Kapitola 12

Klinická péče o abnormality ruky a paže u Fanconiho anémie

Úvod

Přibližně polovina všech dětí s Fanconiho anémií (FA) má skeletální abnormality, z nichž většina (~70 %) postihuje horní končetiny. Nejčastější abnormality horních končetin se týkají palce a vřetenní kosti. Děti s těmito anomáliemi mohou mít zkrácený nebo chybějící palec, vřetenní kost nebo obojí v důsledku neúplného růstu. K maximalizaci funkce a vzhledu rukou a paží dítěte může být zapotřebí terapie nebo operace. V době, kdy většina pacientů s FA dosáhne dospělosti, mají již všechny nezbytné operace ruky z dětství za sebou a nebudou vyžadovat pravidelné kontroly u svého chirurga; přesto se doporučuje občasné vyšetření pro kontrolu případných rozvíjejících se problémů. Bohužel mnoho pediatrických zařízení neléčí dospělé s pediatrickými problémy. Pacienti by proto měli požádat svého dětského chirurga ruky, aby jim doporučil lékaře, který se stará o podobné abnormality ruky a horní končetiny u dospělých.

Tato kapitola popíše pět běžných problémů souvisejících s rukou a paží u pacientů s FA:

- Nedostatečně vyvinutý, chybějící nebo zdvojený palec
- Zkrácená nebo chybějící vřetenní kost
- Zkrácené, zakřivené předloktí
- Ruka, která se vyvíjí kolmo k předloktí
- Omezený pohyb v zápěstí, prstech a lokti

Neexistují žádné standardizované léčebné postupy pro vrozené abnormality ruky a paže; léčba musí být přizpůsobena každému dítěti a rodině. Rozhodovací proces je vícefaktorový a vyžaduje účast rodiny, lékařského týmu a fyzioterapeuta nebo ergoterapeuta.

Počáteční vyšetření

Děti narozené s abnormalitami končetin by měly být odeslány ke specialistovi na horní končetiny během prvních několika měsíců života. Tento lékař by měl být zběhlý a zkušený v diagnostice a léčbě vrozených anomálií končetin. V ideálním případě by dítě s Fanconiho anémií (FA) mělo být odesláno k chirurgovi ruky a horní končetiny, který se specializuje na pediatrii.

Mnoho dětí s abnormalitami horních končetin vyžaduje fyzioterapii nebo ergoterapii, která může začít po počátečním posouzení. Terapeut může pomoci postiženou končetinu protáhnout a posílit, vyrobit dlahy a poskytnout kompenzační pomůcky, které maximalizují nezávislost pacienta. Jak děti stárnou a začínají provádět stále složitější fyzické aktivity, mnoho rodičů se obává, že se postižení jejich dítěte zhoršuje, ale ve skutečnosti mohou aktivity jejich dítěte jednoduše vyžadovat větší sílu a obratnost. Fyzioterapeut nebo ergoterapeut může nabídnout kompenzační pomůcky nebo techniky, které dítěti pomohou tyto úkoly zvládnout.

Vyšetření končetin často probíhá dříve, než je pacientovi diagnostikována FA. Protože se vřetenní kost vyvíjí ve stejnou dobu jako mnoho orgánových systémů, musí lékař vyšetřit celé tělo pacienta. Kromě toho je radiální deficit spojen s četnými syndromy, což dále zdůrazňuje potřebu důkladného vyšetření (Tabulka 1). Mnoho dětí s VACTERL asociací má příznaky podobné těm u dětí s FA, což je diagnostické dilema, které lze vyřešit testem chromozomální instability (viz Kapitola 2). Někteří pacienti s VACTERL-H mají ve skutečnosti FA a kombinace radiálních a renálních anomálií je důležitým vodítkem při této diagnóze [1]. Přesná klinická

indikace pro testování na FA u dětí s anomáliemi končetin se stále vyvíjí; nicméně každé dítě s izolovanými abnormalitami palce nebo ruky či deficity vřetenní kosti by mělo být na FA testováno (viz Kapitola 2).

Tabulka 1. Syndromy a zdravotní stavy spojené s radiálním deficitem.

Syndrom nebo zdravotní stav	Charakteristika
Holt-Oramův syndrom	Srdeční vady, zejména vady srdečních sept
Syndrom trombocytopenie s chybějící vřetenní kostí (TAR)	• Trombocytopenie přítomná při narození • Může vyžadovat krevní transfuze a může se časem zlepšit • Palce jsou u TAR přítomny a mohou mít abnormální tvar
VACTERL asociace (také diskutováno v Kapitole 2)	**V**ertebrální abnormality **A**nální atrézie **C**ardiální abnormality **T**racheoezofageální píštěl **E**zofageální atrézie **R**enální vady **R**adiální dysplazie **L** abnormality dolních končetin
Fanconiho anémie	• Aplastická anémie, která se obvykle rozvine v první dekádě života • Palce často chybí, pokud chybí vřetenní kosti
CHARGE syndrom	**C** Kolobom oka **H** srdeční vady **A**trézie choan **R**etardace růstu a/nebo vývoje **G**enitální a/nebo močové abnormality **E** abnormality uší a hluchota

Anomálie palce

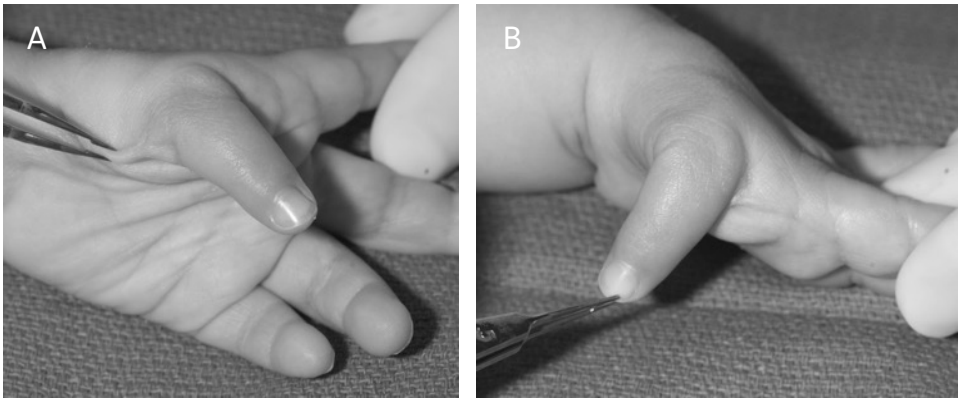
U pacientů s Fanconiho anémií (FA) mohou být palce nedostatečně vyvinuté nebo zcela chybět. Nejčastější typy anomálií palce, které se vyskytují u dětí s FA, byly klasifikovány do pěti typů hypoplazie v závislosti na stupni nedostatečného vývoje [2]:

Deficit typu I

U deficitu typu I je palec dítěte mírně menší než normálně, ale všechny struktury palce (včetně kostí, svalů, vazů, šlach a kloubů) jsou přítomny. Tento mírný deficit může zůstat nerozpoznán a mnoho jedinců není diagnostikováno až později v životě, kdy se běžné činnosti, jako je zapínání košile nebo zavazování bot, stávají obtížnějšími.

Deficit typu II

Deficit typu II je závažnější a vyznačuje se zúžením prostoru mezi palcem a ukazováčkem, absencí thenarového svalu na bázi palce a nestabilitou metakarpofalangeálního kloubu uprostřed palce (Obrázek 1A a B).



Obrázek 1. Dvouleté dítě s hypoplazií palce typu II. A) Chybějící thenarové svaly; B) Zúžený prostor mezi palcem a ukazováčkem s nestabilitou metakarpofalangeálního kloubu. Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.

Deficit typu III

Dítě s deficitem typu III má stejné charakteristiky jako u deficitu typu II, navíc s dalšími skeletálními, svalovými a šlachovými abnormalitami. Tyto abnormality obvykle zahrnují šlachy, které vycházejí z předloktí a vedou do palce. Anomálie typu III se dále dělí na typy III-A a III-B v závislosti na přítomnosti, respektive absenci stabilního karpometakarpálního kloubu na bázi palce.

Rozlišení mezi deficity palce typu III-A a typu III-B

Klinické rozlišení mezi typem III-A a typem III-B může být obtížné. Způsob, jakým dítě palec používá, často pomáhá tyto typy rozlišit. Deficity palce typu III-B vytvářejí nestabilní palec, který nebude zapojen do pohybů sevření a úchopu; dítě se spíše naučí sevřít a uchopit předmět mezi ukazováček a prostředníček a ukazováček bude mít tendenci rotovat z dlaně směrem k pozici palce. Diferenciaci dále komplikuje opožděné zrání kostí na bázi palce; tyto kosti (trapezium a trapezoideum) neosifikují ani nejsou viditelné na rentgenu až do věku 4-6 let. Pokročilé zobrazovací techniky, jako je magnetická rezonance (MRI), mohou odhalit rozsah vývoje kostí a chrupavek; malé děti však během MRI vyžadují celkovou anestezii. Ultrazvukové

zobrazování je slibným nástrojem pro definování anatomie trapézia a trapezoida bez nutnosti anestezie. Metakarp palce, který se na rentgenu zužuje do špičky na bázi metakarpu, je také známkou nestabilního karpometakarpálního kloubu.

Deficit typu IV

Deficit typu IV, známý jako pouce flottant (plovoucí palec) nebo zbytkový prst, postrádá kosti a svaly a je tvořen hlavně kůží a měkkými tkáněmi (Obrázek 2).



Obrázek 2. Jednoleté dítě se závažnou hypoplazií palce typu IV (také známou jako „pouce flottant“ nebo plovoucí palec). Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.

Deficit typu V

Hypoplazie typu V se vyznačuje úplnou absencí palce (Obrázek 3).



Obrázek 3. Osmnáctiměsíční dítě s hypoplazií typu V a úplnou absencí palce. Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.

Klasifikace palce může vést k doporučením pro léčbu, jak je uvedeno v Tabulce 2 [3-5]. Stupeň hypoplazie a deficitu se u dětí s FA liší. V důsledku toho závisí doporučení pro léčbu na závažnosti abnormality.

Tabulka 2. Klasifikace deficitu palce a paradigma léčby.

Typ	Nálezy	Léčba
I	Mírná generalizovaná hypoplazie	Žádná léčba
II	Absence vnitřních svalů palcového valu (thenaru) Zúžení prvního meziprstního prostoru **Insuficience ulnárního kolaterálního vazu (UCL)**	Operace k obnovení opozice palce Uvolnění prvního meziprstního prostoru Rekonstrukce ulnárního kolaterálního vazu
III	Nálezy podobné typu II A Dále: Abnormality zevních svalů a šlach Deficit skeletu Stabilní karpometakarpální (CMC) kloub (podtyp III-A) Nestabilní CMC kloub (podtyp III-B)	Rekonstrukce (pro podtyp III-A) Policizace (pro podtyp III-B)
IV	„Pouce flottant“ nebo plovoucí palec	Policizace
V	Chybějící palec	Policizace

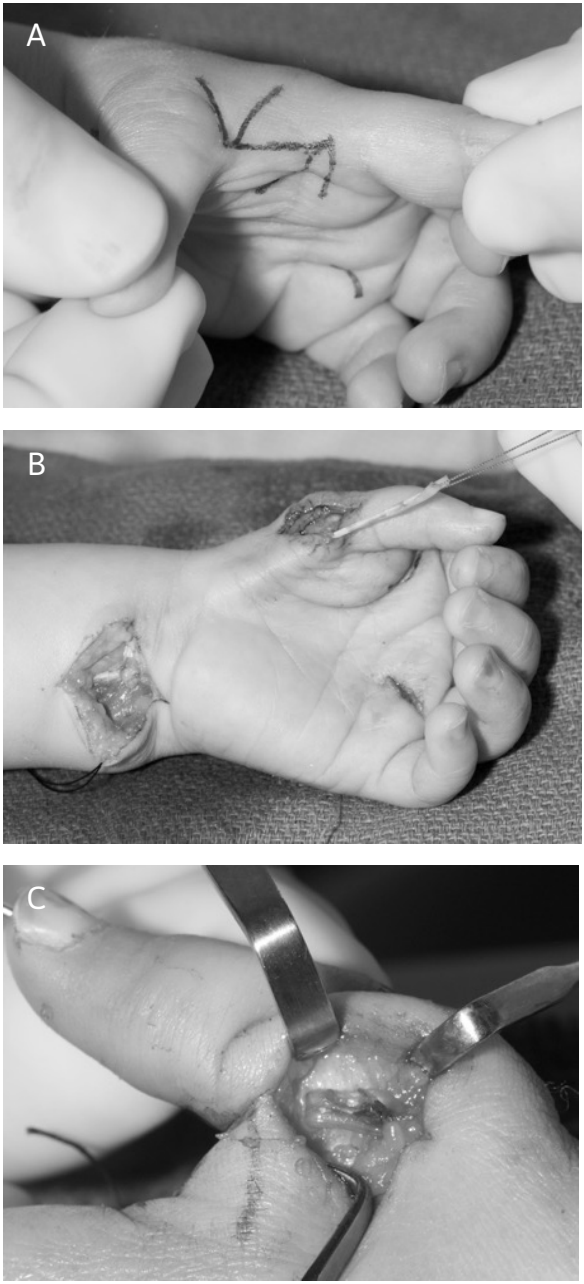
Léčba hypoplastických, plovoucích a chybějících palců

Palec, který je mírně menší než normálně (typ I), nevyžaduje chirurgickou rekonstrukci. Palce typu II a III-A lze rekonstruovat; během operace je však třeba řešit více prvků, aby se maximalizovala funkce palce (Obrázek 4A až C):

Tuhost v webovém prostoru lze uvolnit pomocí kožních laloků pro zvětšení prostoru mezi palcem a ukazováčkem (Obrázek 4A).

Deficit thenarových svalů lze léčit přenosem šlachy a/nebo svalu z prsteníčku nebo prostředníčku na palec. Přenos šlachy zlepšuje aktivní pohyb a funkci palce a má zanedbatelný vliv na dárcovský prst (Obrázek 4B).

Nestabilitu metakarpofalangeálního kloubu lze zlepšit rekonstrukcí vazů pomocí šlachových štěpů na ulnární a/nebo radiální kolaterální vazy na bázi palce (Obrázek 4C). V případech s těžkou nestabilitou může být nejlepší volbou ztuhnutí (artrodéza) kloubu, aby se zajistil stabilní palec pro pevný úchop.



Obrázek 4. Rekonstrukce palce u typů II a III-A vyžaduje, aby chirurg vyřešil všechny deficitní prvky. A) Z-plastika zúženého prostoru mezi palcem a ukazováčkem; B) Přenos šlachy k překonání deficitních thenarových svalů; C) Rekonstrukce vazů ke stabilizaci nestability metakarpofalangeálního kloubu. Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.

Hlavní rozdíl mezi palcem, který lze chirurgicky rekonstruovat, a palcem, který vyžaduje amputaci, je přítomnost nebo absence stabilní základny (např. karpometakarpálního kloubu). Palec bez stabilního karpometakarpálního kloubu (typy III-B, IV a V) nelze rekonstruovat a měl by být odstraněn. Klinické vyšetření a rentgen ukážou výrazné deficity (Obrázky 5 a 6).



Obrázek 5. Rentgen dvouletého dítěte odhaluje metakarp palce, který se zužuje do špičky, což svědčí o nestabilním karpometakarpálním kloubu. Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.



Obrázek 6. Pětileté dítě s oboustrannou hypoplazií palců. Pravý prostor mezi ukazováčkem a prostředníčkem se rozšířil a ukazováček rotoval z dlaně. Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.

Kromě toho palce typu III-B a IV nejsou funkční a dítě svůj palec nebude zapojovat do sevření nebo úchopu. Rozhodnutí o odstranění hypoplastického palce bez stabilní základny je pro rodiče a pečovatele často obtížným procesem. Diskuze s

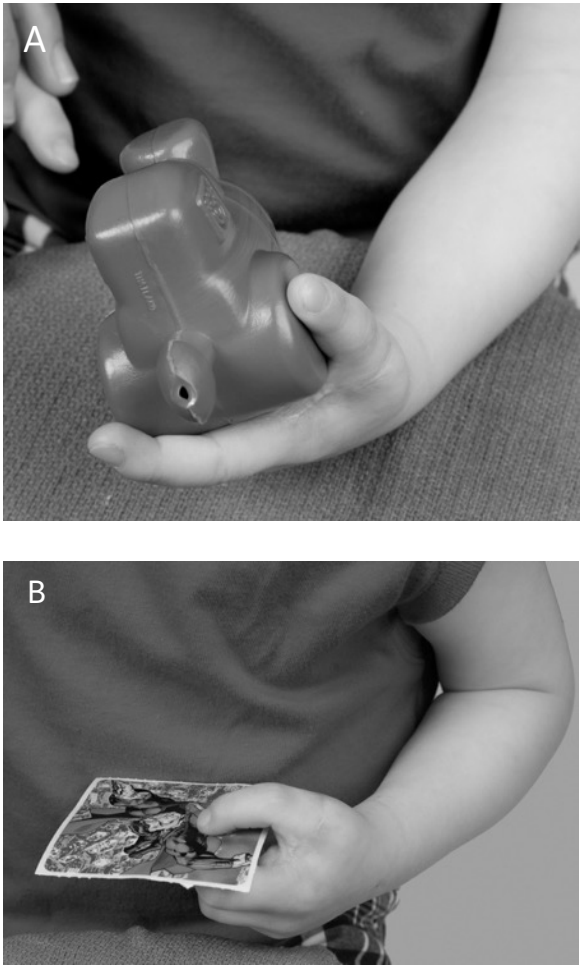
chirurgem a rozhovory s rodinami, které učinily podobná rozhodnutí, jsou pro rodiče, kteří mají za úkol učinit toto rozhodnutí pro své dítě, často užitečné.

Po odstranění hypoplastického palce je pro úchop a manipulaci s předměty kritické vytvoření opozitního palce. Preferovaným postupem je polikizace, která zahrnuje přesun ukazováčku a jeho nervů, tepen, šlach a svalů do pozice palce. Polikizace vyžaduje pečlivou chirurgickou techniku, protože ukazováček musí být zkrácen, rotován a rekonstruován pomocí svalů ukazováčku, aby získal vzhled a funkci palce (Obrázek 7). Chirurg by měl mít s tímto zákrokem zkušenosti. Tento zákrok se obecně provádí, když je dítě ve věku mezi 6-24 měsíci, v závislosti na zdravotním stavu dítěte, stupni deficitu předloktí a preferenci chirurga [2, 3]. Před operací by měl být zohledněn také celkový zdravotní stav dítěte s FA, zejména pokud krevní obraz dítěte v průběhu času klesá. Operaci lze bezpečně provést u pacientů, kteří mají počet krevních destiček vyšší než 80 000. Ve skutečnosti by se rodiče neměli cítit pod tlakem, aby učinili okamžité rozhodnutí o operaci svého dítěte. Některé děti podstoupí úspěšnou operaci v dospívání, i když přijetí změny vzhledu a složení ruky může být obtížnější.



Obrázek 7. Polikizace ukazováčku vyžaduje pečlivou chirurgickou techniku, aby získal vzhled a funkci palce. Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.

Výsledek polikizace přímo souvisí se stavem ukazováčku před operací. Pohyblivý ukazováček může poskytnout stabilitu pro úchop a pohyblivost pro jemný stisk, zatímco tuhý ukazováček poskytne stabilní palec pro hrubý úchop, ale jemný stisk bude nepravděpodobný (Obrázek 8). Bylo prokázáno, že dobré výsledky krátce po polikizaci přetrvávají až do dospělosti [6, 7].



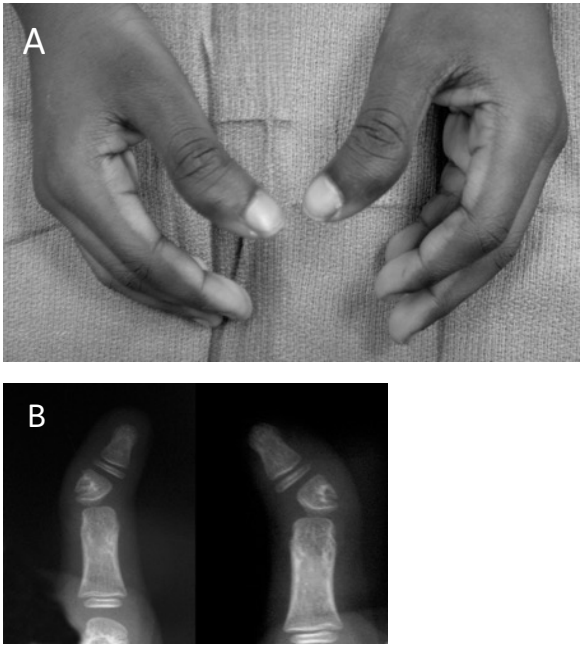
Obrázek 8. Stav dvouletého dítěte po polikizaci pohyblivého levého ukazováčku. A) Palec používaný pro uchopení velkých předmětů; B) Pohyblivý palec zapojený do jemného stisku. Zdroj: Shriners Hospital for Children, Philadelphia Unit.

Další anomálie palce

Ačkoliv je hypoplazie nejčastější anomálií palce u dětí s FA, byly hlášeny i další abnormality. Například palec může mít kost navíc (anomálie označovaná jako trifalangeální palec) nebo může být zdvojený (stav zvaný preaxiální polydaktylie). Přesná prevalence těchto vzácných anomálií není známa.

Tříčlánkový palec

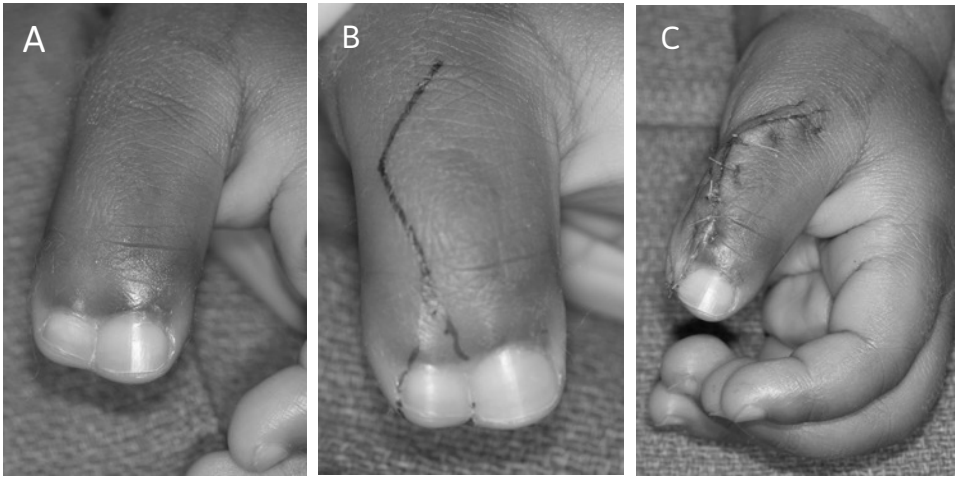
Tříčlánkový palec má jeden článek navíc, který se může lišit velikostí a tvarem (obrázek 9). Během růstu je nutné sledovat postavení a délku tohoto typu palce. Článek navíc, který je malý a má normální tvar, lze léčit bez operace; malý klínovitý článek však může způsobit, že se palec během růstu zakřivuje, proto se doporučuje léčba. Malou klínovitou kost lze chirurgicky odstranit a vazy zbývajících kostí lze rekonstruovat tak, aby vytvořily funkční kloub. Velký klínovitý článek, který způsobuje zakřivení a nadměrné prodloužení palce, by se neměl odstraňovat, protože po operaci je běžná nestabilita kloubu. Lepší možností je odstranit pouze klínovitou část abnormálního článku a zbytek spojit se sousední kostí palce. Tento zákrok palec narovná, zkrátí prodloužený palec a eliminuje nadbytečný kloub.



Obrázek 9. Osmileté dítě s tříčlánkovými palci. A) Klinický vzhled s mírným úhlovým zakřivením; B) Rentgenové snímky ukazují článek navíc, který má trojúhelníkový tvar a způsobuje úhlové zakřivení. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Filadelfie.

Preaxiální polydaktylie

Preaxiální polydaktylie neboli zdvojení palce vede k tomu, že ruka má více než jeden palec. Palce mohou být částečné a vypadat jako srostlé, nebo mohou být úplné a oddělené od sebe. Zdvojení palců se klasifikuje do různých typů podle stupně kostní replikace (tabulka 3) [8, 9]. Léčba vyžaduje záchranu částí každé zdvojené struktury, včetně kostí, nehtů, šlach, vazů, kloubů, nervů a cév, aby bylo možné zkonstruovat správně zarovnaný a funkční palec (obrázek 10) [10]. Tento postup není vždy přímočarý a vyžaduje pečlivé rozhodování během operace. Měkké tkáně z amputovaného palce, včetně kůže, nehtu, vazů a svalů, by měly být použity k augmentaci ponechaného palce. Kloubní plocha může vyžadovat úpravu postavení pomocí osteotomie a úpravu pomocí seříznutí chrupavky pro optimalizaci funkce palce. Bez ohledu na léčbu může být rekonstruovaný palec menší ve srovnání s normálním palcem a obvykle mu bude chybět určitý rozsah pohybu.



Obrázek 10. Jednoleté dítě se zdvojeným levým palcem. A) Klinický nález; B) Kožní řez navržený tak, aby zahrnul části odstraněné komponenty; C) Chirurgická rekonstrukce s využitím měkkých tkání z odstraněného palce pro zvětšení velikosti a obvodu ponechaného palce. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Filadelfie.

Tabulka 3. Klasifikace zdvojených palců.

Typ	Zdvojené prvky
I	Rozštěpený distální článek palce (částečné zdvojení kosti na špičce palce)
II	Zdvojený distální článek (úplné zdvojení kosti na špičce palce)
III	Rozštěpený proximální článek (částečné zdvojení kosti uprostřed palce)
IV	Zdvojený proximální článek* (úplné zdvojení kosti uprostřed palce)
V	Rozštěpený metakarpální článek (částečné zdvojení kosti, která spojuje palec se zápěstím)
VI	Zdvojený metakarpální článek (úplné zdvojení kosti, která spojuje palec se zápěstím)
VII	Tříčlánková složka (zdvojení palce, kdy jeden nebo oba palce mají článek nebo kost navíc)

*Nejčastější typ zdvojeného palce. Upraveno podle reference [9].

Radiální deficit

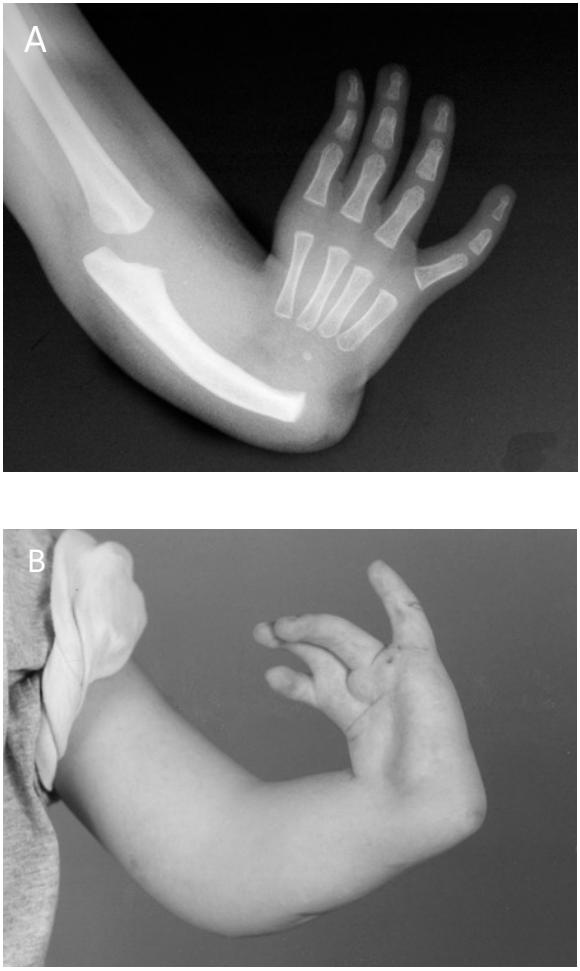
Radiální deficit je kostní onemocnění, při kterém se vřetenní kost (radius) vyvíjí abnormálně. Radius může být o něco menší než průměr, výrazně menší nebo zcela chybět. Závažnost radiálního deficitu je variabilní a lze ji určit pomocí rentgenových snímků a klinického vyšetření. Radiální deficit se klasifikuje následovně [11, 12]:

Deficity typu 0 a 1. Jedná se o nejmírnější formy, které se vyznačují malým nebo žádným zkrácením radia a zanedbatelným zakřivením loketní kosti (ulny). Ruka může být mírně nakloněna dovnitř směrem k palcové straně paže, což je stav známý jako radiální deviace zápěstí, a může být přítomna výrazná hypoplazie palce, která vyžaduje léčbu.

Deficit typu 2. Tento deficit se vyznačuje miniaturním radiem, které má abnormality v růstové ploténce (oblast kosti zodpovědná za prodlužování kosti) a středně těžkou radiální deviací zápěstí.

Deficit typu 3. Zahrnuje částečnou podstatnou absenci radia – nejčastěji postihující konec kosti, který je nejblíže zápěstí – a těžkou radiální deviaci zápěstí.

Deficit typu 4. U nejčastějšího typu radiálního deficitu, charakterizovaného úplnou absencí radia, má ruka tendenci vyvíjet se kolmo k předloktí (obrázek 11A a B). U dětí s FA se úplná absence radia obvykle vyskytuje ve spojení s chybějícím palcem.



Obrázek 11. Dvouleté dítě s úplnou absencí radia (typ 4). A) Rentgen odhaluje úplnou absenci radia; B) Ruka v kolmém vztahu k předloktí. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Filadelfie.

Zrání radia trvá u pacientů s radiálním deficitem déle než obvykle; proto nelze rozlišení mezi úplnou a částečnou absencí (typy 3 a 4) určit, dokud dítě nedosáhne přibližně tří let věku. Různé typy radiálních deficitů byly sloučeny do klasifikačního schématu, které zahrnuje další abnormality horních končetin spojené s radiálním deficitem, včetně abnormalit palce, karpu a předloktí (tabulka 4).

Tabulka 4. Klasifikace radiálního longitudinálního deficitu.

Typ	Palec	Karpus	Distální radius	Proximální radius
N	Hypoplastický nebo chybějící	Normální	Normální	Normální
0	Hypoplastický nebo chybějící	Absence, hypoplazie nebo koalice	Normální	Normální, radioulnární synostóza nebo vrozená dislokace hlavičky vřetenní kosti
1	Hypoplastický nebo chybějící	Absence, hypoplazie nebo koalice	> 2 mm kratší než ulna	Normální, radioulnární synostóza nebo vrozená dislokace hlavičky vřetenní kosti
2	Hypoplastický nebo chybějící	Absence, hypoplazie nebo koalice	Hypoplazie	Hypoplazie
3	Hypoplastický nebo chybějící	Absence, hypoplazie nebo koalice	Fýza chybí	Variabilní hypoplazie
4	Hypoplastický nebo chybějící	Absence, hypoplazie nebo koalice	Chybí	Chybí

Upraveno podle referencí [11] a [12].

Funkční důsledky radiálního deficitu

Výsledek radiálního deficitu závisí na závažnosti abnormality. U pacienta s deficitem typu 4 může být humerus kratší, než se očekávalo, a loket se nemusí správně ohýbat. Předloktí bude navíc vždy zkrácené, protože ulna má při narození přibližně 60 % normální délky a zůstává krátká i po úplném růstu a zrání skeletu [13]. Ulna bude také zesílená a často zakřivená směrem k chybějícímu radiu. V případech částečné nebo úplné absence radia nebude předloktí schopno rotace, i když k určité rotaci může docházet v zápěstí nebo karpálních kostech. Zápěstí může být posunuto o proměnlivou vzdálenost směrem k deficitnímu radiu, což je stav známý jako radiální deviace. Růst karpálních kostí bude opožděný a člunková kost (os scaphoideum) a trapézová kost (os trapezium) často chybí nebo jsou hypoplastické. Ukazováček a prostředníček mohou být ztuhlé a štíhlé a mohou mít omezený pohyb, zatímco prsteníček a malíček jsou postiženy méně a často mají lepší pohyblivost.

Radiální tepna a nerv často chybí, i když ulnární nerv a tepna jsou normální [13]. Zvětšený mediánní nerv nahrazuje chybějící radiální nerv a komunikuje s jeho dorzální nervovou větví, která je umístěna v záhybu mezi zápěstím a předloktím, aby zajistila citlivost na palcové straně ruky. Je kriticky důležité, aby chirurgové věděli o umístění dorzální větve při operaci podél palcové strany zápěstí.

Úvahy o léčbě radiálního deficitu

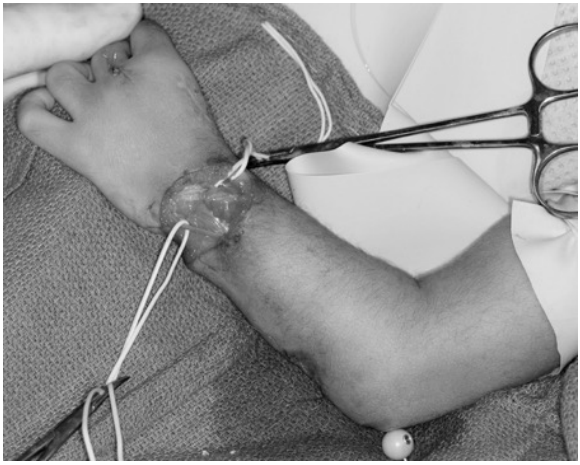
Základními cíli léčby je korigovat radiální deviaci zápěstí, aby se vyvážilo zápěstí a předloktí při zachování rozsahu pohybu zápěstí a prstů. Léčba by se také měla snažit podpořit růst nebo prodloužení předloktí a zlepšit celkovou funkci paže. Mírně zkrácený radius (deficity typu 0 a 1) vyžaduje opakované protahování a občas vyžaduje přenos šlachy k vyvážení zápěstí. Tato léčba je relativně přímočará. Částečná nebo úplná absence radia je častější (typy 2, 3 a 4) a je mnohem obtížnější na léčbu, protože zápěstí se posunulo směrem k palcové straně paže, čímž se zkrátilo již tak malé předloktí, flexorové a extenzorové šlachy předloktí se dostaly do nepříznivého úhlu a vznikly funkční deficity. Děti, které mají jednostranný radiální deficit, mohou být schopny kompenzovat jakékoli funkční deficity pomocí své nepostižené končetiny, a proto mají nižší celkový stupeň funkčního postižení ve srovnání s dětmi, které mají oboustranný radiální deficit. Pokud jsou přítomny abnormality prstů a palce, vyžadují také zvážení při formulaci léčebného plánu, protože ztuhlé prsty a deficitní palec dále zhorší schopnost úchopu a sevření.

Nechirurgická léčba radiálního deficitu

Počáteční léčba chybějícího radia by měla začít krátce po narození a skládá se z protahování měkkých tkání, včetně šlach, vazů, kůže a svalů. Tuto léčbu obvykle provádí fyzioterapeut nebo ergoterapeut a pečovatel. Terapeut by měl mít zkušenosti s pediatrickými klinickými intervencemi pro ruku. Protahování by se mělo provádět při každé výměně pleny a je důležitou součástí celkového léčebného plánu. Dlaha může pomoci udržet ruku v rovném postavení a zabránit tomu, aby se ruka vyvíjela kolmo k předloktí; výroba dlahy je však u novorozence se zkráceným předloktím obtížná, protože dlahy mají tendenci z paže sklouzávat. Proto se tato léčba obvykle odkládá, dokud není předloktí dostatečně dlouhé, aby se na něj dlaha vešla. Občas se ruka vyvine v kolmé poloze i přes protahování a dlahování.

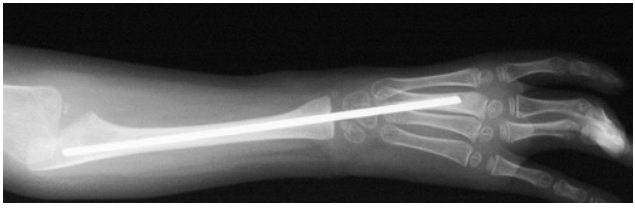
Chirurgická léčba radiálního deficitu

Chirurgická léčba deficitů typu 2, 3 a 4 zahrnuje posunutí a vycentrování zápěstí nad konec ulny, což je jediná podstatná kost zbývající v předloktí. Tento postup je znám jako „centralizace“ nebo „radializace“ v závislosti na přesné poloze, do které je zápěstí umístěno, a zůstává standardní léčbou pro narovnání zápěstí [14, 15]. Centralizace zahrnuje uvolnění a reorganizaci napjatých svalů a šlach zápěstí a umístění ruky nad konec ulny (obrázek 12).



Obrázek 12. Chirurgická centralizace vyžaduje umístění zápěstí na vrchol ulny pro narovnání karpu na distální ulnu. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Filadelfie.

Jeden konec funkční šlachy je poté přesunut z původního místa úponu na zápěstí, aby se vyrovnaly síly působící na zápěstí, což je postup známý jako přenos šlachy. Pokud se ulna zakřivila do úhlu 30 stupňů nebo více, musí být v době operace narovnána pomocí postupu zvaného klínová osteotomie. Jakmile je operace dokončena, zápěstí je drženo v poloze pevným drátem (obrázek 13), který lze odstranit 8–12 týdnů po operaci, i když někteří chirurgové preferují ponechání drátu na místě co nejdéle. Jakmile je drát odstraněn, měla by se dlaha používat nejméně 4–6 týdnů. Dlahu lze sundat pro cvičení fyzioterapie, ale většina chirurgů doporučuje, aby se dlaha nosila během spánku, dokud dítě nepřestane růst.



Obrázek 13. Centralizace je udržována umístěním pevného drátu přes zápěstí. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Filadelfie.

Centralizace se obvykle provádí, když dítě dosáhne přibližně jednoho roku věku. Počáteční korekce je často působivá; výsledky jsou však nepředvídatelné a bohužel recidiva a komplikace jsou běžné. Kromě toho ne všechny děti jsou kandidáty na centralizaci. Pečovatel a chirurg si musí pamatovat, že „funkce je důležitější než forma“, a mnoho dětí funguje docela dobře i přes deviaci zápěstí. Takové děti mají obvykle pohyblivý a obratný malíček spolu se ztuhlým ukazováčkem a jsou nejlépe schopny sevření a úchopu pomocí dlaně a prstů na

vnější straně ruky, což je známé jako ulnární úchopový vzorec. U těchto dětí by narovnání zápěstí posunulo vnější stranu a prsty směrem dolů a zabránilo by dítěti v přístupu k předmětům touto stranou ruky. Proto může být narovnání škodlivé pro celkovou funkci a nezávislost dítěte.

Ve snaze zachovat pohyb a dosáhnout částečné korekce radiální deviace může chirurg považovat za užitečné použít uvolnění měkkých tkání a kožní lalok, aby se vyhnul vstupu do kloubu a neohrozil růst a pohyb [16]. Byly hlášeny vysoké míry spokojenosti a funkční skóre, i když předloktí zůstalo po operaci v úhlovém postavení. Tato technika zahrnuje bilobární lalok k přenesení přebytečné měkké tkáně z ulnární strany na radiální stranu zápěstí (obrázek 14). Všechny podkladové napjaté fasciální pruhy jsou uvolněny a flexory zápěstí s čistě radiální deviační silou jsou protnuty nebo přeneseny. Ulnokarpální kloub není otevřen a formální centralizace není provedena. Současná ulnární osteotomie se provádí, pokud úhlové zakřivení přesahuje 30 stupňů.



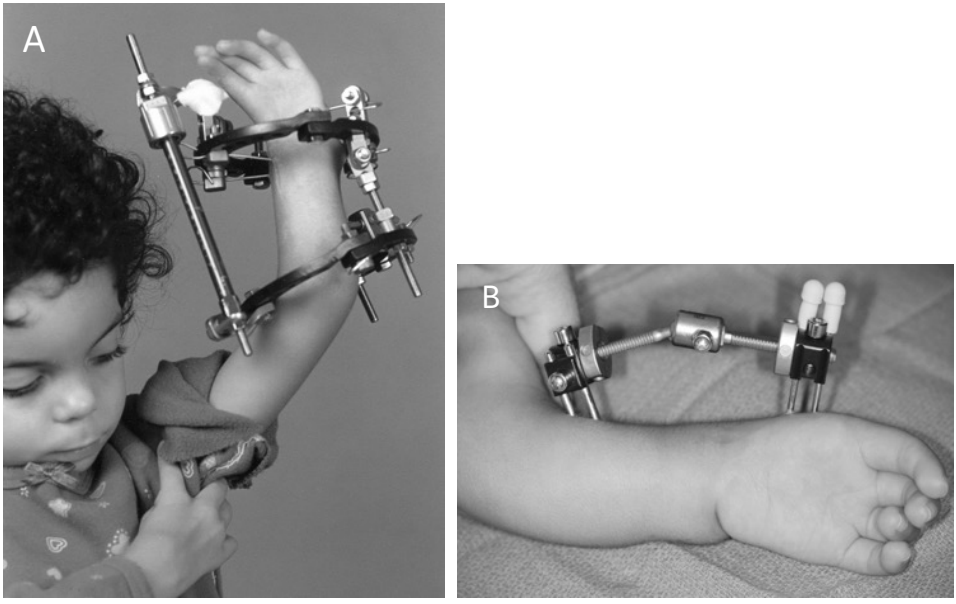
Obrázek 14. Postup uvolnění měkkých tkání a kožního laloku. A) Návrh bilobárního laloku pro přenesení dorzální kůže na radiální stranu zápěstí a přebytečné kůže z ulnární strany na hřbet zápěstí pro dodatečnou dermodézu; B) Vložení laloku a uzavření po přenesení dorzálních a ulnárních laloků. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Filadelfie.

Kontraindikace operace

Mírné deformity s dostatečnou oporou pro ruku (typ 0 nebo 1) nevyžadují operaci. Operace se také nedoporučuje u dětí s omezenou schopností ohýbat loket. U těchto dětí radiální deviace zápěstí umožňuje ruce dosáhnout k ústům a narovnání zápěstí by narušilo důležité úkoly, jako je jídlo a dosahování k obličeji.

Alternativní léčba recidivující radiální deviace

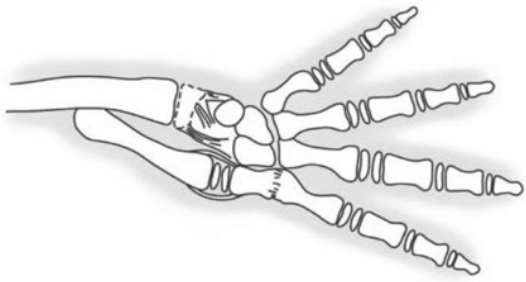
V závažných případech nelze radiální deviaci narovnat a jsou nutná alternativní opatření. Chirurgické možnosti zahrnují odstranění části kostí zápěstí pomocí postupu zvaného karpektomie, seříznutí části kosti z konce ulny v zápěstí nebo aplikaci zařízení zvaného externí fixátor před centralizací. Externí fixátor protahuje měkké tkáně (včetně šlach, vazů, kůže a svalů) před centralizací a usnadňuje korekci radiální deviace [17–19]. Fixátor může být unilaterální s čepy nebo prstencový multiplanární s dráty (obrázek 15).



Obrázek 15. Radiální deficit s rigidní deformitou se léčí předběžnou distrakcí měkkých tkání. A) Uniplanární zařízení podél radiální strany předloktí; B) Multiplanární zařízení pro dodatečnou kontrolu ruky a předloktí. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Filadelfie.

Bylo navrženo mnoho dalších technických úprav pro udržení zarovnání polohy zápěstí. Patří mezi ně překorigování radiální deviace, přenosy šlach pro korekci zarovnání, prodloužená fixace drátem po centralizaci (ponechání drátu na místě déle než obvyklých 8–12 týdnů) a mikrovaskulární volný přenos prstu nohy.

Překorigování radiální deviace vyžaduje, aby byla ruka pacienta umístěna mírně mimo střed do ulnární deviace, což pomáhá zabránit recidivě radiální deviace. Mikrovaskulární volný přenos prstu nohy zahrnuje transplantaci jednoho z druhých prstů nohy (bez kůže, ale s neporušenými tepnami a žilami) na palcovou stranu zápěstí pro zajištění dodatečné podpory (obrázek 16). Studie výsledků tohoto postupu během 8letého období odhalila, že pacienti měli tendenci k lepšímu pohybu zápěstí a omezené recidivě [20]. Jedná se však o technicky náročnou operaci a komplikace jsou běžné.



Obrázek 16. Schéma volného přenosu prstu nohy pro podporu radiální strany zápěstí. Proximální článek prstu nohy je spojen se základnou druhého metakarpu a proximální metatarz je připevněn k boku distální ulny. Přetištěno se svolením [21].

Výsledky léčby korekce radiální deviace

Bohužel žádná jednotlivá léčebná metoda důsledně a trvale nekoriguje radiální deviaci, nevyvažuje zápěstí a neumožňuje pokračující růst předloktí [14, 15]. Recidiva může být frustrující pro dítě, rodiče i chirurga (obrázek 17). Udržení zápěstí na konci ulny, aniž by se obětovala pohyblivost zápěstí nebo zpomalil růst předloktí, zůstává náročným úkolem. K recidivě přispívá mnoho faktorů, včetně neschopnosti dosáhnout úplné korekce při operaci, nedostatečného uvolnění napětí v měkkých tkáních a selhání při vyvážení sil působících na zápěstí. Prodloužená fixace drátem a použití dlahy mohou pomoci minimalizovat recidivu. U některých dětí existuje přirozená tendence ke stáčení zkráceného předloktí a ruky v radiálním směru pro použití ruky k ústům. Naštěstí recidiva není vždy spojena se ztrátou funkce. Ačkoli pacienti s těžkou radiální deviací mohou mít omezení v rozsahu pohybu a síle, dlouhodobé studie zjistily, že fungují nezávisle a účastní se vysokého počtu aktivit, což je srovnatelné s dětmi s méně závažnými deformitami [22–25].



Obrázek 17. Jedenáctileté dítě s recidivující radiální deviací po centralizaci provedené v kojeneckém věku. Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Philadelphia.

Studie z roku 2017 zkoumala dlouhodobé výsledky chirurgické nebo nechirurgické léčby dětí s radiální deficiencí [26]. Pacienti léčení nechirurgicky vykazovali největší radiální deviaci a angulaci předloktí. Uvolnění měkkých tkání a bilobární lalok zmírnily radiální deviaci, aniž by způsobily zástavu růstu epifýz, a zachovaly dobrou pohyblivost zápěstí. Externí fixace a následná centralizace nebo radializace dosáhly nejlepší korekce úhlové deformity, ale vedly ke snížení pohyblivosti zápěstí a zkrácení délky ulny. Mikrovaskulární přenos prstu z nohy, který spojil distální ulnu s karpem, vedl k nejlepší pohyblivosti při současném zachování dobré délky ulny.

Léčba recidivující deformity musí být individualizována pro každého pacienta a specifika jeho/její deformity. Podobně indikace k prodloužení předloktí pro překonání inherentního problému zkráceného předloktí dosud nebyly přesně stanoveny. Operace prodloužení je nabízena pacientům a rodinám, které mají zájem o korekci deformity a jsou ochotny podstoupit dlouhé a náročné zotavení. Tento zákrok, nazývaný distrakční osteogeneze, zahrnuje vyvolání růstu nové kosti, obvykle tahem za kost kontrolovaným způsobem pomocí externího fixátoru (Obrázek 18). Prodloužení je sofistikovaná forma léčby, která přináší další komplikace, jako je infekce

v místech zavedení externího fixátoru, zlomenina regenerované kosti a ztuhlost prstů. O těchto komplikacích je nutné diskutovat před operací. Prodloužení předloktí je namáhavé a může vyžadovat, aby přístroj zůstal na místě po delší dobu, někdy až rok. Obecně platí, že děti s jednostranným zkrácením předloktí bývají asymetrií mezi předloktími více znepokojeny a žádají o prodloužení častěji než děti s oboustranně zkrácenými předloktími, které mají mezi pažemi symetrii.

V konečném důsledku lze v určitých případech uvažovat o fúzi kloubu mezi zápěstím a ulnou, aby zápěstí zůstalo rovné [27]. Fúze zápěstí vede k trvale ztuhlému, rovnému zápěstí. Před tímto zákrokem je povinné pečlivé posouzení používání ruky a kompenzačních pohybů. Funkční vyšetření fyzioterapeutem je cenným předoperačním nástrojem. Je třeba přijmout pečlivá opatření, aby se zajistilo, že fúze zápěstí nepovede ke ztrátě funkce.



Obrázek 18. Oboustranné prodloužení předloktí pomocí externího fixátoru.
Zdroj: Shriners Hospital for Children, pobočka Philadelphia.

Shrnutí

Skeletální abnormality horních končetin, jako jsou deficience palce a radia, jsou u pacientů s Fanconiho anémií (FA) běžné. Vyšetření skeletálních abnormalit obvykle předchází diagnóze FA a může být použito jako kritérium pro další vyšetření během diagnostiky onemocnění. Mírné až těžké hypoplastické deficience palce mohou vyžadovat chirurgický zákrok v závislosti na závažnosti anomálie a dalších faktorech specifických pro pacienta. Deficience radia jsou variabilní a charakterizované vřetenní kostí, která může být menší než průměr nebo zcela chybět. Léčba radiálních abnormalit sahá od protahování měkkých tkání u mírných případů až po chirurgický zákrok u závažnějších případů. Cílem léčby je korigovat radiální deviaci při podpoře prodloužení předloktí a zlepšení celkové funkce paže. Léčba radiálních abnormalit, bez ohledu na použitou modalitu, nemusí být trvalá a recidiva je možná.

Fanconi Anemia Research Fund uznává následující příspěvky autorů k 5. vydání:

Scott H. Kozin, MD*
Roger Cornwall, MD
Ann Van Heest, MD

**Předseda kapitoly výboru*

Reference

1. Alter, B.P. a P.S. Rosenberg, *VACTERL-H asociace a Fanconiho anémie.* Mol Syndromol, 2013. 4(1-2): s. 87-93.

2. Lister, G., *Rekonstrukce hypoplastického palce.* Clin Orthop Relat Res, 1985(195): s. 52-65.

3. Kozin, S.H., et al., *Policizace ukazováčku při vrozené aplazii nebo hypoplazii palce.* J Hand Surg Am, 1992. 17(5): s. 880-4.

4. Manske, P.R., H.R. McCarroll, Jr., a M. James, *Hypoplastický palec typu III-A.* J Hand Surg Am, 1995. 20(2): s. 246-53.

5. Graham, T.J. a D.S. Louis, *Komplexní přístup k chirurgické léčbě hypoplastického palce typu IIIA.* J Hand Surg Am, 1998. 23(1): s. 3-13.

6. Clark, D.I., J. Chell, a T.R. Davis, *Policizace ukazováčku. 27letá sledovací studie.* J Bone Joint Surg Br, 1998. 80(4): s. 631-5.

7. Kozin, S.H., *Policizace: koncept, technické detaily a výsledek.* Clin Orthop Surg, 2012. 4(1): s. 18-35.

8. Cohen, M.S., *Duplikace palce.* Hand Clin, 1998. 14(1): s. 17-27.

9. Wassel, H.D., *Výsledky operace polydaktylie palce. Přehled.* Clin Orthop Relat Res, 1969. 64: s. 175-93.

10. Dobyns, J.H., P.R. Lipscomb, a W.P. Cooney, *Léčba duplikace palce.* Clin Orthop Relat Res, 1985. 195: s. 26-44.

11. James, M.A., H.R. McCarroll, Jr., a P.R. Manske, *Spektrum radiální longitudinální deficience: modifikovaná klasifikace.* J Hand Surg Am, 1999. 24(6): s. 1145-55.

12. Bayne, L.G. a M.S. Klug, *Dlouhodobý přehled chirurgické léčby radiálních deficiencí.* J Hand Surg Am, 1987. 12(2): s. 169-79.

13. Heikel, H.V., *Aplazie a hypoplazie radia: studie 64 případů a epifyzární transplantace u králíků s imitovaným defektem.* Acta Orthop Scand Suppl, 1959. 39: s. 1-155.

14. Bora, F.W., Jr., et al., *Deformita radiální kyvadlové ruky. Dlouhodobé sledování.* J Bone Joint Surg Am, 1981. 63(5): s. 741-5.

15. Damore, E., et al., *Recidiva deformity po chirurgické centralizaci u radiální kyvadlové ruky.* J Hand Surg Am, 2000. 25(4): s. 745-51.

16. Vuillermin, C., et al., *Uvolnění měkkých tkání a bilobární lalok u těžké radiální longitudinální deficience.* J Hand Surg Am, 2015. 40(5): s. 894-9.

17. Goldfarb, C.A., et al., *Distrakce měkkých tkání pomocí prstencového externího fixátoru před centralizací u radiální longitudinální deficience.* J Hand Surg Am, 2006. 31(6): s. 952-9.

18. Nanchahal, J. a M.A. Tonkin, *Předoperační distrakční prodloužení u radiální longitudinální deficience.* J Hand Surg Br, 1996. 21(1): s. 103-7.

19. Taghinia, A.H., A.A. Al-Sheikh, a J. Upton, *Předoperační distrakce měkkých tkání u radiální longitudinální deficience: analýza indikací a výsledků.* Plast Reconstr Surg, 2007. 120(5): s. 1305-12; diskuse 1313-4.

20. Vilkki, S.K., *Distrakce a mikrovaskulární přenos epifýzy u radiální kyvadlové ruky.* J Hand Surg Br, 1998. 23(4): s. 445-52.

21. Kozin, S.H., *Vrozené anomálie. Aktualizace chirurgie ruky*, ed. T.E. Trumble a J.E. Budoff. 2007: American Society for Surgery of the Hand.

22. Goldfarb, C.A., et al., *Funkční výsledek po centralizaci u dysplazie radia.* J Hand Surg Am, 2002. 27(1): s. 118-24.

23. Holtslag, I., et al., *Dlouhodobý funkční výsledek pacientů s longitudinální radiální deficiencí: průřezové hodnocení funkce, aktivity a participace.* Disabil Rehabil, 2013. 35(16): s. 1401-7.

24. Dana, C., et al., *Recidiva radiálního zakřivení po distrakci měkkých tkání a následné radializaci u radiální longitudinální deficience.* J Hand Surg Am, 2012. 37(10): s. 2082-7.

25. Kotwal, P.P., M.K. Varshney, a A. Soral, *Srovnání chirurgické léčby a neoperační léčby u radiální longitudinální deficience.* J Hand Surg Eur Vol, 2012. 37(2): s. 161-9.

26. Murphy, G.R.F., et al., *Korekce deformity „zápěstí“ u radiální dysplazie: Systematický přehled a meta-analýza.* J Bone Joint Surg Am, 2017. 99(24): s. 2120-26.

27. Pike, J.M., et al., *Ulnokarpální epifyzární artrodéza pro recidivující deformitu po centralizaci u radiální longitudinální deficience.* J Hand Surg Am, 2010. 35(11): s. 1755-61.

28. Bradbury, E., *Psychologické problémy dětí a jejich rodičů.*, v *Vrozené malformace ruky a předloktí*, D. Buck-Gramcko, editor. 1998, Churchill Livingstone: Londýn. s. 48-56.