

A neurofibromatosis és társuló gerincdeformitások*

DR. ILLÉS TAMÁS, DR. HALMAI VILMOS, DR. DE JONGE TAMÁS

Érkezett: 1999. november 9.

* A dolgozat az OTKA (T026561) anyagi támogatásával készült.

Magy. Traumatol. Orthop. 2000. 43: 246-257

ÖSSZEFOGLALÁS

A monogenetikusan öröklődő neurofibromatosis I. típusának leggyakoribb ortopédiai vonatkozása a gerincdeformitás. Nondystrophiás és dystrophiás görbületeket különböztetnek meg. Az előbbi kezelése hasonlít, utóbbié lényegileg különbözik az idiopathiás scoliosisnál alkalmazott terápiai elvektől. 1993-1998 között 8 betegnél végeztek a POTE Ortopédiai Klinikáján korrekciós műtétet neurofibromatosishoz társuló scoliosis eseteiben. A szerzők tapasztalatuk és az irodalmi ajánlások figyelembevételével elengedhetetlennek tartják az autológ csontgraft felhasználásával korán elvégzett kombinált elülső és hátsó spondylodesist dystrophiás görbületeknél, még kétes esetekben is. A lehetséges társuló intra/paraspinalis térfoglaló folyamatok elkülönítésére indokoltnak tartják a preoperatív CT és MRI készítését. Biomechanikailag a progresszív rotációs diszlokáció adhatja a dystrophiás kyphoscoliosis létrejöttének magyarázatát.

Kulcsszavak: Neurofibromatosis; Gerincdeformitás; Scoliosis; Kyphosis; Spondylodesis;

T. Illés, V. Halmai, T. deJonge: Neurofibromatosis and associated spinal deformities.

Spinal deformity is the most frequent orthopaedic consequence of the monogenetically hereditary neurofibromatosis type I. There are nondystrophic and dystrophic curves to differentiate. The treatment of nondystrophic curves is similar, but the dystrophic curves are entirely different from the therapeutic principles in cases of idiopathic scoliosis. There were 8 spinal corrections performed from 1993 to 1998 in the Orthopaedic Department of University of Pécs due to neurofibromatic scoliosis. The authors based on their own experiences and on the literary data pointed out the importance of antero-posterior spondylodesis with autologous bone graft even in questionable cases of dystrophic curves. To exclude possible intra- or paraspinal findings CT and MRI are indicated. Biomechanically the dystrophic kyphoscoliosis might be explained by the progressive rotation displacement.

Key words: Neurofibromatosis - Pathology; Scoliosis - Surgery; Kyphosis - Surgery; Spinal fusion
◆ Methods;

BEVEZETÉS

A neurofibromatosis (NF) az ectodermális, mesodermális és endodermális szöveteket egyaránt érintő, leggyakoribb idegrendszeri monogén öröklődő megbetegedés (3, 10, 11, 31, 41). Több típusa ismert. Az NF-1 vagy von Recklinghausen-kór bír igazán ortopédiai vonatkozásokkal (35, 36). Az NF-2, vagy régi néven centrális formát főként a bilaterális akusztikus neurofibroma és egyéb központi idegrendszeri tumorok előfordulása jellemzi. Bőrérzettség és subcutan neurofibromák is jellemezhetik, skeletális vonatkozásai azonban nem jellemzőek. A harmadik a szegmentális NF, ami nem az egész szervezetet, hanem annak csak egy meghatározott részét érinti. Ismert fentiek mellett a kevert forma is.

Jelen közlemény további részében az autoszomális domináns öröklődésű NF-1 formával kívánunk foglalkozni. A betegség diagnózisát a National Institute of Health által 1987-ben a neurofibromatosisról rendezett Konszenzus Konferencián meghatározott kritériumok (I. táblázat) közül 2 vagy több teljesülése esetén mondhatjuk ki (30).

I. táblázat: A neurofibromatózis-1 diagnosztikai kritériumai

- 6 vagy több café-au-lait folt, ami a legnagyobb átmérőjén >5 mm prepubertás idején, és >15 mm a legnagyobb átmérőjén mérve a pubertás utáni életkorban.
- 2 vagy több bármely típusú neurofibroma, illetve 1 vagy több plexiform neurofibroma.
- Szeplők az axillaris vagy az inguinalis régióban.
- Opticus glioma.
- 2 vagy több Lisch nodulus (iris hamartoma).
- Elkülönült csontos laesio, mint pl. az os sphenoidale dysplasia vagy egy hosszú csöves csont cortexének elvékonyodása, álízülettel vagy anélkül.
- Elsőfokú rokon (szülő, testvér vagy utód) fenti kritériumnak megfelelő NF-1 betegsége.

Számos skeletális elváltozás társulhat az NF-1 betegséghez, melyek közül a leggyakoribb és a legnagyobb jelentőséggel a gerincdeformitások bírnak (1, 25). Az irodalomban 10-60% között adják meg ebben a betegcsoportban a gerincdeformitások előfordulását (15, 21, 30, 34). Kialakulásának az okát pontosan nem tudjuk. Felmerült többek között az osteomalacia, a csontot erodáló és infiltráló neurofibromák, endokrin zavarok és mesodermális fejlődési rendellenesség oki szerepe (8, 14). A gerincdeformitások nem alkotnak homogén csoportot, nagy a görbületek variabilitása. Általában thoracalisán elhelyezkedő, rövid szegmentumú, nagy görbületek a jellemzőek, melyhez a fiziológiás görbületek jelentős mértékű kóros elváltozása társul. Hasonló jellegzetességeket mutató görbületek azonban mind a lumbális, mind a cervicalis szakaszon előfordulhatnak (14, 39). A görbületek diverzitásuk ellenére a csontdystrophia hiánya vagy megléte alapján két csoportba sorolhatók: nondystrophiás és dystrophiás görbületekre.

A nondystrophiás görbületek szoros hasonlóságot mutatnak az idiopathiás scoliosissal. Egyenlő arányban lehetnek balra és jobbra konvex görbületek, melyhez a sagittalis síkban akár lordosis, akár kyphosis társulhat. Idővel e görbületek egy része hajlamos dystrophiás jeleket mutatni, és ennek megfelelően viselkedni. A dystrophiás jelek megjelenésétől függetlenül az idiopathiás scoliosissal összevetve, magasabb arányú e csoportban a fúziós csontmassza defektusa, a posztoperatív álízület megjelenése.

Dystrophiás csoportba az alábbi jellemző csontelváltozások esetén sorolhatjuk a gerincdeformitásokat (15, 16, 28, 23, 42):

- ◆ Kirágott, kivájt csigolyatestek (◆scalopping◆) (6).
- ◆ Megcsavarodott, elvékonyodott bordák és harántnyúlványok.
- ◆ Megnyúlt, elvékonyodott, néhol defectussal bíró pediculusok.
- ◆ Kitágult gerinccsatorna és intervertebralis foramenek.
- ◆ Rövid nagyfokú görbület, jelentős csigolya rotációval, sublaxált vagy teljesen diszlokált csigolyatestekkel.
- ◆ Paravertebralis lágyrész tömegek, neurofibromák előfordulása.

A dystrophiás görbületek általában thoracalisán elhelyezkedő, rövid szegmentumú, 4-6 csigolyát érintő, rendkívül nagy görbületek, melyhez a sagittalis síkban éles, angulált kyphosis társul. Emellett előfordulhatnak nem angulált kyphoscoliosisok, normál sagittalis görbületű scoliosisok,

sőt lehetnek lordoscoliosisok is (4, 13, 22, 24). Itt érdemes megjegyezni, hogy az igen kifejezett, angulált, rövid szegmentumra kiterjedő görbületek mellett viszonylag mérsékelt előfordulással tapasztalható neurológiai deficit, mert a canalis vertebralis a csontos elemek dystrophiája miatt kiszélesedett, így elegendő tér biztosított a gerincvelőnek (33).

A két csoport közötti határ nem mindig éles és idővel a nondystrophiás görbület dystrophiás jellemzőket mutathat. A csoportba sorolás mind a prognózis, mind a kezelés szempontjából meghatározó. Célunk összefoglalóan ismertetni a POTE Ortopédiai Klinikáján neurofibromatosishoz társuló gerincgörbületek miatt operált 8 esetünket. Hangsúlyozzuk, hogy a kezelési elvek jelentősen eltérnek az idiopathiás scoliosisnál megszokott terápiás elvektől, különösen a dystrophiás görbületek esetében. Bár a szigorú diagnosztikus kritériumoknak megfelelő, ortopédiai kezelést igénylő neurofibromatosishoz társuló görbületek száma messze elmarad az idiopathiás scoliosisok számától, az a nehezen igazolható megérzésünk, hogy az idiopathiás görbületek egy része \blacklozenge forme fruste \blacklozenge neurofibromatosisnak köszönhető, s evvel nem állunk egyedül (9).

ANYAG ÉS MÓDSZER

Jelen közlemény azon 8 beteg klinikai dokumentációján, radiológiai leletének retrospektív elemzésén alapul, akik 1993-1997 között neurofibromatosis következtében kialakult gerincdeformitás miatt műtéten estek át. A neurofibromatosis diagnózisát az I. táblázatban közölt kritériumoknak megfelelően állapítottuk meg, szükség esetén gyermekgyógyász-genetikus bevonásával. A beteget utánkövetés során klinikai és radiológiai vizsgálatra hívtuk vissza, amikor kétirányú teljes álló gerincfelvételt készítettünk. A legrövidebb utánkövetési idő 24 hónap volt. A frontális és a sagittális irányú röntgen dokumentációt Cobb standard metódusa, míg az axiális rotációt Pedriolle módszere szerint értékeltük. A betegeink összefoglaló adatait a II. táblázatban közöljük.

II. táblázat Operált betegeink adatai:

Név	Nem	Életkor	Követési idő (hónap)	Görbületek						
				Lokalizáció	Scoliosis			Kyphosis		
					Preop.	Posztop.	min. 2. év	Preop.	Posztop.	min. 2. év
H. E.	nő	11,9	73	Jobbra convex thoracalis	108	38	28	72	44	51
M. Z.	férfi	11	49	Balra convex lumbalis	70	21	22	36	- 31	-30
S. P.	nő	16	75	Jobbra convex thoracalis	50	16	20	24	25	30
S. Zs.	nő	14,2	54	Jobbra convex thoracalis	122	48	51	68	27	31
T. M.	nő	17,8	66	Jobbra convex thoracalis	136	100	114	107	68	79
V. Zs.	férfi	17,7	66	Kettős thoraco-lumbalis lumbalis	64/70	24/20	26/24	46	- 15	-10
V. M.	nő	13,9	26	Balra convex lumbalis	70	20	24	45	- 25	-23
V. V.	nő	22,9	24	Balra convex thoracalis	128	130	130	122	120	118

A 8 betegből 6 leány és 2 fiú volt. Az átlag életkor a műtét idején 15,7 év (11-23 év). A minimális követési idő 2, míg az átlagos 4,5 év. Egyetlen görbületet, egy thoracalis jobbra konvex scoliosist fiziológiás kyphosissal soroltunk a nondystrophiás csoportba. A 7 dystrophiás görbület közül 4

thoracalis kyphoscoliosis, 2 balra convex lumbalis görbület jelentős kyphosissal míg egy, lumbalis kyphosishoz társuló kettős thoracolumbalis-lumbalis görbület volt. Kyphoscoliosisról akkor beszélünk, ha a kyphosis mértéke meghaladta az 50 fokot.

A non-dystrophiás görbület esetében csak hátsó feltárásból végeztünk korrekciós spondylodesist, míg a dystrophiás görbületek kezelése során az alábbi eljárást követtük: Preoperatív előkezelésként halo felhasználásával tartós állandó húzást alkalmaztunk, melyet naponta több alkalommal kiegészítettünk a Cotrel-féle dinamikus trakcióval. Az előkezelés átlagosan 3 hét volt. Ezt követően a görbület lokalizációjától függően thoracotomiából, vagy thoraco-laparotomiából elvégeztük az érintett szakaszon a ventralis felszabadítást az intervertebrális discusok eltávolításával. A görbületek konkáv oldalára cortico-spongiosus csont spánt helyeztünk oly módon, hogy segítségével a kyphosis punctum maximumát magába foglaló, azt biztonsággal áthidaló corpodesist érjünk el. Az intervertebrális réseket borda őrleménnyel töltöttük ki. Az áthidaló corticospongiosus csontspánt minden esetben a beteg saját tibiájából nyertük. A betegeket ezt követően további 7-10 napra halo trakcióra helyeztük, melynek során a testsúly 1/3-át nem meghaladó súlyokkal állandó húzást végeztünk. Ezt követően hátsó feltárásból a Cotrel-Dubouset (CD) elveknek megfelelően (29), CDI vagy SCS instrumentárium felhasználásával, a neutrális csigolyákat általában 2 szegmentummal meghaladó korrekciós spondylodesisre került sor, a crista ileiből és/vagy a tibiából nyert autológ corticospongiosus csont felhasználásával.

A hátsó feltárást követően elvégzett korrekció után minden esetben Wake Up tesztet végeztünk a neurológiai funkciók intaktságának megállapítására. A betegeket a posztoperatív 4. napon keltettük fel, minden esetben Cheneau-típusú rögzítő fűzőben, melyet a rendszeres röntgenkontrollok függvényében 9-12 hónapig viseltek betegeink.

EREDMÉNYEK

Nondystrophiás görbületek

Ahogy az előző fejezetben bemutattuk, nem homogén csoportról van szó. Az egyetlen nondystrophiás görbület esetében 16 éves (S. P.) leánynál 50 fokos jobbra konvex scoliosis miatt végeztünk hátsó posterolateralis desist autológ csont felhasználásával CDI instrumentáriummal. A görbület 16 fokra korrigálódott. A háti kyphosis a műtét során 24 fokról 25 fokra növekedett.

Utánkövetés alkalmával a 2 éves kontrollon sem dysplasiás csontelváltozások megjelenését, sem állízület kialakulását nem észleltük. Átépült fúzió mellett a frontális síkú görbületet 20 fokosnak, míg a sagittalis görbületet 30 fokosnak mértük, mely frontálisan 4, sagittalisán 5 fokos korrekciós veszteséget jelent.

Dystrophiás görbületek

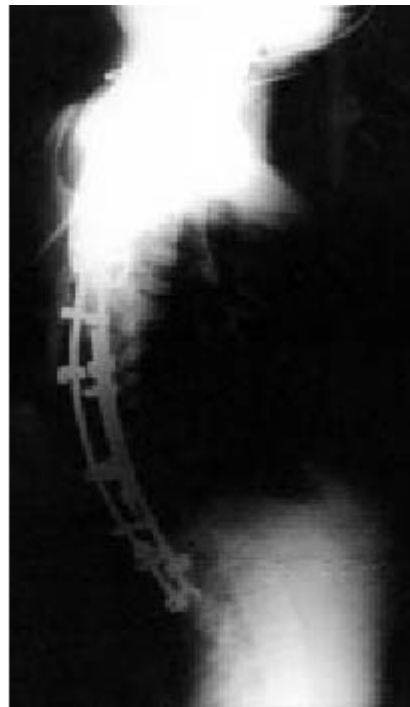
A 4 thoracalis kyphoscoliosis közül egy balra és 3 jobbra konvex scoliosis volt. A scoliosisok preoperatív átlagértéke 123,5 fok volt, míg az átlagos kyphosis 92 foknak adódott. A leírt kezelési elveket a thoracalis görbületek esetében csak két betegnél (H. E., S. Zs.) tudtuk maradéktalanul elvégezni. Ezekben az esetekben a preoperatív görbületek 108 és 122 fokosak voltak. A kezelés végén a görbületeket 38 illetve 48 fokra sikerült korrigálni. A jelentős kyphosist is korrigáltuk, 72-ről 44, és 68-ról 27 fokra. Az egyik beteg esetében a 2. év végén elvégzett kontroll vizsgálat során legnagyobb meglepetésünkre további 10 fokos korrekciót mértünk, míg a második esetben 3 fokos korrekció veszteséget detektáltunk. A sagittalis görbületek esetében a korrekció veszteség 7 illetve 4 foknak mutatkozott a posztoperatív 2. év végére (1. és 2. ábra).



1. ábra: H. E. nőbetegünknel 11,9 éves korban került sor a kombinált korrekciós gerincműtétre. Az ábra a műtét előtt és 4 évvel a műtét után készített a-p röntgenfelvételeken a jobbra konvex thoracalis scoliosist mutatja.

a. Preoperatív a görbület nagysága 108 fok volt. Jól láthatók a dystrophia jelei.

b. Utánkövetéskor 28 fok a görbület nagysága.



2. ábra: 1. ábrán bemutatott nőbeteg oldalirányú röntgenfelvételei.

a. A műtét előtt 72 fokos nagyságú kyphosis élesen angulált.

b. 4 évvel a műtét után a szolid fúzió biztosítja a korrekciót, korrekcióveszteség 9 fok csupán. A görbület nagysága itt 51 fok.

Egy betegünk (T. M.) esetében, a ventralis felszabadítás során a mellkasban elhelyezkedő csecsemő fejnyi neurofibromát távolítottunk el. A teljes eltávolítás nem sikerült, hisz a megnagyobbodott forameneken keresztül 4 nívóban a tumor a gerinccsatornába penetrált. A visszamaradt tumor ödémájával magyaráztuk, hogy 10 napos zavartalan halo-extenziót követően, a hátsó korrekciós műtétet során paraplegia alakult ki, ezért a beültetett instrumentárium azonnali eltávolítása mellett döntöttünk, in situ desist végeztünk. Így a preop. görbületet 136 fokról csak 100 fokra, a 107 fokos kyphosist 68 fokra sikerült korigálni. A beteg hosszantartó rehabilitációs kezelése eredményeként 1 évvel a műtétek után minimális maradvány tünetek mellett visszanyerte mozgáskészségét, önállóan járt. Utánkövetés alkalmával 67 hó eltelte után nőbetegünk segédeszköz nélkül járóképes, egy egészséges gyermek édesanyja. Ekkor készített röntgenfelvételen a frontális görbület nagysága 114 fok, a sagittalis görbületek közül kyphosisé 79 fok volt. A mérsékelt korrekcióveszteség okát a behelyezett autológ csont jó beépülésében láttuk.

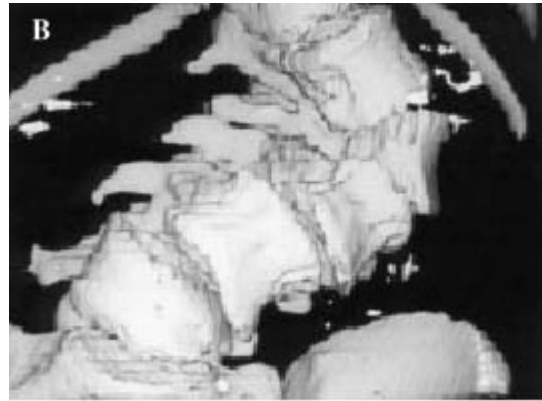
A balra konvex kyphoscoliosis esetében (V. V.) észleltük, hogy a konkáv oldali VI. borda a kitágult foramen intervertebrálén keresztül a gerinccsatornába diszlokálódott jelentős gerincvelői kompressziót okozva, mely azonban nem járt neurológiai jelekkel. Félve a korrekció során fellépő esetleges neurológiai sérüléstől, a hátsó instrumentálástól és korrekciótól eltekintettünk, s csak in situ ventralis és hátsó desist végeztünk. A műtétek során a preop. 128 fokos görbült a 122 fokos kyphosissal konzerválódott, és két évvel a műtétek után 130 és 118 foknak adódott.

A lumbalis görbületek esetében minden betegünkönél sikerült a kezelési stratégiánkat megvalósítani. Ennek eredményeként a preoperatív átlagosan meglévő 68,5 fokos görbületet 21 fokra sikerült korigálni. Sokkal szembetűnőbb azonban a sagittalis görbületek korrekciója. Itt a mindhárom betegnél meglévő kifejezett lumbalis kyphosist (átlag 42 fok) sikerült korigálni és átlagosan 24 fokos lordosist kialakítani. Ez igen jelentős, 66 fokos korrekciót jelent. M. Z. betegünk esetét a 3. és 4. ábrán mutatjuk be. A műtétek után a makroszkóposan nagyon porotikusnak tűnő csontozat ellenére kapocs diszlokációs szövödményt nem észleltünk. Neurológiai szövödményt az előzőekben említett 1 eseten kívül nem észleltünk.

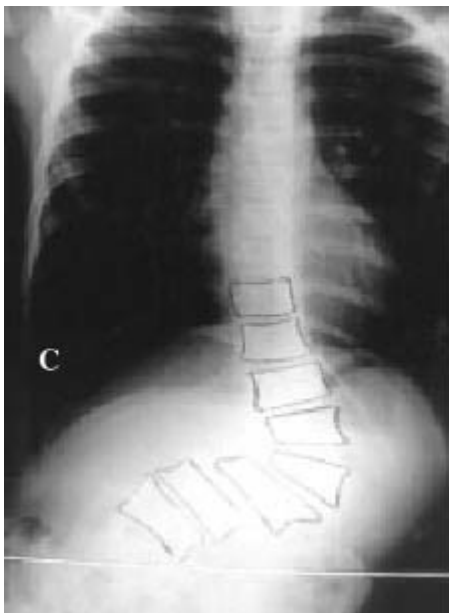
3. ábra: M. Z. férfibetegnél 11 éves korban végeztünk kétülésben korrekciós műtétet. A balra konvex, kyphosissal társuló frontális síkú görbület- ről készült radiológiai felvételeket mutatjuk be.



a. 1,5 évvel a műtét előtt készült a-p röntgenfelvétel.



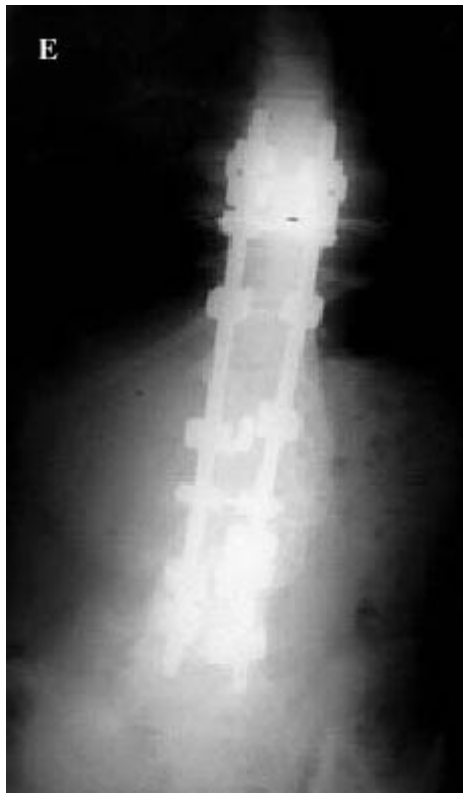
b. Közvetlen preoperatív CT-felvétel.



c. Közvetlen műtét előtt készült röntgenfelvételen látjuk a rövid szegmentumú görbületet, ekkor nagysága 70 fok.



d. Korai posztoperatív felvételen látható a jelentős korrekció, 21 fokra sikerült csökkenteni azt.



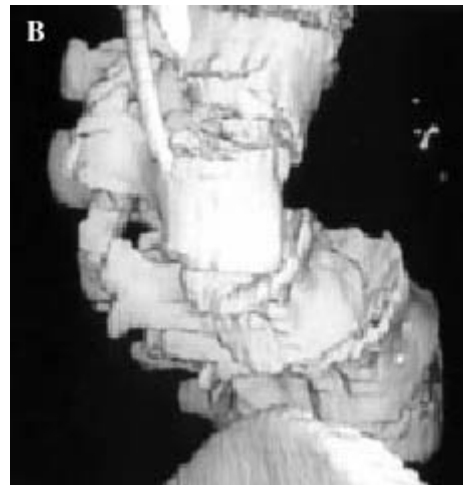
e. 4 évvel a műtét után a korrekcióvesztés 1 fok.

4. ábra: Az előbbi ábrán bemutatott M. Z. betegünk sagittális síkú görbülete korrekciójának radiológiai dokumentációja.



a. 1,5 évvel a műtét előtt még lumbalis lordosis látható.

Többszörös  scalopping  a



b. Közvetlen preoperatív CT felvétel.

csigolyatesteken.



c. Műtét előtt látható az angularis kyphosis, itt 36 fok a görbület mértéke.



d. Közvetlen posztoperatív felvételen láthatók a behelyezett tibiaspánok, ekkor már lordotizált az ágyéki gerincszakasz, 31 fok a nagysága



e. 4 évvel a műtét után minimális a korrekcióvesztés

Átlagosan két évvel a műtétek után betegeink esetében mind frontális, mind sagittalis síkban az átlagos korrekció veszteség 3 fok volt. A 4,5 éves átlagos utánkövetési időre számított korrekció veszteség a frontális síkban 4,8 fok, míg a sagittalis síkban 5,4 foknak adódott.

Az utánkövetés alkalmával egy esetben (V. Zs.) észleltünk implantátum törést és állízület képződést. A beteg 4 évvel a korrekciós műtétek után autóbalesetet szenvedett. A baleset utáni kontroll röntgenfelvételeken észleltük először a korrekciós rudak törését. Hátsó behatolásból feltárva a törött fémanyagot, állízület képződést figyeltünk meg a törés magasságában. Az eltört rudakat 2 dominóval rögzítettük egymáshoz, mivel a rudak további részei igen masszív csontos ágyban helyezkedtek el. Nagy mennyiségű autológ spongiosával töltöttük ki az állízületet. Jelenleg másfél évvel vagyunk a reoperáció után, a beteg panaszmentes, az állízület csontos konszolidációja figyelhető meg.

MEGBESZÉLÉS

Gerincdeformitások ellátásával foglalkozó kórházak beteganyagának 2-3%-át teszi ki a neurofibromatosishoz társuló gerincgörbületek csoportja (5, 14), ami a POTE Ortopédiai Klinikája esetében is helytálló (az 1998-ig kb. 400 gerincdeformitás miatt műtéti korrekción átesett betegünkre 8 neurofibromatosishoz társuló eset jut). Kezelésük már csak abból a szempontból is kihívást jelent, hogy nem izoláltan a mozgató apparátust érintő elváltozásról van szó, hanem szinte az összes szervrendszert (központi idegrendszer, látórendszer, bőr és függelékei, gastrointestinum, stb.) károsító kórképről, ami elengedhetlenné teszi a multidiszciplináris megközelítést (19).

Ezen gerincdeformitások szempontjából a két legfontosabb szempont véleményünk szerint a korai diagnózis (2, 22) és nondystrophiás/dystrophiás deformitások megkülönböztetése. Ez sajnos saját eseteinkben sem történt így, mind a hét dystrophiás esetünkben korábban fűző viselését javasolták. Ezt tükrözi, hogy a betegek átlagos életkora a műtét idején viszonylag magas volt (15,7 év). Dystrophiás görbületek esetében azonban a progresszió megállítására, mérséklésére a fűző kezelés nem alkalmas (42). A külső jeleknek (subcutan neurofibromák, café-au-lait foltok) fel kell ébreszteni az ortopéd orvosban a gyanút, hogy kutassa a skeletális dystrophia jeleit. Gyakran a késői felismerés miatt mulasztják el az optimális időpontot a kyphoscoliosis műtéti kezelésére, s ilyenkor már a kombinált műtét eredménye is bizonytalan. Az az érv, hogy a fiatal korban elvégzett spondylodesis jelentős elmaradást okoz a növekedésben, nem bizonyított. Mivel az időben elvégzett beavatkozás során az elmerévítendő gerincszakasz rövid kiterjedésű, érdemi magasság csökkenéssel a betegeknek nem kell számolniuk. Természetesen kerüljük a túldiagnózist is. Ennek érdekében, von Recklinghausen-betegségre a National Institute of Health által ajánlott, csak megfelelő számú és méretű café-au-lait foltot tekintünk kórjelzőnek, kutatva az egyéb kritériumok meglétét is (7, 17).

A nondystrophiás görbületek esetében legjellemzőbb görbület a thoracalis scoliosis vagy lordoscoliosis. Kezelésük *Crawford* ajánlásait szem előtt tartva 20 fok alatt obszerváció, 20-35 fok között fűző viselete, 35-45 fok között a hátsó korrekciós spondylodesis instrumentáriummal. 60 fok felett a kettős műtét jön szóba, elülső feltárásból discus eltávolítás és corpectomy, majd hátsó korrekciós spondylodesis szükséges. Fontos a szoros követés, hisz ezen deformitások egy része hajlamos a progresszióra. Egy tipikusnak mondható dorsalis görbület szerepelt eseteink között, ez idáig a dystrophiára utaló jelek nélkül.

A preoperatív CT kontrasztanyaggal, MRI, myelographia elvégzése mindegyik csoportban indokolt, az intraspinalis térfoglalás, így neurofibromák, meningocele, duraectasia kizárására (14). A korrekció után kialakuló paraplegia leggyakoribb oka az intraspinalis térfoglalás gerincvelőre gyakorolt komprimáló hatása. Beteganyagunkban valószínűleg egy esetben ez volt a posztoperatív fellépő paraparesis oka (18, 32, 37). Mivel a neurofibromatosishoz társuló nyaki gerinc elváltozások tünetmentesek lehetnek, a vizsgálati protokollba fel kell venni a kétirányú nyaki gerinc röntgenfelvételt is (12), evvel elkerülhető, hogy az intubációs narcosisnak fatális szövődménye legyen.

Dystrophiás görbületek járhatnak fokozott kyphosissal vagy anélkül, de mindegyikre jellemző a rapid progresszió. Műtéti előkészítésként tartós húzást alkalmazunk azon esetekben, amikor bending felvételek a görbületet mobilisnak mutatják. Merev kyphoscoliosis eseteiben a húzás neurológiai szövődmények létrejöttét okozhatja, így azt csak nagyon óvatosan alkalmazhatjuk. 50 foknál kisebb kyphosis esetén elvégezhető önmagában a hátsó fúzió, ha a scoliosis mértéke 20-40

fok között van, de ennél nagyobb görbületek esetén törekedni kell az elülső és hátsó fúzióra, különben magas álzület képződési aránnyal kell számolni (30, 40). Kyphoscoliosis eseteiben még a kombinált műtéti eljárás sem mindig eredményez szolid fúziót. Ennek számos oka lehet, így a corpectomy elégtelen kiterjedése. Ezért azt a neutrális csigolyákon túl ajánlatos elvégezni. Okozója lehet az is, ha lágyrész kerül fúziót létrehozó csontos elemek közé, de okozhatja neurofibroma, vagy meningocele létrehozta erózió is (15). Saját esetünkben nem kizárható a trauma okozta törés sem, de sokkal valószínűbbnek tűnik, hogy a mellső feltárás során beültetett tibiaspán nem teljesen hidalta át a dystrophiás csontelváltozás következtében kialakult kyphosist.

Éppen ezért fontosnak tartjuk hangsúlyozni, hogy nem mindegy, hogy hová kerül az elülső feltárás során behelyezett corticospongiosus tibiaspán. Csak a konkáv oldalon behelyezve tudja ellátni biomechanikailag adekvát módon kitámasztó szerepét (38). Ennek okát a kyphoscoliosis létrejöttének magyarázatát adó progresszív rotációs diszlokációban találjuk (20). Két lordotikus, egymással ellentétes irányban rotálódó szegmentális görbület junkciójában található két csigolya az ellentétes rotáció következtében progresszíve kyphotikus helyzetbe diszlokálódik. A körkörös fúzió során beültetett csontgraftok a deformitást létrehozó erőkre merőlegesen elhelyezkedve tudnak optimális hatást elérni, ami frontális síkban a görbület konkáv oldala.

Beteganyagunkban a fúziós defektusok alacsony előfordulási aránya részben a korrekt műtéti technikával, részben a kis betegpopulációval és a rövid utánkövetési idővel magyarázható. Egyes szerzők bizonyos idő elteltével obligát módon a gerinc feltárását és a gerincfúzió augmentálását végzik. Szolid fúzió mellett is előfordulhat a görbület progressziója (40).

A CD elvek szerint alkalmazott különböző kapcsokból álló instrumentáriumok tehát nemcsak az idiopathiás (29), hanem a neurofibromatosishoz társuló görbületek esetén is sikerrel alkalmazhatók (26, 38). Időnként azonban a dystrophiás csont olyannyira elégtelen stabilitást nyújt, hogy eltekintenek az instrumentálástól (30), és in situ desist végeznek. Ez történt esetünkben, mikor a canalis spinalisba hatoló borda a korrekció esetén neurológiai szövödményt hozhatott volna létre. Szintén a dystrophia miatt (pl. duraectasia) a laminák annyira elvékonyodhatnak, hogy feltárás közben átszakadhatnak. További műtéttechnikai nehézséget jelent a neurofibromatosis szövet fokozott vascularitása, ami fokozott intraoperatív vérvesztést és hematomák gyakoribb előfordulását vonhatja maga után (30), bár mi ezt klinikai tapasztalatunk alapján megerősíteni nem tudjuk (30). Dystrophiás görbületek esetében a mobilizálás csak fűzőben történjen, s akár 1 évig viselje azt a gyermek (27).

AJÁNLÁS

Korai diagnózis és a gerincdeformitások két csoportjának elkülönítése az elsődleges. Műtéti beavatkozások előtt ki kell zárni az intra/paraspinalis térfoglalást. A nondystrophiás görbületek kezelésében az idiopathiás scoliosisnál alkalmazott elvek az irányadóak, emellett az igen szoros obszerváció. A dystrophiás görbületek esetében túlnyomórészt a kombinált elülső és hátsó spondylodesis végzése indokolt, megfelelően behelyezett autológ csontspánokkal, tartós fűzőviseléssel műtétet követően. A szoros utánkövetést nem lehet eléggé hangsúlyozni.

IRODALOM

1. *Barta O.*: Recklinghausen-féle neurofibromatosishoz társuló csontelváltozások. *Magy. Traumatol. Orthop.* 1971. 14: 14-22.
2. *Betz R. R., Iorio R., Lombardi A. V., Clancy M., Steel H. H.*: Scoliosis surgery in neurofibromatosis. *Clin. Orthop.* 1989. 245: 53-56.
3. *Brill C. B.*: Neurofibromatosis. *Clin. Orthop.* 1989. 245: 10-15.
4. *Brooks B., Lehman E. P.*: The bone changes in Recklinghausen's neurofibromatosis. *Surg. Gynecol. Obstet.* 1924. 28: 587-595.
5. *Calvert P. T., Edgar M. A., Webb P. J.*: Scoliosis in neurofibromatosis. The natural history with and without operation. *J. Bone Joint Surg.* 1989. 71-B: 246-251.
6. *Casselmann E. S., Mandell G. A.*: Vertebral scalloping in neurofibromatosis. *Radiology*, 1979.

- 131: 89-94.
7. *Chaglassian J. H., Risborough E. J., Hall J. E.*: Neurofibromatosis scoliosis: Natural history and result of treatment of 37 cases. *J. Bone Joint Surg.* 1976. 58-A: 695-702.
 8. *Chao D. H.*: Congenital neurocutaneous syndromes in childhood: Neurofibromatosis. *J. Pediatr.* 1959. 55: 189-199.
 9. *Cobb J. R.*: Clinical manifestation of congenital neurofibromatosis. *J. Bone Joint Surg.* 1950. 32-A: 601-617.
 10. *Collins W.*: The von Reclinghausen neurofibromatosis region on chromosome 17: Genital and physical maps come into focus. *Am. J. Hum. Genet.* 1989. 44: 1-5.
 11. *Cowell H. R., Hall J. N., Macewen J. D.*: Genetic aspect of idiopathic scoliosis. *Clin. Orthop.* 1972. 86: 121-128.
 12. *Craig J. B., Govender S.*: Neurofibromatosis of the cervical spine. *J. Bone Joint Surg.* 1992. 74: 575-578.
 13. *Crawford A. H.*: Neurofibromatosis in children. *Acta Orthop. Scand.* 1986. Suppl. 218: 1-60.
 14. *Crawford A. H.*: Pitfalls of spinal deformities associated with neurofibromatosis in children. *Clin. Orthop.* 1989. 245: 29-42.
 15. *Crawford A. H.*: Neurofibromatosis. In: Weinstein S. L. (ed.): *The pediatric spine.* New York. Raven Press. 1994. 919-949. p.
 16. *Crawford A. H., Bagamery N.*: Osseous manifestations of neurofibromatosis in childhood. *J. Pediatr. Orthop.* 1986. 6: 72-88.
 17. *Crowe F., Schull W.*: Diagnostic importance of café-au-lait spot in neurofibromatosis. *Arch. Intern. Med.* 1953. 91: 758-766.
 18. *Curtis B., Fischer R., Butterfield W., Saunders F.*: Neurofibromatosis with paraplegia. *J. Bone Joint Surg.* 1969. 51-A: 843-861.
 19. *D'Agostino A., Soule E., Miller R.*: Sarcoma of the peripheral nerves and somatic soft tissues associated with multiple neurofibromatosis (von Reclinghausen's disease). *Cancer*, 1963. 16: 1015-1027.
 20. *Duval-Beaupere G., Dubousset J.*: La dislocation rotatoire progressive du rachis. *Rev. Chir. Orthop.* 1972. 58: 323-334.
 21. *Fienman N. L.*: Pediatric neurofibromatosis: Review. *Compr. Ther.* 1981. 7: 66-72.
 22. *Funasaki H., Winter R. B., Lonstein J. B., Denis F.*: Pathophysiology of spinal deformities in neurofibromatosis. *J. Bone Joint Surg.* 1994. 76-A: 692-700.
 23. *Gould E.*: The bone changes in von Reclinghausen's disease. *Q. J. Med.* 1918. 11: 221-230.
 24. *Hensinger R.*: Kyphosis secondary to skeletal dysplasias and metabolic disease. *Clin. Orthop.* 1977. 128: 113-128.
 25. *Holt J.*: Neurofibromatosis in children. *Am. J. Roentgenol.* 1978. 130: 615-639. ◆ 26.
 26. *Holt R. T., Johnson J. R.*: Cotrel-Dubousset instrumentation in neurofibromatosis in spine curves: A preliminary report. *Clin. Orthop.* 1989. 245: 19-23.
 27. *Hsu L. C. S., Lee P. C., Leong J. C. Y.*: Dystrophic spinal deformities in neurofibromatosis treated by anterior and posterior fusion. *J. Bone Joint Surg.* 1980. 66-B: 495-503.
 28. *Hunt J. C., Pugh D. C.*: Skeletal lesions in neurofibromatosis. *Radiology* 1961. 76: 12-19.
 29. *Illés T., Bellyei Á.*: A Cotrel-Dubousset instrumentáció első hazai esetei. *Magy. Traumatol. Orthop.* 1991. 34: 324-330.
 30. *Kim H. W., Weinstein S. L.*: The management of scoliosis in neurofibromatosis. *Spine*, 1997. 22: 2770-2776.
 31. *Knight W., Murphy W., Gottlieb J.*: Neurofibromatosis associated with malignant neurofibromas. *Arch. Dermatol.* 1973. 107: 747-750.
 32. *Lonstein J. E., Winter R. B.*: Neurologic deficit secondary to spinal deformity. *Spine*, 1980. 5: 331-355.
 33. *Miller A.*: Neurofibromatosis - with reference to skeletal changes, compression myelitis and malignant degeneration. *Arch. Surg.* 1936. 32: 109-122.

34. *Rezaian S*: The incidence of scoliosis due to neurofibromatosis. *Acta Orthop. Scand.* 1976. 47: 534-539.
35. *Riccardi V. M.*: Von Recklinghausen's neurofibromatosis. *N. Engl. J. Med.* 1981. 305: 1617-1627.
36. *Riccardi V. M.*: Neurofibromatosis update. *Neurofibromatosis*, 1989. 2: 284-291.
37. *Rockower S., McKay D., Nason S.*: Dislocation of the spine in neurofibromatosis. A report of two cases. *J. Bone Joint Surg.* 1982. 64-A: 1240-1242.
38. *Schufflebarger H. L.*: Cotrel-Dubousset Instrumentation in neurofibromatosis spinal problems. *Clin. Orthop.* 1989. 245: 24-29.
39. *Scott J. C.*: Scoliosis in neurofibromatosis. *J. Bone Joint Surg.* 1965. 47-B: 240-246.
40. *Sirois J. L., Drennan J. C.*: Dystrophic spinal deformities in neurofibromatosis. *J. Pediatr. Orthop.* 1990. 10: 525-526.
41. *Stay E., Vawter G.*: The relationship between nephroblastoma and neurofibromatosis (von Recklinghausen's disease). *Cancer*, 1977. 39: 2550-2555.
42. *Winter R. B., Moe J., Bradford D.*: Spine deformity in neurofibromatosis. *J. Bone Joint Surg.* 1979. 61-A: 677-694.

Dr. Illés Tamás

**Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Ortopédiai Klinika
7643 Pécs, Ifjúság u. 13.**