

Α. ΔΡΑΚΟΥ ΔΙΕΥΘΥΝΤΡΙΑ ΟΡΘΟΠΑΙΔΙΚΗΣ -ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΚΕΣΝΟ

**ΚΕΝΤΡΟ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ
ΓΙΑ ΤΑ ΣΠΑΝΙΑ ΚΑΙ ΠΟΛΥΠΛΟΚΑ
ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ
(Κ.Ε.Σ.Ν.Ο)**

ΟΡΘΟΠΑΙΔΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΓΝΑ ΛΑΙΚΟ



ΠΟΙΟΥΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΑΦΟΡΑ

- ΑΥΤΟΥΣ ΠΟΥ ΕΧΟΥΝ ΓΕΝΝΗΘΕΙ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΤΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΚΩΔΙΚΑ ΜΕ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΤΗΝ **ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΣΥΝΘΕΣΗΣ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ, ΤΩΝ ΧΟΝΔΡΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ ΔΟΝΤΙΩΝ**. Στην πλειοψηφία τους οι ασθενείς αυτοί είναι Άτομα με Αναπηρία.
- ΟΙ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΥΤΕΣ ΔΙΑΚΡΙΝΟΝΤΑΙ ΣΕ ΔΥΟ ΚΑΤΗΓΟΡΙΕΣ
 - Α. ΤΙΣ ΣΚΕΛΕΤΙΚΕΣ ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ
 - Β. ΤΑ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ
- ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΙΣ ΣΚΕΛΕΤΙΚΕΣ ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ, Η ΑΝΑΘΕΩΡΗΜΕΝΗ ΝΟΣΟΛΟΓΙΑ ΤΟΥ 2023, ΔΙΑΚΡΙΝΕΙ
 - **771 Νοσήματα** που σχετίζονται με **552 Γονίδια** και ταξινομούνται σε **41 Ομάδες**

ΠΕΡΑ ΑΠΟ ΣΠΑΝΙΟΙ ΟΙ
ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΑΥΤΟΙ ΕΙΝΑΙ
ΑΔΙΑΓΝΩΣΤΟΙ ΣΕ
ΠΟΣΟΣΤΟ 50% ΣΤΗΝ
ΕΥΡΩΠΗ

— Καμμία χώρα μόνη της δεν έχει επαρκή Εμπειρογνωμοσύνη στα νοσήματα αυτά

— Για τον σκοπό αυτό δημιουργήθηκε το **Ευρωπαϊκό Δίκτυο BOND**, το οποίο διασυνδέει τα Εθνικά Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης των χωρών της ΕΕ, με σκοπό την **χάραξη κοινής πολιτικής υγείας για τα νοσήματα αυτά.**



ERN BOND
EUROPEAN REFERENCE NETWORK
ON RARE BONE DISEASES



RARE DISEASE DAY®

ΕΛΛΑΔΑ

#Λαϊκό Νοσοκομείο #Ανδρονίκη Δράκου #Κέντρο Σπανίων Νοσημάτων Οστών

Κέντρο σπάνιων νοσημάτων των οστών δημιουργήθηκε στο «Λαϊκό»

Θα λειτουργεί στην Ορθοπαιδική Κλινική - Μία στις δύο χιλιάδες η συχνότητα αυτών των κρουσμάτων



ΤΙ ΑΛΛΑΖΕΙ ΓΙΑ ΤΟΥΣ ΕΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΣΚΕΛΕΤΙΚΟ ΝΟΣΗΜΑ

GAME CHANGERS

CPMS (Clinical Patient Management System): Η διενέργεια του Κλινικού - Διαγνωστικού Ελέγχου και η Αντιμετώπιση των ασθενών συζητούνται μετά από ΣΥΝΑΙΝΕΣΗ τους σε επίπεδο Ευρωπαϊκού Δικτύου και **συναποφασίζονται οι δράσεις των επιστημόνων.**

Η Έρευνα για τα νοσήματα αυτά οργανώνεται και **χρηματοδοτείται Κεντρικά** από την ΕΕ

Η έμφαση δίνεται σε **Επενδύσεις Κοινωνικής Δικαιοσύνης** και σε Καινοτομίες που λαμβάνουν υπόψιν τους τις ιδιαίτερες ανάγκες των ασθενών

Οι Συλλογικότητες των ασθενών διασυνδέονται και επικοινωνούν σε επίπεδο ΕΕ, κοινές δράσεις οργανώνονται.

EUROPEAN JOURNAL OF
MEDICAL
GENETICS

ERN BOND
EUROPEAN REFERENCE NETWORK
ON RARE BONE DISEASES

ELSEVIER

*Rare skeletal disorders:
a focus on ERN BOND's experience*

Guest editors
Dr. Luca Sangiorgi, Dr. Alice Moroni and Dr. Elena Pedrini

Deadline
30th June 2023

Special Issue

ernbond.eu Invitation to submit

ΤΙ ΠΡΟΣΦΕΡΟΥΜΕ ΣΤΟ ΚΕΣΝΟ ΕΩΣ ΤΩΡΑ

- Το ERN BOND αποφάσισε να διερευνήσει 3 Βασικά Σπάνια Νοσήματα στα επόμενα χρόνια : **ΑΧΟΝΔΡΟΠΛΑΣΙΑ, ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ** και **X-Linked ΥΠΟΦΩΣΦΑΤΑΣΙΑ**
- Στο **ΚΕΣΝΟ** αντιμετωπίζουμε πλειάδα Σπάνιων Σκελετικών Νοσημάτων και δημιουργούμε εντός Ελλάδας Δίκτυα μεταξύ των επιστημόνων Υγείας που ασχολούνται με τα νοσήματα αυτά από την βρεφική ηλικία έως την ενήλικη ζωή.
- **Παραδείγματα Νοσημάτων ΚΕΣΝΟ** : Σκελετικές Δυσπλασίες, Σπονδυλοεπιφυσσιακές Δυσπλασίες, Αχονδροπλασία και Υποχονδροπλασία, Ατελής Οστεογένεση, Ατελής σχηματισμός οστού , Ημιμέλεις, σ. Jacobsen, Noonan Syndrome with SOS1 gene mutation, Σ. Πολλαπλών Επιφυσσιακών Δυσπλασιών (syndromic Club foot & hand),
- **Παραδείγματα Παρεμβάσεων** : Γενετική Διερεύνηση, Επιμηκύνσεις, Διορθωτικές Οστεοτομίες, Αρθροπλαστικές, συνδιασμός όλων των ανωτέρω, μελέτες βαδίσεως, παραπομπές σε άλλες ειδικότητες, on-line ιατρικά συμβούλια με εξειδικευμένα Κέντρα του εξωτερικού.

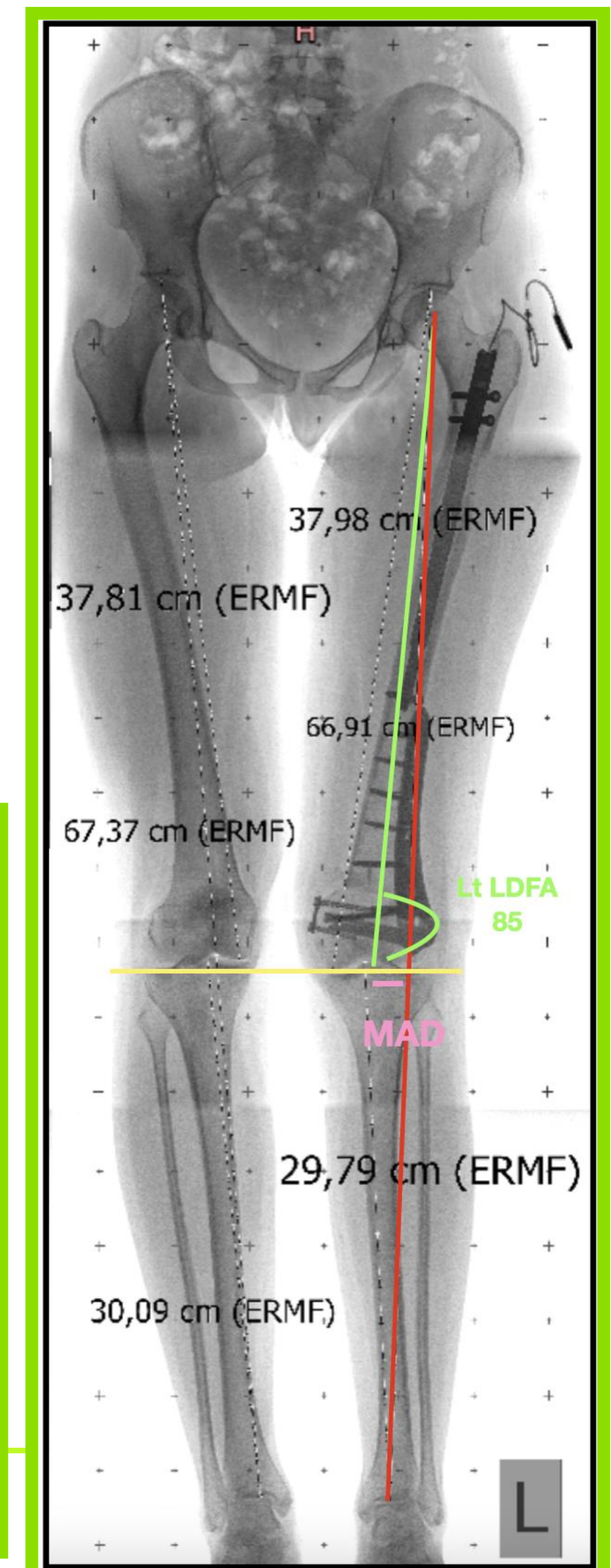
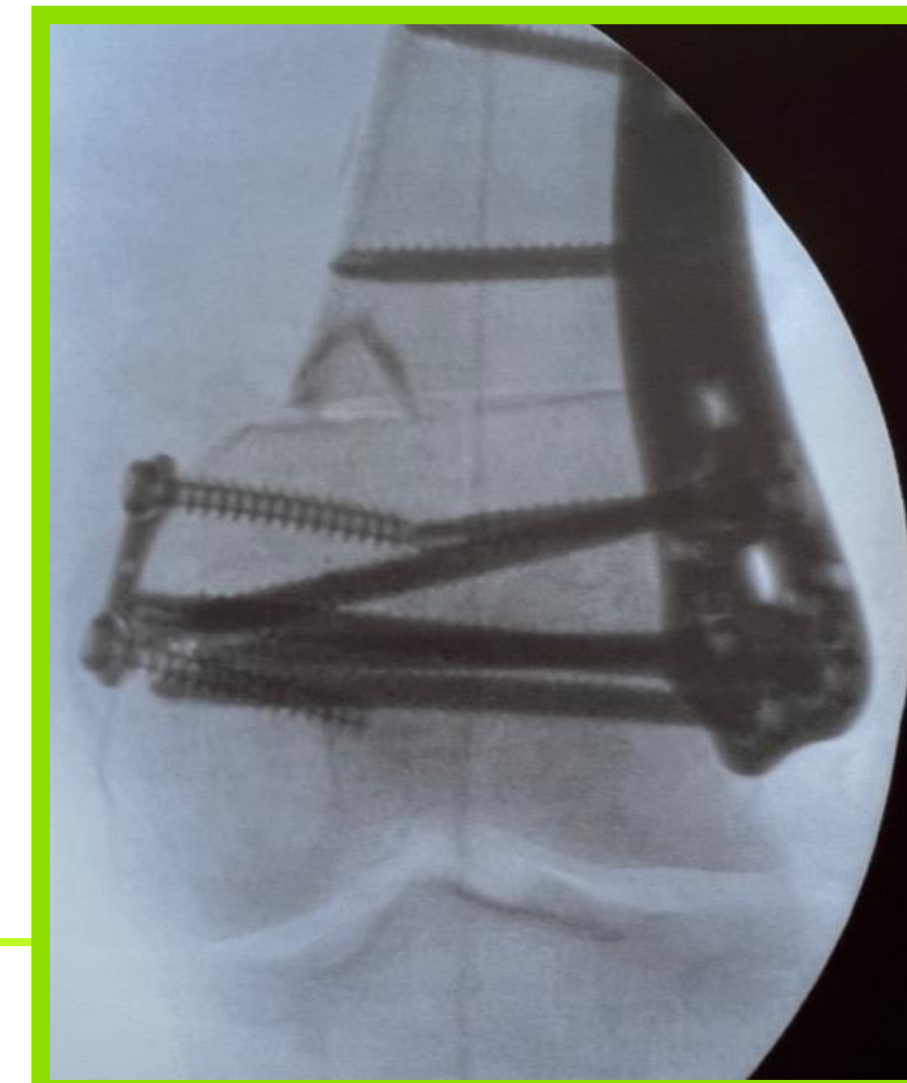
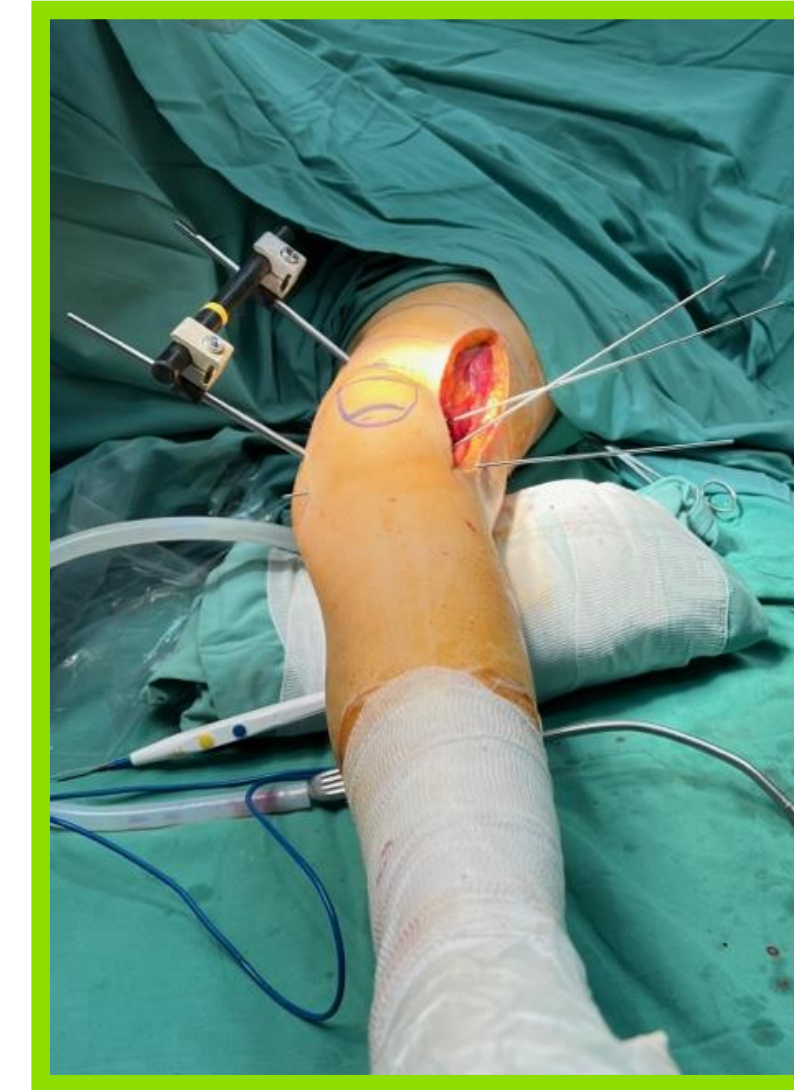
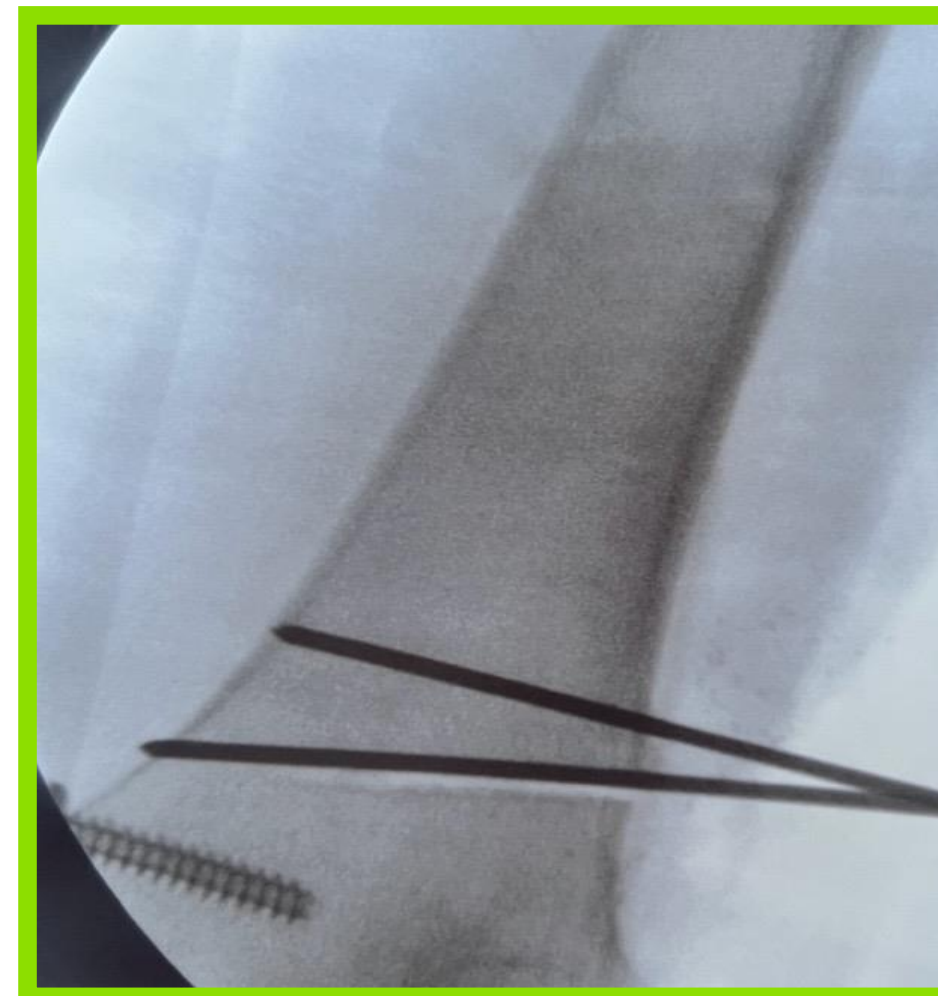
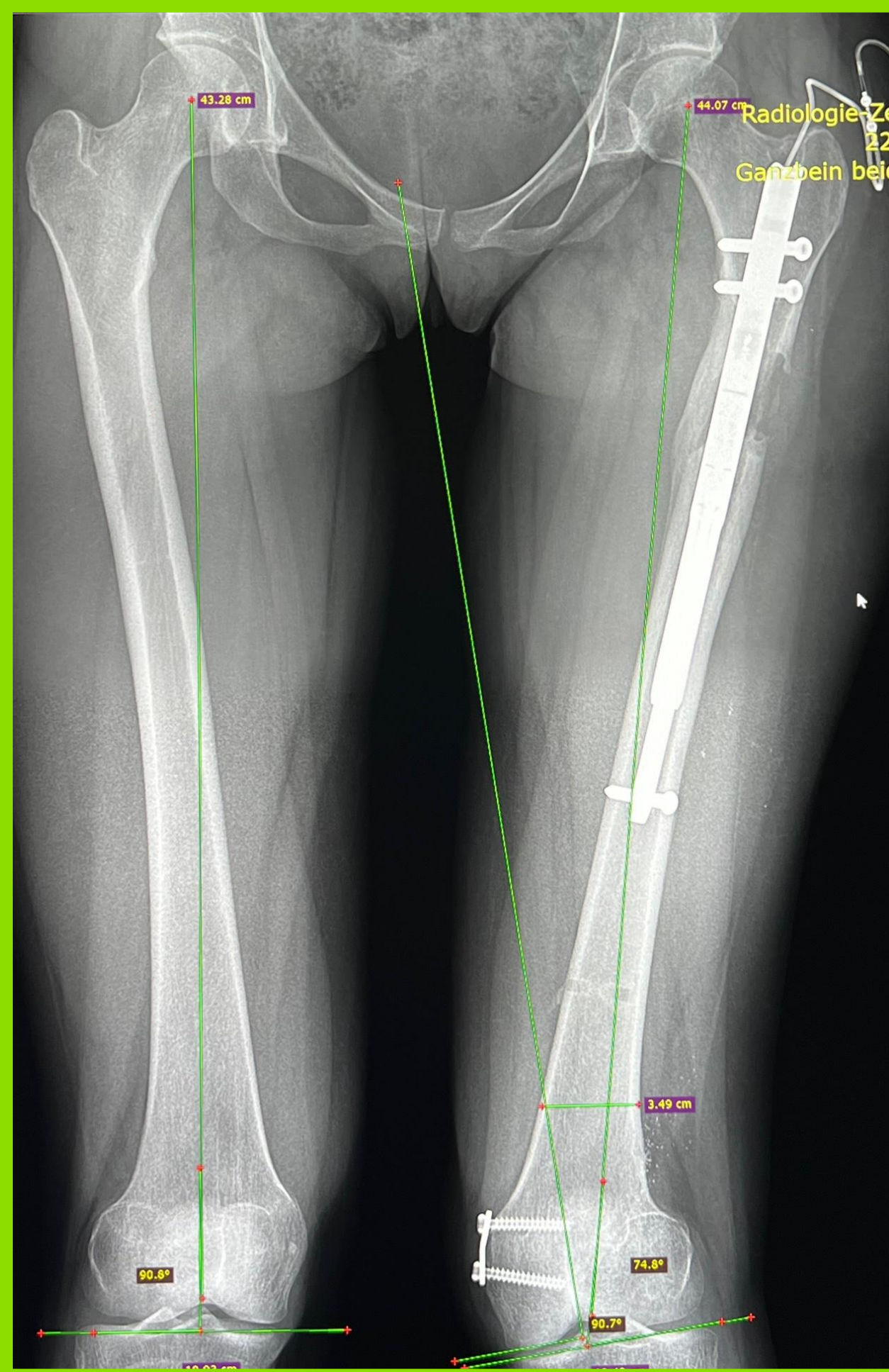
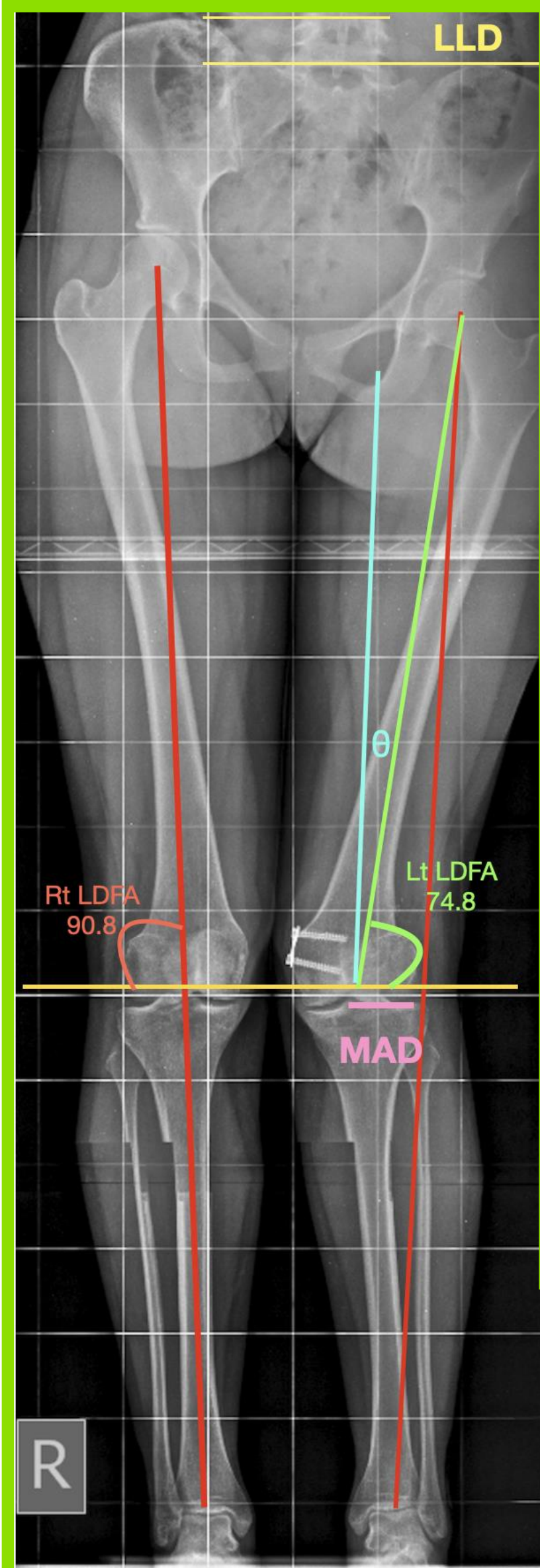
ΜΕΡΙΚΑ ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑΤΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΑΣΘΕΝΩΝ

ΣΚΕΛΕΤΙΚΕΣ
ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ

ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΕΙΣ

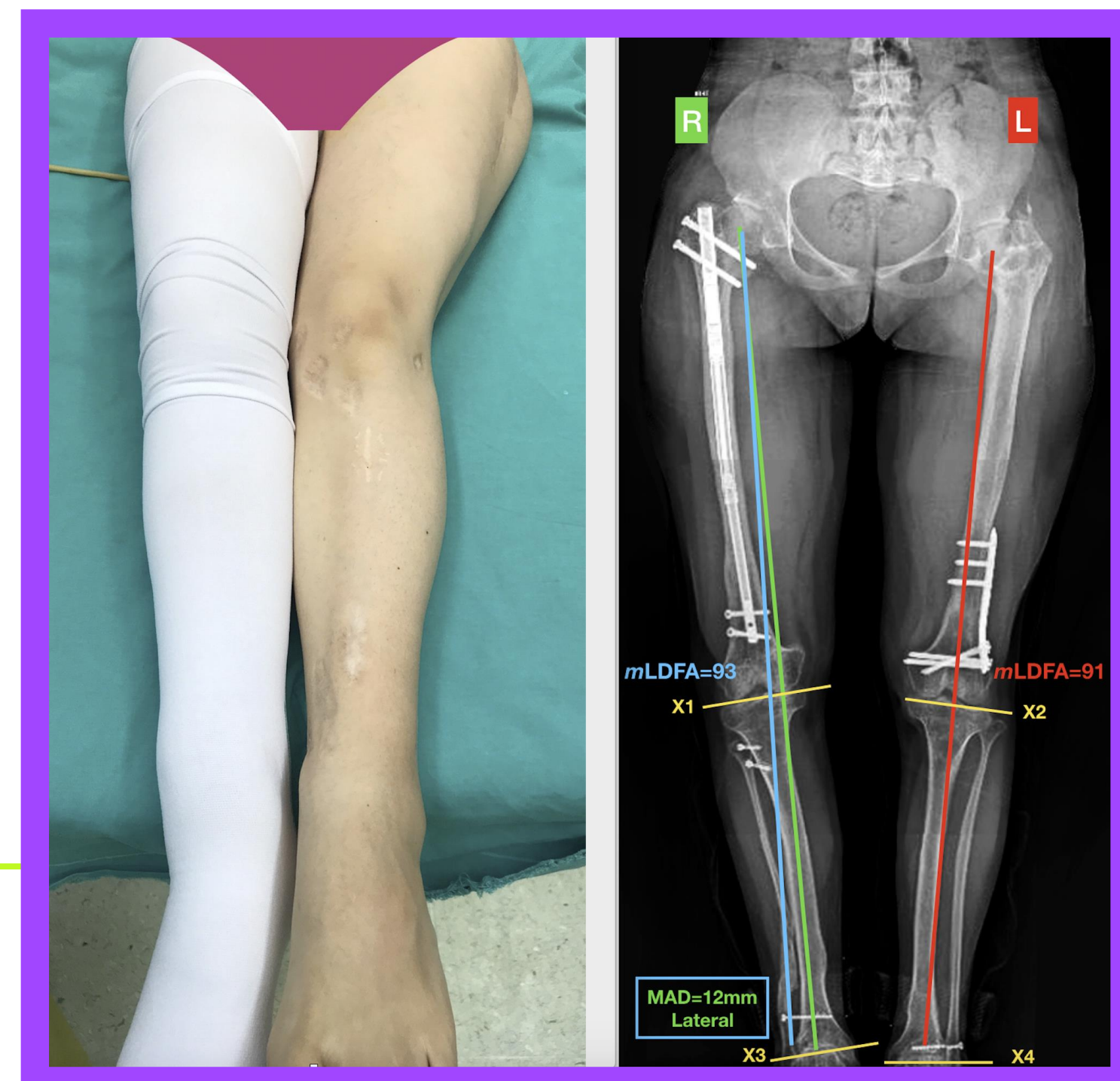
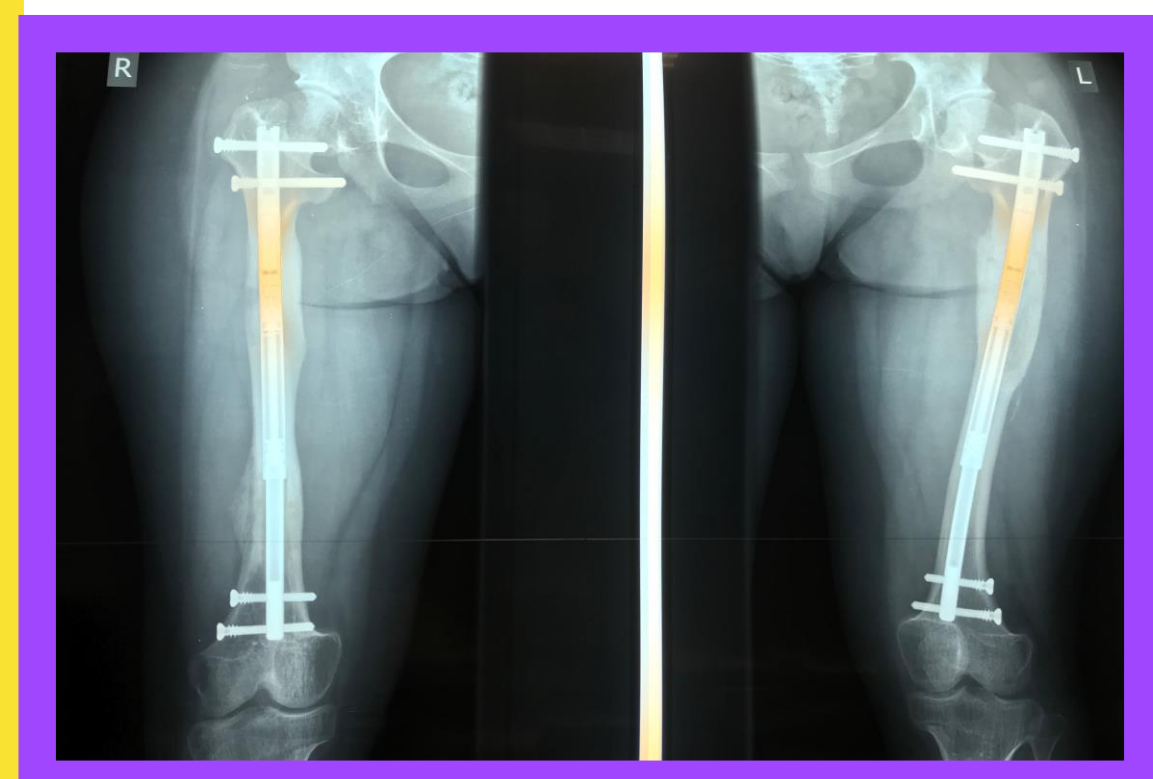
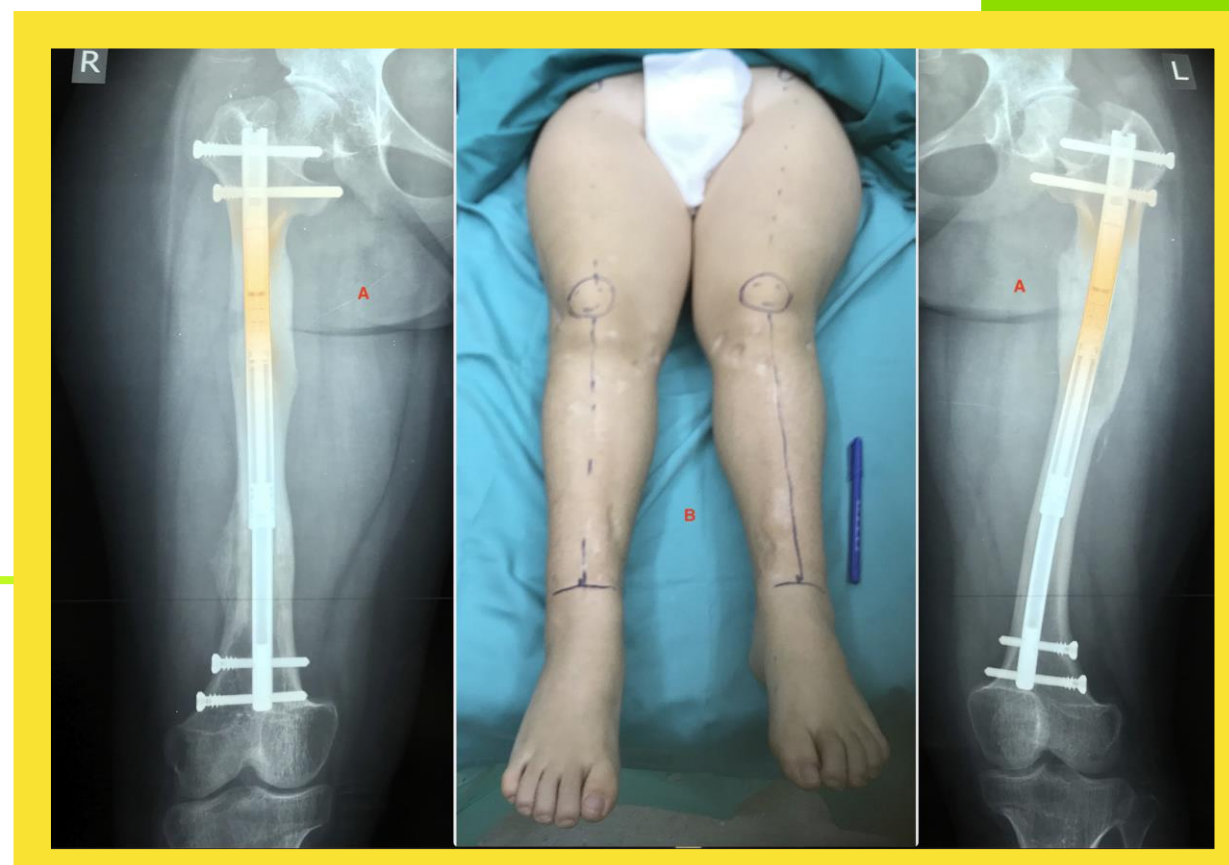
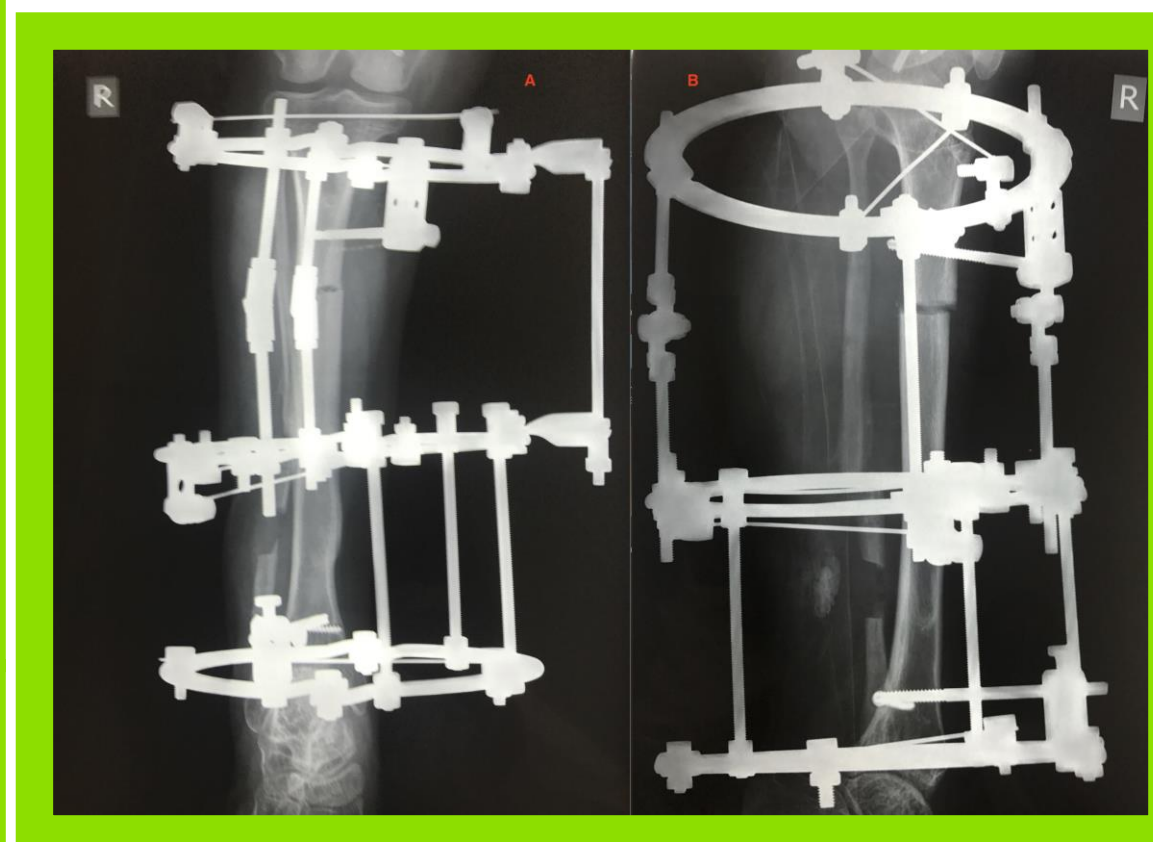
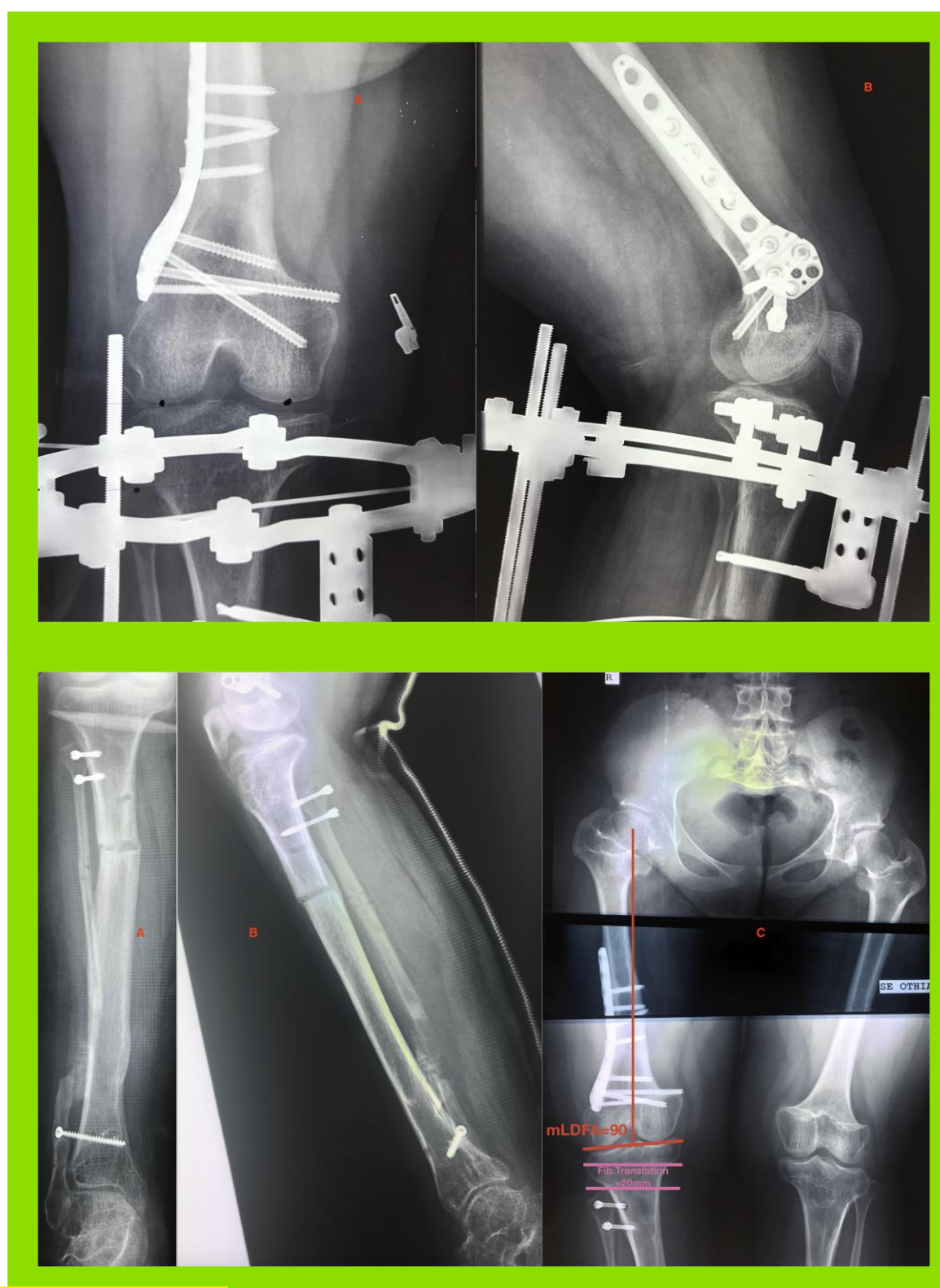
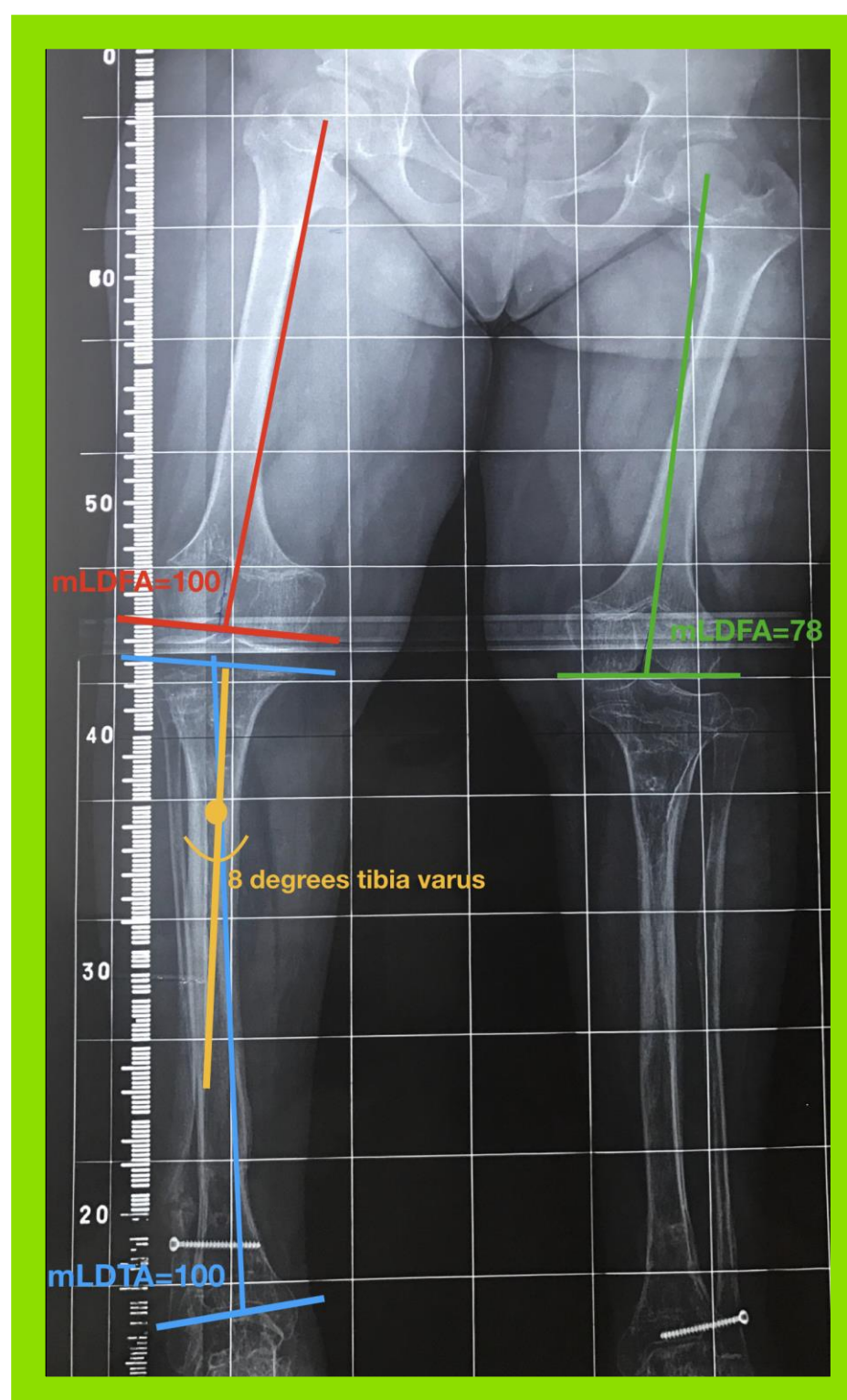
ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΕΣ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΕΣ

22 Ε. (Θ) 25ΧΙΛ. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΝΙΣΟΣΚΕΛΙΑ ΚΑΙ 15 ΜΟΙΡΕΣ ΒΛΑΙΣΟΓΩΝΙΑ ΣΤΟ ΔΕ ΓΟΝΑΤΟ



ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗ ΜΕ ΕΝΔΟΜΥΕΛΙΚΟ ΗΛΟ ΚΑΙ ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΗ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΜΗΡΙΑΙΟΥ

ΑΧΟΝΔΡΟΠΛΑΣΤΙΚΗ ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΟΥ ΑΞΟΝΑ ΠΟΥ ΥΠΟΒΛΗΘΗΚΕ ΣΕ ΑΛΛΕΠΑΛΛΗΛΕΣ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΕΣ ΚΑΙ ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΕΙΣ ΑΠΟ ΤΑ 11-18 Ε, ΜΕ ΤΕΛΙΚΟ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ 25 ΕΚΑΤΟΣΤΑ ΠΡΟΣΘΕΤΟΥ ΥΨΟΥΣ.

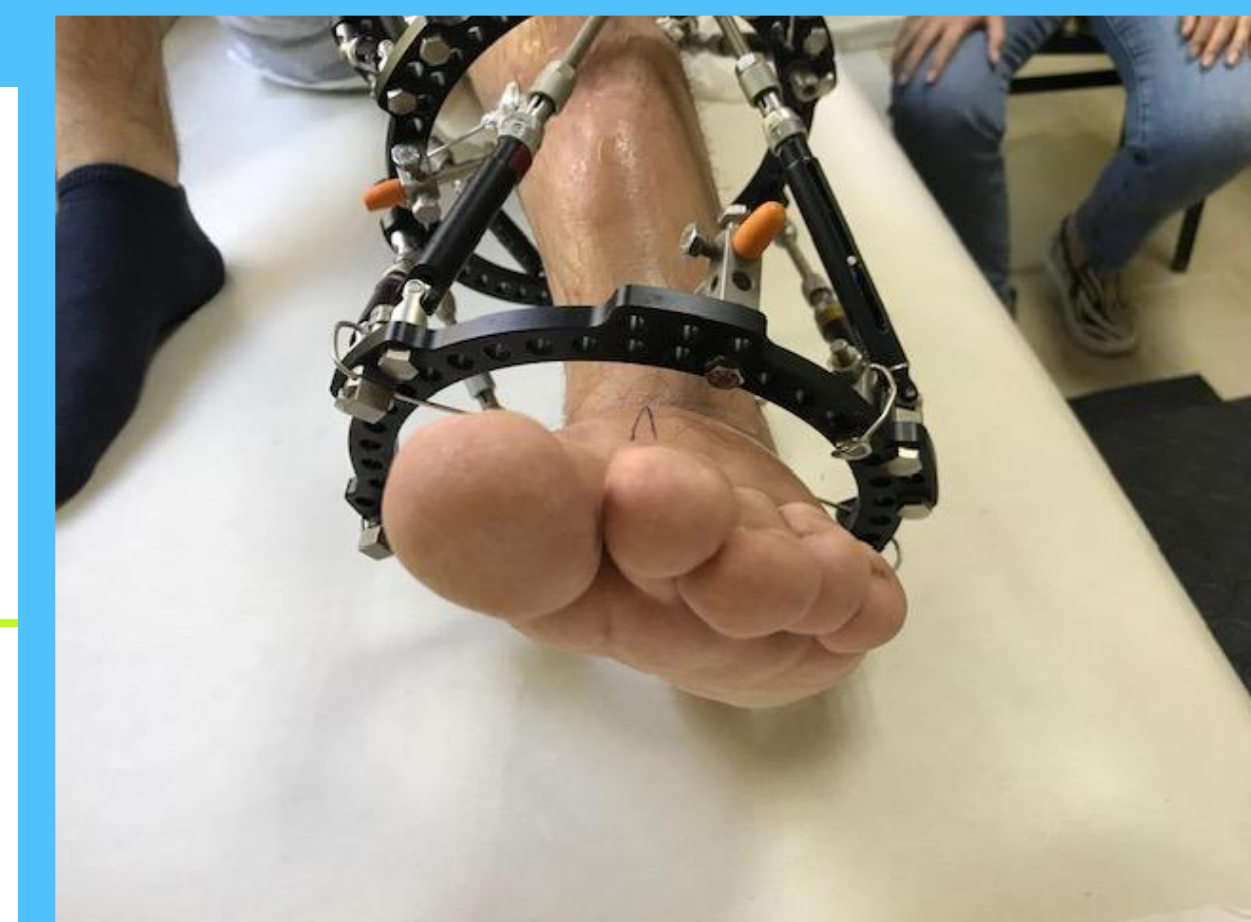
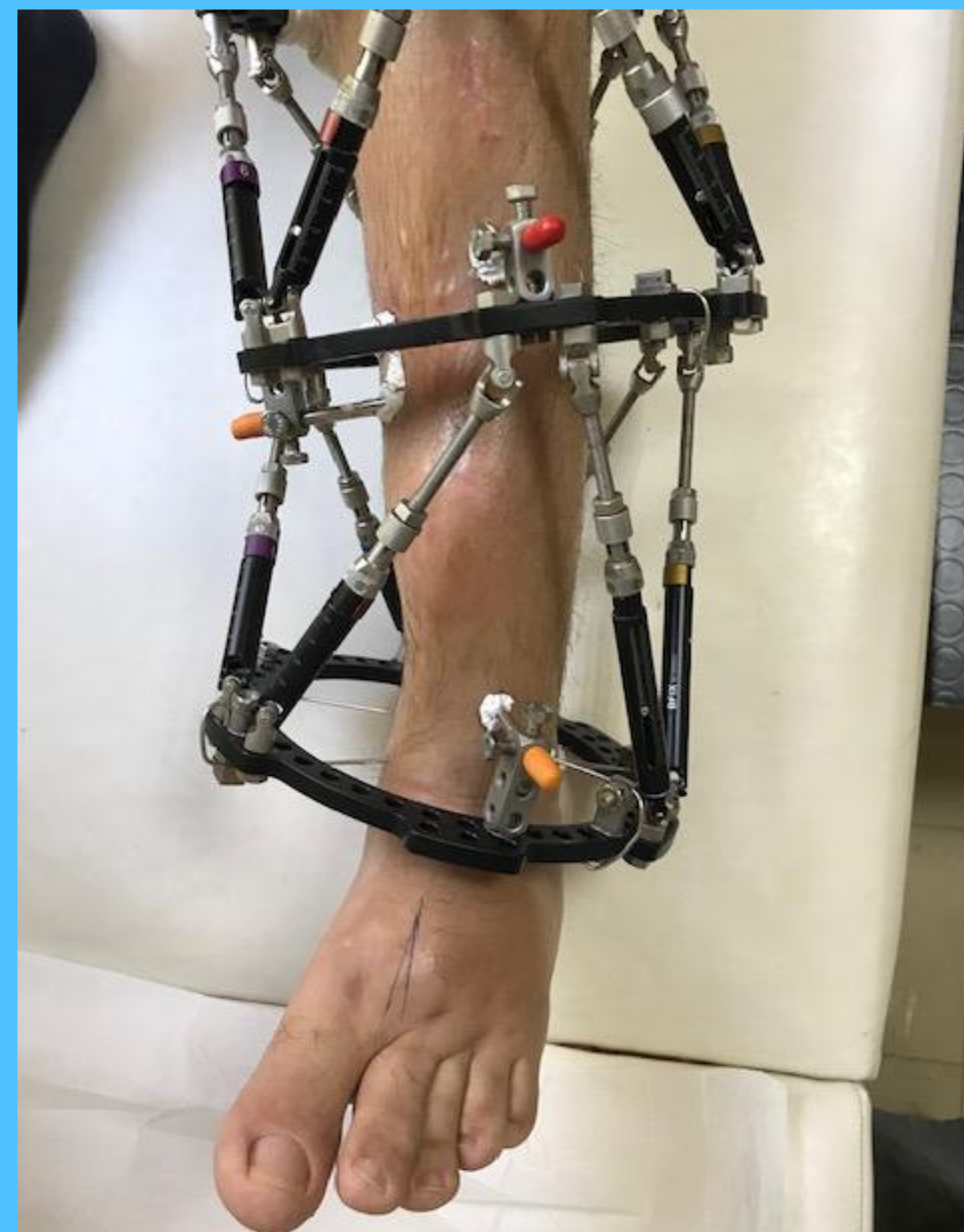


BMJ CASE REPORTS

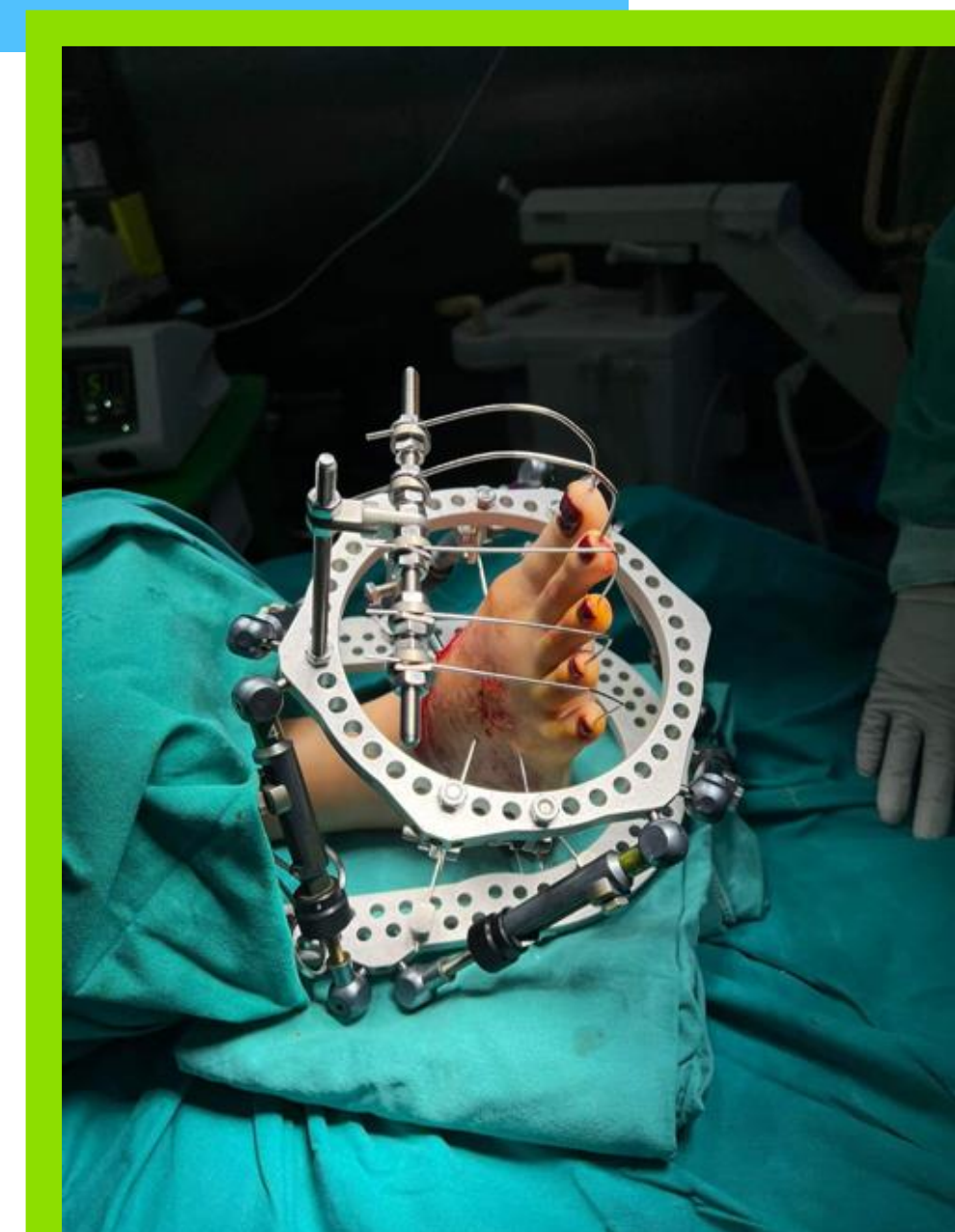
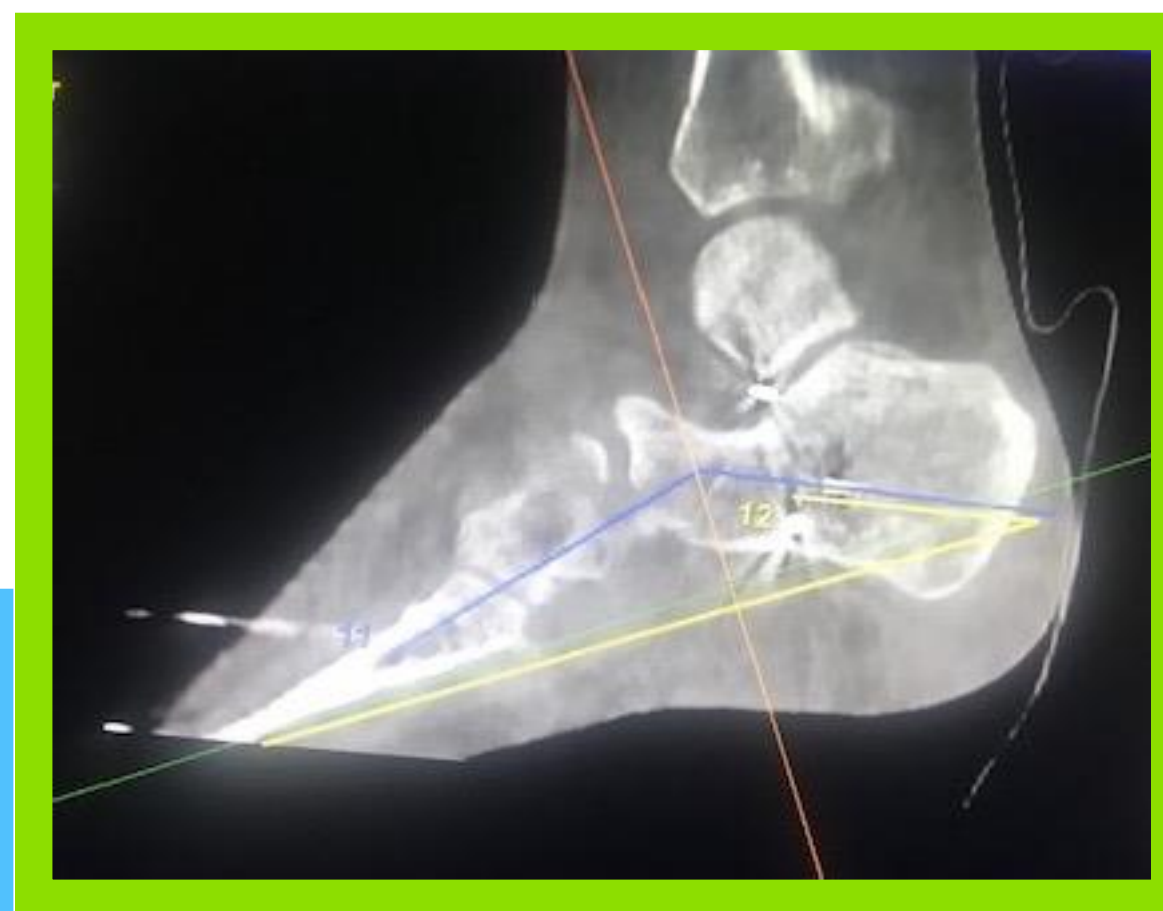
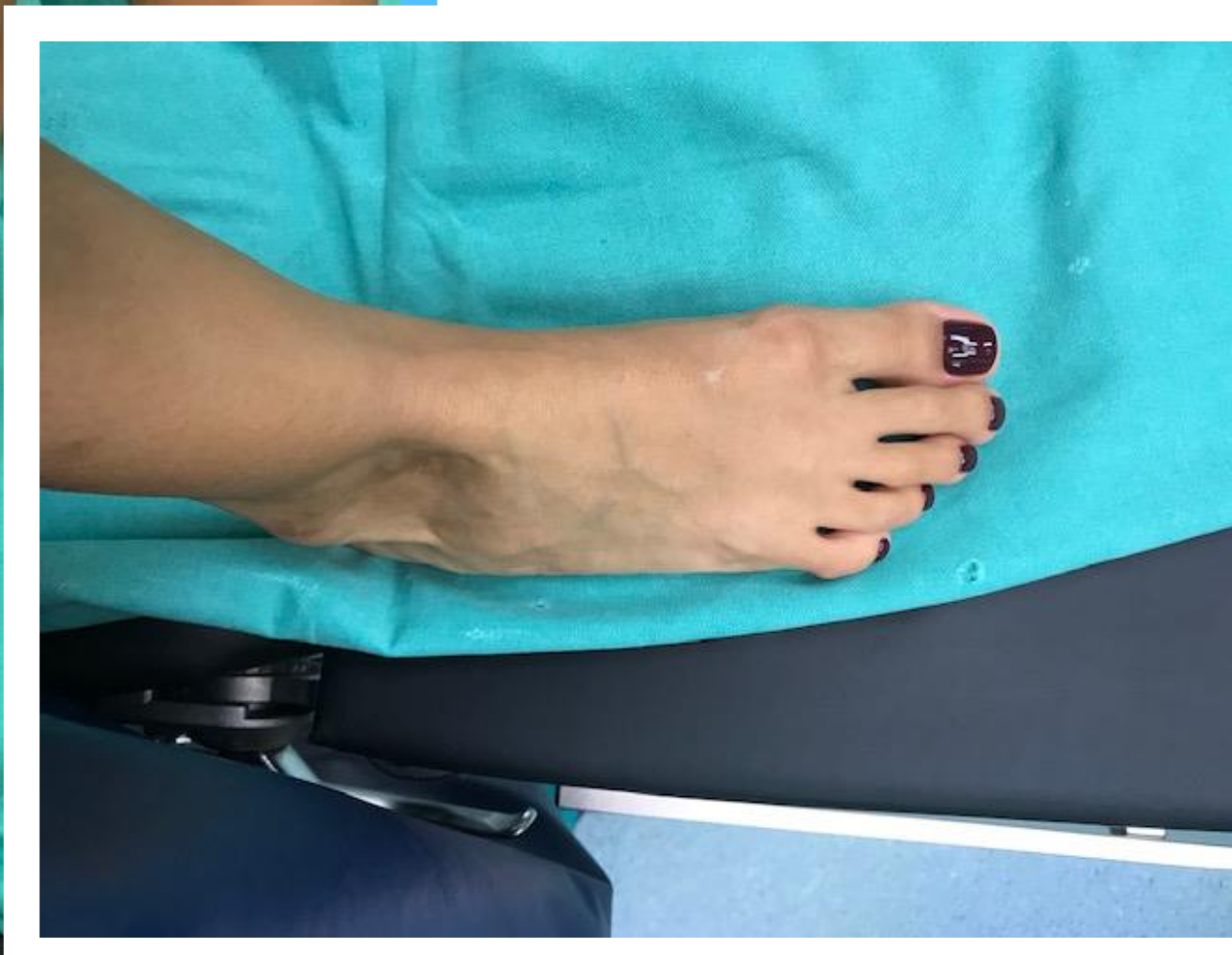
A.DRAKOU ET AL

[HTTP://DX.DOI.ORG/
10.1136/BCR-2021-
242033](http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2021-242033)

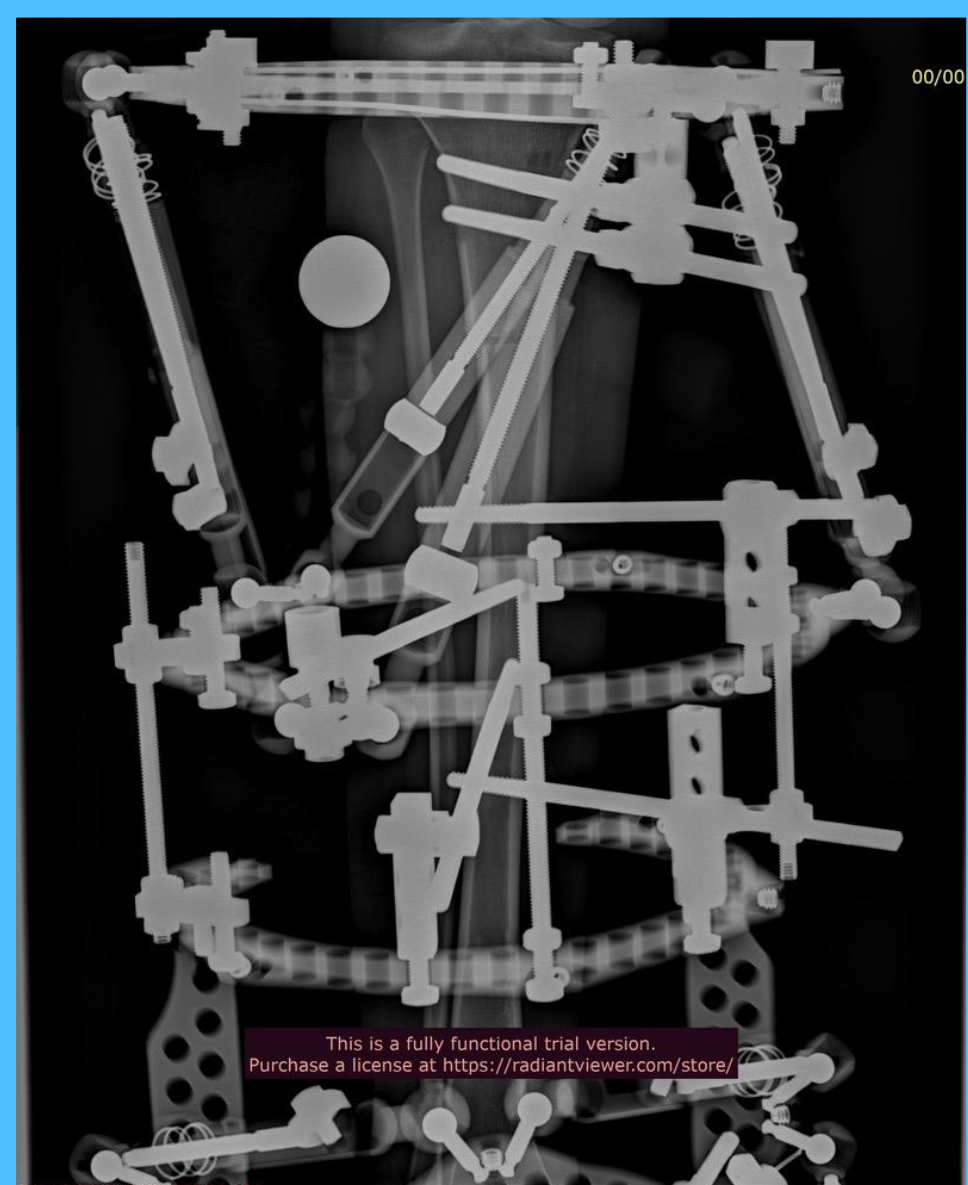
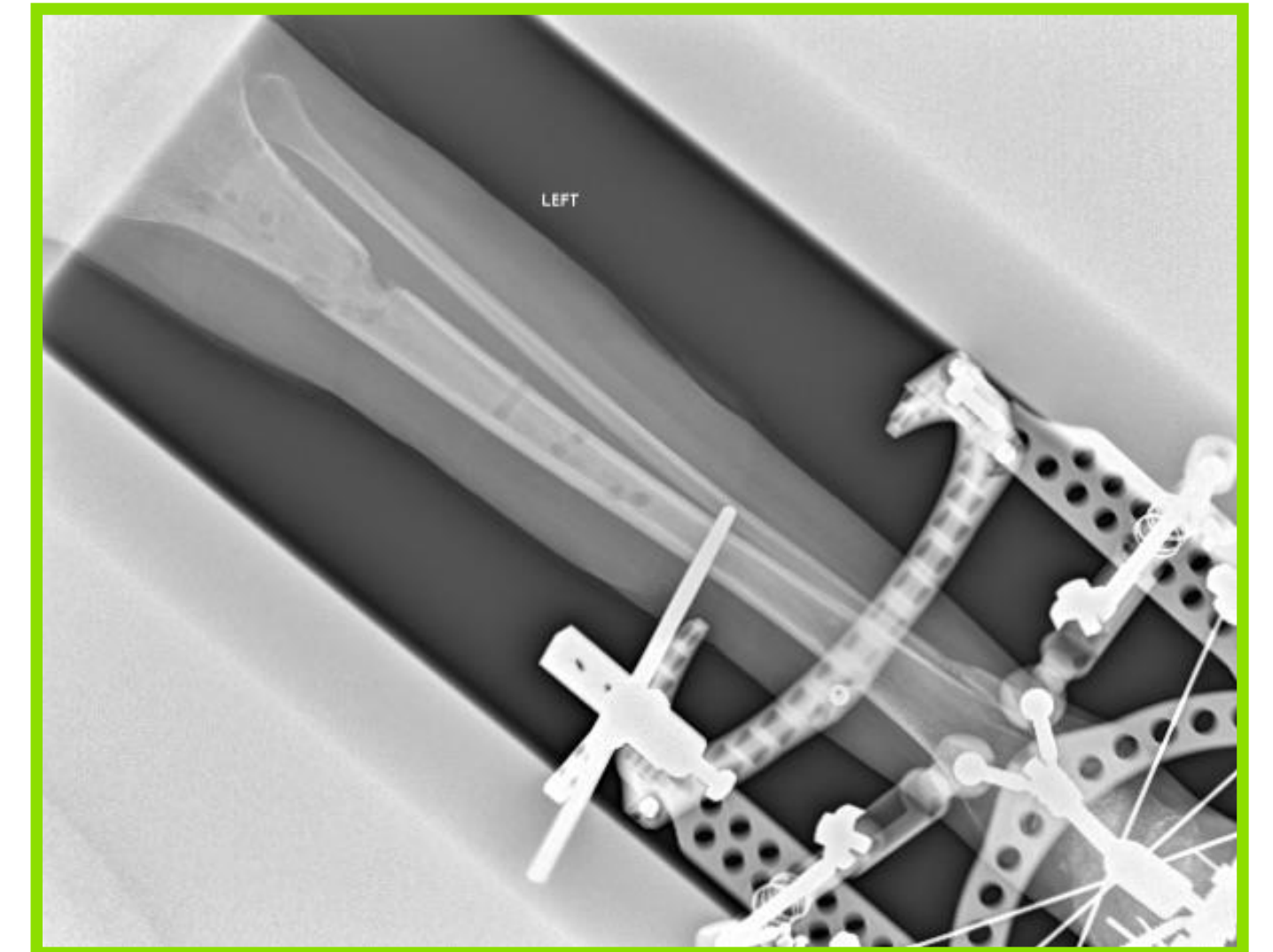
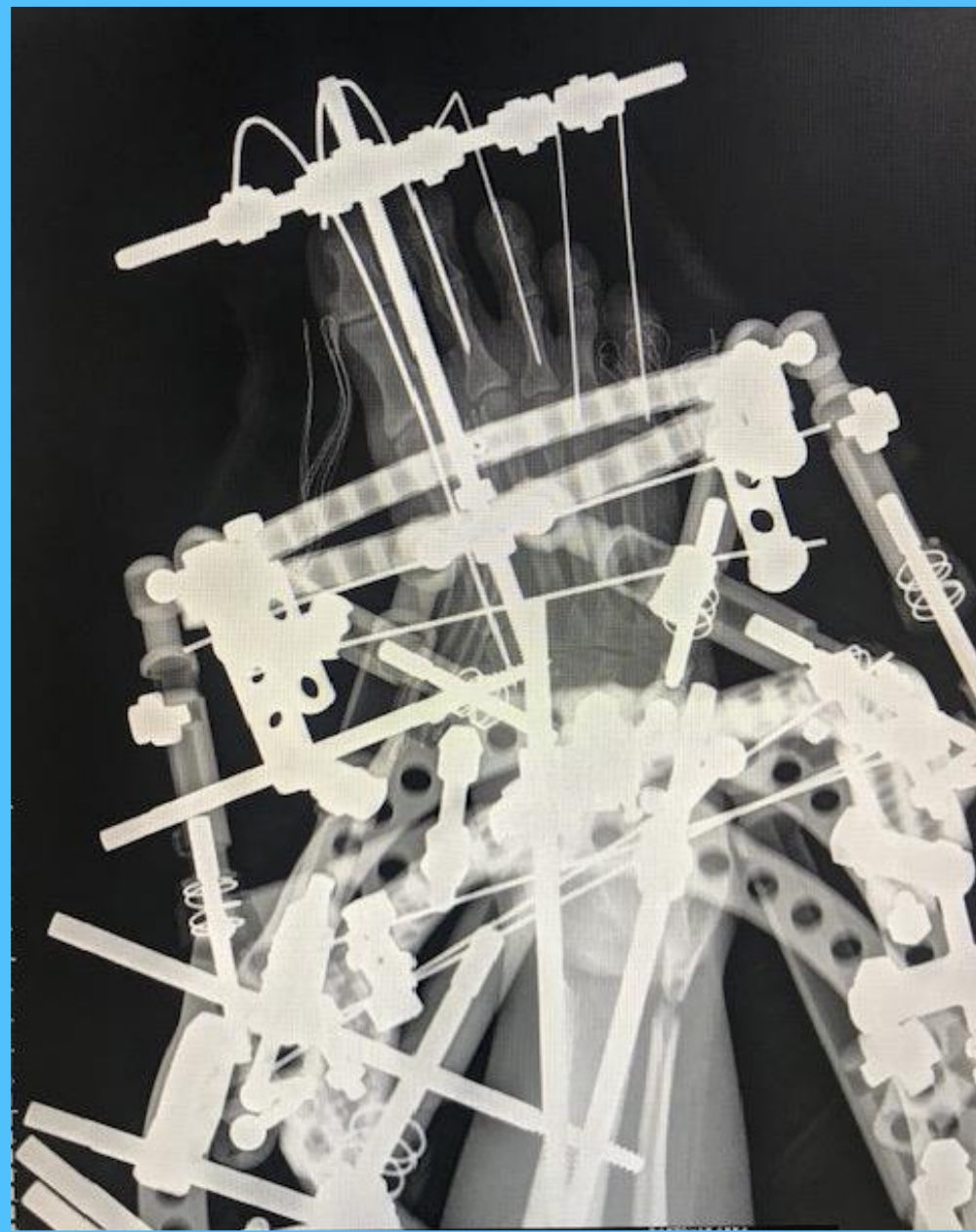
38 ΕΤΩΝ ΑΝΔΡΑΣ ΜΕ ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ ΤΟΥ ΑΝΩ & ΚΑΤΩ ΑΚΡΟΥ ΣΥΣΤΟΙΧΑ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΤΗΚΕ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΕΣ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΕΣ ΚΑΙ ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΕΙΣ ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΑ (ΕΩΣ 5 ΕΚΑΤΟΣΤΑ)



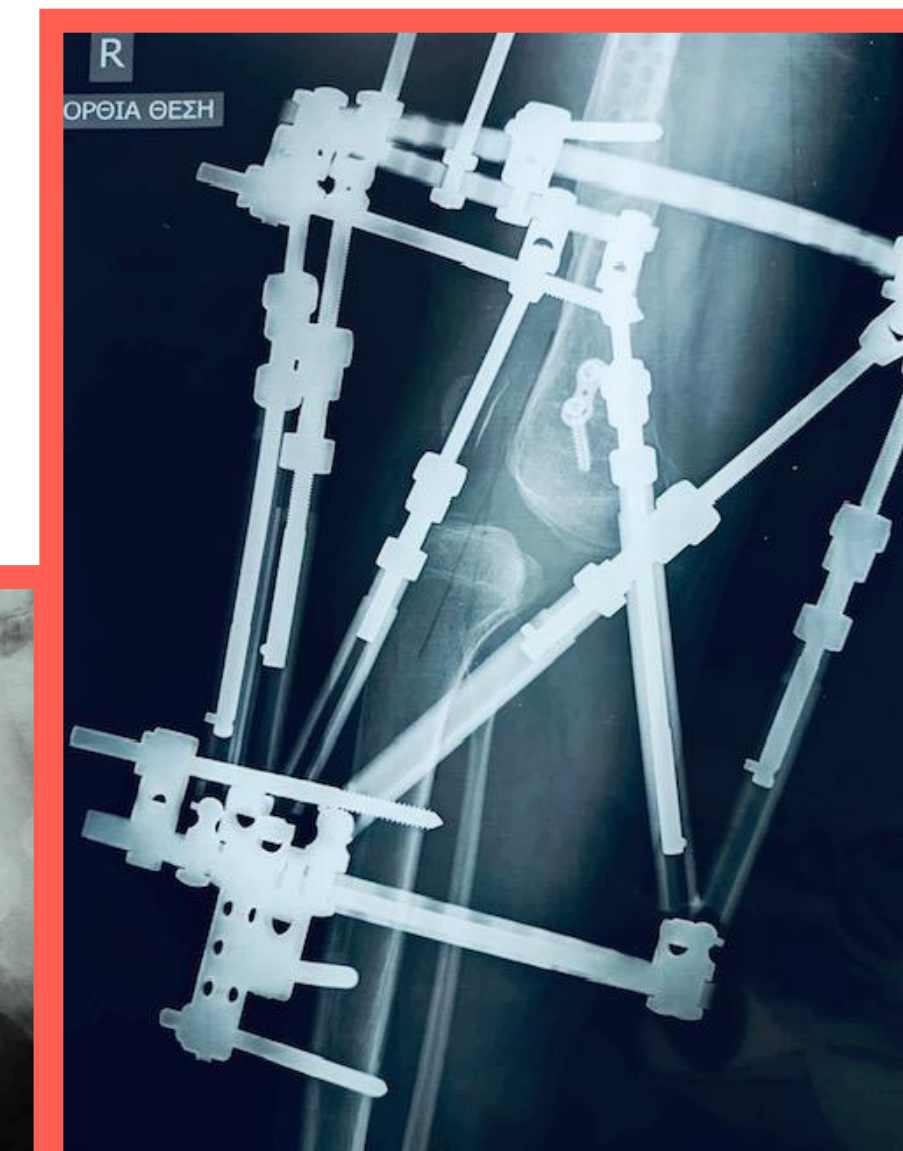
22 Ε (Θ) ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΗ ΑΝΙΣΟΣΚΕΛΙΑ ΚΝΗΜΗΣ 25ΧΙΛ , ΜΙΚΡΟΤΕΡΟ ΠΕΛΜΑ ΚΑΤΑ 20 ΧΙΛ ΚΑΙ ΚΟΙΛΟΠΟΔΙΑ ΩΣ ΕΠΙΠΛΟΚΗ ΧΕΙΡΟΥΡΓΕΙΩΝ ΑΛΛΑΧΟΥ



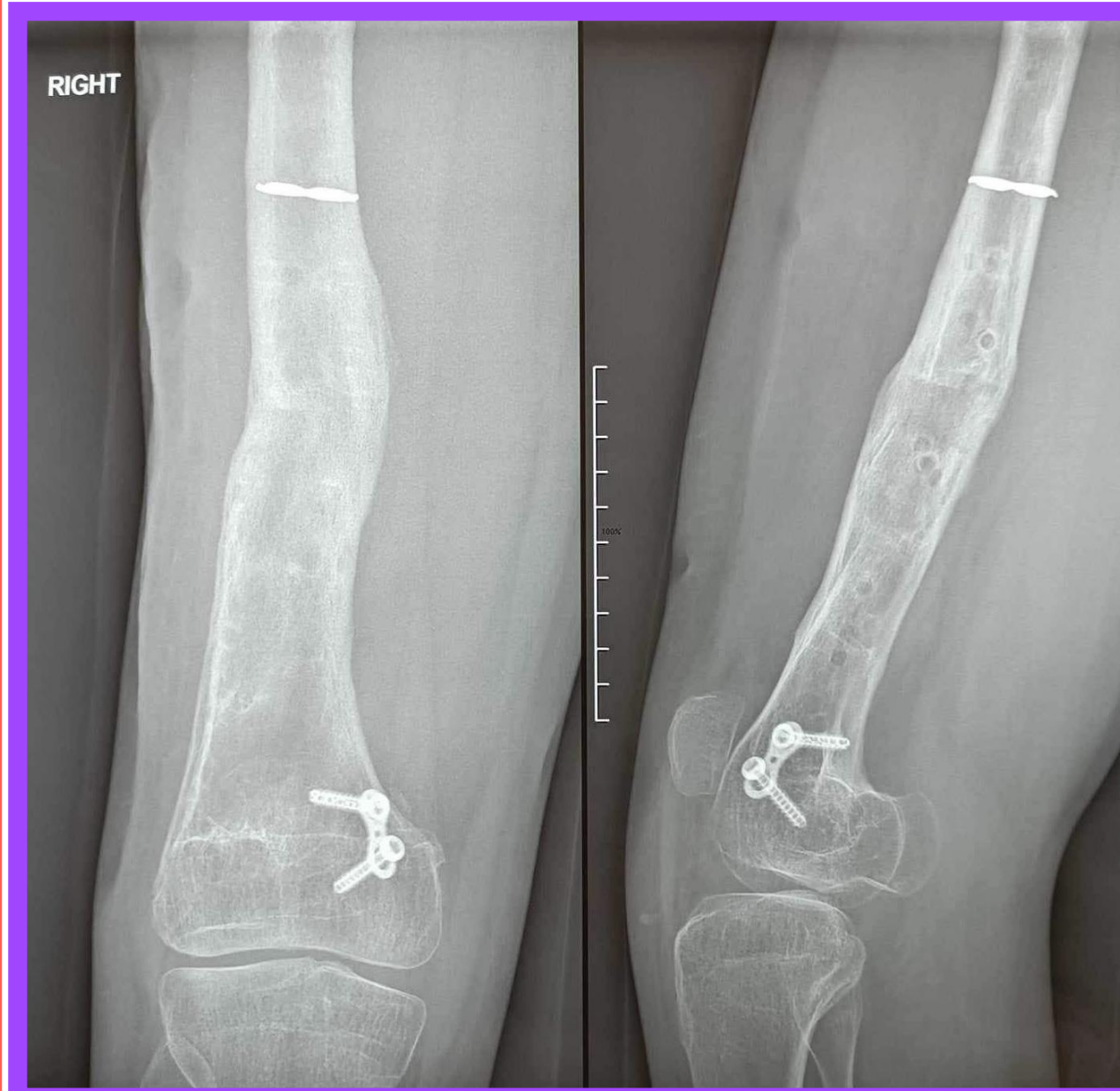
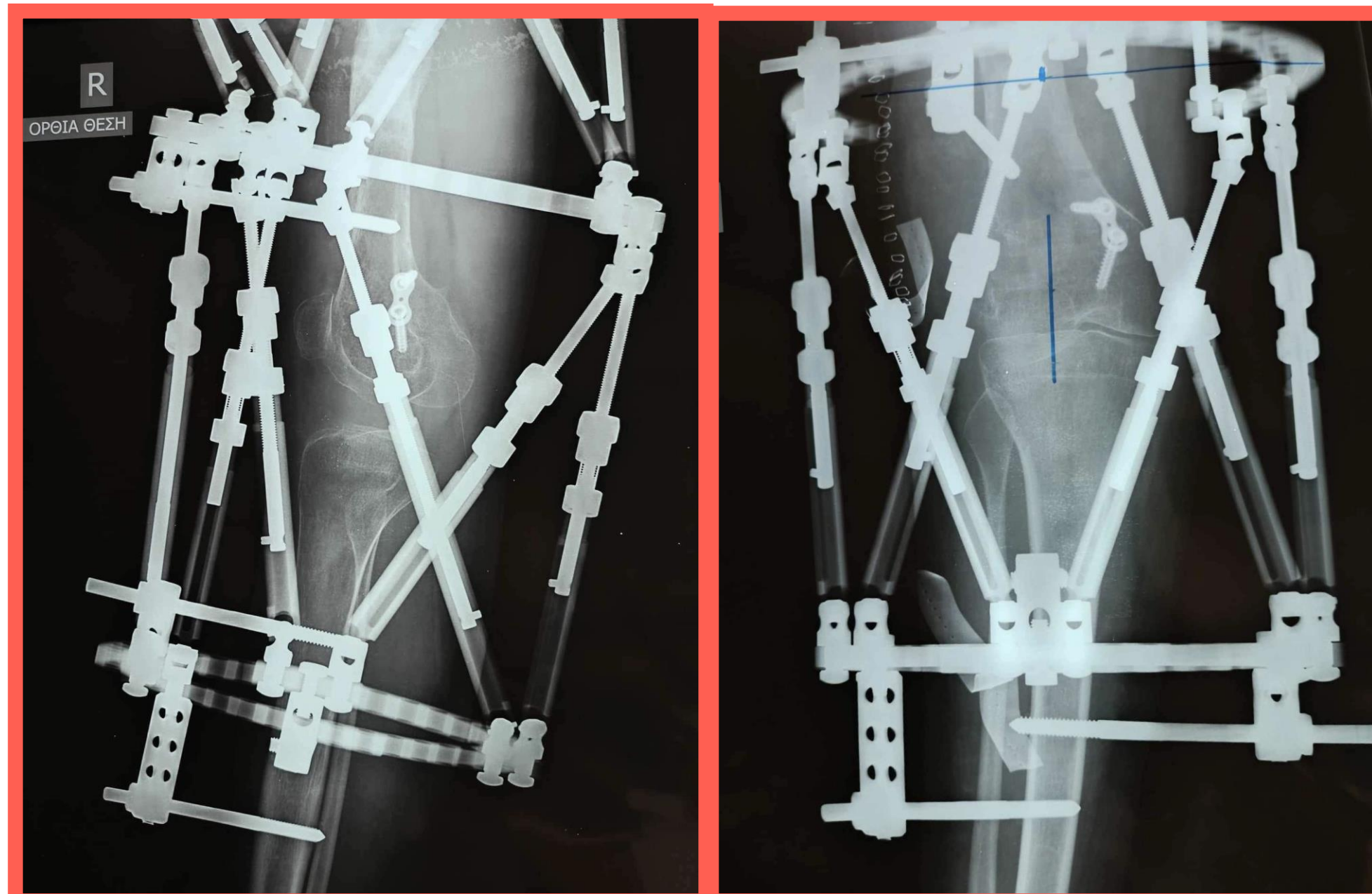
ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗ ΚΝΗΜΗΣ ΚΑΙ ΜΕΣΟΥ ΠΟΔΟΣ ΚΑΙ ΔΙΟΡΘΩΣΗ ΤΗΣ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΗΣ ΤΟΥ ΠΟΔΟΣ ΜΕ BUTT FRAME



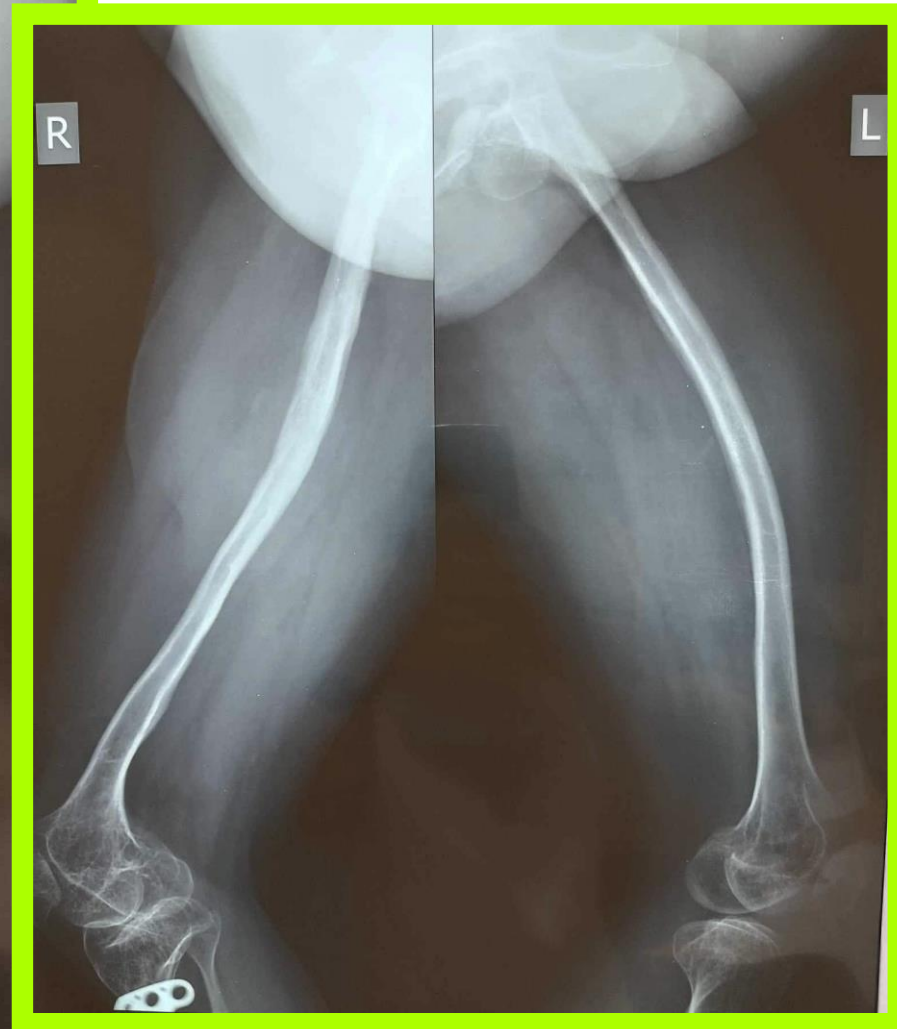
22 Ε(Θ) ΜΕ ΑΝΙΣΟΣΚΕΛΙΑ 10 ΕΚ, ΚΑΙ ΕΞΑΡΘΡΗΜΑ ΓΟΝΑΤΟΣ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΑΠΟΤΥΧΗΜΕΝΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΑΛΛΑΧΟΥ



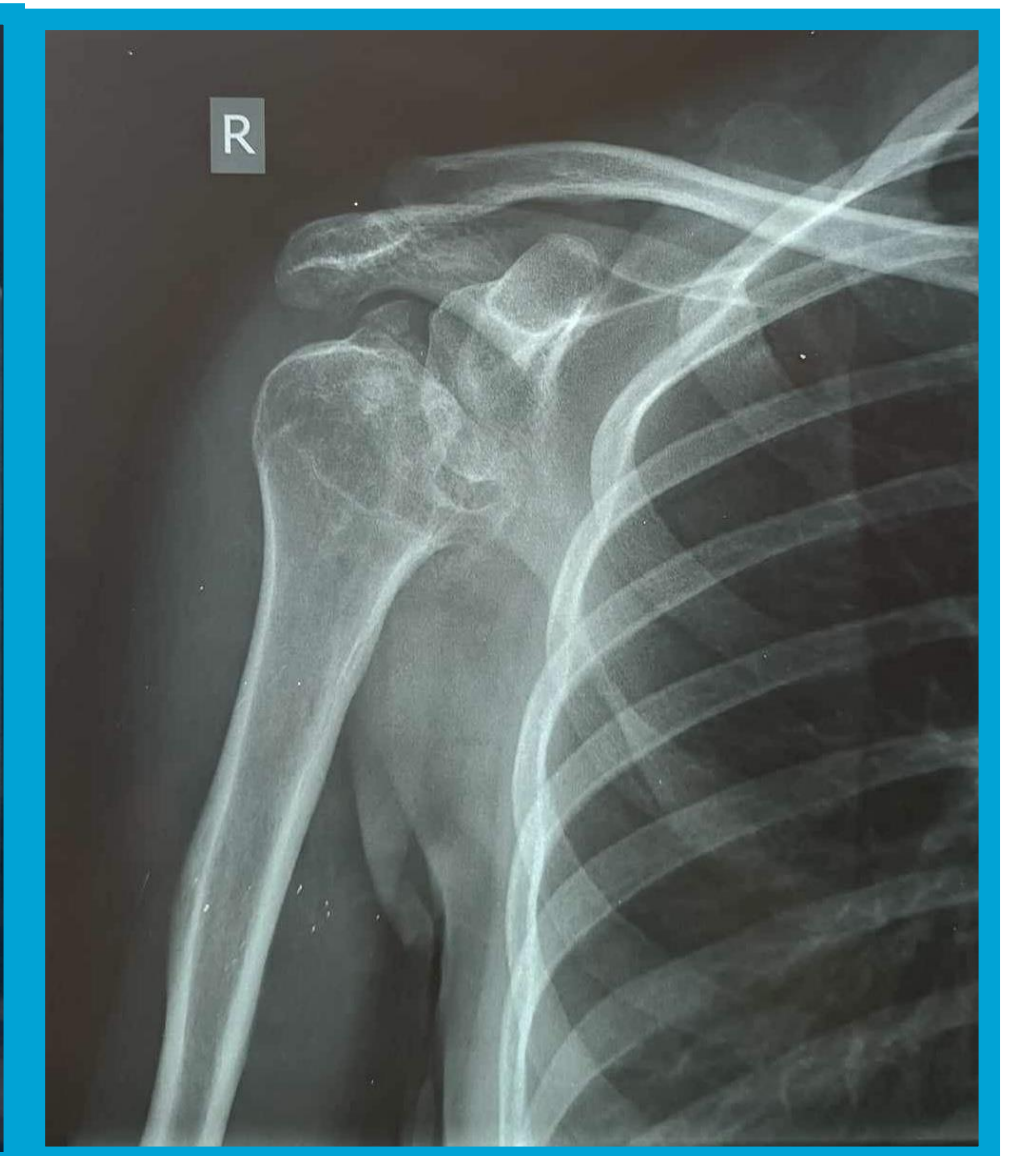
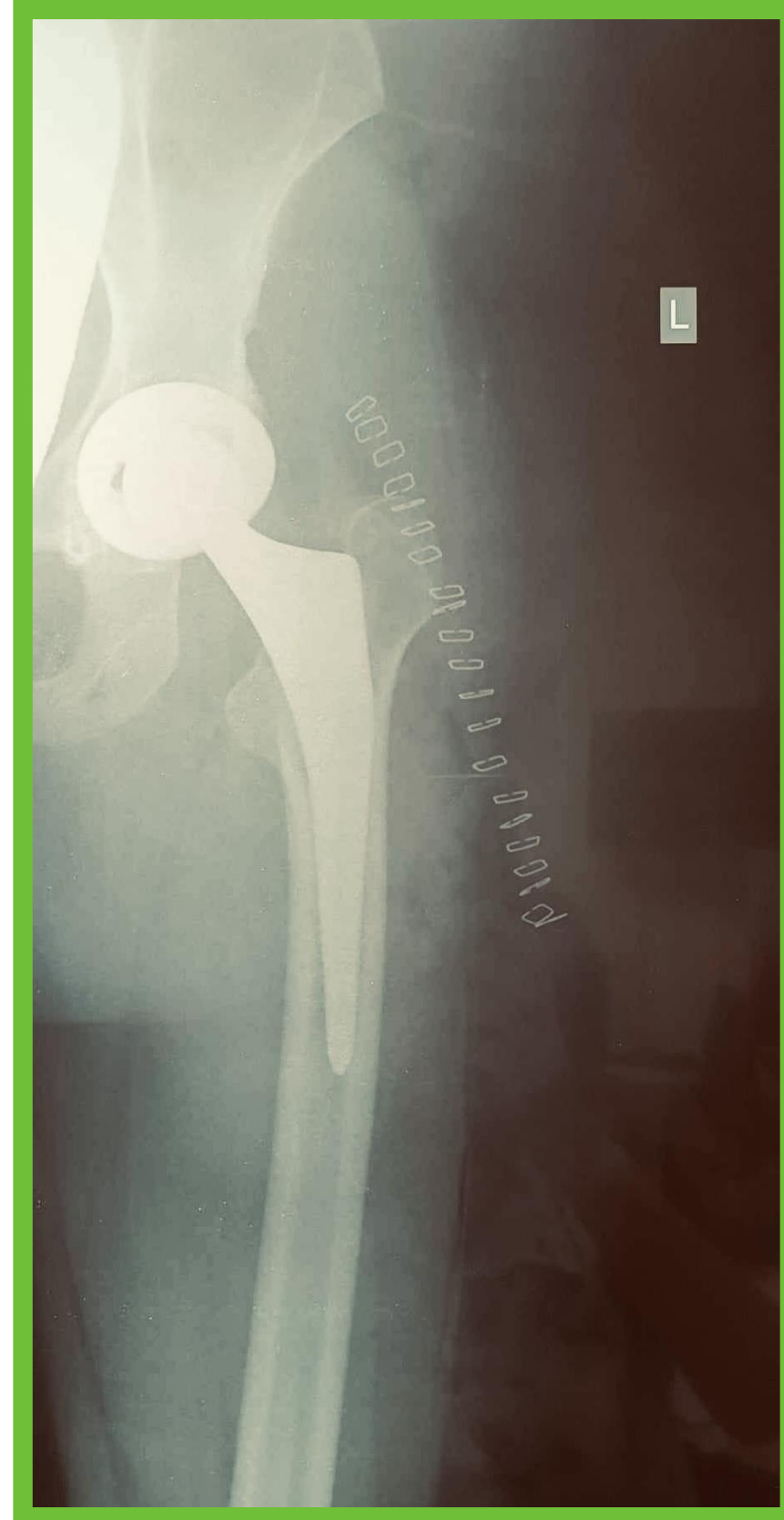
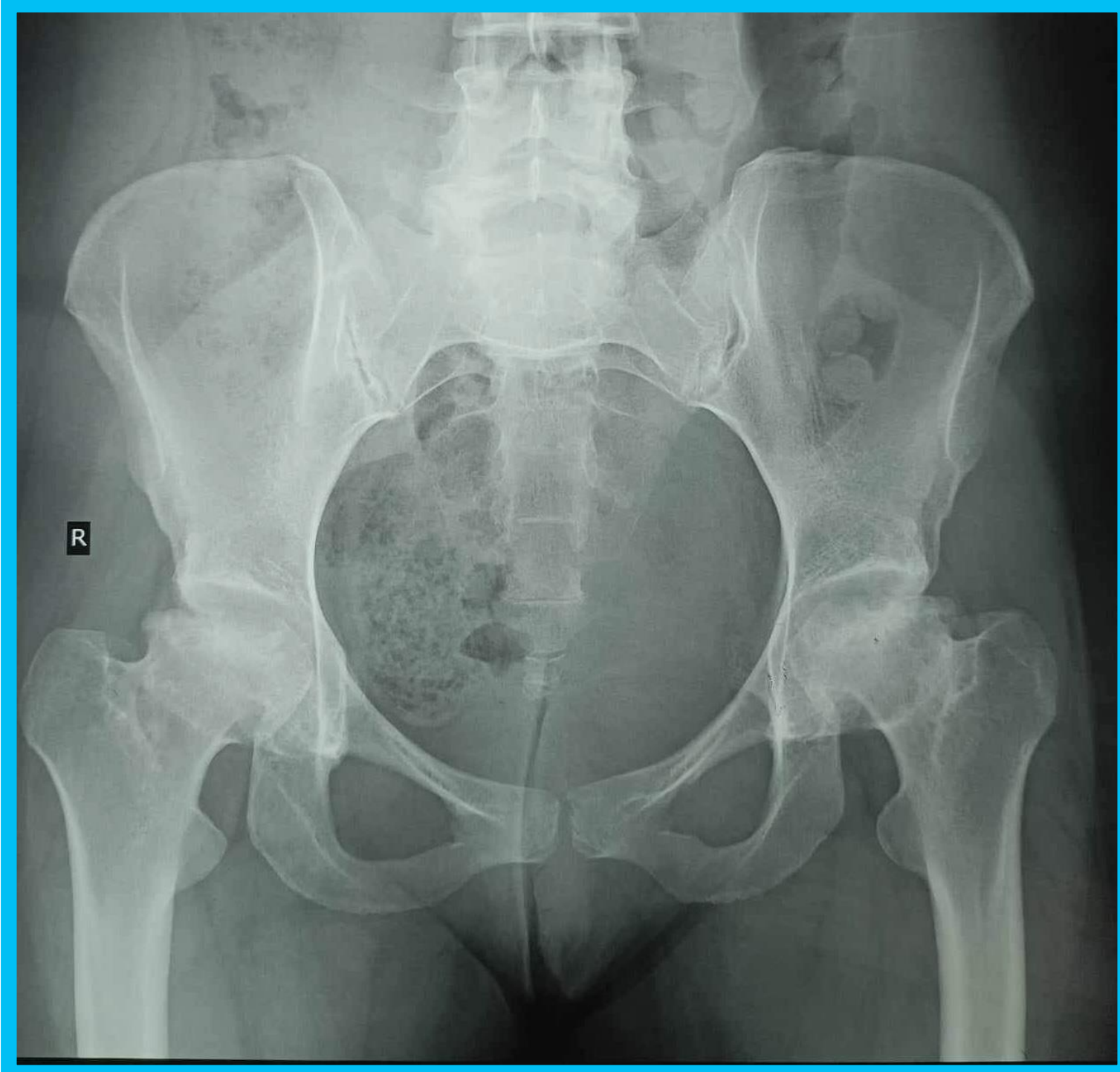
ΑΝΑΤΑΞΗ ΤΟΥ ΕΞΑΡΘΡΗΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΓΟΝΑΤΟΣ & ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΗ ΟΣΤΕΟΤΟΜΙΑ ΒΛΑΙΣΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΕΚΤΑΣΗΣ ΤΟΥ ΜΗΡΙΑΙΟΥ & ΕΠΙΜΗΚΥΝΣΗ ΜΗΡΙΑΙΟΥ ΜΕ ΕΞΑΠΟΔΟ



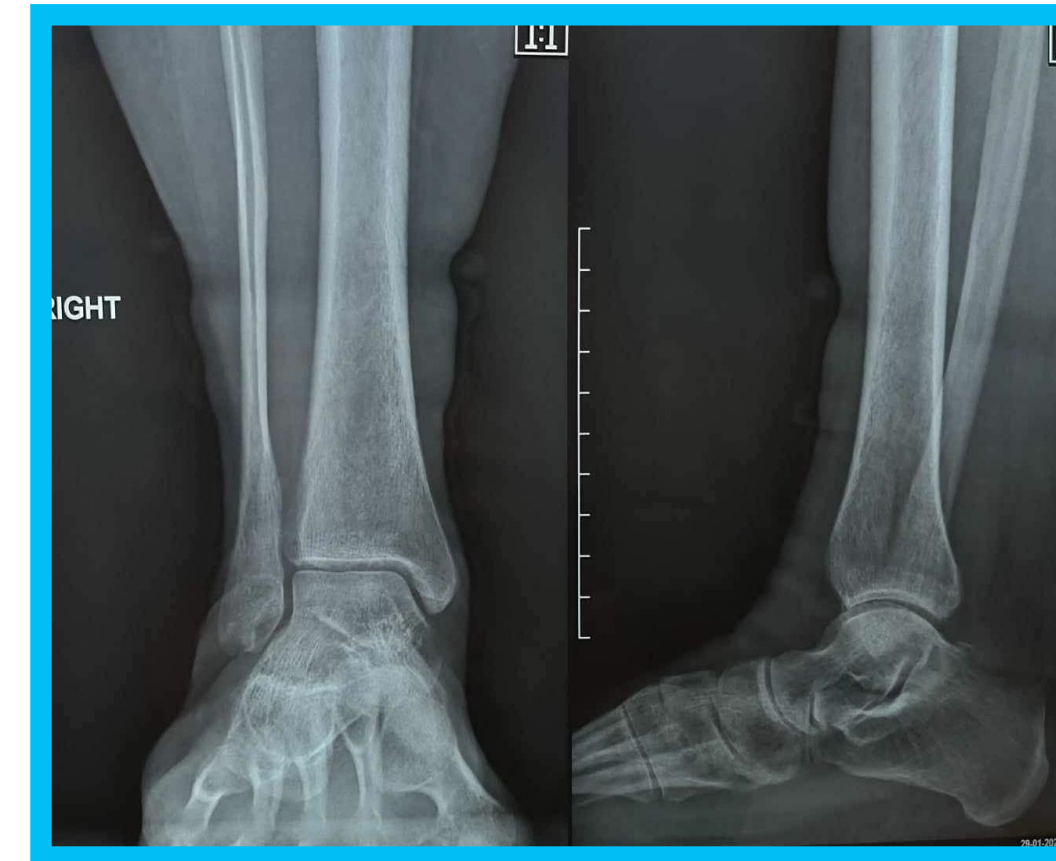
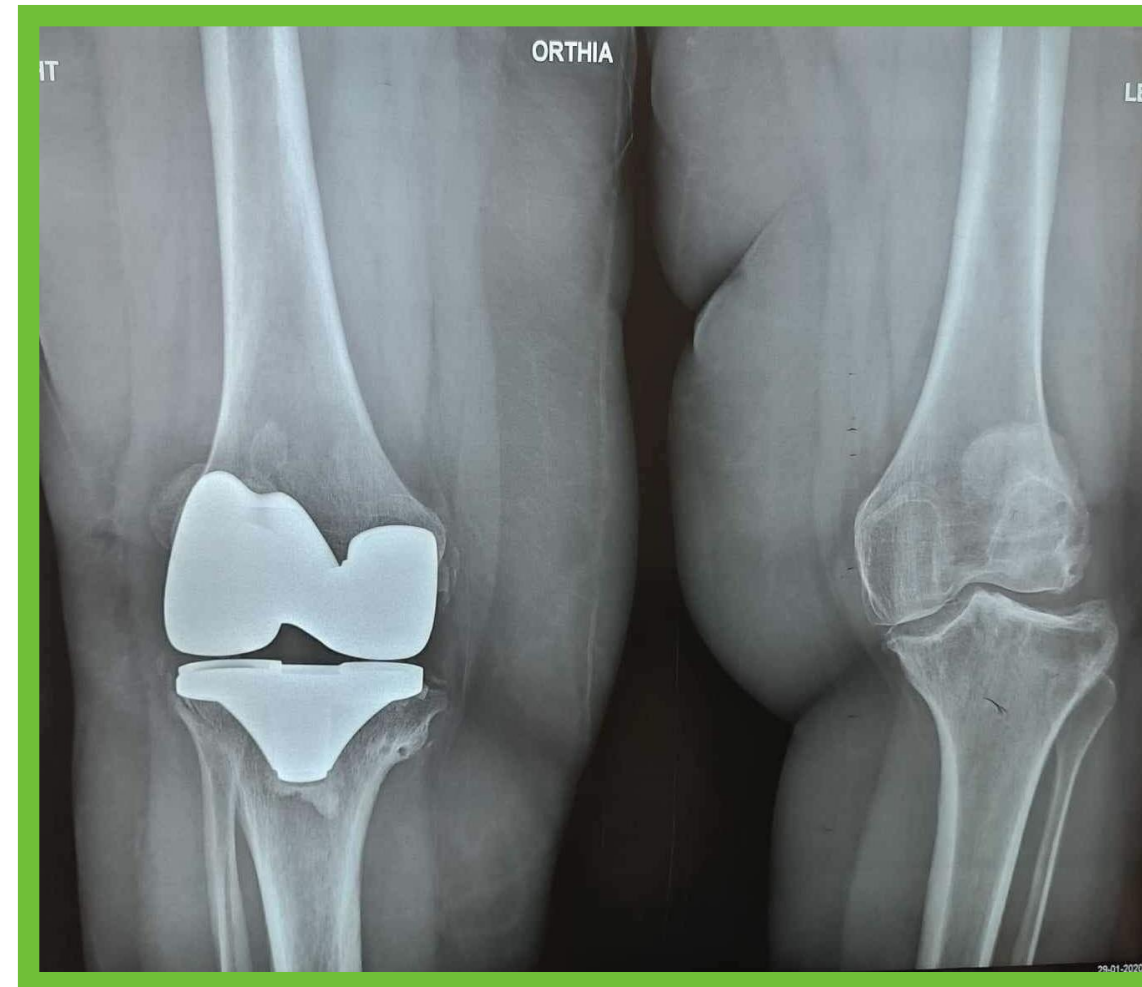
**35 Ε (Θ) ΜΕ ΑΤΕΛΗ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ. ΥΠΟΒΛΗΘΗΚΕ ΣΕ ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΕΣ
ΟΣΤΕΟΤΟΜΪΕΣ ΚΑΙ ΕΠΙΜΗΚΎΝΣΕΙΣ ΤΟΥ ΜΗΡΙΑΪΟΥ ΚΑΙ ΤΗΣ ΚΝΗΜΗΣ ΔΕ.
Η ΑΣΘΕΝΗΣ ΠΡΟΣΗΛΘΕ ΜΕ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΩΝ ΠΟΥ ΔΙΕΝΕΡΓΗΘΗΚΑΝ
ΑΛΛΑΧΟΥ**



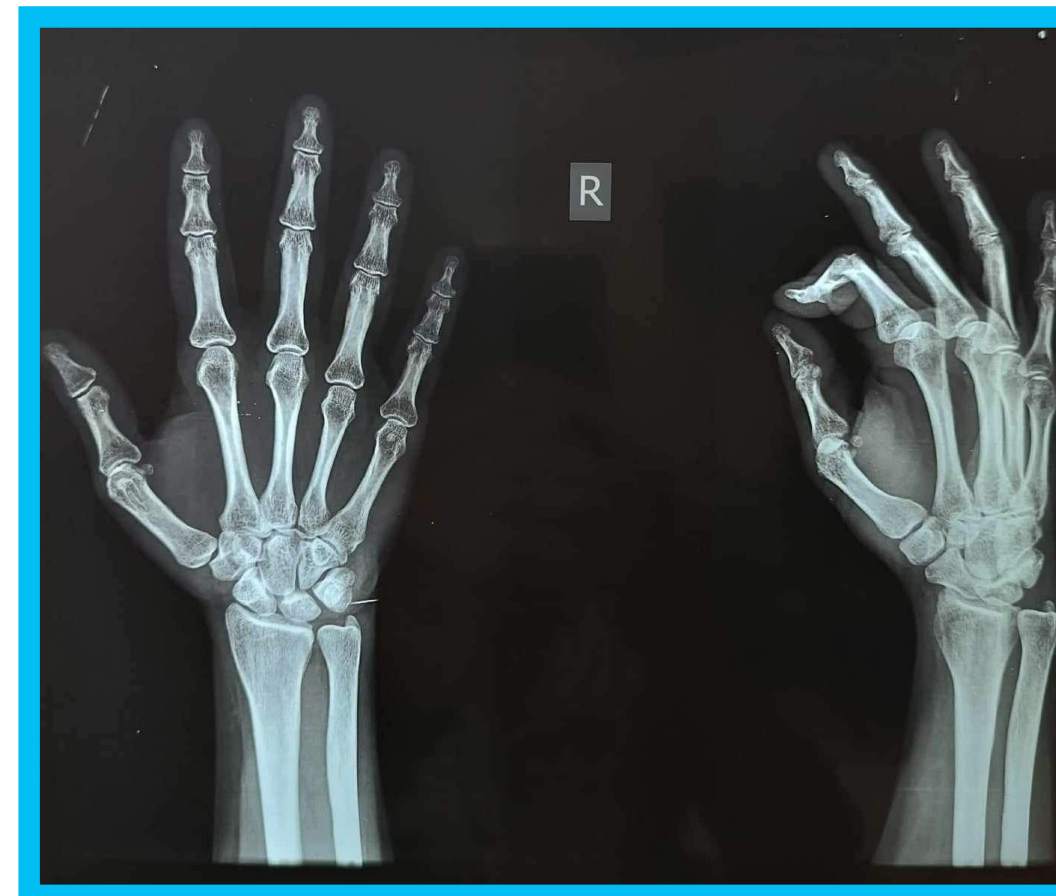
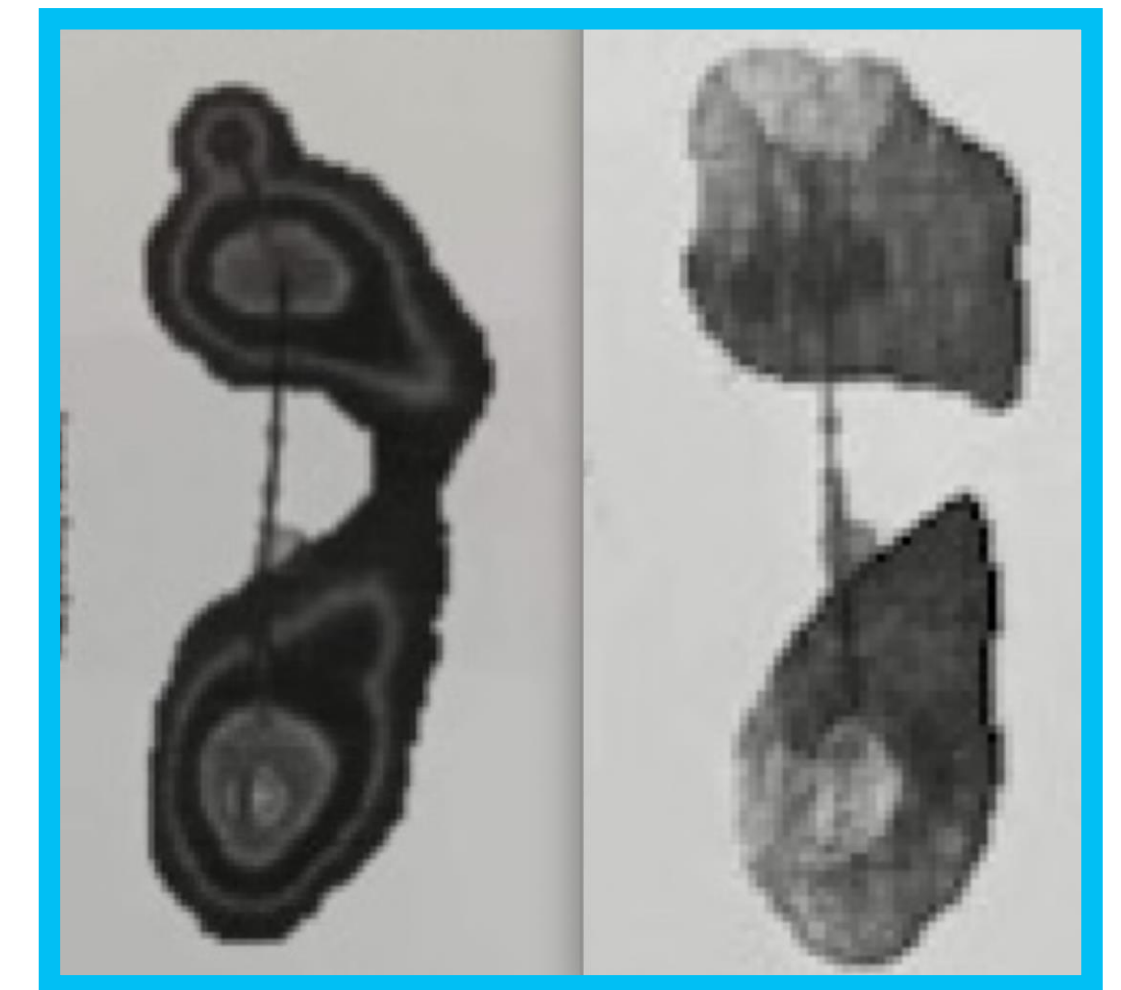
**28 & 30 Ε (Θ) ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΕΠΙΦΥΣΙΑΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΤΙΑ ΜΕ ΒΡΑΧΥ ΑΝΑΣΤΗΜΑ
ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΪΣΘΗΚΕ ΜΕ ΑΡΘΡΟΠΛΑΣΤΙΚΕΣ ΙΣΧΪΩΝ ΑΜΦΩ ΣΤΑ ΝΕΑ ΘΗΛΥΚΑ ΑΤΟΜΑ,
ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ ΛΟΙΠΩΝ ΕΠΙΦΥΣΕΩΝ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΘΟΔΗΓΗΣΗ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΟΥΣ
ΑΠΟΓΟΝΟΥΣ**



ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΕΠΙΦΥΣΙΑΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΜΕ ΒΡΑΧΥ ΑΝΑΣΤΗΜΑ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΪΣΤΗΚΕ ΜΕ ΑΡΘΡΟΠΛΑΣΤΙΚΕΣ ΓΟΝΑΤΩΝ ΜΕ ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΟΥΣ ΟΔΗΓΟΥΣ ΚΟΠΗΣ ΚΑΙ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ

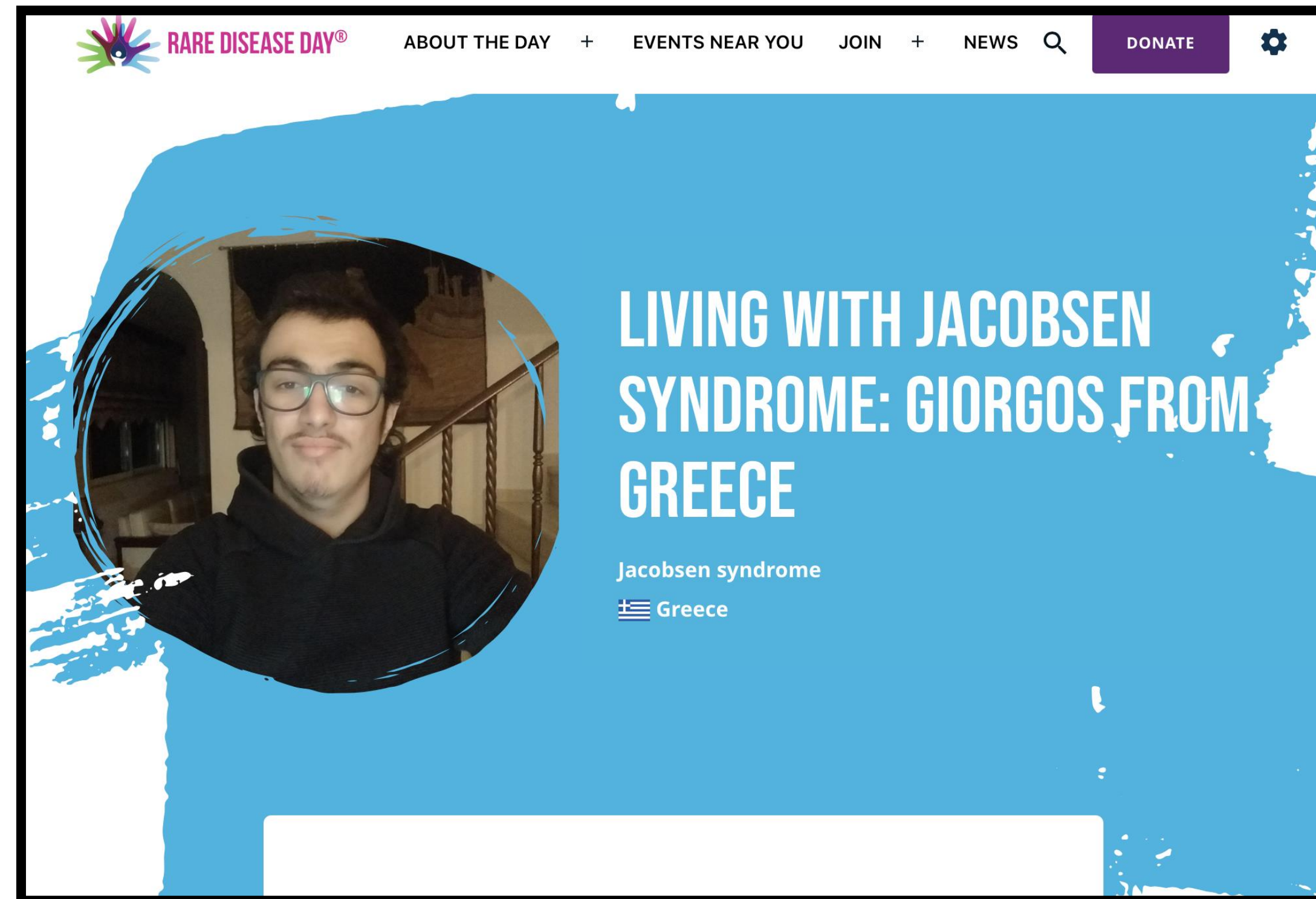


ΠΕΛΜΑΤΟΓΡΑΦΗΜΑ ΠΡΙΝ & ΜΕΤΑ



**22 Ε (Α) ΜΕ Σ. JACOBSEN ΜΕ ΕΠΩΔΥΝΑ ΥΠΕΞΑΡΘΡΗΜΑΤΑ ΓΟΝΑΤΟΣ ,ΕΠΩΔΥΝΕΣ
ΜΥΟΚΛΩΝΙΕΣ,**

ΕΠ'ΩΔΥΝΑ ΟΙΔ'ΗΜΑΤΑ ΑΡΘΡΙΚΑ ΚΑΙ ΠΕΡΙΑΡΘΡΙΚΑ



ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΤΗΚΕ ΚΑΙ ΣΥΝΕΧΙΖΕΙ ΝΑ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΕΙΤΑΙ ΑΠΟ ΤΗΝ ΠΟΛΥΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΟΜΑΔΑ

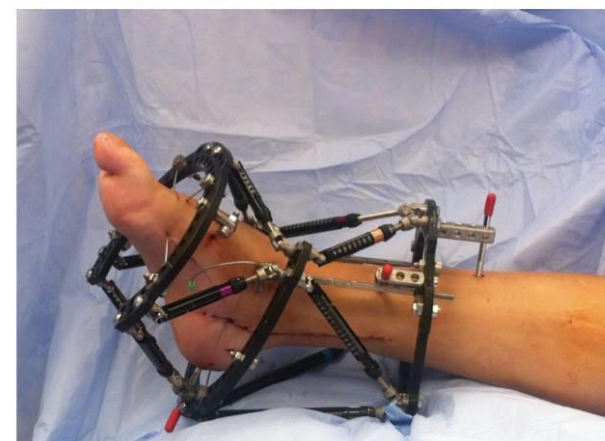
ΣΤΟ ΚΕΣΝΟ ΠΑΡΕΧΕΤΑΙ 1-3 & 6 ΜΗΝΩΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΣΕ ΤΕΧΝΙΚΕΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΩΝ ΤΩΝ ΣΣΠ ΣΕ ΕΛΛΗΝΕΣ ΚΑΙ ΞΕΝΟΥΣ ΟΡΘΟΠΑΙΔΙΚΟΥΣ ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΜΕΝΗ ΑΠΟ ΤΟ ΚΕ.Σ.Υ



Μεγάλη τιμή η επίσκεψη και η συνεργασία με το τμήμα Αιμορροφιλικών και την Ορθοπαιδική κλινική του Λαϊκού Νοσοκομείου του Dr Pier Luigi Solimeno (Polyclinic of Milano)
 Ξεχωριστή εμπειρία για όλους μας!
 Grazie tanto Prof Solimeno per la vostra visita in Centro Emofilico di Atene, la vostra grande esperienza e stata molto utile per noi.



AIM At developing strategies to minimize pin-site complication rates at the tibia and the foot concerning pain-irritation and pin-track infection



Η ΠΟΛΥΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΟΜΑΔΑ ΤΟΥ ΚΕΣΝΟ ΔΗΜΟΣΙΕΥΕΙ ΚΑΙ ΠΑΡΟΥΣΙΑΖΕΙ ΤΑΙΛΟΡ -MADE ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ & ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΕΣ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΕΙΣ ΣΕ ΔΙΕΘΝΗ FORA

Case Report

A Case of Personalized Limb Salvage of the Distal Femur by Three-Stage Distal Femoral Replacement

Abstract

Major distal femur defects involving the knee with underlying osteomyelitis and joint destruction require a staged surgical plan. We describe a case of a 21-year-old patient who suffered high-energy open diaphyseal and articular trauma of his right distal femur. Following radical debridement of bone and soft tissues, we implanted a cement spacer covered by a musculocutaneous flap. Previous tissue scarring did not permit knee function; therefore, we used a 250 ml soft tissue expander to create extra skin cover and we shortened the leg. A custom-made lengthening distal femoral replacement prosthesis was implanted, and the length was gained gradually followed by an intensive full range of motion exercises (0–125). We introduce the combination of first shortening and then lengthening a limb combined with the use of tissue expanders to create a soft tissue functional envelop for a knee prosthesis to work.

Keywords: Lengthening prosthesis, limb salvage, tissue expander

Introduction

Total knee arthroplasty (TKA) performed with simultaneous distal femoral replacement (DFR) was first designed to treat bone tumors located around the distal femur. It is now increasingly used as a salvage procedure in periprosthetic distal femoral fractures complicated by osteomyelitis.^[1] Extensive resection of bone and soft tissues with clear margins is paramount but creates a more significant problem to solve as adequate soft tissue cover is imperative for any joint prosthesis to function. To achieve a tension-free closure of well-perfused tissue, surgeons have used different types of flaps, followed by a variable rate of success.

Case Report

A 21-year-old patient following high-energy open diaphyseal and articular trauma of his right distal femur, 2 years earlier, ended with chronic osteomyelitis with draining sinuses, shortening of 40 mm, a sizeable osteoarticular defect of the anterior femoral condyles, and erosion of the distal femoral condyles. Extensive scarring of the soft tissues and extension contracture with varus of his right knee coexisted.

This is an open access journal, and articles are distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 License, which allows others to remix, tweak, and build upon the work non-commercially, as long as appropriate credit is given and the new creations are licensed under the identical terms.

For reprints contact: reprints@medknow.com

© 2020 Journal of Limb Lengthening & Reconstruction | Published by Wolters Kluwer - Medknow

Androniki Drakou, Konstantinos Zygogiannis, Markos Psifis, Aristides Mitrou

Department of Orthopaedic, Laiko General Hospital, University of Athens Medical School, Athens, Greece

Submitted: 05-Apr-2020
Revised: 23-Apr-2020
Accepted: 29-Apr-2020
Published: 30-Jun-2020

Address for correspondence: Dr. Androniki Drakou, Department of Orthopaedic, Laiko General Hospital, University of Athens Medical School, Athens, Greece.
E-mail: andronikidrakou@icloud.com

Access this article online
Website: www.jlrm.com
DOI: 10.4103/jlrm.10_20
Quick Response Code:

How to cite this article: Drakou A, Zygogiannis K, Psifis M, Mitrou A. A case of personalized limb salvage of the distal femur by three-stage distal femoral replacement. *J Limb Lengthen Reconstr* 2020;6:81-3.



GAVIN PUBLISHERS

Annals of Case Reports

OPEN ACCESS

Case Report

A Drakou et al. Ann Case Report 14: 508.

DOI: 10.29011/2574-7754.100508

Osteogenesis Imperfecta (OI) Type 2-B or 3: Investigating the Survivorship of a Patient

Androniki Drakou¹, Georgios Boutzios¹, Loukia Koutsogeorgopoulou¹, Athanasios Tzioufas¹

¹Department of Pathophysiology, National and Kapodistrian University of Athens, Greece

²Department of Orthopaedics, Laikon General Hospital, Greece

***Corresponding author:** Androniki Drakou, Orthopaedic Department, Laiko General Hospital, Center of Rare Bone Diseases, Athens, Greece

Citation: Drakou A, Boutzios G, Koutsogeorgopoulou L, Tzioufas A (2020) Osteogenesis Imperfecta (OI) Type 2-B or 3: Investigating the Survivorship of a Patient. *Ann Case Report* 14: 508. DOI: 10.29011/2574-7754.100508

Received Date: 19 October 2020; **Accepted Date:** 22 October 2020; **Published Date:** 28 October 2020

Abstract

We present a case of osteogenesis imperfecta where the exact molecular diagnosis was made at 36 years. Based on the severity of the molecular diagnoses obtained in retrospect, the pregnancy would have been terminated. However, our patient survived and thrived in her adult life. The case demonstrates that genotype alone can not predict the phenotype of the patient. Genetic counseling plays a vital role in these situations to integrate prenatal ultrasound and molecular findings.

Case

A 36-year-old woman sought consultation for low bone density. She reported a history of multiple spontaneous skeletal fractures since the 8th day of birth (humeral, rib, femoral and hip) as well as severe scoliosis, poor hearing, blue sclera, and dentinogenesis imperfecta. She is a graduate of the School of Sociology and a current student at the Art School of Acting. To this point, she was treated based on the clinical manifestations according to Sillence classification of Osteogenesis Imperfecta (OI), type 3 (progressively deforming OI) [1]. There was no family history for bone fractures. The patient was mobilizing both with a cane and a wheelchair alternatively. Radiographic investigation revealed severe malformations, some of which had been treated surgically (Figure 1A and B).

Bone mass density (L1-L4) was measured 0.62 g/cm³ with a Z-score of -3.8. Radiographic investigation revealed severe malformations, some of which had been treated surgically (Figure 1A and B). Laboratory tests were all within normal limits. We decided to proceed with genetic testing for OI in order to have a precise molecular diagnosis. The testing revealed a heterozygous mutation with autosomal dominant inheritance in the COL1A2 gene, chromosome 7, exon 46 c.3034G>A:p.(Gly1012Ser), a defect compatible with OI type 2 as well as OI type 3. Osteogenesis Imperfecta Type 2 is generally considered lethal. According to the provided pedigree, the asymptomatic parents are non-consanguineous, and she has no affected sibling; a de novo gene

mutation was suspected.



Figure 1: Standing Anteroposterior radiograph of the pelvis (A). Anteroposterior radiograph of the left tibia (B).

Discussion

Since 1984 it has been postulated that some babies have a phenotype which is a little less severe with fewer rib fractures (OI type 2-B), and as such, they can show overlap with OI type 3 [2,3]. Additionally, the OI type 3 phenotype does not necessarily equate with progressively deforming OI, and probably only a proportion

ResearchGate

Search for publications, researchers, or questions

Article

Severe hyperinsulinemia and osteoporosis in a lean patient with Jacobsen syndrome

May 2021 · *Endocrine Abstracts*

DOI: 10.1530/endoabs.73.EP34

Authors:

- Georgios Boutzios
- Sofia Chatzi
- Athina Karampela
- Myrto Miliou
- Loukia Koutsogeorgopoulou
- Eleni Koukouloti
- Markos Psifis
- Androniki Drakou

BMJ Journals

BMJ Case Reports

Home / Archive / Volume 14, Issue 9

Subscribe

Log In

Basket

search

Search Advanced search

Latest content

Archive

Global health

Authors

About

Help

Email alerts

Article Text

Article info

Citation Tools

Case report

Staged correction of varus knee and lateral thrust in an achondroplastic (ACH) juvenile patient who underwent limb lengthening with IM nails: tips for proper timing and prioritisation of procedures

Androniki Drakou¹, Lukia Koutsogewrgopoulou², Georgios Boutzios³ and Markos Psifis¹

Correspondence to Dr Androniki Drakou; ninadrakou@hotmail.com; Dr Lukia Koutsogewrgopoulou; lukia.km@gmail.com



PDF



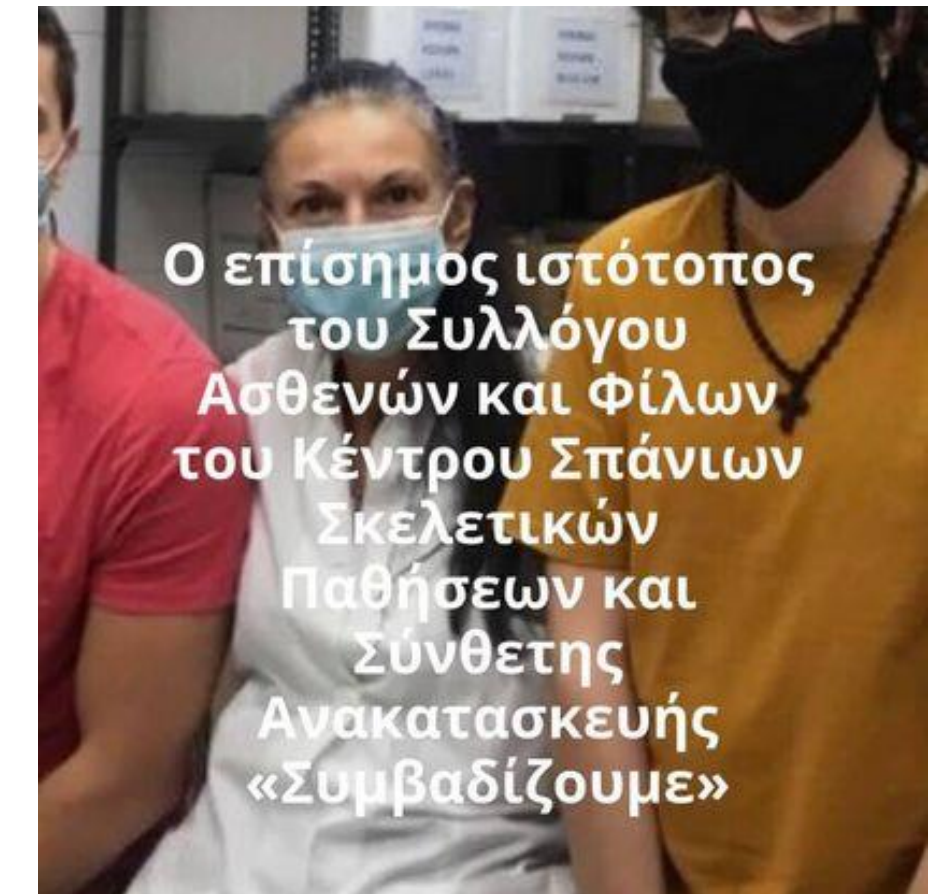
Κέντρο Σπανίων Νοσημάτων των Οστών ΟΡΘΟΠΑΙΔΙΚΗ ΓΝΑ "ΛΑΙΚΟ"

ΑΧΟΝΔΡΟΠΛΑΣΙΑ

Εισαγωγή στα Σπάνια Νοσήματα των Οστών



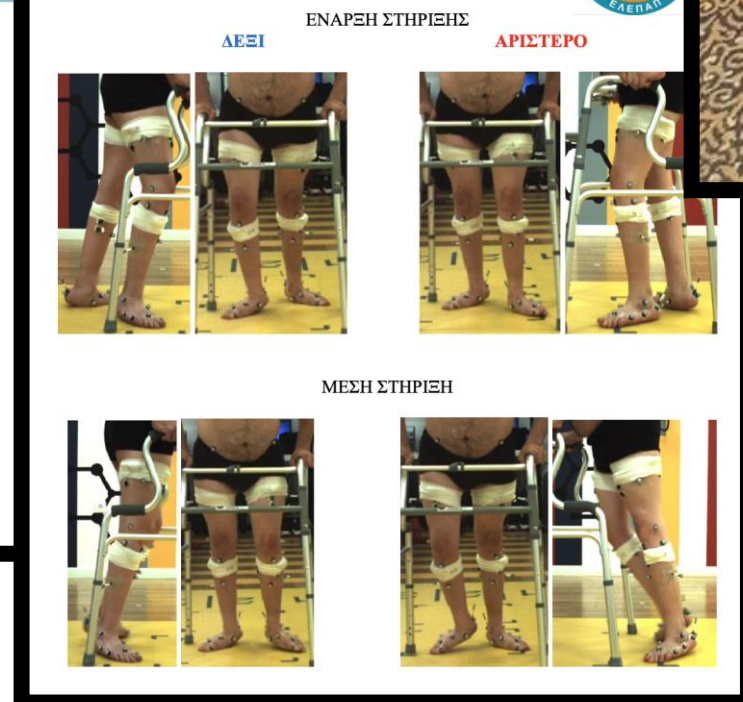
ΤΟ ΚΕΣΝΟ ΣΥΝΕΡΓΑΖΕΤΑΙ ΜΕ ΑΛΛΟΥΣ ΦΟΡΕΙΣ ΚΑΙ ΣΥΛΛΟΓΙΚΟΤΗΤΕΣ ΕΝΙΣΧΥΟΝΤΑΣ ΤΗΝ ΑΣΘΕΝΟΚΕΝΤΡΙΚΗ ΣΤΟΧΕΥΣΗ ΤΟΥ



ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ



Σολομωνίδης Νικόλαος
30/09/2021



Πανελληνιονίκες οι κωπηλάτες του Α.Σ. Δημητριάς

21 Δεκεμβρίου 2021 18:10



ΤΟ ΚΕΣΝΟ ΣΤΗΡΙΖΕΙ ΤΟ ΟΡΑΜΑ ΤΟΥ ERN BOND : SHARE-CARE-CURE (ΜΟΙΡΑΣΟΥ-ΦΡΟΝΤΙΣΕ-ΘΕΡΑΠΕΥΣΕ)



Ορθοπαιδική Κλινική Λαϊκού Νοσοκομείου
και ΑΧΕΠΑΝΣ Ελλάδας : Σχέση Συνέργειας

Η ΠΡ'ΟΣΚΛΗΣΗ ΤΟΥ ΚΕΣΝΟ

Στηρίξτε την Προσπάθειά Μας για τα Σπάνια Νοσήματα

Σε έναν κόσμο που **πολλοί ξεχνούν τους λιγότερο τυχερούς συνανθρώπους μας**, εμείς επιδιώκουμε να δώσουμε φωνή και αγκαλιά σε εκείνους που την έχουν ανάγκη περισσότερο από ποτέ. Ολόκληρες ζωές επηρεάζονται από σπάνιες νόσους, αυτές που σχετίζονται με το γενετικό κώδικα των οστών, των χόνδρων και των μεταβολικών διαταραχών.

Ανήκουμε σε μια **ομάδα αποφασισμένων επαγγελματιών υγείας και επιστημόνων** που συναγωνίζονται για την ανακάλυψη απαντήσεων, την κατανόηση και την αντιμετώπιση αυτών των προκλητικών νόσων. Μαζί δημιουργούμε μια κοινότητα στήριξης και αναγνώρισης που επιδιώκει την δικαιοσύνη για τους ανυπεράσπιστους.

Οι ασθενείς που αντιμετωπίζουν αυτές τις προκλήσεις είναι πολύ περισσότερο από απλούς αριθμούς. Είναι πρόσωπα, **οι ιστορίες τους αντανakλούν την δύναμη της ανθρώπινης βούλησης και ανθεκτικότητας**. Αυτοί οι πολύτιμοι άνθρωποι χρειάζονται την βοήθεια μας.

Το Ευρωπαϊκό δίκτυο ERN BOND είναι η απάντηση στην ανάγκη για αλληλεγγύη και συνεργασία. Μέσα από αυτό το δίκτυο συνδέονται εθνικά εμπειρογνωμοσύνης και δημιουργείται μια συλλογική προσπάθεια για την καλύτερη υγειονομική φροντίδα για τους ασθενείς με σπάνιες νόσους.

Η προσπάθειά μας **δεν θα ήταν δυνατή χωρίς την υποστήριξη και την δωρεά των φιλότιμων χορηγών μας**. Η ενίσχυσή σας θα επιτρέψει την ανάπτυξη του κέντρου μας, την αναβάθμιση των εγκαταστάσεων και τον εκσυγχρονισμό των εξοπλισμών, ενισχύοντας έτσι την ικανότητά μας να βοηθήσουμε όσους περιμένουν την βοήθεια μας. Είμαστε αποφασισμένοι να δώσουμε ελπίδα και δυναμικά αποτελέσματα σε αυτούς που το χρειάζονται περισσότερο. Ελάτε να συμβάλετε στο έργο μας, να είστε μέρος της προσπάθειας για μια καλύτερη και πιο ενδυναμωτική μέλλον για τους ασθενείς μας. Μαζί μπορούμε να φέρουμε αλλαγές, να ανταποκριθούμε στις ανάγκες τους και

να δημιουργήσουμε έναν κόσμο που φροντίζει και στηρίζει κάθε του μέλος.