



Βραχυδακτύλια 3ης 4ης και 5ης ακτίνας – διαγνωστική προσέγγιση

Σπύρος Κολιατζάκης, Δημήτριος Παφύλας, Χαράλαμπος Ρώσσης, Ιωάννης Νεκτάριος Ζήσης, Λυδία Στυλιανοπούλου
Γ.Ν. Αργινίου, Αργίνο

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ/ΣΚΟΠΟΣ

Σκοπός της εργασίας αυτής είναι η παρουσίαση της διαγνωστικής προσέγγισης σε περιστατικά βραχυδακτυλίας, ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Στα εξωτερικά ιατρεία προσέρχεται θήλυ 60 ετών για εξέταση λόγω χρόνιας οσφυαλγίας. Κατά την κλινική εξέταση διαπιστώνεται ότι και στα δύο άνω άκρα η 3η, 4η, και 5η ακτίνα είναι σαφώς βραχύτερες της 2ης. Σε ερώτηση του ιατρού η ασθενής δεν ανέφερε ενοχλήσεις και λειτουργικά προβλήματα παρόλο που είχε παρατηρήσει πολλά χρόνια πριν την δυσμορφία αυτή. Το ανάστημα της ήταν βραχύ και το προσώπειο της ήταν φυσιολογικό. Σε απεικονιστικό έλεγχο που διενεργήθη ανεδείχθησαν βραχύ 3ο, 4ο και 5ο μετακάρπιο. Η ασθενής δεν δέχθηκε περαιτέρω διερεύνηση για τα αίτια της βραχυδακτυλίας.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Η βραχυδακτυλία (συνήθως 4η και 5η ακτίνα) είναι μια σπάνια κατάσταση που τα αίτια της χωρίζονται σε συχνά (ιδιοπαθής βραχυδακτυλία, μετά από φλεγμονή (π.χ. οστεομυελίτιδα), ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός { τύπου I και II, κληρονομική οστεοδυστροφία του Albright (AHO)} / ψευδοψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός, μετατραυματική (και ιδιαίτερα εκείνοι οι τραυματισμοί που αφορούν την επίφυση), σύνδρομο Turner) και ασυνήθιστα (Σύνδρομο Gorlin, Σύνδρομο πολλαπλών εξοστώσεων, νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα, δρεπανοκυτταρική νόσος, ομοκυστεϊνουρία, Σύνδρομο Langer-Giedion).

Για την διερεύνηση της είναι απαραίτητη η μέτρηση ασβεστίου, φωσφόρου και παραθορμόνης στο αίμα ειδικά για τα μεταβολικά νοσήματα και πλήρης λουτός εργαστηριακός έλεγχος καθώς και περαιτέρω απεικονιστικός έλεγχος.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η βραχυδακτυλία είναι μια σπάνια κατάσταση που απαντάται σε μια πλειάδα περιπτώσεων με προεξάρχοντα τα μεταβολικά νοσήματα. Είναι απαραίτητη όχι τόσο η αντιμετώπιση της σε περίπτωση λειτουργικών ενοχλημάτων όσο η διερεύνηση της αιτίας της και θεραπείας αυτής εάν επιδέχεται. Η παρατηρητικότητα του κλινικού ιατρού παίζει μεγάλο ρόλο τόσο για την ανακάλυψη της βραχυδακτυλίας όσο και την πιθανή διάγνωση ειδικά σε περιπτώσεις χρωμοσωμικών ανωμαλιών και μεταβολικών νοσημάτων.

ΕΠΑΦΗ

Σπύρος Κολιατζάκης
Γενικό Νοσοκομείο Αργινίου
spyroskoliatzakis@hotmail.com

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η βραχυδακτυλία σαν κλινική οντότητα αποτελεί μια εκ των συμπτωμάτων μιας σειράς συνδρόμων και νόσων. Σπάνια απαντάται μόνη της και για αυτό αν υποπέσει στην αντίληψη του ιατρού θα πρέπει να διερευνηθεί. Σκοπός της εργασίας αυτής είναι η παρουσίαση της διαγνωστικής προσέγγισης σε περιστατικά βραχυδακτυλίας.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η βραχυδακτυλία (συνήθως 4η και 5η ακτίνα) είναι μια σπάνια κλινική οντότητα που θα πρέπει να θέτει τον κλινικό ιατρό κάθε ειδικότητας σε υποψίες για τα αίτια της που συνήθως είναι μεταβολικά νοσήματα.

Τα αίτια της χωρίζονται σε συχνά :

- ιδιοπαθής βραχυδακτυλία
- μετά από φλεγμονή (π.χ. οστεομυελίτιδα)
- Ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός {τύπου I και II, κληρονομική οστεοδυστροφία του Albright (AHO)} /ψευδοψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός
- μετατραυματική (και ιδιαίτερα εκείνοι οι τραυματισμοί που αφορούν την επίφυση των μετακαρπίων)
- σύνδρομο Turner

και ασυνήθιστα :

- Σύνδρομο Gorlin
- Σύνδρομο πολλαπλών εξοστώσεων
- νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα
- δρεπανοκυτταρική νόσος
- Ομοκυστεϊνουρία
- Σύνδρομο Langer-Giedion

Για την διερεύνηση της είναι απαραίτητη η μέτρηση ασβεστίου, φωσφόρου και παραθορμόνης στο αίμα ειδικά για τα μεταβολικά νοσήματα και πλήρης λουτός γενικός εργαστηριακός έλεγχος καθώς και περαιτέρω απεικονιστικός έλεγχος.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Στα εξωτερικά ιατρεία του νοσοκομείου μας προσέρχεται θήλυ 60 ετών για εξέταση λόγω αναφερόμενης χρόνιας οσφυαλγίας. Κατά την κλινική εξέταση διαπιστώνεται ότι και στα δύο άνω άκρα η 3η, 4η, και 5η ακτίνα είναι σαφώς βραχύτερες της 2^{ης} (εικόνα 1). Σε ερώτηση του ιατρού η ασθενής δεν ανέφερε ενοχλήσεις και λειτουργικά προβλήματα παρόλο που είχε παρατηρήσει πολλά χρόνια πριν την δυσμορφία αυτή. Η δύναμη δραγμού και η συλληπτική ικανότητα ήταν φυσιολογικές και ομότιμες άμφω. Η κινητικότητα των όλων των αρθρώσεων των άκρων χεριών ήταν πλήρης και ανώδυνη. Το ανάστημα της ήταν βραχύ και το προσώπειο της ήταν φυσιολογικό. Σε απεικονιστικό έλεγχο που διενεργήθη ανεδείχθησαν βραχύ 3ο, 4ο και 5ο μετακάρπιο (εικόνα 2 και 3). Η ασθενής δεν δέχθηκε περαιτέρω διερεύνηση και διενέργεια εργαστηριακών εξετάσεων για τα αίτια της βραχυδακτυλίας.



Εικόνα 1



Εικόνα 2

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Ο απεικονιστικός έλεγχος με απλές ακτινογραφίες είναι διαγνωστικός για τη βραχυδακτυλία και μπορούν να εκτιμηθούν τραβώντας μια γραμμή κατά μήκος των κεφαλών του 4ου και 5ου μετακαρπίου. Εάν αυτή η γραμμή τέμνει την κεφαλή του 3ου μετακαρπίου, τότε θεωρείται ότι υπάρχει βράχυνση.

Έτσι, το βραχύ 4ο μετακάρπιο είναι το κλειδί για αυτό το εύρημα. Είναι γνωστό και ως σημείο του μετακαρπίου. Είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι ένα θετικό σημείο μπορεί να παρατηρηθεί σε έως και 10% των φυσιολογικών ατόμων.

Ιδιαίτερη αναφορά θα πρέπει να γίνει στην πιο συχνή αιτία της βραχυδακτυλίας, τον ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμό.

Ο ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός [(κληρονομική οστεοδυστροφία του Albright (AHO), ψευδοϋποπαρα-θυρεοειδισμός τύπου 1a και 1b)] είναι κληρονομικό νόσημα χαρακτηριζόμενο από υπασβεστιαμία και υπερφωσφαταιμία παρόμοια με την παρατηρούμενη στον υποπαραθυρεοειδισμό, αλλά ανθεκτική στην PTH και από ιδιαίτερο σωματότυπο (βραχυσωμία, παχυσαρκία, φεγγαροειδές προσώπειο, βραχυδακτυλία) και άλλες εκδηλώσεις. Όταν η κληρονομική οστεοδυστροφία Albright δεν συνοδεύεται από υπασβεστιαμία αποκαλείται ψευδο-ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός.

Ο ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός παρατηρείται σε όλες τις ηλικίες, από την βρεφική μέχρι την γεροντική. Στη βρεφική ηλικία αναπτύσσεται ιδιαίτερα όταν υπάρχει σοβαρή υπασβεστιαμία.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η κλινική εικόνα του ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμού περιλαμβάνει:

- Βραχυσωμία
 - Βραχυδακτυλία (βράχυνση μετακαρπίων, μεταταρσίων και φαλάγγων). Είναι η βασικότερη εκδήλωση του ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμού.
 - Παχυσαρκία
 - Διανοητική καθυστέρηση και φακοειδείς καταράκτες
 - Στρογγυλό πρόσωπο με προβολή του μετώπου
 - Υποπλασία αδαμαντίνης οδόντων
 - Τετανία, η οποία συχνά είναι η πρώτη εκδήλωση της νόσου Από τον εργαστηριακό έλεγχο προκύπτει:
 - Υπερφωσφαταιμία - υποφωσφατουρία
 - Υπασβεστιαμία
 - Αύξηση PTH
 - Παθολογική απάντηση της c AMP των ούρων στην πρόκληση με PTH (τύπος 1a και 1b)
- Θεραπευτικά προτείνεται συμπληρωματική χορήγηση βιταμίνης D (1,25 διϋδροξυβιταμίνη D ή 1-υδροξυβιταμίνη D) και ασβεστίου.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η βραχυδακτυλία είναι μια σπάνια κατάσταση που απαντάται σε μια πλειάδα περιπτώσεων με προεξάρχοντα τα μεταβολικά νοσήματα. Είναι απαραίτητη όχι τόσο η αντιμετώπιση της σε περίπτωση λειτουργικών ενοχλημάτων όσο η διερεύνηση της αιτίας της και θεραπείας αυτής εάν επιδέχεται. Η παρατηρητικότητα του κλινικού ιατρού παίζει μεγάλο ρόλο τόσο για την ανακάλυψη της βραχυδακτυλίας όσο και την πιθανή διάγνωση ειδικά σε περιπτώσεις χρωμοσωμικών ανωμαλιών και μεταβολικών νοσημάτων.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Cho YJ, Lee JY, Lee WG, Jung ST. Brachymetacarpia and Brachymetatarsia in Patients with Multiple Hereditary Exostosis. Clin Orthop Surg. 2020 Dec;12(4):549-553. doi: 10.4055/cios19121. Epub 2020 Nov 18. PMID: 33274034; PMCID: PMC7683195.
2. Jermy WR. Young : Metabolic and Endocrine Disorders affecting bone : In, Textbook of Radiology and Imaging, 6th ed, David Sutton (ed), Edinburgh, Churchill Livingstone 1998; 2: 38 and 245.
3. Wilson LC. Albright's hereditary osteodystrophy. J Pediatr Endocrinol Metab. 2006 May;19 Suppl 2:671-3. doi: 10.1515/jpem.2006.19.s2.671. PMID: 16789633.