

# PIERWOTNA OSTEoARTROPATIA PRZEROSTOWA: RODZINNE WYSTĘPOWANIE A ODMIENNY OBRAZ KLINICZNY – OPISY PRZYPADKÓW

VI Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz XVII Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy, Kraków 25-26.09.2015

L30

PIERWOTNA OSTEoARTROPATIA PRZEROSTOWA: RODZINNE WYSTĘPOWANIE A ODMIENNY OBRAZ KLINICZNY – OPISY PRZYPADKÓW

Górska A.

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

**Słowa kluczowe:** *pachydermoperostosa, pierwotna osteoartropatia przerostowa*

**Wstęp.** Pierwotna osteoartropatia przerostowa (*hypertrophic osteoarthropathy – HOA*) określana jako Zespół Touraine-Solente-Golé należy do rzadkich schorzeń. Rodzinne występowanie sugeruje genetyczne tło uwarunkowane genem autosomalnie dominującym lub recesywnym o zmiennej penetracji.

HOA może przebiegać jako postać pełnoobjawowa (zgrubienie i bruzdowatość skóry, zwiększona potliwość rąk i stóp, „palce dobosza”, odokostnowy przerost kości długich, niekiedy z zapaleniem stawów. W postaci niepełnoobjawowej dominują zmiany kostne o charakterze przerostu odokostnowego kości długich z maczugowatością palców. Objawy pachydermii z brakiem lub słabo wyrażonymi zmianami kostnymi występują pod postacią „forme fruste”.

**Cel.** Celem pracy było przedstawienie odrębności obrazu i przebiegu klinicznego u dzieci i młodzieży z rozpoznaniem pierwotnej osteoartropatii przerostowej.

**Materiał i metody.** Analizie poddano 6 pacjentów z 3 rodzin: I – trójka rodzeństwa (2 braci w wieku 16 (postać pełnoobjawowa) i 10 lat, II rodzina – 3 siostry w wieku 16, 12 i 10 lat, III rodzina: 18-letni chłopiec (posiadający 2 starszych zdrowych braci), bez obciążającego wywiadu rodzinnego. Czas obserwacji klinicznej od 2-10 lat.

**Wyniki.** Pełnoobjawową postać rozpoznano u 2 starszych chłopców (16 i 18-letniego) oraz u 16-letniej dziewczynki, z początkowymi objawami zapaleń stawów. Pozostałe rodzeństwo demonstrowało głównie objawy maczugowatości palców i przerostu dystalnych części kończyn dolnych.

Przeprowadzona diagnostyka różnicowa pozwoliła na wykluczenie wtórnej postaci HOA (m.in. nowotwory, zaburzenia hormonalne, schorzenia reumatyczne). Najbardziej burzliwy przebieg

choroby obserwowany był u 16-letniego (rodzina I) i u 18-letniego pacjenta (rodzina III), objawy stawowe wymagały stosowania NLPZ (ang. NSAID). Podejmowano próbę leczenia LMPCH (ang. DMARDs), Kolchicyną z umiarkowanym efektem terapeutycznym.

**Wnioski.** 1. Pierwotna osteoartropatia przerostowa jest rzadkim schorzeniem, ujawniającym się przed rozpoczęciem okresu dojrzewania, a jedynym początkowo zauważalnym objawem u większości obserwowanych pacjentów była maczugowatość palców.

2. Nawracające zapalenie wielostawowe towarzyszyło pacjentom z postacią pełnoobjawową HOA, nie reagujące na leczenie lekami przeciwzapalnymi; najszybszy efekt terapeutyczny uzyskano podczas leczenia kolchicyną.

3. Dokuczliwym objawem zgłaszanym przez pacjentów z HOA była wzmożona potliwość rąk i stóp, która nie poddawała się stosowanej terapii.

## L30

### PRIMARY HYPERTROPHIC OSTEOARTHROPATHY: FAMILY HISTORY AND DIFFERENT CLINICAL PICTURE – CASE REPORTS

#### Górska A.

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

**Key words:** *pachydermoperiostosis, primary hypertrophic osteoarthropathy*

**Objectives.** Primary hypertrophic osteoarthropathy (HOA) referred to as the Touraine-Soulente-Golé Syndrome (TSG) is a rare pathology. Its familial occurrence indicates a genetic background determined by an autosomal dominant or recessive gene of variable penetrance.

HOA can be fully symptomatic (skin thickening and furrows, increased sweating of the hands and feet, clubbing of the fingers, periosteal long bone hypertrophy, sometimes with arthritis). The partially symptomatic type shows predominance of periosteal hypertrophy of the long bones with clubbing of the fingers. Symptoms of pachydermia with lacking or poorly expressed bone lesions occur mainly as “forme fruste”.

**Aim.** The study objective was to present differences in the picture and clinical course of primary HOA in children and adolescents diagnosed with the disease

**Materials and methods.** The analysis involved 6 patients from 3 families: I – three siblings; 2 brothers aged 16 (fully symptomatic) and a 10-year old one, II – 3 sisters aged 16, 12 and 10 years, III: an 18-year-old teenager (having 2 healthy older brothers), without a family history of the disease. The clinical follow-up time ranged from 2 to 10 years.

**Results.** The fully symptomatic type was diagnosed in 2 older boys and in a 16-year-old girl with early symptoms of arthritis. The other siblings demonstrated mainly clubbing of the fingers and hypertrophy of distal parts of the lower extremities.

The differential diagnosis excluded the secondary form of HOA (e.g. cancers, hormonal disorders, rheumatic ailments). The most dramatic course of the disease was observed in the 16-year-old patient (family I) and in the 18-year-old one (family III). Articular symptoms required the use of non-steroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs). An attempt was made to administer traditional disease modifying antirheumatic

drugs (DMARDs) and colchicine, which brought a moderate therapeutic effect.

**Conclusions.** 1. Primary hypertrophic osteoarthropathy is a rare disease which appears before puberty. The only initial symptom in the majority of patients was clubbing of the fingers.

2. Recurrent polyarthritis accompanied patients with fully symptomatic HOA and failed to respond to anti-inflammatory therapy; treatment with colchicine brought the quickest effect.

3. Increased sweating of the hands and feet, which did not respond to treatment, was a troublesome symptom reported by HOA patients.