



Meisje met zwellingen aan de vingers

N. Rbia¹, J. Damman², E.J. Mendels³

Pachydermodactylie (PDD) is een zeldzame en goedaardige vorm van digitale fibromatose waarbij asymptomatische zwellingen optreden rondom de proximale interfalangeale (PIP)-gewrichten van de vingers. In de literatuur zijn honderdzestig patiënten beschreven. Gezien de zeldzaamheid wordt de aandoening vaak niet goed herkend en worden de symptomen ten onrechte in verband gebracht met een reumatische aandoening. In dit artikel beschrijven wij een casus met een typisch klinisch en histologisch beeld.

ZIEKTEGESCHIEDENIS

Een zestienjarig meisje werd door de orthopeed verwezen naar de polikliniek Dermatologie in verband met sinds zeven jaar bestaande asymptomatische zwellingen van de PIP-gewrichten aan beide handen. Vijf jaar eerder was zij voor dezelfde klacht reeds gezien door de kinderarts, reumatoloog en orthopeed, waarbij er geen diagnose was gesteld.

De zwellingen zijn geleidelijk ontstaan en persisteren. Er is geen sprake van rode en/of warme gewrichten of bewegingsbeperking van de vingers. Ook is patiënte niet opvallend vermoeid en heeft zij geen verminderde kracht in grote spiergroepen of verminderde sensibiliteit. Opmerkelijk (uit oudere dossiervoering) is dat zij vanaf de leeftijd van negen jaar haar handen vaak in elkaar bewoog en wringbewegingen maakte. Haar verdere voorgeschiedenis is blanco en in de familie komen geen huid-, auto-immuun- of reumatische ziekten voor.

Bij lichamelijk onderzoek zagen wij aan de rechterhand aan alle vingers behoudens digitus I huidkleurige tot erythematuze vast-elastische nodi rondom de PIP-gewrichten (figuur 1). Aan de linkerhand werden identieke afwijkingen gezien ter hoogte van de PIP-gewrichten van digitus II–IV die bij digitus III en IV doorlopen tot de MCP-gewrichten. De voeten, overige huid en slijmvliezen en capillaroscopie toonden geen afwijkingen. Beide handen waren verder volledig soepel, de gewrichten stabiel en pijnvrij en patiënte kon een krachtige vuist maken.

Voor de differentiële diagnose werd vijf jaar eerder door de kinderarts en reumatoloog gedacht aan een genetische afwijking, stofwisselingsziekte, reuma of een afwijking van het bewegingsapparaat. Uitgebreid laboratoriumonderzoek (waaronder reumafactor) toonde geen bijzonderheden. Röntgenologisch en echografisch onderzoek van de handen



Figuur 1. (A) De rechterhand toont vast-elastische nodi rondom de PIP-gewrichten van alle vingers behoudens digitus I en aan de linkerhand identieke zwellingen van digitus II-IV, (B) dorsale zijde van de linkerhand, (C) palmaire zijde van de rechterhand.

¹ Anios Dermatologie, afdeling Dermatologie, Admiraal De Ruyter Ziekenhuis, Goes

² Patholoog, afdeling Pathologie, Erasmus MC, Rotterdam

³ Dermatoloog, afdeling Dermatologie, Erasmus MC, Rotterdam

toonden geen afwijkingen, behoudens een duidelijke wekedelenzwelling (figuur 2). Een MRI van digitus III en IV van de linkerhand werd dit jaar verricht in verband met het persisteren van de klachten. Deze toonde wekedelenzwellingen met betrokkenheid van de huid en subcutis. Reumatologische en ossale/tendinogene pathologie werden hiermee uitgesloten.

Vanuit dermatologisch perspectief werd de differentiële diagnose door ons uitgebreid met juveniele fibromatose (waaronder pachydermodactylie), granuloma annulare of een stapelingsziekte. Er werd een 4 mm huidbiopt genomen van digitus IV van de linkerhand. Histopathologisch onderzoek toonde een hyperplastisch verbrede epidermis met hyperkeratose. De oppervlakkige en midreticulaire dermis toonden wanordelijk gelegen en wisselend dikke collageenbundels waartussen mucine depositie. Dieper in de dermis eveneens celrijk bindweefsel, deels in bundels gelegen en opvallend rondom de eccriene ducten gelegen, met invangen van de eccriene ducten, en met een toegenomen aantal capillairen. Er werden geen aanwijzingen voor amyloïdose gevonden (figuur 3).

Na clinicopathologische correlatie werd de diagnose pachydermodactylie gesteld.

Er werd met ouders en patiënte overlegd over de therapeutische optie met intralesionale corticosteroiden. Echter gezien het benigne, asymptomatische, niet-progressieve karakter van de aandoening werd besloten een expectatief beleid te voeren.

BESCHOUWING

De meeste zwellingen rondom gewrichten bij kinderen zijn ten gevolge van gewrichtsontstekingen bij reumatologische aandoeningen. Zeldzame oorzaken, zoals pachydermodactylie, kunnen daarom voor verwarring zorgen. Pachydermodactylie (PDD) werd voor het eerst in 1973 beschreven als peri-articulaire zwellingen met als voorkeurslocatie de PIP-gewrichten van de handen. [1] In totaal zijn er tot op heden honderd zestig patiënten beschreven in de literatuur. De exacte incidentie is niet bekend.



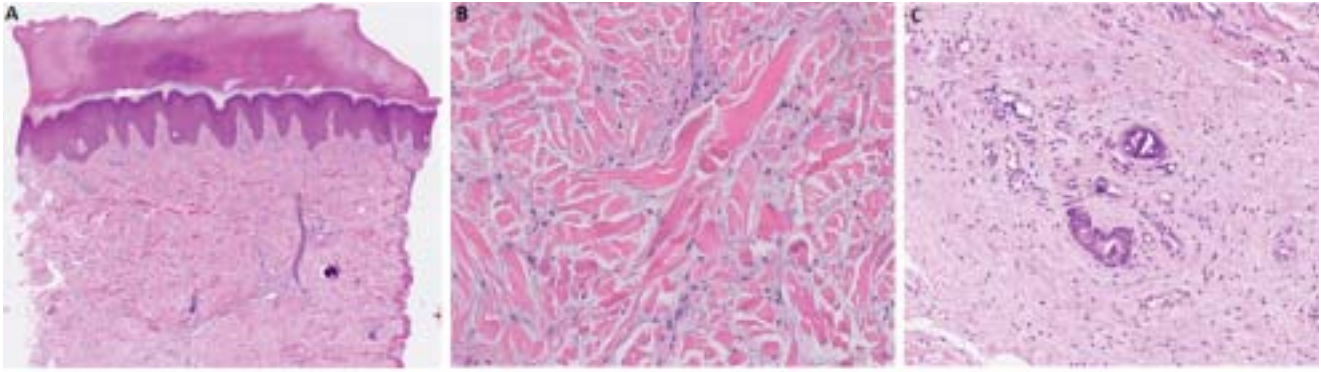
Figuur 2. Röntgenfoto van beide handen toonde een normaal, symmetrisch aspect van de osteoarticulaire structuren en wekedelenzwellingen.

De aandoening wordt het meest beschreven bij gezonde jonge mannen met een gemiddelde leeftijd van veertien jaar, alhoewel het ook voorkomt bij jonge vrouwen en volwassenen. [2,3] De etiologie is niet volledig bekend. Overmatige mechanische stimulatie van vingers/huid wordt gesuggereerd als de belangrijkste oorzaak van de zwellingen. Van alle beschreven patiënten was er in 43% sprake van overmatige activiteit, beroepsmatig of een hobby zoals het bespelen van een muziekinstrument. [1] Mogelijk heeft het veelvuldig wringen van de handen op kinderleeftijd bij onze patiënte hierbij een belangrijke rol gespeeld. Gezien de hoge prevalentie onder mannelijke adolescenten, spelen vermoedelijk ook hormonale factoren een rol in het ontstaan. Androgenen kunnen de fibroblastenproliferatie bevorderen; deze kenmerken zijn terug te vinden in de histologie. Toch ontwikkelen niet alle jonge mannen PDD onder invloed van overmatige mechanische stimulatie en lijkt een genetische aanleg essentieel. [1]

Het klinisch beeld bestaat uit pijnloze zwellingen rondom de PIP-gewrichten van de handen. De tweede en vierde vinger zijn het meest aangedaan. Vaak beperken de zwellingen zich tot de mediale en laterale zijde van de gewrichten. Er worden zelden afwijkingen gezien van de DIP- of MCP-gewrichten, duimen of tenen. De huid kan ter plaatse van de zwellingen tekenen vertonen van erytheem, hyperkeratose, lichenificatie en/of hyperpigmentatie. [4] PDD geeft in principe geen functiebeperking.

Histopathologisch wordt PDD gekenmerkt door een hyperplastische epidermis met bovengelegen hyperkeratose en verdikking van de dermis met irregulair gelegen verdikte collageenbundels. Dit laatste kenmerk is het gevolg van proliferatieve fibroblasten met secundair een verhoogde neerslag van collageen (type III en V) in de dermis en subcutis. [5] Mucine depositie tussen collageenvezels kan verhoogd zijn, alhoewel niet in alle gevallen. Toegenomen capillairen en door collageen ingevangen eccriene ducten worden eveneens beschreven. [6]

De diagnose wordt gesteld op basis van het karakteristieke klinische beeld en (eventueel) histopathologisch onderzoek. Echter, er wordt in eerste instantie veelal gedacht aan reumatische ziekten (zoals juveniele idiopathische artritis), ossale, infectieuze of endocrinologische pathologie (zoals acromegalie). Veel van deze aandoeningen kunnen met adequaat anamnestic, lichamelijke en beperkt aanvullend onderzoek worden uitgesloten. De differentiële diagnose van zwellingen rondom de gewrichten aan de handen kan op dermatologisch vlak uitgebreid worden met: juveniele digitale fibromatose (pachydermodactylie), (pseudo)-*knuckle pads* en het bart-pumphrey-syndroom), infantiele digitale fibromatose, granuloma annulare, een stapelingsziekte (zoals mucinose of amyloïdose) of een nodulus rheumaticus. Tot slot kan er gedacht worden aan enkele zeldzame genetische ziekten, zoals pachydermoperiostosis (pachydermie, periostosis en clubbed fingers) of de ziekte van Marie-Bamberger (hereditaire hypertrofische osteoarthropathie).



Figuur 3. Histopathologisch onderzoek toont een hyperplastisch verbrede epidermis met hyperkeratose (A). De oppervlakkige en midreticulaire dermis tonen wanordelijk gelegen wisselend dikke collageenbundels (B) waartussen mucine depositie. Dieper in de dermis eveneens celrijk bindweefsel, deels in bundels gelegen en opvallend rondom eccriene ducti gelegen met een toegenomen aantal capillairen (C).

Er is geen goudenstandaardbehandeling voor PDD. Het is een goedaardige aandoening en de symptomen kunnen na enkele jaren stabiliseren of zelfs verminderen. Vermindering van mechanische stimulatie kan voor stabilisatie of regressie zorgen. [7,8] Chirurgie speelt geen rol in de behandeling, maar intraleisionale corticosteroïden kunnen effectief zijn. [9]

CONCLUSIE

PDD is een zeldzame en benigne vorm van juveniele digitale fibromatose waarbij asymptomatische zwellingen optreden rondom de PIP-gewrichten van de vingers. De symptomen kunnen na enkele jaren spontaan stabiliseren of verminderen, derhalve zal bij de meeste patiënten het beleid expectatief zijn.

LITERATUUR

- Dallos T, Oppl B, Kovács I, Zwerina J. Pachydermodactyly: A review. *Curr Rheumatol Rep* 2014;16(9):1-7.
- Bardazzi F, Neri I, Raone B, Patrizi A. Pachydermodactyly: 7 new cases. *Ann Dermatol Venereol* 1998;125(4):247-50.
- Okuyama R, Kagatani S, Tagami H, Aiba S. Pachydermodactyly in an elderly Japanese patient showing distal involvement of the fingers. *Dermatology* 2006;213(2):177-8.
- Sagransky MJ, Pichardo-Geisinger RO, Muñoz-Ali D, Feldman SR, Mora DC, Quandt SA. Pachydermodactyly from repetitive motion in poultry processing workers: A report of 2 cases. *Arch Dermatol* 2012;148(8):925-8.
- Reichert CM, Costa J, Barsky SH. Pachydermodactyly. *Clin Orthop Relat Res* 1985;NO. 194:252-7.
- Taylor-Gjevne R, Saxena A, El Maadawy S, Classen D, Nair B, Gjevne J. A case of deforming pachydermodactyly. *J Clin Rheumatol* 2009;15(2):78-80.
- Iraci S, Bianchi L, Innocenzi D, Tomassoli M, Nini G. Pachydermodactyly: A case of an unusual type of reactive digital fibromatosis. *Arch Dermatol* 1993;129(2):247.
- Lautenschlager S, Itin PH, Rufli T. Pachydermodactyly: Reflecting obsessive-compulsive behavior? *Arch Dermatol* 1994;130(3):387.
- Curley RK, Hudson PM. Pachydermodactyly: a rare form of digital fibromatosis-report of four cases. *Clin Exp Dermatol* 1991;16(2):121-3.

SAMENVATTING

Een zestienjarig meisje werd verwezen naar de polikliniek Dermatologie in verband met sinds zeven jaar bestaande zwellingen van de PIP-gewrichten van de vingers. Op basis van het klinisch beeld en histopathologisch onderzoek stelden wij de diagnose pachydermodactylie (PDD). PDD is een zeldzame goedaardige vorm van juveniele digitale fibromatose waarbij asymptomatische zwellingen optreden rondom de PIP-gewrichten. PDD kan ten onrechte in verband gebracht worden met een reumatische aandoening. Gezien het benigne karakter heeft een expectatief beleid meestal de voorkeur.

TREFWOORDEN

digitale fibromatose – pachydermodactylie – PIP-gewricht-zwelling

SUMMARY

A 16-year-old girl was referred to the dermatology outpatient clinic with PIP-joint swelling of the fingers. Dermatological examination and histology confirmed the diagnosis of pachydermodactyly (PDD). PDD is a rare benign form of juvenile digital fibromatosis with asymptomatic swelling of the PIP joints of the fingers. PDD can be misdiagnosed as inflammatory arthritis. Because of its benign nature most patients do not need treatment.

KEYWORDS

digital fibromatosis – pachydermodactylie – PIP-joint swelling

CORRESPONDENTIEADRES

Elodie Mendels

E-mail: e.mendels@erasmusmc.nl