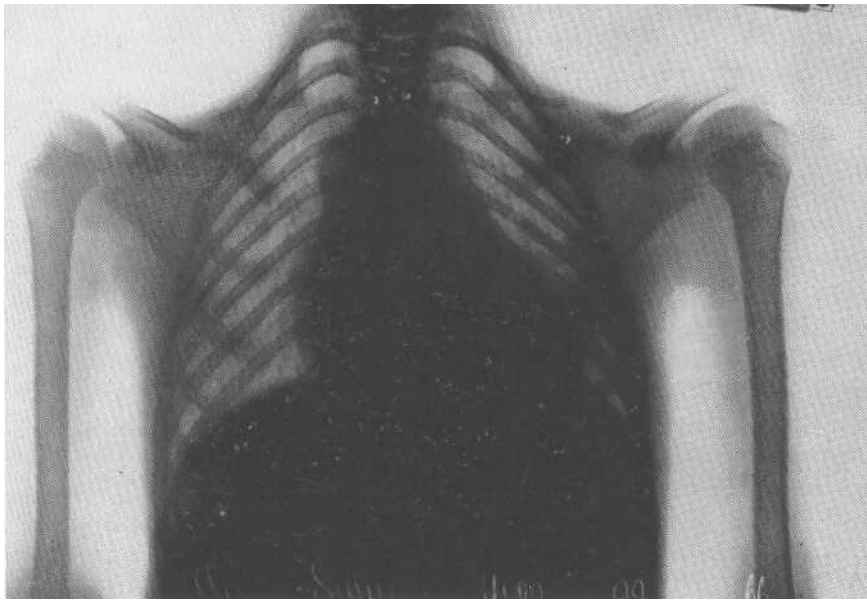


Fig. 4 - Francesco O. di anni 13. La pseudoartrosi interessa la clavicola bilateralmente e sempre al terzo medio, dove si apprezza una soluzione di continuo dell'osso estesa per circa cm 1,5. Il moncone esterno, sclerotico a livello della pseudoartrosi, appare atrofico ed assottigliato verso lo acromion col quale non sembra contrarre i soliti rapporti articolari

mentre è indubbio che un trauma così valido da fratturare un osso già formato non dovrebbe passare inosservato alla gestante. Così osserva giustamente Chiappara, il quale conclude affermando che « per ammettere una causa traumatica nella genesi della p.e.ci. bisognerebbe sospettarne l'esistenza nel primo periodo dello sviluppo, poiché nel periodo terminale sembra conseguenza più attendibile una frattura ». Ci sembra quindi fondata l'idea di Steger il quale, proprio per distinguere le pseudoartrosi clavicolari conseguenti alla mancata consolidazione di una frattura da trauma prenatale o da parto da quelle che sono la espressione di un alterato processo di ossificazione dell'osso, vorrebbe usare per queste ultime il termine di « sindesmosi della clavicola », volendo così sottolineare con questo termine la vera entità anatomo-patologica della lesione, vale a dire l'unione dei due estremi ossei della clavicola a mezzo di una briglia fibro-cartilaginea.

E' evidente che ognuna delle ipotesi patogenetiche enunciate ammette, in misura più o meno preponderante, un disturbo dell'ossificazione della clavicola alla base della pseudoartrosi congenita e tale disturbo è in effetti la vera essenza della malformazione.

Giova a tale punto soffermare la nostra attenzione sullo sviluppo della clavicola. Se tutti sono d'accordo nell'ammettere l'origine mista della clavicola (membranosa e cartilaginea), discordi sono invece i pareri circa il punto di partenza della ossificazione. Difatti gli Autori classici affermano che essa inizia molto precocemente alla fine del 1° mese di vita endouterina da un nucleo che compare nel tratto medio dell'abbozzo mesenchimale da dove si irradia verso le due estremità della clavicola. Secondo altri -- e sono le ipotesi più recenti -- l'ossificazione prenderebbe origine da due nuclei che, situati l'uno vicino all'altro nel terzo medio della clavicola, si fonderebbero ben presto per dare origine alla formazione di un unico centro da cui si irradierebbe in senso centrifugo il processo di ossificazione. Il principale assertore di questa teoria è Fawcett che nel 1933 si è profondamente interessato allo sviluppo ed alla ossificazione della clavicola umana. Tale Autore afferma che la clavicola, fatta interamente di tessuto connettivo, è reperibile in preparati ottenibili da embrioni di 11 mm. Allo stadio embrionale di 15 mm essa presenta già due zolle precartilaginee in ognuna delle quali - tra la 5^a e la 7^a settimana -- fa la comparsa un centro di ossificazione. In uno stadio successivo le masse precartilaginee, come Fawcett ha potuto riscontrare numerose volte in sezioni orizzontali di clavicole di embrioni di 18-19 mm, si fondono finché, progredendo lo sviluppo, si apprezzeranno le masse precartilaginee ossificate e separate da un ponte precartilagineo che si va via via ossificando. Lo studio di Fawcett sul « Development and ossification of the

humane claviole » si conclude con le seguenti parole: « Cases of existence of the clavicle in two separate masses may, I think, be explained on the ground of non-ossification of the precartilaginous bridge connecting the sterna! and the acromial segments with one another during the 19 mm stage ».

Alla luce delle ipotesi di Fawcett quindi la p.c.cl. trova la sua spiegazione patogenetica in un arresto dello sviluppo della clavicola verso l'ossificazione, arresto che si manifesterebbe alquanto precocemente poiché in embrioni di 19 mm l'ossificazione della parte centrale della clavicola è già in un fase avanzata.

In effetti gli esami istologici di quanti, come Chiappara, hanno avuto l'opportunità di effettuare prelievi nel corso di interventi ricostruttivi, evidenziano per l'appunto in seno al focolaio pseudoartrosico del tessuto fibro-cartilagineo i cui elementi in sede periferica ricordano, per i loro tentativi di disposizione colonnare, la cartilagine seriata. Tra questi elementi è possibile osservare la presenza di capillari ad ampio lume accompagnati da elementi osteoblastici. Tutto, in definitiva, induce a pensare ad un arresto o meglio ad un esaurimento di un processo di ossificazione già avviato, causato molto verosimilmente da un insufficiente sviluppo dei capillari neoformati. Questa ipoplasia vasale sarebbe quindi il primum movens patogenetico della pseudoartrosi congenita della clavicola.

Purtroppo le nostre conoscenze attuali non sono tali da consentire la possibilità di individuare la causa o le cause che, attraverso un insufficiente sviluppo della rete vascolare, si rendono responsabili dell'arresto del processo di ossificazione della clavicola. Molti elementi comunque lasciano ritenere che tali cause risiedano in un'alterazione genica che si trasmette come carattere dominante, come da altri già supposto e come convalidato dalla nostra casistica nella quale, oltre la familiarità, è evidente la trasmissione ereditaria della noxa morbosa.

Riassunto

Sulla base di quattro casi di pseudoartrosi della clavicola interessante i membri di un'unica famiglia (padre e tre figli), l'Autore prende in esame le ipotesi patogenetiche più accreditate della malformazione. E' sua opinione che la pseudoartrosi vada considerata sulla base di un arresto del processo di ossificazione della clavicola condizionato da un'insufficiente sviluppo dei capillari neoformati a sua volta legato ad un'alterazione genica trasmissibile ereditariamente come carattere dominante.

Résumé

L'auteur examine les hypothèses pathogéniques les plus renommés de la malformation sur la base de 4 cas de pseudarthrose de la clavicule intéressant les membres d'une famille (père et trois fils).

Il pense que la pseudarthrose doit être considérée sur la base d'un arrêt du procédé d'ossification de la clavicule, arrêt qui est conditionné par un

développement insuffisant des capillaires neoformés et qui est lié, a son tour, a une alteration genique transmissible héréditairement comme caractère dominant.

Summary

On the basis of four cases of clavicle pseudoarthrosys concerning the members of the same family (father and three sons), the A examines the pathogenetic hypotheses, which are more credited as about the malformation. His opinion is the pseudoarthrosys must be considered on the basis of a standstill of the ossification process of the clavicle, conditioned by an insufficient développement of the newformed capillaries, on its turn bound to genie alteration inheritably transmissible as a dominant character.

Zusammenfassung

Auf Grund der vier Fällen von Schlüsselbeinpseudoarthrose, die drei Personen derselben Familie interessierte (Vater und drei Soline), prüft der A die pathogenetischen Hypothesen der Missformen, die mehr glaubhaft sind.

Er meint die Pseudoarthrose auf Grund eines Stillstands der Schliisselbeinverknöcherungsentwicklung in Anspruch genommen werden soli der von einer ungenügedem neugeformten HaaröhrchenEntwicklung bedingt ist, die ihrerseits einer genischen Alteration gebunden ist, welche als herrschender Charakter vererblicherweise iibrgetragen werden kann.

Bibliografia

- BARIGAZZI P. D., *Su un caso di disostosi cleido-cranica*. Arch. Chir. Ortop, e Med. 1951, 16, 200.
- BOYD H. D., FOX K. W., *Congenita? Pseudoarthrosis*. J.B.J.S. 1948, 30A, 274.
- CARPENTIER E. B., GARRET F. G., RICHMOND M. D., *Congenital pseudoarthrosis of the clavicle. Report of a Case with Resection and Bone Grafting*. J.B.J.S. 1960, 42, 337.
- CAMURATI M., *Le pseudoartrosi congenite della tibia*. Chir. Org. Mov. 1930, XV, 1.
- CHIAPPARA P., *Il trauma prenatale come causa di malformazioni. Kicerche sperimentali sugli arti di embrioni di pollo e. considerazioni sulla teratogenesi umana*. Clin. Ortop. 1956, 8, 83.
- CHIAPPARRA P., ROSSI R., *Frattura endouterina traumatica di clavicola*. Atti SPLLOTCI Minerva Ortop. 1958.
- CHIAPPARA P., *Della pseudoartrosi congenita di clavicola*. Acta Ortop. Ital. 1959, V, 99.
- CHIARUGI G., *Trattato di embriologia*. S.E.I. 1940.
- DEL TORTO P., *Pseudoartrosi congenita della tibia*. Riv. Chir. 1938, 4, 265.
- DE LUCCHI G., *Eredità ed Ortopedia*. Ed. Cappelli, Bologna 1942.
- FAZZARI I., *Lo sviluppo della clavicola nell'uomo*. Archi. It. Anat. Embriol. 1934, XXXII, 4.
- FAWCETT I., *The Développement a.nd Ossification of the Human Clavicle*. Journ. Anatom. Embriol. 1913, 47, 225.
- FORLINI E., *Frattura endouterina traumatica della clavicola destra con paralisi congenita isolata di un ramo del plesso brachiale*. Riv. Clin. Ped. 1946, 44, 85.
- GARDELLA G., *Su di un caso di pseudoartrosi della clavicola*. Radiol. Medica. 1946, 32, 2.
- MAC BRIDE E. D., *Congenital Deficiency of the Clavicle*. J.B.J.S. 1927, 9, 545.
- MOUCHET A., ERRARD P., *Pseudoarthrose congenitale de deux clavicules et côtes cervicales*. Journ. Radiol. 1922, 6, 212.
- MICHELACCI M., *Le pseudoartrosi congenite della clavicola*. Arch. Putti 1964, 19, 165.
- NIGRISOLI P., *La pseudoartrosi di clavicola nell'infanzia*. Arch. Putti. 1957, 9, 282.
- PICCHIO A., *Le fratture della clavicola nell'infanzia*. Minerva Med. 1952, 3, 124.
- RODRIGUEZ SAMMARTINO M. A., *Pseudoarthrosis congenita de la clavicula*. Bol.y Trab. Soc. Arg. Ortop. Traumat. 1955, 87.
- ROSSIGNOL J. C., *Dilaterai congenital pseudoarthrosis of clavicles treated by costo-scapular fusion*. J.B.J.S. 1948, 30B, 220.
- SCARFI' G., *Sulla pseudoartrosi della clavicola*. Clin. Ortop. 1955, 7, 24.