

## Una ragazza con una tumefazione claveare

Arianna Lorusso<sup>1</sup>, Loredana Lepore<sup>2</sup>, Lydie Ammar<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Clinica Pediatrica, IRCCS “Burlo Garofolo”, Trieste

<sup>2</sup>U.O. di Clinica Pediatrica, Sezione di Reumatologia, IRCCS “Burlo Garofolo”, Trieste

<sup>3</sup>U.O. di Radiologia, IRCCS “Burlo Garofolo”, Trieste

M. è una adolescente di 16 anni che giunge alla nostra attenzione per un'importante tumefazione in sede claveare destra evidente da diversi anni completamente asintomatica ma con un impatto estetico disturbante (Figure 1 e 2).

Alla visita le condizioni generali della ragazza sono ottime, la formazione claveare non è né dolente né dolorabile e non vi è impotenza funzionale. Si apprezza un gibbo dorsale di lieve entità sinistro convesso.

Il sospetto diagnostico è quello di una malformazione congenita (Costa sovrannumeraria? Malformazione a livello

dell' articolazione sterno-clavere?) e si decide pertanto di definire la natura della tumefazione.

Viene eseguita una Radiografia (Figura 3) della clavicola che non dimostra alterazioni morfostrutturali a carico della stessa ma che mette in evidenza un'alterazione della morfologia delle prime due coste dello stesso lato, suggerendo l'ipotesi di fusione. Si decide pertanto il completamento diagnostico mediante l'esecuzione di una TAC a livello della gabbia toracica superiore (Figura 4) per stabilire l'esatta definizione anatomica dell'anomalia congenita sospettata.

La TAC rileva, oltre a una modesta scoliosi sinistro-convessa del rachide cervico-dorsale, la fusione dell'estremità anteriore della prima costa di destra con il terzo medio della sottostante costa e conferma l'assenza di anomalie morfostrutturali a livello claveare.

In conclusione tale malformazione congenita costituisce una massa retroclaveare tale da sublussare anteriormente l'articolazione sternoclaveare.

Un approccio chirurgico, ipotizzato per il problema esclusivamente estetico, non appare giustificato considerata l'assenza di limitazione funzionale e la mancanza di qualsiasi sintomatologia.



**Figura 1.** Tumefazione claveare vista anteriormente

**Figura 2.** Tumefazione claveare vista lateralmente

**Figura**

**Figura 4.** TAC della gabbia toracica superiore che evidenzia la fusione tra l'estremità anteriore della prima costa di destra ed il terzo medio della sottostante costa

### ANOMALIE COSTALI CONGENITE

Le anomalie costali congenite quali ad esempio fusione tra prima e seconda costa, fusione del tratto cartilagineo delle prime coste o agenesia di singole coste (Figura 5), possono presentarsi isolate o in associazione con anomalie

del segmento vertebrale, far parte di un quadro malformativo multisistemico o possono associarsi a quadri sindromici complessi.

L'eziologia alla base delle anomalie congenite della corda spinale e della gabbia toracica è da ricondurre ad accidenti di tipo tossico in gravidanza oppure a quadri sindromici perlopiù su base genetica.

L'anomalia costale è per 2/3 dei casi associata a difetto vertebrale; ad esempio la costa bifida si accompagna solitamente

all'assenza di una costa e alla presenza di una emivertebra, l'assenza di più coste è associata ad anomalie vertebrali varie e a scoliosi. Possibili anche se più rare sono le associazioni con difetti cardiaci o difetti renali<sup>1</sup>.

Le anomalie congenite delle coste inoltre si associano frequentemente a scoliosi e possono avere effetti peggiorativi sulla sua progressione.

Uno studio retrospettivo condotto ad Edimburgo su 620 pazienti in età pediatrica con deformità spinali riporta la prevalenza del 19,2% di pazienti con scoliosi congenita del tratto toracico o toracolombare associata ad anomalie costali e riporta alcuni casi di scoliosi causata esclusivamente da coste fuse senza alcuna anomalia vertebrale<sup>2,3</sup>.

La fusione di coste viene indicata da diversi studi come pattern più comune di anomalia costale; seguono poi, in ordine di frequenza, le coste bifide, che per circa 1/3 sono anche ipoplasiche.

Le anomalie costali sono solitamente asintomatiche, il loro riscontro è radiografico e di solito accidentale, ma talvolta, in particolare nel caso di coste soprannumerarie lombari e cervicali monolaterali o bilaterali, possono rendersi manifesti quadri sintomatici. Infatti anomalie delle strutture scheletriche, così come delle strutture ligamentose e muscolari che delimitano la regione anatomica compresa tra la fossa sovraclavare e radice dell'arto superiore, possono causare la "sindrome dello stretto toracico". Le anomalie anatomiche che più spesso portano a tale sindrome sono: la costa soprannumeraria, la megaipofisi della 7° vertebra cervicale, anomalie a livello di legamenti e muscoli. Affinchè i sintomi si sviluppino è necessario che si verifichi un innalzamento della prima costa rispetto alla clavicola con la conseguente formazione della pinza costo-clavicolare<sup>4</sup>.

Gravi scoliosi congenite toraciche associate a coste fuse potrebbero inoltre alterare la funzionalità e la crescita della gabbia toracica e polmonare portando alla "sindrome da insufficienza toracica" sviluppando una malattia restrittiva estrinseca del polmone.

Sarà l'imaging radiologico ad aiutarci a definire un emitorace come ristretto in base alla percentuale di spazio disponibile per il polmone.

L'assenza o la malformazione di una o due coste invece non ha normalmente effetti sulla funzionalità polmonare e non richiederà quindi alcun trattamento.

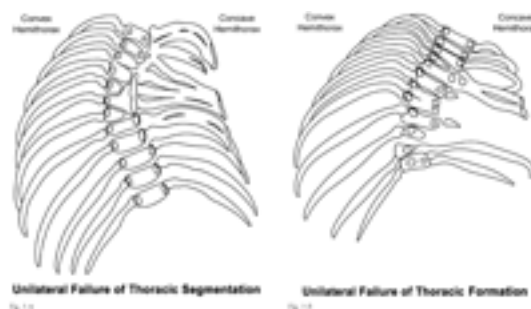
L'approccio chirurgico è sempre indicato laddove vi sia una sintomatologia importante, mentre scoliosi o sindrome da insufficienza respiratoria di media entità non necessitano di trattamento. Il paziente dovrà comunque essere seguito con valutazione clinica della funzione respiratoria, esame fisico, studi di imaging e della funzione polmonare.

E' da ricordare che ogni tecnica operatoria ha dei rischi elevati, quindi valutare la modalità di trattamento più adeguata non è affatto semplice<sup>5</sup>.

E' importante preservare la spina dorsale dall'intervento in modo tale da permettere una crescita del torace nel suo volume<sup>6</sup>.

Inoltre i pazienti con deformità spinali e toraciche trattati precocemente con la chirurgia a livello spinale possono ancora andare incontro a ipoplasia toracica ed essere affetti da una malattia polmonare restrittiva estrinseca occulta<sup>7</sup>.

Le malformazioni congenite del torace possono rimanere ignote fino all'età adulta quando vengono scoperte in occasione di una TAC toracica eseguita per altri motivi. Il trattamento chirurgico nell'adulto, laddove necessario, comprenderà poi le stesse possibilità di approccio del bambino<sup>8</sup>.



**Figura 5.**A) Coste fuse a livello dell'emitorace sinistro. B) Coste assenti associate a elementi spinali ipoplasici.(11)

## Bibliografia

- Wattanasirichaigoon D, Prasad C, Schneider G, Evan Ja Korf BR. Rib defects in patterns of multiple malformations: a retrospective review and phenotypic analysis of 47 cases. *Am J Med Genet A*. 2003;122(1):63-9
- Tsirikos AI, McMaster MJ. Congenital anomalies of the ribs and chest wall associated with congenital deformities of the spine. *J born Joint Am*. 2005;87(11):2523-36.
- Damsin JP, Cazeau C, Carlioz H. Scoliosis and fused ribs. A case report. *Spine* 1997;22(9):1030-2.

- Vercellio G, Baraldini V et al. La sindrome dello stretto toracico nel bambino e nell'adolescente. *Medico e Bambino* 2004;23:95-100.
- Avila Ramirez LF, Hernandez F, Rivas S, Luis AL et al. Chest wall distraction in thoracogenic scoliosis. *Cir Pediatr*. 2005;18(1):25-31.
- Hefti F. Congenital anomalies of the spine. *Orthopade*. 2002;31(1):31-43.
- Campbell RM, Melvin D et al The Characteristics of Thoracic Insufficiency Syndrome Associated with Fused Ribs

- and Congenital Scoliosis. The Journal of Bone and Joint Surgery (American) 2003;85:399-408.
- Akhavan-heidari M, Edwards D, Besenhaver J, Wolfer R. Incidental finding of congenital thoracic malformations in adult population. South Med J. 2006;99(5):539-43.