

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**GENU RECURVATUM IN UN CASO DI RITARDO
DELL'ACQUISIZIONE DEL CAMMINO**

Riconoscere una malattia neuromuscolare

Chiara Lo Presti¹, Lucia Ronco¹, Irene Tardivo², Margherita Conrieri³, Claudia Bondone³,
Simone Spolaore⁴, Mattia Cravino⁴, Cristina Marinaccio⁵, Federica Ricci⁵

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Torino

²SC di Pediatria Ospedaliera, ³SC di Pediatria d'Urgenza, ⁴SSD di Ortopedia e Traumatologia pediatrica,

⁵SC di Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Infantile "Regina Margherita", Città della Salute e della Scienza, Torino

Indirizzo per corrispondenza: c.lopresti94@gmail.com

Le malattie neuromuscolari sono un gruppo di patologie a eziopatogenesi complessa e dalle manifestazioni variegate. Nel nostro caso clinico, un sintomo apparentemente distrettuale e localizzato, il genu recurvatum, si è rivelato essere spia di uno tra i disordini neuromuscolari a origine genetica più comuni: l'atrofia muscolare spinale (SMA).

Caso clinico

Bambina di due anni di età, giungeva alla nostra osservazione per l'arresto delle acquisizioni neuromotorie alla fase della navigazione costiera a causa della presenza di un genu recurvatum sinistro (Figura 1). In posizione eretta, il peso del corpo induceva una curvatura anomala dell'articolazione del ginocchio sinistro con conseguente sublussazione anteriore dell'articolazione coxo-femorale omolaterale. Clinicamente si evidenziavano tono muscolare ridotto, riflessi profondi e superficiali simmetrici e normoelicitabili, ipostenia e iperlassità ligamentosa diffuse.



Figura 1. A. Genu recurvatum sinistro in posizione eretta. B. Confronto con l'arto inferiore destro.

La radiografia in telearto mostrava una dismetria di 10 mm tra i due arti. La RM del ginocchio sinistro non ha dimostrato la presenza di anomalie anatomiche, rendendo evidente solo una lieve prevalenza della componente adiposa su quella muscolare. Gli esami ematochimici e gli approfondimenti metabolici effettuati sono risultati negativi. La valutazione in MLPA (*Multi-Ligand Proband Amplification*) del gene *SMN* (*Survival Motor Neuron*) nel sospetto di una malattia neuromuscolare, ha dimostrato l'assenza di copie complete del gene *SMN1* in presenza di tre copie di *SMN2*, supportando la diagnosi di atrofia muscolare spinale (SMA) di tipo 2.

Discussione

L'iperlassità ligamentosa in associazione a ipostenia generalizzata, manifestazione della malattia neuromuscolare da cui la bambina è affetta, impedivano il corretto allineamento dei segmenti ossei dell'arto inferiore sinistro, manifestandosi con il recurvatum del ginocchio. La diagnosi ha previsto un percorso diagnostico complesso in quanto i sintomi riconosciuti come classici della patologia (ipotonia, ipostenia muscolare) venivano messi in ombra dal genu recurvatum legato alla concomitante iperlassità ligamentosa, che rappresentava la manifestazione più eclatante della patologia, un segno che per i professionisti che non si occupano di malattie neuromuscolari può risultare di non immediata connessione.

Riconoscere l'iperlassità ligamentosa come possibile manifestazione di patologie neuromuscolari è di fondamentale importanza nella diagnosi differenziale, soprattutto nelle forme a esordio infantile e post-neonatale, nel contesto di uno sviluppo neuro-motorio apparentemente adeguato.