

Operační léčení vrozeného rozštěpu nohy – kazuistika a přehled literatury

Surgical Treatment of Congenital Cleft Foot – Case Study and Literature Review

P. ŠPONER, T. KUČERA

Ortopedická klinika Lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Hradec Králové

SUMMARY

Congenital cleft foot is a deformity characterised by genetic heterogeneity and a high degree of phenotypic variability. This together with its very low incidence is the reason for rather controversial opinions on the treatment. The authors present a case study of a boy with unilateral cleft foot classified as type III by Blauth-Borisch and type II by Abraham et al., who underwent a surgery at the age of 12 months. The defect was closed by rectangular soft tissue flaps, the intermetatarsal ligament connecting the first metatarsal head and the third metatarsal head was reconstructed with local fibrous tissue flap. The present hypermobility with extension position of the first ray were stabilised by the Kirschner wire inserted along the axis of the first ray from the dorsum of the talus through the middle of its head to the medial chondrogenic tarsal bones and further through the first metatarsal bone and the corrected metatarsophalangeal joint of the hallux. At the age of 6 years and 7 months, due to dynamic abductovalgus foot deformity, lengthening calcaneal osteotomy was also performed. Favourable clinical and radiographic outcomes of the used surgical technique were observed by the authors. The cleft foot as such shall be treated after a thorough evaluation of the patient and his/her necessary monitoring during the childhood.

Key words: ectrodactyly, cleft foot, split hand/foot malformation.

ÚVOD

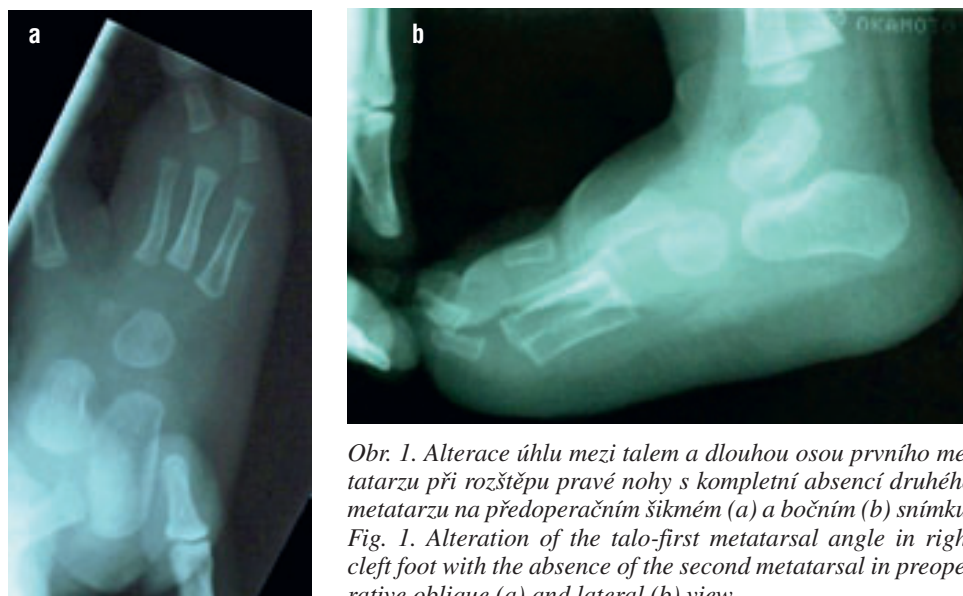
Rozštěp (ektrodaktylie) nohy je vrozená vada charakterizovaná chyběním centrálních paprsků nohy. První doložitelný popis postižení pochází z Jižní Ameriky z roku 1770, kdy Hartsinck přirovnal deformitu k humřímu klepetu (7). Jedná se o velmi vzácné postižení s předpokládanou incidencí 1:90 000 narozených při postižení obou rukou a nohou, při izolovaném postižení nohou je odhadovaná incidence 1:150 000 (13). Klinicky byly popsány četné variace této vrozené vady s různým stupněm rozštěpu směrem proximálním a značně proměnlivou velikostí centrálního defektu (1, 2). Variabilita klinických projevů vady spolu s její velmi nízkou incidencí jsou důvodem poněkud kontroverzních názorů na léčbu (3, 4, 8).

Cílem předložené kazuistiky chlapce s vrozeným rozštěpem nohy je hodnocení výsledku operačního léčení spolu s prezentací aktuálního diagnostického přístupu a terapeutických možností této vzácné vrozené vady.

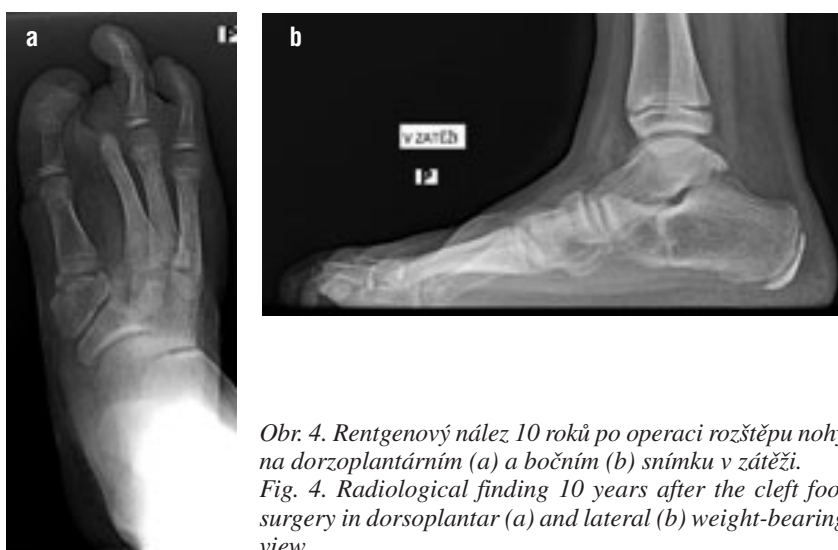
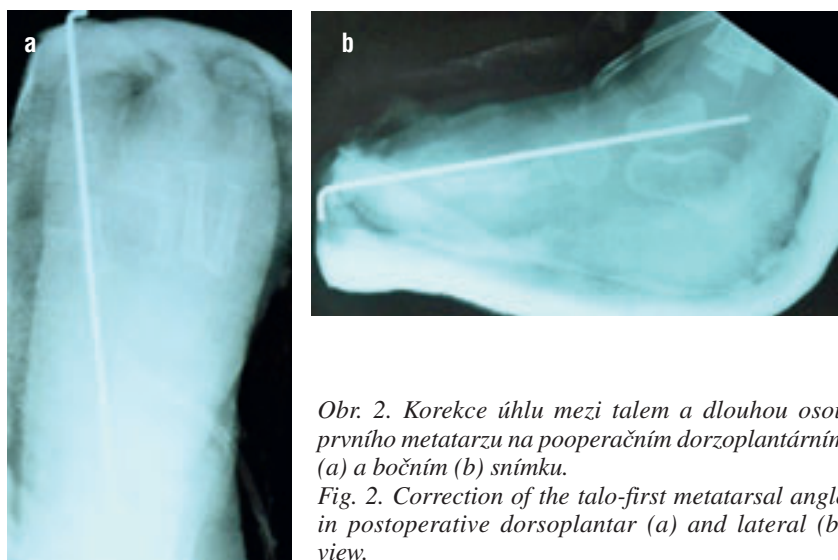
KAZUISTIKA

Chlapci narozenému ve 40. týdnu těhotenství spontánně záhlavím (porodní hmotnost 3940 g, výška 52 cm) byl při ortopedickém vyšetření na porodnici

diagnostikován jednostranný rozštěp nohy vpravo, vlevo pak syndaktylie 1.–2. a 3.–4. prstu nohy. Chlapec neměl přidružené další vrozené vady ve smyslu deformity rukou nebo rozštěpu rtu/patra, sonografický nálezn na srdci, velkých cévách a mozku byl fyziologický. V rámci genetického vyšetření bylo anamnesticky vyloučeno působení závažných exogenních vlivů (infekce, farmakoterapie, kouření, alkohol, ionizující záření) během těhotenství. V rodinné anamnéze byla zjištěna parciální syndaktylie 2.–3. prstu obou nohou u chlapcova staršího bratra, nikdo další z příbuzných neměl známou vrozenou vadu pohybového ústrojí, molekulárně genetická diagnostika rozštěpu nohy nebyla v době chlapcova narození dostupná. Po bezproblémové poporodní adaptaci prospí-



Obr. 1. Alterace úhlu mezi talem a dlouhou osou prvního metatarzu při rozštěpu pravé nohy s kompletní absencí druhého metatarzu na předoperačním šikmém (a) a bočním (b) snímku.
Fig. 1. Alteration of the talo-first metatarsal angle in right cleft foot with the absence of the second metatarsal in preoperative oblique (a) and lateral (b) view.



val během novorozeneckého a kojeneckého věku.

Při předoperačním klinickém vyšetření rozštěp pravé nohy odděloval první prst od čtvrtého a pátého prstu. Rozštěp zasahoval až do oblasti tarzu, druhý a třetí prst nohy chyběl. Hallux byl deviován do 50° valgozity s pasivně korigovatelným postavením v metatarzofalangeálním kloubu. Přítomna byla výrazná hypermobilita prvního paprsku. Pata postižené končetiny byla v 5° valgozity, hybnost hlezna byla do 10° extenze a 40° flexe.

Rentgenové vyšetření prokázalo přítomnost 4 metatarzů a 3 prstů, alteraci úhlu mezi talem a dlouhou osou prvního metatarzu při rozštěpu pravé nohy s kompletní absencí druhého metatarzu, založení zadní partie pravé nohy bylo fyziologické. Tento nálezn odpovídal typu III dle Blautha-Borische a typu II dle Abrahama et al. (1, 2) (obr. 1).

Operační výkon byl proveden ve dvanácti měsících věku v celkové anestezii v supinační poloze v bezkrevnosti. Nejprve byly preparovány rektangulární kožní laloky střídavě s bazí plantárně a dorzálně. Poté byla vzhledem k přítomné hypermobilitě a extenčnímu postavení prvního paprsku z posteromediální incize po preparaci šlach *m. tibialis posterior*, *m. flexor digitorum longus*, *m. flexor hallucis longus* a mediálního nervově-cévního svazku identifikována zadní partie talu s následným zavedením Kirschnerova drátu podélně v ose prvního paprsku z dorza talu středem jeho hlavičky do mediálního chondrogenního tarzálního základu a dále prvním metatarzem přes korigovaný metatarzofalangeální kloub halluxu. Následovala rekonstrukce vazivového spojení mezi hlavičkou prvního a hlavičkou třetího metatarzu s využitím laloku místní vazivové tkáně, který byl fixován transoseálními stehy. Po uvolnění bezkrevnosti s ověřením fyziologického prokrvení operované nožky včetně kožních laloků a prstů následovalo založení Redonova drénu a sutura posteromediální rány s uzavěrem přítomného rozštěpu nohy. Byla přiložena sádrová fixace s jejím otočením po primárním zhojení operačních ran a odstranění stehů

(obr. 2). Za 6 týdnů byla fixace sejmuta, Kirschnerův drát byl odstraněn a bylo zahájeno procvičování pohybů hlezna. Chlapec zvládl samostatnou chůzi od 16 měsíců věku, pro zkrácení prvního metatarzu měl od 29 měsíců věku individuální ortopedické vložky do obuvi. V 6 letech a 7 měsících věku byla z důvodu dynamické abduktovalgózní deformity pravé nohy provedena prodloužení osteotomie kalkanea s doléčením v sádrové fixaci na 6 týdnů a následným zhotovením individuální ortopedické vložky do obuvi.

Při vyšetření za 10 roků po operaci rozštěpu pravé nohy chlapec chodil bez bolestí s dobrou výdrží chůze, pro kterou preferoval běžnou obuv. Chlapec a jeho rodiče byli spokojeni s funkčním i kosmetickým výsledkem (obr. 3). Rentgenologicky bylo na snímcích v zátěži příznivé založení skeletu zadní části nohy, navikulární a krychlové kosti. Patrná byla přítomnost pouze 2 kostí klínovitých s hypoplazií I. metatarzu (tento zkrácen oproti levé straně o 14 mm) a hallux valgus interphalangeus při jinak příznivém postavení prvního prstu na dorzoplantární a boční projekci (obr. 4).

DISKUSE

Rozštěp ruky a/nebo nohy (split hand/foot malformation SHFM) je končetinová malformace postihující centrální paprsky autopodia (ruky/nohy). Zatímco v původně publikovaných pracích autoři považovali za ektroaktylii absenční deformity distální partie končetin a termín rozštěp ruky/nohy byl vyhrazen pro typické malformace, jsou v recentních pracích oba termíny používány jako synonyma (6). Vrozený rozštěp ruky/nohy je vrozená vada s vysokým stupněm fenotypové variability, která byla pozorována jak mezi jednotlivými pacienty, tak mezi jednotlivými končetinami téhož jedince. Může se projevit syndaktylií, částečným rozštěpem ruky/nohy, aplazií a/nebo hypoplazií článků prstů, metakarpů a metatarzů. V těžkých případech mají ruce a nohy tvar klepeta (8).

Při již známé genetické heterogenitě ektroaktylie jak u izolovaného postižení, tak při jejím výskytu společně s dalšími anomáliemi, zůstávají kauzální geny u řady případů neznámé. Do současné doby bylo identifikováno šest lokací nesyndromového SHFM fenotypu: SHFM1 na 7q21, SHFM2 na Xq26, SHFM3 na 10q24, SHFM4 na 3q27, SHFM5 na 2q31 a SHFM6 na 12q13 (5). Nejčastější je autozomálně dominantní dědičnost s redukcí penetrací. Nejznámější syndromovou ektroaktylií je EEC syndrom, charakterizovaný ektroaktylií, ektodermální dysplazií a rozštěpem rtu/patra, který je podmíněný mutací TP63 genu (6). Na základě animálních studií je rozštěp ruky/nohy způsoben funkčním defektem apikálního ektodermálního hřebene, který podmiňuje formaci končetinového pupenu u embrya (12).

SHFM je možné diagnostikovat prenatalně pomocí 3D sonografického vyšetření plodu od jedenáctého týdne gestačního věku. Zcela zásadní z hlediska prognózy je rozlišení izolovaného postižení plodu a plodu se sdruženými anomáliemi (11). Na základě studia rentgenové

morfologie vlastních a publikovaných případů Blauth a Borisch klasifikovali deformity podle počtu přítomných metatarzů (2). Typy I a II jsou rozštěpy nohy s menším deficitem, neboť oba typy mají pět metatarzů. Zatímco u typu I jsou všechny metatarzy normální, u typu II jsou metatarzy částečně hypoplastické. S rostoucím stupněm deformity klesá počet metatarzů: typ III má metatarzy čtyři, u typu IV jsou tři, typ V má dva metatarzy a typ VI jeden. Za dvě doplňkové formy jsou označovány: 1) polydaktylní typ = rozštěp nohy s centrální polydaktylií, 2) diastatický typ = monodaktylní noha s diastázou či aplazií tibiální.

Abraham et al. publikovali klinickou klasifikaci, ze které lze vycházet v léčebných doporučeních (1). U typu I s centrálním deficitem (obvykle postihujícím druhý nebo třetí metatarz, případně oba metatarzy) rozštěp zasahuje do úrovně středu metatarzů a nedochází k oddělení mediálních a laterálních prstů přednoží. U typu II zasahuje hluboký rozštěp až ke kostem tarzu, dochází tak k rozdělení přednoží. Typ III znamená kompletní absenci prvního až třetího nebo také čtvrtého prstu.

Léčba rozštěpu nohy musí být vzhledem k fenotypové variabilitě vady vždy individualizovaná. Cílem léčby je nebolestivá, zátěže schopná noha s možností obouvání (4). Mírné asymptomatické vady s plantigrádní nohou, která je schopná nošení obuvi, autoři pouze observují a ponechávají takové deformity bez léčby. Nohy s rozštěpem typu I dle Abrahama et al. a typu I dle Blautha-Borische fungují dobře bez operačního uzávěru a pacienti mohou obvykle nosit boty, které jsou menší, ale nejsou modifikované (8, 10). U mírných symptomatických vad je doporučeno nošení ortopedické obuvi. V případě rozštěpu nohy typu II dle Blautha-Borische jsou preferovány individuální vložky, které přispívají k lepší distribuci zátěže nohy během chůze a brání další deformaci. U mírných deformit však mohou být vzácně pozorovány příčně orientované akcesorní kosti, které je nezbytné operačně odstranit z důvodu redukce šíře nohy (15).

Pro rozštěpy nohy typu II dle Abrahama et al. a typu III, IV a V dle Blautha-Borische byla Woodem et al. popsána technika uzavření defektu pomocí pravoúhlých měkkotkáňových laloků se sblížením divergentních metatarzů pomocí jejich osteotomie při bázi (15). Nedílnou součástí výkonu je rekonstrukce vazivového spojení mezi hlavicí prvního a hlavicí sousedního laterálního metatarzu, ke které doporučil místní vazivovou tkáň, kloubní pouzdro, popřípadě šlachy *m. plantaris* nebo *fascia lata*. Autoři doporučili provedení operace mezi 6 měsíci a 1 rokem věku. Recentně byla v této indikaci také publikována endobutton technika u osmileté dívky (13). Tani et al. prostým uzávěrem rozštěpu s metatarzální osteotomií úspěšně řešili vadu při absenci jednoho centrálního prstu. U pacientů s absencí 2 nebo 3 centrálních prstů se autorům laloková plastika s rekonstrukcí chybějících prstů neosvědčila z důvodu tvorby hypertrofických jizev a vzájemné kolize prstů. Proto v takovém případě preferovali uzávěr rozštěpu s implantací silikonového bloku do oblasti původního defektu k udržení šíře nohy (14). Operační léčba typů V a VI dle

Blautha-Borische je velmi obtížná. Snahou je dosažení plantigrádní nohy a proto mohou být zvažovány prolongace Achillovy šlachy, osteotomie kostí tarzu, resekce kostních prominencí a šlachové transfery (15). Ve výčtu literárně publikovaných technik je vhodné uvést také amputaci paprsku nohy, kterou autoři doporučili u případů s neproveditelnou rozsáhlou rekonstrukcí (9). Podle Abrahama et al. nejsou nohy s rozštěpem typu III indikovány k operační terapii (1).

Naše kazuistika dokumentuje vysokou fenotypovou variabilitu SHFM vady s různým stupněm postižení končetin u jednoho pacienta sahající od mírné syndaktylie prstů na jedné noze po těžký druhostranný centrální rozštěp nohy. Přes velmi nízkou incidenci se může ortoped při preventivním vyšetření novorozeneckých a kojeneckých kyčelních kloubů s uvedenou vadou setkat. Vlastní léčba rozštěpu nohy by měla být prováděna po důkladném individuálním zhodnocení pacienta s jeho nezbytným sledováním do ukončení kostní zralosti.

Literatura

1. Abraham E, Waxman B, Shirali S, Durkin M. Congenital cleft foot deformity treatment. *J Pediatr Orthop.* 1999;19:404–410.
2. Blauth W, Borisch NC. Cleft feet: proposals for a new classification based on roentgenographic morphology. *Clin Orthop Relat Res.* 1990;258:41–48.
3. Caselli MA, Rubenstein D. Pedal ectrodactyly: a biomechanical approach to management. *J Foot Ankle Surg.* 1995;34:215–219.
4. Choudry Q, Kumar R, Turner PG. Congenital cleft foot deformity. *Foot Ankle Surg.* 2010;16:85–87.
5. Dai L, Deng Y, Li N, Xie L, Mao M, Zhu J. Discontinuous micro-duplications at chromosome 10q24.31 identified in a Chinese family with split hand and foot malformation. *BMC Med Genet.* 2013;14:45.
6. Duijff PHG, van Bokhoven H, Brunner HG. Pathogenesis of split-hand/split-foot malformation. *Hum Mol Genet.* 2003;12:R51–60.
7. Hartsinck JJ. Beschryving van Guiana, of de wilde Kust in Zuid-America. Gerrit Tielenburg, Amsterdam, 1770, pp 811–812.
8. Herring JA. Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 2002, pp 983–984.
9. Ozgur A, Ozer H. Ray amputation with limited incision: clinical tip. *Foot Ankle Int.* 2006;27:382–382.
10. Pena DA, Nova AM, Pena JA, Ruiz SH. Cleft foot and ectrodactyly-ectodermic dysplasia-cleft lip/palate syndrome: review of literature and report of two new cases. *Foot* 2004;14:221–226.
11. Ram KT, Goffman D, Ilagan J, Dar P. First-trimester diagnosis of familial split-hand/split-foot malformation. *J Ultrasound Med.* 2009;28:1397–1400.
12. Sun X, Mariani FV, Martin GR. Functions of FGF signalling from the apical ectodermal ridge in limb development. *Nature* 2002;418:501–508.
13. Talusan PG, Telles C, Perez JL, Reach JS. Treatment of cleft foot deformity with a suture-button construct in the pediatric foot: a case report. *Foot Ankle Int.* 2013;34:1299–1304.
14. Tani Y, Ikuta Y, Ishida O. Surgical treatment of the cleft foot. *Plast Reconstr Surg.* 2000;105:1997–2002.
15. Wood V, Peppers T, Shook J. Cleft-foot closure: a simplified technique and review of the literature. *J Pediatr Orthop.* 1997;17:501–504.

Korespondující autor:

doc. MUDr. Pavel Šponer, Ph.D.
Sokolská 581
500 05 Hradec Králové
E-mail: pavel.sponer@fnhk.cz