

Zwichnięcie rzepki u chorej z zespołem Rubinsteina-Taybiego. Studium przypadku

Dislocation of the Patella in a Patient with Rubinstein-Taybi Syndrome. Case Study

Marcin Tyrakowski^(A,B,D,E,F), Szymon Pietrzak^(A,B,D,E), Waldemar Przybysz^(A,B,D),
Jarosław Czubak^(A,B,D)

Klinika Ortopedii, Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego w Warszawie
Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny im. prof. A. Grucy w Otwocku, Oddział Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej
Department of Orthopaedics, Pediatric Orthopaedics and Traumatology, Centre for Postgraduate Medical Education in Warsaw
Prof. Adam Gruca Hospital in Otwock, Department of Pediatric Orthopaedics and Traumatology

STRESZCZENIE

Zespół Rubinsteina-Taybiego to rzadki zespół wad wrodzonych o nadal nieustalonej etiologii. U większości chorych stwierdza się nieprawidłowości w narządzie ruchu, które mogą mieć istotne znaczenie dla samodzielnej lokomocji.

W pracy przedstawiono wyniki leczenia operacyjnego niestabilności stawu rzepkowo-udowego u 13-letniej chorej z zespołem Rubinsteina-Taybiego. Okres obserwacji wyniósł 3 lata. Uzyskano ustąpienie dolegliwości bólowych, zwiększenie zakresu ruchów w stawie kolanowym i znaczną poprawę chodu.

Rozległa plastyka aparatu wyprostnego stawu kolanowego w leczeniu niestabilności stawu rzepkowo-udowego w przebiegu zespołu Rubinsteina-Taybiego zwiększa szanse dobrego i trwałego wyniku leczenia.

Słowa kluczowe: zwichnięcie rzepki, zespół Rubinsteina-Taybiego, zespół wad wrodzonych

SUMMARY

The Rubinstein-Taybi syndrome (RTS) is a rare syndrome of congenital disorders whose etiology is still unknown. Most RTS patients have musculoskeletal abnormalities which, if untreated, may significantly affect independent mobility.

This paper presents the results of a surgical treatment of a 13-year-old patient with RTS and instability of the patellofemoral joint. The patient was followed up for 3 years. Surgery resulted in complete pain relief, increased knee range of motion and marked improvement in the patient's gait.

An extensive plasty of the extensor apparatus of the knee joint increases the likelihood of a good and lasting treatment result in patients with RTS and instability of the patellofemoral joint.

Key words: dislocation of the patella, Rubinstein-Taybi syndrome, congenital dysmorphic syndrome

WSTĘP

W 1963 roku Jack Rubinstein i Hooshang Taybi opisali siedmiu chorych z upośledzeniem umysłowym oraz charakterystyczną budową ciała [1]. Rok później Coffin przedstawił kolejnych sześciu chorych z podobnymi cechami i zaproponował wyodrębnienie nowego zespołu wad wrodzonych – zespołu Rubinsteina-Taybiego (ang. Rubinstein-Taybi syndrome) (RTS) zwanego też zespołem szerokiego kciuka i palucha [2]. Do stałych cech RTS należą: różnego stopnia opóźnienie rozwoju psychoruchowego lub upośledzenie umysłowe, krótkie i szerokie kciuki (tzw. szpatułki), szerokie paluchy oraz cechy dysmorfii twarzoczaszki (ustawione skośnie ku dołowi szpary powiekowe, fałd nakątny, gotyckie podniebienie) [1-4,6,7]. U większości chorych występują nieprawidłowości w budowie nosa i uszu oraz wady narządów wewnętrznych [1-7].

Dotychczas nie ustalono przyczyn RTS ani sposobu jego dziedziczenia. Opisywano co najmniej kilkanaście różnych nieprawidłowości genetycznych [8]. Postuluje się częstsze występowanie mutacji genu kodującego białko wiążące CREB, który to gen leży na krótkim ramieniu chromosomu 16. Jednakże nie u wszystkich chorych z RTS ta mutacja występuje [8].

U części chorych z RTS odnotowywano cechy uogólnionej wiotkości stawowej oraz zniekształcenia narządu ruchu mogące w istotny sposób ograniczać ich aktywność [9-15]. U około 3% chorych z RTS stwierdzano nieprawidłowości w obrębie stawu rzepkowo-udowego, zaznaczając jednak, że odsetek ten wydaje się być zaniżony [15]. Prawidłowe rozpoznanie i leczenie patologii stawu rzepkowo-udowego u chorych z RTS wydaje się mieć kluczowe znaczenie dla ich samodzielnej lokomocji [15-19].

OPIS PRZYPADKU

Na podstawie dokumentacji medycznej i wywiadu zebranego od rodziców ustalono, że przedstawiana przez nas chora jest pierwszym dzieckiem swoich zdrowych rodziców. Przebieg ciąży określano jako prawidłowy. Poród przebiegał siłami natury w 42. tygodniu ciąży. Urodzeniowa masa ciała wynosiła 4100 g, a punktacja wg skali Apgar – 4 punkty w pierwszej minucie i 10 punktów w piątej minucie. Podczas porodu stwierdzano zielone zabarwienia płynu owodniowego. W pierwszej dobie życia rozpoznano zapalenie płuc i wdrożono antybiotykoterapię w oddziale neonatologicznym. Stwierdzono również przetrwały przewod tętniczy, który ze względu na mały przeciek krwi nie wymagał leczenia kardiochirurgicznego. Dziecko wypisano ze szpitala w czternastej dobie po urodzeniu w stanie ogólnym dobrym.

BACKGROUND

In 1963 Jack Rubinstein and Hooshang Taybi described seven patients with mental impairment and a distinctive body build [1]. A year later Coffin presented six more patients with similar features and suggested introducing a new syndrome of congenital defects – the Rubinstein-Taybi syndrome (RTS), also known as the broad thumb-hallux syndrome [2]. Characteristics of RTS include: varying degree of psychomotor retardation or mental impairment, short and broad thumbs (spatulas), broad halluces and dysmorphic facial features (down-slanting palpebral fissures, palpebronasal folds, high-arched palate) [1-4, 5,6,7]. Abnormalities in the structure of the nose and the ears and internal organ defects occur in most patients [1-7].

The causes of RTS and its mode of inheritance have not yet been determined. More than ten genetic abnormalities have been described [8]. It is posited that mutations of the gene encoding the CREB binding protein, located on the short arm of chromosome 16, occur more often in RTS patients. However, not all patients are affected by this mutation.

Some RTS sufferers show signs of general laxity of the joints and deformities of the musculoskeletal system which may significantly limit their activity [9-15]. Patellofemoral joint abnormalities were found in approx. 3% of the patients with RTS; it was noted, however, that this figure seems to be underestimated [15]. A correct diagnosis and treatment of patellofemoral joint pathology in RTS patients appear to play a crucial role for their independent mobility [15-19].

CASE REPORT

Basing on medical documentation and history obtained from our patient's healthy parents, it was determined that she was their first child. The course of the pregnancy was described as normal. The delivery was by natural forces in the 42nd week of the pregnancy. The birth body weight was 4100 g, with an Apgar score of 4 points in the first minute and 10 points in the fifth minute after birth. During delivery the amniotic fluid was tinted green. In the first 24 hours of life the infant was diagnosed with pneumonia and antibiotic therapy was instituted in the neonatal ward. In addition, a patent ductus arteriosus was found that, however, did not require cardiac surgery, as the shunt was insignificant. The baby was discharged from the hospital fourteen days after birth in a good general condition. During the first year of

W pierwszym roku życia odnotowano opóźnienie rozwoju psychoruchowego. Pierwsze podejrzenie RTS zostało wysunięte przez neurologa dziecięcego w trzecim miesiącu życia, jednak wówczas nie kontynuowano diagnostyki. Dziecko rozpoczęło samodzielne chodzenie w wieku dwóch lat. W wieku sześciu lat na podstawie obserwacji klinicznej postawiono rozpoznanie RTS, jednocześnie wykluczając za pomocą badań cytogenetycznych aberracje chromosomowe jako przyczynę występujących zaburzeń. Kariotyp dziecka określono jako prawidłowy, żeński, 46XX, a przy pomocy metody FISH wykluczono delecję 16ptel. Od dwunastego roku życia chora pozostawała pod stałą opieką neurologiczną z powodu pojawiających się w sytuacjach stresowych ruchów mimowolnych, których przyczyny nie ustalono.

Do naszego ośrodka chora została przyjęta po raz pierwszy w wieku trzynastu lat. Główną dolegliwością podawaną przez rodziców chorej były narastające od około dwóch lat dolegliwości bólowe lewej kończyny dolnej, prawdopodobnie najsilniejsze w okolicy stawu kolanowego. Od około trzech miesięcy przed przyjęciem do Kliniki chora przestała samodzielnie chodzić. Poruszała się jedynie chodząc w wysokim kłęk lub czworakując. Dodatkowo od co najmniej kilku miesięcy nawracały objawy zapalne w okolicy wałów paznokciowych obu paluchów.

W badaniu przedmiotowym przy przyjęciu chorej do szpitala stwierdzano charakterystyczne cechy RTS: szerokie i krótkie kciuki, szerokie paluchy obecnie bez objawów zapalenia wałów paznokciowych, mikrocefalię, skośne ku dołowi ustawienie szpar powiekowych, hipertelorizm, szeroką nasadę nosa i gotyckie podniebienie. Kontakt słowny logiczny z chorą był zachowany, ale ograniczony (według rodziców głównie przez sytuację stresową związaną z pobytem w szpitalu). Dziecko kroczyło samodzielnie przy wyprostowanych stawach kolanowych niechętnie z wyraźnym grymasem bólu. Chodzenie w wysokim kłęk lub czworakowanie wydawało się nie sprawiać bólu. Nie stwierdzono cech uogólnionej wiotkości stawowej. Kończyny dolne były równej długości, a ruchy w stawach biodrowych pełne, symetryczne, niebolesne. Prawy staw kolanowy miał prawidłową oś, ustawiony był w wyproście, a zgięcie (czynne i bierne) było pełne i niebolesne. Prawa rzepka była wyczuwalna przez powłoki i położona nieco bocznie w stosunku do prawidłowej pozycji podczas całego łuku zginania. Lewy staw kolanowy miał również prawidłową oś. Ustawiony był w przykurczu zgięciowym około 20°, a ruch bierny zginania możliwy był do 120° z wyraźną reakcją bólową podczas tego ruchu. Zakres czynnego zgięcia był niemożliwy do dokładnego zbadania z powodu dolegliwości bó-

life, psychomotor retardation was noticed. The first suspicion of RTS was raised by a pediatric neurologist in the third month of life. However, it was not followed by any diagnostic work-up. The child started to walk at the age of two. At the age of six, the diagnosis of RTS was made on the basis of clinical presentation. Simultaneously, cytogenetic studies ruled out chromosome aberrations as a potential cause of the abnormalities. The child's karyotype was assessed as normal, female, 46XX, and a FISH study helped rule out deletion of 16ptel. Since the age of 12 years the patient had remained under constant neurological supervision on account of involuntary movements, which occurred in stressful situations and whose cause had not been established.

The patient was admitted to our center for the first time at the age of thirteen. The main complaint, according to the patient's parents, was pain in the left lower limb, which had been escalating for two years, and which was possibly strongest in the knee joint area. The patient had stopped walking independently three months before the admission to the Department. She could only move by high-kneel walking or crawling on all fours. Additionally, there had been recurrent signs of inflammation around the nail folds of both halluces for at least a few months.

A physical examination on admission revealed characteristic features of RTS: short and broad thumbs, broad halluces, without signs of inflammation of the nail folds at that time, microcephaly, down-slanting palpebral fissures, hypertelorism, wide nasal base and gothic palate. Logical verbal contact with the patient was maintained, but limited (according to the parents it was mainly due to the stressful experience of staying in a hospital). The child walked independently on extended knees, with a distinct grimace of pain. High-kneel walking and crawling on all fours seemed not to cause any pain. Signs of general laxity of the joints were absent. The lower limbs were of equal length and there was a full, symmetrical and painless range of motion in both hips. The right knee had a normal axis, was positioned in extension, and its flexion (both active and passive) was full and painless. The right patella was palpable and placed slightly lateral to its normal position throughout the entire flexion arc. The axis of the left knee joint was also normal. The joint was positioned in a flexion contracture of approximately 20°. Passive flexion was possible up to 120°, but was accompanied by a distinct pain reaction. It was impossible to measure the range of active flexion precisely, because the patient experienced pain and avoided this movement. The left patella was not found in its anatomical position. A small, hard for-

lowych i unikania tego ruchu przez chorą. Stwierdzono brak lewej rzepki w jej anatomicznym położeniu. W kierunku proksymalnym i bocznym od prawidłowej pozycji rzepki stwierdzono palpacyjnie niewielki twardy twór, który mógł odpowiadać zwichniętej do boku rzepce.

W wykonanych radiogramach stwierdzano prawidłowy obraz stawów biodrowych oraz zmiany w obrębie paliczków obu paluchów typowe dla RTS. Zdjęcie rentgenowskie prawego stawu kolanowego wykazało lateralizację rzepki z dwudzielnym jądrem kostnienia w projekcji przednio-tylnej z prawidłowym położeniem rzepki uwidocznionym w projekcji bocznej (Ryc. 1A, Ryc. 2A). Na radiogramie lewego stawu kolanowego w projekcji przednio-tylnej stwierdzono znaczną lateralizację rzepki z dwoma niewielkimi jej jądrami kostnienia. W projekcji bocznej jądra kostnienia rzepki nie były widoczne (Ryc. 1B, Ryc. 2B).

W badaniu scyntygraficznym podudzi i stóp (badanie wykonane ambulatoryjnie przed przyjęciem do szpitala) nie stwierdzano aktywnej patologii z przebudową kostną. Uwidoczniono mniejsze gromadzenie znacznika w chrząstce wzrostowej dalszej kości piszczelowej, co mogło być wynikiem odciążania lewej kończyny dolnej ze względu na dolegliwości bólowe.

W badaniu ultrasonograficznym potwierdzono boczne zwichnięcie lewej rzepki z podwójnym jądrem kostnienia.

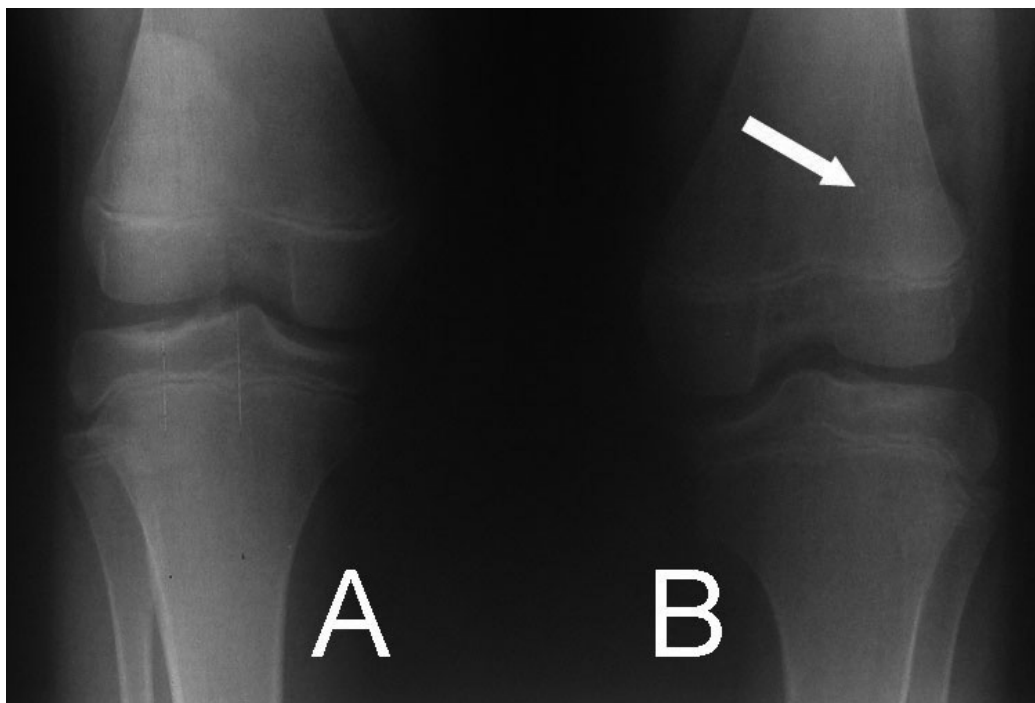
mation, which could have been a laterally dislocated patella, was found on palpation proximally and laterally to the normal patellar position.

X-rays revealed normal hip joints and lesions within the phalanges of both halluces typical of RTS. A X-ray of the right knee joint showed lateralization of the right patella with a bifid ossification center in the posteroanterior view. In the lateral view the position of the patella was normal (Fig. 1A, Fig. 2A). A posteroanterior X-ray of the left knee joint revealed considerable lateralization of the patella with two minor ossification centers which were not visible in the lateral view (Fig. 1B, Fig. 2B).

Bone scintigraphy of the lower legs and feet (performed in an outpatient facility before admission) revealed no active pathologies connected with bone remodeling. There was a decreased uptake of the nuclide in the growth cartilage of the distal tibial bone, which might have been due to the patient sparing the lower left limb because of the pain.

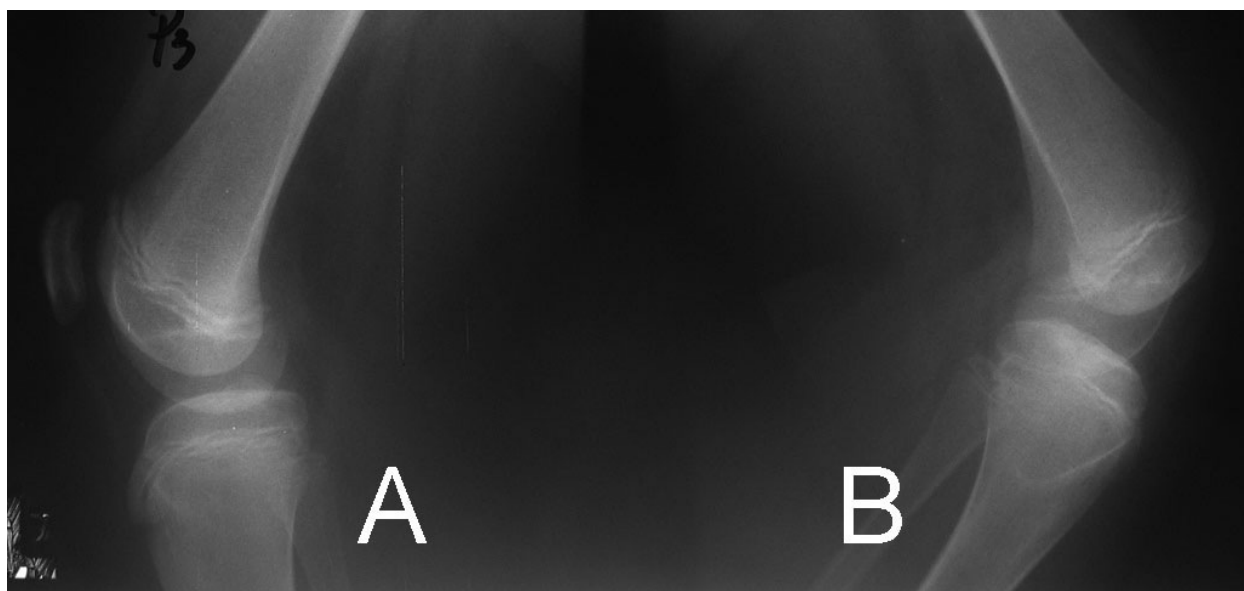
An ultrasound confirmed a lateral dislocation of the left patella with a double ossification center.

On the basis of the clinical status, the results of imaging examinations, and literature data, the patient was qualified for left patellofemoral joint surgery [15]. A plasty of the extensor apparatus was performed. It involved a liberation of the lateral vastus muscle, lengthening of the rectus femoris muscle, plasty of the medial vastus muscle and medial transfer of



Ryc. 1. Radiogram stawów kolanowych w projekcji przednio-tylnej: A – prawy staw kolanowy; B – lewy staw kolanowy (strzałką zaznaczono jądra kostnienia rzepki)

Fig. 1. AP X-rays of the knee joints: A – right knee, B – left knee (the arrow shows the patellar ossification centers)



Ryc. 2. Radiogram stawów kolanowych w projekcji bocznej: A – prawy staw kolanowy, B – lewy staw kolanowy
 Fig. 2. Lateral X-rays of the knee joints: A – right knee, B – left knee

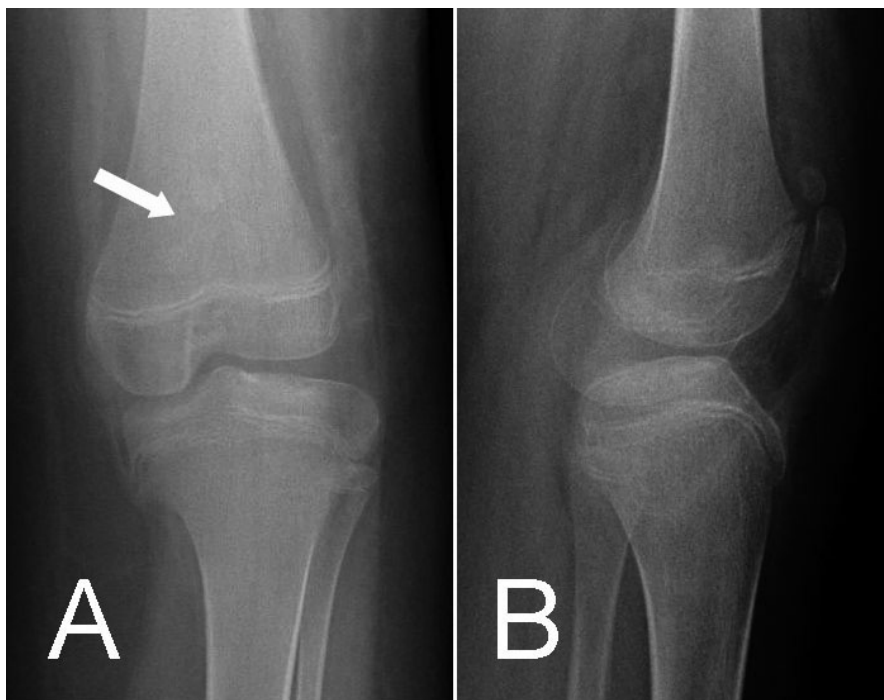
Na podstawie stanu klinicznego, wyników badań obrazowych i danych z literatury zakwalifikowano chorą do leczenia operacyjnego lewego stawu rzepkowo-udowego [15]. Wykonano plastykę aparatu wyprostnego lewego stawu kolanowego polegającą na: uwolnieniu mięśnia obszernego bocznego, wydłużeniu mięśnia prostego uda, plastyce mięśnia obszernego przyśrodkowego i przeniesieniu 1/2 bocznej więzadła rzepki na stronę przyśrodkową (połączenie operacji wg Green i Roux-Goldthwait) [20,21]. Po operacji stosowano drenaż ssący z rany operacyjnej przez jedną dobę. Operowana kończyna była unieruchomiona w łusce gipsowej stopowo-udowej. Na radiogramie wykonanym bezpośrednio po zabiegu operacyjnym stwierdzono prawidłowe ustawienie lewej rzepki zarówno w projekcji przednio-tylnej, jak i bocznej (Ryc. 3). Po dwóch tygodniach uzyskano wygojenie rany operacyjnej, usunięto szwy i unieruchomiono kończynę w tutorze gipsowym. Po kolejnych czterech tygodniach (sześć tygodni po zabiegu operacyjnym) chora została ponownie przyjęta do szpitala. Zdjęto opatrunek gipsowy i rozpoczęto ćwiczenia zwiększające zakres ruchów w operowanym stawie kolanowym (ruchy czynnego zginania i biernego wyprost) pod kontrolą fizjoterapeuty. Osiem tygodni po operacji chora rozpoczęła chodzenie z asekuracją kul łokciowych z częściowym obciążaniem lewej kończyny dolnej. Od dwunastego tygodnia po zabiegu operacyjnym chora chodziła z pełnym obciążaniem kończyn dolnych.

Rok po operacji chora chodziła samodzielnie z niewielkim utykaniem na lewą kończynę dolną. Według

the lateral half of the patellar ligament (a combination of the Green and Roux-Goldthwait procedures) [20,21]. A suction drainage from the surgical wound was used for one day post-operatively. The operated limb was immobilized in a plaster slab from foot to thigh. A X-ray taken immediately after the procedure revealed that the left patella was positioned normally in both posteroanterior and lateral views (Fig. 3). The surgical wound healed in two weeks, at which point the sutures were removed and the limb was immobilized in a plaster tutor. After another four weeks (six weeks after the surgical procedure), the patient was once more admitted to the hospital. The plaster dressing was removed and, under the supervision of a physiotherapist, the patient began to exercise the operated knee joint to increase its range of motion (active flexion and passive extension movements). At eight weeks after the surgery, the patient started to walk with elbow crutches and partial weight bearing of the left lower limb. Starting from the 12th post-operative week, the patient was able to walk with full weight bearing on the lower limbs.

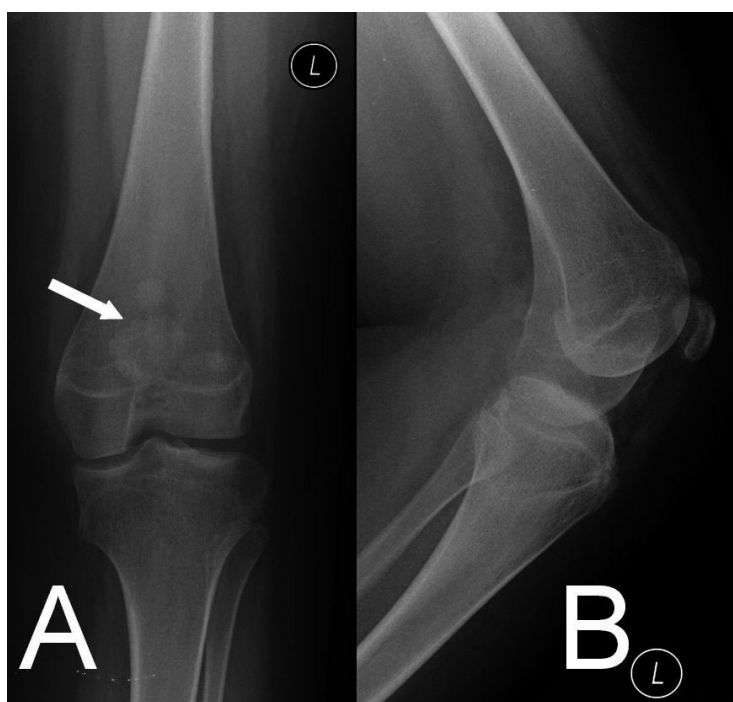
A year after the operation, the patient walked unassisted with a slight limp on her left lower limb. According to the parents, her gait was efficient; it did not hinder her daily activity, and the pain had disappeared completely. The physical examination revealed a normally positioned left patella on palpation, a flexion contracture of the left knee joint of approximately 15° and full painless flexion (up to 160°).

Three years after the surgery, the patient did not complain of lower limb pain. The patient's gait was



Ryc. 3. Radiogram pooperacyjny lewego stawu kolanowego: A – projekcja przednio-tylna (strzałką zaznaczono jądra kostnienia rzepki), B – projekcja boczna.

Fig. 3. Post-operative X-rays of the left knee joint: A – AP view (the arrow shows the patellar ossification centers), B – lateral view



Ryc. 4. Radiogram stawu kolanowego lewego 3 lata po operacji: A – projekcja przednio-tylna (strzałką zaznaczono jądra kostnienia rzepki), B – projekcja boczna

Fig. 4. X-rays of the left knee at 3 years post-op: A – AP view (the arrow shows the patellar ossification centers), B – lateral view

rodziców chód chorej był wydolny, nie upośledzający codziennej aktywności dziecka, a dolegliwości bólowe całkowicie ustąpiły. W badaniu przedmiotowym stwierdzano palpacyjnie prawidłowe ustawienie lewej rzepki, przykurcz zgięciowy lewego stawu kolanowego około 15° oraz jego pełne niebolesne zgięcie (do około 160°).

Trzy lata po leczeniu operacyjnym nie stwierdzano dolegliwości bólowych ze strony kończyn dolnych. Chód chorej był wydolny, nie ograniczający aktywności dziecka. Odnotowano niewielkie utykanie na prawą kończynę dolną (nieoperowaną). W badaniu przedmiotowym stwierdzano prawidłowe ustawienie lewej rzepki i przykurcz zgięciowy w stawie kolanowym lewym wynoszący około 10° i pełne niebolesne zgięcie w tym stawie. Na radiogramach stawu kolanowego lewego wykonanych w projekcjach przednio-tylnej i bocznej stwierdzano prawidłowe ustawienie rzepki z widocznym dwudzielnym jądrem kostnienia (Ryc. 4).

DYSKUSJA

Obecność nieprawidłowości stawu rzepkowo-udowego u chorych z RTS została po raz pierwszy opisana w 1967 roku przez Lamy i wsp., jednak bez dokładnej charakterystyki tej patologii [22]. Podobnie inni autorzy wspominali o możliwości niestabilności stawu rzepkowo-udowego w przebiegu RTS również nie podając żadnych szczegółów.

Jones i wsp. opisali siedmiu chorych z wrodzonym zwicnięciem rzepki, w tym u jednego prawdopodobnie z RTS [23]. Wspomniany chory był leczony operacyjnie przez Jones'a i wsp. w dwóch etapach. W pierwszym uwolniono przykurcz zgięciowy w stawie kolanowym. Drugi zabieg operacyjny dotyczył stawu rzepkowo-udowego i polegał na: bocznym uwolnieniu rzepki, medializacji więzadła rzepki, zdwojeniu troczków przysrodkowych rzepki i wydłużeniu mięśnia czworogłowego uda. Po roku obserwacji stwierdzono pełen zakres ruchów w operowanym stawie kolanowym oraz poprawę lokomocji. Moran i wsp. przedstawili dwoje chorych z RTS z niestabilnością stawu rzepkowo-udowego [24]. Jeden z chorych z patologią obustronną leczony był poprzez wykonanie mniej rozległego zabiegu operacyjnego (bez plastyki mięśnia czworogłowego uda), w wyniku czego doszło do nawykowej niestabilności w stawach rzepkowo-udowych.

U drugiego chorego z patologią jednostronną zastosowano szeroką plastykę mięśnia czworogłowego uda uzyskując dobry i trwały wynik leczenia. U opisywanej przez nas chorej zastosowano podobną metodę leczenia operacyjnego (uwolnienie mięśnia ob-

efficient and it did not limit activity. A slight limp on the right lower limb (non-operated) was present. The physical examination revealed a normally positioned left patella and a flexion contracture in the left knee joint of approximately 10°, together with a full and painless flexion of this joint. Posteroanterior and lateral X-rays of the left knee showed normal positioned patella with visible bifid ossification centers (Fig. 4).

DISCUSSION

The presence of patellofemoral joint abnormalities in patients with RTS was first described in 1967 by Lamy et al. [22]. However, the pathology was not described in detail. Other authors have also mentioned the possibility of patellofemoral joint instability in the course of RTS, but also failed to provide any details.

Jones et al. described seven patients with congenital patellar dislocation, one of whom probably had RTS [23]. The patient was treated surgically by Jones et al. in two stages. Initially, the flexion contracture in the knee joint was liberated. The second surgery involved the patellofemoral joint and consisted in: lateral liberation of the patella, medialization of the patellar ligament, duplication of the medial patellar retinacula and lengthening of the quadriceps muscle. After a year of follow-up, the range of motion of the knee joint was full and the patient's locomotion had improved. Moran et al. described two patients with RTS and patellofemoral joint instability [24]. One of the patients, who had bilateral pathology, was treated with less extensive surgery (without a plasty of the quadriceps muscle of the thigh), which led to a habitual instability of both patellofemoral joints. The second patient, with unilateral pathology, was treated with an extensive plasty of the quadriceps muscle of the thigh, which gave a good and lasting treatment outcome. The treatment of the patient described by us involved a similar technique (liberation of the lateral vastus muscle, lengthening of the rectus femoris muscle, plasty of the medial vastus muscle and me-

szernego bocznego, wydłużenie mięśnia prostego uda, plastyka mięśnia obszernego przyśrodkowego i przeniesienie 1/2 bocznej więzadła rzepki na stronę przyśrodkową) uzyskując również poprawę ruchomości stawu kolanowego, ustąpienie dolegliwości bólowych i poprawę chodu zarówno w jedno- jak i trzyletnim okresie obserwacji.

Stevens opisał grupę jedenastu chorych z RTS ze zwicnięciem stawu rzepkowo-udowego [18]. U ośmiu chorych patologia występowała obustronnie, a siedmiu miało cechy uogólnionej wiotkości stawowej oraz nieprawidłowości w innych stawach. Ośmiu chorych leczono operacyjnie uzyskując dobre wyniki. Autor podkreślał to, że zwicnięcie w stawie rzepkowo-udowym w istotny sposób zaburzało codzienne życie chorych. Konkludując Stevens zaleca regularne badanie narządu ruchu u chorych RTS ze zwróceniem szczególnej uwagi na staw kolanowy. U przedstawianej przez nas chorej patologia w stawie rzepkowo-udowym również spowodowała pogorszenie samodzielnej lokomocji, a leczenie operacyjne przyniosło jej poprawę.

W 1998 roku Mehlman i wsp. przedstawili największą dotąd grupę chorych z RTS [15]. 732 osoby z RTS z całego świata, których dane zgromadzono w Cincinnati Center for Developmental Disorders, z diagnozą potwierdzoną przez Rubinsteina. 26 osób (3,4%) z zebranych 732 miało stwierdzoną niestabilność stawu rzepkowo-udowego. Jednocześnie autorzy podkreślali, że odsetek ten wydaje się być заниżony. U 15 chorych (60%) patologia była obustronna, a 14 (56%) miało cechy uogólnionej wiotkości stawowej. 6 chorych (24%) miało poważne zaburzenia samodzielnego poruszania się, mimo wcześniej prawidłowego chodu. Dwoje z nich poruszało się wyłącznie na kolanach. 13 chorych (17 stawów) leczono operacyjnie. 6 stawów kolanowych poddano rozległemu zabiegowi polegającemu min. na rozległej plastyce mięśnia czworogłowego (technika tożsama z podaną przez Greena czy Stanisavljevica) uzyskując dobry i trwały wynik w 5 [20,25]. Spośród 11 stawów leczonych poprzez mniej rozległą operację 5 wymagało kolejnych zabiegów rekonstrukcyjnych. Autorzy pokreślili wykonanie rozległej plastyki mięśnia czworogłowego uda jako kluczowej do osiągnięcia dobrego i trwałego wyniku. Zaznaczono również, że odpowiednie nasilenie objawów i brak poprawy po leczeniu nieoperacyjnym powinny być wskazaniem do pilnej interwencji chirurgicznej, aby nie dopuścić do regresu czynnościowego chorego. Publikacja Mehlmann'a i wsp. okazała się dla nas bardzo pomocna w ustaleniu rozpoznania u naszej chorej (chód na kolanach). Kwalifikując chorą do leczenia operacyjnego ustalaliśmy rozległość zabiegu

dial transfer of the lateral half of the patellar ligament) and resulted in improved knee joint mobility, resolution of pain and improvement of gait at both one and three years of follow-up.

Stevens described a group of eleven patients with RTS and patellofemoral joint dislocations [18]. In eight patients the pathology was bilateral; seven patients showed signs of general laxity of the joints and abnormalities in other joints. Eight patients were treated surgically with good results. The author emphasized that the dislocation of the patellofemoral joint significantly hindered the patients' daily activity. He recommended that patients with RTS should undergo regular examinations of the musculoskeletal systems with special attention to the knee joint. In our patient, the pathology of the patellofemoral joint had also impeded independent locomotion, while the treatment helped to improve mobility.

In 1998 Mehlman et al. described the largest group of RTS patients so far [15]. Data of 732 patients from all around the world, whose diagnoses had been confirmed by Rubinstein, were gathered in Cincinnati Center for Developmental Disorders. Of this group, 26 patients (3.4%) had a confirmed instability of the patellofemoral joint. At the same time the authors underlined that this proportion seems to be underestimated. In 15 patients (60%) the pathology was bilateral and 14 patients (56%) showed signs of general laxity of the joints. Six patients (24%) experienced severe difficulties in independent mobility, despite having a normal gait previously. Two of those patients could only move on their knees. Thirteen patients (17 joints) were treated surgically. Six knee joints underwent an extensive surgery which consisted in an extensive plasty of the quadriceps muscle (same technique as that employed by Green or Stanisavljevic). In 5 cases, the operation gave a good and lasting result [20,25]. Out of 11 joints treated with a less extensive surgery, 5 required further reconstructive procedures. The authors emphasized that performing an extensive plasty of the quadriceps muscle of the thigh was of key importance to achieving a good and lasting result. It was also pointed out that an intensification of symptoms and lack of improvement after nonsurgical treatment should be an indication for urgent surgery in order to avoid functional deterioration of the patient. The paper by Mehlmann et al. proved to be very helpful in establishing a diagnosis for our patient (knee-walking). When qualifying the patient for surgical treatment, we determined the extent of the procedure bearing in mind the information provided by these authors. Our results prove that recommendations for performing an extensive plasty of the quadriceps muscle of the

mając na względzie informacje podane przez autorów. Przedstawione przez nas wyniki leczenia potwierdzają słuszność zaleceń wykonania rozległej plastyki mięśnia czworogłowego uda u chorych z niestabilnością stawu rzepkowo-udowego i RTS.

Ceynowa i wsp. opisali chorego z RTS z wrodzonym zwichnięciem stawu rzepkowo-udowego potwierdzonym w badaniu ultrasonograficznym w trzecim miesiącu życia [17]. W ósmym miesiącu życia dziecko leczono operacyjnie wykonując procedurę według Stanisavljevica [25]. W 2,5-letnim okresie obserwacji uzyskano prawidłowe położenie rzepki potwierdzone badaniem ultrasonograficznym i pełen niebolesny zakres ruchów w stawie kolanowym. Opisany przypadek potwierdza wcześniejsze doniesienia o celowości wykonania rozległej plastyki aparatu wyprostnego stawu kolanowego w leczeniu niestabilności stawu rzepkowo-udowego u chorych z RTS podobnie, jak u leczonej przez nas chorej.

PODSUMOWANIE

Nieprawidłowości w obrębie stawu rzepkowo-udowego u chorych z RTS wydają się bardziej powszechne niż uważano i mimo że wcześniej pomijane w podręcznikach ortopedii dziecięcej znalazły swoje miejsce w najnowszych ich wydaniach [15, 19]. Dlatego dokładne badanie ortopedyczne u chorych z RTS i pojawiającymi się zaburzeniami chodu może mieć kluczowe znaczenie dla dalszych losów tych osób. Stwierdzenie objawowej patologii w obrębie stawu rzepkowo-udowego u osób z RTS i brak poprawy po leczeniu nieoperacyjnym powinny być wskazaniem do pilnej interwencji chirurgicznej.

PIŚMIENNICTWO / REFERENCES

1. Rubinstein JR, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. *Am J Dis Child* 1963; 105: 588-608.
2. Coffin GS. Brachydactyly, peculiar facies and mental retardation. *Am J Dis Child* 1964; 108: 351-9.
3. Caroline Berty. Rubinstein-Taybi syndrome. *J Med Genet* 1987; 24: 562-566.
4. Canepa G., Maroteaux P., Pietrogande V.: Dymorphic syndromes and constitutional diseases of the skeleton. Padwa: Piccin Nuova Libreria; 2001. str. 1531-1535.
5. Kanjilal D., Basir M., Verma R., Rajegowda B., Lala R., Nagaraj A: New dymorphic features in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Med Genet* 1992; 29: 669-670.
6. Leszek-Zapedowska H, Kokoszczyńska-Leszek I.: Zespół Rubinsteina-Taybiego. *Chir Narzadow Ruchu Ortop Pol.* 1981; 46(3): 313-5
7. Niedzielski K.: Zespół Rubinsteina-Taybiego. *Chir Narzadow Ruchu Ortop Pol.* 1985; 50(6): 507-8
8. Petrij F, Dauwerse HG, Blough RI, Giles RH, van der Smagt JJ, Wallerstein R: Diagnostic analysis of the Rubinstein-Taybi syndrome: five cosmids should be used for microdeletion detection and low number of protein truncating mutations. *J Med Genet* 2000; 37:168-176.
9. Shah H, Singh G, Vijayan S, Girisha KM: Second report of slipped capital femoral epiphysis in Rubinstein-Taybi syndrome. *Clin Dymorpho* 2011; Jan; 20(1): 55-57.
10. Robson M; Brown L, Sharrard W: Cervical spondylolisthesis and other skeletal abnormalities in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Bone Joint Surg* 1980; No. 3, vol 62-B: 297-299.
11. Tanaka T, Ling B, Rubinstein JH, Crone H: Rubinstein-Taybi syndrome in children with tethered cord. *J Neurosurg* 2006 Oct; 105(4 Suppl): 261-264.
12. Yamamoto T, Kurosawa K, Masuno M, Okuzumi S: Congenital anomaly of cervical vertebrae is a major complication of Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet A* 2005 Jun; 135(2): 130-133.

thigh in patients with instability of the patellofemoral joint and RTS are justified.

Ceynowa et al. described a patient with RTS and a congenital dislocation of the patellofemoral joint confirmed by ultrasound in the third month of life [17]. In the eighth month of life, the child was treated surgically using the Stanisavljevic procedure [25]. During 2.5 years of follow-up, a normal positioning of the patella (confirmed by ultrasound) and a full, painless range of motion of the knee joint had been achieved. Similar to our patient, this case confirms earlier reports of the advisability of performing an extensive plasty of the knee extensor apparatus in the treatment of patellofemoral joint instability in patients with RTS.

SUMMARY

Patellofemoral joint abnormalities in patients with RTS appear to be more common than previously thought, and despite being omitted in pediatric orthopedics handbooks in the past, they are covered in the newest editions [15,19]. Accordingly, a thorough orthopedic examination of patients with RTS and emerging gait disorders may be of crucial importance for their further life. The finding of a symptomatic pathology of the patellofemoral joint in patients with RTS and lack of improvement with nonsurgical treatment should be an indication for an urgent surgical intervention.

13. Balci S, Bostanci S, Ekmekci P, Cebeci T, Bokesoy I: 1 15-year-old boy with Rubinstein-Taybi syndrome associated with severe congenital malalignment of the toenails. *Pediatr Dermatol* 2004 Jan-Feb; 21(1): 44-47.
14. Benioli E, Bellini C, Senes F, Palmieri A: Slipped capital femoral epiphysis associated with Rubinstein-Taybi syndrome. *Clon Genet* 1993 Aug; 44(2): 79-81.
15. Mehlmann CT, Rubinstein JH, Roy DR: Instability of the patellofemoral joint in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Pediatr Orthop* 1998 Jul-Aug; 18(4): 508-511.
16. Lazaro JS, Herraes SS, Gallego LD, Caballero EG, Diaz JF: Spontaneous patella dislocation in Rubinstein-Taybi syndrome. *Knee* 2007 Jan; 14(1): 68-70.
17. Ceynowa M, Mazurek T: Congenital patella dislocation in a child with Rubinstein-Taybi syndrome. *J Pediatr Orthop B* 2009 Jan; 18(1): 47-50.
18. Stevens CA Patellar dislocation in Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet* 1997 Oct 17; 72(2): 188-90.
19. Herring JA red. *Tadjichan's Pediatric Orthopaedics*. Philadelphia: Elsevier; 2008.
20. Green WT: Recurrent dislocation of the patella: Its surgical correction in the growing child. *J Bone Joint Surg Am.* 1965; 47: 1670.
21. Goldthwait JE: Slipping or recurrent dislocation of the patella: With the report of eleven cases. *Boston Med Surg J* 1904; 150: 169
22. Lamy M, Jammet ML, Ajjan N. Le syndrome de Rubinstein-Taybi. *Arch Fr Pediatr* 1967; 24: 472.
23. Jones RD, Fisher RL, Curtis BH. Congenital dislocation of the patella. *Clin Orthop Relat Res.* 1976 Sep; (119): 177-83.
24. Moran R, Calthrope D, McGoldrick D, Fogarty E, Dowling F. Congenital dislocation of the patella in Rubinstein-Taybi syndrome. *Irish Med J* 1993; 86: 34-5.
25. Stanisavljevic S, Zemenick G, Miller D: Congenital, irreducible, permanent lateral dislocation of the patella. *Clin Orthop Relat Res* 1976 May; 116: 190-9.

Liczba słów/Word count: 5132

Tabele/Tables: 0

Ryciny/Figures: 4

Piśmiennictwo/References: 25

Adres do korespondencji / Address for correspondence

Marcin Tyrakowski

Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny im. prof. A. Grucy
05-400, Otwock, ul. Konarskiego 13, tel.: 501171422, e-mail: m.tyrakowski@interia.pl

Otrzymano / Received 12.07.2011 r.
Zaakceptowano / Accepted 11.10.2011 r.