

Neobvyklé klinické nálezy na dětských rukách

MUDr. Vladimír Němec, Ph.D., Bc. Eva Bočková

Pardubická krajská nemocnice, a. s.

Přeloučská poliklinika, a. s., Univerzita Pardubice

Článek se zabývá méně častými odchýlnými klinickými nálezy na rukách. Jejich znalost mnohdy může vést k uklidnění dětí i jejich rodičů, kteří mají obavy z přítomnosti závažného onemocnění. Autoři uvádějí literární údaje i vlastní zkušenosti ve třech kazuistických sděleních, která se týkají Kirnerovy dysplazie, kamptodaktylie a pachydermodaktylie. U jednotlivých diagnóz prezentují etiologii, klinický a rentgenový obraz s vysvětlením terapeutických přístupů.

Klíčová slova: děti, Kirnerova dysplazie, kamptodaktylie, pachydermodaktylie.

Unusual clinical findings on children's hands

The authors deal with less frequent abnormal clinical findings on the hands. Their knowledge can often help to reassure children and their parents who are concerned about the presence of a serious disease. The authors report literature data as well as their own experience in three case reports dealing with less common anomalies: Kirner's deformity, camptodactyly, and pachydermodactyly. In each particular case, the aetiology, clinical and x-ray presentation, and therapeutic approaches are presented.

Key words: children, Kirner's deformity, camptodactyly, pachydermodactyly.

Pediatr. praxi 2014; 15(4): 194–196

Úvod

Každý neobvyklý nález na rukách dítěte může vyvolat rozpaky s diagnostikou v ordinaci praktického dětského lékaře, ale i v odborné specializované ambulanci. V naší revmatologické ordinaci jsme měli možnost se setkat s drobnými deformitami na rukách dětí ve věku 9–16 let. Důvodem vyšetření byly vždy obavy rodičů, případně dětí ze závažného onemocnění. Diagnostikovali jsme tři různá onemocnění, kdy dvě z nich mohou být autosomálně dědičná a jedno je získané. Prezentaci následných kazuistik bychom chtěli pomoci v možné relativně rychlé diagnostice těchto odchylek již v ordinaci praktického lékaře. Často ke správné diagnóze stačí vyčerpávající rodinná a osobní anamnéza a zobrazovací vyšetření – rentgenový snímek, méně magnetická rezonance.

Kazuistika 1

Na vyšetření do revmatologické ambulance přichází 15letý chlapec, jehož rodiče i jeho tři vlastní bratři jsou zdraví a nemají kloubní obtíže. U pacienta se objevilo v období 10.–11. roku věku zhrubění na konci malíku pravé ruky a následně na ruce levé. V klinickém nálezu je nápadný obraz posledního článku obou malíků ve tvaru „bambulky“ a nehet má tvar hodinového sklíčka (obrázek 1). Afekce je nebolestivá, v běžném životě pacientovi nepřekáží. Jediný problém přináší hraní na klavír, kdy cvičí 5x týdně 30 minut. Ostatní klinický nález na muskuloskeletálním systému je bez patologie. Laboratorní vyšetření je bez známek zánětlivé aktivity (FW, krevní obraz, CRP), vyšetření autoimunity (antinukle-

ární faktor, revmatoidní faktor, protilátky proti CCP) je s normálním nálezem. Rentgenový nález prokazuje stranově symetrický obraz. Distální články malíků jsou zobákovitě deviovány volárně a radiálně (obr. 2). Diafýza je proximálně zúžena s chyběním trabekulární kosti. Fyzární ploténka je širší (obr. 3). Odchylka nevyžadovala specifickou terapii. Rentgenový snímek s odstupem 3 let ukazuje reziduální deformitu (obr. 4).

Správná diagnóza – Kirnerova deformita

Kirnerova deformita byla poprvé popsána Kirnerem v roce 1927. Jedná se o vzácnou kostní deformitu, která obvykle postihuje malíky obou rukou, méně často se vyskytuje jednostranně, a to více vpravo. Deformita se vyskytuje obvykle sporadicky, ale může být děděna i autosomálně dominantně (specifický genetický podklad nebyl identifikován) s inkompletní penetrací s převahou žen 2:1. Etiopatogeneze odchylky není stále jasná. Předpokládá se, že příčinami mohou být juvenilní osteomalacie, aseptická nekróza báze distálního článku, případně osteochondróza cévního původu. Zvětšení deformity může být zapříčiněno tahem hlubokého flexoru. Klinicky je Kirnerova deformita charakterizována zkrácením posledního článku obou malíků, které jsou zavalité a směřují palmárně a radiálně. Malík je porovnáván k orlímu drápu, s malým dysmorfickým nehtem ve tvaru hodinového sklíčka. Ve většině případů se deformita objevuje mezi 9. a 14. rokem věku, i když se může objevit již u novorozence. Deformita se časem zvyrazňuje během měsíců a let až do uzavření růstové ploténky. Sama de-

Obrázek 1. Klinický obraz Kirnerovy deformity



Obrázek 2. Předozadní rentgenový snímek deformity



Obrázek 3. Rentgenový snímek deformity v bočné projekci



Obrázek 4. Rentgenový snímek po ukončení růstu v bočné projekci



Obrázek 5. Klinický obraz – kamptodaktylie



Obrázek 6. Předozadní rentgenový snímek – kamptodaktylie



Obrázek 7. Rentgenový snímek – kamptodaktylie – v bočné projekci



formita je zřídka spojena se zarudnutím či bolestí nebo otokem u báze nehtové ploténky. Pokud způsobuje funkční omezení, týká se to většinou hraní na hudební nástroje či psaní na klávesnici. Většina pacientů přichází do ordinace se stížností na vzhled odchylky. V diferenciální diagnostice je třeba nálezu odlišit od kamptodaktylie a klino-daktylie. V literatuře je popsána možná asociace s muskuloskeletálními abnormitami (genua valga, pes cavus, myositis ossificans, osteomyelitis, chybění šlachy povrchového flexoru) nebo kardiovaskulárními odchylkami (defekt septa komor, defekt septa síní a pulmonální stenóza). Byla popsána i asociace s Turnerovým syndromem, syndromem Cornelia de Lang a Silverovým syndromem. Přesto se nezdá, že by Kirnerova deformita byla součástí systémového onemocnění. Pro diagnózu je určující rentgenový nálezu, kde je patrné zakřivení koncové části článku prstu palmárně a radiálně, fyzární ploténka je širší, a to 1–2 mm. Diafýza je proximálně zúžena se ztrátou struktury trabekulární kosti. S uzavřením fýzy získává diafýza svoji šířku a strukturu, ale deformita zůstává v rozmezí 10–50 stupňů. Kloub mezi prostředním a koncovým článkem malíku je zachován. Léčebně je doporučována pouze observace, dlahování v případě bolesti, případně osteotomie jako kosmetický zákrok, který se odkládá až po ukončení růstu vzhledem k tomu, že s věkem dochází k fúzi diafýzy a epifýzy s různým stupněm reziduální deformity (1, 2).

Kazuistika 2

Na vyšetření do revmatologické ordinace je doporučena 9letá dívka. V rodinné anamnéze je údaj o alergii u více členů rodiny, nejsou muskuloskeletální onemocnění, pouze matka má pokrčený malíček v proximálním interfalangeálním kloubu. Pacientka je častěji nemocná s respiračními infekcemi při prokázané polyvalentní alergii. Kolem 3. roku věku si rodiče všimli, že dívka nedokáže plně natáhnout oboustranně malíčky v PIP kloubu a stav se postupně zhoršuje. Projev je nebolestivý. V klinickém obraze je přítomna flexe v PIP kloubu malíku oboustranně, extenze je omezena, samotný kloub je bez otoku či bolesti (obrázek 5). Kůže nad PIP klouby je v pořádku. Flexe pěsti je plná, pěst dovře. Klinický nálezu na všech ostatních kloubech je bez patologie. Laboratorní vyšetření (sedimentace erytrocytů, krevní obraz, biochemické vyšetření, revmatoidní faktor, HLA B27) je s normálním nálezem. V rentgenovém obraze hlavička proximální falangy ztrácí normální konvexnost a je deformovaná. Báze střední falangy tvoří odsazení podél palmárního krčku proximálního

falangy. Báze střední falangy je subluxovaná ve směru palmárním (obrázky 6, 7). Dívka byla předána do ortopedické péče.

Správná diagnóza – kamptodaktylie

Kamptodaktylie je nebolestivá flekční kontraktura proximálního interfalangeálního kloubu (PIP), která je většinou progresivní. Metakarpofalangeální ani distální interfalangeální klouby nejsou postiženy. Kontraktura může být buď flexibilní (volná), nebo fixní. Kamptodaktylie postihuje méně než 1 % lidí, ze dvou třetin je postižení oboustranné a nejčastěji postihuje malíky, méně často ostatní prsty (projev ubývá radiálním směrem). Lze rozlišit 3 formy této odchylky. Typ 1 se projevuje již v kojeneckém věku a je omezen pouze na malíky. Typ 2 postihuje děti mezi 7.–11. rokem, jde o stejný projev, který ovšem spontánně nemizí, naopak dochází k progresi, která může vést k závažné flekční deformitě. U typu 3 deformita postihuje více kloubů ruky, projevy jsou asymetrické a mohou být spojeny s kraniofaciálními poruchami, krátkou postavou, případně chromozomálními abnormitami. Kamptodaktylie se může vyskytovat sporadicky, ale předpokládá se i autosomálně dominantní dědičnost s variabilní expresivitou a inkompletní penetrancí. Etiologie je neznámá a není jednotná v příčinách patogeneze. Kontraktura je zpočátku minimální a rodiče či dítě si deformity všimnou až při zhoršení v době růstového spurtu v dospívání. Odchylka obvykle nebývá spojena s bolestí. V klinickém obraze je flekční deformita proximálního interfalangeálního kloubu různého rozsahu, kůže nad kloubem je normálního charakteru, může být hmatná šlacha pod kůží na palmární straně proximální falangy. Flexe zápěstí i metakarpofalangeálních kloubů může vést ke zvýšení rozsahu pohybů v PIP. Rentgenové zobrazení prokazuje drobné abnormality, které jsou dány prolongovanou flekční deformitou. Hlavička proximální falangy často ztrácí normální konvexnost a zobrazí se deformovaně. Báze střední falangy vytvoří odsazení podél palmárního krčku proximální falangy, může být subluxovaná ve směru palmárním a může se jevit ploše. Léčebný přístup k této deformitě je závislý na jejím rozsahu. Konzervativní léčba vyžaduje adekvátní strečink, dlahování, případně intermitentní fixační sádrový obvaz. Operativní léčba přichází v úvahu u významné deformity, která může způsobovat problémy při psaní na klávesnici, při hře na hudební nástroje a při některých sportech. Neoperativní i operativní léčba patří do rukou zkušeného ortopeda (3, 4).

Kazuistika 3

Do revmatologické ordinace byl poslán k vyšetření 16letý chlapec pro zduření v oblasti PIP kloubů obou rukou. V rodinné anamnéze nejsou revmatická onemocnění, matka je sledována pro onemocnění štítné žlázy. Lupénka v rodině není. V osobní anamnéze jsou častější záněty průdušek bez průkazu bronchiálního astmatu. Problémem chlapce je postupně se objevující zduření, popisované jako ztvrdlá kůže na I. až IV. prstu v laterální oblasti proximálního interfalangeálního kloubu na obou rukách (obrázky 8, 9). Afekce je nebolestivá, neomezuje kloubní hybnost. Stížností chlapce je, že „to špatně vypadá“. Rodiče mají obavy ze závažného onemocnění. Klinické vyšetření ostatních kloubů je s normálním nálezem. Bylo provedeno laboratorní vyšetření, které nevykazuje zvýšení zánětlivých parametrů, biochemie, včetně vyšetření štítné žlázy je v normě. Autoprotilátky a revmatoidní faktor nebyly prokázány. Rentgenové vyšetření obou rukou neprokazuje patologie ani na kloubech, ani na kostech. V diferenciální diagnóze nebylo prokázáno jiné onemocnění. Rodiče i chlapec udávají častou nervozitu a okusování prstů v okolí kloubů. Chlapec je sledován po dobu 3 let, kdy je stav stabilní a nevyžadující léčbu.

Správná diagnóza – pachydermodaktylie

Pachydermodaktylie (PDD) představuje získané asymptomatické zduření měkké periartikulární tkáně laterálně v místě proximálních interfalangeálních (PIP) kloubů. Poprvé byla popsána v roce 1973. Nejčastější je postižení II.–IV. prstu, postižení I. nebo V. prstu je méně časté. Tkáň prstů na nohách není postižena nikdy. Odchylna se projevuje častěji u chlapců v době puberty a vyvíjí se asymptomaticky po několikaleté s následnou stabilizací stavu. PDD se méně často projevuje lehkým zarudnutím či mírnou bolestí. Samotné klouby ani jejich funkce nejsou postiženy. U pachydermodaktylie rozlišujeme 5 různých typů: 1. klasická PDD, kdy je postižena oblast více PIP kloubů ruky, 2. lokalizovaná forma či mono-pachydermodaktylie, 3. transgredienní forma, kdy je postižena měkká tkáň i v jiných lokalizacích, 4. familiární forma či 5. pachydermodaktylie spojená s tuberózní sklerózou.

Etiologie změn při PDD je stále neznámá. Jednou z teorií je vztah mezi PDD a emočním

stresem, s lokálním drážděním měkkých tkání, jako je mechanický tlak při tření prstů, který vede k ztlustění měkkých tkání. Pachydermodaktylie byla pozorována také u pacientů s Ehlers-Danlovým syndromem nebo s hypermobilitou. Diagnóza PDD je čistě klinická.

Laboratorní vyšetření je bez zánětlivých změn, biochemické vyšetření (včetně endokrinologického vyšetření) je v normě a není prokazována přítomnost autoprotilátek ani přítomnost revmatoidního faktoru. Rentgenové vyšetření neprokazuje patologii na kostech, magnetická rezonance potvrzuje fusiformní zduření periartikulárních tkání bez postižení šlach, vazů či svalstva, kostní scintigrafický scan neprokazuje patologii. Histopatologické analýzy, které nejsou nutné k potvrzení diagnózy PDD, obvykle odhalí hyperkeratózu a významné ztlustění dermis pro přítomnost kolagenních vláken typu III a V. Také byla prokázána přítomnost mucinu mezi kolagenními vlákny. V diferenciální diagnostice je potřeba uvažovat o granulomu kolem cizího tělesa, fibromu, artropatii nebo juvenilní idiopatické artritidě. V úvahu je vhodné vzít i juvenilní digitální fibromatózu, onemocnění štítné žlázy, akropachydermodaktylii u psoriázy, paraneoplastické projevy. PDD by se neměla zaměnit za primární hypertrofickou osteoartropatii, která je dědičná a projevuje se paličkovými prsty s pachydermickými změnami a hyperostózami na kostech. Léčba PDD není nutná, literárně jsou udávány možné excize tkáně z převážně kosmetických důvodů nebo infiltrace tkáně kortikosteroidy. Pachydermodaktylie je vzácné onemocnění, které je pravděpodobně dosti poddiagnostikováno. Včasná diagnóza pomůže ujistit pacienta o benignosti této odchylky a může jej uchránit od opakovaných laboratorních a zobrazovacích vyšetření (5, 6, 7).

Závěr

Autoři prezentují vzácnější změny, které se mohou vyskytovat na dětské ruce. Představují Kirnerovu deformitu, kamptodaktylii a pachydermodaktylii. Znalost těchto odchylek umožní rychlou diagnostiku, úvahu o možné diferenciální diagnóze a případnou správnou léčbu. Správná diagnóza ušetří pacienty zbytečných opakovaných laboratorních a zobrazovacích vyšetření.

Obrázek 8. Klinický nález na ruce – pachydermodaktylie



Obrázek 9. Klinický nález na palci – pachydermodaktylie



Literatura

1. Saifullah K, Mohd K, et al. Kirner's deformity of the little finger: a case report with literature review. *Pakistan Journal of Radiology*, 2010; 20(4): 174–176.
2. Scott CE, Engber W. Kirner's deformity: A case report and review. *Iowa Orthop J*. 1996; 16: 167–169.
3. Kozin SH. Camptodactyly and Clinodactyly in Hand Surgery. Lippincott Williams and Wilkins 2004; 1478–1495.
4. Brites M, et al. Familial camptodactyly. *European journal of dermatology* 1998; 8(5): 355–356.
5. Castori M, Paradisi A. Pachydermodactyly with mild features of heritable connective tissue disorder and no sign of emotional distress. *Clinical and Experimental Dermatology* 2011; 36: 690–692.
6. Gomes do Vale LR, Coeli FR, et al. Transgrediens pachydermodactyly: report of a case. *An. Bras. Dermatol.* 2009; 84(2): 190–193.
7. Seo SH, Sung HW. A Case of Pachydermodactyly. *Ann Dermatol* 2011; 23(2): 258–261.

Článek doručen redakci: 8. 3. 2014

Článek přijat k publikaci: 17. 5. 2014

MUDr. Vladimír Némec, Ph.D.

Pardubická krajská nemocnice, a.s.

Kýjevská 44, 532 03 Pardubice

vladimir.nemec@nemocnice-pardubice.cz