

## Ujjak teremtése

*A részt vevő orvosok ismeretei szerint még soha nem végeztek Magyarországon Apert-szindrómás egyetétű ikerpáron kézrekonstrukciós műtétet, amelynek során mindkét kéz összes ujján szétválasztották és kialakították az összenőtt ujjjaikat. A több évig tartó operációsorozat Hetthéssy Judit kézsebész, a Semmelweis Egyetem egyetemi adjunktusa, a Kézklínika kézsebésze, és dr. Kassai Tamás kézsebész, a dr. Manninger Jenő Baleseti Központ osztályvezető főorvosa vezetésével zajlott, és nemrégiben fejeződött be. Hetthéssy Judit az interjúnkban elmondta, hogy a gyerekek hagyományos óvodába járnak, és rendeltetés-szerűen tudják használni mindkét kezüket. Vagyis a műtétek teljes sikerrel végződtek.*



*Hetthéssy Judit*

– Mikor találkozott először az Apert-szindrómás ikerpár esetével?

– Mi, a praxisunkban azt szoktuk mondani, hogy nullától 99 éves korig vállalunk pácienseket, de velük még ennél is korábban találkoztam, hiszen már a terhesség hatodik hónapjában kiderült a kézfejlődési rendellenesség egy genetikai ultrahangon. A vizsgálat alapján nem lehetett pontosan azonosítani a rendellenesség pontos típusát és súlyosságát, csak a születés pillanatában derült ki, hogy Apert-szindrómáról van szó. A szülők már a gyerekek születése előtt eljöttek a Klinikára, és átbeszéltük, hogy mi várható, milyen teendők lesznek, amint megszületik az ikerpár. Életük első napján volt alkalmam megismerni őket, és megvizsgálni a kezecskéiket.

– Miért különleges az ő esetük?

– Az ikrek párhuzamos érintettsége még az Apert-szindróma alacsony gyakoriságához képest is rendkívül ritka: ők az első általunk ismert Apert-szindrómás egyetétű ikerpár Magyarországon, ráadásul mindkettejük mindkét keze, és az összes ujjá érintett volt. Különlegessé teszi őket az is, hogy a kezdet kezdetétől figyelemmel kísérhetjük a sorsuk alakulását. Én már a születésük napján láttam őket a szülészeti osztályon, és azóta is folyamatosan nyomon követjük a fejlődésüket.

– Milyen gyakoriak a kézfejlődési születési rendellenességek?

– Az újszülöttek 1–3%-át érinti valamilyen

születési rendellenesség, és ezen esetek 10%-ában tapasztaljuk, hogy a felső végtag is érintett e rendellenességekben. Vagyis a felső végtagi anomáliák viszonylag gyakoriak (a veleszületett szívdefektusoktól nem sokkal marad el a számuk), és ez a gyakoriság az utóbbi évtizedben érdemben nem változott. E fejlődési rendellenességek általában genetikai eredetűek, és vagy spontán mutáció, vagy a szülőktől örökölt gének következtében jönnek létre. Kevés esetben fedezhető fel külső hatás a rendellenesség hátterében. Az Apert-szindróma gyakorisága jóval ritkább: 65–85 ezer élve születésre jut egy eset. Az én praxisomban eddig összesen négy Apert-szindrómás gyermek volt. Egyéb ujjösszenövésrel született betegeket viszont relatív rendszerességgel operálok, és gondozok.

– Mikor indul a kéz fejlődése az embrionális életszakaszban?

– Már egészen korán, általában a várandósság 26. napján, amikor az embrió nagyjából négy milliméter hosszú, már látszik a végtagbimbó. Még egyszer ennyi időt kell várnunk (az 52–53. napig) arra, hogy az ujjak különváljanak. Tehát a kéz legtöbb fejlődési rendellenessége már a várandósság 4–8. hete között kialakulnak. Ezeket többféle szempont szerint is kategorizáljuk, annak alapján, hogy megvan-e minden ujj, vagy hiányoznak ujjak (esetleg több van belőlük), hány van közülük összenöve, megvan-e az ujjak teljes hossza, vagy nem alakultak ki teljesen, il-

letve hogy megfelelő-e az állásuk. Egyes esetekben hiányoznak az ujjakhoz tartozó struktúrák, például a mozgatóizmok: ez különösen a hüvelykujj esetében gyakori. A második hónap végére tehát eldől, hogy a magzatnak megvan-e az öt különálló ujjja, bár a differenciálódás itt nem fejeződik be, hiszen az ujjak végleges formája és az ízületek később alakulnak ki.

– *Vagyis az ujjak különválnak vagy nem válnak szét a magzati fejlődés során, nem pedig később „nőnek össze”.*

– Így van, amit a köznyelvben összenőtt ujjaknak hívunk, azok igazából nem szétvált ujjak. A magzat végtagbimbója kezdetben nem rendelkezik ujjakkal, mondhatni „nullaujjas kesztyű”. A fejlődés során egy jól szabályozott és rendkívül komplex folyamat révén különválnak az ujjak, és mindegyiknek kialakul a saját karaktere, ez határozza meg a hosszúságukat, az állásukat és a mozgásképességüket. A szétválási folyamat hibás lefutása okozza a rendellenességeket. A nem szétvált ujjak kapcsolódhatnak csupán a lágy részekkel (ekkor egyszerű a syndactylia), de a csontos részek között is maradhat összeköttetés (komplex syndactylia); illetve kapcsolódhatnak teljes hosszuk mentén (komplett) vagy csak részlegesen (inkomplett syndactylia).

– *Az Apert-szindróma a syndactyliák egy típusa?*

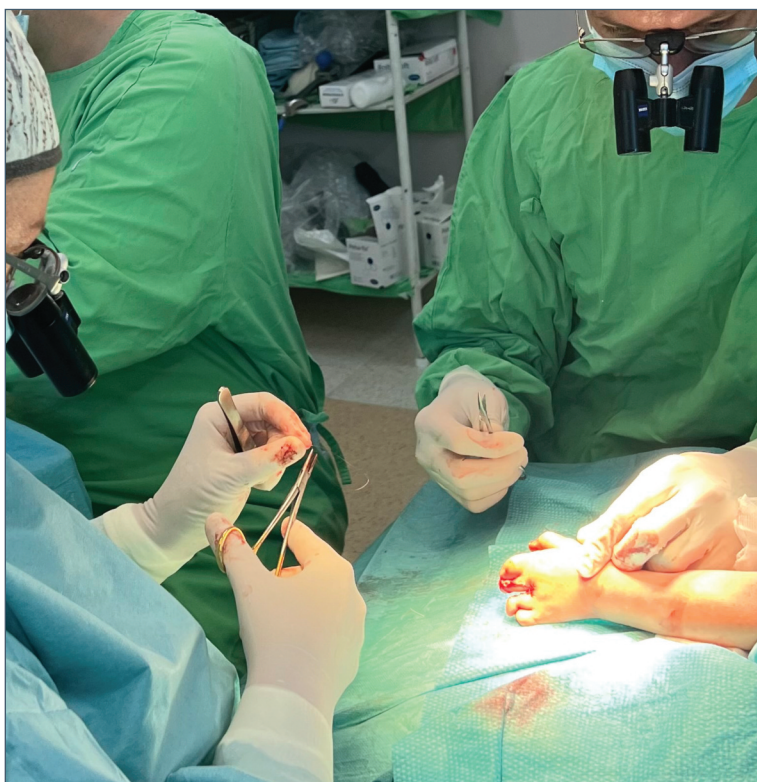
– Méghozzá annak a legsúlyosabb megnyilvánulása, vagyis komplex és komplett syndacty-



liát okoz, rendszerint egyszerre mindkét kézen. A betegség a 2-es típusú fibroblast növekedési faktor (FGF2) rendellenességéhez kötődik. Az Apert-szindróma sokszor az összes ujjat érinti, amit angolul rosebud type (vagyis „rózsabimbó típusú”) Apert-szindrómának neveznek. Az érintett újszülöttek minden ujjja össze van nőve, ezért a kézfejük rózsabimbóra hasonlít. Nem kell magyarázni, hogy a kéz ebben a kiindulási állapotában szinte alkalmatlan a külvilág tárgyainak manipulálására. De az Apert-szindróma nemcsak a kezeket érinti, hiszen midfacialis hypoplasia is kapcsolódik hozzá, vagyis a középarc csontjai alulfejlettek, és csontosodási zavar figyelhető meg a koponyában (craniosynostosis). Ez utóbbi műtéti megoldása elsődleges jelentőségű, hiszen a rendellenes csontok nyomást fejtenek ki a fejlődő agyra, aminek értelmi fogyatékoság lehet a következménye.

– *Vagyis a kezek rekonstrukcióját megelőzi az idegsebészeti műtét?*

– Igen, a koponya helyreállítása az elsődleges. Ez után következünk mi, kézsebészek. A kézfejlődési rendellenességeket egyéves kor alatt egyébként is csak akkor érdemes megoperálni, ha keringészavar áll fenn. Máskülönben az altatás biztonságossága miatt általában 1–3 éves kor között ideális operálni e rendellenességeket. Mindenképpen fontos, hogy az iskola kezdetére a gyermeknek már írásra alkalmas keze legyen, és ki kell használnunk a kisgyermekkorai neuraszticitást, mert ebben a korban az idegrend-



szer még jól adaptálódik a megváltozott viszonyokhoz. Ha összenőve maradnak az ujjak, az az idegrendszer fejlődését is hátráltatja, hiszen a gyermek nem kap visszajelzést a tárgyak manipulálása révén a környezetből.

– *Idősebb korban nem egyszerűbb a műtét, a kéz nagysága miatt?*

– Valóban könnyebb a nagyobb kezet operálni, de azt is figyelembe kell venni, hogy e beavatkozások mindig hosszú időt vesznek igénybe, hiszen akár nyolc műtétet is szükséges végezni a gyerekek kezein. Minél kisebb a gyerek, annál könnyebben megszokja az új helyzetet, és annál gyorsabban kezdi természetes módon használni az új ujjait. Ezért tartjuk az 1–3 éves kort ideális időszaknak e műtétek szempontjából. Abból bizonyosodhatunk meg arról, hogy jó döntést hoztunk az operáció elvégzése előtt, hogy a gyermek használja-e az ujjait. A használat szempontjából pedig a kéz egyes sugara, vagyis a hüvelykujj funkciójának helyreállítása a legfontosabb, hiszen a szembefordítható hüvelykujj teszi lehetővé a kézfunkciók 80%-át. Ezzel tudunk



ugyanis fogni, még akkor is, ha a maradék négy ujj egyben van.

– *Hogyan reagálnak a gyerekek, amikor kialakítják az ujjukat?*

– Amikor létrehozuk a szembefordítható hüvelykujjukat, elkezdik felfedezni, hogy mi mindenre lehet azt használni. Hirtelen kibővülnek a lehetőségeik, miközben a gyermekornak egyébként is sajátja a világ felfedezése. De különösen látványos, ahogy a gyerekek a műtét után elkezdik használni a kezeiket. De az első ujj kiszabadítása után még korántsem vagyunk készen. Az Apert-szindróma korrigálásakor mindig műtét-sorozatban kell gondolkodnunk. Az egymást követő operációk között legalább hat hétnek, de inkább több időnek kell eltelnie.

– *Amikor szétválasztják az ujjakat, honnan veszik a középük beépített bőrt?*

– Az operációk során mindig hatalmas bőrhány keletkezik, amit az is növel, hogy nem lehet egy hosszanti ollócsapással szétvágni az ujjakat egymástól. Nagyon vigyáznunk kell az erekre és az idegekre, amelyek ilyen kis gyerekekben a milliméter vastagságot is alig érik el. Ha műtét során sérülnek az erek, akkor keringészavar alakulhat ki az ujjon, illetve akár el is veszíthetjük az érintett ujjakat. Emellett a kézen csak bizonyos irányú sebeket szabad ejteni a hegesezés miatt. Ha rossz irányban vágunk, akkor a heg húzóheggé válik, és a gyermek nem fogja kinyújtani az ujját. Mindezek miatt cikcakkos metszéseket kell ejtenünk, amelyek a növekedést is job-



ban lehetővé teszik. Ehhez viszont sok bőrre van szükségünk, amit általában a könyökhajlatból, a felkar belső oldaláról vagy az ágyékhajlatból tudunk venni, így az adó terület funkciója nem és az esztétikája is csak minimálisan sérül. Ez azért előnyös, mert a hajlatok redőiben el tudjuk rejteni a metszéseket, így a sebhely nem lesz feltűnő. E műtéti sebek lassan gyógyulnak, két-három hétbe is beletelik, amíg a kötéseket teljesen le lehet venni. Ez hatalmas türelmet, fegyelmet és empátiát igényel a gyermektől és a szüleitől is, hiszen ez idő alatt a sebet szárazon, tisztán kell tartani, miközben a gyerek már játszana. A legtöbb gyerek egy darabig haragszik, amiért nem használhatja a kezét, de amint kiderül, hogy mennyivel jobb lett a műtét után, a haragjuk pillanatok alatt elpárolog.

*– Tipikusan milyen hosszú az Apert-szindrómás műtétsorozat?*

– Kezenként öt ujjat kell kiszabadítanunk, vagyis négy-négy összenövést kell feloldanunk. Ez tehát nyolc műtét is lehet, de ha a team gyakorlott és összeszokott, akkor egy alkalommal szét tudjuk választani a nem egymás melletti ujjakat. Például egy műtét során leválasztjuk a hüvelykujjat és mellette még a középsőt és a gyűrűst is szétválasztjuk egymástól. Így a gyakorlatban négy-nyolc műtétre van szükség, amelyek között érdemes legalább hat hetet, de akár néhány hónapot is várni.

*– A legutóbbi Apert-szindrómás ikerpár műtéti sorozata azonban évekig tartott.*

– Igen, főképpen azért, mert közben kitört a Covid-pandémia. Egyébként is hatalmas megterhelést jelent ez az operációsorozat a gyerekeknek, és a családnak is, így mindenkinek időt kell hagyni a lelki és a gyakorlati adaptációra. Sokszor jól jönnek a műtéti sorozatban kisebb-nagyobb pihenők, fontos, hogy a család élete ne csak erről szóljon, és a lehetőségekhez mérten csökkentsük a rájuk nehezedő traumákat. Időt kell hagyni a gyerekeknek, hogy játszhassanak, fürödhessenek, gyerekek lehessenek.

*– Hogyan tanulhatja meg a sebész az ilyen ritka, viszont rendkívül bonyolult műtétek eljárásait?*

– Én Kassai Tamás főorvostól, a Budapesti Dr. Manninger Jenő Baleseti Központ Gyermektraumatológiai Osztály vezetőjétől tanultam, és nélküle ma sem kezdenék el egy ilyen komplex műtéti sorozatot. A tanulás elengedhetetlen lépése, hogy nagyon sokat kell asszisztálni a tapasztaltabb sebészeknek. Az Apert-szindrómás ikerpár műtéti sorozatát is Kassai főorvos úrral végeztük, miután a gyerekek átestek az elsőbbséget élvező koponyaműtéteken a Debreceni Egyetemen. E beavatkozások elektív kézsebészeti műtétek számítanak, így a Covid-járvány miatt az operációkkal nem tudtunk olyan gyorsan haladni, amint lehetett volna, de így is sikerült elérnünk, hogy óvodáskorukra kiszabadult az összes ujjuk.

*– Hogyan viselték az ikrek a műtéteket?*

– A két fiú hihetetlenül reziliens és szeretetteljes. Átestek nyolc-nyolc kézműtéten, koponyaműtéteken, és rengeteget voltak kórházban. Mindennek ellenére jó viszonyt ápolnak velünk, nagyon együttműködők, és végtelenül nagy szeretet van bennük. A családjuk pedig pont olyan, mint amit az ember egy kézfejlődési rendellenességgel született gyermeknek kívánna, szerető, támogató, türelmes és rugalmas.

*– Hogyan tudták megszervezni a gyerekek műtéteit? Nem okozott a családnak túlzottan nagy megterhelést a két fiú ápolása?*

– Az elején váltva végeztük az egymás után következő műtéteiket, aztán áttértünk arra, hogy egy napon operáltuk meg mindkettőjüket. Ez azért volt fontos, hogy azonos ritmusban legyen



a gyógyulásuk: egy napon kelljen a családnak kötözésre hoznia őket. Minthogy nem pontosan azonos súlyosságú volt az ikrek kezeinek elváltozása (az egyikük jobb és bal kezén különbözőképpen nőttek össze az ujjak), ezért nem tudtuk mindig tökéletesen szinkronizálni az elvégzett beavatkozásokat, de mindkettejüket azonos stratégiával operáltuk.

– *Milyen kilátásaik lehetnek e gyerekeknek? Mennyire tökéletesen lehet elméletben helyreállítani a kezeiket? Zongorázhatnak-e a jövőben?*

– A szétválasztott ujjak mindig kicsit rövidebbek, tömzsibbek és merevebbek maradnak, mint a hagyományos ujjak. De hároméves koruk táján már szőlőt ettek a saját kezükkel, és a szőlőszemeket képesek voltak az ujjakkal megfogni. Ugyanúgy játszanak, mint az egészséges gyerekek: könnyedén építenek duplóból házakat. A gyerekek nagyon jól alkalmazkodnak az adott helyzethez, tehát a rendelkezésükre álló képességeiket maximálisan kihasználják. Természetesen a tárgyak finom manipulálása az ő számukra nehezebb, mint másoknak. Az édesanyjuk mesélte, hogy gitárleckéket vettek. Ugyanabba az óvodába járnak, mint a bátyjuk (a családnak összesen három gyermeke van). Ha meggondoljuk, hogy

honnan indultunk – mindkét gyermek mindkét kezének összes ujját rózsabimbóként össze volt nőve –, az, hogy ma már óvodába járnak, felszabadultan játszhatnak, és használják mindkét kezüket, az valóságos csoda. Úgy tűnik, hogy mentálisan sem szenvedtek kárt, eddig a kortársaikkal gyönyörűen tartják a lépést.

– *Mi kellett ahhoz, hogy sikeresen záruljon a gyerekek kézrekonstrukciós műtéti sorozata?*

– Az ő esetük nagyon jól mutatja, hogy ha az egészségügyi ellátórendszer helyt tud állni, és létrejönnek az ilyen komplex esetek ellátásához elengedhetetlen szakmai együttműködések a különböző szakterületek specialistái között, akkor csodálatos eredményeket érhetünk el. Természetesen ehhez elengedhetetlen volt a család feltétlen együttműködése is, a nagymamájuk is rendszeresen bent aludt velük a kórházban. Ha mindezek a feltételek adottak, akkor a születés pillanatában véglegesnek tűnő, nagyon nehéz élethelyzetből is remek jövőt tudunk a gyerekeknek teremteni.

Az interjút készítette:  
**Kovács Sándor**

*A képek forrása: Hettbéssy Judit*