

SU DI UN CASO DI  
IPERLASSITA' ARTICOLARE CONGENITA LOCALIZZATA

di

NICOLA FOSCARINI

L'argomento è stato di rado oggetto di studio, a differenza di quello riguardante le varie forme di lassità articolare conseguenti a lesioni traumatiche delle articolazioni o secondarie a deformità congenite o acquisite.

L'anomalia consiste, com'è noto, in una escursione di movimenti sorprendentemente esagerata malgrado le articolazioni siano scheletricamente normali, dovuta a lassità della capsula e dei legamenti. Tale lassità può essere presente in una o più articolazione ed essere di grado modesto o molto elevato (oltre 90°); si osserva di frequente a carico della mano e soprattutto del pollice, indi delle ginocchia, dei gomiti, delle spalle e delle anche. HOHMANN, ed in seguito TENEFF, hanno messo in evidenza anche una iperlassità della tibio-tarsica in individui che presentavano una particolare facilità alle distorsioni in questo distretto dello scheletro. Qualche Autore (ROCHER) considera la lassità articolare congenita come l'entità opposta alla rigidità congenita. I soggetti con lassità articolare sistemica sono noti col nome di « uomini serpente ».

La sindrome può essere suddivisa secondo PETIT e BERDOUELLE, in una forma grave, classificata come una malattia sistemica del tessuto mesenchimale (fibrodisplasia elastica generalizzata o malattia di Ehlers-Danlos), ed in una forma lieve localizzata.

Nella prima la lassità articolare è generalmente associata ad una esagerata distensibilità della cute (cutis laxa), ipotonia muscolare ed iperfragilità della cute e delle pareti vasali. Clinicamente la forma è caratterizzata dalla forte lassità articolare che talvolta può portare a lussazioni spontanee, da esagerata distensibilità della cute estremamente elastica e da iperfragilità vasale. Sono sufficienti infatti lievi traumatismi per provocare in questi casi vasti ematomi

che guariscono molto lentamente. La cute presenta spesso numerose zone atrofiche, sottili come carta velina e nel sottocute talvolta si notano pseudo tumori molluscoidi, iperpigmentazioni o depigmentazioni e telangettasi isolate, il cui aspetto ricorda quello di un'epidermide sottoposta a ripetute irradiazioni roentgen. Un quarto dei casi presenta inoltre, senza alcun sintomo di alterazione del normale processo di coagulazione del sangue, una diatesi emorragica. Radiograficamente le articolazioni hanno contorni normali e solo le ossa tubulari lunghe, presentano una Osteoporosi più o meno marcata.

Di norma una certa lassità articolare si osserva nei bambini e nei gruppi etnici asiatici meridionali ed orientali (SCHINZ), ma la possiamo anche riscontrare in varie malattie ereditarie: disostosi endocraniali politope tipo MORQUIO e tipo PAFUNDYER-HURLER, talvolta nella sindrome ereditaria di LAURENCE-MOON-BARDET-BIEDL (adiposità, ipogenitalismo, retinite pigmentosa, disturbi dell'intelligenza, turricefalia, polisindattilia), nell'idiozia mongoloide, nella osteopsatirosi idiopatica, nella malattia di Ollier, nella artromalacia di Ravina-Pécher, nell'atonìa muscolare congenita di Oppenheim.

Da un punto di vista dell'ereditarietà, questa alterazione presenta un andamento dominante monogenico con penetranza incompleta e grande variabilità familiare; colpisce con maggior frequenza gli uomini (60 %) che le donne. WHITNEY ha pubblicato l'albero genealogico di una famiglia che presentava esagerata distensibilità dell'articolazione metacarpo falangea del primo raggio, in undici individui distribuiti in tre generazioni. SCHLAGINHAUFEN e KEI hanno descritto una stirpe con lassità sia nelle articolazioni metacarpo-falangee di tutte le dita che in quelle radio-carpiche, mentre STURKIE ha notato una stirpe in cui vi era inoltre lassità di altre articolazioni (ginocchio, gomito, anche, dita dei piedi). Secondo DE LuCCHI i caratteri ereditari di questa sindrome non sono molto manifesti.

La iperlassità localizzata può notarsi in qualsiasi articolazione (rachide, tibio-tarsica, anca ecc.), ma con maggiore frequenza si presenta a carico delle dita della mano e specialmente del pollice. Ha carattere familiare, è più frequente nel sesso femminile e si va attenuando con l'età nel senso che è più evidente nell'infanzia che nella giovinezza. Clinicamente è caratterizzata da un'escursione oltre i limiti in tutti i piani dell'articolazione radio-carpica e metacarpo-falangea delle dita e cioè da una ipermobilità in estensione, flessione, rotazione e lateralità. Spesso si accompagna ad una iperestensione del gomito, non di rado è simmetrica (TENEFF) e non determina dislocazioni articolari. Gli esami radiografici eseguiti infatti nei gradi estremi di movimento, non hanno dimostrato in questi casi che un lieve allontanamento dei capi articolari.

Dalle ricerche di PISANI, CONTI e MUSSA su acrobati, ballerine

e contorsionisti, nei quali era evidente un grado tale di lassità articolare da non poter essere giustificato mediante il semplice allenamento anche se costante ed iniziato in giovane età, si è giunti alla conclusione che in tali individui esista una iperestensibilità dei legamenti e forse anche dei muscoli di origine congenita, la quale consente, con l'allenamento, di ottenere un'ampiezza di movimenti del tutto particolare.

Mentre la iperlassità del carpo e delle dita non arreca alcun disturbo al soggetto anche perché le distorsioni in questa sede debbono considerarsi eccezionali, quando è localizzata alla tibiotarsica o al ginocchio assume, secondo TENEFF, una notevole importanza perché predispone alle distorsioni recidivanti e quindi all'artrosi.

Attualmente, mentre siamo in grado di intervenire con efficacia nei casi di artrosinovite cronica post-traumatica conseguenti a fenomeni distorsivi recidivanti originati dalla abnorme lassità articolare, non abbiamo alcun mezzo per modificare l'abitus costituzionale di questi soggetti e di ricondurre quindi le articolazioni interessate ad una ampiezza di movimento normale.

#### Caso clinico.

P. Maria, di anni 15 da Novoli, ricoverata in Ospedale il 22 giugno 1962 per appendicite acuta.

Anamnesi: nata a termine da parto eutocico ha sofferto le comuni malattie esantematiche dell'infanzia. Nessun altro precedente degno di nota. Due giorni fa è stata colta da violenti dolori all'ipocondrio destro con vomito e temperatura alta. Ricoverata d'urgenza con diagnosi di appendicite acuta, è stata sottoposta ad intervento. Durante la degenza, per caso, abbiamo avuto la possibilità di osservare la paziente e di notare la abnorme lassità dei due polsi e delle dita passivamente. Con grande naturalezza infatti l'ammalata riusciva a rovesciare le due mani come un guanto portando in iperestensione la punta delle dita quasi a toccare l'avambraccio e flettendo esageratamente i polsi senza avvertire alcun dolore. Abbiamo allora sottoposto a visita i genitori ed una sorella di 22 anni che non presentavano alcun segno di iperlassità articolare in nessuno dei distretti scheletrici esaminati (polsi, dita, ginocchia, tibiotarsiche ecc.) ad eccezione della madre, contadina, nella quale si poteva notare una particolare ampiezza di movimento in flesso-estensione dell'articolazione radio-carpica bilateralmente. Nè la paziente in esame, nè la madre, hanno mai sofferto di distorsioni malleolari. La paziente dichiara di aver notato queste sue particolari qualità, all'età di dieci anni circa mentre giocava con delle coetanee e di non avere mai accusato alcun disturbo (diminuzione della forza prensile o dolore).

E.O. - Mano destra e sinistra: anatomicamente di conformazione normale; i due arti presentano una iperlassità capsulo-legamentosa a carico delle dita e del polso con valori di movimento articolare particolarmente alti (oltre l'angolo acuto in flessione per i polsi - normale da 0° a 70°) oltre 90° nella flessione dorsale delle dita (Fig. 1, 2, 3). Tale lassità, passiva, è quasi simmetrica anche se lievemente più evidente a carico dell'arto destro. Le dita sembrano rovesciarsi come dita di guanto e le mani assumono un'atteggiamento del tutto caratteristico. Si è anche notato una iperlassità articolare a carico dei gomiti

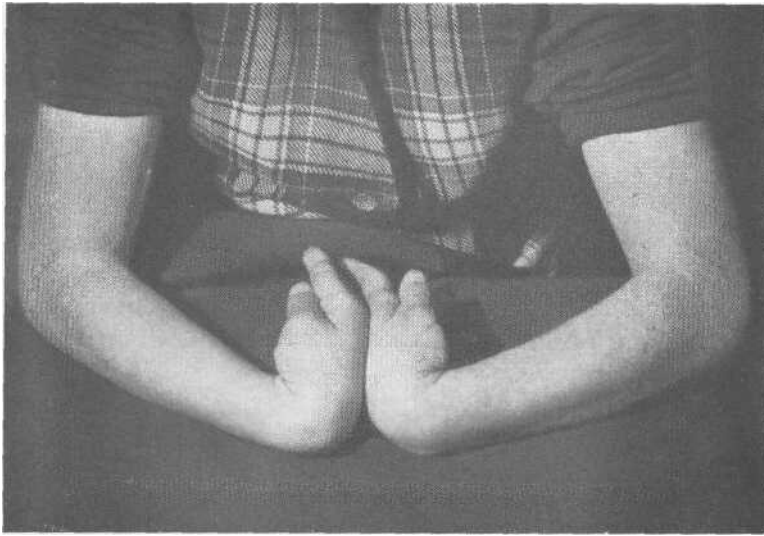


Fig. 1.



Fig. 2.

Su di un caso di iperlaxità articolare ecc.

con lieve valgismo (fig. 4), mentre nulla si è rinvenuto a carico delle tibio-tarsiche.

Esami radiografici - Abbiamo sottoposto la nostra paziente ad esami radiografici delle articolazioni interessate mentre le stesse venivano mantenute sia attivamente (polso) sia passivamente (dita) nei gradi estremi di movimento, allo scopo di controllare se si verificassero sublussazioni o lussazioni arti-

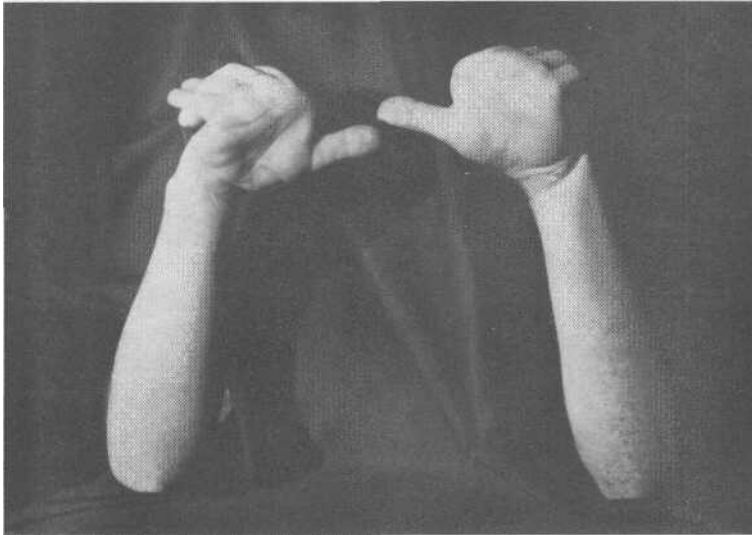


Fig. 3.

colari data la particolare ampiezza del movimento stesso. Tali ricerche sono state condotte per l'articolazione radiocarpica, per le articolazioni metacarpo-falangee e per la tibiotarsica.

Articolazione radiocarpica destra e sinistra (polso flesso attivamente ad angolo acuto). L'esame radiografico dimostra una sublussazione di entrambe le articolazioni (fig. 5).

Articolazioni metacarpo-falangee dal II al IV dito sia a destra che a sinistra (dita flesse dorsalmente ad angolo acuto passivamente). L'esame ha dimostrato una lussazione dorsale delle prime falangi dal II al V dito sulle metacarpo falangee (fig. 6).

Articolazione tibio-tarsica destra: dall'esame eseguito in forzato valgismo e varismo non si rileva alcuna perdita di contatto tra i capi articolari nè allontanamento del condilo tibiale dall'astragalo (fig. 7).

Abbiamo ritenuto interessante la presentazione di questo caso occorso accidentalmente alla nostra osservazione in quanto, a nostro avviso, rivela numerosi punti di contatto con quelli di recente illustrati da TENEFF; la familiarità, il sesso, la simmetria, la sede, l'età, l'accentuazione di alcuni movimenti in altre articolazioni (gomito) con-



Fig. 4.

cordano con le teorie da questo Autore sostenute in proposito. Discordanti ci sembrano invece i risultati degli esami radiografici eseguiti su queste articolazioni nei gradi estremi di movimento per i quali, secondo TENEFF, si apprezza solo un certo allontanamento dei capi articolari o al massimo una sublussazione mentre noi abbiamo anche rinvenuto una lussazione. Ciò dimostrerebbe che anche nei casi di iperlaxità congenita localizzata si verificano talvolta dislocazioni articolari volontarie anche se passive di grado estremo.

Questa ipermobilità comunque, pur essendo di grado assai elevato, non determina alcun disturbo funzionale, appare in questa sede come un reperto casuale e data la eccezionalità delle distorsioni a questo livello, difficilmente abbisogna dell'opera del medico, nè può es-

Su di un caso di iperlaxità articolare ecc.

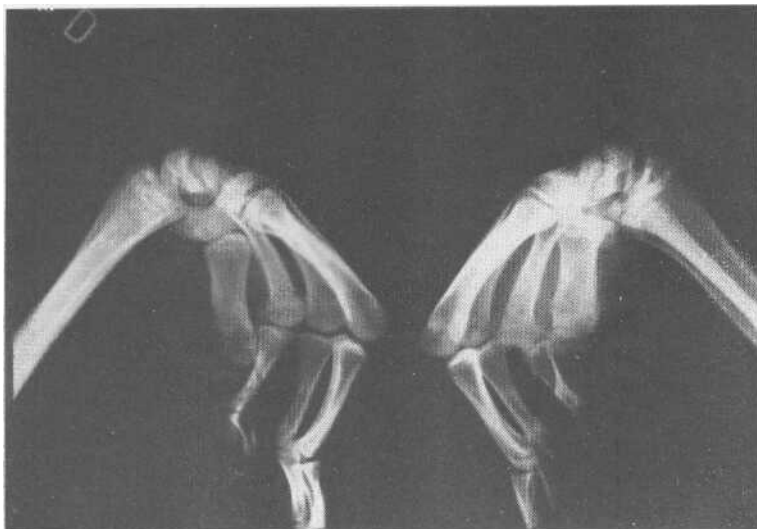


Fig. 5.

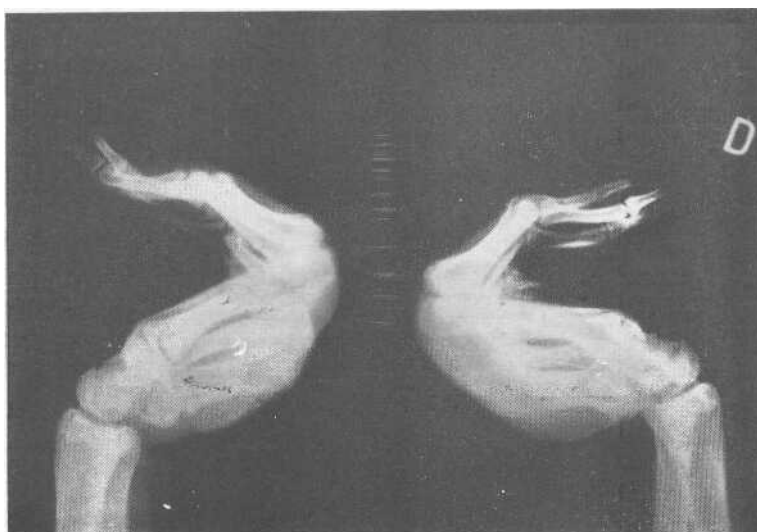


Fig. 6.



Fig. 7.

sere chiamata in causa, come accade invece per la iperlassità del ginocchio e della tibiotarsica, quale fattore predisponente all'artrosi.

#### **Riassunto**

L'A. descrive clinicamente e radiograficamente un caso di iperlassità congenita bilaterale dei polsi e dello dita in una giovinetta di 15 anni occorso accidentalmente alla sua osservazione. Ritiene, con la maggioranza degli Autori, che tale sindrome abbia carattere costituzionale e familiare e differisca profondamente dalla malattia di Ehlers-Danlos; dimostra inoltre come anche nei casi di lassità congenita localizzata possano verificarsi lussazioni vere dei capi articolari e non semplici allontanamenti o sublussazioni.

#### **Résumé**

L'A. décrit au point de vue clinique et radiographique un cas de hyperlaxité congénitale bilaterale des poils et des doigts dans une jeune fille agée de 15 ans, qu'il a eu l'occasion d'observer. Avec la majorité des AA. il pense que ce syndrome est du type constitutionnel et familial et soit tout à fait divers de la maladie de Ehlers-Danlos; on démontre aussi que dans les cas de laxité congénitale localisée on peut avoir des luxations vraies articulaires et pas seulement des éloignements ou des sublaxations.

#### **Summary**

The A. describes from the clinical and radiographical point of view a case of bilateral congenital hyperlaxity of the wrists and the fingers in a girl aged 15 we has been able to observe occasionally. With the majority of AA. he believes that this syndrome is of constitutional and family origin, thus being



quite different from Ehlers-Danlos disease: we shows further that even in cases of localized congenital laxity one can observe true articular luxations and not only dislocations or subluxations.

### Zusammenfassung

Der Verf. beschreibt vom klinischen und radiographischen Standpunkt einen Fall von kongenitaler bilateraler Hyperlaxität der Handwurzel und der Finger bei einem 15-jährigen Mädchen, den er zufällig beobachtet hat. Der Verff. ist mit dem Grossteil der Verff. darüber einig dass es sich dabei um ein konstitutionell-familiäres Syndrom handelt, dass von der Ehler-Danlos'schen Krankheit gänzlich, verschieden ist. Es wird ausserdem auch bewiesen, dass auch bei Fällen von lokalisierter kongenitaler Laxität wirkliche Luxationen und nicht bloss Dislokationen und Subluxationen auftreten können.

### Bibliografia

- DANLOS M.: *Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux.* Soc. dermat. et syph., 6, II, 1908.
- DE LUCCHI G.: *Eredità ed ortopedia.* Ed. Cappelli, Bologna, 1942.
- EHLERS E.: *Cutis laxa, Neigung su Hamorrhagien und Erschlaffung mehrerer Gelenke.* Derm. Wschr., 8, 173, 1901.
- FINKELSTEIN H.: *Joint Hypotonia.* N. Y. Med. J., 1916.
- JEUNE, ROUX e MARTIN: *A propos du syndrome d'Ehlers-Danlos. Form.es frustes et caractères héréditaires.* Arch. franc. péd., 3, 547, 1946.
- KEI J. A.: *Hypermobility of ioints as a sex-linked hereditary characteristic.* J.A.M.A., 88, 1710, 1927.
- MUSSA: Citato da Teneff.
- PISANI: Citato da Teneff.
- ROCHER: *Hyperélasticité articulaire et hyperélasticité cutaine d'origine congénitale dystrophique.* Rév. d'Orthop., 21, 675, 1934.
- SCHLAGINHAUFEN O.: *Über familiares Vorkommen der Uberstreckbarkeit der Gelenke.* Hand. Zschr. Morph. u. Anthrop., 34, 386, 1934.
- SCHINZ e Coll.: *Trattato di roentgendiagnostica.* Abruzzini Ed. Roma, 1952.
- SCOLARI E.: *La sindrome di Ehlers-Danlos.* Giorn. ital. dermat. e sif., 78, 572, 1937.
- STURKIE P. D.: *Hypermobile joints in all descendants for two generations.* J. Hered., 32, 232, 1941.
- TENEFF S.: *Lassità articolare congenita e sua importanza clinica.* Chir. Org. Mov., vol. XLIX, 101, 1960.
- WHITNEY L. F.: *Inheritance of doublejointendness in the thumb.* 3. Hered., 23, 425, 1932.