

Pes cavus

MUDr. Dominika Cvalínová¹, MUDr. Veronika Schwarzová¹, MUDr. Eva Sládková¹,
MUDr. Kateřina Pizingerová, Ph.D.¹, MUDr. Věra Amblerová², MUDr. Radka Jaklová³,
MUDr. et Ing. Radek Tupý⁴, MUDr. Pavel Hořák⁵, prof. MUDr. Josef Sýkora, Ph.D.¹

¹Dětská klinika FN a LF UK v Plzni

²Neurologická klinika FN a LF UK v Plzni

³Ústav lékařské genetiky FN a LF UK v Plzni

⁴Klinika zobrazovacích metod FN a LF UK v Plzni

⁵Klinika ortopedie a traumatologie FN a LF UK v Plzni

Pediatr. praxi 2015; 16(1): 54–55

Obrázek 1. Deformita končetiny



Obrázek 2. Pacientka



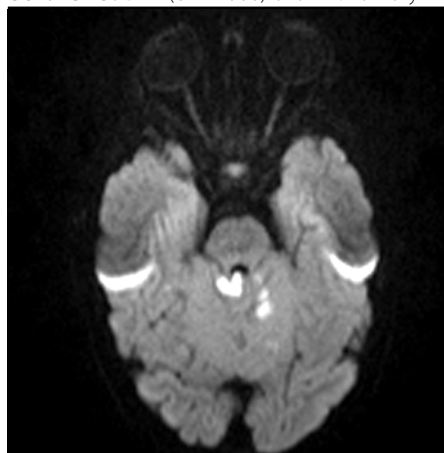
Úvod

Pes cavus je komplexní ortopedická deformita nohy definovaná jako abnormální elevace klenby nožní. Etiologie je převážně neurogenní, u dvou třetin pacientů s touto diagnózou je prokázáno neurologické onemocnění (např. Friedreichova ataxie, DMO, myelomeningokéla či porucha míchy, periferní neuropatie). Pouze malé procento pacientů s touto vadou má normální neurologický nález, pak mluvíme o kongenitálním pes cavus.

Kazuistika

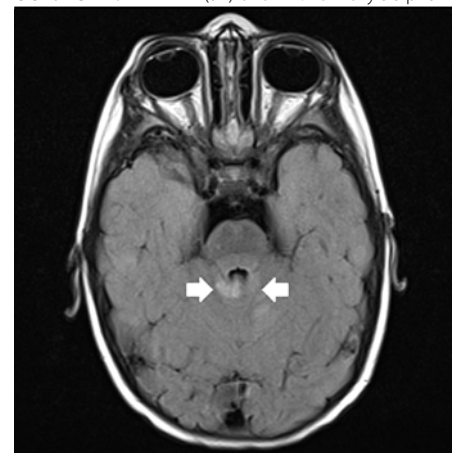
19měsíční batole bylo přijato na JIRP Dětské kliniky pro paroxysmus křečí s poruchou vědomí. Dívka byla dosud zdravá, s negativní rodinnou i osobní anamnézou. V somatickém nálezů byla při přijetí odeznívající porucha vědomí s hypotonií, pacientka ameningeální, bez klinických známek infektu a mj. patrná významná deformita dolních končetin typu pes cavus. V neurologickém nálezů dominující porucha chůze a hypore-

Obrázek 3. DWI (b = 1 000) okolí IV. komory



flexie L5/S2. Vzhledem k proběhlému paroxysmu křečí byla v rámci celkového vyšetření provedena i magnetická rezonance mozku (MRI), kde byla popsána v bílé hmotě oboustranně drobná ložiska restrikce difuze, která neodpovídala neuroinfekci ani posttraumatickým změnám. Výsledky provedených vyšetření vedly k podezření na hereditární motoricko-senzitivní neuropatii

Obrázek 4. T2 FLAIR (ax) okolí IV. komory s šipkami



(HMSN), i vzhledem k současně zjištěné stejné deformitě nohy u otce dítěte. Léze na MRI mozku byly zhodnoceny jako ložiska edému myelinu, dle literatury v souladu s centrálním postižením v rámci HMSN. Pacientka byla zajištěna anti-convulzivní a propuštěna do péče neurologa. Ambulantně provedená elektromyografie (EMG) byla překvapivě s normálním nálezem. Genetikem

byla vyloučena Friedreichova ataxie, ostatní genetické vyšetření nebylo aktuálně indikováno.

Teorie

Hereditární neuropatie jsou skupinou poměrně často se vyskytujících neurologických onemocnění (1 : 2500). Jedná se o heterogenní skupinu nervosvalového onemocnění jak geneticky, tak klinicky, včetně elektrofyziologického a bi-optického nálezu. Postižen je primárně axon nebo myelin, v průběhu nemoci se obojí kombinuje. Porucha periferního neuronu se projeví svalovou slabostí a atrofií, která postupuje proximálně a vede k typickým deformitám nohou charakteru pes cavus a vzniku kladívkovitých prstů. Deformity pak vedou k poruše stereotypu chůze. Poruchy čítí nejsou tak vyjádřeny. Za hlavní diagnostickou metodu se považuje EMG. Nejčastější formou, která postihuje senzitivní i motorické nervy, je choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT), neboli hereditární motoricko – senzitivní neuropatie (HMSN). Je známo již více než 40 genů asociovaných s CMT a řada je neznámá.

Nejčastější autozomálně dominantně (AD) dědičný HMSN I/CMT typ 1A je způsoben většinou duplikací genu PMP22 pro periferní myelin 22 na krátkém raménku 17. chromozomu. Delece stejného genu vede k jinému fenotypu onemocnění, hereditární tomakulózní neuropatii (HNPP) se sklonem k přechodným tlakovým obrnám, kdy parézy nervů vznikají ve vazbě na fyzickou zátěž a jsou rekurentní. X-vázaná forma CMTX (intermediární) představuje cca 10% neuropatii, u mužů s demyelinizačním a u žen s axonálním typem postižení. HMSN III (Déjerine-Sottasův syndrom) je AD dědičný, s časným začátkem a progresivním vývojem, často je provázen ptózou víček a nystagmem, s extrémně pomalým vedením vzruchu na EMG. AD dědičnou axonální formu představuje méně častý HMSN II/CMT2. Zahrnuje opět řadu podtypů se širokou variabilitou nástupu potíží a závažností klinického obrazu. Deformita typu pes cavus u této formy nebývá přítomna. Autozomálně recesivní (AR) formy CMT4 jsou velmi vzácné. Léčba HMSN zahrnuje především rehabilitaci, péči orto-

pedickou a protetickou, prognóza bývá příznivá, nezkracující délku života, ale negativně ovlivňuje jeho kvalitu.

Závěr

Pes cavus je vzácná ortopedická vada, která může být vrozená nebo častěji získaná jako součást klinického obrazu pacientů s hereditární neuropatií. Přítomnost poruchy chůze, hyporeflexie a nález na MRI mozku podpořily tuto diagnózu u naší pacientky, patologický neurofyziologický nález zatím chybí. Dítě bude dále sledováno a kontrolováno k posouzení progresu onemocnění, dle dalšího vývoje bude doplněno cílené genetické vyšetření.

MUDr. Dominika Cvalínová

Dětská klinika FN a LF UK v Plzni
Alej Svobody 80, 304 00 Plzeň
cvalinovad@fnplzen.cz

