

ESETISMERTETÉS

Egyoldali alkar és kéztő többszörös Léri-Weil szindrómát utánzó fejlődési rendellenességei

Szántó Dezső dr., Szűcs Gabriella dr. és Ditrói Edit dr.
Szent Ferenc Kórház, Miskolc

Összefoglalás: A szerzők a jobb alkar és kéztő Léri – Weil szindrómát utánzó fejlődési rendellenességeit mutatják be, melyek a radius mindkét és az ulna distalis vége, valamint az os triquetrum dysplasiájával, továbbá a radius veleszületett könyökizületi lateralis ficamával szövődtek 34 éves férfi betegen. A deformitások kialakulásában trauma nem játszott szerepet.

MULTIPLE DEVELOPMENTAL ABNORMALITIES OF UNILATERAL FOREARM AND CARPUS COPYING LÉRI – WEIL'S SYNDROME

The authors present the case of a 34-years-old male patient with congenital abnormalities of the right forearm and wrist, mimicking Léri–Weil's syndrome. Multiple epiphyseal dysplasia involved both ends of the radius, the distal end of the ulna, and the triquetral bone. None of these deformities was traumatic in origin.

Léri és Weil (4) 1929-ben mesomelikus törpenövés megnevezéssel olyan tünetegyüttest írt le, melyet a hosszú csöves csontok középső harmadának szimmetrikus megrövidülése, kis testmagasság és az értelmi fejlődés zavartalansága jellemez. A koponya, gerinc és a medence nem érintett, s hiányzik a kéz és láb chondrodystrophiára jellemző isodactyliája is.

Brocher és Klein (1) 1962-ben a leírást közölte és saját esetek összehasonlítása alapján azzal egészítette ki, hogy:

- a radius és ulna diaphysise minden esetben, a tibiáé és fibuláé többnyire érintett,
- a végtagok részvétele egyoldali is lehet,
- az esetek felében egy, vagy több hosszú csöves csont elgörbül,
- több csontfejlődési rendellenesség is kialakulhat, leginkább Madelung-deformitás (a radius ulnoproxi-

málisan ferdülő, distalis ízületi felszíne, a kéztő volaris subluxációja, a capitulum ulnae dorsalis előemelkedése és a csukló bajonett-állása),

- gyakori a tibia medioproximális osteochondromája (exostosis cartilagineája).

E két szerző a mesomelikus törpeséget a dyschondroosteosis csoportba sorolta és arra gondolt, hogy a Léri-Weil szindróma nem önálló patológiai egység, hanem a Pfaundler-Hurler (mucopolysaccharidosis I.) és Morquio (mucopolysaccharidosis IV.) szindróma átmeneti alakja. A genetikus multiplex enzimopátiákra jellemző epiphysear retardációt, a metaphysisek töredezettségét, a csigolyák fekvő palackhoz hasonló alakját és mucopolysaccharidok szöveti felhalmozódását azonban nem sikerült kimutatni (9).

Marx és Mtsai (7) arra hívták fel a figyelmet, hogy egy



1. kép. A capitulum és collum radii dysplasiája és az orsócsont lateralis luxatioja a jobb könyök volodorsalis felvételén.



2. kép. Laterolateralis könyökvétel. A jobb radius volarisan hajlik, az olecranon ulnae vastag, tömeges.

testtájéakra szorítókozó deformitások a növekedés befejezése előtt elszenvedett traumák következtében is kialakulnak. Törés utáni állapotot a körelőzményi adatok, a csöves csontok periostealis újcsont képződés miatt kialakult manzetteszerű megvastagodása, a compacta sclerosisa, valamint osteomedullaris érsérülés (aneurysma és haematoma) által okozott cystikus – lytikus laesiok bizonyítanak.

Esetünk további megfontolásokra nyújt lehetőséget e ritka fejlődési rendellenességgel kapcsolatban.

ESETISMERTETÉS

34 éves, 154 cm magas és 49 kg testsúlyú férfit veleszületett csontosodási zavar és Monteggia törés utáni állapot alternatív kórismékkal utaltak vizsgálatra.

Megtekintésnél rövid jobb alkart és a csípőízületig erőujjakat láttunk. A beteg traumára nem emlékezett és elmondása szerint féloldali alkarja születése óta rövid. Közlését szülei megerősítették. Családi előfordulásról egyikük sem tud.

Fizikális vizsgálatnál a humerus distalis végdarabjától lateralisán elhelyezkedő, fájdalommentes radiust, az alkarcsontok elgörbülését és fiziológiás, radialis abductioja hiányát észlelték. A humeroulnaris ízület flexiója és extenziója, valamint a proximális kéztőízület radialis és ulnaris abductioja csökkent.

A jobb könyök volodorsalis felvételén a capitulum és colli radii dysplasiáját, a tuberositas emiatt kialakult ulnoproximális helyzetét, az orsócsont lateralis luxációját és elhajlását, továbbá az art. radioulnaris proximális hiányát láttuk (1. kép).

Laterolateralis síkfilm radiogramon az ulna proximális vége kiszélesedett, tömeges, a radius volarisan hajlik (2. kép).

Pronációs (Groove) felvételen mindkét csont mesomelikus megrövidülése látszik. A diaphysis elgörbülése miatt a margo interossea ulnae szélképző (3. kép).

A csukló dorsovolaris képén a capitulum és proc. styl. ulnae hiányzik, a csontvég elkeskenyedik, a distalis radioulnaris ízület hypoplasiás, mindkét csont lateralisán hajlik, a foramen nutritium ulnae tátongó, ovális alakú, vele szemben a singcsont medialis corticalisán kis csü-



3. kép. Pronációs alkarfelvétel. A jobb radius és ulna mesomelikusan rövid, a singcsont görbülete miatt a margo interossea szélképző.

csök. A proximális kéztőízület lateromedialisán csúcsíves, az os triquetrum pyramis helyett téglalap alakú és az os pisiformével azonos nagyságú. Az os scaphoideum és lunatum proximalis széle a radius distalis corticalisával párhuzamos (negatív sziluett-tünet, 4. kép).

A bal alkar, valamint a felkarok, combok és lábszárak összehasonlító felvételein eltérés nincs.

Az anyagcsere feltáró klinikai laboratóriumi vizsgálata negatív eredményű. Neuropsychiatriai eltérést nem találtak.

A látottakat a jobb könyök, alkar és kéztő többszörös, nem klasszifikálható fejlődési rendellenességének vélelmeztük.

MEGBESZÉLÉS

Az alkar fejlődési rendellenességei különböző károsodásokat okoznak a könyök és proximális kéztő ízületben, melyeket az ízületek önálló rendellenessége színezhethet.

A veleszületett radiusfej luxációt a lig. anulare radii lazasága, vagy hiánya eredményezi (11). Esetünkben ez a



4. kép. A jobb csukó dorsovolaris képe. A capitulum és proc. styl. ulnae hiányzik, a distalis radioulnaris ízület hypoplasiás, mindkét csont lateralis görbül, a foramen nutritium ulnae tártong, az os triquetrum négyszög alakú, a radiocarpalis ízület csúcsíves, de az scaphoideum és lunatum proximalis szélével párhuzamos. A negatív sziluett-jel alapján Madelung-deformitás kizárható.

proximális csontvég connatalis torzulásával szövődött. A könyök flexiója és extenziója a humeroulnaris ízületben megy végbe, ezért a mozgási zavar lényegesen kisebb a deformitás alapján várhatónál (3).

A radius distalis végén a Madelung-csuklóéhoz (6) hasonló, lateromedialisán lejtő ízületi felszint látunk.

A capitulum és proc. styl. ulnae, valamint a facies articularis radii proximális emelkedésének hiánya magyarázza, hogy a gótikusnak (10), vagy V-alakúnak (8) mondott carpalis ív ellenére az ossa carpalia sublúxiója és valódi Madelung-deformitás nem jött létre.

Az anatómiai viszonyokat a sziluett-tünet negativitása világítja meg. Az ossa carpi proximális és a radius distális vége párhuzamos, nem kereszteződik, emiatt a csukló bajonett deformitása kizárt. Dihlmann és Bandick (2) az osteoartikuláris syntopia és a sziluett-jel ábrázolása miatt a dorsovolaris kézfelvételel ebben az esetben informatívabbnak tekintik az oldalirányúnál. Álláspontjukat elfogadva használtuk ezt a felvételi beállítást.

A traumás aetiológia hiányát a kórelőzményen kívül a síkfilm radiogram is megerősíti. Nem látjuk a csontvégek flexiós, vagy extenziós Monteggia-törésre jellemző post-traumás alakváltozását és a rövidülés sem proximális, vagy distalis, hanem mesomelikus. A pronációs felvételeen ábrázolódó crista interossea ulnae (3. kép) az alkar distalis harmadát is bemutatja, dorsovolaris, 4. képen már nem jelenik meg.

Az ulna proximális végének enyhe kiszélesedését Brocher és Klein (1) megfigyelése alapján a proc. coronoideus ulnae prominentiájára és a lig. collaterale ulnae hyperostosisára vezetjük vissza.

Összefoglalóan azt kell mondanunk, hogy a Léri-Weil szindróma (4) tünetei közül csak a jobb radius és ulna mesomeliája, elgömbülése és a radius distalis ízületi felszínének radioulnaris lejtése van jelen. Hiányzik viszont a törpenövés, más végtag érintettsége és a Madelung-deformitás. Testmagassága alapján betegünk legfeljebb alacsony növésűnek tartható.

A jobb könyök, alkar és kéztő fejlődési rendellenességei nem alkotnak a chondrodysplasia, mucopolysaccharidosis, vagy a metaphysaer dysostosis csoportba tartozó tünetegyüttest.

Mivel egy nemzedéken belüli előfordulás sem bizonyítható, az anomáliát Hamilton és Mossman (5) megfigyelései alapján intrauterin téraránytalanság, vagy leszorítás következményének tartjuk.

IRODALOM

1. Brocher, J.E.W., Kellin, D.: Die Dyschondroosteose. Fortschr. Röntgenstr. 1962. 96. 496 – 502.
2. Dihlmann, W., Bandick, J.: Die Gelenksilhouette. Das Informationspotential der Röntgenstrahlen. Springer, Heidelberg, New York, Tokyo 1994.
3. Greenspan, A.: Skelettradiologie. Orthopädie, Traumatologie, Rheumatologie, Onkologie. Thieme und Froberg, 2. Aufl. Berlin, 1993.
4. Léri, A., Weil, S.: Le nanisme mésomelique. Bull. soc. méd. Hop. Paris, 1929. 45. 1141 – 1145.
5. Hamilton, W.J., Mossman, H.W.: Human embryology. Williams and Wilkins, Baltimore, 6th ed. 1992.
6. Madelung, O.W.: Über dem krankhaftem Wachstum des Radius. Mitt. Grenzgeb. Med. Chir. 1908. 18. 678 – 683.
7. Marx, F., Kolár, J., Kacal, S., Paleček, L., Potocký, W.: Skelettveränderungen als Folge posttraumatischer Gefäßzustände. Fortschr. Röntgenstr. 1962. 96. 82 – 86.
8. Schmidt, H., Freyschmidt, J.: Borderlands of normal and early pathologic finding in skeletal radiography. Thieme, New York, 4th ed. 1998.
9. Taybi, H., Lachmann, R.S.: Radiology os syndromes metabolic disorders and skeletal dysplasias. Year Book Med. Chicago, 3rd ed. 1996.
10. Thelen, M., Ritter, G., Vogl, Th., Taupitz, K. (Hrsg): Radiologische Diagnostik und des Verletzungen von Knochen und Gelenken. Thieme und Froberg, Berlin, 1993.
11. Vízkelety, T.: A felső végtag fejlődési rendellenességei. In: Horváth F., Forgács S. (szerk): ízületi betegségek röntgendiagnosztikája. Medicina, Budapest, 1984.0