

Systémové ochorenia sú nie vždy jednoznačne definované. Mnohé klasifikácie zaraďujú do systémových ochorení diagnózy onkologické, mnohé klasifikácie zas nezaraďujú diagnózy jednoznačne systémové. Najzaužívanejšiu klasifikáciu skeletálnych dysplázií uverejnila Komisia nomenklatúry chorôb kostí pri Európskej spoločnosti pre detskú rádiológiu, ktorá podstúpila mnohé revízie z pôvodne klinickej klasifikácie na prevažne genetickú klasifikáciu.

Klasifikácia

Osteochondrodysplázie

1. Skupina achondroplázií
 - tanatoforická dysplázia
 - achondroplázia
 - hypochondroplázia
2. Závažné spondylodysplastické dysplázie
3. Metatropické dysplázie
 - metatropický dwarfizmus
4. Dysplázie s krátkymi rebrami
 - asfyktizujúca toracická dysplázia (Jeuneho syndróm)
 - chondroektodermálna dysplázia (Ellis-van-Creveldov syndróm)
5. Skupina atelosteogenesis – omodysplázií
6. Skupina diastrofických dysplázií
7. Skupina dyssegmentálnych dysplázií
8. Kolagenopatie typu II
 - achondrogenéza II a hypochondrogenéza
 - spondyloepifýzová dysplázia
 - Kniestov syndróm
 - Sticklerov syndróm
9. Kolagenopatie typu XI
 - otospondylomegaepifýzová dysplázia
10. Iné spondyloepi-(meta)-fýzové dysplázie
11. Mnohopočetná epifýzová dysplázia
 - mnohopočetná epifýzová dysplázia
 - pseudoachondroplázia
12. Chondrodysplasia calcificans punctata
 - chondrodysplasia calcificans punctata – rizomelický typ
 - Zellwegerov syndróm
 - chondrodysplasia calcificans punctata – Conradi-Hüner-mannov typ
13. Metafýzová dysplázia
14. Spondylometafýzová dysplázia
15. Brachyolmia spondylodysplázie
16. Mezomelické dysplázie
17. Akromelické dysplázie

- trichorinofalangový syndróm
- brachydaktýlia
- 18. Akromezomelické dysplázie
- 19. Dysplázie s predovšetkým postihnutím plochých kostí
 - kleidokraniálna dysplázia
- 20. Dysplázie s ohnutými (zauzlenými) kosťami
 - kamptomelická dysplázia
 - Stüve–Wiedemannova dysplázia
- 21. Dysplázie s mnohopočetnými dislokáciami
 - Larsenov syndróm
- 22. Skupina mnohopočetných dysostóz
 - mukopolysacharidózy
- 23. Dysplázie so znížením kostnej denzity
 - juvenilná osteoporóza
 - osteogenesis imperfecta
- 24. Dysplázie s defektom mineralizácie
 - osteomalácia
 - renálna osteodystrofia
 - hyper/hypoparatyreoizmus/pseudohypoparatyreoizmus
- 25. Zvýšená kostná denzita bez modifikácie tvaru
 - meloreostóza
 - osteopoikília
 - osteopetróza
- 26. Zvýšená kostná denzita s s metafýzovým postihnutím
 - metafýzová dysplázia (Pyleho choroba)
- 27. Kraniotubulárna digitálna dysplázia
- 28. Neonatálna závažná osteosklerotická dysplázia
- 29. Porucha vývoja chrupkovitých a fibróznych komponentov skeletu
 - dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevorov syndróm)
 - mnohopočetné osteochondrómy
 - metachondromatóza
 - mnohopočetná enchondromatóza (Ollierov syndróm)
 - Mafucciho syndróm
 - fibrózna dysplázia (monostotická, polyostotická, McCune–Albright)
 - fibrodysplasia ossificans progressiva
 - cherubizmus
- 30. Osteolýzy
 - familiárna multicentrická karpálna/tarzálna osteolýza
 - Torgov syndróm
 - familiárna expanzívna osteolýza
 - Gorhamov syndróm
- 31. Dysplázie pately
 - nail-patella syndróm
 - Meier–Gorlinov syndróm

Dysostózy(lokalizované hereditárne skeletálne deformity)

- A. Dysostózy s predominantným postihnutím lebky a tváre
 - Apertov syndróm
- B. Dysostózy s predominantným postihnutím axiálneho skeletu
 - spondylokostálna dysplázia (Jarcho–Levinov syndróm)
- C. Dysostózy s predominantným postihnutím končatín
 - Fanconiho syndróm
 - Coffin–Sirisov syndróm
 - Rubinstein–Taybiho syndróm

Existujú ďalšie pravé hereditárne ochorenia, ktoré nie sú zahrnuté do tejto klasifikácie. Sú súčasťou podkapitol rozdeľovaných podľa nasledovných aspektov:

Chromozómové abnormality

- Downov syndróm
- trizómia 8
- trizómia 5
- trizómia 18
- Turnerov syndróm
- Klinefelterov syndróm
- fragilný X-chromozóm

Syndrómy s neuromuskulárnymi abnormalitami

- artrogrypóza
- pterygiové syndrómy
- Goldenharov syndróm (okuloaurikulovertebrálny syndróm)
- Moebiusov syndróm
- Cornelia-de-Lange syndróm
- Pierre-Robinov syndróm
- Williams-Beurenov syndróm
- Prader-Williho syndróm
- Rettov syndróm
- Dandy–Walkerov syndróm

Iné syndrómy s ortopedickými prejavmi

- Gaucherova choroba
- neurofibromatóza

- Proteus syndróm
- Klippel–Trenaunayov syndróm
- Marfanov syndróm
- homocysteínúria
- Sotosov syndróm
- Ehlers–Danlosov syndróm
- Silver-Russellov syndróm
- Holt-Oramov syndróm
- Polandov syndróm
- hemofília (A, B, von, Willebrandova choroba)
- hypotyroidizmus
- Weaverov syndróm
- Beckwith-Wiedemannov syndróm

Pre každú z hereditárnych diagnóz nie sú dostupné epidemiologické dáta. V USA sa uvádza incidencia všetkých skeletálnych dysplázií 25/100 000 novorodencov, s najčastejším výskytom achondroplázie a osteogenesis imperfecta.

Mutácie vo „fibroblast growth factor receptor 3“ géne (FGFR-3) môžu spôsobovať ťažké skeletálne dysplázie rôznej závažnosti, ako achondropláziu, hypochondropláziu a tana-toforickú dyspláziu.

Achondroplázia (chondrodystrofia, m. Kaufmann)

Je charakterizovaná autozomálne dominantným prenosom. Opisuje sa 50% riziko prenosu na dieťa. Primárny defekt spočíva v abnormálnej enchondrálnej kostnej formácii.

Klinicky už pri pôrode nachádzame disproporcionálny dwarfizmus (dwarf = trpaslík) s krátkymi končatinami. Trup býva normálny. Ďalej nachádzame: zväčšené neurokranium, pro-minujúcu mandibulu a hypopláziu maxily. Častá je recidivujúca otitis media na podklade zle vyvinutej strednej časti tváre a relatívnej hypertrofiie tonzíl a adenoidov. Preto je možná aj porucha reči, ktorá sa spontánne upravuje v školskom veku. Hypoplázia maxily vedie ku kazivosti chrupu, čo vyžaduje častejšie stomatologické sledovania.

Zužovanie foramen magnum môže vyústiť v prvých rokoch veku do závažných neurologických problémov – od symptómov respiračnej insuficiencie, cez apnoe, cyanózu, kvadruparézu až po

náhlu smrť.

Muž dosahuje výšku priemerne 132 cm, žena 125 cm.

Typický býva deficit extenzie v lakti 15 – 30°, genua vara a ligamentózna laxicita. Často býva prítomná obezita. Vitálna kapacita pľúc býva znížená.

Na rtg možno pozorovať rozšírenie pedikulov stavcov, spondylolýzu, zúženie spinálneho kanála a patologickú torakolumbálnu kyfózu s klinovitou deformitou Th12, L1, ktorá sa po začatí chôdze spontánne upraví. Občasne je evidentná skolióza a sacrum horizontale.

Liečba achondroplázie je väčšinou symptomatická. Od mladého veku je zameraná na preventívnu redukciu hmotnosti. Torakolumbálna kyfóza ako najčastejšia deformita vyžaduje ortézovanie a pri neurologických symptómoch dekompresiu a zadnú stabilizáciu chrbtice. Pri radikulopatii dolných končatín z kompresie nervových koreňov a pri syndróme kaudy (s výskytom u viac ako 50 % achondroplázií) je vhodná operačná dekompresia, laminektómia, prípadne diskektómia.

Genu varum sa vyskytuje u viac ako polovice pacientov s achondropláziou ako následok rýchlejšieho rastu fibuly. Operačne ho možno riešiť tibiofibulárnymi osteotómiami, alebo sa vykonávajú fibulárne epifýzodézy. V niektorých prípadoch sa indikuje aj operačná elongácia končatín.

Hypochondroplázia

Hypochondroplázia je ľahkou formou končatinového dwarfizmu. Klinicky sa prejavuje ľahším poškodením ako pri achondroplázii. Tvár však býva symetrická, bez deformít. Na rtg možno pozorovať zúženie interpedikulárnej vzdialenosti v L-chrbtici, skrátenie lumbálnych pedikulov a široké krátke krčky femurov, skrátenie dlhých kostí a brachy-daktýlia. Liečba. Ochorenie zriedkavo vyžaduje ortopedickú intervenciu. Metatropická dysplázia

V detskom veku je veľmi podobná achondroplázii s typickými krátkymi končatinami. Vekom sa

však jej obraz mení („metatropos“ – meniaci sa obraz). Do veku 5 rokov vzniká ťažká kyfoscólióza so skracovaním trupu. Klinicky a na röntgenoch býva prítomné genu varum na podklade dlhších fibúl. V dospelosti býva skorý nástup artrózy váhonosných kĺbov v dôsledku kĺbovej inkongruity. Výška jedincov býva 110 – 120 cm. V liečbe deformít hrudnej chrbtice do 40 ° Cobba sa osvedčili korzety. Pri deformite nad 40 ° Cobba sa často indikuje operačná liečba.

Chondroektodermálna dysplázia (Ellis–van-Creveldov syndróm)

Ide o disproporcionálny dwarfizmus s krátkymi končatinami s autozomálne recesívnym prenosom. Klinicky býva prítomná: polydaktília, dysplázia nechtov, dentálne defekty, vrodená srdcová chyba (septálny defekt) a urogenitálne defekty (hypospádia). Na röntgenoch býva typická fúzia os capitatum s os hamatum, kratšie fibuly, valgózne krčky stehnových kostí a malé lopaty iliakálnych kostí. Operačná ortopedická liečba sa najčastejšie indikuje pre genu valgum – vykonáva sa oblúková osteotómia tibiae. Pre valgozitu krčka femuru sa vykonáva varotizačná osteotómia v tejto oblasti. Pri syndaktýlii sa indikujú uvoľňovacie výkony, pri polydaktýlii amputácie.

Medzi ochoreniami zapríčinené abnormalitou génov, ktoré majú úlohu pri tvorbe proteínov, zaradujeme diastrofickú dyspláziu a mukopolysacharidózy.

Diastrofická dysplázia

Ide o dyspláziu s extrémne krátkymi končatinami a abnormalitou uší, ruky a nohy. Klinicky je typická deformita ušnice vzhľadom na karfiolu a symfalangizmus proximálneho IP kĺbu ruky. Vyskytuje sa aj ťažký rigidný pes equinovarus, závažná kyfoscólióza a flekčné kontraktúry lakťov, kolien a bedrových kĺbov s inkongruitou a skorým nástupom artrózy. Na röntgenoch býva evidentná ťažká kyfoscólióza, spina bifida v oblasti C-chrbtice, sublúxácia až luxácia pately a dislokácia palca ruky v MCP kĺbe. Operačná ortopedická liečba sa orientuje na jednotlivé deformity. Pri pes equinovarus sa vykonáva najčastejšie McKayova operácia alebo talektómia. Pre ťažké kĺbové kontraktúry sa indikujú osteotómie, najčastejšie vykonávané v oblasti femuru a panvy. Pri nástupe artrózy sa vykonávajú implantácie TEP. Pri náleze kyfoscóliózy sa indikujú výkony typu PLIF a ALIF.

Mukopolysacharidózy

Ide o skupinu ochorení zapríčinených deficitom lyzozómo-vých enzýmov potrebných na degradáciu mukopolysacharidov (glukozaminoglykánov = dermatansulfát, heparansulfát, keratansulfát, chondroitínsulfát). Pri poruche alebo absencii enzýmu zodpovedného za ich

degradáciu sa mukopolysacharid vo forme komplexu akumuluje v lyzozómoch s následným poškodením buniek, tkanív a orgánov. Následne sa zvyšuje koncentráciou mukopolysacharidu v moči. Typ ochorenia závisí od enzymatického defektu a od odpovede tkaniva. Poškodené bývajú viaceré systémy – muskuloskeletálny, kardiovaskulárny, optický, akustický, pri niektorých syndrómoch býva prítomná aj mentálna retardácia. Diagnóza sa určuje podľa klinických príznakov a enzymatických rozborov fibroblastov, leukocytov a séra.

Hlavné príznaky mukopolysacharidóz – MPS – možno zhrnúť nasledovne:

1. lebka – makrocefália, abnormálny tvar, sella turcica tvaru „J“, hrubá kalva,
2. hrudník – široké rebrá tvaru vesla, široké klavikuly, „bacu-ľaté“ skapuly,
3. C-chrbtica – nezrelá, oválna so zahrotením stavcov na bočnej projekcii,
4. panva – široké iliakálne kosti, dysplázia epifýzy hlavy femuru, coxa valga,
5. dlhé tubulárne kosti – nepravidelný tvar diafýz, konstriktoria metafýz, skrútenie,
6. krátke tubulárne kosti – skrútené, metafýzy rozšírené, dysplázia epifýz, proximálne zužovanie II. – V. metakarpu,
7. kostná štruktúra – osteopenická s hrubými – neopracovanými trabekulami.

Pretože deficit jedného enzýmu môže zapríčiniť rôzne typy MPS, na určenie definitívnej diagnózy je potrebné prihliadnuť na klinické príznaky a biochemické parametre. Ortopedicky možno intervenovať z dôvodu korekcie končatinovej deformity a stabilizácie chrbtice.

Medzi základné typy mukopolysacharidóz zaraďujeme:

1. MPS I – Hurlerov syndróm – gargoylizmus je detegovateľný v 6. mesiaci života dieťaťa, pomaly progreduje a končí sa kardiorespiračným zlyhaním obyčajne vo veku 10 rokov. Hlava sa postupne zväčšuje – dosahuje skafocefalický tvar, dochádza k obmedzeniu hybnosti hlavne v ramennom kĺbe, zahmlieva sa rohovka, zväčšuje sa abdomen a vzniká hepatosplenomegália. Vo veku 18 mesiacov sa zastavuje progresia rastu tela aj hlavy. Psychomotorický vývoj je pomalý, samostatná chôdza je oneskorená, reč je chrapľavá a len základná, časté sú respiračné infekcie. Tvár sa rozširuje a nadobúda obraz „chrliča vody“. Vzniká inguinálna hernia, torakolumbálna kyfoskolióza.

2. MPS II (A, B) – Hunterov syndróm postihuje len chlapcov. Ťažká forma veľmi pripomína Hurlerov syndróm. Rozpoznáva sa vo veku 3 rokov pomalou rečou, hlasným dýchaním, opakovanými respiračnými infekciami a inguinálnou herniou. Rast býva pomalší a zastavuje sa vo veku 7 rokov. Hlava býva väčšia, hybnosť v ramenách obmedzená, abdomen zväčšený, prítomná býva hepatosplenomegália. Vyskytuje sa progresívna hluchota a postupuje mentálna a motorická retardácia. Deti zomierajú vo veku 10 – 15 rokov z kardiorespiračných a neurologických príčin.

3. MPS IV – morbus Morquio je charakteristická krátkou postavou na podklade krátkeho trupu. Intelekt býva normálny. Vo veku 3 – 6 rokov sa vyvíja pectus carinatum, torakolumbálna kyfóza a genu valgum. Medzi ďalšie klinické príznaky patrí väčšia hlava, široko rozostúpené

zuby, krátky krk, protrudované sternum, laxné kĺby a oslabenie sluchu. Ochorenie má progresívny charakter s nástupom príznakov kompresie miechy z dôvodov odontoidálnej hypoplázie a atlantoaxiálnej instability. Rast na koncoch dlhých kostí je spomalený so vznikom nepravidelnosti metafýz a zhrubnu-tím epifýz a artikulačnej chrupky. Diafýzy nebývajú postihnuté. Na bedrovom kĺbe býva obraz coxa vara a Perthesovej choroby. V oblasti chrbtice sa nález podobá spondylo-epifýzovej dysplázii s porušením predných častí tiel stavcov a neurálnych oblúkov. Prognóza ochorenia závisí od nástupu skeletálnych komplikácií (cervikálnej myelopa-tie), čo je ovplyvniteľné preventívne skorou spinálnou fúziou. Pri genu valgum sa indikujú ortézy alebo osteotómie, pri vývoji sekundárnej artrózy v koxe sa indikujú TEP.

Medzi ochorenia podmienené abnormalitou kolagénu typu II patrí spondyloepifýzová dysplázia congenita, spondylo-epifýzová dysplázia tarda a Kniestova dysplázia.

Spondyloepifýzová dysplázia congenita

Ide o primárne poškodenie stavcov a osifikačných centier s vývojom charakteristického dwarfizmu s krátkym trupom.

Klinika. Často býva prítomný pectus carinatum alebo súdkovitý hrudník, lumbálna lordóza s flekčnou kontraktúrou koxy, torakálna skolióza (ktorá vzniká u adolescentov) a ťažká myopia. Výška pacientov je priemerne 90 – 120 cm. Na rtg pozorovať oneskorený vznik osifikačných centier, predovšetkým hlavy femuru, kolena, talu a kalkanea. Typická pre chrbticu je platyspondýlia (dorzálne klinovité až oválne stavce), progresívna kyfoskolióza a odontoidná hypoplázia s atlantoaxiálnou instabilitou. Možno identifikovať strmé acetábulum so skorým nástupom artrózy a osovú odchýlku končatín (najčastejšie genu valgum na podklade zvýšeného rastu mediálneho kondylu femuru).

Operačná liečba sa orientuje na korekciu kyfoskoliózy zadnou inštrumentáciou a pri atlantoaxiálnej instabilite aj na fúziu v tejto oblasti. Pre strmé acetábulum sa často indikujú valgotizačné intertrochanterické osteotómie femuru, osteotómia panvy, Staheliho augmentácia alebo implantácia TEP bedra pri koxartróze. Pri varóznych a valgóznych deformitách predkolenia sa indikujú osteotómie v tejto oblasti, prípadne implantácia TEP.

Kniestova dysplázia

Ide o dwarfizmus s charakteristickým krátkym trupom, kyfoskoliózou, atypickým vývojom tváre a

kĺbovou stuhnutosťou. Prenosná je autozomálne dominantne.

Klinika. Najhlavnejším problémom pacientov je kĺbová stuhnutosť a kontraktúry, hlavne v interfalangových, metakarpofalangových, členkových, kolenných a bedrových kĺboch. Prítomná býva súčasne hluchota, myopia, defekt pod-nebia (50 % pacientov) a kyfaskolióza.

V rtg náleze býva evidentná osteoporóza končatín a chrbtice, menšie acetábulum a deformita hlavy femuru (z neskoršej osifikácie jadra) so skorým nástupom artrózy. Operačne sa indikujú osteotómie femuru a pri artróze implantácia TEP bedra.

Viacpočetná epifýzová dysplázia

Je odchýlkou od normálnej enchondrálnej osifikácie na viacerých epifýzach. Je autozomálne dominantná. Nepostihuje chrbticu. Symptómy môžu byť evidentné až vo včasnej dospelosti. Ľahšia forma sa nazýva Ribbingova, ťažká forma Fairbankova. Klinicky je veľmi podobná na Perthesovu aseptickú nekrózu hlavy femuru. Diferenciálnodiagnosticky však pri viacpočetnej epifýzovej dysplázii býva bilaterálne postihnutie hláv femurov s ťažkou protrúziou acetábula a skorým nástupom artrózy (acetábulum pri m. Perthes nebýva primárne poškodené). Často býva postihnutý femur, humerus, lakeť a zápästie. V oblasti veľkých kĺbov môže stav imitovať osteochondritis dissecans. Ortopedická operačná liečba sa prevažne orientuje na bedrový kĺb v zmysle intertrochanterických osteotómií femuru, Staheliho „shelf“ augmentácie acetábula, až po implantáciu TEP. Valgozitu kolien a lakťov možno korigovať osteotómiami.

Chondrodysplázia punctata

Je asociovaná s kožnými, tvárovými, kardiálnymi a očnými abnormalitami. Je typická hlavne rtg nálezom. Zreteľné sú bodkovité kalcifikácie na hyalínovej chrupke epifýz, panvy a na kostiach karpu, do 1. – 2. roka veku dieťaťa. Ochorenie má dve formy. Conradi-Hunermannova forma je autozomálne dominantná. Rhizomelická – recesívna forma je fatálna do 1. roka veku dieťaťa. Klinicky a na rtg sa nachádza coxa vara s typickým skrútením femuru a vrodené hemivertebra s následnou skoliózou. Súčasťou ochorenia býva aj kongenitálna katarakta, renálne a kardiálne defekty a atlantoaxiálna instabilita. Operačná terapia zahŕňa intertrochanterické valgotizačné osteotómie femuru pri coxa vara a skoré stabilizácie a fúzie chrbtice pre progresívnu skoliózu a atlantoaxiálnu instabilitu.

Metafýzová dysplázia

Vzniká na podklade abnormality v chondrocytoch matrixu chrupky a je spojená so zvýšeným rizikom karcinómu kože, sarkómov a lymfómov.

Klinika. Typ Schmidtov je autozomálne dominantný, charakteristický nízkou postavou na podklade krátkych metafýz (výška do 150 cm). Prítomná býva varozita dolných končatín s bolesťou bedrových kĺbov, kolien a členkov a flekčné kontraktúry lakťov. Operačne prichádzajú do úvahy osteotomické výkony na femure a predkolení s cieľom korekcie varozity dolných končatín.

Typ McKusickov je autozomálne recesívny. U dieťaťa sú typické bledé vlasy, anémia a výška 106 – 140cm. Prítomná býva atlantoaxiálna instabilita a pectus excavatum. Diferenciálno-diagnosticky je potrebné vylúčiť rachitídu, ktorá je na rozdiel od metafýzovej dysplázie ovplyvniteľná terapiou vitamínom D.

Kleidokraniálna dysplázia

Postihuje kosti tvorené intramembranóznou osifikáciou (kosti tváre, lebky a klavikulu). Na lebke ostávajú otvorené fontanely do veku pacienta 20 – 30 rokov, v oblasti tváre býva zreteľná hypoplázia, prítomné bývajú poruchy dentície a progná-cia mandibuly. Charakteristická je aplázia klavikúl a pectus excavatum. Na podklade klinovitej deformity stavcov (hemivertebra) sa vyvíja skolióza. Pri absencii osifikácie symfýzy vzniká hypoplázia panvy a coxa vara.

Terapeuticky možno varozitu koxy ovplyvniť valgotizačnou intertrochanterickou osteotómiou femuru. Pri aplázii klavikúl sa rekonštrukcia neodporúča.

Larsenov syndróm

Postihuje tvár, chrbticu a končatiny. Hlavnými črtami sú mnohopočetné kongenitálne dislokácie veľkých kĺbov, charakteristická plochá tvár a ligamentózna laxicita. Prenos býva autozomálne dominantný alebo aj autozomálne recesívny. Klinicky býva prítomná plochá tvár s depresiou koreňa nosa. Na chrbtici sú evidentné hypoplázie tiel stavcov s následnou skoliózou a spondylolýzou. Typická je predná dislokácia kolena, koxy, rádia, ramena a pately, kde sa odporúča operačná intervencia. V oblasti nohy sa prejavuje ťažký pes equinovarus vyžadujúci rozsiahle operačné uvoľnenie. Typickým rrtg nálezom v oblasti karpu je viac osifikačných centier jednotlivých kostí.

Juvenilná osteoporóza

Idiopatická juvenilná osteoporóza je charakterizovaná ako zriedkavé ochorenie nejasnej etiológie vznikajúce obyčajne medzi 8. až 14. rokom veku dieťaťa, ktoré spontánne vymizne po 2 – 4 rokoch po začatí alebo po ukončení puberty. Diferenciál-nodiagnos-ticky treba vylúčiť osteogenesis imperfecta, hemato-logickú malig-nitu, tyreotoxikózu, m. Cushing a malabsorpčný syndróm.

Klinicky sa juvenilná osteoporóza prejavuje bolesťou kostí a kĺbov, zastavením rastu, rôznym stupňom osteopénie, fraktúrami tiel stavcov s následnou hyperkyfózou a metafýzovými fraktúrami dlhých kostí. Laboratórne nálezy bývajú v norme. Liečba sa najčastejšie orientuje na redukciiu bolestí v chrbtici ortézami.

Osteogenesis imperfecta (OI)

Osteogenesis imperfecta je hereditárne ochorenie s inci-denciou 1 : 20 000 – 50 000 charakterizované osteopéniou, častými fraktúrami, progresívnymi deformitami a chronickou bolesťou kostí. Väčšina pacientov má mutáciu v jednom z dvoch génov (COL1A a COL2A), ktoré kódujú alfareťazce kolagénu typu 1 a sú lokalizované na chromozóme 17 alebo 7.

Klasifikácia OI je problematická vzhľadom na rozdielne prejavy ochorenia. V súčasnosti sa najviac používa delenie, ktoré čiastočne prihliada aj na genetický podklad ochorenia (Silence).

- OI typ I: modré skléry, dobrá hybnosť končatín, ± dentinogenesis imperfecta, ± poruchy sluchu.
- OI typ II: letálny, novorodenci s fraktúrami rebier, respiračné komplikácie.
- OI typ III: včasné fraktúry, deformity hrudníka, nízky vzrast, kyfoskoliózy, imobilizácia, dentinogenesis imperfecta, menej modré skléry, ± poruchy sluchu.
- OI typ IV: biele skléry, „intermediárny typ“.
- OI typ V a VI: kalcifikáty v interoseálnej membráne, kompresie stavcov, biele skléry.

Klinický obraz OI je heterogénny, dominujú opakované zlomeniny dlhých kostí s následnými deformitami končatín, čo vedie k strate mobility a k chronickej bolesti. Je prítomná osteopénia až osteoporóza. V zásade platí, že čím skôr sa zlomeniny objavia, tým je ochorenie závažnejšie. Hojenie zlomenín prebieha normálne, pseudoartrózy sú zriedkavé. Recidivujúce fraktúry vedú ku skráteniu a deformácii končatín, ku ktorým prispieva aj kĺbová stuhnutosť po

imobilizácii a poškodenie rastovej platničky po mikrofraktúrach. Frekvencia zlomenín sa významne znižuje v adolescencii, ale môže sa znovu objaviť u žien po menopauze. Deformity dlhých kostí majú charakter patologického zakrivenia, hrudník býva súdkovitý, prítomná býva kyfoslóza. U časti pacientov je defektný vývoj chrupu – dentinogenesis imperfecta. Skléry môžu byť modrej až sivej farby. Prítomná býva hypermobilita kĺbov s častými distorziami. Vyvíja sa prevodová porucha sluchu. Častejšie sa vyskytujú hernie. Pacienti majú vždy normálnu inteligenciu. Závažnou komplikáciou ohrozujúcou život je bazilárna invaginácia s možnosťou kompresie mozgového kmeňa pri instabilite väzov v oblasti stavcov C1 – C2.

Diagnostika je postavená na uvedenom klinickom obraze pri pozitívnej rodinnej anamnéze fraktúr členov rodiny v detstve. Na rtg je nález osteopénie s nápadne tenkou kortikális. Rastom sa rádiologické nálezy zhoršujú. Laboratórne môže byť mierne zvýšená hodnota ALP a hyperkalciúria. Diferenciálnodiagnosticky prichádza do úvahy idiopatická juvenilná osteoporóza, sekundárna osteoporóza a týrané dieťa.

Operačná liečba OI je v zásade orientovaná na riešenie akútnej traumy najčastejšie intramedulárnou fixáciou, na riešenie deformít skeletu po zlomeninách, alebo na riešenie zlomeniny v mieste deformity. Významnou súčasťou operačnej intervencie je včasná rehabilitácia. Medikamentózna liečba pamidronátom významne zmierňuje bolesť, zvyšuje densitu kosti, čím zlepšuje pohyblivosť pacienta.

Osteomalácia a rachitída

Ide o ochorenia charakterizované defektom mineralizácie kostného matrixu v príčinnej súvislosti s abnormalitou v metabolizme vitamínu D. Väčšina prípadov osteomalácie a rachitídy má spoločné klinické, histologické, rádiologické a laboratórne znaky. Pod rachitídou rozumieme zastavenie mineralizácie v oblasti rastovej platničky a jej okolí, pokým termín osteomalácia charakterizuje neprimeranú mineralizáciu alebo demineralizáciu kosti. Deficit kostného minerálu pri osteomalácii teda kontrastuje s relatívnym prebytkom organickej kostnej zložky. Najvýznamnejšími etiopatogenetickými faktormi sú hypokalciémia a hypofosfatémia.

Klinické a rádiologické vyšetrenie: kosti skeletu sú mäkké a porotické – zraniteľné vplyvom vlastnej hmotnosti alebo zvonka pôsobiacich síl. Za normálnych okolností je epifýzová čiara dlhých kostí dobre rozoznateľná ako približne 2 mm široký pruh chrupky. Pri rachitíde sa mení

na nepravidelný široký pás. Metafýza je rozšírená a nepravidelná. Kostné trabekuly metafýzy sú nedostatkom kalcia oslabené, čo stimuluje hyperpláziu spojivového tkaniva a končatina sa deformuje. Najmarkantnejšie zmeny sú zreteľné na kostiach s najaktívnejším rastom v čase aktívnej fázy ochorenia. V tomto období vzniká zväčšenie metafýzových segmentov dlhých kostí zreteľných ako prominencia kostochondrálneho spojenia (rachitický ruženec) a na distálnych koncoch rádia a tibiae. V období, keď sa dieťa začína plaziť a začína chodiť, sa deformujú kosti dolných končatín, femur sa ohýba dopredu a laterálne, vzniká koxa vara a valgus deformita predkolení. Panva býva oploštená. Rast je oneskorený, konečná výška jedincov býva 130 – 160 cm. Najhlavnejším príznakom je bolesť kostí, skeletálna deformita a svalová slabosť.

Pri typickej forme rachitídy možno príznaky sumarizovať nasledovne:

1. zväčšená hlava, otvorené fontanely, kraniotabes,
2. prominujúci abdomen,
3. úzky hrudník,
4. zväčšené epifýzy, metafýzy,
5. rozšírenie rebier – rachitický ruženec,
6. deformity dlhých kostí – genu valgum,
7. oneskorenie dentície, kazivosť chrupu,
8. bledá koža, chabé podkožie.

Biochemicky možno pozorovať normálne alebo znížené hladiny kalcia v sére a znížené hladiny fosfátov v sére. Alkalická fosfatáza býva výrazne zvýšená (až na desaťnásobok normy). Di-ferenciálnodiagnosticky treba odlišiť vrodený syfilis a detský skorbut. Aj keď u detí s vrodeným syfilisom možno pozorovať aj iné príznaky, prvým z nich môže byť práve osteochondritída s edémom, bolesťou, krepitom až separáciou epifýzy. Na osteomaláciu treba vždy myslieť pri celiakii a Crohnovej chorobe.

Liečba rachitídy sa primárne orientuje konzervatívne. Dieťaťu sa indikuje diéta bohatá na mlieko a syry a redukujú sa cereálie, ktoré obsahujú fytyáty znižujúce absorpciu kalcia. Iniciálne sa podávajú preparáty kalcia a hlavne vitamín D. Prevencia deformít spočíva v zabránení tlaku alebo svalového ťahu na oslabenú kosť, na čo slúžia ortézy. Pokiaľ deformita už vznikla, možno postupovať konzervatívne alebo operačne. Konzervatívna liečba dlahami sa indikuje pri ľahkej deformite a stále aktívnej fáze ochorenia. Dlahy sú vhodné u detí do veku 4 rokov pri deformitách na dolných končatinách, liečba je však pomalá a vyžaduje časté kontroly z dôvodu prevencie dekubitov. Operačná liečba sa indikuje pri deformite v tesnej blízkosti kĺbu. Liečba iných typov osteomalácie závisí od ich príčiny.

Hypofosfatázia – je vrodená rachitída postihujúca dlhé kosti a lebku. V krvi nachádzame zvýšené hodnoty kalcia a fosforu, ale výrazné zníženie alkalického fosfatázy. Ochorenie pripomína ťažkú formu rachitídy. Liečba vysokými dávkami vitamínu D upravuje röntgenový obraz.

Renálna osteodystrofia

Renálna osteodystrofia je termín zaužívaný pre kostné zmeny, ktoré sprevádzajú chronické renálne zlyhanie. Tieto zmeny sú podmienené kombináciou hyperparatyroidizmu s osteitídou fibrosou, s osteomaláciou, s osteosklerózou a periostálnou novotvorbou kosti, s osteoporózou a rastovými poruchami u detí.

Klinicky je pre deti vždy typické obmedzenie rastu a nízka hmotnosť, aj keď malnutícia nie je evidentná. Mentálny vývoj je až po obdobie puberty normálny. Osteitída fibrosa a osteomalácia sa prejavujú bolesťou kostí, najčastejšie v oblasti chrbtice, panvy a končatín, ktorá môže pacienta úplne imobilizovať. Svalová sila býva oslabená. Osteomalácia má za následok fraktúry hlavne v oblasti chrbtice, panvy, rebier a krčka stehnovej kosti. Následne vznikajú skeletálne deformity, ako torakálna hyperkyfóza a lumbálna skolióza. Extraskelletálne kalcifikácie v koži spôsobujú pruritus, v orbite spôsobujú konjunktivitídy.

Rádiologicky je pre hyperparatyroidizmus typický výskyt periartikulárnych falangových erózií a erózií femoru, proximálnej tibiie, krčka femoru, humeru a klavikuly. Zvýšená kostná resorpcia má za následok osteoporózu s Looserovými zónami a stres fraktúrami. Definitívna prognóza ochorenia závisí od renálnej patológie. Pacienti trpiaci týmto ochorením majú zvýšenú náchylnosť k infekciám a poruchy koagulácie krvi. Častými komplikáciami sú aseptické nekrózy kosti (hlavy femuru), dialyzačná artropatia a amyloidóza. Kauzálna liečba ochorenia presahuje rámec ortopedie.

Hyperparatyroidizmus

Paratyroidový hormón je vylučovaný prištítnymi telieskami na podnet zníženia sérového ionizovaného kalcia. Hyperparatyroidizmus je v 88 % zapríčinený adenómom prištítnych teliesok, zriedkavo karcinómom alebo inou príčinou. Primárny hyperparatyroidizmus častejšie postihuje ženy v 3. až 5. dekáde, ale boli opísané aj prípady 14-ročných pacientov.

Klinicky sa ochorenie prejavuje bolesťou obličiek z nefrolitiázy a nefrokalcinózy, a polyúriou a noktúriou následkom hyperkalcémie. Gastrointestinálne ťažkosti zahŕňajú anorexiu, nauzeu, vracanie až psychotické stavy. Bolesť kostí je difúzna, spojená so svalovou slabosťou. Časté sú

zlomeniny bez pôsobenia adekvátneho násillia. Rádiologické zmeny podobné osteitis fibrosa cystica sa vyskytujú u menej ako polovice pacientov s hyperparatyreoidizmom. Častejšie sú ľahšie zmeny v duchu subperiostálnej resorpcie falangov najmä rúk. Na dlhých kostiach býva evidentná strata trabekulácie, deformita (coxa vara) a pseudo-cystická degenerácia. Diagnóza paratyreoidovej osteo-dystrofie sa určuje na základe hyperkalciémie, hypofosfatémie a zvýšenia hladiny alkalickéj fosfatázy – združenými s charakteristickými kostnými zmenami. Pri hyperparatyreoidizme s poškodením obličiek nefrolitiázou však môže byť prítomná aj hyperfosfatémia a hypokalciémia, čo môže pomýliť skúseného diagnostika.

Diferenciálnodiagnosticky treba odlišiť osteoporózu, Pagetovu chorobu, osteomaláciu, osteogenesis imperfecta a mnoho-početný myelóm. Ortopedická liečba je zameraná na ochranu oslabenej kosti. Po paratyreoidektómii je prognóza ochorenia dobrá.

Hypoparatyreoidizmus

Z dôvodu zníženia hladín sérového kalcia pri hypo-para-tyreoidizme je v popredí zvýšená dráždivosť nervového a svalového systému. Typická je tetania, parestézie a mentálna alterácia (ak je prítomná hypokalciémia v ranom detstve dieťaťa, môže byť prítomná aj mentálna retardácia). Rádiograficky je prítomná zvýšená denzita dlhých kostí a lebky. Laboratórne je zreteľná hypokalciémia a hyperfosfatémia. Liečba je riadená endo-krinológom a spočíva v aplikácii vysokých dávok vitamínu D.

Pseudohypoparatyreoidizmus

Ide o geneticky podmienené ochorenie s normálnou produkciou PTH, ale s poruchou v bunkách, kde má PTH pôsobiť. Klinicky sa prejavuje krátkou postavou, mentálnou retardáciou, iritáciou v CNS a tetaniou. Na rtg sú typické kalcifikácie v bazálnych gangliách a skrátenie IV. a V. metakarpu rúk. Liečba pacientov s pseudohypoparatyreoidizmom by mala byť sústredená do geneticko–endokrinologických poradní alebo centier.

Osteopetrosis (m. Albers Schönberg, mramorová kosť)

Patologicky je evidentné väčšinou symetrické postihnutie kostí s charakteristickým zvýšením denzity, zhrubnutím a kompletnou stratou trabekulácie. Ochorenie je hereditárne, často vrodené, viazané na autozomálne dominantný alebo recesívny prenos. Na dlhých kostiach býva najčastejšie postihnutá metafýza s nemožnosťou rozlíšenia medzi jej kortikálnou a medulárnou časťou. Zhrubnutie kosti poukazuje na fakt, že toto ochorenie postihuje nielen kosti vyvíjajúce sa z epifýzovej chrupky, ale aj tie, ktoré vznikajú zo subperiostálnej osteogénnej vrstvy. Najmarkantnejšie zmeny možno pozorovať na rýchlo rastúcich dlhých kostiach končatín

(distálny femur a rádius, proximálna tibia a humerus). Napriek zvýšenej denzite sú však postihnuté kosti náchylné na častejšie zlomeniny, a preto sa ochorenie v minulosti považovalo za súčasť osteogenesis imperfecta. Je všeobecne známe, že takto postihnutú „mramorovitú“ kosť možno krájať nožom podobne ako kriedu. Progresívna sklerotizácia dlhých kostí postupne redukuje dreňovú dutinu a kostnú dreň, čo sa prejavuje poruchou krvotvorby súvisiacou s poruchou kostnej resorpcie. Počiatočné zvýšenie retikulocytov a jadrových červených buniek čoskoro strieda pravá aplastická anémia s následnou extramedulárnou hematopoézou, hypersplenizmom až možnou smrťou pacienta. Zväčšovanie hrúbky lebky má za následok zužovanie lebkových otvorov s parézou kraniálnych nervov a následne možnou hluchotou alebo slepotou. Na tomto základe sa vyvíja aj hydrocefalus a hypopituitarizmus. Porucha dentície a karies vedú k osteomyelitíde a nekróze mandibuly. V liečbe malígnych foriem ochorenia sa opisujú transplantácie kostnej drene a efekt vitamínu D hlavne u pacientov starších ako 4 roky. U mladších pacientov však liečba nebýva úspešná. Pacienti zomierajú z dôvodov infekcie, imunologickej odpovede na štep a následné zlyhanie hematopoézy.

Osteopoikília (osteopathia condensans disseminata)

Je charakteristická mnohopočetnými guľatými alebo oválnymi denznými škvrkami dlhých a krátkych kostí (okrem lebky, stavcov a rebier) umiestnenými metaepifýzovo. Klinicky je ochorenie asymptomatické, často objavené náhodne. Ochorenie je často združené s kožnými léziami typu diseminovanej dermatofibrózy alebo sklerodermie.

Osteopathia striata

Je charakterizovaná početnými kondenzáciami špongióznej kosti, začínajúcimi sa od epifýzovej čiary a pokračujúcimi do diafýzy. V os ilium vzniká obraz pripomínajúci „východ slnka“ nad acetábulom. Postihnutá môže byť niektorá alebo aj všetky dlhé kosti končatín. Izolované postihnutie špongióznej kosti je významné diferenciálnodiagnosticky na odlíšenie osteopetrózy, meloreostózy a m. Camurati-Engelmann-Ribbing.

Meloreostóza (m. Leri)

Ide o zriedkavé postihnutie celej kosti alebo jej časti s nasledujúcimi príznakmi:

1. zmeny tvaru kosti sú fixované – orientované na jednu končatinu,
2. je prítomná bolesť – často silná,
3. je prítomné obmedzenie hybnosti v kĺboch priľahlých postihnutej kosti.

Klinicky je časť kortikálie jednej kosti končatiny nepravidelne zhrubnutá s opuchom a unduláciou príslušného tkaniva. Rádiologicky je charakteristický obraz „tečúcej hyperostózy“, ktorú Leri prirovnal k stekajúcemu vosku zo sviečky. Občas býva toto ochorenie združené s uhlovou deformitou femuru alebo tibiae. Rastom dieťaťa deformita progreduje, v dospelosti progresiu nepozorovať.

Metafyzová dysplázia so zvýšenou kostnou denzitou (m. Pyle)

Je porucha enchondrálneho kostného rastu a stavby cylindrických kostí, pričom tieto sú na svojich koncoch väčšie v obvode. Zvýšené množstvo špongiózneho tkaniva, redukujúce dreňovú dutinu, sa pripisuje na vrub zastavenia osteoblastovej aktivity v oblasti periostu metafýz a diafýz, podobne ako pri osteopetróze. Na rozdiel od osteopetrózy však zostáva zachovaná osteoblastová aktivita enchondrálnej kosti. Výška pacientov býva normálna a okrem zvýšenej frekvencie patologických fraktúr nebýva prítomná vážnejšia porucha zdravia. Postihnuté bývajú najčastejšie distálne časti femuru a proximálne časti tibiae. Hypertrofia kostí lebky môže mať za následok neurologické príznaky, poruchu zraku a poruchu sluchu.

Downov syndróm

Downov syndróm je najčastejšou a najcharakteristickejšou chromozómovou abnormalitou. Trizómia 21. chromozómu je prítomná u 95 % pacientov (u 2 % sa opisuje mozaikovanie a u 3 % translokácia). Celkové riziko predstavuje narodenie jedného dieťaťa s Downovým syndrómom zo 660 živonarodených detí. U rodičky mladšej ako 30 rokov je riziko menšie (približne 1 : 5000), u matiek vo veku nad 35 rokov sa riziko zväčšuje na 1 : 250, u matiek vo veku nad 45 rokov je riziko 1 : 50. V skrínigovom programe sa využíva amniocentéza. Charakteristická je deformita tváre (oploštený profil, otvorené ústa, vysoko postavené oči), anomálie rúk, kongenitálna vada srdca (prítomná u polovice pacientov, väčšinou defekt septa) a určitý stupeň mentálnej retardácie.

V oblasti C-chrbtice je charakteristický väčší atlantodentálny interval, instabilita C1 s laminálnymi defektmi, odontoidálna dysplázia až spondylolistéza C1. Polovica pacientov trpí na idiopatickú skoliózu. Približne u 6 % pacientov sa vyskytuje spondylolistéza v oblasti L4 – L5, L5 – S1. Bedrové kĺby sú charakteristické plytkým acetábulom, čo s typickou ligamentóznou laxitou býva podkladom na ich luxáciu aj v neskorom veku. Terapeuticky možno zasiahnuť osteotómiami femuru a panvy. Epifýzolyza hlavy femuru býva často združená s osteonekrózou. V oblasti dolných končatín je typické genu valgum so sublúxovnou až dislokovanou patelou. Noha býva planovalgózna so zväčšením vzdialenosti medzi palcom a druhým prstom a vznikom hallux valgus (rieši sa operačne vo včasnej dospelosti MTP I dézou).

Turnerov syndróm

Ide o chromozómovú vadu – samostatný chromozóm X s incidenciou 1 : 2500 živonarodených detí s intrauterinnou letalitou 95 %. V dvoch tretinách prípadov ide o vzor X0, v jednej tretine pacientov sa vyskytuje mozaika XX/X0. V adolescencii je typický sexuálny infantilizmus. Výška dievčat dosahuje 140 cm. Puberta u dievčat vôbec neprebíha, pacientky nemajú vyvinuté žiadne sekundárne pohlavné znaky. Kotúčovitý krk pripomína Klippel-Feilov syndróm, ale bez pozitívneho nálezu na rádiogramoch. Prítomná býva idiopatická skolióza a osteoporóza s častými fraktúrami v oblasti zápästia. Inteligencia je normálna. Liečba ochorenia je v rukách endokrinológa a zameriava sa na suplementáciu rastového hormónu a estrogénov.

Artrogrypóza

Pojem artrogrypóza reprezentuje skupinu približne 150 syndrómov so spoločným podkladom – rigidnými kĺbovými kontraktúrami prítomnými pri pôrode. Pri artrogryposis multiplex congenita býva rodinná anamnéza negatívna. V oblasti horných končatín je typická addukcia a intrarotácia ramena, lakeť je viac v extenzii ako vo flexii a zápästie je flektované a ulnárne deviované. Koxy sú flektované, abdukované a extrarotované, kolená sú v extenzii a noha je v ekvinovarovom postavení. Často vzniká unilaterálna alebo bilaterálna luxácia bedrových kĺbov, čo spôsobuje veľké problémy už počas pôrodu. Inteligencia dieťaťa a vzhľad tváre bývajú v norme. Liečba u novorodenca pozostáva z cvičení, niekoľko hodín denne, s častým vznikom fraktúr pri prílišnom entuziazme. Operačné uvoľnenia na mäkkých štruktúrach sú potrebné na odstránenie deformít, čo sa má vykonať do 1. – 2. roku života. Aj keď je liečba luxácie koxy kontroverzná, treba sa pokúsiť zoperovať jednostrannú dislokáciu. Obojstranná luxácia bedra je väčšinou nebolestivá a na operačnú liečbu len zriedkavo indikovaná. Pri čiastočnej hybnosti v kolene je potrebné podľa typu kontraktúry predĺžiť flexory alebo extenzory kolena, po ukončení rastu sú indikované osteotómie femuru. Konzervatívna liečba pes equinovarus býva neúspešná, často je potrebné vykonať astralagektómiu vo veku 1. roka. U tretiny pacientov s artrogrypózou je prítomná skolióza, ktorá je indikovaná k operačnej intervencii podobne ako neuromuskulárna krivka.

Pterygiový syndróm

Pterygium pochádza z gréčtiny a znamená „malé krídla“. Ťažké formy pterygiového syndrómu bývajú letálne, deti sa nedoživajú ani neonatálneho obdobia.

Mnohopočetný pterygiový syndróm (Escobarov syndróm) je charakterizovaný prítomnosťou pterygia nad flekčnou oblasťou veľkého kĺbu, najmä vo fossa poplitea na lakti a v axile. Ďalšie dva príznaky, ktoré okrem pterygia odlišujú tento syndróm od klasickej artrogrypózy, sú talus verticalis a typická lordoskolióza. Pterygium vo fossa poplitea je prítomné bilaterálne, prebieha

od členka proximálne (ako musculus calcaneoischiadicus) a obmedzuje extenziu kolenného kĺbu. Z hľadiska perspektívy je determinujúca závažnosť skoliózy a pterygia križujúceho koleno. Torakálna vertebrálna dysplázia, torakálna lordóza a pľúcne abnormality sú častou príčinou smrti hlavne pri mnohopočetnom pterygiálnom syndróme. Pri prežívaní pacientov je algoritmus liečby deformity chrbtice zhodný s algoritmom liečby idiopatických skolióz. V oblasti kolena sú indikované skoré uvoľňujúce výkony na pterygiu, ešte pred vývojom kostných adaptačných zmien, ktoré možno v neskoršom veku ovplyvniť osteotómiou alebo skrátením femuru s horšou prognózou.

Neurofibromatóza

Neurofibromatóza (NF) je najčastejším ochorením zapríčineným poruchou jedného génu u človeka. Ide o autozomálne dominantné ochorenie so 100% prenosom. NF sa delí do troch subtypov: NF1 (von Recklinghausenova choroba), NF2 (asociovaná s bilaterálnymi vestibulárnymi schwannómami) a segmentálna NF (príznaky NF1 postihujú jeden segment tela). NF1 postihuje jedno z 3000 živonarodených detí a vzniká následkom poruchy génu kódujúceho neurofibromín. Neurofibromatóza je ochorením neurálnej trubice, z ktorej sa separujú bunky, ktoré sa menia na pigmentové bunky kože, časti mozgu, miechy a periférnych nervov.

Diagnóza neurofibromatózy je postavená na najmenej dvoch nasledujúcich príznakoch:

1. minimálne 6 typických „caffé-au-lait“ škvŕn s väčším priemerom ako 5 mm u detí a 15 mm u dospelých,
2. dva neurofibrómy, alebo jeden plexiformný neurofibróm,
3. pehy v axile alebo v ingvíne,
4. optický glióm,
5. minimálne dva hamartómy šošovky (Lischove uzly),
6. kostná lézia v zmysle vrúbkovania stavcov alebo redukcie kortikális,
7. prvostupňový príbuzný s neurofibromatózou.

Klinika. Pacienti s neurofibromatózou majú často poruchy rastu od anizomélie, makrodaktýlie až po gigantizmus. Z ortopedických príznakov je častá aj skolióza, na rtg bývajú evidentné ťažké abnormality stavcov a pedikulov až po dislokáciu stavcov. MRI a CT vyšetrenie je nápomocné pri rozhodnutí o výbere vhodnej inštrumentácie na stabilizáciu chrbtice. Pseudo-artróza dlhých kostí je typickým príznakom neurofibromatózy. Najlepšie výsledky liečby spočívajú v resekcii pseudoartrózy a intramedulárnej fixácii fragmentov. Pri NF1 bývajú prítomné cystické lézie dlhých kostí. Na rtg snímke panvy býva obraz coxa valga a u 20 % pacientov je evidentná protrúzia acetábula.

Aj keď neurofibromatóza pripomína často kuriózne prípady benígnych a malígnych nádorov, celkovo malignizuje približne 5 % prípadov. Najčastejšie sú prítomné tumory CNS (glióm n. optici, astrocytóm). Centrálny aj periférny neurofibróm môže malignizovať na neurofibrosarkóm.

Proteus syndróm

Názov je odvodený od gréckeho poloboha Protea, ktorý dokázal meniť svoj vzhľad a predstierať rôzne tvary. Progresívny charakter deformít pri tomto ochorení vedie až ku grotesknému nadmernému rastu, deformitám tváre, uhlovým malformáciám a ťažkej kyfoscólióze. Pri tomto syndróme dochádza k bizarnej kombinácii hemihypertrofiie, makrodaktýlie a parciálneho gigantizmu rúk, nôh alebo oboch končatín. Makrodaktýliou býva postinutý najviac ukazovák a palec ruky a druhý prst na nohe. Na koži sú prítomné hemangiómy, pigmentové névy a subkutánne lipómy. Na lebke bývajú hmatateľné hyperostózy, na končatinách občas exostózy. Skolióza a kyfóza vzniká následkom zväčšenia tiel stavcov známeho pod pojmom megaspondylo-dysplázia. V oblasti dolných končatín bývajú prítomné genua valga s obmedzením hybnosti, kontraktúrou a kíbovou bolesťou, v oblasti bedrového kíbu bývajú príznaky sublúxie až dislokácie a v oblasti nohy sa vyskytuje valgozita päty alebo naopak pes equinovarus. Liečba makrodaktýlie je orientovaná na abláciu, uhlové deformity končatín sa riešia osteotómiami s nejasnou prognózou.

Marfanov syndróm (arachnodaktýlia)

Syndróm je charakterizovaný rastovou poruchou muskulo-skeletálneho, kardiovaskulárneho a optického systému. Ide o relatívne časté ochorenie autozomálne dominantne prenosné.

Klinicky pozorovať nadmernú výšku pacientov na úkor predĺženia všetkých cylindrických kostí. V ústnej dutine je evidentný vysoký oblúk podnebia a občas sa vyskytujú dva rady zubov. Hlava býva dolichocefalická, v oblasti hrudníka je častý pectus excavatum.

Svalstvo býva vyvinuté slabšie, svalový tonus býva znížený, čo spolu s laxitou šliach a ligamentov vedie k hypermobilitě kíbov hlavne v oblasti prstov, zápästí a lakťov. Z tohto dôvodu sa vyskytujú dislokácie v oblasti koxy, dislokácie pately, genu recurvatum a pedes plani. Opisujú sa aj diafragmatické a inguinálne hernie.

Najzávažnejšou abnormalitou kardiovaskulárneho systému je dilatácia ascendentnej aorty, čo

vedie k vývoju disekujúcej aneurizmy a môže viesť k náhlej smrti. Porucha zraku je zapríčinená najčastejšie dislokáciou šošovky na podklade laxicity jej ligamentov.

Histologicky nie je prítomná evidentná abnormalita, aj keď ide o poruchu v prepise kolagénu manifestujúcu sa hyperexkréciou hydroxyprolínu v moči. Kostí majú normálnu architektoniku a denzitu, sú však nadmerne predĺžené v oblasti rúk a dolných končatín. V oblasti rúk je evidentná periartikulárna fibróza s následkom obmedzenia flexie a extenzie v interfalangových kĺboch. Prítomná je často závažná skolióza, ktorú možno ovplyvniť operačne – fúziou. Prognóza ochorenia je daná kardiovaskulárnymi komplikáciami a závažnosťou skoliózy s možným respiračným zlyhaním v skorej dospelosti.