

Vrozený pakloub klíční kosti u chlapce se syndromem Prader-Willi

Congenital Pseudoarthrosis of the Clavicle in a Boy with Prader-Willi's Syndrome

P. ŠPONER¹, D. NEUMANN², K. KARPAŠ¹

¹ Ortopedická klinika LF UK a FN, Hradec Králové

² Dětská klinika LF UK a FN, Hradec Králové

SUMMARY

The authors present the case of a boy with congenital pseudoarthrosis of the right clavicle who met all clinical and auxologic criteria of Prader-Willi's syndrome. Poor cooperation due to mental retardation was the reason for the primary conservative treatment. During this, deformity of the middle clavicle progressed, but without development of subjective complaints and functional deficit. At his 16 years, this cosmetic defect became unacceptable for his parents and, later than it is usually recommended, resection of pseudoarthrosis with plate osteosynthesis and autologous spongiosoplasty was indicated. The sufficient skeletal maturation and size of both fragments allowed us to perform stable osteosynthesis with the use of a contoured reconstruction plate, without the risk of insufficient osteosynthesis or clavicle fracture after the removal of osteosynthetic material.

Key words: congenital pseudoarthrosis, clavicle, Prader-Willi's syndrome.

ÚVOD

Vrozený pakloub klíční kosti je raritní onemocnění, které bylo prvně popsáno Fitzwilliamsem v roce 1910 (7). Ve světové literatuře bylo do roku 2000 popsáno pouze 200 případů tohoto postižení, většinou formou kazuistik (3). Etiologie není známá, předpokládá se porucha embryonálního vývoje klíční kosti, která patří pro svou ontogenezi k tzv. membranózním kostem. Začíná se formovat během embryonálního vývoje proliferací vazivových buněk již kolem 5. postovulačního týdne. Následná intramembranózní osifikace klíční kosti začíná ve dvou samostatných centrech od 6. týdne. Obě kostní centra se brzy spojují do podlouhlé masy membranózní kosti s chondrogenními buňkami na akromiálním konci laterálního centra a sternálním konci mediálního centra. Buněčná invaze klíční kosti je následována rychlou diferenciací invadujících buněk na buňky krvetvorné, cévní, osteoblasty a osteoklasty. Po odbourání kosti a formaci dřevové dutiny již roste klíční kost jako dlouhá kost chrupavčitého typu (8).

Etiologie vady byla přisuzována chybějící koalici dvou primárních osifikačních center (1). Další autoři existenci těchto dvou center během embryonálního vývoje popírali nebo potvrzovali, ovšem v lokalizaci jiné, než je pro vrozený pakloub typické (9, 12).

Podle dalšího názoru na etiologii by tato vada neměla být výsledkem poruchy fúze dvou primárních osifikačních center v desmální fázi osifikace, ale spíše výsledkem atrezie cév ve stadiu resorpce původní desmální kostní hmoty během fáze enchondrální osifikace (17).

Byl publikován i možný vývoj vrozeného pakloubu v souvislosti s mechanickým tlakem arteria subclavia

na klíční kost. Obě tyto struktury jsou během embryonálního vývoje v těsném kontaktu, především při současně přítomných dalších anatomických abnormitách, jako jsou krční žebro nebo abnormálně vertikální a elevovaná proximální žebra (11). Vzhledem k popsanému familiárnímu výskytu bývá uváděn i možný genetický přenos onemocnění (3).

V předkládané kazuistice chceme prezentovat vlastní případ tohoto vzácného onemocnění u chlapce se syndromem Prader-Willi.

KAZUISTIKA

U chlapce narozeného spontánně záhlavím ve 36. týdnu do té doby nekomplikovaného těhotenství byla bezprostředně po vybavení patrná hrotnatá prominence střední části pravé klíční kosti, difúzní otok nebyl přítomen. Oba rodiče má chlapec zdravé, starší bratr se léčil pro epilepsii. Vzhledem k trvající deformitě klíční kosti byl chlapec v 5 letech věku prvně vyšetřen na ambulanci naší kliniky. Jako pravák běžně používal svoji pravou horní končetinu při všech činnostech a neměl žádné subjektivní obtíže. Klinicky byla ve střední části pravé klíční kosti patrná prominence bez palpační bolestivosti s hmatným patologickým pohybem, pasivní i aktivní hybnost pravého ramenního kloubu byla plná, volná a nebolestivá. Neurocirkulační poměry na periférii pravé horní končetiny nebyly porušeny (obr. 1).

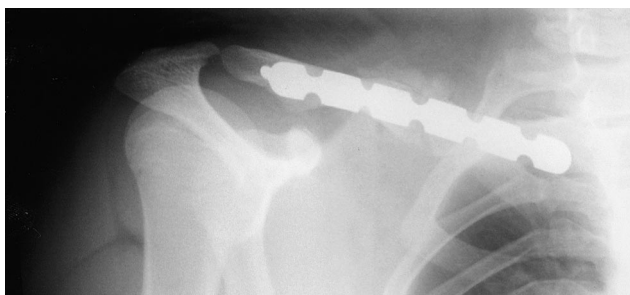
Ve věku 12,9 roku byl chlapec pro mentální retardaci, malý vzrůst (–2,2 směrodatné odchylky; pod 3. percentilem v růstovém grafu ve 12 letech), obezitu, hypogonadotropní hypogonadismus, gynekomastii a nápadný fenotyp doporučen do endokrinologické péče. Současně se léčil pro epilepsii, oboustranný astig-



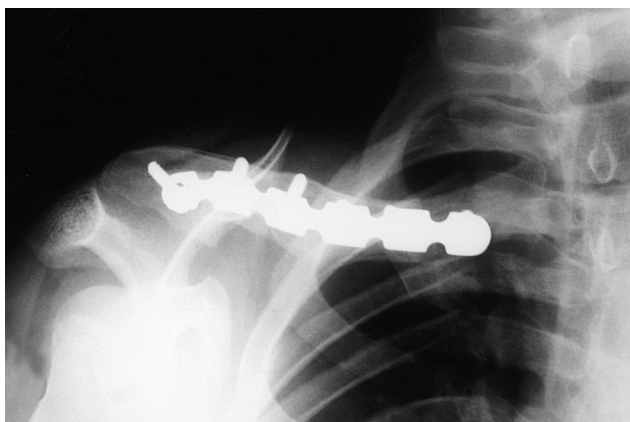
Obr. 1. Rentgenový snímek zhotovený ve 13 letech věku, je patrný pakloub ve střední třetině klíční kosti



Obr. 2. V 16 letech věku byla zpozorována výrazná progresivní velikost deformity střední části pravé klíční kosti, je patrný bulbózní vzhled obou segmentů bez ztenčení kostních konců



Obr. 3. Rentgenový snímek pravé klíční kosti zhotovený bezprostředně po operaci



Obr. 4. Rentgenový snímek před odstraněním osteosyntetického materiálu za 12 měsíců po resekci pakloubu klíční kosti, dlahové osteosyntéze a autologní spongioplastice, pakloub je zhojený

matismus a myopii. Bylo známé oboustranné trubického zúžení zorných polí. Magnetická rezonance mozku prokázala drobné lakunární ložisko frontálně vpravo v periventrikulární bílé hmotě. Chlapec splňoval jednoznačně klinická a auxeologická kritéria pro Praderův – Williho syndrom, ale v té době dostupné molekulárně genetické vyšetření mikrolece 15q bylo negativní. Vzhledem k nedostupnosti dalších specifických vyšetření – vyloučení disomie nebo unipaternální monosomie – byla přes chybějící důkaz molekulární podstaty Praderova – Williho syndromu zahájena léčba růstovým hormonem podle standardních pravidel. Definitivní výška v 18 letech je 163 cm (– 2 směrodatné odchylky pro českou populaci, 50. percentil podle růstových grafů specifických pro chlapce s Praderovým – Williho syndromem). Nástup puberty byl nakonec spontánní v 16 letech věku chlapce.

V 16 letech věku byla také zpozorována výrazná progresivní velikost deformity střední části pravé klíční kosti bez subjektivních obtíží s volným, nebolestivým a plným rozsahem pohybů (obr. 2). Na žádost rodičů bylo vzhledem k výrazné deformitě indikováno operační řešení. Byla provedena resekce komunikujících konců obou fragmentů krytých chondrální tkání, dlahová osteosyntéza modelovanou 4,5mm rekonstrukční dlahou respektující fyziologický esovitý průběh klíční kosti a autologní spongioplastika pomocí spongiózních kostních štěpů odebraných z lopaty kosti kyčelní (obr. 3). Po nekomplikovaném zhojení operačních ran a rozsvícení pohybů operovaného ramena do horizontály byl chlapec propuštěn do domácí péče. Přestože doma chlapec opakovaně (ob den) spadl v noci z postele, bylo patrné nekomplikované kostní hojení na rentgenovém snímku zhotoveném za 6 týdnů po operaci a za další 4 týdny byl již pakloub plně zhojen, pohyb operovaného ramenního kloubu v té době byl již plný, volný a nebolestivý do krajních mezí, stav periferních neurocirkulačních poměrů na operované horní končetině byl fyziologický. Chlapec neměl žádné obtíže. Pravou horní končetinu začal plně zatěžovat včetně veškerých denních aktivit (obr. 4). Osteosyntetický materiál byl odstraněn za 12 měsíců po primoooperaci.

DISKUSE

Skutečná incidence vrozeného pakloubu klíční kosti není známá. Postižení je v 90 % pravostranné, postižení levostranné (obvykle sdružené s dextrokardií) a oboustranné tvoří zbylých 10 % (5). Diagnostika vady je založena na následujících kritériích: pravostranné postižení, zjištěné v raném dětství, zvětšující se velikost vlivem růstu, nepřítomnost výraznějších funkčních důsledků, nepřítomnost neurofibromatózy nebo kleidokraniální dysostózy (3). Kosmeticky nápadná deformita obvykle progreduje s růstem, ale nebývá bolestivá. Rentgenový nálezn je typický a potvrzuje diagnózu. Jedná se o postižení střední třetiny klíční kosti, patrné jsou kostní fragmenty s chybějícím svalkem, obvyklý je bulbózní vzhled laterálního segmentu bez ztenčení kostních konců.

Diferenciální diagnostika obvykle zahrnuje poúrazový pakloub, neurofibromatózu a kleidokraniální dysostózu (16). Traumatické porodní zlomeniny se výborně hojí konzervativně a prakticky k pakloubům nevedou. Poúrazové paklouby jsou obvykle provázeny klinickými příznaky (tj. bolestí a citlivostí při vyšetření) a rentgenologicky vykazují hojnou formaci svalku. Kleidokraniální dysostóza postihuje i další kosti, typicky jsou přítomny lebka s perzistujícími fontanelami a lebními švy, hypoplastické obličejové kosti s natěsnanými zuby, porucha osifikace pánve, defekty spojení oblouků hrudních a bederních obratlů, ale i diskrétní skeletální anomálie rukou a nohou. V některých případech však mohou chybět charakteristické rentgenologické příznaky popsané výše. Narůstající rezistence spolu s bolestí a neurčitým rentgenovým nálezem pak mohou být i známkou tumorózního nebo zánětlivého procesu. V takovém případě CT a zejména trojrozměrná CT rekonstrukce mají význam pro stanovení diagnózy a léčebného plánu (14).

Názory na léčení vrozeného pakloubu klíční kosti se liší. Při asymptomatickém průběhu byl doporučen konzervativní postup vzhledem k benigní povaze onemocnění (4, 13). Při konzervativním léčení však byla prezentována progres deformity, která může vést k instabilitě ramenního pletence a k neurovaskulárním komplikacím (10, 15). Proto jiní autoři doporučují léčbu operační, obvykle v předškolním věku (3, 6, 14). Tento aktivní přístup však není univerzálně platný (17). V současné době je operační léčení indikováno podle většiny autorů u symptomatických pacientů, dále v případě výrazné nebo progredující deformity a také u pacientů, kdy se kosmetický defekt stává neakceptovatelný pro dítě nebo rodiče. Operační terapie spočívá v resekci pakloubu s případnou spongioplastikou a vnitřní osteosyntézou. Techniky bez současné vnitřní osteosyntézy vyžadovaly ponechání periostálního pláště kolem klíční kosti tak, aby pomáhal přiblížit konce obou fragmentů. Použité metody vnitřní fixace byly velmi rozmanité, od Kirschnerových drátů, přes šrouby, dlahy, až po tahové cerkláže. Steinmannovy hřeby a Kirschnerovy dráty přitom vedly k vážným komplikacím typu migrace, infekce kolem hřebu a pakloubu (15). Podle recentních prací je doporučováno použití kostních štěpů po resekci pakloubu a rekonstrukční dlahy k osteosyntéze klíční kosti (2, 5, 14). Dlahy může být modelována s respektováním fyziologického esovitého průběhu klíční kosti tak, aby byl obnoven přirozený tvar této kosti. Vždy je třeba pamatovat na riziko poranění významných nervově cévních struktur probíhajících posterokaudálně od klíční kosti. Byla popsána fraktura klíční kosti v otvoru po extrakci šroubu časně po vyjmutí osteosyntetického materiálu, která se však následně bez problémů zhojila při konzervativním léčení (6).

Omezená spolupráce u mentálně retardovaného chlapce byla důvodem počátečního konzervativního postupu, během něhož došlo k progresi deformity bez rozvoje subjektivních obtíží či funkčního deficitu. Pro

nepříznivý kosmetický defekt neakceptovatelný rodiči a blízkým okolím chlapce byla indikována resekce vrozeného pakloubu klíční kosti s dlahovou osteosyntézou a autologní spongioplastikou ve věku pozdějším, než je obvykle doporučováno. Dostatečná skeletální zralost a velikost obou fragmentů umožnily provedení stabilní dlahové osteosyntézy s použitím modelované rekonstrukční dlahy bez rizika insuficience osteosyntézy či fraktury klíční kosti v období po vyjmutí osteosyntetického materiálu.

Literatura

1. ALLDRED, A. J.: Congenital pseudoarthrosis of the clavicle. *J. Bone Jt Surg.*, 45-B: 312–319, 1963.
2. BEATY, J. H.: Congenital anomalies of trunk and upper extremity. In: Canale, S.T. (ed.): *Campbell's operative orthopaedics*. 9th ed. St. Louis, Mosby 1998, 1067–1069.
3. CADILHAC, C., FENOLL, B., PERETTI, A., PADOVANI, J.-P., POULIQUEN, J.-C., RIGALT, P.: Pseudoarthrose congénitale de la clavicle. Etude de 25 cas chez l'enfant. *Rev. Chir. Orthop.*, 86: 575–580, 2000.
4. DAVID-WEST, K. S., SHERLOCK, D. A.: Congenital pseudoarthrosis of the clavicle: surgery or conservative treatment. *J. Orthop. Traum.*, 3: 109–111, 2002.
5. DUNGL, P.: *Ortopedie*. 1. vydání. Praha, Grada Publishing 2005, 682.
6. DŽUPA, V., BARTONÍČEK, J., ZIDKA, M.: Fracture of the clavicle after surgical treatment for congenital pseudoarthrosis. *Med. Sci. Monit.*, 10: CS1–4, 2004.
7. FITZWILLIAMS, D. C. L.: Hereditary cranio-cleido-dysostosis. *Lancet*, 2: 1466–1475, 1910.
8. GARDNER, E.: The embryology of the clavicle. *Clin. Orthop.*, 58: 9–16, 1968.
9. GIBSON, D. A., CAROLL, N.: Congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J. Bone Jt Surg.*, 52-B: 629–643, 1970.
10. HAHN, K., SHAH, R., SHALEV, Y., SCHMIDT, D. H., BAJWA, T.: Congenital clavicular pseudarthrosis associated with vascular thoracic outlet syndrome: case presentation and review of literature. *Cathet. Cardiovasc. Diag.*, 35: 321–327, 1995.
11. LLOYD-ROBERTS, G. C., APLEY, A. G., OWEN, R.: Reflections upon the aetiology of congenital pseudoarthrosis of the clavicle. *J. Bone Jt Surg.*, 57-B: 24–29, 1975.
12. OGATA, S., UHTHOFF, H. K.: The early development and ossification of the human clavicle – an embryologic study. *Acta orthop. scand.*, 61: 330–334, 1990.
13. SHALOM, A., KHERMOSH, O., WIETROUB, S.: The natural history of congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J. Bone Jt Surg.*, 76-B: 846–847, 1994.
14. SLOAN, A., PATON, R.: Congenital pseudarthrosis of the clavicle: The role of CT-scanning. *Acta orthop. belg.*, 72: 356–358, 2006.
15. TOLEDO, L. C., MacEWEN, G. D.: Severe complication of surgical treatment of congenital pseudarthrosis of the clavicle. *Clin. Orthop.*, 139: 64–67, 1979.
16. ULLOT FONT, R., CEPERO CAMPA, S., GARGANTILLA VÁZQUEZ, A., HERNÁNDEZ BOU, S.: Seudoartrosis congénita de clavícula. *An Pediatr (Barc)*, 64: 273–276, 2006.
17. WALL, J. J.: Congenital pseudarthrosis of the clavicle. *J. Bone Jt Surg.*, 52-A: 103–109, 1970.

MUDr. Pavel Šponer, Ph.D.,
Smetanova 719,
551 01 Jaroměř

Práce byla přijata 12. 11. 2007.