

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI  
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

# **BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**2017**

**Jiří Nechutný**



FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví B5345

**Jiří Nechutný**

Studijní obor: Fyzioterapie 5342R004

**ETIOLOGIE, DIAGNOSTIKA A TERAPIE KULHÁNÍ  
V DĚTSKÉM VĚKU**

**Bakalářská práce**

Vedoucí práce: prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

PLZEŇ 2016

POZOR! Místo tohoto listu bude vloženo zadání BP s razítkem. (K vyzvednutí na sekretariátu katedry.) Toto je druhá číslovaná stránka, ale číslo se neuvádí.

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 27. 5. 2017.

.....

vlastnoruční podpis

## Poděkování

Děkuji prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc. – KFE za odborné vedení práce, poskytování rad, materiálních podkladů, vstřícnost i trpělivost. Dále děkuji pracovníkům Ambulantního centra pro vady pohybového aparátu, s.r.o., Olšanská 7, Praha 3 za medicínskou i technickou podporu. Také bych chtěl poděkovat Mgr. Šárce Staškové za pomoc při praktické části a v neposlední řadě rodičům postižených dětí za jejich ochotu a spolupráci.

## **Anotace**

Příjmení a jméno: Jiří Nechutný

Katedra: Katedra fyzioterapie a ergoterapie

Název práce: Etiologie, diagnostika a terapie kulhání v dětském věku

Vedoucí práce: prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

Počet stran – číslované: 129

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 21

Počet příloh: 7

Počet titulů použité literatury: 11

Klíčová slova: genetické vývojové vady, klasifikace, etiologie, diagnostika, terapie, zkrat končetiny, epifyzeodéza

### **Souhrn:**

Tato bakalářská práce se zabývá etiologií, diagnostikou a terapií kulhání dětí. Je členěna na část teoretickou a praktickou, přičemž teoretická část se zabývá klasifikací vrozených vad, obecnou embryologií, jednotlivými příklady defektů, které mohou mít spojitost s kulháním a možnými příklady terapeutických postupů z odvětví fyzioterapie i ortopedie.

Praktická část zahrnuje 2 kazuistická šetření vybraných pacientů. Součástí každého z nich je vyšetření a záznam průběhu terapie od první diagnostiky deformit až po jejich končené řešení. Přičemž tyto výsledky jsou diskutovány v následujících částech této práce.

## **Annotation**

Surname and name: Jiří Nechutný

Department: Katedra fyzioterapie a ergoterapie

Title of thesis: Etiology, diagnostics and treatment of limping in children

Consultant: prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

Number of pages – numbered: 129

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 21

Number of appendices: 7

Number of literature items used: 11

Keywords: genetic developmental defects, classification, etiology, diagnostics, therapy, shortness of the limb, epiphyseodesis

### Summary:

This thesis reviews an etiology, a diagnostics and a therapy of a children limp. It is divided into a theoretical and a practical part, where the theoretical part displays the classification of congenital diseases, a general embryology, individual examples of defects, which can have connection with limp and therapeutic procedures from physiotherapy and orthopedies.

The practical part contains 2 case reports on the selected patients. Both of them contains an examination and a course of therapy from the first diagnosis to the final solution of the deformations. These solutions are discussed in following sections of this thesis.



# OBSAH

ÚVOD.....	1
TEORETICKÁ ČÁST .....	3
1 GENETICKÉ VÝVOJOVÉ VADY .....	3
1.1 Definice .....	3
1.2 Klasifikace vrozených vad .....	3
1.2.1 Chybné založení částí končetin (defekty končetin, poruchy formace).....	4
1.2.2 Chyby v diferenciaci a separaci částí končetin.....	5
1.2.3 Duplikace částí končetin.....	5
1.2.4 Nadměrný vývoj .....	6
1.2.5 Nedostatečný vývoj .....	6
1.2.6 Amniotické konstrikce.....	6
1.2.7 Vrozené defekty končetin spojené s dalšími anomáliemi.....	7
1.3 Etiologie .....	7
1.3.1 Vnitřní faktory .....	7
1.3.2 Zevní faktory .....	7
1.4 Diagnostika.....	8
1.5 Terapie.....	9
2 ZÁKLADY EMBRYOLOGIE .....	11
3 VROZENÉ PORUCHY VÝVOJE SKELETU (DYSPLAZIE).....	13
3.1 Definice .....	13
3.2 Epidemiologie.....	13
3.3 Klasifikace.....	13
3.4 Klinické projevy a diagnóza .....	14
3.5 Defekty růstu dlouhých kostí a/nebo páteře .....	14
3.5.1 Achondroplazie (= chondrodystrophia fetalis) .....	14
3.5.2 Hypochondroplazie.....	16
3.5.3 Thanatoforický dwarfismus .....	16
3.5.4 Diastrofická dysplazie, diastrofický dwarfismus.....	16
3.5.5 Mnohočetná epifyzární dysplazie .....	17
3.5.6 Spondyloepifyzární dysplazie (SED) .....	19
3.5.7 Pseudoachondroplazie .....	20
3.5.8 Metafyzární chondrodysplazie.....	22
3.5.9 Chondrodysplasia punctata.....	22
3.5.10 Chondroektodermální dysplazie .....	23
3.5.11 Larsenův syndrom .....	24

3.5.12	Dysplasia cleidocranialis .....	25
3.6	Poruchy vývoje chrupavky a vazivových komponent skeletu .....	26
3.6.1	Dysplasia epiphysealis hemimelica .....	26
3.6.2	Vrozené mnohočetné exostózy, syndrom mnohočetných osteokartilaginózních exostóz .....	26
3.6.3	Mnohočetná enchondromatóza .....	28
3.6.4	Fibrózní kostní dysplazie .....	28
3.6.5	Neurofibromatóza (NF) .....	29
3.7	Změny hustoty kortikálních diafyzárních částí a/nebo modelace metafýz .....	32
3.7.1	Osteogenesis imperfecta .....	32
3.7.2	Diafyzární dysplazie, progresivní diafyzární dysplazie .....	36
3.7.3	Meloreostóza .....	37
3.7.4	Osteopoikilóza .....	38
3.7.5	Osteopathia striata .....	38
3.7.6	Infantilní kortikální hyperostóza .....	38
3.7.7	Pyknodysostóza .....	39
3.7.8	Osteopetróza .....	39
3.8	Dysostózy .....	40
3.8.1	Apertův syndrom .....	40
3.9	Idiopatické osteolýzy .....	41
3.9.1	Idiopatická osteolýza (syndrom mizející kosti) .....	41
3.10	Chromozomální aberace .....	42
3.10.1	Downův syndrom .....	42
3.11	Primárně metabolická onemocnění, vrozené poruchy vývoje vaziva (dystrofie) .....	44
3.11.1	Mukopolysacharidózy .....	44
3.11.2	Lipidózy .....	48
4	DALŠÍ SYNDROMY S ORTOPEDICKÝMI PROJEVY .....	53
4.1	Hereditární onychoosteodysplazie (nail-patela syndrom) .....	53
4.1.1	Klinický obraz .....	53
4.1.2	RTG obraz .....	53
4.1.3	Terapie .....	53
4.2	Ehlersův-Danlosův syndrom .....	53
4.2.1	Klinický obraz .....	54
4.2.2	Klasifikace .....	54
4.2.3	Terapie .....	55
4.3	Marfanův syndrom .....	55
4.3.1	Etiologie .....	55

4.3.2	Klinický obraz .....	56
4.3.3	Diagnóza .....	57
4.3.4	Terapie .....	57
4.4	Rubinsteinův-Taybiův syndrom .....	57
4.4.1	Terapie .....	58
4.5	Proteovský syndrom .....	58
4.5.1	Klinický obraz .....	58
4.5.2	Diagnóza: .....	58
4.5.3	Diferenciální diagnóza .....	58
4.5.4	Terapie .....	58
4.6	Klippelův-Trénaunayův-Weberův syndrom .....	59
4.6.1	Klinický obraz .....	59
4.6.2	Diagnóza .....	59
4.6.3	Terapie .....	59
4.7	Proximální fokální femorální deficience .....	60
4.7.1	Etiologie .....	60
4.7.2	Klinický nález a průběh .....	62
4.7.3	Terapie .....	63
4.8	Vrozené chybění fibuly (fibulární hemimelie) .....	64
4.8.1	Etiologie .....	64
4.8.2	Klinický obraz a diagnóza .....	64
4.8.3	Klasifikace .....	65
4.8.4	Terapie .....	65
4.9	Vrozené chybění tibie (tibiální hemimelie) .....	65
4.9.1	Etiologie .....	65
4.9.2	Klinický obraz .....	65
4.9.3	Terapie .....	65
4.10	Vrozená dysplazie kyčelní .....	66
4.10.1	Vyšetření .....	66
4.10.2	Specifické testy .....	66
4.10.3	Vyšetření pomocí zobrazovacích metod .....	67
4.10.4	Terapie .....	68
4.10.5	Rehabilitace .....	69
4.11	Coxa vara adolescentium (CVA) .....	69
4.11.1	Etiologie a patogeneze .....	69
4.11.2	Klasifikace .....	70
4.11.3	Diagnostika .....	71

4.11.4	Terapie .....	71
4.11.5	Rehabilitace .....	71
4.12	Morbus perthes .....	72
4.12.1	Etiologie a diagnostika .....	72
4.12.2	Klasifikace dle RTG nálezů .....	72
4.12.3	Diagnostika .....	72
4.12.4	Zobrazovací metody .....	73
4.12.5	Terapie .....	73
4.12.6	Rehabilitace .....	73
4.13	Vrozená dislokace kolena .....	73
4.13.1	Terapie .....	74
4.14	Vrozená luxace pately .....	74
4.15	Patella bipartita .....	74
4.16	Pes equinovarus congenitus (PEC) .....	75
4.16.1	Etiologie .....	75
4.16.2	Klasifikace .....	75
4.16.3	Patogeneze .....	76
4.16.4	Klinický obraz .....	76
4.16.5	Terapie .....	76
4.16.6	Rehabilitace .....	77
4.17	Pes calcaneovalgus .....	77
4.17.1	Terapie .....	77
4.18	Metatarsus varus .....	77
4.18.1	Terapie .....	77
5	FYZIOTERAPEUTICKÉ METODY .....	79
5.1	Koncept manželů Bobathových .....	79
5.1.1	Inhibice a facilitace .....	79
5.1.2	Techniky proprioceptivní a taktilní stimulace .....	80
5.2	VOJTOVA REFLEXNÍ TERAPIE .....	80
5.2.1	Reflexní plazení .....	81
5.2.2	Reflexní otáčení .....	81
5.2.3	Účinek léčby .....	81
5.2.4	Principy a zásady terapie .....	82
5.3	Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF) .....	82
5.3.1	Facilitační postupy v PNF .....	83
5.3.2	Cíl PNF .....	83
5.4	Příklady dalších technik .....	84

6 ORTOPEDICKÉ POSTUPY – LÉČBA NESTEJNÉ DÉLKY KONČETIN .....	85
PRAKTICKÁ ČÁST .....	87
7 CÍL A ÚKOLY PRÁCE .....	87
8 HYPOTÉZY .....	88
9 CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU .....	89
10 METODIKA VÝZKUMU .....	90
10.1 Odběr anamnézy .....	90
10.2 Vyšetření Trendelenburgova příznaku .....	90
10.3 Antropometrické vyšetření .....	90
10.4 Goniometrické šetření .....	90
10.5 Fotodokumentace .....	90
11 KAZUISTIKY .....	91
11.1 Kazuistika 1 .....	91
11.1.1 Klient .....	91
11.1.2 Diagnóza .....	91
11.1.3 Anamnéza: .....	91
11.1.4 Vstupní vyšetření .....	92
11.1.5 Průběh terapie .....	93
11.1.6 Výstupní vyšetření 27.9.2013 .....	93
11.1.7 Kontrolní návštěva po ukončení léčby .....	94
11.1.8 Závěr .....	94
11.2 Kazuistika 2 .....	95
11.2.1 Klient .....	95
11.2.2 Diagnóza .....	95
11.2.3 Anamnéza .....	95
11.2.4 Vstupní vyšetření .....	95
11.2.5 Průběh terapie .....	96
11.2.6 Vyšetření během léčby .....	97
11.2.7 Závěr .....	114
12 VÝSLEDKY .....	115
13 DISKUZE .....	119
ZÁVĚR .....	122
POUŽITÁ LITERATURA A PRAMENY .....	124
SEZNAM ZKRATEK .....	125
SEZNAM TABULEK .....	127
SEZNAM OBRÁZKŮ .....	128
SEZNAM PŘÍLOH .....	129

PŘÍLOHA 1 – RTG SNÍMEK LEVÉ RUKY PRO UČENÍ KOSTNÍHO VĚKU .....	130
PŘÍLOHA 2 – RTG SNÍMEK– DEFORMITA PRAVÉHO KYČELNÍHO KLOUBU PRO MORBUS PSEUDOPERTHES .....	131
PŘÍLOHA 3 – UKÁZKA ABDUKČNÍ POMŮCKY Z KALIFORNIE.....	132
PŘÍLOHA 4 – RTG SNÍMEK – UZAVŘENÁ RŮSTOVÁ ŠTĚRBINA .....	133
PŘÍLOHA 5 – POZITIVNÍ TRENDELENBURGOVA ZKOUŠKA VPRAVO .....	134
PŘÍLOHA 6 – RTG SNÍMEK – STAV PO OT A VALGIZACI KRČKU FEMURU A TRANSPONOVANÉM VELKÉM TROCHANTERU VPRAVO.....	135
PŘÍLOHA 7 – DISTÁLNĚJI ULOŽENÁ ŠTĚRBINA KYČELNÍHO KLOUBU VPRAVO.....	136

## ÚVOD

Klinická závažnost vrozených vad je různá – od nevýznamných, třeba jen kosmetických odchylek, po vady letální, které způsobí smrt svého nositele ještě in-utero nebo krátce po narození. Jak název mé bakalářské práce napovídá, budu se v rámci jejího obsahu věnovat vývojovým vadám dolních končetin u dětí. Toto téma jsem si zvolil po dlouhých úvahách, neboť jsem v rámci své závěrečné práce chtěl hovořit o takové problematice, která rozšíří nejen mé obzory, ale zároveň bude zajímavá a obohacující i pro ostatní čtenáře.

Příčin kulhání v dětském věku může být mnoho. Ať se už jedná o vady vrozené či získané na základě skeletu a pojivových tkání, nebo z důvodu postižení centrálního nervového systému. Tato problematika se týká lidské populace odjakživa, kdy se s postiženými jednalo různými způsoby, přičemž některé byly mnohdy velice nehumánní. V případě Sparty ve starém Řecku, byli neperspektivní novorozenci shazováni ze skály, a to z důvodu, že stát neměl zájem na tom, starat se o slabší jedince, kteří by nemohli reprezentovat jeho velikost a sílu. Navíc ve velmi tvrdých výchovných podmínkách mohli obstát pouze zdravé a houževnaté děti. Pravdou je, že lidská historie pamatuje daleko více momentů, kdy se člověk k člověku choval zavrženímhodným způsobem a ani novodobá historie není bez poskvrny, o to víc si musíme vážit snahy současných odborníků, kteří dennodenně pomáhají postiženým s jejich omezeními a snaží se jejich život zkvalitnit.

V této práci se zaměřím na etiologii, diagnostiku a terapii kulhání dětí zapříčiněnou skeletem a okolních tkání především na podkladě vývoje jedince, hlavně pak vývojových vad dolních končetin. V rámci praktické části se následně budu věnovat vadám získaným. Zmíněné vady mohou vznikat již prenatálně, kdy jsou patrné hned po narození, pak se jedná o vrozené defekty končetin nebo se objeví v průběhu vývoje po porodu, v takovém případě se jedná o vrozené poruchy vývoje kosti, chrupavky, či vazivové tkáně. Obecně platí, že čím dříve vada vznikla, tím větší následky s sebou nese.

Incidence vrozených vad se vyskytuje s poměrně častou četností a to 5:1000 narozených dětí. Nejčastěji se však jedná o polydaktylie, kdy z postižených dětí připadá na tuto vadu 26,3 %. Vícečetné anomálie se vyskytly u 24 % dětí s vrozenými vadami. Dědičnost se uplatňuje v 17 %. Statistika může leckdy působit neosobně, avšak v lékařských oborech má nezastupitelný význam, neboť díky ní můžeme sledovat četnost různých onemocnění v čase i místě a vyvozovat závěry, které jsou podstatné pro další

výzkumy a léčebné postupy, proto budu se statistickými údaji pracovat i v dalších částech této práce. Mimo jiné jsem v rámci zpracovávání daného tématu čerpal z velkého množství zdravotních záznamů různých pacientů, ve snaze zmapovat jejich léčbu a nalézt možná řešení pro budoucnost. V praktické části mé práce budu rozebírat několikaletý průběh složité a různorodé léčby pacienta, která započala na podkladě prodělané osteomyelitidy pravého kyčelního kloubu způsobené infekcí streptococcus pneumoniae. Na základě obdržených podkladů se budu snažit popsat vývoj této léčby, a to s cílem nalézt využití léčebných postupů u dalších pacientů s obdobným postižením.

Cílem této práce je zejména poskytnout odborný náhled do problematiky pohybových vad postihujících nejmenší pacienty. Musím přiznat, že v průběhu jejího zpracování jsem byl nejednou překvapen četností a složitostí jednotlivých onemocnění, kdy tyto nešlo obsáhnout do pár slov či souvětí. Nejen proto jsem se snažil o každém postižení uvést dostatečný soubor informací, které pomohou i laickému čtenáři nahlédnout do dané problematiky a učinit si obrázek o tom, co všechno musejí leckdy opravdu malé děti zvládat. Není bez zajímavosti, že tato tematika se mé osoby dotýká i po lidské stránce, neboť jsem měl možnost setkat se s nemocnými pacienty osobně a být svědkem jejich léčby v praxi. Byl jsem překvapen, jak tito malí velcí bojovníci zvládají nést své břímě a s jakým odhodláním a odvahou plní pokyny lékařů. Je rovněž zapotřebí uvědomit si, že každé postižení s sebou nese nejen zátěž fyzickou, ale ovlivňuje i psychickou pohodu daného jedince a často jej limituje i v oblasti sociální. Život rodiny, jejíž člen se potýká s jakýmkoli zdravotním omezením je pak tímto velmi zásadně ovlivněn, neboť se promítá do všech sfér fungování rodiny.

Na základě mých osobních zkušeností bych tímto chtěl vyjádřit obdiv vůči všem dotčeným dětským pacientům, jejich rodinám a v neposlední řadě i zdravotníkům, kteří jim pomáhají zkvalitnit jejich každodenní život a činí toto velmi obětavě a s obdivuhodným nasazením.



# TEORETICKÁ ČÁST

## 1 GENETICKÉ VÝVOJOVÉ VADY

### 1.1 Definice

*“Vrozené vývojové vady jsou odchylky od normálního prenatálního vývoje lidského jedince. Jedná se o takové odchylky, které překračují míru variability běžnou v populaci a které jsou – alespoň do určité míry – pro svého nositele patologické. Vrozená vada může narušovat jak normální strukturu tkání a orgánů, tak jejich funkci. Vzniká na základě abnormálního ontogenetického vývoje, zapříčiněného genetickými faktory, faktory vnějšího prostředí či oběma skupinami faktorů.*

*Klinická závažnost vrozených vad je různá – od nevýznamných, třeba jen kosmetických odchylek, po vady letální, které způsobí smrt svého nositele ještě in-utero nebo krátce po narození.” (Šípek)*

### 1.2 Klasifikace vrozených vad

Vrozených vady se dělí na vady dědičné, vznikající přenosem genetické informace, a vady nedědičné, vznikající působením zevních faktorů nebo náhodnou genovou mutací.

Jiným a dnes užívaným dělením, je dělení vad na malformace a deformace. Malformace vznikají působením endogenních nebo exogenních vlivů na vývoj struktury končetin.

Rozeznává se několik typů malformací dle embryonálního vývoje:

- blastopatie – v období rýhování vajíčka
- embryopatie – z období organogeneze ve 4.-8. týdnu těhotenství
- fetopatie – od 9. týdne těhotenství

Nejvíce náchylné období je v 5. a 6. týdnu embryogeneze, přičemž velké defekty dolních končetin vznikají v 31. dnu těhotenství.

Deformace vznikají působením sil na plod v kterékoli fázi fetálního období. Jedná se o změny již formované končetiny, kdy je důvodem špatná poloha plodu a mechanický tlak na vyvíjející se končetinu.

Až 90% vrozených defektů má genetický původ (10% chromozomální aberace, 20% monogenních vrozených vad, 60% polygenních za účasti zevních vlivů), na zbylých 10% se uplatňují zevní příčiny jako účinky farmak, infekce matky, nebo mechanických vlivů. (Dungl, 2005: 247)

Dle anatomické lokalizace a typu vývojové poruchy byla přijata klasifikace vrozených defektů končetin navržená Swansonem v roce 1964. Je kombinací postižení anatomických oblastí a typu vývojové poruchy. Přičemž tyto vady zařazuje do následujících skupin:

1. chybné založení částí končetin – porucha formace (defekty končetin)
2. chyby v diferenciaci (separaci) částí končetin
3. duplikace
4. nadměrný vývoj
5. nedostatečný vývoj
6. amniotické konstriktce
7. vrozené defekty končetin spojené s dalšími anomáliemi (generalizované abnormality a syndromy) (Dungl, 2005: 246-249; Mařík, Maříková: 31; Šnajdauf, Škába, 2005:18-19)

### **1.2.1 Chybné založení částí končetin (defekty končetin, poruchy formace)**

Podle lokalizace a anatomického postižení se nejčastěji dělí podle klasifikace Frantze a O'Rahilly (1961) na terminální a interkalární defekty. Oba se dále dělí na transversální a paraaxiální. Dle závažnosti postižení se označují jako hypoplazie, částečná aplazie a kompletní aplazie. Další používané názvy jsou amelie, označující kompletní chybění končetiny, a hemimelie, označující postižení jedné z párových kostí (předloktí a bérce). Hemimelie může být kompletní (úplné chybění kosti) nebo nekompletní (při chybění jen části kosti).

U transversálních defektů končetin jde o vady, kdy chybí část končetiny v celém jejím průřezu. Podle různé části postižené končetiny a výšky defektu se dělí na terminální a interkalární vady. Terminální jsou takové, kde chybí buď část končetiny v různé výšce (hemimelie), nebo celá končetina (amelie). V rámci hemimelie se dělí dále na kompletní,

kdy je defekt v úrovni kolene či lokte, nebo nekompletní, kdy je defekt pod úrovní kolene či lokte.

V případě interkalárních vad, kdy chybí některé z centrálních částí končetiny, se rozlišuje fokomelie kompletní a nekompletní. U kompletní chybí jak paže tak předloktí (případně stehno a bérec) a tím pádem ruka (noha) nasedá přímo na pletenec. V případě nekompletních fokomelií ruka nebo noha nasedá na redukovanou část končetiny.

Paraaxiálních defekty jsou vady, které postihují jednu část končetiny a to v sagitální rovině preaxiální, centrální nebo postaxiální distálně od lokte, respektive od kolena. Dělí se také na terminální a interkalární vady. Do této skupiny defektů patří také oligodaktylie, neboli parciální adaktylie, která se dělí do dvou skupin. Na preaxiální vady, v případě chybění palce a 2. prstu, a postaxiální, kdy chybí 4. prst a malíček. Tyto vady jsou spojeny často s aplazií nebo hypoplazií příslušné kosti předloktí (bérce). Pokud chybějí centrální prsty, přičemž jsou okrajové zachovány, spadá vada do terminálních transversálních vad a je označována jako rozštěp ruky (nohy), často označována anglickým názvem „račí klepeto“ (lobster claw). Často je defekt spojený s chyběním metakarpů (metatarzů).

### **1.2.2 Chyby v diferenciaci a separaci částí končetin**

Tyto vady vznikají mezi 7.-8. týdnem embryonálního vývoje a jsou způsobeny poruchou apoptózy. Řadíme k nim synostózy různých částí končetin a syndaktilie. Syndaktilie patří k nejčastější vrozené vadě končetin s výskytem 1:2000. 15-40% těchto vad je dědičných s autozomálně dominantním přenosem. Mohou se kombinovat s dalšími i systémovými vadami. Syndaktilie se rozlišují podle délky spojení na kompletní, kdy jsou prsty spojené v celé délce a částečné, kdy jsou spojeny jen části prstů. Dle charakteru je dělíme na jednoduché, kdy jsou spojeny jen kůží, a komplexní, při kostním spojení. U částečné syndaktylie jsou většinou spojeny proximální části prstů, vzácně distální. Spojení bývá hlavně mezi 3.-4. prstem a to z 57%. Léčba spočívá v separaci sousedních prstů mnohočetnou Z plastikou v předškolním věku.

### **1.2.3 Duplikace částí končetin**

Jedná se o vady, jejichž příčinou je rozštěpení embryonálních tkání, vedoucích k vývoji nadpočetných segmentů periferních nebo i centrálních. Typickým představitelem je polydaktylie rukou i nohou, které patří k nečastějším vrozeným vadám končetin s četností 1:3000 u bílé rasy a 1:300 u černé rasy. Vzácně se objevuje duplikace ulny

s chyběním radia (tzv. zrcadlová ruka) spolu se zmnožením ulnárních prstů. Často jsou doprovázeny s dalšími systémovými vadami. U kompletní duplikatury, která je plnohodnotná, se provádí amputace. V případě měkkotkáňového přívěsku se provede podvázání při bázi, čímž dojde k postupné nekróze a následné amputaci.

#### **1.2.4 Nadměrný vývoj**

Postihuje celé končetiny nebo jejich části. Může postihovat jen skelet, nebo i měkké tkáně, které jsou většinou změněny hypertrofií tuku, lymfangiomy nebo hemangiomy. Etiologie je neznámá. Příkladem může být makrodaktylie a gigantismus, u kterého dochází ke zvětšení všech tělesných proporcí. Léčba spočívá ve zmenšovacích operacích nebo ablacích hypertrofických částí.

#### **1.2.5 Nedostatečný vývoj**

Zde se jedná o vady se zmenšeným vývojem končetiny nebo její části. Může postihovat všechny tkáně končetiny, případně jen její jednotlivé části. Vzácným příkladem je ageneze loketního kloubu. Dále se sem řadí hypoplazie tibie a fibuly, které jsou sdruženy s dalšími vadami končetin jako deformitami hlezenního kloubu a kloubů nohy.

#### **1.2.6 Amniotické konstriktce**

Jinak také nazývány jako syndrom kongenitálních konstričních pruhů (Streeterova dysplazie).

Etiologie této nedědičné vady není plně známá. Jsou dvě teorie. Jedna hovoří o tom, že se jedná o chybný vývoj končetin z endogenních příčin, kdy se v určitých částech těla nevytváří mezoderm pod kůží. Druhá, exogenní teorie, vychází z předčasného prasknutí amniových obalů. Praskliny vytvářejí pruhy, které se kontrahují a mohou způsobit konstriktce na končetinách i trupu. Nejčastěji se pak projevují jako částečné amputace prstů a supramalleolární konstriktce bérce. Často bývá postiženo více končetin. Vzniklé pruhy totiž omezují venózní drenáž, vedou k edému a dále buď k amputaci, nebo zanechávají hluboký zářez na končetině. Tato vada je spojena i s dalšími anomáliemi jako syndaktylie, brachydaktylie, pes equinovarus a rozštěp rtu i patra. Syndrom pravděpodobně vzniká kolem 6. týdne vývoje, kdy může ještě dojít k poruše zárodečných pupenů končetin. Může vznikat u matek se sníženým množstvím plodové vody, u předčasných děložních stahů a při úniku plodové vody. Incidence je 1:15 000 narozených dětí.

Terapie je prováděna pomocí mnohočetných Z plastik kůže a složitější konstriktce dle projevů.

### **1.2.7 Vrozené defekty končetin spojené s dalšími anomáliemi**

Vrozené defekty se často kombinují s dalšími anomáliemi. U mnohých je znám genetický podklad a dědičnost. Každé dítě s vrozeným defektem by mělo být podrobně vyšetřeno na případná postižení kraniofaciální oblasti, srdce, gastrointestinálního systému, urogenitálního systému, kožního a nervového systému a samozřejmě hematopoetického systému k vyloučení kombinací s dalšími anomáliemi. V rámci postižení jsou děti dále sledovány v průběhu růstu a vývoje. (Dungl, 2005: 249-256)

## **1.3 Etiologie**

U většiny vad jsou příčiny neznámé, i když se jedná o vrozená postižení. Jen některé mají známý genetický podklad. Vznikají sporadicky bez příčin zjištěných v rodinných anamnézách či průběhu těhotenství. V případě narození potomka s vrozenou vadou končetin se riziko postižení dalšího člena rodiny zvyšuje jen nepatrně o 1-3%, než je výskyt v normální populaci.

Na vzniku anomálií se podílejí vnitřní faktory (genetické) a faktory zevní jako teratogeny, onemocnění matky, anomálie dělohy, placenty a aminových obalů, anebo poloha plodu a působení zevních sil.

Závažnější poruchy vedou k abortu během 1. trimestru těhotenství.

### **1.3.1 Vnitřní faktory**

Jsou zkoumány genetikou. Dále budou uvedeny v případě jednotlivých končetinových vad. Stáří rodičů nebylo prokázáno jako faktor zvyšující četnost anomálií.

### **1.3.2 Zevní faktory**

Jak již bylo uvedeno, zahrnují teratogeny, anomálie dělohy a placenty, amniových obalů a mechanické síly působící na plod.

Mohou být uplatněny na genetické úrovni změnou genomu; na úrovni změn prokrvení či omezení intrauterinního prostoru (oligohydramnion) nebo naopak nadměrného zvětšení prostoru (polyhydramnion).

Ionizační záření způsobuje mutace buněk ovaria a testes s projevy poruchy genomu plodu a také působí přímo na plod, hlavně v 1. trimestru těhotenství.

Toxické látky jako benzen, insekticidy, rtuť, alkohol, nikotin, ale i léky obsahující chinin, inzulin, arzen, éter a kortizon, patří mezi rizikové faktory způsobující vývojové vady. Mezi ně patří i antibiotika jako streptomycin, cytostatika a imunosupresivní léky, chemoterapeutika a antikonvulziva. Koncem šedesátých let bylo zjištěno u léku s obsahem thalidomidu, že způsobuje těžké malformace končetin mezi 26.-50. dnem těhotenství.

Dále se k zevním faktorům řadí biologické mutageny na základě virové infekce jako spalničky, plané neštovice a některá bakteriální onemocnění a antropozoonózy. Vývoj může být dále ovlivněn hypoxií matky i plodu a také poruchou výživy, projevující se karencí bílkovin, vápníku, fosforu, jódu a avitaminózou vit. A, D, B, E, H a kyseliny listové. (Dungl, 2005: 245-246)

## 1.4 Diagnostika

Diagnostika vad pohybového aparátu je založena na prenatalních vyšetřovacích metodách, klinickém, antropologickém, rentgenologickém a genetickém vyšetření. Některá vyšetření se provádějí rutinně (ultrazvukové vyšetření), jiná na základě rizikových faktorů (aminocentéza u matky ve věku nad 35 let, dědičné nebo vrozené vady v rodině). Výsledky laboratorního a genetického vyšetření mohou prokázat poškození plodu a umožňují rodičům do 24. týdne abortus. V následující tabulce jsou uvedeny metody prenatalní diagnostiky a období, kdy jsou prováděny. (Dungl, 2005: 247)

*Tabulka 1 Prenatální diagnostika při zvýšeném riziku vrozených vad*

Metoda	Indikace	Časová indikace
sonografie	všechny vady	od 12. týdne
laboratorní vyšetření ( $\alpha$ -fetoprotein)	defekty neurální trubice nebo břišní stěny	v séru matky od 16. týdne
buněčné kultury z chorionu	genetická diagnostika	od 10. týdne
amniocentéze	dědičně podmíněné choroby, chromozomální aberace, Rh-kompatibilita	od 15. týdne
fetoskopie	metabolická a jiná dědičná onemocnění	od 16. týdne

Zdroj: Dungl, 2005, str. 247

Po narození jsou také prováděny pravidelné preventivní prohlídky vývoje u praktického lékaře pro děti a dorost v šesti týdnech, ve třech měsících a dále pak ve třech, pěti, sedmi, devíti, jedenácti, třinácti, patnácti a osmnácti letech. Zjištěné odchylky,

v podání nestejně délky a obvodu končetin, rozdílných rozsahů velkých i malých kloubů a dalších neúměrností postavy, v době růstového spurtu zvýrazní a progredují. (Mařík, Maříková: 31-32)

## 1.5 Terapie

Prenatálně jsou možnosti terapie velmi omezené. Co se týče postnatálního léčení, uplatňuje se substituční a symptomatické léčení v medikamentózní, operační a rehabilitační podobě společně s ortopedicko-protetickým ošetřením. Vrozené defekty končetin jsou léčeny specificky. Ortopedické léčení je využíváno především k úpravě vad skeletu, kontraktur a zkratů končetin, prodloužení dlouhých kostí, operací kyčelních a kolenních kloubů, rekonstrukce rukou a nohou a také různých vad páteře. (Dungl, 2005: 247; Mařík, Maříková: 34)

V rámci vývojových vad nejsou fyzioterapeutické metody schopné řešit příčiny této patologie. Proto se zabývají možnostmi, jak postiženému jedinci pomoci v rámci dosažení maximální funkční schopnosti, jak vyhledat možnost kompenzačních procesů, jakou vhodnou protetickou pomůckou ovlivnit život nemocného, a jakým způsobem pomoci v rámci pooperační rehabilitace. Rehabilitační terapie bývá zahájena časně už v novorozeneckém věku, kdy je využíváno především Vojtovy reflexní terapie a Bobathova konceptu. Tyto metody podněcují aktivitu CNS a tím je dosaženo zavedení postižené části těla do správného pohybového vzorce. V období spolupráce mezi dítětem a terapeutem jsou zařazovány aktivní cviky, především pak ve vývojových řadách jedince, cviky v uzavřených i otevřených kinematických řetězcích a propioceptivní neuromuskulární facilitace. Synergicky a velice významným dílem se na dobré léčbě podílí práce ergoterapeuta, který dokáže zjistit vážnost postižení na funkci, umí využít funkční možnosti klienta a edukuje postiženého kompenzačním mechanismům. V případě vrozených vývojových vad dolních končetin je smyslem léčby vertikalizace do stoje a možnost soběstačné lokomoce. Po operacích je léčba symptomatická, kdy k hlavním příznakům patří bolest, edém, snížení pohybu a svalová dysbalance. Důvodem pro volbu operace těchto vad je, aby byla částečně nebo kompletně obnovena funkce postižené části těla. K rehabilitačním úkonům tak nespadá jen možnost řešení výše uvedených pooperačních symptomů, ale hlavně uvedení nové funkce do pohybového systému. Tato problematika tedy potřebuje komplexní léčbu a spolupráci mnoha odborníků. Je využíváno léčebné tělesné výchovy, fyzikální terapie, nácviku soběstačnosti, léčby prací či hrou, ortoticko-protetických pomůcek a v neposlední řadě psychologické podpory pacienta

i rodiny. V předoperačním období se pacienti učí, jak správně a vhodně využívat ortoticko-protetických pomůcek, které budou po operačním výkonu jejich nedílnou součástí. Vše je samozřejmě podmíněno spoluprací pacienta a jeho nejbližších. (Kolář, 2009:417-418; Mařík, Maříková: 33)



## 2 ZÁKLADY EMBRYOLOGIE

Končetiny se začínají vytvářet na konci 4. týdne těhotenství z mezodermálních bočních pupenů embrya, které jsou pokryty vrstvou ektodermu. Vytvářejí se proximodistálním směrem od pletenců směrem k prstům. Proliferace mezodermu závisí na růstu cév přinášející výživu a kyslík, přičemž končetinové pupeny jsou zásobeny pomocí nervů z neuroektodermu. Stylopodium (embryonální základ paže a stehna) a kosti pletenců se vytvářejí přímo z mezodermu, zatímco zeugopodium (embryonální základ předloktí a bérce) a autopodium (embryonální základ ruky a nohy) se vytvářejí z mezodermu působením apikálního ektodermálního hřebene (AER). AER vzniká ztlustěním laterální ploténky mezodermu, které vyvolá ztlustění ektodermu; signalizuje a reguluje růst končetiny do délky. AER tak řídí zevní růst končetin, zatímco mezoderm reguluje typ končetiny. Dále se na růstu podílí řada růstových faktorů, jako nervový růstový faktor nebo růstové faktory fibroblastů 1-8. Na distálním konci končetinových pupenů se nachází zóna polarizační aktivity (ZPA), určující předozadní orientaci končetiny. ZPA vychází z mezodermu a růstem končetiny se posouvá distálněji, přičemž stále zajišťuje předozadní orientaci vývoje končetiny a prstů. Aktivita ZPA je indukována signálním genem „sonic hedgehog“ (Shh), jehož hypoaktivitou se nevyvinou ulnární a fibulární prsty. V případě inaktivity Shh se distální části končetiny nevyvinou vůbec. Naopak, pokud je tento gen na ventrální straně končetinového pupenu, vznikne tam nová ZPA, která vyvolá duplikaci prstů. Svaly se vyvíjejí odděleně z myotomů, pocházejících ze střední části mezodermu. V 6. týdnu těhotenství dochází k oploštění distálních částí končetin. V 7. týdnu se objevují paprsky ruky a nohy a končetiny rotují do správného postavení, což je ukončeno v týdnu 8. V této době dochází k apoptóze EAR. Jednotlivé prsty jsou separovány a končí embryonální období. Pokračuje období fetální a s ním osifikace, která se ve 12. týdnu objevuje ve všech dlouhých kostech. Vývoj dolních končetin je oproti horním končetinám opožděn asi o 1 týden. Z výše uvedeného vyplývá, že morfogeneze končetin je ukončena v embryonálním období a většina působících faktorů se musí uplatnit v tomto období. Důležitým faktorem je vrůstání cév do růstové zóny nediferencovaných buněk mezodermu. Při poruše cévního zásobení je redukován substrát pro stavbu končetiny a výsledkem jsou její defekty.

Jak bylo uvedeno výše, gen Shh indukuje vývoj tkání, je nejsilněji působící molekulou zodpovědnou za embryonální indukci a spouští expresi dalších signálních genů.

Mezi ty patří gen „indian hedgehog“ stimulující diferenciaci chrupavčité tkáně, fibroblastové růstové faktory stimulující celkový růst končetin a kostní morfogenetický protein, který podněcuje osteogenezi. (Dunl, 2005: 247-248)

## 3 VROZENÉ PORUCHY VÝVOJE SKELETU (DYSPLAZIE)

### 3.1 Definice

Jedná se o vrozené vady s porušeným základem a vývojovou potencií buněk kostí a chrupavek.

### 3.2 Epidemiologie

Onemocnění se vyskytují s malou četností a to 2-4:1000 u nejčastějších vad, případně 1:1 miliónu novorozenců u vzácných poruch.

### 3.3 Klasifikace

Mezinárodní klasifikace vrozených poruch vývoje skeletu vychází z klasifikace Horana a Beightona (1982), která zahrnuje onemocnění se známou nebo neznámou patogenezi bez anatomické lokalizace. Zahrnuje pět skupin:

1. **Dysplazie skeletu** (osteocondrodysplazie) – jedná se o systémové poruchy vývoje kostní a chrupavčité tkáně postihující celý skelet. Vznikají v období fetálního vývoje.
2. **Dysostózy** – jsou nesystémové poruchy vývoje jedné nebo více kostí vznikající v embryonální periodě.
3. **Idiopatické osteolýzy**
4. **Chromozomální aberace**
5. **Primárně metabolická onemocnění** (dystrofie) – jsou vrozené metabolicky podmíněné vady kostní a chrupavčité tkáně zahrnující poruchu metabolismu vápníku, fosforu, cukrů, lipidů, aminokyselin a kovů.

Dynamické dělení kostních dysplazií vychází z anatomické lokalizace změn (epifyzární, fyzární, metafyzární, diafyzární) a patogenetického pohledu (hypoplazie, hyperplazie).

### 3.4 Klinické projevy a diagnóza

Dysplazie skeletu se projevují poruchou růstu chrupavčité a kostní tkáně, s neorganizovaným vývojem chrupavčitých a vazivových elementů a poruchami kostní hustoty. Klinickým projevem je trpaslictví s převažujícím postižením končetin nebo páteře. Dělíme je na:

1. defekty růstu dlouhých kostí a/nebo páteře
2. poruchy vývoje chrupavky a vazivových komponent skeletu
3. změny hustoty kortikálních diafyzárních částí a/nebo modelace metafýz.

Projevem dysplazie mohou být příznaky jako snížený vzrůst, rodinný výskyt, symetrické změny na skeletu a stigmata. Klinicky se vyšetřuje tvar lebky a tváře, dentice, morfologie patra a tvarové změny rukou. Pro měření výšky je potřeba měření v stoji i v sedu a porovnání údajů s růstovými nomogramy. Vhodné je i měření rozpětí horních končetin a porovnání s tělesnou výškou. Pro základní stanovení diagnózy je nutné RTG vyšetření postižené oblasti, snímek osového skeletu a snímek rukou včetně levého zápěstí k určení kostního věku. (Dungl, 2005: 258-260)

### 3.5 Defekty růstu dlouhých kostí a/nebo páteře

#### 3.5.1 Achondroplazie (= chondrodystrophia fetalis)

Tato nemoc se vizuálně prokazuje trpaslictvím s krátkými končetinami. Vzrůst postiženého jedince je v dospělosti průměrně 125 cm. Patří k nejčastějším kostním dysplaziím s četností 1,3:100 000 až 1,5:10 000 živě narozených dětí. Přestože je postižení autozomálně dominantní, rodí se 90% postižených dětí v nepostižených rodinách z důvodu genových mutací. Rizikovým faktorem je vysoký věk rodičů a to hlavně věk otce nad 36 let.

##### 3.5.1.1 Patogeneze

Jedná se o poruchu epifyzární ploténky při neporušené dezmozogenní a periostální osifikaci. Proto dlouhé kosti rostou pomalu. Tvar a šířka kostí jsou normální. Největší postižení je u proximálních částí končetin, jelikož jejich růstové ploténky jsou normálně neaktivnější. Porucha je lokalizována na 4. chromozomu, který kóduje receptor růstového faktoru fibroblastů (FGF<sub>3</sub>) a ten ovlivňuje lineární růst chondrocytů růstové ploténky.

### **3.5.1.2 Klinický obraz**

Již při narození je charakteristický obraz postiženého dítěte, kdy převládá délka trupu nad délkou dolních končetin a jsou zkráceny i horní končetiny. Hlava je rozšířená a připomíná hydrocefalus, lebka je brachycefalická a tvář je rozšířena s prominujícím čelem a mandibulou a s oploštěným a rozšířeným kořenem nosu. Muži dosahují v dospělosti průměrně 131 cm a ženy 124 cm. U dospělých jedinců se často projevuje stenóza páteřního kanálu především v bederní oblasti. Ruce jsou široké s krátkými prsty a to hlavně 3. prstu, takže všechny prsty mají přibližně stejnou délku. Na horních končetinách se nemoc dále projevuje flexní kontrakturou loktů a u dolních končetin úhlovými deformitami ve smyslu genua vara při varozitě holenních kostí a delších lýtkových kostí. Svalstvo je vyvinuto normálně.

### **3.5.1.3 RTG obraz**

Dlouhé kosti končetin jsou zkrácené a v průměru rozšířené. Metafýzy jsou rozšířené, ale epifýzy mají tvar obvyklý. Růstové ploténky jsou ve tvaru písmene U nebo V. Pánev je ventrodorzálně zkrácená a laterolaterálně rozšířená. Na páteři je obraz standardní. V boční projekci je zvýšena torakolumbální kyfóza s následnou bederní hyperlordózou. Lebni báze je zkrácena a foramen magnum je zmenšeno.

### **3.5.1.4 Diagnóza**

Prenatálně se dá achondroplazie určit na základě sonografického měření délky femuru a genetického vyšetření FGF-genu<sup>1</sup>, který může diagnózu potvrdit.

### **3.5.1.5 Terapie**

Léčba je vedena dvojitou formou. Neortopedická terapie spočívá v podávání růstového hormonu, který urychluje růst, ale efekt je individuálně proměnlivý. Dále ortopedická forma zaměřující se především na deformity páteře. Hlavně neurochirurgické rozšíření kraniocervikální stenózy páteře u malých dětí. Od 3 let věku dítěte probíhá léčení torakolumbální hyperkyfózy TLSO korzetem<sup>2</sup>. V 5 letech se provádí přední a zadní spondylodéza, pokud přetrvává kyfóza větší než 30°. V dospělosti se u 90% pacientů léčí

---

<sup>1</sup> fibroblast growth factor = fibroblastový růstový faktor

<sup>2</sup> nízká trupová ortéza bez ramenních pelot sloužící ke stabilizaci Thorako-Lumbo-Sakrální části páteře

spinální stenóza, která bývá symptomatická už od 15 let. Genua vara a tibia vara obvykle nevedou k artrotickým změnám, většinou představují kosmetický problém.

Nízký vzrůst bývá řešen prolongací dlouhých kostí. Cílem bývá dosažení výšky kolem 150 cm, aby mohl být jedinec zapojen do běžného života bez omezení. Tato metoda probíhá obvykle ve třech etapách. První ve školním věku do 10 let, druhá v adolescenci mezi 13.-15. rokem a třetí slouží individuálně k prodloužení humerů. Prolongace probíhá současně na obou dolních končetinách a to buď na obou femurech či tibiích, případně zkříženě na femuru a druhostranné tibií. V případě prodloužení o více jak 35% původní délky je vyšší pravděpodobnost komplikací související s touto terapií. Mohou nastat různé infekce, kloubní a svalové kontraktury, oběhové komplikace. (Dunzl, 2005: 260-263)

### **3.5.2 Hypochondroplazie**

Toto onemocnění je mírnou formou achondroplazie (viz výše), projevující se menšími změnami v oblasti lebky, páteře a pánve. Průběh onemocnění je podobný a změny v růstu se nejvíce projevují v období puberty. Terapie je symptomatická a prolongací lze dosáhnout běžné výšky populace. (Dunzl, 2005: 263)

### **3.5.3 Thanatoforický dwarfismus**

Je nejčastější letální formou trpaslictví a to v poměru 0,2-0,5:10 000 porodů. Genetický podklad je stejný jako u achondroplazie (viz výše), ale onemocnění je způsobeno spontánní mutací. Příčinou bývá především vysoký věk otců a toto onemocnění bývá spojeno s těžkou malformací mozku. V důsledku kardiorepiračního selhání dochází brzy po narození ke smrti jedince. (Dunzl, 2005: 263-264)

### **3.5.4 Diastrofická dysplazie, diastrofický dwarfismus**

Jedná se o vzácné, autozomálně recesivně dědičné onemocnění jehož charakteristickým rysem je extrémní trpaslictví s výrazně krátkými končetinami, deformitami nohou, rukou a ušních boltců společně s těžkými změnami páteře.

#### **3.5.4.1 Patogeneze**

Je způsobena poruchou enchondrální osifikace, a to mechanismem snížení sulfatace proteoglykanů chrupavčité matrix, což brzdí vliv růstového faktoru fibroblastů na buňky. Vzniklé atypické chondrocyty předčasně degenerují a chrupavka není mechanicky odolná.

### **3.5.4.2 Klinický obraz**

Ihned po narození jsou viditelné známky onemocnění. Končetiny jsou krátké a obě nohy deformovány pes equinovarus. Ušní boltce jsou květákovitého tvaru a obličej „cherubínský“, což je dáno plností úst. Nosní můstek je krátký, nozdry a střední nos jsou široké. Ruce jsou krátké a široké, přičemž palec je krátký a kolmo k ostatním prstům. Proto je nazýván „palcem stopaře“. Častá je oboustranná teratologická kyčelní luxace. Pes equinovarus je doprovázen krátkým trojúhelníkovitým nebo deltovitým I. metatarzem a varozitou palce. Klouby jsou buď nadměrně volné v důsledku defektu vaziva, nebo častěji ztuhlé, což se projevuje mnohočetnými kontrakturami při narození. Současně mohou být luxované kyčelní klouby až ve 25% případů, pately a hlavičky radia. Kolena jsou valgózní. Během chůze dochází k progresivní subluxaci až luxaci kyčlí a koleno, s postupujícími artrotickými změnami. Při narození nebývá zřetelná deformita páteře, ale postupně se vyvíjí výrazná torakolumbální kyfoskolióza a cervikální kyfóza. Trpaslictví je výrazné, výška dospělého jedince je 80-140 cm, způsobená především kyfoskoliózou a flexní kontrakturou kolenou a kyčlí. Inteligence je obvykle normální.

Prenatálně se může nemoc projevit sonografickým vyšetřením podle charakteristického „palce stopaře“ a v 1. trimestru z vyšetření DNA. Na RTG obrazu je patrná opožděná osifikace epifýz, dlouhé kosti jsou velmi krátké a široké.

### **3.5.4.3 Terapie**

Léčba je symptomatická a korekce velmi náročná. Pes equinovarus je léčen peritalárním uvolněním, ale recidivy se řeší astragalektomií. Kyčelní luxace jsou řešeny pánevní a femorální osteotomií a v dospělosti implantací kyčelní endoprotézy. Krční kyfóza bývá při progresi řešena ventrální i dorzální spondylodézou. (Dungl, 2005: 264-265)

### **3.5.5 Mnohočetná epifyzární dysplazie**

Onemocnění charakterizované pozdním objevením epifýz a skvrnitostí a nepravidelností epifyzárních center, mírným zkrácením postavy při normální délce trupu, knoflíkovitými klouby, pahýlovitými prsty, flexními kontrakturami kolenou a kyčlí, osovými deformitami a předčasným rozvojem artrózy. Nejčastěji bývají postiženy proximální epifýzy humerů a femurů.

Rozlišujeme dvě formy. Těžká, Fairbankova forma jinak nazývána dysplasia epiphysealis multiplex a lehčí, Ribbingova forma s oploštělými epifýzami a minimálním

postižením zápěstí a rukou. Mezi nimi je mnoho přechodných forem dle závažnosti postižení epifýz.

#### **3.5.5.1 Dědičnost**

Většinou se jedná o autozomálně dominantní přenos, autozomálně recesivní bývá vzácný. U těžší formy je vada lokalizována na 19. chromozom a u lehčí formy na 1. s výslednou poruchou stavby kolagenu IX.

#### **3.5.5.2 Patogeneze**

Základem je porucha ve vývoji epifyzárního osifikačního centra. Enchondrální osifikace je dezorganizovaná a epifyzární chrupavčité buňky jsou nepravidelné. Vedou tak k poškození sloupců chrupavky. Tvary diafýz nejsou porušeny. Chrupavky jsou zpočátku normální, ale později se z důvodu špatné kostní podpory ničí a kolabují. Kloubní změny jsou trvalé a k artróze dochází v mladším dospělém věku především u nosných kloubů. Lebka, tvář a pánev postiženy nejsou.

#### **3.5.5.3 Klinický obraz**

Po porodu není onemocnění zřetelné. Dítě začíná chodit později a nemoc se projevuje jako kloubní ztuhlost, kulháním a kolébavou chůzí. S růstem se končetiny zkracují, ale délka trupu je normální. Prsty jsou krátké a pahýlovité. Dominuje postižení kyčelních kloubů způsobené kolapsem femorálních epifýz. Dále mohou být přítomny kontraktury kolenou a loktů, deformity kolenou a distální tibie při šikmém postavení kloubních ploch a sekundární změny talu. Artrotické změny se projevují již v adolescentním věku.

#### **3.5.5.4 RTG obraz**

Opožděná a nepravidelná osifikace epifýz, které jsou fragmentovány a oploštěny. Pro postižení proximálních epifýz femurů bývá problém s odlišením nemoci od Perthesova onemocnění, ale při opakování snímků nejsou typická stadia nekrózy a reparace. Na acetabulech je patrné vroubkování subchondrální kosti. Dalšími nálezy jsou coxa vara, genua vara nebo valga, avšak nemusí být symetrické. Na předozadním snímku kolene jsou patrné oploštělé kondyly femuru a mělká fossa intercondylica. Na páteři jsou patrné jen minimální změny a to nepravidelnosti v osifikaci krycích plotének.



### **3.5.5.5 Terapie**

Doporučuje se především udržovat rozsah pohybů v kloubech a nepřetěžovat je nadváhou. Velmi opatrně je nutno indikovat varizační intertrochanterickou osteotomii pro tendenci k rozvoji coxa vara. Deformity kolenou se řeší korekčními osteotomiemi a v dospělosti jsou indikovány umělé kloubní náhrady. (Dungl, 2005: 265-268)

### **3.5.6 Spondyloepifyzární dysplazie (SED)**

Jedná se o vzácné onemocnění s prevalencí 1-2:1milion, projevující se trpaslictvím především se zkratem trupu a primárním progresivním postižením páteře a epifýz dlouhých kostí, hlavně femurů. Dominantním je postižení páteře, rozvoj coxa vara a genua valga. Rozlišujeme dvě formy a to, SED-congenita, autozomálně dominantní onemocnění, které je patrné po narození zkrácením trupu často s pectus excavatum, přičemž ruce a nohy jsou normální. A druhá forma, SED-tarda, projevující se od 4 let do adolescence. Je recesivně vázaná na chromozom X a postihuje jen muže.

#### **3.5.6.1 SED-congenita**

Jedná se o trpaslictví se zkráceným trupem, různým stupněm coxa vara, abnormálními epifýzami a platyspondylií. Přenos je autozomálně dominantní, způsobený mutací genu na 12. chromozomu a výsledkem je abnormální kolagen typu II.

##### **3.5.6.1.1 Klinický obraz**

Při těžké varozitě proximálního femuru vede onemocnění k výraznému zkrácení končetin, varózní a flexní deformitě kyčle a bederní hyperlordóze. Osifikace je opožděna a kolena jsou ve valgózním postavení. V časném dětství se projevuje atlantoaxiální instabilita, kyfoscolióza a bederní hyperlordóza. Mezi další symptomy patří rozštěp patra, myopie, odchlípení sítnice, hluchota, katarakta, pes equinovarus a hernie.

##### **3.5.6.1.2 RTG obraz**

Osifikační jádra epifýz dlouhých i krátkých kostí se objevují opožděně, přičemž epifýzy dlouhých kostí jsou oploštěné a nepravidelné. Coxa vara je někdy spojena s dislokací kyčle. Obratle jsou ploché, páteř deformována kyfoscoliózou a dens axis je hypoplastický a opožděný v osifikaci s možností atlantoaxiální instability.

##### **3.5.6.1.3 Terapie**

Atlantoaxiální instabilita je často řešena cervikookcipitální fúzí. Kyfoscolióza je řešena konzervativně pokud není deformita větší než 50°, v tom případě je řešena

spondylodézou. Bederní lordóza bývá sledována ve vztahu k flexní kontraktuře kyčelních kloubů. Coxa vara je léčena abdukční intertrochanterickou osteotomií. V případě dislokace kyčelních kloubů se porucha řeší otevřenou repozicí, pánevní osteotomií nebo acetabuloplastikou a osteotomií proximálního femuru. Genua valga jsou léčena korekční suprakondylickou osteotomií.

### **3.5.6.2 *SED-tarda***

Na rozdíl od SED-congenita se jedná o recesivně vázané onemocnění. Projevuje se od 4 let sníženým vzrůstem, bolestmi zad při kyfaskolióze a bolestmi kyčlí. Proximální epifýzy femurů a humerů jsou postiženy méně než u vrozené formy. Ale věkem problémy progredují.

#### **3.5.6.2.1 *RTG obraz***

Na kyčelních kloubech je podobný nález jako u morbus Calvé-Legg-Pertes, ale postižení je symetrické a vede ke coxa magna, oploštění a k vytlačení epifýzy. Na páteři jsou charakteristické změny s oploštěním obratlů a zúžením okolních intervertebrálních prostorů. V boční projekci je zřetelný zadní hrb a chybějící osifikace předního horního a dolního okraje obratlového těla, což vede k defektům v RTG obraze.

#### **3.5.6.2.2 *Terapie***

Léčbu vyžadují především kyčelní klouby a je podobná jako u epifyzární dysplazie, kdy jde o snahu dosáhnout krytí kyčelního kloubu. To slouží jako prevence kolapsu epifýzy a předčasné artrózy. Na páteři je potřeba sledovat příznaky atlantoaxiální instability, vývoj kyfaskoliózy a ty dle průběhu patřičně léčit. (Dungl, 2005: 268-271)

### **3.5.7 *Pseudoachondroplazie***

Tato nemoc patří mezi další typy spondyloepifyzární dysplazie. Je charakterizována trpaslictvím s krátkými končetinami, ale mírnějším postižením páteře. Nemoc postihuje jak metafýzy, tak epifýzy a bývá doprovázena kloubní laxicitou. Obratle jsou ploché s přední centrální jazykovitou protruzí, ale normální šířkou páteřního kanálu. Ve srovnání s achondroplazií je hlava a tvář normální. Jsou různé formy tohoto onemocnění postihující 19. chromozom. Ať už autozomálně dominantní nebo recesivní, které vykazují těžší postižení. Četnost onemocnění je 4:1 milion.

### **3.5.7.1 Patogeneze**

19. chromozom kóduje oligomerický matrixový protein chrupavky, který umožňuje vazbu vápníku a chrupavky. V případě defektu tohoto glykoproteinu dojde k výraznému zpomalení osifikace epifýz velkých kloubů končetin.

### **3.5.7.2 Klinický obraz**

Onemocnění se začne projevovat mezi 2.-4. rokem trpaslictvím s výrazně zkrácenými končetinami a s výraznou kloubní laxitou. Hlava a tvář jsou normální. Trup zkrácen z důvodu platyspondylie a v důsledku kloubní laxicity se vyvíjí bederní hyperlordóza, kyfoslóza, subluxace kyčle, hypermobilita kolenou, nestabilita hlezna a často pes valgus. U některých dětí se může vyvinout na jedné straně genu valgum a na druhé genu varum. Epifýzy jsou nepravidelné přičemž v dospělosti v zatížených kloubech progreduje těžká artróza. Ruce jsou krátké trojzubého tvaru. Inteligence i délka života jsou normální.

### **3.5.7.3 RTG obraz**

Na snímku páteře je patrná platyspondylie s normální šířkou páteřního kanálu. V oblasti krční páteře je zřetelná hypoplazie dens axis s možnou atlantoaxiální instabilitou při flexi a extenzi. Dlouhé kosti jsou krátké a deformované, metafýzy široké a epifýzy nepravidelné. Nejvíce jsou postižena kolena a kyčle, acetabula jsou plochá s defektem stříšek. Epifýzy femuru jsou fragmentované a oploštělé. Fibula je neúměrně delší než tibia a v dospělosti dochází k artróze.

### **3.5.7.4 Terapie**

Důležité je léčení atlantoaxiální nestability a kyfoslózy. Deformovaná hlavička femuru není souladná s plochým malým acetabulem a proto není možné využití léčby „containment“<sup>3</sup>. V případě subluxace a závěsné abdukce kyčle může být využita valgizační a extenční intertrochanterická osteotomie, která zlepší funkci abduktorů. Deformity kolena, způsobené zakřivením femuru a tibie, se léčí osteotomií kolen k obnovení mechanické osy končetiny podle typu deformity. Je možná i prolongace končetin, ale pouze v případě dostatečné kloubní stability. (Dungl, 2005: 271-273)

---

<sup>3</sup> zanoření biologicky tvárné hlavičky do kulovitého prostoru acetabula

### **3.5.8 Metafyzární chondrodysplazie**

Jedná se o vzácný typ trpaslictví, charakterizovaný změnami osifikace metafýz dlouhých kostí bez poruch epifýz. Vada je způsobena poruchou mineralizace v oblasti dočasné kalcifikace, která vede k rozšíření metafýz a epifyzární ploténky. Součástí vady jsou i úhlové deformity končetin. U této nemoci rozeznáváme dva typy:

- Schmidův typ se projevuje středním trpaslictvím, při zkrácených femurech a úhlové deformitě dolních končetin nejčastěji s coxa vara a genua vara. Lebka a tvář jsou neporušeny. Během předškolního věku mezi 3. a 5. rokem se na RTG obrazu projevují normální epifýzy, ale metafýzy a růstové ploténky jsou rozšířené.
- McKusickův typ je nazýván jako chrupavčito-vlasová hypoplazie, protože je doprovázen řídkými světlými vlasy včetně poruch řas a obočí. Jedná se o vzácnější poruchu, kdy je růst výrazněji snížen než u Schmidova typu, ale úhlové deformity jsou mírnější. Bývá přítomna varozita hlezna, pravidelně hyperlordóza a dále změny na rukou a nohou, kdy jsou kratší prsty a prstce s hyperlaxitou.

#### **3.5.8.1 Terapie**

Léčba obou forem je symptomatická. Řeší se úhlové deformity, pokud nemají tendenci ke spontánní úpravě. (Dungl, 2005: 274)

### **3.5.9 Chondrodysplasia punctata**

Jedná se o vzácný typ dwarfismu charakterizovaný skvrnitými kalcifikacemi epifýz dlouhých kostí a úplnou ztrátou vlasů, kataraktou, ichtyózou kůže, mentální retardací a mikrocefalií. Existují recesivní formy vázané na X. chromozom i autozomálně dominantní a recesivní formy.

#### **3.5.9.1 Patogeneze**

Příčinou nemoci je nepravidelná vaskularizace epifýz, porucha vyžívání chondroblastů a mukoidní degenerace chrupavky. U některých forem jsou nepravidelné okrsky kalcifikací a cysty epifyzární chrupavky.

Těžká forma je viditelná u novorozence díky výraznému zkrácení proximálních segmentů končetin je podobná achondroplazii. Další příznaky jsou kalcifikace chrupavek laryngu a trachey vedoucí ke stenóze dýchacích cest. To může být životu ohrožující stav. Na tváři je patrné charakteristické oploštění nosu a mezi ortopedické vady patří coxa vara,

flexní kontraktury kyčelních a kolenních kloubů, kyčelní luxace, pes equinovarus, kyfoskolióza páteře a atlantoaxiální instabilita. Dále může být přítomna i vrozená vada srdce.

Mírnější forma se projevuje méně výrazným zkrácením končetin a bývá u ní rozdílná délka končetin. Při narození nebývá hned patrná, ale ostatní příznaky jsou podobné.

### **3.5.9.2 RTG obraz**

Rentgenový snímek ukazuje skvrnitou kalcifikaci epifýz patrnou v prvním roce života, opožděnou osifikaci sekundárních osifikačních center, především femuru, a na páteři poruchy segmentace a hypoplazii dens axis. Možné je i zúžení foramen magnum. Prenatálně lze skvrnitou kalcifikaci a zkrácené končetiny zjistit pomocí sonografického vyšetření.

### **3.5.9.3 Terapie**

Atlantoaxiální instabilita a kongenitální skolióza musí být řešena včasné chirurgicky. Deformity dolních končetin, jako coxa vara, jsou léčeny osteomiemi, prolongacemi a epifyzeodézami. (Dunzl, 2005: 274-275)

## **3.5.10 Chondroektodermální dysplazie**

Toto onemocnění je velice vzácné a je charakterizované chondrodysplazií, polydaktylií, ektodermální dysplazií postihující vlasy, zuby a nehty a vrozenou srdeční vadou. Četnost je nízká 0,1:1 milion. Nemoc je autozomálně recesivně dědičná.

### **3.5.10.1 Klinický obraz**

Postižení se projevuje akromelickou a mezomelickou formou trpaslictví s normálním proximálním segmentem končetin a polydaktylií. Ektodermální dysplazie se prokáže na malých a dystrofických nehtech a dystrofických zubech, které mohou být navíc tečkované. Srdeční vady se vyskytují u 50% postižených charakteristické defektem septa síní nebo septa komor. Občas je přítomna i mentální retardace.

### **3.5.10.2 RTG obraz**

Proximální část tibie je rozšířena a laterální část epifýzy je hypoplastická, díky čemuž vzniká genu valgum. Prsty jsou krátké, mohou chybět osifikační centra distálních falangů. Femury a humery jsou často ohnuty. Páteř je beze změn, pánev zkrácena, ale růstem se poměry upravují.

### **3.5.10.3 Terapie**

V dětství jsou operovány srdeční vady. Nadpočetné prsty jsou sneseny. Genua valga léčena ortézami, ale systémové vady jsou operovány. Je využito metod osteotomie, díky které je korigována valgozita a zevní rotace tibie, pro obnovení mechanické osy končetiny. U výrazných deformit se na valgozitě podílí i zvětšený mediální kondyl femuru, proto je nutné současně korigovat i distální femur. Z důvodu trvalého postižení epifyzy tibie valgozita kolena růstem recidivuje, je potřeba korekce dělat opakovaně, definitivní obvykle v období kostní zralosti. Valgozita kolene bývá spojena s luxací pately, která je léčena rekonstrukcí extenzorového aparátu kolenního kloubu. (Dungl, 2005: 275)

### **3.5.11 Larsenův syndrom**

Jedná se o vzácný syndrom charakterizovaný změnami tváře a mnohočetnými kloubními dislokacemi spojené s kloubní laxicitou a později kontrakturami. Na obličeji jsou patrné oploštěné tváře, , oploštěný kořen nosu, široce posazené oči a prominující čelo. Dítě je od počátku ohroženo cervikální kompresí s myelopatií při těžké nestabilitě krční páteře, projevující se hyperkyfózou. Většinou se nemoc projeví sporadicky, ale může se jednat i o autozomálně dominantní nebo recesivní dědičnost. Jedná se o poruchu mezenchymu, kdy je defekt lokalizován na III. chromozom.

#### **3.5.11.1 Klinický obraz**

Ihned po narození jsou vidět změny na tváři, hyperextenční postavení dolních končetin s oboustranným pes equinovarus. Kolenní klouby jsou v hyperextenzi nebo s dislokovanou tibií dopředu proti femuru. Kyčelní klouby bilaterálně luxovány, přičemž pohyblivost je značná pro kloubní laxicitu. Radiohumerální kloub je luxován a postupně se tak vyvíjí flexní kontraktura lokte. Na rukách jsou typické dlouhé prsty nasedající na krátké metakarpy a distální článek palce má lopatkovitý tvar. Na páteři je často patrná cervikální kyfóza, progresivní instabilita a kyfoskolióza v distálních úsecích. Součástí nemoci jsou i vrozené srdeční vady a vady aorty. Inteligence je normální. Snížená hybnost je způsobena hyperelasticitou. Svaly jsou relativně normální. Zpočátku, stejně jako u dětské mozkové obrny, nejsou patrné spastické jevy.

#### **3.5.11.2 RTG obraz**

Mimo uvedené dislokace jsou ještě patrná přídatná osifikační centra tarzálních a karpálních kostí.

### **3.5.11.3 Terapie**

Prioritou léčby je zabránit kompresi krční míchy. Řešení nemusí být ihned chirurgické, však optimální pro zadní fúzi je věk kolem 18 měsíců. Při plně rozvinutém syndromu jsou nejprve chirurgicky řešeny luxace kolenních kloubů, poté kyčelních a nakonec pes equinovarus. Z počátku je léčba řešena konzervativně, až poté chirurgicky. Kyčelní klouby pomocí otevřené repozice s případným zkracováním femuru pomocí osteotomie ve věku kolem jednoho roku. Pes equinovarus pro svou ztuhlost vyžaduje léčení. To může být zpočátku konzervativní, ale dále musí dojít k operativnímu řešení a to pro dorzální uvolnění s prolongací Achillovy šlachy. V oblasti krční páteře u starších dětí nebo dospělých může dojít k spondylolistéze. Léčení je však většinou konzervativní. (Dungl, 2005: 275-276)

### **3.5.12 Dysplasia cleidocranialis**

Jedná se o nemoc, která se projevuje poruchou osifikace kostí. Ty vznikají na podkladě dezmozogenního základu, což jsou klavikula, kalva a pánev. Méně jsou postiženy chondrogenní kosti, zvláště kosti ruky, nohy a páteře. Onemocnění je autozomálně dominantní.

#### **3.5.12.1 Patogeneze**

Vada je způsobena mutací genu CBFA1<sup>4</sup>, jenž reguluje expresi genů v buňkách, které se mají stát osteoblasty. Z důvodu mutace genu se tvoří abnormální tkáň, kdy mají pacienti postiženy střední části klavikul, střed kalvy a přední část pánve z poruchy osifikace stydkých kostí.

#### **3.5.12.2 Klinický obraz**

Projevy nemoci nastanou obvykle do dvou let a patří k nim malý obličej s širokou hlavou, svislá ramena s hmatným defektem klíčních kostí, úzký hrudník při poruše osifikace sternu a porucha dentice. Dále mohou být přítomny neuromuskulární poruchy z poškození plexus brachialis.

#### **3.5.12.3 RTG obraz**

Klavikuly jsou defektní v oblasti laterální a centrální části, na lebce přetrvávají švy a fontanely, kosti obličeje jsou hypoplastické. Je patrná opožděná osifikace těla kosti stydké a ramus inferior kosti sedací. Symfýza široce zeje, lopaty kosti kyčelní jsou

---

<sup>4</sup> klíčový transkripční faktor osteoblastické diferenciaci

hypoplastické. Na páteři chybí zadní spojení oblouků v oblasti hrudního a bederního úseku s častou spondylolýzou a skoliózou.

#### **3.5.12.4 Terapie**

Skolióza se léčí stejným způsobem jako idiopatická a coxa vara valgizační intertrochanterickou osteotomií. Rekonstrukce klíčních kostí se nedoporučuje. (Dungl, 2005:276-277)

### **3.6 Poruchy vývoje chrupavky a vazivových komponent skeletu**

#### **3.6.1 Dysplasia epiphysealis hemimelica**

Jedná se o vzácné onemocnění s četností 1:1 milionu, které se projevuje osteokartilaginózním růstem kostí tarzu nebo epifýz kostí dolních končetin v oblasti kolenou, vzácněji karpu a plochých kostí. Vždy je postižena jen polovina epifýzy. Toto postižený se častěji projevuje u mužů.

##### **3.6.1.1 Klinický obraz**

Prvotní známky postižení jsou patrné v předškolním či školním věku jako omezení pohybu kloubu, asymetrickým rozšířením, blokádami a bolestí kloubu. Pokud exostóza vychází z kloubní plochy kosti, může výrazně ovlivnit tvar i funkci zasaženého kloubu. V případě postižení dlouhých kostí může vést postižení k rozdílné délce končetin. U 70% případů jsou exostózy na více místech skeletu.

##### **3.6.1.2 RTG obraz**

Je patrná exostóza z některé kosti tarzu, nejčastěji talu nebo epifýzy distálního femuru či proximální tibie.

##### **3.6.1.3 Prognóza**

Růst benigních exostóz končí s ukončením kostního růstu.

##### **3.6.1.4 Terapie**

Symptomatické exostózy jsou odstraňovány. Rozdílná délka končetin je léčena podle obecných pravidel. (Dungl, 2005: 277-278)

#### **3.6.2 Vrozené mnohočetné exostózy, syndrom mnohočetných osteokartilaginózních exostóz**

Jedná se o nejčastější kostní dysplazie s četností 1:50 000, charakterizovaná exostózami v metafýzární oblasti dlouhých kostí, pánve, lopatky a žeber. Postiženy bývají



více aktivnější růstové metafýzy, tím pádem na dolní končetině v oblasti kolena a na horní končetině proximální humerus a distální ulna a radius. Více bývá postižena kost s menším průměrem, například ulna. Onemocnění je autozomálně dominantní.

### **3.6.2.1 Patogeneze**

Příčinou je mutace na chromozomech 8, 11 a 19 a projevuje se mutací genů, které kódují signální molekulu, řídící vývoj chondrocytů, který vede k rozvoji osteochondromu. Ten vyrůstá z růstové ploténky a zpomaluje růst kosti do délky, přičemž vede k angulaci kostí.

### **3.6.2.2 Klinický obraz**

Mezi projevy patří osteochondromy, nestejná délka končetin, úhlové deformity končetin, subluxe nebo dislokace v důsledku tlaku a možným maligním zvratem. Jako bolestivé hmatné útvary se projevují osteochondromy již v předškolním věku. Dále jsou typické deformity předloktí a bérce. Předloktí je zkrácené, více ulna. Rádus je radiálně vyklenut a ohnut, přičemž distální kloubní plocha je skloněna ulnárně. Zápěstí je ulnárně subluxováno. Ve 14-20% se vyskytuje dislokace hlavičky radia. Je omezená pronace i supinace předloktí a radiální dukce zápěstí. Z důvodu valgozity proximální tibie se tvoří genu valgum. Dále je patrná valgozita hlezna s poruchou osifikace v laterální části distální epifýzy tibie, fibula je relativně zkrácená. Osteochondromy v oblasti kyčlí způsobují coxa valga a subluxaci kloubu. Velké osteochondromy navíc omezují pohyb končetin. Výrazný je také zkrat končetin. V dospělém věku je riziko možného maligního zvratu v chondrosarkom.

### **3.6.2.3 RTG obraz**

Exostózy vyrůstají buď z úzkého základu kosti nebo na kost široce nasedají.

### **3.6.2.4 Terapie**

Exostózy se odstraňují s chrupavčitou čepičkou a přilehlým periostem. Nesmí však být porušena epifyzární růstová ploténka, jinak dojde k angulaci končetiny. Na předloktí se primárně odstraňují exostózy a až jako sekundární léčba je doporučena prolongace ulny kalotaxí<sup>5</sup>. Exostózy předloktí se doporučuje snést co nejdříve po jejich objevení, protože vyčerpávají potenciál růstových plotének. Nadměrné ohnutí radia a sklon distální kloubní plochy je možné řešit korekční osteotomií nebo epifyzeodézou v adolescentním věku.

---

<sup>5</sup> způsob léčby, kdy je nejprve provedena submetafyzární kortikotomie a po ní následuje pomalá distrakce svalku

Korekční osteotomií je také řešena valgózní deformita hlezna a kolene. Exostózy v oblasti distální tibie a proximální fibuly se musí odstranit. K úpravě rozdílné délky končetin se využívá metod prolongace nebo epifyzeodézy. Růst exostóz ustává v období kostní zralosti, do té doby je třeba daného jedince sledovat. (Dungl, 2005: 278-280)

### **3.6.3 Mnohočetná enchondromatóza**

Pro postiženého touto nemocí jsou charakteristické mnohočetné ostrůvky chrupavčité tkáně v metafýzách, které zpomalují růst a deformují kost. Pocházejí jednak z epifyzárních plotének při porušené kalcifikaci nebo z hlubších vrstev periostu.

#### **3.6.3.1 Klinický obraz**

Nález kolísá na základě postižených kostí a podle enchondromů. Více postihuje jednu polovinu těla. U dlouhých kostí je patrný zkrat a angulace s rozšířenou oblastí metafýz. Prvotní příznaky jsou patrné v časném dětství, kdy jsou při postižení rukou prsty rozšířené a zdeformované, dále je na předloktí často postižena ulna, což vede k jejímu zkratu, ohnutí radia a ulnární deviaci zápěstí. Na dolních končetinách se může pozorovat genu valgum při postižení femuru nebo tibie. Oslabení kosti může vést až ke zlomenině.

#### **3.6.3.2 RTG obraz**

V metafýzách dlouhých kostí se nacházejí ostrůvky chrupavky, které se táhnou jako nepravidelně kalcifikované proužky z metafýzy do diafýzy. Epifýzy nebývají postiženy. V krátkých kostech rukou a nohou proces vytváří obláčkovitě expanze s okrsky kalcifikované tkáně.

#### **3.6.3.3 Terapie**

Odstraňují se symptomatické enchondromy, dále se provádí spongioplastika, korekční osteotomie a prolongace kostí. Ložiska na rukou jsou odstraňována a vyplněna spongiózní kostí. V dospělém věku je možný maligní zvrát, proto je nutné jedince nadále sledovat. (Dungl, 2005: 280-281)

### **3.6.4 Fibrózní kostní dysplazie**

Toto onemocnění patří mezi častější. Je nedědičné s přítomností expandující fibrózně-kostní tkáně uvnitř diafýz a metafýz rostoucích kostí s příležitostnými extraoseálními příznaky. Jsou známé tři formy: monoostotická, polyostotická a polyostotická s endokrinními abnormalitami. Vyskytuje se především u dívek.

#### **3.6.4.1 Etiologie a patogeneze**

Jedná se o nedědičné onemocnění způsobené mutací genu *GNAS1*, který kóduje  $\alpha$ -jednotku stimulačního proteinu G, ovlivňujícího funkci osteogenních buněk kostí.

#### **3.6.4.2 Klinický obraz**

Nejčastěji je při monoostotické formě postižen femur, tibie, humerus, žebra nebo obličejové kosti. V polyostotické formě převládá postižení jedné končetiny, nejčastěji dolní, současně s postižením kyčelní kosti. U povrchových kostí bývá hmatné bolestivé zduření, u nosných dochází k zakřivení, které se u femuru projevuje tvarem pastýřské hole, genu varum nebo valgum, kulháním, zkratem končetin a bolestí. Dále jsou patrné mimokožní pigmentace nad postiženými kostmi, skvrny „bílé kávy“ s nepravidelným okrajem, které mohou být malé i rozsáhlé. Forma polyostotická s endokrinními abnormalitami se navíc projevuje předčasnou pubertou a urychleným růstem, ale výsledkem je předčasné uzavření růstových plotének a snížený vzrůst.

#### **3.6.4.3 RTG obraz**

Uvnitř kosti se nachází patrná nepravidelná cystická projasnění, která se přirovnávají k mléčnému sklu. Periostální reakce není přítomna, kromě oblastí zlomenin.

Definitivní diagnóza bývá stanovena na podkladě histologického nálezu.

#### **3.6.4.4 Průběh onemocnění**

Obvyklá progresa dysplazie se v dospělosti zastavuje, ale fibrózně změněné tkáně nevyzrávají kost. 0,5% postižených mívá maligní zvrát, obvykle do osteosarkomu.

#### **3.6.4.5 Terapie**

Rozsáhlé léze jsou ošetřovány radikálně exkochleací a spongioplastikou. Hrozí recidivita onemocnění. Zlomeniny mají dobrou hojivou potenci a úhlové deformity jsou korigovány osteotomiemi, délky končetin prolongací zevním fixátorem, přičemž tvorba svalku je velmi dobrá. (Dunzl, 2005: 281-283)

#### **3.6.5 Neurofibromatóza (NF)**

Onemocnění vycházející z buněk neurální lišty, která se projevuje abnormálním růstem podpůrných buněk centrálního a periferního systému s výraznou predispozicí k vzniku benigních a maligních nádorů. Rozlišujeme tedy periferní a centrální formu. Obě se projevují hyperpigmentovanými makuly, podkožními neurofibromatózními tumory a

tumory centrálního nervového systému. Periferní forma se navíc projevuje postižením muskuloskeletálního systému.

Autozomálně dominantní onemocnění sebou nese 50% riziko postižení každého potomka.

### **3.6.5.1 Patogeneze**

Obě formy jsou způsobené mutací genu, který kóduje protein neurofibromin u periferního postižení a scheinomin u centrální poruchy. Tyto proteiny regulují růst podpůrných buněk nervové tkáně. U periferní poruchy je mutace způsobena postižením dlouhého raménka 17. chromozomu a u centrálního postižením 22. chromozomu.

### **3.6.5.2 Neurofibromatóza 1. typu = periferní – klinický obraz**

Pro diagnostiku tohoto postižení musejí být splněna alespoň dvě následující kritéria:

1. Šest a více skvrn „bílá káva“ o průměru 5mm v prepubertálním věku a 15mm v postpubertálním věku.
2. Dva nebo více neurofibromů jakéhokoliv typu nebo jeden plexiformní neurofibrom.
3. Pihy v axile nebo v inguině.
4. Gliom nervi optici.
5. Dva nebo více hamartomů duhovky.
6. Zřetelné kostní postižení.
7. Přímý příbuzný postiženého s NF-1 (rodiče nebo dvojče)
  - a) Systémové postižení

Onemocnění není patrné po narození, ale projevuje se obvykle do 10 let. Postižen může být kterýkoliv systém nebo orgán obsahující nervové buňky. Pacienti jsou ohroženi různými maligními nádory centrálního i periferního nervového systému. Současně však je vyšší riziko i nádorů jiného původu, jako leukemie, Willmsův nádor, feochromocytom, rabdomyosarkom, leiomyosarcom, liposarcom a karcinom štítné žlázy. Dále jsou pacienti ohroženi progredující hypertenzí arteria renalis. V dětství se jedná především o symptomy

neurogenního postižení, v dospělém věku systémového. V období puberty a těhotenství bývá nádorové bujení rychlejší.

#### b) Postižení pohybového aparátu

Rozlišujeme deformity páteře, vrozenou dysplazii tibie a nadměrný růst kostí a měkkých tkání. Deformity páteře se vyskytují ve 24% postižených. Projevuje se jako idiopatická, nebo dystrofická forma skoliózy. Průběh léčby idiopatické formy je shodný s léčbou idiopatické skoliózy, však dystrofická, postihující krátký segment páteře (4-6 segmentů), progreduje a vzdoruje konzervativnímu léčení. Navíc bývá spojena s rozšířením durálního vaku a intra-spinálními neurofibromy. Vrozená dysplazie tibie patří mezi typické projevy a často začíná jako kongenitální prepseudoartróza anterolaterálním zakřivením bérce, jež přichází v důsledku zatížení pakloubu tibie. Nadměrný růst kostí a měkkých tkání a hemihypertrofie jsou různé. Kostí však mohou být i zkráceny a zakřiveny v důsledku morfologie. Změny na kostech se mohou projevovat jako cystická intramedulární projasnění, dále jako erozivní defekty v důsledku proliferující vazivové tkáně nebo jako subperiostální proliferace kosti, která je způsobená drážděním periostu. V měkkých tkáních jsou patrné plexiformní neurofibromy, což jsou provazovitá nebo vakovitá zduření v průběhu nervu, výrazně citlivá na dotek. Nad jejich průběhem se objevují pigmentové névy. Skvrny „bílé kávy“ jsou způsobeny shluky velkých melanozomů a axilární pihy jsou hyperpigmentace velikosti 1-3mm. U 30-60% postižených bylo prokázáno nižší IQ než u běžné populace, proto postižené děti vyžadují větší péči.

#### **3.6.5.3 Neurofibromatóza 2. typu = centrální – klinický obraz**

Tato vzácnější forma onemocnění s četností 1:40 000 je charakterizována oboustranným neurofibromem n. acustici a tendencí k dalším mnohačetným nádorům, jako je meningiom, ependymom, gliom a schwannom. Kožní změny nemusejí být přítomny a muskuloskeletální deformity chybí. Postižení n. acustici vede ke ztrátě sluchu nejpozději do 20 let. Aby se prokázalo postižení NF-2, musejí být splněna následující kritéria onemocnění:

- oboustranný neurofibrom n. acustici prokázaný na CT nebo MR
- přímý příbuzný postiženého NF-2

- jednostranné postižení n. acustici nebo dva z následujících symptomů: neurofibrom, meningiom, gliom, schwannom, juvenilní zadní subkapsulární lentikulární degenerace

#### **3.6.5.4 Diagnóza**

Potvrzení obou forem spočívá na klinickém a RTG obraze a je navíc doplněno očním vyšetřením štěrbinovou lampou, vyšetřením očního pozadí a vyšetřením mozku v kombinaci CT a MR.

#### **3.6.5.5 Terapie**

Léčba je zaměřena na výskyt intrakraniálních a intraspinálních nádorů. Systémové a kožní projevy se léčí symptomaticky. Neuromy, které způsobují potíže, jsou odstraňovány. To se ale nedaří radikálně pro výraznou vaskularizaci a infiltrativní růst. Růst obvykle svědčí pro maligní zvrát a je nutné je léčit dle onkologických postupů. Z ortopedického hlediska je možné léčení páteře, které se provádí spondylodézou v případě progredující skoliózy. Při neprogredující je léčba shodná s terapií idiopatické skoliózy. Dále je možná léčba kostních změn a deformat, kdy léčba spočívá v kombinaci exkochleace změněných částí kosti a spongioplastice, korekčních osteotomiích, epifyzeodézách a prolongacích dlouhých kostí. Prepseudoartróza tibie vyžaduje kvalitní nášlapnou ortézu jako prevenci vzniku pakloubu. Preventivní vyšetřování a ošetřování je důležitou součástí z důvodu recidivy symptomů. (Dungl, 2005: 283-287)

### **3.7 Změny hustoty kortikálních diafyzárních částí a/nebo modelace metafýz**

#### **3.7.1 Osteogenesis imperfecta**

Je to dědičné onemocnění pojivové tkáně, které se projevuje křehkostí kostí, jež má za následek zlomeniny dlouhých kostí. Dále se projevuje kostními deformatami, modrými sklérami, ztrátou sluchu a lomivostí zubů. Ještě mohou být přítomny další příznaky jako ligamentózní laxicita, hernie, křehkost měkkých tkání se sklonem k snadnému zhmoždění a excesivní pocení. Více než 90% postižených má geneticky předurčený kvantitativní nebo kvalitativní defekt tvorby kolagenu typu I. Přenos je většinou autozomálně dominantní, může se ale vyskytovat i jako spontánní mutace a vzácně jako homozygotně autozomálně recesivní, tedy zděděné od obou postižených rodičů.

### **3.7.1.1 Patogeneze**

Kvantitativní nebo kvalitativní porucha tvorby kolagenu typu I je způsobená defektem genu lokalizovaném na 17. chromozomu. Kolagen typu I je totiž základním proteinem kosti a pojivové tkáně ligament a šlach.

### **3.7.1.2 Klasifikace**

Určení je velmi problematické vzhledem k rozdílným projevům a proto onemocnění dělíme do několika typů podle Sillence a především podle Shapira.

Dělení podle Sillence je založeno na klinickém projevu a dědičnosti. Rozlišujeme typy I-IV, přičemž typy I a IV jsou autozomálně dominantní formy a typy II a III jsou autozomálně recesivní.

- a) Typ I se projevuje menší lomivostí kostí, modrými sklérami v průběhu celého života a presenilní ztrátou sluchu. Rozlišujeme dva subtypy a to buď bez projevů dentinogenesis imperfecta nebo s projevem.
- b) Typ II je typický svou extrémní lomivostí kostí a perinatálním úmrtím.
- c) Typ III je spojen s relativně vysokou lomivostí, bílými sklérami a snížením vzrůstu v důsledku progredujících deformit končetin.
- d) Typ IV je formou středně závažné lomivosti kostí s bílými sklérami v dospělosti. Opět s dentinogenesis imperfecta nebo bez.

Aby bylo možné určit prognózu jak závažnosti onemocnění, tak závislosti pacienta na okolí, bylo rozpracováno dělení Shapirem:

To zahrnuje čtyři kategorie: kongenita A, kongenita B, tarda A a tarda B. V kategorii kongenita jsou děti, které se rodí se zlomeninami vzniklými in utero nebo při porodu. Kategorie tarda zahrnuje děti se zlomeninami vznikajícími po porodu.

- a) Kategorie kongenita A je charakteristická porodem dětí se zkrácenými končetinami při kostech deformovaných mnohočetnými zlomeninami, včetně zlomenin hrudního koše a velmi křehkou lebkou. Tím pádem stav není slučitelný se životem a děti se rodí mrtvé, případně umírají krátce po porodu za příznaků intrakraniálního krvácení nebo dechové nedostatečnosti.

- b) U kategorie kongenita B se děti rodí s méně závažnými zlomeninami, dlouhé kosti mají normální tvar a není deformován hrudník. Děti jsou výrazně postižené, přesto 1/3 je schopna se doma pohybovat, zbylé dvě třetiny se pohybují pomocí vozíku.
- c) Kategorie tarda A je typická zlomeninami vzniklých po porodu, ale před začátkem chůze. 2/3 dětí jsou schopné samostatného pohybu a 1/3 pomocí vozíku.
- d) V kategorii tarda B zlomeniny vznikají až po začátku chůze a všechny děti jsou schopné chůze.

### **3.7.1.3 Patologie**

Základním defektem je nedostatek kolagenu typu I. V důsledku toho jsou porušeny všechny druhy osifikace. Tvoří se tak primitivní kostní tkáň s tenkými a neorganizovanými kostními trámci. Tenké trámce mají na povrchu osteoidní tkáň a velké množství osteoblastů a osteoklastů, což svědčí o kostní přestavbě. Makroskopický obraz odpovídá osteopenii, zmenšení kosti a deformitám kostí v důsledku zlomenin a asymetrické poruše růstové ploténky. Epifýzy mají zachovalý tvar, ale jsou širší a kloubní povrch mají nepravidelný. Páteř je deformována skoliózou a kompresními zlomeninami. Na lebce se nachází více osifikačních center.

### **3.7.1.4 Klinický obraz**

U letálních forem jsou končetiny deformovány a zkráceny mnohačetnými zlomeninami a lebka je měkká. U neletálních forem je závažnost různá a obecně platí, že čím dříve se zlomeniny objevují, tím je onemocnění závažnější. Postiženy bývají hlavně dolní končetiny, především femur. Hojení zlomenin bývá normální. Zlomeniny se však opakují, což má za následek zkrat a deformity končetin. Díky častým imobilizacím dochází ke kloubním ztuhlostem a poškození růstové chrupavky z důvodu mikrofraktur. Frekvence zlomenin se s věkem snižuje, ale u žen v menopauze se může znovu projevit. Dolní končetiny jsou deformovány od pánve protruzí acetabula, přes femur díky varózním deformitám nebo anterolaterálnímu ohnutí a tibii, u které bývá patrná anteromediální deformita. Humerus je většinou valgózní a předloktí varózní. Hlava je deformována objemnou kalvou s dosahu přesahující okcipitální oblastí, v přední části lebky prominují parietální a temporální kosti. To má za následek, že je obličej menší a trojúhelníkovitý. Uši jsou ohnuty dolů a zevně. Deformity páteře zahrnují těžké skoliózy v důsledku osteopenie,



vazivové laxicity a patologických zlomenin. Časté je snížení vzrůstu v důsledku deformit končetin i páteře. Projevem hyperlaxicity je hypermobilita kloubů. Také se nemoc projevuje často pes valgus a recidivující luxací patel. Dále hypotonické svaly, tenká a průsvitná kůže, křehké tkáně s tendencí k neúměrným kontuzním ložiskům při minimálním mechanickém působení. Modré skléry způsobené ztenčením vazivové vrstvy nebo bílé, které obsahují abnormální kolagen. V případě dentiogenesis imperfecta je porušen dentin, zatímco sklovina je normální. Zuby jsou tak křehké, nažloutlé, se sklonem k zubnímu kazu a vypadávání. Hluchota postihuje 40% pacientů a vzniká v adolescentním nebo dospělém věku. Může být způsobena otosklerózou nebo kompresí sluchového nervu. Někteří pacienti trpí i nadměrnou potivostí v důsledku nadměrné metabolické aktivity organismu. Intelekt není postižen.

#### **3.7.1.5 RTG obraz**

Rozděluje se podle těžkých a středních forem. U těžkých jsou dlouhé kosti při narození zkráceny a široké, přičemž kortikalis je tenká. Kostí jsou v různém stadiu hojení zlomenin a je zdeformován hrudní koš. Metafýzy a epifýzy dlouhých kostí jsou změněny nahromaděním vřetenovitých kalcifikací, popisovaných jako „popcornové“ kalcifikace. Kalva je velmi tenká a lebka má houbovitou konzistenci. Pozoruhodným znakem jsou Wormiovy kosti, což jsou části původních osifikačních center kalvy v membránových částech kalvy. Páteř jeví zámky osteoporózy a obratle jsou bikonkávně stlačené. U lehčích forem RTG obraz připomíná osteoporózu a kortikalis. Kostní trámce jsou ztenčené. Zlomeniny dlouhých kostí jsou v různém stadiu a způsobují deformity končetin.

#### **3.7.1.6 Hyperplastický svalek a nádory u osteogenesis imperfecta**

Hyperplastický kostní svalek se projevuje výrazným zduřením, bolestivostí a lokální i celkovou teplotou trvající 1-3 týdny. Je obtížné ho odlišit od osteogenního sarkomu, který bývá také častěji spojen s touto chorobou, než u běžné populace. Rozdíl mezi oběma jednotkami stanoví histologie.

Prenatálně lze diagnostikovat jen těžké formy od 16. týdne sonograficky podle zkratu femuru a snížené schopnosti odrazet ultrazvukové vlny lebkou. Mezi 13. a 14. týdnem lze stanovit diagnózu podle DNA choriových klků.

### **3.7.1.7 Terapie**

Léčba příčin onemocnění neexistuje. Využívá se účinku bisfosfonátů, které inhibují osteoklastickou resorpci kosti. Konzervativní léčba je důležitá pro prevenci fraktur a rehabilitaci. Využívá se protektivních pomůcek umožňujících navíc chůzi. Tyto pomůcky chrání kyčel, koleno, hlezno a nohu. Ortézy musí být vyrobeny z extrémně lehkých a vzdušných materiálů a ke zlepšení svalové síly a soběstačnosti je využíváno metod rehabilitace s fyzikální terapií. U nechodících pacientů je nutno individuálně korigovat polohu na elektrickém vozíku pomocí podložek na sezení a korzetů stabilizujících páteř a trup. Léčení zlomenin dlouhých kostí vychází z principu, že hojení zlomenin není porušeno. Nevýhodou imobilizace je ale zhoršující se osteopenie se sklonem k dalším zlomeninám. Proto se končetiny u dětí znehybňují jen na nezbytně nutnou dobu a to 1-2 týdny. U starších dětí a dospělých se zlomeniny léčí konzervativně i operačně, přičemž se preferuje intramedulární fixace zlomenin a možná je stabilizace zevním fixátorem. Deformity dlouhých kostí jsou léčeny pro správnou svalovou rovnováhu a obnovení tvaru končetin k umožnění funkce a přikládání ortéz. Jejich korekce je možná zavřeně, to je manuální osteoklazií bez vnitřní fixace nebo doplněnou fixací perkutánně zavedenými intramedulárními implantáty. Zavřená repozice je využívána především tam, kde by mohl být otevřený výkon špatně snášen, například u malých dětí. U větších dětí a dospělých se korekce provádí otevřenou repozicí, kdy se provede osteotomie s vnitřní fixací nebo fixací zevním fixátorem. Nejčastěji se využívá technika vícečetných osteotomií diafýzy s fixací intramedulárně zavedeným hřebem. Výhodou metody je velmi dobrá korekce bez nutnosti další fixace. Aby nedocházelo u rostoucích dětí k problémům s hřebováním, používá se teleskopický intramedulární hřeb, který se zavede přes epifýzy dlouhých kostí a umožňuje růst kosti do délky. V oblasti spinálních deformit jsou křivky nad 40-50° léčeny zadní spinální fúzí se sublaminární fixací. (Dungl, 2005: 287-292)

### **3.7.2 Diafyzární dysplazie, progresivní diafyzární dysplazie**

Jedná se o vzácné onemocnění, kdy dochází k rozšíření diafýzy dlouhých kostí v důsledku nadměrné periostální a endostální osifikace bez postižení epifýz a růstových plotének. Četnost je menší než 1:1 milionu.

#### **3.7.2.1 Patogeneze**

Nemoc je způsobena zvýšenou osteoblastickou a osteoklastickou aktivitou periostu, dřevná dutina je normální, ale postupně je částečně vyplněná. Přenos je autozomálně

dominantní a byla prokázána mutace genu transformujícího růstového faktoru  $\alpha 1$  (TGF- $\alpha 1$ ) na 19. chromozomu.

### **3.7.2.2 *Klinický obraz***

Většinou se nemoc projeví kolem 10. roku symetrickým postižením především tibíí, dále femurů a postupně napadá fibuly, humery, radia a ulny. Při progresy může být postižení i v oblasti lební báze, mandibuly, páteře a pánve. Onemocnění se projevuje bolestí v končetinách a svalovou slabostí a atrofií. Končetiny jsou dlouhé a štíhlé, chůze je kolébavá, běh obtížný pro únavnost. K dalším příznakům může být zařazena opožděná puberta, hypogonadismus, suchá tvrdá kůže, kariézní chrup, úhlové deformity končetin a bederní hyperlordóza. V laboratorním nálezu jsou zvýšené kostní frakce alkalické fosfatázy a osteokalcin. Zvýšený může být i hydroxyprolin v moči. Naopak hladiny vápníku a fosforu mohou být sníženy.

### **3.7.2.3 *Terapie***

Je pouze symptomatická. K posílení svalů se využívá fyzikální terapie. Podávají se antiflogistika k zmenšení bolesti a kortikosteroidy pro osteoklastickou aktivitu. Při úhlových deformitách jsou indikovány korekční osteotomie. (Dungl, 2005: 292)

## **3.7.3 *Meloreostóza***

Onemocnění charakteristické hyperostotickými pruhy kosti, které připomínají tekoucí vosk na svíčke. Vybíhají podél kosti a spojují se s kontrakturami měkkých tkání a kloubních pouzder, bolestivostí a kožními změnami. Ty se projevují napjatou, lesklou a zarudlou kůží.

Etiologie je neznámá.

### **3.7.3.1 *Klinický obraz***

Kolísa od mírných po těžké formy. Onemocnění je patrné v dětství a adolescenci, kdy mírnější formy jsou patrné jen na RTG nálezu s bolestivostí postižené kosti. Těžké formy se projevují omezenou hybností kloubů při bolestivých rigidních kontrakturách kloubních pouzder a měkkých tkání. Především pak v oblasti kolene a kyčle. Postižená kost bývá zkrácena a ohnuta.

### **3.7.3.2 *RTG obraz***

Je charakteristický u dospělých, kde hyperostotické pruhy leží subperiostálně nebo extrakortikálně. Kostí bývají postižené asymetricky. Na spongiózní části plochých kostí jsou patrné kostní ostrůvky.

### **3.7.3.3 Terapie**

Bolestivost je řešena léky. Ortopedická léčba spočívá v prevenci kontraktur. Vyžadují totiž kapsulotomie, eventuálně korekční osteotomie. (Dunzl, 2005:293-294)

### **3.7.4 Osteopoikilóza**

Jedná se o autozomálně dominantní onemocnění s četností 0,1:1 milionu, které se projevuje jako kulaté nebo oválné hyperostózy uvnitř spongiózní kosti metafýz a epifýz. Ostrůvky o průměru 3-5 mm odpovídají histologicky kortikální kosti. U 10% postižených se vyskytují podkožní a kožní uzlíky. Léčení většinou není nutné, u dospělých je nutné odlišit kostní metastázy. (Dunzl, 2005: 294)

### **3.7.5 Osteopathia striata**

Onemocnění je tvořeno pruhy hyperostóz v metafýzách dlouhých kostí, ale někdy i v plochých kostech. Dalším znakem je skleróza báze i klenby lebeční, které vedou ke změnám tváře jako je vysoké čelo, široký kořen nosu a rozštěp patra. U některých se může projevit mentální retardace. Změny na dlouhých kostech jsou asymptomatické. Pro RTG obraz je charakteristická skleróza lební báze, může být postižena jen jedna kost nebo celý skelet. Pruhy v oblasti kosti kyčelní připomínají sluneční paprsky. Kostní změny nevyžadují ortopedické léčení, ale problémem může být skleróza lební báze s možnou kompresí hlavových nervů, s hluchotou a poruchou zraku. (Dunzl, 2005: 294)

### **3.7.6 Infantilní kortikální hyperostóza**

Ojediněle se vyskytující nebo autozomálně dominantní onemocnění charakterizované periostální novotvorbou kosti, bolestivostí nad postiženou oblastí a horečkou. Objevuje se před 5. měsícem věku a ustupuje do 3 let. Postihuje především mandibulu, dále ulnu, fibulu a tibií. Pro RTG obraz je typická periostální apozice diafýz, ale nepostihuje epifýzu. Léčba zahrnuje podávání kortikosteroidů a nesteroidních antiflogistik. Ortopedicky se musejí řešit případné synostózy radia a ulny, dislokace hlavičky radia a zkraty končetin. (Dunzl, 2005: 295)

### **3.7.7 Pyknodysostóza**

Autozomálně recesivní onemocnění charakterizované trpaslictvím s postižením končetin a generalizovanou osteosklerózou. Nemoc se projevuje dwarfismem, hypoplazií nebo chyběním laterální části klíčků, hypoplazií distálních článků prstů s širokými nehty, rozšířenou lebkou s perzistujícími fontanelami, malou mandibulou a prominujícím nosem. V RTG obrazu je patrná osteoskleróza. Častá je porucha segmentace C<sub>1</sub> a C<sub>2</sub> a spondylolýza v oblasti C<sub>2</sub> a LS oblasti. Postižené kosti jsou náchylné k únavovým zlomeninám. K terapii se používá růstový hormon. Ortopedická terapie zahrnuje léčení únavových zlomenin. Problematické je léčení chronické osteomyelitidy mandibuly. (Dungl, 2005: 295)

### **3.7.8 Osteopetróza**

Jedná se o kostní dysplazii, charakterizovanou poruchou kostní resorpce při funkční poruše osteoklastů. V důsledku toho přetrvává kalcifikovaná chrupavčitá tkáň a primitivní kostní tkáň, které vedou ke kostní skleróze. Je několik forem osteopetrózy a mezi ty základní patří klasická vrozená forma označována jako maligní osteopetróza, dále benigní a osteopetróza způsobená renální tubulární acidózou. Benigní forma je přenášena autozomálně dominantně a ostatní výše uvedené autozomálně recesivně.

#### **3.7.8.1 Patogeneze**

Nedostatečná aktivita osteoklastů vede k nedostatečné resorpci kosti a enchondrální chrupavky. Novotvorba kosti probíhá normálně, takže se tvoří nadměrné množství nezralé kostní tkáně, do které se dostatečně neukládají kolagenní fibrily, takže kost je křehká a lomivá. Dojde k zesílení metafýz a diafýz a uzavírání dřevňové dutiny dlouhých i plochých kostí.

Maligní osteopetróza se projevuje ihned při narození nebo v časném dětství. Z důvodu uzavření dřevňové dutiny dochází k poruše krve tvorby. Dentice je opožděna a chrup je kariézní. Zúžení lebečních kanálků vede k obrnám hlavových nervů a vznikají patologické zlomeniny. Z důvodu progresivity má tato forma onemocnění za následek smrt v mladém věku z poruchy krve tvorby.

Benigní forma může propuknout v kterémkoliv věku. Klinicky se projevuje mírnou anemií, patologickými zlomeninami a předčasnou artrózou

Osteopetróza se při renální tubulární acidóze projevuje navíc mimo kariézním chrupem, kalcifikací mozku a atrofií n. optici, ale bez anemie.

### **3.7.8.2 RTG obraz**

Základem RTG obrazu je zvýšená hustota kostní tkáně. Díky tomu nejde rozlišit kortikální a spongiózní kost. Dřeňová dutina je vyplněna kostí. Lze pozorovat příčné pruhy projasnění a zahuštění.

### **3.7.8.3 Laboratorní nález**

V séru je zvýšená hladina kyselé fosfatázy, alkalická fosfatáza může být zvýšena a hladiny fosforu a vápníku jsou normální. U renální formy je navíc projev acidózy.

Prenatálně lze zjistit zvýšenou denzitu kostí sonograficky a radiologický průkaz je možný od 25. týdne těhotenství.

### **3.7.8.4 Terapie**

Léčí se anemie a pancytopenie. U vrozené formy se provádí transplantace kostní dřene s cílem aktivovat v organismu prekurzory osteoklastů. Při úspěchu se formuje téměř normální kost s kostní dření. Farmakologická léčba využívá kortikoidů ke snížení anemie a hormonů štítné žlázy ke zvýšení resorpce kosti. Komprese hlavových nervů jsou léčeny neurochirurgicky. Ortopedicky jsou léčeny patologické zlomeniny, které jsou většinou příčné. Hojení probíhá normálním svalkem, ale opožděně. Svalek se přestavuje do tkáně osteopetrózy. Osteosyntéza je náročná, jelikož jsou kosti velmi tvrdé a často dochází ke vzniku paklobů. U benigní formy jsou pak patrné coxa vara jako následek únavových zlomenin krčku femuru. Implantace endoprotéz je technicky velmi obtížná a v oblasti krční a bederní páteře se vyskytuje spondylolýza, která je léčena konzervativně. (Dungl, 2005: 295-296)

## **3.8 Dysostózy**

### **3.8.1 Apertův syndrom**

Toto onemocnění postihuje primárně lebku předčasným uzavřením švů, dále ruce a nohy syndaktylií, proto jej řadíme mezi akrocefalosyndaktylie.

#### **3.8.1.1 Etiopatogeneze**

Pravděpodobně se jedná o zárodečný defekt, který způsobuje předčasný uzávěr švů a syndaktylie.

Syndrom je autozomálně dominantně dědičný s možnou spontánní mutací a četností 1: 100 tisíc porodů.

### **3.8.1.2 Klinický obraz**

Tvar Lebky a tváře je charakteristický, kdy je patrné prodloužení lebky s mělkými očnicemi a širokým rozstupem prominujících očí a divergentním strabismem. Často bývá přítomno gotické patro a omezený růst maxily. Ruce a nohy jsou postiženy částečnou nebo kompletní syndaktylií. Ruka má tak tvar rukavice bez prstů. Na nohách mohou být přítomny i kostní fúze jako tarzální koalice mezi kostí patní, krychlovou, loďkovitou a klínovými. I. metatarsus je obvykle zkrácen a varózní. V důsledku tlaku rostoucího mozku na rigidní skelet lebky dochází k atrofii mozku. Klinickému popisu odpovídá i RTG obraz.

### **3.8.1.3 Terapie**

Probíhá neurochirurgicky i ortopedicky. Ještě v novorozeneckém období jsou rozrušovány lebeční švy a mezi 16.-18. měsícem jsou odděleny prsty rukou. Prsty nohou se separují pouze v případech, kdy onemocnění způsobuje funkční potíže a potíže s obouváním. (Dungl, 2005: 296-297)

## **3.9 Idiopatické osteolýzy**

### **3.9.1 Idiopatická osteolýza (syndrom mizející kosti)**

Jedná se o velice vzácné onemocnění projevující se spontánní rychlou destrukcí a resorpcí jedné nebo více kostí. Způsobuje těžké deformity s kloubní instabilitou a dislokacemi.

Rozlišujeme několik forem:

- a) syndrom masivní osteolýzy, Gorhamova-Stoutova choroba, která je nejčastější formou. Není geneticky vázaná, vzniká v různém období dětského věku a může postihovat kteroukoliv část skeletu. V případě postižení páteře může být onemocnění smrtelné. Podkladem je vaskulární proliferace nebo angiomatóza postižené kosti a přilehlých měkkých tkání.
- b) dědičná mnohočetná osteolýza s dominantním přenosem. Ukazuje se mezi 2.-7. rokem věku, kdy mezi prvotní známky řadíme bolesti a otoky rukou a nohou, někdy ve spojení s traumatem. Během několika let dojde k resorpci

karpálních kostí, tarzu a distálního předloktí. Výsledkem jsou deformity a nestability v obou lokalizacích. V období adolescence se onemocnění obvykle stabilizuje, ale v dospělosti se může znovu projevit.

- c) dědičná mnohočetná osteolýza s recesivním přenosem, která postihuje periferní skelet.
- d) nedědičná mnohočetná osteolýza s nefropatií. Vzniká především v období mezi 2. a 5. rokem, postihuje více ruce než nohy a na rozdíl od dominantní formy se navíc projevuje výraznou poruchou renálních funkcí spojenou s proteinurií, glomerulonefritidou a maligní hypertenzí. Jedná se většinou o smrtelné onemocnění.

### **3.9.1.1 Terapie**

Páteř se stabilizuje ortézami. Ostatní chirurgické zákroky jsou komplikované, protože dochází k uvolňování osteosyntetického materiálu a resorpci kostních štěpů. (Dungl, 2005: 297-298)

## **3.10 Chromozomální aberace**

### **3.10.1 Downův syndrom**

Nemoc je způsobena trizomií 21. chromozomu. Jsou tři formy změn na 21. chromozomu. 95% postižených má kompletní trizomii, u 4% je prokazatelná translokace postihující 21. chromozom, většinou u matek mladších než 30 let a u 1% se jedná o mozaikové postižení, kdy některé buňky poškozené nejsou. Více jak 50% těchto trizomií vede k abortu v začátku těhotenství. Četnost onemocnění kolísá od 1:600 až 800 živě narozených dětí, avšak s věkem matky se zvyšuje. A to u žen do třiceti let v poměru 1:1500, po třiceti pěti letech 1:270 až k poměru 1:100 u matek mezi čtyřicátým a padesátým rokem věku. Z tohoto důvodu je vypracován prenatální screening. Mimo sonografie, kdy se prokáže zkrácení kostí, je vyšetřována hladina  $\alpha$ -fetoproteinu v séru, jejíž hodnota je u Downova syndromu snížena. Dále se prokazuje snížená hladina nekonjugovaného estradiolu, zvýšená hladina hCG a hladina inhibinu. Při podezření na Downův syndrom je indikována amniocentéza a chromozomální vyšetření, zvláště u žen nad 35 let.



### **3.10.1.1 Klinický obraz**

Již při narození se nemoc projevuje mongoloidním výrazem tváře s oploštěním nosu, hypoplazií maxily, oči jsou široce posazené, oční štěrby jsou nahoru sešikmené, je patrný epikantus, ústa jsou pootevřená a prominuje hypertrofický jazyk, dítě je hypotonické. Kloubní hypermobilita je způsobená hyperlaxitou, která dále vede k neohrabané chůzi a dalším skeletálním deformitám. Na deformitách se podílí mimo ligamentózní laxicity také změny tvaru kloubů a úponů šlach. Intelekt je postižen v různém stupni. Postižená osoba je sníženého vzrůstu se širokýma rukama, v kterých probíhá příčná kožní dlaňová rýha (tzv. opičí rýha). Dále u ní dochází vlivem hypoplazie středního článku 5. prstu ke klinodaktylii. Mezi další příznaky řadíme skvrnitě duhovky, gastrointestinální poruchy, vrozené srdeční vady, dysplastické změny pánve a ztráta ochlupení. Svalový tonus se v průběhu zlepšuje, ale přetrvává hyperlaxita. Mentální vývoj se také zlepšuje, ale zůstává v rozsahu idiocie. Růst je zpomalen, osifikační centra se objevují později a častým projevem je také hypofunkce štítné žlázy. Ohrožení života je způsobeno především srdečními malformacemi a u 1% pacientů vzniká leukemie.

### **3.10.1.2 Ortopedické aspekty a jejich léčení**

1. instabilita horní krční páteře
  - a. atlantoaxiální instabilita – je způsobena laxitou lig. transversum atlantis a kloubních vazů, anebo hypoplazií dens axis, kdy se prokazuje z bočního snímku C páteře v předklonu a záklonu. Vzdálenost mezi dens axis a obloukem atlasu větší než 5 mm je průkazná pro instabilitu. Neurologické příznaky jsou jak mírného, tak závažného problému. Vyskytuje se asi u 14 % postižených.
  - b. okcipitocervikální instabilita – Pro těžkou identifikaci musí být v případě podezření provedena CT nebo MR vyšetření. Může být spojena i s atlantoaxiální instabilitou. Je prokazatelná u 8,5 – 71% pacientů.
  - c. terapie - k absolutní indikaci operace jsou neurologické příznaky instability, kdy se zákrok provádí zadní fúzí mezi C1 – C2.
2. kyčelní kloub – na základě RTG snímku je patrné hluboké acetabulum s nižším acetabulárním úhlem. Hlavice je zanořena do hloubky, ale

kolodiafyzární úhel je normální. Lopaty kosti kyčelní jsou široce otevřené. Pouze u zhruba 8% pacientů se projevuje postižení kyčelních kloubů a to trojím způsobem:

- a. dysplazie a dislokace, která je velice progresivní a vzniká obvykle mezi 2. až 10. rokem věku v důsledku ligamentózní laxicity. Léčba je konzervativní. Až v případě jejího neúspěchu operační, kdy jsou řešeny všechny patologické změny. Vždy je nutné chirurgické sešití kloubního pouzdra. Operace mají vysoké riziko selhání.
  - b. skluz proximální epifýzy femuru, který je často oboustranný a je spojen s hypofunkcí štítné žlázy.
  - c. avaskulární nekróza hlavice femuru probíhající často oboustranně, ale může být v různých stádiích. Pak je hodně podobná Perthesovu onemocnění. Při vytlačení hlavice je vhodná „containment“ terapie.
3. patelofemorální kloub – nestabilita pately je častá a velmi obtížná a omezuje chůzi oslabením funkce m. quadriceps femoris. Zprvu je léčba prováděna konzervativně pomocí stabilizačních ortéz, poté operačně plastikami extenzorového aparátu.
4. noha – v důsledku kloubní laxicity je viditelná flexibilní plochá noha a hallux valgus. Zpravidla se problém řeší úpravou obuvi. Operační řešení je využito při výrazném dyskomfortu. V období dospívání je možná extraartikulární artrodéza sub talo. (Dunzl, 2005: 298-300)

### **3.11 Primárně metabolická onemocnění, vrozené poruchy vývoje vaziva (dystrofie)**

#### **3.11.1 Mukopolysacharidózy**

Jedná se o onemocnění zapříčiněná porušenou aktivitou lyzozomálních enzymů, což má za následek částečné odbourávání buněčných metabolitů. Ty se ukládají uvnitř buněk a působí škodlivě na orgánové systémy, jako na centrální nervový systém, oko, skeletální systém a viscerální orgány. Dělíme je do 8 typů, pro které je typický snížený

vzrůst. Nejvíce je vyskytuje typ IV (Morquio) a typ I (Hurlerová). Typy I a III jsou spojeny s mentální retardací. Dalším standardním rysem jsou změny obličeje. Četnost onemocnění je 1:25 000.

#### **3.11.1.1 Diagnóza**

Diagnóza je prokazatelná na základě klinického a RTG nálezu. Však klíčovým faktorem je laboratorní vyšetření mukopolysacharidů v moči, a to heparansulfátu, dermatansulfátu a keratansulfátu. Také můžeme vyšetřit buněčné kultury kožních fibroblastů, a to i prenatálně z amniové tekutiny.

#### **3.11.1.2 RTG obraz**

Mezi společné rysy patří snížený vzrůst, zvětšení lebky a ztlustění kalvy, sella turcica je prodloužena a má tvar J. Dále jsou kondyly mandibuly oploštělé a tvar obličeje je změněn. Na páteři je patrný oploštěný a ovoidní tvar obratlů. a skolióza, lopaty kosti kyčelní jsou rozšířené, acetabula jsou dysplastická a krčky femuru jsou valgózní. Skapuly jsou zkrácené, klíční kosti široké, zvláště mediálně a žebra jsou veslovitě rozšířena. Dlouhé kosti mají rozšířenou kortikalis. Na skeletu ruky jsou rozšířené metakarpy, které se proximálně zužují do jednoho bodu a falangy mají tvar projektilu. Osifikace zápěstních kůstek je opožděna.

#### **3.11.1.3 Mukopolysacharidóza I (syndrom Hurlerové)**

Jedná se o autozomálně recesivní onemocnění s defektem  $\alpha$ -L-iduronidázy, který se projevuje hromaděním jak dermatansulfátu, tak v menším množství heparansulfátu. Postihuje obě pohlaví stejně, přičemž klinické projevy kolísají od těžké formy (nemoc Hurlerové), přes střední (Hurlerová/Scheie) po mírnější formu (Scheie). V těžkých formách je nemoc letálně se stupňující.

##### **3.11.1.3.1 Patologický nález**

Usazeniny abnormálního glykogenu jsou nashromážděna v mnoha tkáních včetně CNS, periferních ganglií, retiny a retikuloendoteliálního systému a jater, v hypofýze, testes, v kardiovaskulárním systému a v osteocytech a chondrocytech.

##### **3.11.1.3.2 Klinický nález**

Syndrom Hurlerové je definitivně typický kolem 9. měsíce, kdy je lebka zvětšená, pokrytá silnými vlasy, tvář s výrazem „chrliče“ s nízkým čelem, širokým nosem a nosními dírkami, zvětšenými rty, prominujícím jazykem a otevřenými ústy. Děti mají chronickou

rýmu. V oku je patrné zakalení rohovky a degenerace sítnice, což vede ke slepotě. Dále nemoc způsobuje hluchotu. Pro zbytek těla je typický krátký krk, deformovaný hrudník s prominující dolní částí, velké břicho díky hepatosplenomegalii. Již ve věku půlročního dítěte se onemocnění projevuje thorakolumbální kyfózou s výrazným gibbem. Na údech se nacházejí flexní kontraktury kloubů a ruce jsou široké s krátkými silnými prsty. Malíček je postaven v radiálním držení. Postižený je výrazně mentálně retardovaný s progredujícím průběhem. V neposlední řadě je dalším symptomem kardiomyopatie, za jejíž následek může postižení srdeční stěny a chlopní. Při zhoršení může vést ke smrti.

#### *3.11.1.3.3 RTG obraz*

Mimo již výše popsaných nálezů typických pro všechny mukopolysacharidózy se typ I projevuje zobákovitým prodloužením přední dolní části thorakolumbálních obratlů s možnou hypoplazií dens axis a atlantoaxiální nestabilitou. Kyčelní klouby jsou často vykloubené s viditelnou opožděnou osifikací proximální epifýzy. Vřetenní a loketní kost se distálně ztenčují a jejich fýzy se sbíhají. CT a MR dokazují cystické změny a zvýšení signálu v okolí mozkové komory.

#### *3.11.1.3.4 Terapie*

Díky srdečnímu selhání je do 10 let neléčené onemocnění letální. Léčení probíhá transplantací kostní dřevě, která zastaví hromadění mukopolysacharidů. Avšak neurologické komplikace jsou již trvalé, ale bez progresu. Proto je důležité brzké léčení. Z ortopedického hlediska jsou deformity kyčelních kloubů řešeny kombinací otevřené repozice a pánevní a femorální osteotomie. Dále je prováděna úprava vbočených kolen. Neléčené deformity způsobují svalovou atrofii, která později znemožňuje chůzi. Nestabilita v oblasti C1-C2 je řešena fúzí. V mnoha případech se nemoc projevuje syndromem karpálního tunelu a lupavými prsty vyžadující chirurgickou terapii.

#### **3.11.1.4 Mukopolysacharidóza II (Hunterův syndrom)**

Toto vzácné recesivní onemocnění vázané na X. chromozom s defektem enzymu iduronat-2-suflatazy postihuje jen muže, ženy jsou nosičky. Oproti typu I. chybí zakalení rohovky a thorakolumbální kyfóza. Mentální retardace se projevuje později s pomalejším průběhem. U 50% nemocných se objevuje hluchota a u mnoha případů syndrom karpálního tunelu. RTG obraz je podobný I. typu, ale méně závažný. Klinický průběh je pozvolnější a pacienti bez terapie umírají do 18 let z příznaků neprůchodnosti dýchacích cest nebo kardiálního selhání.

#### *3.11.1.4.1 Terapie*

K léčbě se využívá stejně jako u I. typu transplantace kostní dřeně.

#### **3.11.1.5 Mukopolysacharidóza III (Sanfilipův syndrom)**

Skupina autozomálně recesivně vázaných onemocnění s ukládáním heparansulfátu vede k postižení CNS. Na základě chybění enzymů rozlišujeme typy A-D, přičemž dominuje postižení CNS, které je viditelné stupňující se mentální retardací v kombinaci s hyperaktivním a agresivním chováním. Oči a srdce jsou většinou bez postižení. Hepatosplenomegalie, kosterní změny a snížení vzrůstu je mírnější než u typu I.

#### **3.11.1.6 Mukopolysacharidóza IV (Morquiův syndrom)**

Jedná se o autozomálně recesivně dědičnou nemoc s chyběním enzymu N-acetylgalaktosamin-6-sulfatázy s poruchou rozkladu keratansulfátu a chondroitin-6-sulfátu. Keratansulfát je prokázán v moči. Projevy onemocnění jsou proměnlivé a proto rozlišujeme dvě formy. Formu A, ta je mírnější a velice se podobá spondyloepifyzární dysplazii a formu B, která se projevuje v pozdějším věku. Postižený nemá neurologické poruchu a inteligence je v normě. Kosterní systém je významně postižen s projevy dysostosis multiplex, trpaslictvím, anomáliemi chrupu a zakalením rohovky.

##### *3.11.1.6.1 Klinický obraz*

Novorozenci jsou normální, ale ve 12-18 měsících života je onemocnění podobné spondyloepifyzární dysplazii (SED). Projevuje se ale také změnami v obličeji. Thorakolumbální kyfóza, genua valga a trpaslictví se zkrácením trupu převažují. Epifyzy dlouhých kostí jsou rozšířené a na rozdíl od ostatních forem převládá kloubní laxicita. Zakalení rohovky je patrné později a kolem 10. roku nastává hluchota.

##### *3.11.1.6.2 RTG obraz*

Na páteři je charakteristickým projevem platyspondylie a hypoplazie dens axis. Nepravidelné epifyzy dlouhých kostí jsou následně široké a ploché. Kyčelní klouby jsou nepravidelné, krčky rozšířené, vbočené nebo vybočené, a pánev se postupně zužuje, takže vnitřní obvod má tvar sklenky na víno. Typická jsou také vbočená kolena. Zbytek kosterního systému je shodný s jinými typy. Morquiův syndrom může být rozpoznán před porodem díky vyšetření amniové tekutiny.

### *3.11.1.6.3 Terapie*

Nejdůležitějším krokem je zajištění atlantoaxiální nestability při hypoplazii dens axis s následným míšním útlakem a myelopatií. Projevy instability nastávají mezi 4.-6. rokem, kdy je viditelné zhoršení chůze. Léčba musí být včasná, provedena přední dekompresí v kombinaci s okcipitocervikální fúzí. Thorakolumbální kyfóza je redukována ortézou a při zhoršení spinální fúzí. Zakřivení dolních končetin je upravováno osteotomií a zápěstí zpevněno ortézami.

### **3.11.1.7 Mukopolysacharidóza V (dříve Scheieův syndrom)**

Nyní je spíše brána jako podtyp mukopolysacharidózy I. typu s mírnými projevy. Nastupuje v pozdějším věku, nepostihuje CNS, inteligence je tedy normální a kosterní deformace jsou velmi mírné.

### **3.11.1.8 Mukopolysacharidóza VI (Marotauxův-Lamyho syndrom)**

Jedná se o vzácnou formu postižení s hromaděním demratansulfátu. Toto autozomálně recesivní onemocnění začíná mezi 2.-3. rokem života. Způsobuje nízký vzrůst a systémová orgánová postižení s kosterními deformitami jako v případě syndromu Hurlerové, ale bez postižení CNS.

#### *3.11.1.8.1 Terapie*

Provádíme ji pomocí transplantace kostní dřeně s multipotentními buňkami. (Dungl, 2005: 300-305)

## **3.11.2 Lipidózy**

### **3.11.2.1 Niemannova-Pickova nemoc**

Další nemoc dědičného charakteru s autozomálně recesivním průběhem, kdy chybí enzym sfingomyelináza. To má za následek ukládání velkým pěnovitých buněk obsahujících fosfolipidy. Dělíme ji na tři typy. Typ A, způsobující neurodegeneraci v pozdějším dětství a vede ke smrti. Typ B s lehčím průběhem bez neurologického postižení a typ C, u kterého je porucha transportu cholesterolu. Ten se ukládá v buňkách a způsobuje neurologické poruchy jako typ A spolu s mentální retardací. Pro všechny je typická hepatomegalie. Přičemž změny na kostře jsou ovlivněny osteoporózou. Také u skeletálního systému dochází k rozšíření distálních částí diafýz a metafýz dlouhých kostí. (Dungl, 2005: 305)

### 3.11.2.2 Gaucherova choroba

Nemoc s autozomálně recesivním průběhem, pro niž je charakteristická porucha lipidového metabolismu s chyběním enzymu  $\alpha$ -glukocerebrozidázy. Výsledkem je hromadění glukosylceramidu. Toto onemocnění je nejčtenější v rámci lipidóz a projevuje se hlavně u židovského obyvatelstva. Glukocerebrozidy se ukládají v retikuloendoteliálním systému a občas i v CNS. Mezi nejčastější projevy patří především hepatospenomegalie, útlum kostní dřeně a kostní léze. Máme tři typy tohoto onemocnění. Typ 1 je dlouhotrvající neneuropatická forma, forma dospělých. Ze všech zastoupení Gaucherovy choroby je nejčtenější s projevy v prdních dvou desítkách života. Čím dříve začne, je její průběh závažnější. Mezi hlavní ukazatele se řadí splenomegalie, zduření lymfatických uzlin a kostní léze. 2. typ je velmi vzácná akutní dětská neuropatická forma. Zachvacuje hlavně CNS a rychle se zhoršuje. Letální je kolem 18. měsíce. Typ 3 je subakutní neuropatická, jinak řečeno juvenilní, forma, kdy má podobný průběh jako 1. typ, ale spolu s postižením CNS. K projevům patří neurální postižení, záchvaty, poruchy chůze a mentální retardace. pro všechny typy je shodná kostní dřeň nakažená patologickými buňkami, způsobující anemii, leukopenii a trombocytopenii. Splenomegalie je navíc viditelná zevně. Určující stanovisko Gaucherovy choroby je enzymatické vyšetření leukocytů a genetické vyšetření. Díky choriovým klkům a odběru plodové vody se nemoc může určit i prenatalně.

#### 3.11.2.2.1 Ortopedické projevy

Je známo 6 skeletálních projevů Gaucherovy choroby:

1. *Infiltrace kostní dřeně.* Projevuje se potlačením krvetvorby a ztlustěním metafýz a diafýz spolu se slabou vrstvou kortikalis dlouhých kostí. Hlavně distálního konce stehenní kosti, který má tvar Erlenmayerovy baňky. Rozšíření a eroze skeletu jsou bolestivé.
2. *Avaskulární nekróza.* Jež je zapříčiněna poruchou mikrocirkulace na základě ucpání cév Gaucherovými buňkami. Ze 75% se projeví v proximální části pažní a stehenní kosti. Většinou bipolárně. Může být segmentální nebo celková.
3. *Kostní krize.* Je patrná jako momentální bolestivost končetin s místní citlivostí, zvýšením teploty, zarudnutím, nemožností pohybu, celkovou febrilií a leukocytózou. RTG snímky dokazují povrchovou novotvorbu kosti a nepravidelné prořídnutí kosti. Bolestivost v období dnů až týdnů zmizí.

4. *Patologické zlomeniny.* Řídnutí kostí a avaskulární nekrózy jsou předurčující k patologickým zlomeninám. Nejčastěji v proximální části stehenní kosti a páteři. Osifikace v dětském věku probíhá konzervativně.
5. *Lytické léze.* Jedná se o bublinovité rozšiřující se pozvolné poruchy dlouhých kostí, jejíž příčinou jsou nahromaděné Gaucherové buňky. Někdy tyto léze vyčnívají do měkkých tkání a tím připomínají zhoubný nádor.
6. *Osteomyelitida.* Neboli zánět kostní dřeně, znamená velký problém, jelikož nedokrevnost napomáhá k rozvoji zánětu a snižuje propustnost pro antibiotika. Nejčastěji se jedná o anaerobní infekce. Pro určení nemoci se využívá scintigrafie. Terapie je náročná a chirurgický zákrok většinou vede k rozvoji nemoci.

#### 3.11.2.2.2 Terapie

Provádí se částečné vynětí sleziny a transplantace kostní dřeně. Od roku 1991 je s pozitivními výsledky využíváno enzymové terapie u 1. typu. Do půl roku je pozitivně a rychle ovlivněn retikuloendoteliální systém, ale v rámci skeletálního systému trvá léčba mnohem déle. 2. typ nejde léčit enzymovou terapií a u 3. typu je díky enzymové substituci léčen i retikuloendoteliální systém, ale poruchy neurologického charakteru se nemění. Z důvodu vysoké ceny enzymové terapie se přechází k terapii genové, ta je ovšem zatím ve výzkumu. Na opakované zlomeniny a kostní krize působí účinek bisfosfonátů, přičemž kostní krize dále ovlivňují kortikosteroidy.

Ortopedické léčení využíváme u patologických zlomenin. Z důvodu rizika osteomyelitidy bývá u dětí léčení konzervativního charakteru. Proto je avaskulární nekróza hlavice stehenní kosti pro svoji bolestivost léčena symptomaticky pomocí klidu, závěsů a dlouhodobého odlehčování. Těžká osteoartróza kyčelního kloubu u dospělých je řešena umělou kloubní náhradou. Velkým rizikem při chirurgických výkonech je možná koagulopatie. (Dunzl, 2005: 305-306)

#### 3.11.2.3 Hemocystinurie

Autozomálně recesivní onemocnění, jehož příčinou je metabolický defekt aminokyseliny methioninu. Nemoc se projevuje mentální retardací, ektopií čočky, sklonem k venózním i arteriálním trombózám a kostěné odchytky, které se shodují s Marfanovým syndromem. Četnost je po celém světě uváděna v poměru 1: 335 000, ale snižuje se



od 1:65 000 v Irsku po 1:900 000 v Japonsku. V zemích s vyšším výskytem onemocnění je prováděno screeningové vyšetření.

#### *3.11.2.3.1 Patogeneze*

Chybění enzymu cystationin-syntetáza blokuje přeměnu homocysteinu na cystationin, tím se hromadí homocystein a později se přeměňuje na homocystin, který se ukládá v buňkách a vylučuje močí. Cystationin jako prekurzor cysteinu a ten je podstatný pro zajištění mozkové funkce. Homocystein je velice jedovatý pro vnitřní výstelku cév.

#### *3.11.2.3.2 Klinický obraz*

Rozdíly v cévním systému jsou zapříčiněny fibrózou intimy, abnormalitami elastické laminy, aterosklerózou a trombózou. Trombóza je životu nebezpečná a může tak jedince ohrozit.

Obvykle se objevuje mentální retardace, kdy retardovaní mají IQ kolem 50 a stářím se snižuje. Někdy ji doprovází epileptické záchvaty a v dospívání se může nemoc projevit jako schizofrenie.

K dislokaci čočky dochází v pozdějším dětství díky defektu závěsného aparátu, to může způsobit až vznik glaukomu.

Skeletální změny. Ruce a nohy jsou podlouhlé a úzké. Tím je, jako u Marfanova syndromu, zmenšený poměr výška trupu-délka končetin, protože rozpětí paží je větší než výška postavy. Je patrná i arachnodaktylie, ale ne v takovém rozpětí jako v případě Marfanova syndromu. Někdy se objevují flexní postižení prstů a loktů. Nohy jsou panovalgózní až vyklenuté. Většinou je přítomna esovitá lumbotorakální skolióza a díky velké osteoporóze jsou obratle bikonkávní. Výrazným symptomem nemoci jsou rozšířené epifyzy dlouhých kostí, především u kolen. Dále k patologickým změnám kosterního systému způsobených nemocí řadíme pectus carinatum nebo excavatum, gotické patro, zarudnutí obličeje a světlé vlasy.

#### *3.11.2.3.3 Diagnóza*

Většinou bývá určena pozdě. Již skeletální změny, silná a zhoršující se krátkozrakost patří mezi primární symptomy homocystinurie. Vhodný screening je průkaz sulfurovaných aminokyselin v plazmě nebo moči, hlavně pak homocysteinu. Hlavní je vyloučit Marfanův syndrom.

#### *3.11.2.3.4 Terapie*

Polovina nemocných kladně reaguje na podávání pyridoxinu, který ovlivní biochemické pochody a sníží tak nebezpečí tromboembolických komplikací, řídnutí kostí či mentální retardace. Aby došlo k zachování zraku, musí být terapie započata již v 6 týdnech života. Druhá polovina nereaguje na léčbu pyridoxinem. Jelikož se skolióza zhoršuje, je nutná spondylodéza. Jiné problémy jsou řešeny symptomaticky. (Dunzl, 2005: 306-307)

## **4 DALŠÍ SYNDROMY S ORTOPEDICKÝMI PROJEVY**

### **4.1 Hereditární onychoosteodysplazie (nail-patela syndrom)**

Tato neobvyklá nemoc charakterizována dystrofickými změnami nehtů, nestálými změnami kolenou jako je hypoplazie či luxace patel, změnami lokte prokazujících se jako cubitus valgus s možnou dislokací hlavičky radia a zešíroka otevřenými lopatami kyčelních kostí s hrbolky. Nemocnost autozomálně dominantní choroby na 9. chromozomu není známa.

#### **4.1.1 Klinický obraz**

Na prvních falangách je nejvíce viditelná dystrofie nehtů, ta se směrem k posledním zmenšuje. Nehty chybějí, jsou rozštěpené, nebo atrofické a rýhované v délce. Čěšky jsou buď hypoplastické, nebo úplně chybějí. V prvním případě jsou ovoidního, trojúhelníkovitého nebo nepravidelného tvaru s mnoha osifikačními centry. Neúplné vyvinutí zevního kondylu stehenní kosti a čěšky způsobuje opětovnou luxaci pately, přičemž kolena jsou vbočená. Loketní kloub je vbočený a méně pohyblivý z důvodu neúplného vyvinutí vnější části radiálního kondylu pažní kosti, ale i hlavičky kosti vřetenní, která bývá někdy subluzována nebo luxována.

#### **4.1.2 RTG obraz**

Mimo změny charakterizující klinický obraz, jsou přítomné typické útvary na pánvi, a to přídatné vystupující hrbolky kyčelních kostí a otevřené lopaty kyčelních kostí s vystupujícími předními horními kyčelními trny. Obě tyto poruchy nazýváme „sloní ucho“. Dále se nemoc projevuje získanými poruchami nohou, jako pes equinovarus nebo plochá noha, kyčelní dysplazií, skoliózou a dysplazií glenoidální jamky a akromia a nenormální pigmentaci duhovky. Ve 30 až 40 letech se vyskytuje selhání ledvin se zhoršujícím se ledvinným selháním.

#### **4.1.3 Terapie**

Léčba je symptomatická, kdy se provádí nápravou poruch nohy. (Dungl, 2005: 307)

### **4.2 Ehlersův-Danlosův syndrom**

Tento syndrom tvoří skupina nemocí, pro niž je typický nadměrný metabolismus kolagenu, který způsobuje různé stupně kloubní laxicity, kožní hyperlasticity a

abnormality dalších orgánů. Známe více než 13 typů tohoto onemocnění, i tak jsou ale některé rysy stejné.

#### **4.2.1 Klinický obraz**

Laxicita kůže je velice variabilní od lehkých forem až velice těžké, kdy je pokožka vytažitelná do nápadných řas. Patrné změny jsou i na ploskách a rukách, kdy je pokožka velmi pohyblivá oproti normálu, kdy není. Jsou i místa, kde pokožku přirovnáváme pro svoji slabost k cigaretovému papíru. Lokálně se pak mohou objevovat modřiny a na jejich místech zůstávají pigmentace. Tam, kde se pokožka dotýká skeletu mohou vznikat pseudotumory, které i snadno krvácejí. Hypermobilita v kloubech je nejvíce patrná na prstech, zápěstí, loktech, kolenou a hleznech. V případě nutnosti mohou být klouby lehkým tahem silně distrahovány. Postižení mohou mít opakované luxace česky a ramenních kloubů, které v některých případech přecházejí do věčných nenapravitelných luxací. U spousty nemocných dochází k vleklým bolestem v kloubech a to hlavně v ramenních, zápěstních a kolenních. Někdy je mezi následky nemoci patrná skolióza, spondylolistéza nebo atlantoaxiální nestabilita. U většiny postižených je pak patrná flexibilní hyperpronovaná plochá noha. U IV. typu se také objevují praskliny v oblasti plic a střev.

#### **4.2.2 Klasifikace**

Na základě Berlínské klasifikace z roku 1986 uvedu osm typů postižení:

- Typ I – jedná se o těžkou formu autozomálně dominantní nemoci s výraznou laxicitou kůže a kloubů, s častými pohmožděninami kůže, které tvoří hyperpigmentované okrsky. Tkáně jsou křehké a v podkoží se mohou tvořit uzlíky.
- Typ II – je mírná autozomálně dominantní forma podobná prvnímu typu, ale se slabšími projevy laxicity.
- Typ III – je neškodná hypermobilní forma s kloubní laxitou, většinou bez kožních projevů s autozomálně dominantní dědičností. Musí na něj brán zřetel před stabilizačními operacemi kloubů, protože v důsledku protahování tkání plastiky selhávají. Někdy je spojitost i s výhřezem mitrální chlopně.

- Typ IV – je pro něj typická velice slabá světlá kůže, která je trochu hyperelastická na kloubech a lehce zhmožděna s následujícími pigmentacemi. Projevem tohoto typu může být i výhřez mitrální chlopně, nebezpečí prasknutí cév a močového měchýře. Důvodem tohoto typu je nízká tvorba III. kolagenu. Onemocnění je autozomálně dominantně i autozomálně recesivně dědičné.
- Typ V – k určujícím příznakům patří křehkost a hyperelastická kůže se slabou hyperlaxitou v kloubech. Postižení se týká chromozomu X s recesivním přenosem.
- Typ VI – s typickou dislokací oční čočky, skoliózou a vážnější kožní a vazivovou laxitou. Onemocnění je autozomálně recesivní.
- Typ VII – u kterého je patrná veliká kloubní laxita a nízká výška postiženého s autozomálně dominantními vlastnostmi.
- Typ VIII – pro který je určující rostoucí postižení ozubice s kožní a kloubní laxitou. Jedná se o autozomálně dominantní nemoc.

### 4.2.3 Terapie

Léčba probíhá hlavně konzervativním způsobem. V případě operace probíhá léčba zpevněním sublaxací a luxací, kdy je ale potřeba brát zřetel k opakovaným problémům s laxitou vazů a tím operačnímu neúspěchu. (Dungl, 2005: 307-310)

## 4.3 Marfanův syndrom

Mnoho nesouvisejících symptomů nemoci se skupinou příznaků podmiňující onemocnění jako je vysoká postava, dlouhé a úzké končetiny, arachnodaktylie, dislokace oční čočky a odchylky srdce. Z důvodu rozdílnosti intenzity jednotlivých symptomů známe různé stupně nemoci od lehčích po těžké formy. Jedná se o autozomálně dominantní nemoc s 15-30% možností samovolné mutace a četností přibližně 1: 10 000.

### 4.3.1 Etiologie

Za vznikem nemoci stojí porucha genu FBN1 nacházejícím se na 15. chromozomu kódující glykoprotein fibrilin 1. Ten je úzce spjatý s elastinem a nachází se ve střední vrstvě aorty, závěsném aparátu čočky, v kůži, šlachách, chrupavce a periostu. Diagnostika může být provedena jen díky příznakům nemoci.

### 4.3.2 Klinický obraz

Dlouhé končetiny a vysoká postava s arachnodaktylií, postižení hrudníku, silná krátkozrakost a silný srdeční šelest patří mezi typické příznaky nemoci. V případě slabšího projevu je postava jen mírně zvýšená a k dalším příznakům patří myopie, laxicita vazů a mírné postižení srdce.

*Postava a proporce.* Velice prodloužené končetiny, jejichž délka při rozpažení přesahuje výšku postavy. Tělo je kratší oproti délce končetin. Zjišťujeme délku horního segmentu, to je od temene k symfýze, a dolního segmentu, tedy od symfýzy k ploskám. Vypočteme jejich poměr a v případě Marfanova syndromu je menší než norma, která činí 0,93 u dospělých. Pro další určení nemoci je diagnostickým testem příznak palce, to je když při sevřených prstech do pěsti palec přesahuje malíkový okraj ruky, a příznakem zápěstí, kdy palec sahá během objetí zápěstí přes ukazovák.

*Lebka a tvář.* Jsou úzké a protáhlé, kdy vyčnívá dolní čelist.

*Oči.* Pro oči je charakteristická dislokace čočky způsobující vážný stav krátkozrakosti. Někdy je přítomný strabismus, šedý nebo zelený zákal, či odchlípení sítnice.

*Kardiovaskulární systém.* Zde se jedná o poruchy v oblasti vzestupné části aorty způsobené jejím rozšířením a nedomykavost mitrální chlopně. Dilatace aorty pak vede až k její výduti, která se může ukázat jak ve vzestupné, tak v sestupné, či torakolumbální části aorty. Příčinou smrti postiženého bývá právě postižení kardiovaskulárního systému.

*Ostatní projevy.* K dalším projevům a to hlavně na kosterním systému řadíme vpáčený nebo ptačí hrudník způsobený zvýšeným růstem žeber do délky. Dále je patrná kloubní laxicita hlavně viditelná jako pes planovalgus, genu recurvatum, vykloubení kyčelního kloubu a špatná stabilita kolem poloměsíčité kosti zápěstí. Také jsou patrná postižení v oblasti páteře, kdy má postižený výrazná těla obratlů s dlouhými transversálními výběžky. Uvolnění vazů v oblasti páteře má za následek instabilitu krční páteře, vážnou skoliózu a spondylolistézu. V neposlední řadě patří k onemocnění polysyndaktylie, svalová slabost, chudý vývoj svalů, snížené napětí svalů, pes equinovarus a kýla.

### 4.3.3 Diagnóza

Nemocné diagnostikujeme do dvou skupin. Postižené s pozitivní rodinnou anamnézou, kdy je podmínkou postižení dvou orgánových systémů, a pacienty bez rodinné anamnézy, kde je podmínkou postižení tří orgánových soustav. V tabulce jsou patrná velká a malá kritéria určující onemocnění.

Tabulka 2 Velká a malá kritéria postižení u Marfanova syndromu

Orgánový systém	Velká kritéria	Malá kritéria
Skeletální systém	<ul style="list-style-type: none"><li>- pectus carinatum</li><li>- pectus excavatum vyžadující chirurgické léčení</li><li>- snížený poměr výšky trupu a dolních končetin</li><li>- zvýšené rozpětí paží</li><li>- příznak palce a příznak zápěstí</li><li>- skolióza větší než 20°</li><li>- omezení extenze lokte větší než 20°</li><li>- výrazný pes planus a protruze acetabula</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- mírný pectus excavatum</li><li>- kloubní hypermobilita</li><li>- gotické patro</li></ul>
Postižení oka	<ul style="list-style-type: none"><li>- ektopie čočky</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- další anomálie zjizvitelné odborným očním vyšetřením</li></ul>
Kardiovaskulární systém	<ul style="list-style-type: none"><li>- dilatace nebo disekce ascendentní aorty</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- ostatní srdeční postižení</li></ul>
Dura mater	<ul style="list-style-type: none"><li>- lumbosakrální rozšíření tvrdé pleny míšň</li></ul>	
Rodinná anamnéza nebo genetické vyšetření	<ul style="list-style-type: none"><li>- postižení rodičů, dvojčete nebo sourozence nebo genetický průkaz onemocnění</li></ul>	

Zdroj: Dungl, 2005, str. 312

### 4.3.4 Terapie

Je potřeba sledovat kardiovaskulární postižení a případně jej řešit operativně. Z hlediska ortopedie je řešena především skolióza a spondylolistézy, buďto konzervativně nebo operačně. Vývojová kyčelní dysplazie je řešena standardními postupy a kloubní laxicita bývá řešena především konzervativně z důvodu přetrvávajících pooperačních problémů. (Dungl, 2005: 310-313)

## 4.4 Rubinsteinův-Taybiův syndrom

Široký a dlouhý nos spolu s širokými posledními články palců jsou symptomy tohoto onemocnění. Dále je patrná mentální retardace dětí s IQ v rozmezí mezi 35-80, cervikální spondylolistéza charakterizována vývojovými odchylkami těl obratlů a

vykloubení patel. Někdy jsou přítomny srdeční a gastrointestinální vady s rozdíly v mediastinu. Pooperační jizvy bývají keloidního charakteru.

#### **4.4.1 Terapie**

Dislokované pately a vybočené malé palce na dolních končetinách vyžadují ortopedický zákrok. Prolongace metatarsů bývá prováděna distrakční osteogenezí zevním fixátorem. (Dungl, 2005: 313)

### **4.5 Proteovský syndrom**

Jedná se o vzácnou nemoc, jejíž četnost ale stoupá. Symptomy tohoto syndromu jsou různorodé. Místo, kombinace a intenzita onemocnění se mění. Většinou je přítomná makrodaktylie, hemihypertrofie, pigmentové névy, podkožní nádory a změny kostěného systému.

#### **4.5.1 Klinický obraz**

Běžným symptomem onemocnění je makrodaktylie, především prostředníčku a prsteníčku, rozvíjející se už od kojeneckého věku. Dalším pravidelným symptomem je částečná nebo celková hemihypertrofie. Na různých místech těla se objevují pigmentová znaménka a nádory lymfatické tkáně v podkoží. V kosterní soustavě jsou patrné mohutné obratle s případnou skoliózou a kyfózou a také se objevují kostěné výběžky na lebce ve frontotemporální nebo parietookcipitální oblasti. Výjimkou nejsou vbočená kolena, deformity zadní nohy, bradavičnaté zbytnění měkkých tkání nohou, dysplazie kyčelního kloubu, povrchové kostní výrůstky a zrychlený růst. Někdy vyšetřením zjistíme i centrální či periferní neurologické symptomy a většinou nezhoubný nitrobřišní nádor. Poruchy dýchacího systému ukazující se jako neprůchodné způsobují obvykle smrt ve spánku.

#### **4.5.2 Diagnóza:**

Bývá provedena na základě klinického obrazu popsaného výše.

#### **4.5.3 Diferenciální diagnóza**

Ta zahrnuje idiopatickou hemihypertrofii, izolovanou makrodaktylii, neurofibromatózu, Ollierovu chorobu, Maffucciho syndrom a Klippelův-Trénaunayův-Weberův syndrom. (Dungl, 2005: 314)

#### **4.5.4 Terapie**

Z ortopedického hlediska využíváme u makrodaktylií a deformit nohou operace vedoucí ke zmenšení nebo odstranění výrůstků. Dále je využíváno epifyzeodézy a



osteotomie u nestejně dlouhých končetin, u vbočených kolen korekční osteotomie a v případě deformit páteře spinální fúze u skolióz. Také bývají často problémy s útlakem periferních nervů a útlakem míšním, který bývá rovněž řešen ortopedickou cestou. Problém nastává během operace s případnou obstrukcí dýchacích cest a s problémy během intubace. (Dungl, 2005: 313-314)

## **4.6 Klippelův-Trénaunayův-Weberův syndrom**

Pro tuto nemoc jsou charakteristické především tři příznaky, a to kožní névy, varikozity a hypertrofie končetin. Mohou být i částečné poruchy, ale zahrnují alespoň dva z výše psaných symptomů. Nemoc bývá prokázána především u žen a to v poměru 1,3:1.

Původ onemocnění není znám, ale o genetickou příčinu se nejedná. A ohledně vývoje syndromu také nejsou známé přímo určující faktory. Na základě histologie jsou patrné změny typické pro venózní fibromuskulární dysplazii, vedoucí k poruše střední vrstvy vény a jejímu aneuryzmatickému rozšíření. Arteriovenózní píštěle se objevují výjimečně, přestože byl prokázán zvýšený průtok krve oblastí lýtky.

### **4.6.1 Klinický obraz**

Mateřské znaménko v podobě temně rudé skvrny může být přítomno na libovolném místě těla, ale nejčastěji se objevuje na dolních končetinách. Přestože světlá, nikdy nezmizí. Křečové žíly jsou u povrchového žilního systému a dochází k nim v průběhu dětství, občas hned při narození. Zbytnění skeletu i měkkých tkání jsou velmi různorodá. Zpravidla se nemoc projeví v oblasti dolní končetiny s přítomným névem a křečovými žilami. Dále bývají přítomny kyčelní dysplazie, srůsty prstů, vbočené metatarsy, pes equinovarus a skolióza. K ostatním symptomům řadíme zánět povrchových žil, opakující se celulitida, nitrobršišní a pánevní varixy, vedoucí ke krvácení, přítomnost krve v moči, intraabdominální, rektální a výjimečně intrakraniální krvácení.

### **4.6.2 Diagnóza**

Je patrná na základě klinických příznaků, kdy je pozorována nestejná délka končetin spolu s jejich změnami. Provádí se také vyšetření k segregaci arteriovenózních píštělí a sledují se povrchové venózní varixy, které jsou léčeny standardními postupy.

### **4.6.3 Terapie**

Léčba probíhá symptomaticky, kdy je celulitida řešena pomocí antibiotik, křečové žíly chirurgicky a záněty žil s tromby standardním postupem. Z důvodu neúplného vyjmutí

cévních a lymfatických varikozit, shluky varixů recidivují. Díky snížené činnosti cév a lymfy dochází k edémům končetin s hypertrofií měkkých tkání i kosti. Z toho důvodu se využívá kompresních pomůcek 24 hodin denně. Úprava délek končetin je řešena epifyzeodézou v době růstu, případně osteotomií po jeho ukončení a hypertrofie tkání bývá upravována ablací. (Dungl, 2005: 314-317)

## **4.7 Proximální fokální femorální deficiencie**

Jedná se o řadu defektů vývoje dolní končetiny projevující se především postižením femuru. Stehenní kost je postižená v různé intenzitě od mírného zkratu po úplné chybění. Z důvodu nevyvinutých zkřížených vazů postižení doprovází instabilita kolenního kloubu a též je většinou přítomné zkrácení či deficit lýtkové kosti. Nejvíce defektů bývá v proximální části končetiny.

### **4.7.1 Etiologie**

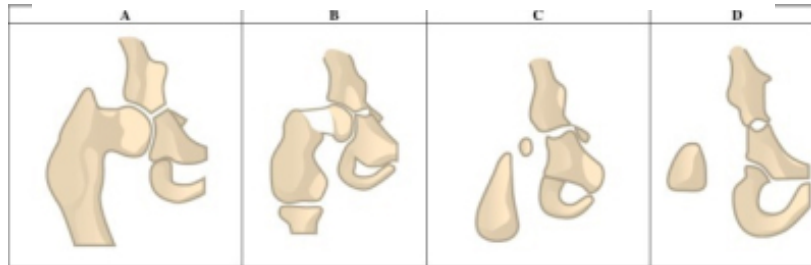
Četnost onemocnění je 1-2 na 100 000 narozených dětí. Příčinou onemocnění je účinek škodlivin neznámého původu, jako virových infekcí, toxických látek, ozáření, ale i mechanického vlivu v období 4.-9. týdne těhotenství. Pro závažnost postižení je hlavní doba působení škodliviny a její intenzita. Vždy jsou patrné i nějaké související anomálie, jako zkrat lýtkové kosti. Holenní kost je také kratší, ale v menším poměru. K dalším přidruženým znakům řadíme nevyvinutí zkřížených vazů kolene, neúplně vyvinutou lateralizovanou česku, vbočená kolena, občasný deficit jednoho nebo více laterálních paprsků nohy. Je mnoho klasifikačních schémat. Závažnost onemocnění tak může rozlišovat dle Aitkena, který uvádí typ A-D na základě RTG nálezu; dle Hamanishiho rozlišujícího 5 typů a 5 subtypů; dále dle Gillespie a Toroda, Pappase, Exnera a Paleyho.

U Aitkenova typu A pozorujeme aubtrochanterickou pseudoartrózu, která samovolně osifikuje. Hlavice i krček femuru se nacházejí ve vybočeném postavení. Typ B je charakteristický nápadným zkratem stehenní kosti. Navíc nenastane během osifikace spojení mezi hlavicí a diafýzou femuru. Pro typ C je typický radikálně zkrácený femur s deficitem hlavice a proto je proximální část femuru laterálně od téměř nevyvinutého acetabula. A u typu D nenacházíme na RTG snímku ani kloubní hlavici a ani jamku. Před ortopedickým zákrokem je vždy nutné nejprve vykompenzovat zkrat končetiny. Velice přehledná a dobře určující se jeví klasifikace dle Hamanishiho, ale nejčastěji je využívána Pappasova s devíti třídami podle rozsahu postižení:

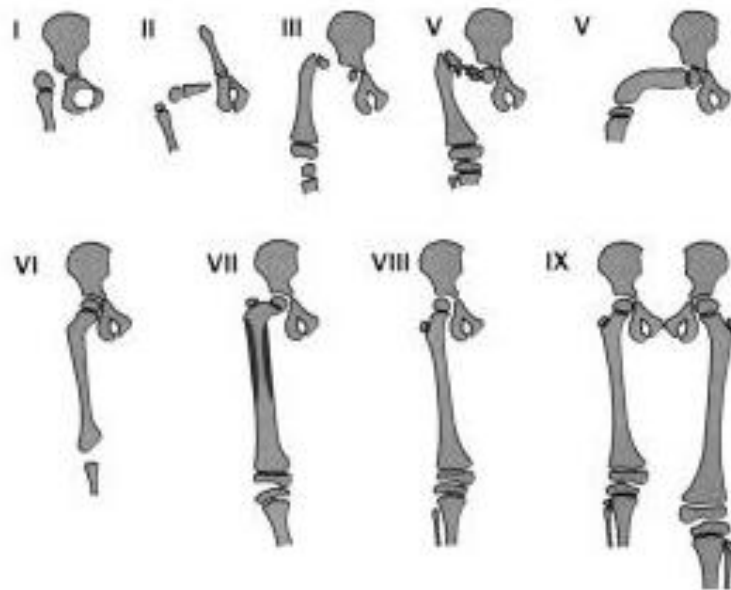
- typ I: stehenní kost úplně chybí, kloubní jamka kyčelního kloubu není vyvinuta a proximální část holenní kosti se nachází v oblasti kyčelního kloubu.
- typ II: je shodný s Aitkenovým typem D, kdy není proximální polovina stehenní kosti. Ta je kratší o 70-90%. Není vyvinutá kloubní jamka kyčelního kloubu a koleno je většinou omezené v pohybu. Tento případ vyžaduje trvalé nošení ortoprotézy a léčba probíhá případnou osteotomií pánve provedeme spojení se zbytkem femuru a koleno tak zastoupí kyčelní kloub.
- typ III: Acetabulum je neúplně vytvořené a proximální část stehenní kosti nedokonale vyvinutá, ale pohyblivá. Později dochází k osifikaci a zkrácení je 45-80%. Jelikož není dokončena osifikace mezi hlavicí a diafýzou femuru, odpovídá tento typ Aitkenu C.
- typ IV: Je vyvinutý kyčelní kloub, mezi hlavicí a diafýzou jsou patrné kostěné ostrůvky ve fibrokartilaginózní tkáni. Zkrácení je 40-60% a je shodné s Aitkenem B.
- typ V: Diafýza stehenní kosti je poškozená se zkratem 45-85%. Tento typ je výjimečný.
- typ VI: Je typický poškozením distální části stehenní kosti, kdy není pohyblivý kolenní kloub se zkratem 30-60%. Občas chybí holenní kost, ale tento typ je neobvyklý. Prolongace nedosahuje většinou dobrých funkčních výsledků, ale může se provádět.
- typ VII: Shoduje se s Aitkenem A, kdy je zkrat 10-50%, coxa vara se nezhoršuje a pakloub se netvoří. Proximální diafýza stehenní kosti je zúžená, dále jsou patrná genua valga, zevní kondyl neúplně vyvinutý a patela vede k luxacím. Zde je vhodné provádět prolongaci a tento typ patří mezi častěji projevované.
- typ VIII: Valgózní postavení krčku neúplně vyvinuté stehenní kosti, kdy se většinou hlavice nachází v retroverzi. Zkrat odpovídá 10-40% a proto můžeme s vysokou úspěšností provádět prolongaci.

Obrázek 1 <sup>typ IX</sup> Klasifikace dle Atkana. Ve srovnání s druhou stranou není stehenní kost úplně vyvinutá, ale je normálního tvaru. Standardní je instabilita kolenního kloubu a zkrat je 5-20%. V tomto případě je prolongace doporučena.

Obrázek 2 Klasifi



Zdroj: [https://openi.nlm.nih.gov/detailedresult.php?img=PMC4391049\\_11832\\_2014\\_609\\_Fig1\\_HTML&req=4](https://openi.nlm.nih.gov/detailedresult.php?img=PMC4391049_11832_2014_609_Fig1_HTML&req=4)



Zdroj: <http://www.achot.cz/detail.php?stat=419>

#### 4.7.2 Klinický nález a průběh

Postižení stehenní kosti je patrné hned po narození, ale hypoplazie se projeví až díky růstu. U nejčastěji se projevujících typů (II, III, IV) je výrazný zkrat femuru, kdy se nožka defektní končetiny nachází ve výšce protilehlého kolena, nebo proximální části bérce. Postižená končetina se nachází v abdukci, zevní rotaci a flexi jako kyčelního tak kolenního kloubu. Obvykle schází fibulární paprsek nohy a chodidlo je ve valgózním postavení. V předozadním pohybu je koleno nestabilní. Vývoj dítěte je standardní, začíná se stavět v normální době, ale z důvodu postižení končetiny není možná chůze. Už od roku

se dětem dává ortoprotéza. Protože růstem samotný zkrat progreduje, tak na konci období růstu dosahuje rozdílu 5 cm u typu IX, u typů II a III až 40cm. Instabilita proximální části stehenní kosti má za následek horší výsledky ohledně protéz a lokomoce.

#### 4.7.3 Terapie

Pokud to stav dovolí, řešíme problémy konzervativním způsobem. Zkraty 5-7 cm kompenzujeme úpravou obuvi, větší pak ortézami s botou, nebo ortoprotézami. Operační léčba je zavádějící. V případě stabilního kyčelního kloubu se provádí postupná prolongace. V případě kdy jsou součástí postižení coxa vara jako u typu VII, musí být provedena primárně valgizační osteotomie. U typů II, III, IV, kdy není vyvinutý kyčelní kloub, je terapie nejobtížnější. Musí být provedena tzv. rotační plastika. V našem případě se provede nejprve artrodéza mezi pánví a zbytkem stehenní kosti a poté se rotuje končetina o 180°. Tím docílíme náhrady kyčelního kloubu kolenním a původního kolenního kloubu kloubem hlezenním. Případnou prolongací, může být docíleno prodloužení až o 40cm. Tento proces trvá ale velice dlouho, většinou celé dětství, v různých etapách:

- 1 rok po narození, kdy je patrný defekt dolní končetiny, se vytvoří bércová ortoprotéza, díky které je dítě schopné lokomoce.
- ve 3 letech je indikována operační terapie provedena zprvu pelvifemorální fixací, kdy zavedeme proximální konec stehenní kosti pod úroveň kyčelního kloubu a připojíme jej k hlavici. Pak kloub je odstraněn a dítě chodí s ortoprotézou.
- v období 5ti let začínáme s postupnou prolongací v pelvifemorálním systému
- zhruba po 300 dnech prolongační systém odstraníme a prodlouženou část zajistíme proti stahům K drátem nebo podkožní úzkou dlahou.
- v následující době eliminujeme další problémy tohoto onemocnění. Valgózní hlezno řešíme supramaleolární osteotomií, bérec zvětšíme prolongací o zhruba 20% a díky subtalární dýze provedeme stabilizaci nohy.
- z důvodu zpomaleného růstu postižené končetiny je zapotřebí další prolongace stehenní kosti zhruba v 9. roce. V případě výšky jedince 150cm,

epifyzeodézou u kolena zdravé končetiny, zpomalujeme růst celé nohy, aby se délky končetin rychleji a lépe vyrovnaly.

- po zastavení růstu odstraňujeme jizvy a vytváříme standardní kožní rýhy.

U II. typu není možné provádět prolongaci, z tohoto důvodu a ze snahy o samostatnost postižené osoby, se provádí déza části stehenní kosti s pánví. Rotace v koleni o 90° způsobí, že extenze kolene funguje místo flexe v kyčli a flexe kolene je důležitá pro stabilitu a lokomoci pomocí bérce ortoprotézy, protože slouží jako extenze kyčelního kloubu.

Typy I, V a VI jsou řešeny specificky v rámci postižení. (Dungl, 2005: 888-893; Poul, 2009: 112-113)

## **4.8 Vrozené chybění fibuly (fibulární hemimelie)**

Zřídka patrné onemocnění, při kterém je částečný nebo úplný deficit lýtkové kosti. Častěji je viditelné jako součást defektu celé končetiny. Noha se pravidelně nachází ve valgózním postavení, zpravidla postižený nemá zkřížené vazy v koleni, chybí jeden až dva fibulární paprsky, obvykle nacházíme talokalkaneární koalici a kulovitý hlezenní kloub.

### **4.8.1 Etiologie**

Dědičnost nebyla prokázána. Nejpravděpodobněji onemocnění vzniká působením škodlivých látek mezi 5.-8. týdnem embryonálního vývoje.

### **4.8.2 Klinický obraz a diagnóza**

Postižená dolní končetina je zkrácená jak v oblasti bérce, tak i v oblasti stehna. Rozsah defektu odpovídá typu aplazie. Hlezenní kost je v úrovni střední a spodní třetiny anteromediálně zaoblená. V případě úplné aplazie lýtkové kosti je mezi proximální částí holenní kosti a patní kostí vazivově chrupavčitý pruh, který způsobuje zakřivení nohy do equinovalgózního postavení a protnutí holenní kosti dopředu. Pokud se jedná o částečné chybění lýtkové kosti je vnější kotník posunut proximálně a zevní polovina dolní části holenní kosti je hypoplastická. Koleno je ve valgózním postavení, nestabilní, kdy je česka hypoplastická a uložena proximálně.

### 4.8.3 Klasifikace

Pro vyjádření stavu postižení využíváme klasifikaci dle Achtermana-Kalamchiho. Ten rozdělil postižení do dvou typů, kdy první dělíme na základě velikosti postižení na dva podtypy. Podtyp Ia nám uvádí zkrácení lýtkové kosti v menším rozsahu, kdežto podtyp Ib nám říká, že proximálně chybí 30-50% délky fibuly. U II. typu je pak aplazie úplná.

### 4.8.4 Terapie

Hlavní je eliminovat do minimálního rozdílu zkrat končetiny a převést nohu kvůli zátěži do plantigrádního postavení. V období 3. let nohu uvedeme do správného postavení díky uvolnění vnější strany. Díky problému dolní části holenní kosti, kdy zevní část roste pomaleji, valgozita recidivuje. Proto musíme provést supramaleolární osteotomii a vzniklý zkrat holenní kostí upravit prolongací. *„Mezi 12.-13. rokem je vhodným výkonem kontralaterální epifyzeodéza distální femorální a proximální tibiální růstové ploténky.“* (Dungl, 2005: 1038-1039, Poul, 2009: 116)

## 4.9 Vrozené chybění tibie (tibiální hemimelie)

Pro toto onemocnění je typické částečné nebo úplné chybění holenní kosti s velmi rozsáhlou varozitou nohy, zkratem bérce a většinou i deformitou chodidla.

### 4.9.1 Etiologie

Je velmi podobná fibulární hemimelii, ale vzácnější s četností zhruba 1: 1000000 narozených dětí.

### 4.9.2 Klinický obraz

Je patrný zkrat bérce a jeho varozní zakřivení. Lýtková kost je plně vyvinuta spolu s nohou, případně může být přítomno postižení mediálního paprsku a někdy polydaktylie. V případě úplného chybění holenní kosti je proximálně patrná chrupavčitá kloubní plocha tibie. Ta je ale nevyužitelná a nepřispívá k žádné funkci. Naopak při částečném chybění je přítomna proximální tibiální epifyza s krátkým metafyzárním pahýlem a ten je vazivově přirostlý k lýtkové kosti. Lýtková kost je mohutnější a tak může částečně sloužit jako nosná kost. Vhodným způsobem proti progresi onemocnění je ortoprotéza.

### 4.9.3 Terapie

Pro korekci se využívá ilizarevského zevního fixátoru. Pro úplný defekt je vhodnější amputace v kolenním kloubu. U parciálních defektů je využívána série operací,

kdy se provede spojení hlezenní kosti s dolním koncem kosti lýtkové. Díky této fúzi může být docíleno zatížení postižené končetiny. (Poul, 2009: 113-116, Dungal, 2005: 1040)

## **4.10 Vrozená dysplazie kyčelní**

Vývojová dysplazie kyčelního kloubu vzniká především na základě špatné polohy dolních končetin nebo snížené možnosti pohybu plodu během těhotenství. Toto onemocnění způsobuje dysplazie acetabula, která je geneticky podmíněná. Nestabilita nebo decentrace kyčelního kloubu může mít různý charakter.

V Evropě se toto onemocnění vyskytuje pod 4% narozených dětí. Vyšetření je prováděno díky ultrazvukovému screeningu v období do 3 týdnů od narození, v 6.-8. týdnech a mezi 12.-14. týdnem života.

### **4.10.1 Vyšetření**

Během anamnézy zjišťujeme možnou souvislost s dědičností, průběh těhotenství, způsob porodu a poporodní adaptaci. Během vyšetření se sleduje výskyt dalších VVV a zjišťujeme zda je přítomný unilaterálně nebo bilaterálně omezený rozsah abdukce v kyčelních kloubech, napětí svalů a případné zkrácení adduktorů a asymetrii genitofemorálních a gluteofemorálních rýh na zádech, bříše a ve visu.

### **4.10.2 Specifické testy**

- Bettmanovo znamení – sledujeme délku DK při flexi 90° v kyčelních kloubech, kdy je veliký volný pohyb nefyziologický.
- Ortolaniho příznak – kdy během abdukce a zevní rotace zaslechneme lupnutí v kyčelním kloubu, což nám předurčuje decentrovaný kloub.
- Barlowův příznak – je projevem zvětšeného předozadního pohybu v kyčelním kloubu a určuje nestabilní a luxabilní kyčle.
- LeDamanyův příznak – poukazuje na volné, luxabilní kyčle, kdy během addukce, vnitřní rotace a flexe v kyčelním kloubu přeskóčí hlavice přes okraj acetabula.



### **4.10.3 Vyšetření pomocí zobrazovacích metod**

#### **4.10.3.1 Ultrazvukové vyšetření**

V poloze na boku vyšetřuje ortoped pomocí lineární sondy kyčelní klouby. Pomocí frontálního řezu kyčelního kloubu se sleduje vývoj acetabula a kvalita jeho kostěného a chrupavčitého okraje. Toto vyšetření je prioritní především u dětí do 1 roku věku.

Dle Grafa rozlišujeme 4 typy:

- typ I – fyziologický stav kyčelních kloubů s normálním vývojem acetabula
- typ II – rozdělujeme do čtyř subtypů a to:
  - a. s dostatečným vývojem acetabula a jeho osifikací do 3 měsíců věku
  - b. s dostatečným vývojem acetabula, ale prodlouženou osifikací nad 3 měsíce
  - c. s centrováním kyčelním kloubem, kdy je nedostatečně vyvinuté acetabulum se zploštělým okrajem
  - d. jako decentrovaný kyčel
- typ III – hodnotíme jako těžký stupeň dysplazie s decentrovaným kyčelním kloubem. Acetabulum je nedostatečné s plochým okrajem a s chrupavčitou stříškou vytlačenou proximálně
- typ IV – s luxovaným kyčelním kloubem, kdy je chrupavčitá stříška roztačená s možným převrácením labra do jamky, kde tvoří překážku.

#### **4.10.3.2 Rentgenové vyšetření**

Dochází k němu v případě rozporu klinického a ultrazvukového vyšetření, kdy se provede snímek celé pánve a obou kyčlí, přičemž se hodnotí souvislosti mezi proximální částí stehenní kosti a acetabula. RTG vyšetření může být prováděno u dětí od 3. měsíce věku.

Vyšetřujeme:

- AC úhel (úhel sklonu stříšky acetabula) – udává sklon zátěžové zóny acetabula a měříme ho na spojnici centra chrupavek s okrajem acetabula. Ve 3. měsíci je fyziologický nález 25-30°.
- CE úhel – měříme mezi linií od středu hlavice k okraji acetabula a kolmicí vedenou od acetabula do středu hlavice
- CCD úhel (kolodiafyzární) – určuje osa diafýzy a osa krčku stehenní kosti

#### *4.10.3.2.1 Klasifikace na základě RTG nálezu*

1. Acetabulární dysplazie – s typickou strmou stříškou a AC úhlem nad 30° s centrovaným kyčelním kloubem
2. Subluxace – u které je patrná strmá stříška, AC úhel nad 30° s decentrovaným kloubem a CCD úhlem nad 130°
3. Luxace – se strmou krátkou stříškou a hlavicí femuru vysunutou proximálně bez kontaktu s acetabulem

#### **4.10.4 Terapie**

Hlavní je dosáhnout centrovaného kyčelního kloubu buďto konzervativním nebo operačním řešením na základě rozsahu patologického nálezu.

V případech konzervativní léčby používáme různé abdukční pomůcky dle Grafova dělení:

- typ I – bez terapie
- typ IIa – bez terapie, případně s preventivním abdukčním balením
- typ IIb – využívá Frejkovy peřinky
- typ IIc – řešíme pomocí Pavlíkových třmenů
- typ IId, III a IV – bývá řešen distrakční terapií během hospitalizace s následujícím využitím Pavlíkových třmenů. Pokud je i poté zachována nestabilita kyčelního kloubu, využijeme sádrové spiky a v případech, kdy nepomůže ani to, volíme operační řešení.

K operační léčbě je dítě indikováno za předpokladu, že selhala konzervativní terapie s cílem dosáhnout stabilního kloubu. Před operací pozorujeme na základě artrografického vyšetření změny pouzdra, měkkých struktur a tvaru a velikosti hlavice. Důležité je i sledovat překážky uvnitř kloubu, jako hypertrofie ligamentum transversum acetabuli a ligamentum capitis femoris, které mohou vést k neúspěšné repozici hlavice. Zúžené kloubní pouzdro a vpáčený limbus mohou taktéž vést k problémům se správným umístěním hlavice kyčelního kloubu. Operační řešení rozlišujeme na následující:

- reпозиční operace – kdy se provede repozice hlavice s případným odstraněním kloubních překážek
- operace na pánvi – ty jsou vhodné k řešení acetabulární dysplazie, díky kterým se zadrží hlavice femuru v jamce; využíváme acetabuloplastiky a pánevní osteotomie
- operace na stehenní kosti – sloužící k úpravě CCD úhlu a anteverzce krčku díky proximální varizační, valgizační derotační femorální osteotomii

#### **4.10.5 Rehabilitace**

Bývá zařazena časně, nejlépe ihned po zjištění VDK. Důležitá je správná manipulace s dítětem na základě handlingu. Během této manipulace terapeut, ale i rodiče, udržují centrované postavení v kyčelním kloubu. Tedy flexi, abdukci a zevní rotaci. Pro uvolnění addukčních kontraktur využíváme měkké techniky jako míčkování, či lehké masáže adduktorů. Dále trakce kyčlí s pasivním pohybem do omezení. Nedílnou součástí je i Vojtova reflexní lokomoce, kdy využíváme reflexní otáčení i reflexní plazení dle toho, co nám daný kyčelní kloub umožní. (Kolář, 2009: 490-493)

### **4.11 Coxa vara adolescentium (CVA)**

Tato juvenilní epifyzeolýza hlavice stehenní kosti vede ke smeknutí hlavice femuru dorzálně a mediálně. Nemocnost se projevuje u 2-13 případů na 100 000. Více se projevuje u chlapců, především ve věku mezi 8.-17. rokem. Téměř polovinu nemocných postihne do 1,5 roku i na druhém kyčelním kloubu.

#### **4.11.1 Etiologie a patogeneze**

Epifyzeolýza je spojována s hormonální nerovnováhou, kdy se projevuje u dětí s hypothyreózou, hypogonadismem, panhypopituitarismem a u obézních dětí.

Během dospívání dochází ke ztrátě pevnosti růstové chrupavky a zevními silami nastane skluz epifyzy. Krček femuru se otáčí zevně a hlavice je tak v retroverzi a varozitě. Horní přední část krčku tak vyčnívá a snižuje abdukci s vnitřní rotací v kyčli. Z důvodu poškození měkkých tkání se vytváří otok a kloub se tak naplňuje.

## **4.11.2 Klasifikace**

### ***4.11.2.1 Podle časového průběhu***

Jako prvotní projev tohoto onemocnění je rozšířená růstová ploténka. Součástí je bolestivost kyčelního kloubu a na RTG obrazu je, mimo rozšířené ploténky, vidět i její nepravidelnost a neostrost.

1. Akutní skluz: k němu dochází na základě minimálního poranění (lehké pády, doskoky), které způsobí náhlou a ostrou bolest v kyčli
2. Primárně chronický skluz: projevuje se bolestivostí kyčle během zátěže
3. Akutí epifyzeolýza v terénu chronicky probíhající CVA: zhoršující se bolest po minimálním úrazu trvající déle než 3 týdny

### ***4.11.2.2 Podle stability skluzu***

1. Stabilní skluz – ten umožňuje pacientovi zatížit postiženou končetinu během chůze o berlích
2. Nestabilní skluz – neumožní pacientovi lokomoci ani v odlehčení, pacient tedy není schopen chůze o berlích

### ***4.11.2.3 Podle RTG nálezu v AP a laterální projekci***

1. Lehký: hlavice je posunuta proti krčku femuru o méně než 1/3 šíře a úhel mezi hlavicí a diafýzou femuru je menší než 30°.
2. Střední: kdy je posun o 1/3 – 1/2 šíře krčku a úhel mezi hlavicí a diafýzou je 30-50°.
3. Těžký: kdy se hlavice posune o více než 1/2 šíře krčku a úhel je větší než 50°.

### **4.11.3 Diagnostika**

#### **4.11.3.1 Klinický obraz**

V případě chronického skluzu je přítomna tupá bolest kyčelního kloubu během zátěže a po ní. Bolest je v tříslech s projekcí na přední a vnitřní straně stehna. Prvotní známkou patologie kyčle je zátěžová a pozátěžová bolest kolene, proto je důležité při bolestech kolenního kloubu vyšetřit i kloub kyčelní. Kyčelní kloub je omezen do vnitřní rotace a při flexi je končetina vedena směrem do abdukce a zevní rotace. Postižená končetina je zkrácená a dítě se na ni nepostaví. V situaci, kdy se postaví na obě končetiny, je viditelná nestabilita kyčle při stoji na jedné noze (pozitivní Trendelenburgovo znamení). Chůze je patologická a dítě odlehčuje postiženou končetinu.

U akutního stavu není pacient schopný lokomoce a stojí na noze, bolest je ostrá.

#### **4.11.3.2 Zobrazovací metody**

S použitím RTG snímku sledujeme zvětšené růstové ploténky a postavení hlavice proti ose krčku a ose stehenní kosti.

Sonografické vyšetření případně prokáže výpotek v kloubu se zadním posunem epifýzy.

### **4.11.4 Terapie**

U chronických skluzů dochází k přeměně proximálního femuru z důvodu předčasného zaniknutí růstové štěrbině a umístění hlavice na zadní ploše krčku. Operační řešení je indikováno vždy kvůli možné avaskulární nekróze a je řešeno pomocí epifyzeodéz. Pokud je skluz nad 30° provede se korekční tetratrochanterická osteotomie a u patologie nad 50-70° osteotomie krčku stehenní kosti.

### **4.11.5 Rehabilitace**

V rámci rehabilitace je využíváno pooperační terapie, využití technik měkkých tkání, uvolňování hypertonických svalů, lehká trakce kyčle se zlepšením rozsahu pohybu a posílení pelvifemorálního svalstva. Mezi nejčastěji volené techniky je volena Vojtova reflexní terapie, PNF, cviky v otevřených kinematických řetězcích a po umožnění zátěže senzomotorická cvičení, cviky na nestabilních plochách a cviky v uzavřených kinematických řetězcích. Dále je využíváno vodoléčby, magnetoterapie, distanční elektroterapie pro urychlení hojení. Součástí je kompletní lázeňská léčba. (Kolář, 2009: 493-495)

## 4.12 Morbus perthes

Nemoc způsobená špatným cévním zásobením, což má za následek nekrózu a následnou přestavbu kloubní hlavice kyčle. To může mít za následek poškození hlavice s poruchou kloubních ploch a znamenat tak preartrózu kyčelního kloubu. Vyskytuje se hlavně u chlapců ve věku od 2 do 12 let v poměru 4:1 k dívkám.

### 4.12.1 Etiologie a diagnostika

Příčinou nekrózy hlavice femuru je špatné cévní zásobením, traumata a přechodný zánět synoviální blány kyčle. Stále větší význam je však přikládán diskretním formám koagulopatií.

### 4.12.2 Klasifikace dle RTG nálezů

#### 4.12.2.1 Catteralova klasifikace:

- I. Nekróza postihuje přední část epifýzy
- II. Nekróza postihuje větší část hlavice, je vytvořen anterolaterální sekvestr
- III. Nekróza postihuje většinu hlavice mimo dorzomediální části
- IV. Nekróza kompletní

#### 4.12.2.2 Herringova klasifikace:

Řídí se dle velikosti postižení laterálního pilíře hlavice kyčelního kloubu. Čím více je postižen, tím horší je prognóza.

- A. Laterální pilíř není postižen
- B. Je postižen z < 50% výšky pilíře
- C. Je postižen z > 50% výšky pilíře

### 4.12.3 Diagnostika

Subjekt udává bolest v kyčelním kloubu v oblasti třísla nebo velkého trochanteru, která je větší po zátěži a v klidu ustupuje. Je patrné kulhání, z důvodu odlehčení nohy pro bolest a nestability kloubu. Součástí nemoci je omezená hybnost do abdukce a vnitřní rotace.

Rozeznáváme tři fáze:

1. Časná nekrotická fáze – střídá se období bez problémů a období, kdy dítě kulhá pro bolest kloubu
2. Fragmentace hlavice – obtíže se zhoršují, dojde k subchondrální zlomenině a může nastat až deformace hlavice
3. Reparační stadium – kdy potíže ustupují

#### **4.12.4 Zobrazovací metody**

Na základě RTG obrazu se zjistí stav postižení a s využitím magnetické rezonance přesný rozsah postižení.

#### **4.12.5 Terapie**

Cílem je dosáhnout středního postavení kyčelního kloubu s možností maximálního kontaktu kloubních ploch a udržení hlavice v kloubu. V případě konzervativní terapie jsou využívány abdukční pomůcky (např. Atlanta dlaha) po dobu až 18 měsíců. Operačně problematiku Morbus perthes řešíme pánevní osteotomií, nebo osteotomií proximálního femuru, případně jejich kombinací, s následnou 6 týdenní sádrovou fixací. Po dobu dalších 6 týdnů je povolena chůze o francouzských holích a plná zátěž až po 3 měsících.

#### **4.12.6 Rehabilitace**

Hlavní úkol v případě konzervativní, ale i pooperační léčby, je udržet a uvolnit rozsah pohybu v kyčli a posílit pelvifemorální svalstvo. K tomu využíváme měkké techniky, trakce a centrace kyčelního kloubu, relaxace hypertonických svalů, aktivace a posílení stabilizátorů kyčle ve spolupráci se správným stereotypem chůze.

Využíváme reflexní terapie, aktivní cvičení ve vývojových řadách, PNF, cvičení v otevřených kinematických řetězcích. Po umožnění zátěže cvičení v uzavřených kinematických řetězcích, senzomotorická cvičení a cviky s nestabilními plochami. Pro lepší hojení využíváme magnetické pulsní pole a distanční elektroléčbu.

Nemocný je navíc doporučen ke komplexní lázeňské léčbě. (Kolář, 2009: 495-497)

### **4.13 Vrozená dislokace kolena**

Patrná hyperextenze kolene a zkrácený čtyřhlavý stehenní sval jsou hlavními příznaky tohoto onemocnění. Rozlišujeme několik forem od lehčích, které jsou polohové,

způsobené špatnou polohou plodu, po těžké, kdy je dislokace způsobená zkrácením čtyřhlavého stehenního svalu nebo hypoplazií křížových vazů.

Postižení dělíme do několika typů a to:

- Typ I – prohnuté koleno patrné svoji hyperextenzí, flexe je alespoň 90°.
- Typ II – koleno je částečně vykloubené díky holenní kosti, která je uložena ventrálně, ve flexi kolene je možné tibii navrátit.
- Typ III – vykloubení, kdy je holenní kost před stehenní, v tomto případě náprava možná není

#### **4.13.1 Terapie**

Po narození se začíná s neinvazivní léčbou, kdy v případě lehčích forem volíme pravidelnou fyzioterapii přes uvolňování měkkých tkání, uvolnění a protahování čtyřhlavého stehenního svalu a trakcí v koleni, po využití technik na neurofyziologickém podkladě Vojtovou reflexní lokomocí. U vážnějších forem se výše zmíněné rehabilitační postupy navíc kombinují se sádrováním kloubu v napravené poloze. Pokud tyto postupy selžou, volí se ortopedické řešení, kdy se indukuje operace ve věku 3-6 měsíců.

Chceme dosáhnout zpevnění kolenního kloubu s rozsahem alespoň 0-90°.  
(Kolář, 2009: 419-420, Dungal, 2005: 877-888)

#### **4.14 Vrozená luxace pately**

Při tomto defektu je česka hypoplastická. Nachází se v úrovni vnějšího kondylu stehenní kosti, kde je i připevněná a koleno se tak nachází ve flekční a vbočené poloze, přičemž holenní kost je rotována zevně a aktivně prováděné protnutí kolene je omezené. Léčba je operativního charakteru, kdy povolíme struktury na zevní straně a úpon ligamentum patellae přemístíme do vhodnější polohy. (Kolář, 2009: 420)

#### **4.15 Patella bipartita**

U tohoto defektu vnější horní kvadrant česky osifikuje samostatně, jelikož má patela dvě osifikační centra. Tato část je však spojena se zbytkem díky fibrokartilaginózní tkáni. Během vyšší aktivity způsobuje bolestivost přední strany kolene a je jednou z příčin, kdy dochází k tvorbě zánětu úponu ligamentum patellae. V případě léčby je důležitá změna režimu, kdy je doporučena menší zátěž, případně na nejnutnější dobu fixace kolene.



Z hlediska fyzioterapie se dbá na uvolňování a protahování čtyřhlavého stehenního svalu spolu se zlepšením svalové disbalance svalů pelvifemorálních, kdy je cílem dosáhnout stereotypu, při kterém aktivita ischiokrurálních svalů předchází aktivitě čtyřhlavého stehenního svalu. Může být provedena i operační terapie, kdy vyjímáme samostatný výše uvedený kvadrant. (Kolář, 2009: 420)

#### **4.16 Pes equinovarus congenitus (PEC)**

Neboli vrozená koňská noha vtočená se projevuje ekvinózním postavením hlezenního kloubu, vybočením paty a přitažením a supinací přednoží. Dále je patrné zkrácení Achillovy šlachy a oslabení svaloviny v oblasti lýtky a nohy. Na nemoci se nejvíce podílí zvýšená aktivita zadního tibiálního svalu.

##### **4.16.1 Etiologie**

Vada postihuje 1-2 ‰ čerstvě narozených dětí, především chlapce. Z postižených, se deformita poloviny dětí projevuje oboustranně. Vzniká buď samostatně, nebo druhotně při jiných onemocněních. Z hlediska dědičnosti je nemoc založená na mnoha činitelích. V případě, kdy jsou oba rodiče nositeli nemoci, se pravděpodobnost vzniku defektu u novorozence zvyšuje na 10-15%. Jinak je možnost výskytu z jedné strany 2,9%. Dále je možné, dle Hippokrata, že za vznikem defektu stojí působení zevních sil během těhotenství. Výzkumy Waisbroda (1973) a Atlase (1980) vypovídají, jako o příčině nemoci, o nedostatečné výživě talu díky nedostatečnému cévním zásobení chrupavčité tkáně. Častou příčinou je ale postižení zárodečného mezenchymu způsobeného účinkem neznámé škodlivé látky v době před 7. týdnem těhotenství.

##### **4.16.2 Klasifikace**

PEC se projevuje jako polohová deformita, kterou pasivně napravujeme a je možné využití neinvazivních postupů k léčbě, nebo jako pravá, rigidní, vada, u které je zvolena operační cesta s následným časově náročným konzervativním způsobem doléčení. Operační řešení může být potřeba i v případě polohové deformity, kdy z důvodu delšího nefyziologického postavení nohy, dojde k druhotným strukturálním změnám. Lehman (1980) a Tachdjian (1985) dělí postižení do tří skupin:

1. typ polohový, pasivně korigovatelný
2. typ rigidní, pravý

3. rezistentní rigidní typ, sdružený s dalšími vrozenými vadami či artrogrypózou (Dungl 1081)

#### **4.16.3 Patogeneze**

Především díky tahu šlachy m. tibialis posterior a jeho synergistů na vnitřní straně chodidla dochází k přetvoření nohy do kornoutovité deformity. Chůze je tak možná po malíkové straně v závažnějších stavech i po hřbetu nohy. Díky tomu dochází k poruchám skeletu během vývoje a v kloubech se projevuje brzká artróza. Postižení i po vyléčení může vést k opakování problému, především pes equinovarus congenitus.

#### **4.16.4 Klinický obraz**

Noha je v plantiflexi, pata je malá, varózní, vysunutá vzhůru, na kůži zápatí jsou hluboké příčné rýhy. Střední část nohy a předonoží stojí v addukci, inverzi a supinaci. Noha je jakoby stočena do kornoutu. Stanovení choroby je možné již u novorozenců díky zřejmé vadě, která je rozdílně tuhá, avšak manuální korekcí plně nezdolatelná. Na vypouklé, zevní, straně je cutis zeslabená, napnutá a bez fyziologických rýh. Vnější kotník se nachází více dorzálně a více vyčnívá, ventrální část hlezenní kosti nejvíce prominuje na zevní straně hřbetu nohy. V případě vnitřní strany nohy, tedy konkávní, jsou patrné větší kožní rýhy a člunkovitá kost je uložena velice blízko mediálnímu kotníku. Během pasivní dorzální flexe palpačně nejdeme zkrácenou a napnutou Achillovu šlachu. Ihned po narození je viditelné ochabnutí lýtkových svalů a zkrácené chodidlo postižené končetiny. U polohových deformit, způsobených malým místem v děloze, je dostačující konzervativní způsob léčby, jelikož tkáň není tak tuhá a je schopná návratu do fyziologického postavení.

#### **4.16.5 Terapie**

Konzervativní způsob léčby je indikován ihned po narození, kdy se s vyšší četností zlepšuje prognóza. V případě rigidního postižení je zahájena léčba operační. V rámci konzervativní léčby využíváme sádrových redresních obvazů, které měníme každý druhý den, poté 2x týdně a po propuštění do domácí péče každý týden. Po zkorigování polohy provedeme sádrovou fixaci na 6-8 týdnů a poté, než začne dítě chodit, využíváme k doléčení polohovací laminátové nebo Denisovy-Brownovy dlahy. Pokud je potřeba zvolit operační řešení u rigidních vad, provádí se až tehdy, kdy sádrové obvazy nevedu k lepší prognóze, zhruba po 3 měsících věku. V tom případě dochází k úpravám měkkých tkání, jako prolongace šlach, a úpravám kostí.

#### **4.16.6 Rehabilitace**

Immediately po porodu, kdy je stanovená diagnóza, se využívají častá korekční cvičení pro úpravu jednotlivých deformit a protahuje se Achillova šlacha. U polohové formy také využíváme Vojtovu reflexní terapii.

K diagnostice a terapii využíváme RTG vyšetření, které slouží k vytvoření talokalkaneárního indexu. Díky kterému můžeme hodnotit úspěch léčby. K jeho vyhotovení se využívá laterální a dorzoplantární talokalkaneární úhel. V případě, kdy je index menší než 40, nebyla provedená léčba ideální. (Kolář, 2009: 420-421; Dungal, 2005: 1080-1092)

#### **4.17 Pes calcaneovalgus**

Dle Wetzensteina činí toto onemocnění 30-50% všech vrozených vad nohy, také proto je řazeno k nejčastějším. Noha se nachází v maximální dorzální flexi a everzi. Někdy je také hřbet nohy opřen o ventrální stranu bérce a pata se nachází ve valgózní poloze. Vyskytuje se především u dívek; hlavně v případě prvorodiček či mladých matek.

##### **4.17.1 Terapie**

Léčba není nutná v případech, kdy je noha schopná neutrální polohy. Pokud se jedná o tužší formu, léčba probíhá konzervativně s velice dobrými výsledky. Provádí se pasivní cvičení do plantární flexe a inverze – čím častěji, tím lépe. Pokud se nedostaví velkého zlepšení do 14 dnů, je indikováno k redresnímu sádrování. Případně se po terapii na základě funkčního vyšetření nohy využívá speciálních ortopedických vložek. (Kolář, 2009: 421; Dungal, 2005: 1079-1080)

#### **4.18 Metatarsus varus**

Jedná se o vadu, kdy se přednoží nachází v addukci a inverzi vůči patní kosti, která je v neutrální nebo valgózní poloze. Příčinou je částečné vykloubení v tarzometatarzálních kloubech. Loďkovitá kost bývá subluxována vnějším směrem. Vnitřní okraj je konkávní a zevní konvexní, přičemž odstup palce a ukazováčku nohy je větší než standardně. Přidruženým jevem je vnitřní rotace holenní kosti a napnutý odtahovač palce nohy. Během lokomoce dochází k přetěžování vnějšího okraje nohy.

##### **4.18.1 Terapie**

Léčba probíhá konzervativním způsobem, kdy je základem redresní sádrování nad koleno, které trvá celkem 6 týdnů s nutností výměny sádry každých 7 dní.

V následujících dnech používáme ortézu a až v případě přetrvání problémů indukujeme ve 3 letech operační řešení, znamenající osteotomii metatarzů. (Kolář, 2009: 422)

## **5 FYZIOTERAPEUTICKÉ METODY**

### **5.1 Koncept manželů Bobathových**

Dynamické posturální reakce, které jsou součástí mechanismu centrální posturální kontroly, tvoří teoretický základ tohoto konceptu. Za úkol mají udržet rovnováhu a zajistit dostatečnou posturu před, během a po ukončení pohybu. Tyto automatické, věkem se vyvíjející reakce, ať už vzpřimovací, rovnovážné ale i obranné, vedou ke spolupráci pohybů a kontrole postury. V případě poruchy výše uvedeného mechanismu můžeme pozorovat u jedinců abnormální posturální tonus v podobě spasticity, hypotonie či jeho kolísajícího průběhu. Dále abnormální reciproční interakci svalů vedoucí k nesprávně provedenému pohybu z důvodu špatného zapojení agonistů a antagonistů. Sníženou různorodost posturálních a pohybových vzorů; a přítomnost sdružených nežádoucích reakcí ve vzdálenějších oblastech.

K cílům konceptu tedy řadíme:

- inhibici spasticity
- inhibici patologických posturálních a hybných vzorů
- facilitaci fyziologické postury a pohybu vedoucí k funkčním činnostem
- změna sensorického vjemu pro zlepšení vnímání polohy a pohybu
- podpora motorického vývoje
- prevence kontraktur a deformit

Terapeutický postup je stanoven na základě lékařského nálezu a vyšetření terapeuta. Ten sleduje způsoby chování dítěte včetně emocionálních a fyzických závislostí během různých vlivů na dítě. Zjišťuje, co dítě dovede a co naopak ne z hlediska funkčních aktivit. Pozoruje posturální tonus a k němu přiřazené vztahy, plynulost pohybu, různorodost vzorů a přidružené problémy.

#### **5.1.1 Inhibice a facilitace**

Dle manželů Bobathových patří tyto dvě neoddelitelné složky k důležité součásti terapeutického postupu, kdy je možné spasticitu ovlivnit díky tonus ovlivňujícím vzorům a přitom facilitovat správné provedení pohybu. Terapie je prováděna na základě

tzv. handlingu, jež využívá manuálních kontaktů na těle, světlo, zvuk, barvy a spousty pomůcek (klíny, válce, míče, dlahy, vozíky, chodítka...) pro vyvolání aktivity dítěte k motoricky účelné poloze a pohybu. Cílem opakování těchto postupů je zajištění u dítěte samostatné korekce a kontroly pohybu během každodenních činností. Handling je využíván 24 hodin denně a začleňuje se tak do běžných aktivit jako jsou polohování, chování, zvedání, mytí, krmení, oblékání, svlékání, hygiena, čtení, psaní, kreslení, hry ap.

### **5.1.2 Techniky proprioceptivní a taktilní stimulace**

Mají za úkol zvýšit posturální tonus a regulovat souhru mezi agonisty, antagonisty a synergisty. K těmto technikám přiřazujeme nesení váhy, tlak, odpor, placing a tapping.

- nesení váhy (neboli wightbearing) vede k automatické aktivitě trupu a končetin na změnu polohy
- placing je přizpůsobení se svalů na změnu postavení těla provedenou terapeutem, kdy je pacient veden do různých funkčních vzorů, které vnímá, kontroluje a udržuje
- tapping je veden podrážděním trupu, končetin a orofaciální oblasti k lokální i celkové odpovědi. Různá potřásání, klepání, hlazení a tlak vedou k aktivitě synergistů za účelem pohybu. (Kolář, 2009: 310-312)

## **5.2 VOJTOVA REFLEXNÍ TERAPIE**

Tato metoda je velice vhodná u neurologických onemocnění, především tam, kde dochází k motorickému deficitu. Díky tomu, že není nutná spolupráce pacienta, je její využití vhodné u novorozenců či kojenců, dokonce i u pacientů s poruchou vědomí či porozumění. Metoda jako taková vychází z principu, že „základní hybné vzory jsou programovány geneticky v centrálním nervovém systému každého jedince“.

Základ terapie tvoří vývojová kineziologie, která využívá různých vývojových etap. K nim patří poloha na zádech, první vzpřímení v poloze na břiše, otáčení, šikmý sed, vzpřímený sed, lezení, stoj a chůze. Důležitou součástí jsou jednotlivé přechody do následujících poloh, přičemž sledujeme, jakým způsobem a pomocí aktivity jakých svalů k nim dojde. Stlačením aktivačních zón na trupu je způsobena motorická odpověď. Což je způsob, jakým je možné ovlivňovat geneticky naprogramovaný pohybový systém člověka, a tak ho ovlivnit. Tlak na spoušťové zóny vyvolá automatické lokomoční pohyby, kterým říkáme reflexní plazení a reflexní otáčení. Hlavní součástí metody jsou tři

komplexy: reflexní plazení, reflexní otáčení a proces vzpřimování. K lokomoci vyvolané pomocí aktivačních bodů využíváme tři základních poloh a to polohy na břiše, na zádech a v kleče. Musí být nastavena správná výchozí poloha trupu a končetin a díky vhodnému tlaku a tahu v kloubech, aktivačním zónám a odporu proti pohybu, nastane správná aktivita svalů. Ta se dostane postupně na celé tělo a vidíme postupný přesun těžiště, kdy je trup vzpřímen a pohybován dopředu.

### **5.2.1 Reflexní plazení**

Výchozí polohou je poloha na břiše, kdy je hlava v mírné rotaci položena na podložce. Polovině těla, kam směřuje hlava, říkáme čelistní, té druhé záhlavní. Pohybový vzor probíhá ve zkříženém vzoru, tedy v současném pohybu pravé horní s levou dolní končetinou a obráceně. Tělo se opírá o čelistní paži a záhlavní dolní končetinu a díky tomu je vyvolána svalová aktivita. Trup je tak nad podložkou a přizpůsobený k pohybu vpřed. Následně se hlava rotuje na druhou stranu proti přiměřenému terapeutově odporu a tak je zvýšená aktivita svalů celého těla, což vede ke vzpřimování. V rámci reflexního plazení dochází hlavně o aktivaci vedoucí k opoře, úchopu, vzpřímení a chůzi.

### **5.2.2 Reflexní otáčení**

Průběh reflexní otáčení začíná v poloze na zádech, kdy se přes polohu na boku dostáváme do ležení po čtyřech. V 1. fázi aktivací hrudní zóny v mezižeberním prostoru docílíme otočení z polohy na zádech do polohy na boku. Výchozí poloha je na zádech, kdy je hlava mírně rotována (opět určuje čelistní a záhlavní polovinu těla) a končetiny jsou volně položené. Během rotace hlavy terapeut klade odpor. V případě reflexního otáčení pozorujeme nastavení páteře a trupu do středního postavení, kdy se záda stanou opěrnou bází a horní část trupu se napřimuje. U horních končetin je patrná zevní rotace v případě záhlavní paže a abdukce s flexí na straně čelistní. Dolní končetiny se flektují v kyčelních i kolenních kloubech a jsou nad podložkou. Kyčelní klouby se nacházejí v abdukci a vnější rotaci. Dále je patrné prohloubené dýchání. Ve 2. fázi se z polohy na boku dostáváme ke vzporu na čtyřech.

### **5.2.3 Účinek léčby**

Aby byla léčba účinná, je potřeba ji zahájit včas. Mohou tak být ovlivněny patologické náhradní vzory dříve než se rozvinou a obnoví se tak ty fyziologické. Reflexní lokomocí je tak vyvolána aktivita svalů, které pacient volně nezapojí. Sledujeme napřimění

páteře a vhodnější využití opěrných a úchopových funkcí končetin. Díky této metodě sleduje lepší stabilitu a orientaci v prostoru.

#### **5.2.4 Principy a zásady terapie**

- metoda primárně neučí pohybové děje
- provádí se reflexním způsobem, bez aktivity pacienta
- díky aferentaci z periferie jsou přes CNS eferentací aktivovány přirozené a vrozené schopnosti
- na základě reflexní lokomoce dochází ke změně těžiště, změně držení těla
- je možné ji vybavit u kohokoli
- doba léčby je závislá na vážnosti onemocnění, rozhodující je přesnost, intenzita a frekvence (Kolář, 2009: 265-272)

### **5.3 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF)**

Základem této metodiky je ovlivnění motorických neuronů předních rohů míšních prostřednictvím aferentních impulsů ze svalových, šlachových a kloubních proprioceptorů. Tyto neurony jsou navíc ovlivňovány současně z vyšších motorických center eferentními drahami, které vyvolají podněty z taktilních, zrakových a sluchových exteroceptorů. Proprioceptory jsou ovlivněny specifickými hmaty, pasivními či aktivními pohyby a dynamickou či statickou prací proti vhodnému odporu.

Tato metoda umožňuje adaptaci či zrychlení odpovědi nervosvalového aparátu díky stimulaci proprioceptorů. Základem PNF jsou pohybové vzorce, a to z důvodu předpokladu, že náš mozek myslí v pohybech a ne v aktivitě jednotlivých svalů. Dané pohyby probíhají v diagonálách se současnou rotací, přičemž každá diagonála má dva antagonistické pohybové vzorce s flekční a extenční komponentou. Během těchto pohybů využíváme 3 složek v různých kombinacích z následujících antagonistických směrů:

- flexe nebo extenze
- addukce nebo abdukce
- zevní nebo vnitřní rotace



PNF využívá synergie k posílení a facilitaci oslabených svalů, jelikož žádný sval není samostatně zodpovědný za pohyb. Proto umožní silné svalové skupiny obnovu aktivity u slabých nebo neaktivních svalů.

### **5.3.1 Facilitační postupy v PNF**

Facilitace je zajištěna díky propioceptivní a exteroceptivní stimulaci:

- stimulace pomocí svalového protažení, které způsobuje či zesiluje kontrakce; může i potlačovat antagonisty.
- stimulace kloubních receptorů v podání trakce, která podporuje svalovou aktivitu, či komprese kloubu, která zlepšuje stabilitu kloubu.
- adekvátní mechanický odpor podporuje svalovou kontrakci, zdokonaluje motorickou kontrolu, zlepšuje vytrvalost a sílu. Může být aplikován v celé dráze pohybu nebo jen v jeho části.
- taktilní stimulace i manuální kontakt podporují správné provedení pohybu a umožňují i jeho dobré vedení. Jsou však přizpůsobené možnostem pacienta a tudíž se někdy jedná o pasivní pohyby, jindy aktivní s dopomocí, nebo dokonce aktivní.
- sluchová stimulace zjednodušuje pomocí slovních pokynů aktivní motoriku.
- zraková stimulace umožňuje pacientovi sledovat a kontrolovat držení i pohyb.

### **5.3.2 Cíl PNF**

PNF může sloužit jako posilovací technika, kdy ji využíváme ke zvětšování rozsahu, snížení svalového napětí díky reciproční inhibici, posílení, vytrvalosti, nižší svalové unavitelnosti a mj. ke zvyšování kloubní stability. Dále tuto techniku můžeme využívat k relaxaci, kdy snižujeme zvýšený svalový tonus a inhibujeme bolestivost.

Mezi hlavní indikace PNF patří poruchy kožního cití a propiocepce, svalové napětí, potřeba učení a zdokonalení pohybu, svalová slabost, omezený pohyb, zkrácené svaly, kloubní instabilita, ale také spasticity. (Kolář, 2009: 276-277)

## 5.4 Příklady dalších technik

K vhodným fyzioterapeutickým technikám se dále řadí protahování fascií při změnách posunlivosti či protažlivosti kůže, kdy vyčkáváme fenoménu tání a fascie se díky tomu uvolní.

V předoperační době je možné provádět nácviky vhodné v pooperačním stavu, jako např. nácvik chůze o berlích, edukace ohledně péče o jizvu, cviky pro zvýšení svalové síly a rozsahu kloubů, cvičení na labilních plochách pro zvýšení stability atd.

U pooperačních stavů se jizva stává aktivní z důvodu vzniku patologických bariér a jelikož prochází všemi vrstvami měkkých tkání, vykazuje známky snížené mobility všech těchto vrstev a to může vést k mnoha dalším problémům. Proto je vhodné o jizvy pečovat a i zde po protažení vyčkávat fenoménu tání. V případě ortopedické léčby se také pooperačně využívá dechové gymnastiky.

Pokud je omezený pohyb v kloubu, může se využít technik manuální či přístrojové trakce po provedeném předchozím trakčním testu. Dojde tak k uvolnění omezených kloubů.

V rámci patologických změn dolních končetin jsou někdy nacházeny případy plochonoží. Proto je vhodné využívání nácviku „malé nohy“, mobilizace Chopartova i Lisfrancova skloubení a dalších senzomotorických stimulací, jako jsou cviky na labilních plochách a nácviky správného držení těla pomocí přesunu těžiště.

V neposlední řadě jsou k léčbě využívány metody fyzikální terapie, jako kryoterapie u pooperačních otoků, ultrazvuková terapie pro uvolnění svalových spasmů, účinky laseru a biolampy pro léčbu jizev a kožních defektů a také třeba elektrodiagnostika s elektrogymnastikou pro zvýšení svalové síly.

## 6 ORTOPEDICKÉ POSTUPY – LÉČBA NESTEJNÉ DÉLKY KONČETIN

Primárně, než nastane operační řešení, je tento problém řešen možnostmi protetiky, ať už podpatěnkou, podražením obuvi, ortopedickou obuví s kompenzací či ortézou. Existuje řada metod pro korekci nerovnosti končetin a volba metody nebo dokonce rozhodnutí o pokusu o korekci je třeba pečlivě zvážit. Všechny metody chirurgické korekce nerovnosti končetin zahrnují operační léčbu, která je náchylná ke komplikacím, ačkoli současné metody zřídka způsobují katastrofické účinky, jako jsou vaskulární nebo neurální léze, pokud jsou správně prováděny. Rodiče a pacient musí být upozorněni, že přinejmenším bude patrná jizva v místě operace. V případě nestejně délky větší než 2-2,5 cm, je voleno operační řešení. To může být v podání:

1. epifyzeodézy – v případě, kdy je dítě stále ve vývinu a kostní zralosti je dosaženo za méně než 3 roky. Toto mini-invazivní chirurgické řešení zpomalí růst dlouhé kosti do délky a je vhodné u menších zkratů mezi 2-4 cm. K jeho provedení se využívá hlavně perkutánní epifyzeodézy pod zesilovačem RTG obrazu. Více invazivní metodou je zástava růstu pomocí skobiček (Blountovy skoby), jejichž nevýhodou může být uvolnění materiálu a nutná reoperace. Také při předčasném vyjmutí skobiček může docházet k angulacím dlouhých kostí.
2. jednorázové zkrácení dlouhé kosti – v případě tohoto řešení v kostní dospělosti bývá výsledek přesný. Z důvodu větší invaze může však docházet k různým komplikacím jako jsou infekce.
3. prodlužovací operace:
  - a. stimulace růstu zkrácené končetiny – kdy se díky provrtání metafýzy dlouhá kost prodlouží o 1-2 cm
  - b. prodlužování dlouhé kosti – díky Steinmannovým hřebům se dříve prováděla fixace dlouhé kosti. Ty byly také fixovány v zevním fixátoru s podélnou závitnicí a díky provedení osteotomie byla denně kost prodlužována o 1,5mm. Tato rychlost ale vedla ke vzniku tenké kosti a slabého svalku, navíc díky rozměru a velikosti, byla

velice obtížná lokomoce pacienta. Následně proto bylo využíváno prodlužování v růstové ploténce pomocí distrakční epifyzeolýzy a chondrodiatázy těsně před ukončením kostní zralosti, a také prodlužování z osteotomie s následnou distrakcí (tzv kalotáza). Kalotáza je tak využívána častěji, během níž bývá prolongace o 1mm denně především v metafýze. Díky využití zevních fixátorů je možné korigovat i různé osové odchylky. V oblasti bérce je nejčastěji využíváno kruhových fixátorů dle Ilizarova, v případě prodlužování stehenní kosti je vhodnější jednorovinový fixátor Wagnerův či fixátor PROSPON.

- c. cílem prolongace je dosáhnout kostní tkáně s normálními biomechanickými vlastnostmi.
- d. prolongace s sebou však nese i jisté komplikace. Infekce kolem drátů, předčasné srůsty, subluxace kloubů. Také je velké riziko v podání fraktury nevyzrálého kostního úseku ihned po sejmutí prolongačního aparátu.

Menší zkratky jsou tedy řešeny především díky epifyzeodézám, kdy se zpomalí růst delší končetiny. Větší rozdíly dlouhých kostí řešíme pomocí prolongací kratší kosti za pomoci zevního fixátoru a ty největší kombinací obou metod. (Sharrard, 1993: 767-776; Poul, 2009: 324-333)

# PRAKTICKÁ ČÁST

## 7 CÍL A ÚKOLY PRÁCE

Pro dosažení cíle je nutné splnit následující body:

1. Načerpání teoretických znalostí z různých zdrojů.
2. Vybrání sledovaného souboru.
3. Vybrání vhodných metod pro testování, pozorování a k potvrzení nebo vyvrácení hypotéz.
4. Vyvození závěrů z průběhu léčby u sledovaného jedince a případné stanovení zásad, které si tento bude muset osvojit a v rámci svého limitu dodržovat.

Cílem této práce je obsáhnout téma pohybových vad dolních končetin u dětí ve všech jeho rovinách tak, aby si každý čtenář dokázal učinit reálnou představu o této velmi specifické problematice. Pro dostatečný přehled o jejích zákonitostech je nejprve nutné seznámit se s příčinami vzniku, možnostmi diagnostiky a vhodnými způsoby léčby u dětí, pro které je typické kulhání z důvodu vrozených či některých získaných vad.

Je rovněž zapotřebí uvědomit si, že výskyt postižení tohoto druhu není i přes stávající medicínské pokroky zanedbatelný. Lékařská péče o těhotné ženy je sice v dnešní době na velmi vysoké úrovni, kdy tyto v průběhu těhotenství podstupují různá prenatální vyšetření, avšak ani díky těmto nejmodernějším vymoženostem se nedaří nějaká postižení odhalit včas. Nejen proto je nutné neustále zdokonalovat možnosti rehabilitační péče o postižené děti v jakémkoli věku a neustávat ve snaze zkvalitnit jim jejich každodenní život.

## **8 HYPOTÉZY**

Předpokládám, že:

1. Ortopedická intervence povede ke zlepšení stavu.
2. Ortopedická intervence s sebou nese rizika v podobě nežádoucích následků.
3. Prolongace, případně epifyzeodéza, bude mít za následek hypotrofii přilehlého svalstva.

## 9 CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU

Sledovaný soubor byl tvořen dvěma dětmi, a to chlapcem ve věku 14 let, a dívkou ve věku 13 let, které pravidelně navštěvovaly Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, s.r.o. na adrese Praha 3, Olšanská 7. Dotyčnému chlapci byl diagnostikován zkrat pravé dolní končetiny v délce 1,5 cm způsobený frakturou krčku pravé stehenní kosti. Zmíněná dívka se potýkala s následky kojenecké osteomyelitidy pravého kyčelního kloubu prodělané v šesti měsících věku, s pozdějším zjištěním zkratu této končetiny o 1 cm.

U prvně zmíněného klienta probíhala léčba po dobu dvou let, v rámci kterých terapie zahrnovala jak operační, tak konzervativní metody. V případě dívky trvala léčba celých dvanáct let, kdy i tato musela podstoupit jak konzervativní, tak i ortopedické terapie doprovázené chirurgickými zásahy. Průběh léčby obou probandů nebylo možno z mé strany ovlivnit, neboť tyto museli mnohé léčebné postupy absolvovat ve specializovaných zařízeních a navíc měli oba své rodinné zázemí ve značné vzdálenosti od mého působiště. Na základě specifického charakteru onemocnění, která tuto tematiku provázejí, nebylo reálné zkoumanou skupinu rozšířit. Vzhledem k tomu, že tato onemocnění ovlivňují vývoj jedince od prvopočátku nálezů, uvádím ve své práci zpracování dat z celé doby léčby, tedy i z dob, kdy mi tato práce ještě nebyla zadána.

Zákonní zástupci souhlasili s poskytnutím dat v rámci anamnézy, s vyšetřením a terapií pro účely mé BP. Nadále dali souhlas se zveřejněním fotodokumentace v souladu s touto BP. Zaměstnanci pracoviště Ambulantního centra pro vady pohybového aparátu byli rovněž vyrozuměni o mém sledování léčby obou probandů.

Terapie byla prováděna v Praze v Ambulantním centru pro vady pohybového aparátu, na ortopedické klinice v Příbrami, v lázeňských zařízeních v Teplicích a v Bělohradě a rovněž na dalších rehabilitačních klinikách.

U obou probandů byla odebrána anamnéza, provedeno antropometrické vyšetření, vyšetření kostního věku, RTG vyšetření a stanoven plán ortopedické a rehabilitační léčby.

Tento soubor jsem sledoval, abych zjistil, jaký dopad na jejich vývoj mají zvolené léčebné metody.

## **10 METODIKA VÝZKUMU**

### **10.1 Odběr anamnézy**

Odběr anamnézy byl proveden při prvotních vyšetření na navštívených pracovištích. A byly zjištěny tyto anamnézy: rodinná, osobní, nynější onemocnění, sociální, alergická a farmakologická.

### **10.2 Vyšetření Trendelenburgova příznaku**

U probandů byla s pravidelností prováděna Trendelenburgova zkouška pro zjištění stability pánve.

### **10.3 Antropometrické vyšetření**

V průběhu léčení byla prováděna antropometrická vyšetření s cílem určit a zjistit velikost zkratu dolní končetiny.

### **10.4 Goniometrické šetření**

Vzhledem k vývoji léčby bylo také v oblasti kloubů dolních končetin prováděno měření rozsahu pohybů, na jejichž základě byl kontrolován účinek léčby a případný efekt fyzioterapie.

### **10.5 Fotodokumentace**

Fotografie byly pořízeny fotoaparátem Olympus C-770 UltraZoom s ohniskovou vzdáleností 6,3-63 mm a rozlišením 4 megapixely ze vzdálenosti 1-4 metrů. Focení probíhalo v prostorách Ambulantního centra pro vady pohybového aparátu s.r.o. za běžných světelných podmínek.



# 11 KAZUISTIKY

## 11.1 Kazuistika 1

### 11.1.1 Klient

Chlapec, stáří 14 let

### 11.1.2 Diagnóza

Deformita kyčle B-O III vpravo, stav po zlomenině krčku stehenní kosti vlevo ve 4 letech.

- doporučeno operační léčení valgizační intertrochanterickou osteotomií kyčle vpravo, předtím byla doporučena podpatěnka pravo 10 mm.

### 11.1.3 Anamnéza:

**Rodinná anamnéza:** bezvýznamná; matka 44 let (prodělala těhotenský diabetes mellitus), otec 48 let, bratr 12 let

**Osobní anamnéza:** Předčasný odtok plodové vody a porod v 32. týdnu, porodní hmotnost 2300 g, porodní délka neudána. Po narození týden na umělé přerušované ventilaci, z důvodu prodělané pneumonie. V prvním roce pro tachykardii užíval digoxin a byl sledová kardiologem, přičemž se stav normalizoval. Kojen byl 8 měsíců. Očkován dle očkovacího kalendáře. Psychomotorický vývoj v normě. Samostatně chodil ve 13 měsících. Prodělal běžné dětské nemoci (plané neštovice v 5 letech), nemocnost nízká. Ve 4 letech pád ze schodů a utrpěl zlomeninu krčku levého femuru – operační léčení na klinice dětské chirurgie Thomayerovy nemocnici v Krči. Osteosyntéza elastickými hřeby (doc. MUDr. Petr Havránek CSc.), za jeden rok po operaci odstranění OS materiálu.

**Nynější onemocnění:** Během růstu dítěte byl pozorován zkrat pravé dolní končetiny pro který navštívil 19.10.2012 Ambulantní centrum pro pohybové vady a byl zde i vyšetřen.

**Sociální anamnéza:** žije s rodiči v domě, chodí do školy do 8. třídy

Alergie a léky nekuje

#### 11.1.4 Vstupní vyšetření

Subjektivně bez potíží, cvičí bez omezení, hraje 2x týdně florbal, dle rodičů má kolébavou chůzi.

##### Objektivně:

19.10.2012

- eutrofický, výška 161,6 cm (s podložením PDK o 1,5cm 162 cm), váha 46,8 kg, rozpětí HKK 167 cm, výška vsedě 85,3 cm. Při chůzi mírně napadá na PDK, dřep provede správně se snadnou vertikalizací. Poskoky na jedné noze pružné.
- Trendelenburg vlevo negativní, vpravo +/-, délka dolních končetin ve stoji byla vyrovnána při podložení PDK o 1,5 cm
- jizvy klidné a jemné
- v kyčlích téměř symetrické pohyby:
  - o vnitřní rotace bilaterálně 40°
  - o zevní rotace 50° vlevo a 60° vpravo
  - o flexe bilaterálně 130°
- flekčně addukční test – vpravo 10° přes mediánní rovinu a vlevo 20°
- zevní torse bérců 20° bilaterálně
- mírně varózní kolena; vleže interkondylární vzdálenost 1 cm, vstoje 1,5 cm
- bylo provedeno RTG vyšetření levé ruky v předozadní projekci a zjištěno, že tvar skeletu a kostní struktura jsou v normě, a že osifikace ruky odpovídá kalendářnímu věku. (Příloha 1)
- RTG vyšetření kyčlí ve stoje nám prokázalo sklon pánve doprava se štěrbinou kyčelního kloubu vpravo o 24 mm distálněji; vpravo je navíc patrná deformita hlavice s oploštěním, krátký krček femuru a velký trochanter v pozici B, hřibovitý tvar hlavice s centrací CE úhlu 32° a s anteverzí krčku přibližně 30°; oproti tomu, vlevo, má hlavice normální

tvar, valgózní a krátký krček femuru, již uzavřenou růstovou epifýzu a anteverzi 15° s hraniční sublucací s CE úhlem 22°. Výsledkem tohoto vyšetření byla deformace proximálních femurů bilaterálně při vrozené dysplazii s typickou deformitou pro Morbus pseudoPerthes vpravo. (Příloha 2)

- současně bylo provedeno antropologické vyšetření s cílem predikovat zbytkový růst v oblasti kolenních kloubů. Predikce růstu levé dolní končetiny z distální fýzy femuru byla 1,5 cm a z proximální fýzy tibie 0,7 cm. Na základě těchto vyšetření byla ihned indikována epifyzeodéza levého kolenního kloubu v oblasti distálního femuru i proximální tibie.

#### **11.1.5 Průběh terapie**

- byla provedena epifyzeodéza s cílem vyrovnání délek dolních končetin
- 14.11.2012 subjekt cítil bolest, nebylo možné provést flexi levého kolenního kloubu, kolem operační rány byl patrný otok a teplejší kůže. Po vypuštění seromu 2-3ml byl vložen drén
- doporučen klidový režim s aktivním cvičením kolene do flexe, užívat Ibalgin 400 mg 3x denně a Wobenzym 3x denně 5 tablet nalačno
- 16.11.2012 extrakce drénu
- 12.12.2012 chůze bez obtíží se začleněním rehabilitace, kde byla zjištěna mírná hypotrofie svalstva levého stehna, stále napadá na PDK, doporučena tělesná výchova a rekreační sportování
- 27.9.2013 kontrola s výstupním vyšetřením

#### **11.1.6 Výstupní vyšetření 27.9.2013**

Subjektivně bez potíží, tělesná výchova bez omezení.

Objektivně:

- eutrofický, výška 167,2 cm, hmotnost 52,2 kg, rozpětí HKK 173 cm, výška vsedě 89 cm, délka dolních končetin vyrovnána. Při chůzi napadá na PDK velmi mírně, dřep provede správně se snadnou vertikalizací. Poskoky na jedné noze pružné, symetrické.

- Trendelenburg vlevo negativní, vpravo +/-, ve stoje délky dolních končetin vyrovnány
- jizvy klidné, jemné
- pohyby v kyčlích, flekčně abdukční test a zevní torse bérců beze změny oproti vstupnímu vyšetření
- interkondylární vzdálenost vleže 2 cm, přičemž se kondyl pravého femuru odchyluje od svislice o 1,5 cm a vlevo o 0,5 cm
- epifyzeodéza vedla k úplnému vyrovnání délky dolních končetin. Vzhledem k podezření na Morbus pseudoPerthes pravého kyčelního kloubu není doporučené přetěžování končetiny běhy a skoky.

### **11.1.7 Kontrolní návštěva po ukončení léčby**

31.1.2017

- subjektivně bez obtíží, objektivně eutrofický, výška 173,5 cm, hmotnost 57,4 kg, výška vsedě 95 cm a rozpětí paží 178 cm
- chůze normálním stereotypem, Trendelenburgův příznak bilaterálně negativní, pánev při stoji spatněm v horizontální rovině, dřep provede správně, zvedá se lehce
- rozsah pohybů na DKK:
  - o v kyčelním kloubu byla naměřena flexe bilaterálně 130°, vnitřní rotace bilaterálně 40°, zevní rotace vlevo 50° a vpravo 60°
  - o zevní torse bérců bilaterálně 20°
- zkrat je nadále vyrovnán

### **11.1.8 Závěr**

U chlapce se povedlo docílit díky epifyzeodéze v oblasti distální části femuru a proximální části tibie LDK vyrovnání délek končetin z původních 24 mm.

## 11.2 Kazuistika 2

### 11.2.1 Klient

Dívka, stáří 14 let

### 11.2.2 Diagnóza

Stav po prodělané koxitidě pravého kyčelního kloubu v 6 měsících (*Streptococcus pneumoniae*).

### 11.2.3 Anamnéza

**Rodinná anamnéza:** nevýznamná, matka – alergie na pyl

**Osobní anamnéza:** Narodena ve 32. týdnu, porodní hmotnost 3650 g, porodní délka 50 cm s Apgar skóre 10-10-10. Perinatálně v pořádku, kojena byla 11 měsíců. Od narození abdukční polohování končetin s využitím Freikovy peřinky. V období 6 měsíců prodělala koxitidu pravého kyčelního kloubu. Na základě zhoršujícího se stavu byla provedena incise a laváž pravého kyčelního kloubu (prim. MUDr. Chládek). Drény se však brzy ucply a tak byla podávána intravenózně ATB po dobu 2 týdnů s následnou perorální formou ATB. Poté léčena konzervativně Pavlíkovými třmeny.

**Nynější onemocnění:** Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu navštívila z důvodu zkratu pravé dolní končetiny o 1 cm v oblasti femuru.

**Sociální anamnéza:** Žije v bytě s rodiči.

**Alergická anamnéza:** ořechy, latex

**Farmakologická anamnéza:** Ventolin

### 11.2.4 Vstupní vyšetření

Objektivně:

1.11.2004

- eutrofické dítě, čilé, přiměřeně se brání vyšetření, věk 1 rok a 4 měsíce
- pravý femur zkrácený asi o 1 cm
- hybnost v kyčli bez omezení ve srovnání s druhým kyčelním kloubem
- velmi mírná addukční kontraktura vpravo

- flekčně addukční test přes střední rovinu – nereaguje bolestivě
- RTG vyšetření z 10/04 prokázalo vpravo strmější acetabulum, menší epifyzu hlavice, zúžený a kratší krček v retroversi. Centrace kyčlí bilaterálně velmi dobrá.
- doporučen Hněvkovského aparát s nastavenou abdukci 70° a flexí 70-80° přes noc a na denní spánek Pavlíkovy třmeny.

### 11.2.5 Průběh terapie

- po prodělané osteomyelitidě v 6 měsících byla provedena incise a laváž pravého kyčelního kloubu na ORT ve FN Motol. Drenáž se brzy ucpala a byla nasazena medikamentózní léčba (2 týdny intravenózně ATB, poté perorálně).
- 13.2.2005 pro horečku a nechut' se postavit návštěva FN Motol – zjištěn exudát v levém kyčelním kloubu a diagnostikována angina follicularis. Léčeno ATB a antirevmatiky.
- od té doby řešeno konzervativně abdukčními pomůckami až do kontroly 12.7.2006, poté bez abdukčních pomůcek
- 6.10.2008 byla provedena valgizační a derotační osteotomie proximálního femuru vpravo na ORT v Příbrami
- 02/09 postoupila komplexní rehabilitační léčení v lázních Teplice v Čechách
- 12.10.09 provedena Salterova osteotomie pánve vpravo na ORT v Příbrami
- 14.1.2010 extrakce K drátů po Salterově osteotomii a dlahy po osteotomii krčku femuru
- 03/11 komplexní rehabilitační léčení v lázních Teplice v Čechách
- 22.4.2013 provedena dočasná epifyzeodéza velkého trochanteru pravého femuru na ORT v Příbrami
- 2.6.2014 transpozice velkého trochanteru a prolongace s valgizací pravého femuru

- 13.4.2015 extrakce AO dlahy z proximálního femuru vpravo a epifyzeodéza distálního femuru vlevo na ORT v Příbrami
- květen až červen 2015 komplexní rehabilitační léčení v lázních Bělohrad

### 11.2.6 Vyšetření během léčby

6.12.2004

- Hněvkovského aparát nevyhovuje.
- Pavlíkovy třmeny udržují flexi v kyčlích 80°.
- bilaterálně symetrická abdukce do 80°, kyčle jsou stabilní.
- cvičení dle Vojty doposud nemožné

28.2.2005

- v kyčlích pohyb volný, flekčně addukční test (dále FA test) volně přes střední rovinu.
- USG vyšetření neprokazuje rozšíření kloubní štěrbiny
- RTG z 5.1.2005 prokázalo kratší a širší krček femuru vpravo s varosním postavením ve srovnání se stranou levou . Osifikační centrum je menší se zachovalou kostní strukturou. Acetabulum zevně ohraničené s mírně dysplastickým předním okrajem. Výsledkem je zlepšené zastřešení hlavičky femuru vpravo.
- doporučeno abdukční polohování přes noc

1.6.2005

- od 03/05 nosí abdukční pomůcku obstaranou z Kalifornie, do té doby Pavlíkovy třmeny. (Příloha 3)
- v nové pomůcce chodí velmi dobře – kolébavým způsobem, bez pomůcky je chůze normální věku, batolecí.
- hybnost v kyčlích bilaterálně symetrická, FA test symetrický přes střední rovinu.

- RTG kyčlí v AP projekci prokázalo formované a strměji postavené acetabulum s dostatečným krytím kloubní hlavice.
- doporučeno nadále používat abdukční pomůcku na noc a během denního spánku

20.9.2005

- objektivně eutrofická, spolupracující
- hybnost v kyčlích bilaterálně symetrická a neomezená.
- malý zkrat pravého femuru vyrovnán ve stoje při podložení PDK o 1 cm.
- RTG obraz prokázal vpravo ventrálně asymetrické acetabulum, osifikační centrum pravého femuru je menší, krček kratší a rozšířen oproti levému. Centrace hlavic bilaterálně správná.
- doporučeno používat na spaní abdukční pomůcku a zvýšení podešve pravé boty o 1 cm.

21.12.2005

- dobře spolupracuje, hybnost v kyčlích bilaterálně symetrická, FA test beze změn
- doporučeno při spánku používat stále ortézu a podlepit obuv vpravo o 1 cm.

22.3.2006

- spolupracuje dobře
- v kyčlích asymetrické pohyby:
  - o LDK – vnitřní rotace 60° a zevní 40°
  - o PDK – vnitřní rotace 40° a zevní 60°
- FA test beze změn
- doporučeno na noc užívat ortézu a podlepení obuvi vpravo o 1 cm.



12.7.2006

- subjektivně bez potíží
- objektivně normální stereotyp chůze, nekulhá.
- při flexi v kyčelním kloubu omezena abdukce přibližně o 10° vpravo a rotační asymetrie přetrvává, FA test beze změn
- doporučeno již abdukční pomůcku nepoužívat

25.10.2006

- bez obtíží, nekulhá
- objektivně:
  - o výška 103 cm, výška vsedě 58 cm, hmotnost 17,5 kg
  - o stereotyp chůze normální, nekulhá
  - o omezení abdukce při flexi kyčle vpravo, asymetrické rotace v kyčlích přetrvávají, FA test beze změn

26.10.2006

- RTG obraz v AP a axiální projekci prokázal vpravo asymetrické, strměji postavené acetabulum. Úhel stříšky vpravo je 29°, vlevo 16° a osifikační centrum hlavice kyčelního kloubu vpravo je 21 mm a vlevo 26 mm. Kolodiafyzární úhel vpravo je 120°, vlevo 150°, CE úhel vpravo činí 20° a vlevo 25°. Centrace hlavice pravého femuru je uspokojivá. Růstová epifýza proximálního pravého femuru je uzavřená. (Příloha 4)
- doporučené zatěžování obou končetin symetricky, podlepení obuvi zůstává

16.5.2007

- spolupracuje, mírně napadá na PDK
- zkrat femuru PDK vyrovnán podložením o 1 cm, intermaleolární vzdálenost ve stoje 3-4 cm

- abdukce při flexi kyčlí 60° vpravo a 70° vlevo, flexe i extenze symetrická, bez omezení, FA test beze změn
- výška 106, 5 cm s podložením PDK o 1 cm, rozpětí HKK 105 cm, výška vsedě 58 cm, hmotnost 18,5 kg, obvod bérců shodný
- vyšetření na podogramu prokázalo pedes transversoplani 1. stupně, proto byly indikovány vložky se supinačním klínem
- doporučené zatěžování DKK bez omezení, vhodná tříkolka, kolo, plavání
- závěr vyšetření: zkrat neprogreduje, kyčelní klouby stabilní, hybnost volná, vpravo mírné omezení abdukce při flexi

7.11.2007

- RTG kyčlí v AP a axiální projekci prokázalo varozitu krčku pravého femuru, acetabulum vpravo strměji postaveno, úhel stříšky vpravo 30° a vlevo 12°, CE úhel vpravo více než 20°, vlevo nad 25°, kolodiafyzární úhel vpravo 112° a vlevo 142°, úhel anteverse 15° bilaterálně.
- subjektivně pociťuje občasné bolesti při námaze v DKK.
- objektivně výška 110 cm, výška vsedě 60,5 cm, hmotnost 19 kg, rozpětí HKK 109 cm, spolupracuje, mírně napadá na PDK. Zkrat 1 cm a intermaleolární vzdálenost ve stoje 3 cm. Pohyby v kyčlích beze změn
- vyšetření na podogramu beze změn
- byla také zjištěna progrese varozity krčku vpravo. Na základě tohoto zjištění byla doporučena valgizační korekční osteotomie proximálního femuru vpravo se současnou derotací zevně o 20°.

20.10.2008

- kontrolní vyšetření po prodělané valgizační a derotační osteotomii vpravo
  - o pooperační průběh byl klidný, teploty ustoupily po třech dnech
- doporučen klid na lůžku, lokomoce pomocí podpažních berlí

31.10.2008

- doporučené rozcvičování, nechat volně plazit a lézt po čtyřech, cca za dva týdny možná chůze o berlích, vhodný rotoped.

14.11.2008

- učí se lézt po čtyřech
- při chůzi s přidržením za ruku napadá na PDK, nebyly měřeny rozsahy LDK (v tabulce je v případě tučného písma a šipky znázorněno snížení či zvýšení rozsahu kloubu oproti předešlému měření – platí pro všechny následující tabulky v průběhu vyšetření)

*Tabulka 3 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	-	90°
Extenze	-	0°
Vnitřní rotace	-	10°
Zevní rotace	-	40°
Abdukce při flexi kyčle	-	<b>45°</b> ↓
Abdukce při extenzi kyčle	-	30°

Zdroj: Vlastní

- RTG obraz v AP a axiální projekci prokázal vpravo medializaci diafýzy femuru o 1/2 šíře diafýzy, kortikální šrouby bez známek uvolnění, kolodiafyzární úhel činí 134 ° a CE úhel 20°; vlevo patrná valgozita krčku, kolodiafyzární úhel 154°, CE úhel 25° a anteverse femuru 20°
- menší CE úhel vpravo poukazuje na subluxaci hlavice femuru. Není však nutné použití abdukčních pomůcek. Doporučené lezení po čtyřech, lokomoce o podpažních berlích a postupné plné zatěžování DKK, vhodný rotoped, plavání. Indikované komplexní rehabilitační léčení v lázních.

17.12.2008

- chodí bez opory, bez potíží, při chůzi napadá na PDK

*Tabulka 4 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	120°	<b>110°↑</b>
Extenze	10°	<b>10°↑</b>
Vnitřní rotace	50°	<b>20°↑</b>
Zevní rotace	40°	40°
Abdukce při flexi kyčle	30°	<b>30°↓</b>
Abdukce při extenzi kyčle	30°	<b>10°↓</b>

Zdroj: Vlastní

- výška 117 cm, hmotnost 21 kg, výška vsedě 63,6 cm
- FA test vpravo do střední roviny a vlevo přes střední rovinu
- Trendelenburg vpravo +/-, vlevo negativní
- nedoporučují se skoky a doskoky

4.3.2009

- po prodělaném RHB léčení je bez potíží
  - o v rámci lázeňské péče byla provedena následující léčba:
    - balneoterapie, hydromasáže, klasické masáže, mechanoterapie, kinezioterapie, individuální cvičení, léčebná tělesná výchova a ergoterapie
  - o byly zjištěné následující údaje:
    - při vyšetření zjištěno hypotrofické gluteální svalstvo vpravo
    - pozitivní Trendelenburgův příznak vpravo
    - obvod pravého stehna 31 cm a levého 33 cm

- vybočení hrudního úseku páteře vlevo, pokleslé rameno a lopatka vpravo (kompenzační skolióza)
- chůze s lehkým napadáním na PDK
- během návštěvy lázeňského zařízení došlo k posílení svalstva v oblasti břicha, trupu, DKK a hýžd'ových svalů. Byly protaženy zkrácené struktury – bilaterálně haemstringy a adduktory kyčle vpravo, zkvalitnil se stoj, zlepšil stereotyp chůze a došlo k mírnému posílení svalstva pravého femuru.
- výška 119 cm, výška vsedě 65,5 cm, hmotnost 21 kg, chůze plynulá

*Tabulka 5 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	120°	<b>120°↑</b>
Extenze	10°	10°
Vnitřní rotace	50°	<b>30°↑</b>
Zevní rotace	40°	40°
Abdukce při flexi kyčle	50°	<b>40°↑</b>
Abdukce při extenzi kyčle	30°	<b>30°↑</b>

Zdroj: Vlastní

- FA test bilaterálně volný přes střední rovinu
- osy DKK – fyziologická valgozita v kolenou, intermaleolární vzdálenost vleže 1,5 cm
- obvod bérce vpravo 23,8 cm a vlevo 24,5 cm, obvod stehna vpravo 31 cm a vlevo 32 cm
- Trendelenburg beze změn, zkrat 1 cm, zvládá poskoky na levé noze, na pravé částečně

28.8.2009

- jezdí na kole, plave

- eutrofická, výška 122 cm, výška vsedě 66 cm, , hmotnost 23 kg, plynulá chůze

*Tabulka 6 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	140°↑	120°
Extenze	10°	10°
Vnitřní rotace	50°	30°
Zevní rotace	40°	40°
Abdukce při flexi kyčle	50°	40°
Abdukce při extenzi kyčle	30°	30°

Zdroj: Vlastní

- FA test a Trendelenburg beze změn
- osy DKK – fyziologická valgozita v kolenou a intermaleolární vzdálenost vleže 1,5 cm
- RTG obraz prokázal vpravo strmější acetabulum, úhel stříšky 30°, vlevo 10°, kolodigrafický úhel vlevo 137° a vpravo 125°, CE úhel 25° bilaterálně, anteverse levého femuru 20°; kortikální šrouby vpravo bez známek uvolnění
- doporučena Salterova osteotomie pánve vpravo s cílem zlepšit zastřešení hlavice femuru a současně korigovat zkrat PDK.

28.10.2009

- pooperační kontrola – operace proběhal v pořádku, bez komplikací, operační rána klidná
- aplikována sádrová fixace a doporučený klidový režim

12.11.2009

- subjekt bez potíží, provedeno odejmutí spiky
- kůže PDK neporušená, operační rána zhojená, vyjmutí sutury

- doporučený klidový režim, vleže na zádech podkládat koleno, rozcvičovat klouby PDK a lézt po čtyřech, zatím nezatěžovat PDK, lokomoce o podpažních berlích možná za 2 týdny

16.12.2009

- hematom se vstřebává, kulhá na PDK, palpačně bolestivé konce K drátů
- rozsahy v kyčelních kloubech a FA test beze změny oproti poslednímu měření
- RTG obraz ukazuje částečně zhojený kostní štěp fixovaný dvěma K dráty, úhel stříšky vpravo činí 20° a vlevo 11°, CE úhel bilaterálně 30°, kolodiafyzární úhel vpravo 125° a vlevo 136°.
- doporučena lokomoce o podpažních nebo francouzských holích

14.1.2010

- po vyjmutí K drátů a dlahy provedena sutura a doporučen klid na lůžku, po zhojení operačních ran rehabilitační léčení

21.1.2010

- operační rány klidné, doporučená chůze a komplexní rehabilitační léčení v lázních

8.6.2010

- bez potíží, kulhá na pravou DK
- eutrofická, výška 127,5 cm, hmotnost 25,3 kg, výška vsedě 68 cm, rozpětí HKK 127 cm, mírně napadá na PDK, vpravo pozitivní Trendelenburg znamenající nedostatečnost m. gluteus medius. (Příloha 5)
- rozsahy pohybů beze změn, FA test vlevo volně přes střední rovinu a vpravo do střední roviny
- obvod bérce vpravo 25 cm a vlevo 25,5 cm, obvod stehna bilaterálně 30,5 cm

- doporučené rehabilitační léčení s cílem posílit m. gluteus medius vpravo, plavání a kolo

29.12.2010

- kulhá na PDK
- eutrofická, výška 132 cm, hmotnost 25,5 kg, výška vsedě 69 cm, rozpětí HKK 131 cm, vpravo pozitivní Trendelenburg, dřep provede správně, poskoky na pravé noze nepružné.

*Tabulka 7 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	140°	<b>130°↑</b>
Extenze	10°	10°
Vnitřní rotace	50°	30°
Zevní rotace	<b>60°↑</b>	40°
Abdukce při flexi kyčle	50°	40°
Abdukce při extenzi kyčle	30°	<b>20°↓</b>

Zdroj: Vlastní

- FA test vpravo do střední roviny, vlevo volně přes
- doporučené komplexní rehabilitační léčení v lázních, pokračovat v rehabilitaci a kolo s plaváním

12.5.2011

- RTG obraz prokázal vpravo větší ploché acetabulum, úhel stříšky vpravo 24° a vlevo 14°, vpravo varosní postavení krčku femuru s kolodiafyzárním úhlem 121° a vlevo valgusní postavení krčku femuru s kolodiafyzárním úhlem 142°, centrace hlavic bilaterálně neporušena, CE úhel vpravo 35° a vlevo 33°.
- RTG obraz levé ruky prokazuje normální tvar a kostní strukturu, přičemž kostní věk odpovídá přibližně 8 roků



27.4.2012

- bez potíží, stále kulhá na PDK
- eutrofická, výška 140,5 cm s podložením PDK o 0,5 cm, hmotnost 31,7 kg, výška vsedě 72,5 cm, rozpětí HKK 141,3 cm, mírně napadá na PDK
- vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak, dřep bez problémů

*Tabulka 8 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	140°	<b>110°↓</b>
Extenze	10°	10°
Vnitřní rotace	50°	30°
Zevní rotace	<b>40°↓</b>	<b>30°↓</b>
Abdukce při flexi kyčle	50°	<b>30°↓</b>
Abdukce při extenzi kyčle	30°	<b>10°↓</b>

Zdroj: Vlastní

- doporučeno rehabilitace pro posílení m. gluteus medius vpravo, kolo, plavání, při TV omezit doskoky a běhy, používat vložku do pravé boty vysokou 1 cm

26.11.2012

- nekulhá, bez potíží, výška 144,5 cm, hmotnost 32 kg, výška vsedě 76 cm, rozpětí HKK 145 cm
- bolestivě reaguje při flexi 90° a současných rotací pravé kyčle, bolestivá je i abdukce při flexi, kdy je pohyb omezený zhruba o 1/2 rozsahu předchozího
- doporučeno necvičit, omezit zátěž

27.11.2012

- RTG obraz prokázal vpravo větší a ploché acetabulum, vpravo varosní postavení krčku femuru s kolodiafyzárním úhlem 117,1° a vlevo valgusní

postavení krčku femuru s kolodiafyzárním úhlem 137°, centrace hlavic bilaterálně neporušená, CE úhel vpravo 37,5° a vlevo 40°

- v porovnání s předchozími vyšetřeními je patrné, že se s růstem hodnota kolodiafyzárního úhlu pravého femuru zmenšuje. Proto byla doporučena korekční osteotomie pravého femuru s prodloužením.

6.3.2013

- při chůzi napadá na PDK, vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak

*Tabulka 9 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	140°	110°
Extenze	15°↑	15°↑
Vnitřní rotace	50°	30°
Zevní rotace	40°	20°↓
Abdukce při flexi kyčle	50°	30°
Abdukce při extenzi kyčle	30°	15°↑

Zdroj: Vlastní

- Bolestivé krajní polohy, FA test beze změny

2.5.2013

- kontrola po operaci, rány klidné bez sekrece, napadá na PDK
- doporučeno plně zatěžovat PDK

13.9.2013

- cítí bolestivost v proximální části femuru vpravo, mírná palpační bolest jizvy při flexi v kyčli, při chůzi napadá na PDK, vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak.
- RTG obraz pravého kyčelního kloubu prokázal oploštělou hlavici a acetabulum s velmi krátkým varosním krčkem femuru a kolodiafyzárním

úhlem 120°. V oblasti velkého trochanteru 8čková dlaha s uvolněným distálním šroubkem.

- doporučená plná zátěž, vyjmutí 8čkové dlaha a reoperace.

6.1.2014

- mírná bolestivost při zátěži, palpační bolestivost jizvy při flexi v kyčli, při chůzi napadá na PDK, Vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak.

*Tabulka 10 Průběh vyšetření*

Kyčelní kloub	Levý	Pravý
Flexe	140°	110°
Extenze	15°	15°
Vnitřní rotace	50°	20°↓
Zevní rotace	45°↑	50°↑
Abdukce při flexi kyčle	50°	30°
Abdukce při extenzi kyčle	30°	10°↓

Zdroj: Vlastní

- FA test beze změny, výška 152 cm, hmotnost 35,7 kg, výška vsedě 78 cm, rozpětí HKK 153 cm
- doporučeno nepřetěžovat DKK běhy a skoky, omezeně dřepy, vhodný rotoped a plavání, chůze s plným zatížením, na delší vycházky vhodné trekingové hole.

16.6.2014

- kontrola po transpozici velkého trochanteru a prolongaci krčku femuru vpravo (Příloha 6)
- pooperačně se objevil otok s rozvojem parézy nervus peroneus vpravo, sádrová spika tak byla nahrazena elastickou, od 3. dne rehabilitace na lůžku, v klidu na lůžku bez potíží a bez bolesti

- dva týdny po operaci rána zcela klidná, bez sekrece, palpačně citlivá, paréza nervi peronei ustupuje, provede aktivně inversi i eversi nohy a extenzi prstů.
- doporučeno pokládat nohu na zem bez zatížení, chůze o podpažních berličích, aktivně cvičit pohyby pravé nohy, pasivně polohovat pravou nohu do maximální dorsiflexe, za týden rotoped, za dva týdny plná zátěž, sezení na vyšší židli, komplexní rehabilitační léčení v lázních

2.9.2014

- bez potíží, občasné píchnutí v třísle vpravo při vertikalizaci, výška 157 cm, hmotnost 38,3 kg, výška vsedě 79,5 cm, rozpětí HKK 157 cm, při chůzi napadá na PDK, vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak, jizva zhojena, jemná, okolí klidné
- v kyčlích střední postavení
- doporučená chůze s trekingovými holemi venku a do školy, doma bez opory, vhodný rotoped a plavání, zkrat korigovat vložkou do obuvi, aktivně a pasivně cvičit dorsální flexi hlezna a palce, aktivní cvičení abduktorů kyčle

27.11.2014

- před týdnem při běhu uklouzla a ucítila bolest v oblasti proximálního femuru, nyní bez bolesti, výška 159,5 cm, hmotnost 40,9 kg, výška vsedě 81 cm, rozpětí HKK 161 cm, při chůzi napadá na PDK, dřep s dosednutím a lehkým zvednutím, vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak, v kyčlích střední postavení, již bez parestézie, extenze palce nohy bilaterálně symetrická
- na pravé dolní končetině byly změřeny následující pohyby: v kyčelním kloubu flexe 110°, abdukce a extenze 20°, zevní rotace 20°, vnitřní rotace 30°, při flexi kyčle vnitřní i zevní rotace 15° a aktivní abdukce 10° (u levé kyčle bylo naměřeno 30°)
- RTG obraz prokázal distálněji uloženou štěrbinu kyčelního kloubu vpravo o 6mm, oploštěnou hlavicí kyčelního kloubu vpravo, dlaha fixovaná

4 kortikálními šrouby ve správné poloze, v oblasti velkého trochanteru je proximální šroub uvolněný.

- doporučena úprava obuvi s podložním o 1,5 cm vpravo, rotoped a plavání, aktivní cvičení abduktorů kyčle, omezení běhu a doskoků

13.2.2015

- vše beze změn, plánována operace pro vyjmutí dlahy v proximální části femuru se současnou epifyzeodézou distálního femuru vlevo pro vyrovnání zkratu pravé končetiny.

22.4.2015

- kontrola po vyjmutí AO dlahy vpravo a provedené epifyzeodéze vlevo 9 dní po výkonu
- občasné bolesti v oblasti operační rány, které jsou klidné a palpačně nebolestivé, mírně prosáklé levé koleno
- doporučené aktivní cvičení kyčelních a kolenních kloubů, rotoped, kolo, plavání a nácvik chůze s plnou zátěží obou DKK, dále komplexní rehabilitační léčení v lázních se zaměřením na posílení pelvifemorálního svalstva, svalstva páteř a správný stereotyp chůze.

25.6.2015

- bez obtíží, chůze již bez opory, výška 164,5 cm, hmotnost 43,5 kg, výška vsedě 84 cm, rozpětí HKK 166 cm, chůze s napadáním na PDK, vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak, jizva na pravém stehnu zhojená a její okolí klidné.
- rozsahy kloubů shodné s těmi, které byly naměřeny 27.11.2014
- v oblasti levého kolenního kloubu mírně bolestivé krajní polohy při ohybech
- doporučené aktivní cvičení rozsahu kloubů obou dolních končetin, rotoped, plavání, zátěž bez omezení, pouze v případě delší chůze používat francouzskou hůl v levé ruce

9.12.2015

- bez obtíží, aktivní posilování abduktorů kyčelních kloubů nepravidelné, rozsahy kloubů stejné, Trendelenburgův příznak vpravo stále pozitivní
- doporučeno aktivní cvičení rozsahu kloubů dolních končetin, posílení svalstva dolních končetin, posílení pelvifemorálního svalstva s cílem na abduktory kyčelního kloubu, rotoped, plavání, chůze bez omezení, na delší chůzi trekingové hole

6.5.2016

- bez obtíží, eutrofická, výška 170 cm s podložním PDK o 0,5 cm, hmotnost 51,5 kg, výška vsedě 88 cm, rozpětí HK 173,5 cm
- chůze s napadáním na PDK, dřep provede s dosednutím, zvedá se snadno, vpravo trvá pozitivní Trendelenburgův příznak a jizva na pravém stehnu zhojená, jemná a její okolí je klidné.
- kyčle ve středním postavení, aktivní abdukce vlevo 30° a vpravo 10°, flexe a extenze kolenního kloubu bez omezení, dorzální flexe hlezna 30°

*Tabulka 11 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	<b>110°↓</b>	110°
Extenze	-	<b>20°↑</b>
Vnitřní rotace	-	<b>40°↑</b>
Zevní rotace	-	<b>30°↓</b>

Zdroj: Vlastní

- mírná hypotrofie pravého stehna, vyrovnání délky DKK při podložení o 1 cm, obvod stehna vpravo 43 cm a vlevo 45,8 cm, obvod bérce vpravo 31,6 cm a vlevo 32 cm.
- RTG obraz v AP projekci při podložení PDK o 0,5 cm prokázal o 4,7 mm distálněji uloženou štěrbinu pravého kyčelního kloubu, oploštělou hlavici femuru vpravo. (Příloha 7)

- doporučené aktivní cvičení rozsahu pohybu kloubů obou DKK, posílení svalstva DKK, vhodný rotoped, kolo a plavání. Dále zatěžovat obě DKK bez omezení. Na chůzi používat vložky do bot - vpravo zvýšení o 0,5 cm a na delší chůzi trekingové hole. 2x denně aktivní cvičení pelvifemorálního svalstva a cíleně posílit abduktory kyčelního kloubu vpravo.
- také byla doporučena návštěva komplexního rehabilitačního zařízení v lázních Bělohrad

### 3.1.2017

- subjektivně bez potíží, vložky do bot nenosí pravidelně, aktivní posilování abduktorů taktéž nepravidelně.
- objektivně eutrofická, výška 171 cm s podložením PDK o 0,5 cm, hmotnost 53,3 kg, výška vsedě 89 cm, rozpětí HKK 177 cm.
- při chůzi napadá na PDK, vpravo pozitivní Trendelenburgův příznak, dřep provede s dosednutím na přednoží, zvedá se snadno.
- v kyčlích střední postavení,

*Tabulka 12 Průběh vyšetření*

<b>Kyčelní kloub</b>	<b>Levý</b>	<b>Pravý</b>
Flexe	120°↑	110°
Extenze	30°↑	20°
Vnitřní rotace	50°	30°↓
Zevní rotace	40°↓	20°↓
Abdukce - pasivní	35°	30°
Abdukce - aktivní	30°	5°↓

Zdroj: Vlastní

- ve stoje vyrovnání délky DKK při podložení PDK o 0,5 cm. Byla zjištěna mírná hypotrofie svalstva PDK, kdy obvod stehna vpravo činil 42 cm a vlevo 43,6 cm a obvod bérce 31,2 cm vpravo a vlevo 32,2 cm.

- doporučeno 2x denně aktivní cvičení rozsahu pohybu pravého kyčel. kl. a posilování pelvifemorálního svalstva - cíleně posílit abduktory kyčelního kloubu vpravo. Dále vhodný rotoped, kolo, plavání. Zatěžovat obě DKK bez omezení. Na chůzi vložky do bot - vpravo zvýšení o 0,5 cm. Na delší chůzi trekingové hole.

### **11.2.7 Závěr**

Terapie u této pozorované dívky nebyla doposud ukončena, z důvodu možné další léčby v oblasti hlavice pravého kyčelního kloubu, kdy se na základě poslední RTG snímku zvažuje vhodnost Salterovy pánevní osteotomie pro zastřešení acetabula. Zkrat byl úspěšně vyrovnán a můžeme říci, že rozdíl 4,7 mm je jen mírným problémem, který se dá kompenzovat jednoduchou a nezatěžující pomůckou, tedy vložkou do obuvi.



## 12 VÝSLEDKY

V této části práce shrnu získané informace nutné pro potvrzení či vyvrácení mých hypotéz a poukážu na další, dle mého, nezbytné skutečnosti.

*Tabulka 13 Shrnutí průběhu a výsledků léčby prvního sledovaného*

	Trendelenburgův příznak		Chůze	Zkrat končetiny	Sklon pánve	Nežádoucí účinky léčby
	vlevo	vpravo				
<b>19.10.2012</b> (vstupní vyšetření)	neg.	poz.	napadá na PDK	2,2 cm	doprava	-
<b>14.11.2012</b> (kontrola po epifyzeodéze)	-	-	nemohl ohýbat levé koleno	-	-	bolest, otok, lokálně zvýšená teplota
<b>12.12.2012</b> (kontrola, RHB)	-	-	napadá na PDK	-	-	mírná hypotrofie svalstva stehna
<b>27.9.2013</b> (výstupní vyšetření)	neg.	poz.	na PDK stále mírně napadá	beze zkratu	doprava	vzdálenost mezi kondyly 2 cm
<b>31.1.2017</b> (kontrolní návštěva)	neg.	neg.	chůze normálním stereotypem	beze zkratu	horizontální poloha	-

Zdroj: Vlastní

Tabulka 14 Shrnutí průběhu a výsledků léčby druhého sledovaného – část 1.

	<b>1.11.2004</b> (vstupní vyšetření) – <b>6.12.2004</b> (kontrolní vyšetření)	<b>13.2.2005</b> (FN Motol) – <b>7.11.2007</b> (kontrolní vyšetření)	<b>6.10.2008</b> (osteotomie proximálního femuru vpravo) – <b>28.8.2009</b> (kontrolní vyšetření)
<b>Trendelenburgův příznak</b> (LDK/PDK)	nehodnocen	nehodnocen	neg./poz.
<b>Chůze</b>	nehodnocena	nekulhá, normální stereotyp do 05/07, kdy mírně napadá na PDK	po operaci chůze o berlích, dále napadá na PDK
<b>Zkrat končetiny</b>	asi 1 cm	asi 1 cm	asi 1 cm
<b>FA test</b>	přes střední rovinu bil.	symetrický přes střední rovinu	vpravo mírně omezený
<b>Nežádoucí účinky chirurgické léčby</b>	bez potíží	bez potíží	teplota první 3 dny po osteotomii
<b>RTG obraz</b> (pokud nebude uvedeno jinak, na pravé straně)	strmější acetabulum, zúžený a kratší krček femuru	acetabulum asymetrické, úhel stříšky 30° (vlevo 12°), kolodiafyzární úhel se zmenšuje – vpravo 112° a vlevo 142°	menší kolodiafyzární a CE úhel oproti levé straně (doporučena Salterova osteotomie)
<b>Goniometrické šetření</b>	bez omezení	od 22.3.06 asymetrie při rotacích kyčlí; omezená abdukce při flexi v pravém kyčelním kloubu	abdukce při flexi vpravo opět snižená

<b>Nález</b>	mírná kontraktura adduktorů vpravo	intermaleolární vzdálenost 3-4 cm, kontraktura adduktorů vpravo	intermaleolární vzdálenost 1,5 cm, kontraktura adduktorů vpravo, zkrácené haemstringy bil. a mírná hypotrofie svalstva pravé DK, kompenzační skolióza
<b>Konzervativní léčba</b>	Hněvkovského aparát a Pavlíkovy třmeny, dále abdukční pomůcka z Kalifornie, LTV dle Vojty nevyhovuje	od 07/06 bez abdukční pomůcky; podlepení obuvi PDK o 1 cm, tříkolka, kolo, plavání	Lázně Teplice, podložení PDK o 1 cm, kolo, plavání

Zdroj: Vlastní

Tabulka 15 Shrnutí průběhu a výsledků léčby druhého sledovaného – část 2.

	<b>12.10.2009</b> (Salterova osteotomie) – <b>6.3.2013</b> (kontrolní vyšetření)	<b>22.4.2013</b> (epifyzeodéza trochanteru) – <b>13.2.2015</b> (kontrolní vyšetření)	<b>13.4.2015</b> (extrakce dlahy a epifyzeodéza femuru) – <b>3.1. 2017</b> (kontrolní vyšetření)
<b>Trendelenburgův příznak</b> (LDK/PDK)	neg./poz.	neg./poz.	neg./poz.
<b>Chůze</b>	po sejmutí sádrové spiky o berlích, od 21.1.10 plná zátěž	napadá na PDK, po reoperaci (06/14) bez zátěže PDK o berlích do 09/14, poté plná zátěž, mimo domov trekingové hole	napadá na PDK, bez omezení zátěže
<b>Zkrat končetiny</b>	1 cm	1,5 cm	0,5 cm

<b>FA test</b>	vpravo mírně omezený	beze změny	beze změny
<b>Nežádoucí účinky chirurgické léčby</b>	hematom po zákroku, paplačně bolestivé K dráty (vyjmuty 14.1.10)	uvolněný distální šroub 8čkové dlahy (reoperace), bolest při zátěži, palpační bolest jizvy, po reoperaci otok a útlak n. peroneus vpravo (parestezie do 11/14)	mírně prosáklé levé koleno po epifyzeodéze, občasná bolestivost rány, bolestivé krajní polohy při pohybech v kolenním kloubu
<b>RTG obraz</b> (pokud nebude uvedeno jinak, na pravé straně)	CE úhel bil. přes 30°; kolodigrafický úhel se zmenšuje (doporučena korekční osteotomie s prolongací)	oploštělá hlavice femuru s krátkým varosním krčkem a oploštělé acetabulum, štěrbina kyčelního kloubu distálněji o 6 mm	distálněji uložená štěrbina kyčelního kloubu o 4,7 mm s opoštělou hlavicí femuru
<b>Goniometrické šetření</b>	během léčby v lázních (4-5/10) došlo k posílení svalstva pravého stehna, trojka této oblasti bil. stejná	aktivní abdukce vpravo stále slabá 10°, nadále hypotrofie hýžďových svalů	hypotrofie stehenních svalů v oblasti stehna i bérce, pasivní abdukce vpravo 30°, aktivní pouze 10°
<b>Nález</b>	bolestivá abdukce při flexi, snižená o polovinu rozsahu předchozího	bolestivé krajní polohy v kloubech, parestezie n. peronei	bolestivé krajní polohy při ohybech
<b>Konzervativní léčba</b>	RHB léčení v lázních, posílení m. gluteus medius, podložení PDK o 1 cm, kolo, plavání	podložení PDK o 1,5 cm, aktivní cvičení abduktorů kyčle, rotoped, plavání	kolo, plavání, rotoped, podložení PDK o 0,5 cm

Zdroj: Vlastní

## 13 DISKUZE

Hypotéza 1: **Předpokládám, že ortopedická intervence povede ke zlepšení stavu.**

V našem případě, kdy zkoumaní jedinci podstoupili chirurgický zákrok pro vyrovnání zkratu končetiny, a ten byl úspěšně ukončen, musím konstatovat, že díky synergii mezi chirurgickou léčbou a rehabilitačními metodami bylo dosaženo uspokojivého výsledku i v rámci subjektivního vnímání daných jedinců. Díky vyrovnání zkratu již u chlapce nedocházelo při chůzi ke kulhání.

V případě pozorované dívky, se sice podařilo zkrat relativně vyrovnat, ale z důvodu hypotrofie hýžd'ového svalstva je pánev stále nestabilní a při chůzi tak dochází k napadání na pravou dolní končetinu.

K této hypotéze musím tedy konstatovat, že ne vždy vede ortopedická intervence ke zlepšení stavu. Nebo alespoň ne k úplnému vyléčení. Jak jsem zmínil již na začátku této práce, v případě léčby vrozených či získaných vad projevujících se na kostěném systému, je zapotřebí spolupráce široce kvalifikovaného zdravotního personálu a také samotného jedince, kterého se defekt týká.

Hypotéza 2: **Předpokládám, že ortopedická intervence s sebou nese rizika v podobě nežádoucích následků.**

Dungl uvádí, že je vždy nutné řádně zvážit pozitiva a negativa operačního výkonu. Důvodů, které mohou totiž rozhodnutí operačního řešení vyvrátit, je spousta. Ať už se jedná o otázky typu, zda je nutné riskovat komplikace a nežádoucí účinky chirurgických zákroků. Zda náhodou vada, se kterou se proband potýká, není menším zlem, než třeba následně vzniklá avaskulární nekróza, byť z dobrého úmyslu. Další otázkou je, zda může být správně vyhodnocen klinický, sonografický nebo dokonce rentgenový nález. Každopádně u vážných patologií, třeba v oblasti kyčelního kloubu, konzervativní léčba v podobě abdukčního polohování nemusí být dostatečná. Je brána spíše jako velice vhodné preventivní opatření, jehož výsledky potvrzuje i vyšší výskyt luxací kyčlí u Indiánů kmene Navaho z důvodu extenčního a addukčního polohování v transportním rámu. (Dungl, 2005: 827) Dále tvrdí, že u klientů v domácí péči bývají infekty při vstupu hřebů.

U obou případů během ortopedické léčby nastaly komplikace. Některé byly charakteru lehčí místní formy v podání bolesti a otoku v oblasti výkonu, případně hematomu. Jiné zase vážnější. Příkladem mohla být u chlapce, po prodělané epifyzeodéze, větší interkondylární vzdálenost a u dívky parestezie nervi peronei. V případě chlapce znamená osovou nesouměrnost, jelikož interkondylární vzdálenost se od svislice odchyluje více vpravo. Na druhou stranu, kdyby nebyl zkrat vyrovnán, problém tohoto probanda by nezůstal jen u kulhání. Problematika nestejných délek končetin by se přenesla i do dalších částí skeletálního systému jako v případě dívky, u které byla diagnostikována kompenzační skolióza.

V rámci mé hypotézy musím říci, že opravdu jistá rizika ortopedická intervence obnáší a přikláním se k myšlence výše uvedené, že je potřeba zvážit pozitiva i negativa chirurgického ošetření. Avšak nejen těch, ale i možnosti operační léčbu neaplikovat. Musím se sám sebe zeptat: „Jaké by mohla mít následky tato možnost?“

**Hypotéza 3: Předpokládám, že prolongace, případně epifyzeodéza, bude mít za následek hypotrofii přilehlého svalstva.**

Dungl tuto hypotézu nevyvrací ani nepotvrzuje. Uvádí, že během prolongací dochází ke snížení svalové síly a z toho důvodu je důležitá pravidelná a pečlivá rehabilitace, která udrží svalovou sílu, trofiku končetiny a dobrou kloubní pohyblivost. Dále tvrdí, že u klientů v domácí péči bývá omezený pohyb v kloubech a svalová hypotrofie. (Dungl, 2005: 1190-1191)

U chlapce nebyla hypotrofie výrazně patrná během pooperační péče. Mohlo to být způsobené i díky menšímu počtu prodělaných operací a málo invazivní technice, která byla k vyrovnání zkratu zvolena (epifyzeodéza distální části femuru a proximální části tibie vlevo). I tak ale vyšetření v rehabilitačním zařízení potvrdilo mírnou svalovou hypotrofii.

U dívky bylo vidno, pro nedostatečnou rehabilitační léčbu během domácí péče, oslabení příslušného svalstva, kdy se stále nedařilo zlepšit stabilitu kyčelního kloubu a Trendelenburgův příznak byl neustále pozitivní v oblasti postižené končetiny. Během návštěvy rehabilitačního zařízení v Toto nám prokázala i antropometrie při měření obvodu dolních končetin v oblasti stehna i bérce.

Na základě těchto zjištění mohu konstatovat, že ortopedická intervence v podobě epifyzeodézy či prolongace, bude mít za následek svalovou hypotrofii v příslušné oblasti.

## ZÁVĚR

Jako téma mé bakalářské práce jsem si zvolil etiologii, diagnostiku a terapii kulhání v dětském věku, neboť jsem přesvědčen o tom, že se jedná o problematiku velice zajímavou a co do odborného hlediska, zejména v přístupu k léčbě, velice specifickou a složitou. Zároveň jsem byl k výběru tohoto tématu motivován i vlastní snahou o kvalitní rozbor dané problematiky, abych o jejích zákonitostech poskytl širší povědomí i pro případného laického čtenáře. Mým základním cílem tedy bylo zahrnout do této práce nejen teoretické znalosti nabyté z odborné literatury, ale i praktické poznatky získané ze zdravotních záznamů jednotlivých pacientů a následně zaujmout k těmto informacím vlastní stanoviska. Mám za to, že se mi podařilo vytčených cílů dosáhnout, neboť jsem v rámci teoretické části dokázal charakterizovat jednotlivé vady týkající se pohybového aparátu, včetně příčin jejich vzniku a určení správné diagnózy, a to v návaznosti na specifikaci vhodné léčby. Pro lepší vhled do probírané tematiky jsem v rámci této části uvedl i několik příkladů ortopedických postupů a fyzioterapeutických metod, které jsou v průběhu léčby jednotlivých pacientů prospěšné, neboť jim pomáhají zmírňovat následky jejich onemocnění. Následně jsem v rámci praktické části rozvedl průběh léčby u dvou pacientů, u kterých byl zjištěn zkrat končetiny, kde jsem se detailně věnoval procesu vedoucímu k vyrovnání tohoto defektu, a to právě za pomoci využití zmíněných ortopedických a fyzioterapeutických technik. Na podkladě zpracovaných zdravotních záznamů tak můžeme sledovat pozitivní vývoj léčby, a to zejména u sledovaného chlapce, když u tohoto se podařilo projevy jeho postižení do značné míry snížit, byť mu bylo doporučeno onu končetinu nepřetěžovat nepřiměřenou zátěží, jelikož mu pomocí rentgenového vyšetření bylo prokázáno Morbus pseudoPerthes . Naopak u dívky jsme došli ke zjištění, že zvolená léčba nevedla ke kýženému výsledku, byť i v jejím případě se podařilo zkrat končetiny vyrovnat. Zde se ukázalo, jak je při každé léčbě potřebná a nezastupitelná spolupráce pacienta (a jeho rodiny) s daným odborníkem, neboť vlivem pasivního přístupu k domácí péči tato negativně ovlivnila celý průběh léčby.

Co se týká diskuze k danému tématu, v této části jsem polemizoval o přínosu a rizicích léčebných postupů, přičemž jsem došel k následujícím závěrům:

- užití ortopedické intervence vede ke zlepšení stavu, avšak za předpokladu, že chirurgický zákrok proběhne úspěšně a pacient bude dodržovat stanovené pooperační postupy.



- s každým chirurgickým zákrokem jsou spojena i určitá rizika, která je zapotřebí vyhodnotit ještě před jeho provedením, aby byla zaručena prospěšnost pro klienta.
- v rámci prováděných chirurgických zákroků dochází u pacientů v oblasti dotčené intervencí k hypotrofii svalstva.

Ze všech výše uvedených poznatků jsem došel k závěru, že u kulhajících pacientů v dětském věku v případě, že užití konzervativního způsobu léčby bude nedostačující, je s ohledem na riziko výskytu přidružených onemocnění (skolióza) vhodné využít ortopedické intervence, aby se stav pacienta nadále nezhoršoval. Zcela nenahraditelným aspektem každého léčebného postupu je nejen zodpovědný přístup a synergie ze strany specializovaných odborníků zdravotnické praxe, ale i samotných pacientů, kteří jsou vzhledem ke svému nízkému věku odkázáni zejména na pomoc svých rodin.

Dovolím-li si subjektivně hodnotit přínos zpracování zvoleného tématu pro mou osobu, tak musím uvést, že jsem si nejen rozšířil odborné znalosti v této oblasti, ale zároveň jsem z lidského hlediska pocítil obdiv ke všem dětem a jejich rodinám, které se s následky jakéhokoli postižení musejí vyrovnávat. Léčba tohoto typu onemocnění není jednoduchá a povětšinou trvá delší dobu a je k ní zapotřebí velké disciplíny, sebezapření a trpělivosti. Pevně věřím, že se mi veškeré tyto aspekty podařilo do této práce zahrnout.

## POUŽITÁ LITERATURA A PRAMENY

1. DUNGL, Pavel a kol. Ortopedie. Vyd. 1. Praha: Grada, 2005. 1273 s. ISBN 80-247-0550-8
2. SHARRARD, William John Wells Paediatric Orthopaedics and Fractures Volume 2. Vyd. 3. Oxford, 1993. 1549 s. ISBN 0-632-03454-8
3. KOLÁŘ, Pavel et al. Rehabilitace v klinické praxi. Praha: Galén, ©2009. xxxi, 713 s. ISBN 978-80-7262-657-1.
4. POUL, Jan et al. Dětská ortopedie. 1. vyd. Praha: Galén, ©2009. xi, 401 s. ISBN 978-80-7262-622-9.
5. ŠNAJDAUF, Jiří et al. Dětská chirurgie. 1. vyd. Praha: Galén, ©2005. xv, 395 s. ISBN 80-7262-329-X.
6. MAŘÍK I., MAŘÍKOVÁ A. Vrozené vady pohybového ústrojí, diagnóza a komplexní léčení. Postgraduální medicína, 2006, 8, č. 1, s. 28 - 37. MK ČR E 8136, ISSN 1212-4184
7. MAŘÍK I., ZEMKOVÁ D., MYSLIVEC R., PETRÁŠOVÁ Š., HYÁNKOVÁ E., MAŘÍKOVÁ A., HUDÁKOVÁ O. Deformity dolních končetin u dětí: diagnostika, monitorování a léčení. VOX pediatrie, 2010, 10, č. 7, s. 16-20. MK ČR E 10971, ISSN 1213-2241
8. MAŘÍK, Ivo. Pohybové ústrojí. Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii. Praha: Ortotika s.r.o., Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Společnost pro výzkum a využití pojivových tkání a Katedra antropologie a genetiky člověka, PřF UK v Praze, 2000, roč. 7, č. 2+3, 219 s. ISSN 1212-4575
9. MAŘÍK I., ZEMKOVÁ D., MYSLIVEC R., PETRÁŠOVÁ Š., HYÁNKOVÁ E., MAŘÍKOVÁ A., HUDÁKOVÁ O. Nestejná délka dolních končetin v období růstu: diagnostika, monitorování a léčení. VOX pediatrie, 2010, 10, č. 8, s. 22-29. MK ČR E 10971, ISSN 1213-2241
10. CASTRIOTA-SCANDERBEG A., DALLAPICCOLA B. Abnormal Skeletal Phenotypes: From simple sings to complex diagnoses. Berlin: Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 2005. 962 s. ISBN 978-3-540-67997-4
11. ŠÍPEK, Antonín Definice vrozených vad, [www.vrozene-vady.cz](http://www.vrozene-vady.cz), [online]. [cit. 2017-05-15] dostupné z: [www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=definice\\_vady](http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=definice_vady)

## SEZNAM ZKRATEK

AP .....	předožadní
ap. ....	a podobně
atd. ....	a tak dále
ATB .....	antibiotika
bil. ....	bilaterálně
BP .....	bakalářská práce
C <sub>1</sub> .....	první krční obratel (atlas)
C <sub>2</sub> .....	druhý krční obratel (čepovec)
CNS .....	centrální nervový systém
CT .....	počítačová tomografie
DKK.....	dolní končetiny
DNA.....	dvouřetězcová nukleová kyselina
EAR .....	apikální ektodermální hřeben
FA test.....	flekčně addukční test
FN .....	fakultní nemocnice
HKK.....	horní končetiny
IQ .....	intelligenční kvocient
LDK.....	levá dolní končetina
LS .....	přechod bederní páteře a křížové kosti
m. ....	musculus (z lat. sval)
MR .....	magnetická rezonance
n. ....	nervus (z lat. nerv)

např. .... například

neg. .... negativní

ORT ..... oddělení ortopedické kliniky

OS ..... osteosyntéza, osteosyntetický

PDK ..... pravá dolní končetina

PNF ..... propioceptivní neuromuskulární facilitace

poz. .... pozitivní

RHB ..... rehabilitace/rehabilitační

RTG ..... rentgenový

Shh ..... gen „sonic hedgehog“

tzv. .... takzvaný

VVV ..... vrozené vývojové vady

ZPA ..... zóna polarizační aktivity

## SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 Prenatální diagnostika při zvýšeném riziku vrozených vad .....	8
Tabulka 2 Velká a malá kritéria postižení u Marfanova syndromu .....	57
Tabulka 3 Průběh vyšetření .....	101
Tabulka 4 Průběh vyšetření .....	102
Tabulka 5 Průběh vyšetření .....	103
Tabulka 6 Průběh vyšetření .....	104
Tabulka 7 Průběh vyšetření .....	106
Tabulka 8 Průběh vyšetření .....	107
Tabulka 9 Průběh vyšetření .....	108
Tabulka 10 Průběh vyšetření .....	109
Tabulka 11 Průběh vyšetření .....	112
Tabulka 12 Průběh vyšetření .....	113
Tabulka 13 Shrnutí průběhu a výsledků léčby prvního sledovaného .....	115
Tabulka 14 Shrnutí průběhu a výsledků léčby druhého sledovaného – část 1.....	116
Tabulka 15 Shrnutí průběhu a výsledků léčby druhého sledovaného – část 2.....	117

## SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1 Klasifikace dle Aitkena.....	62
Obrázek 2 Klasifikace dle Pappase .....	62

## SEZNAM PŘÍLOH

- Příloha 1 – RTG snímek levé ruky pro určení kostního věku
- Příloha 2 – RTG snímek – deformita pravého kyčelního kloubu pro Morbus pseudoPerthes
- Příloha 3 – Ukázka abdukční pomůcky z Kalifornie
- Příloha 4 – RTG snímek – uzavřená růstová štěrbina
- příloha 5 – Pozitivní Trendelenburgova zkouška vpravo
- Příloha 6 – RTG snímek – stav po OT a valgizaci krčku femuru a transponovaném velkém trochanteru vpravo
- Příloha 7 – Distálněji uložená štěrbina kyčelního kloubu vpravo

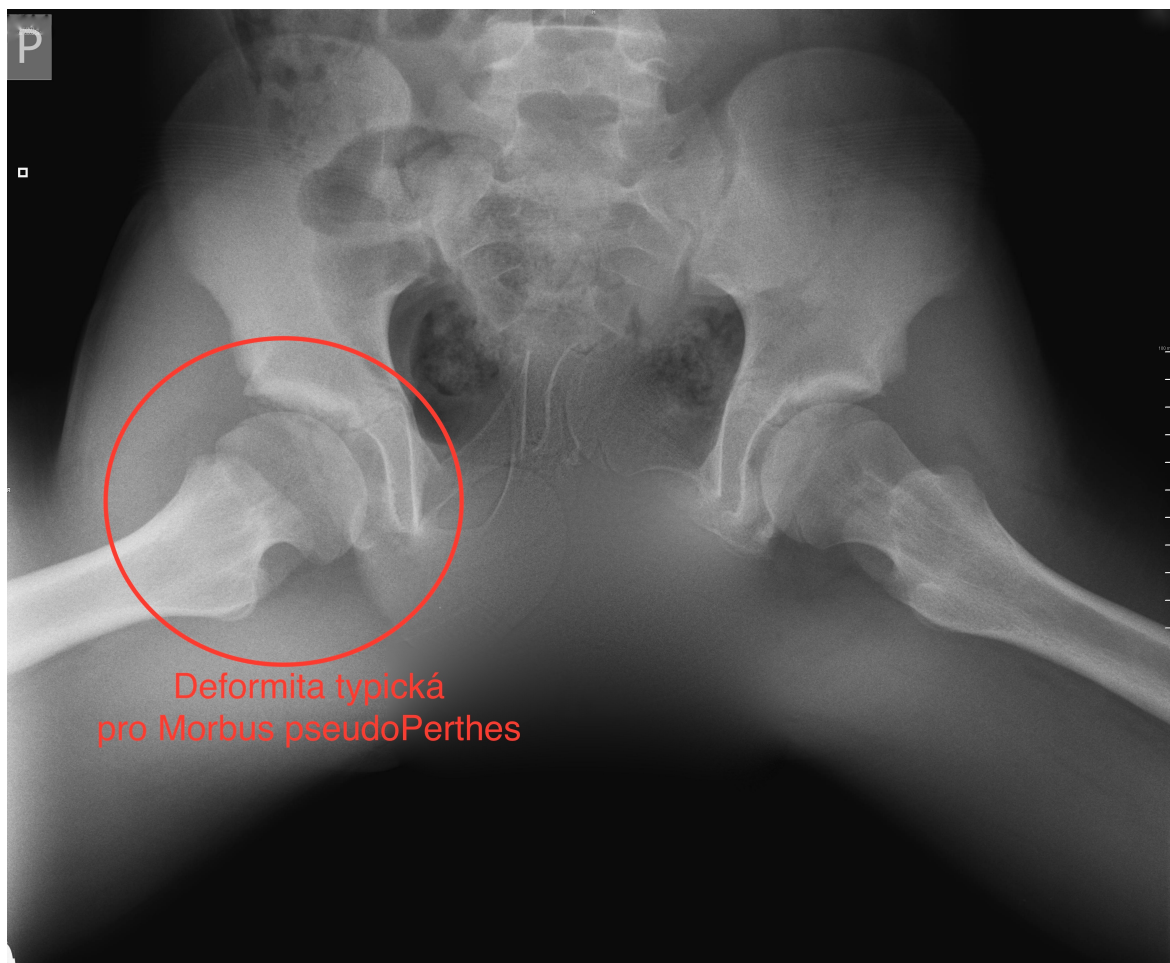
# PŘÍLOHA 1 – RTG SNÍMEK LEVÉ RUKY PRO UČENÍ KOSTNÍHO VĚKU



Zdroj: Vlastní



## PŘÍLOHA 2 – RTG SNÍMEK– DEFORMITA PRAVÉHO KYČELNÍHO KLOUBU PRO MORBUS PSEUDOPERTHES



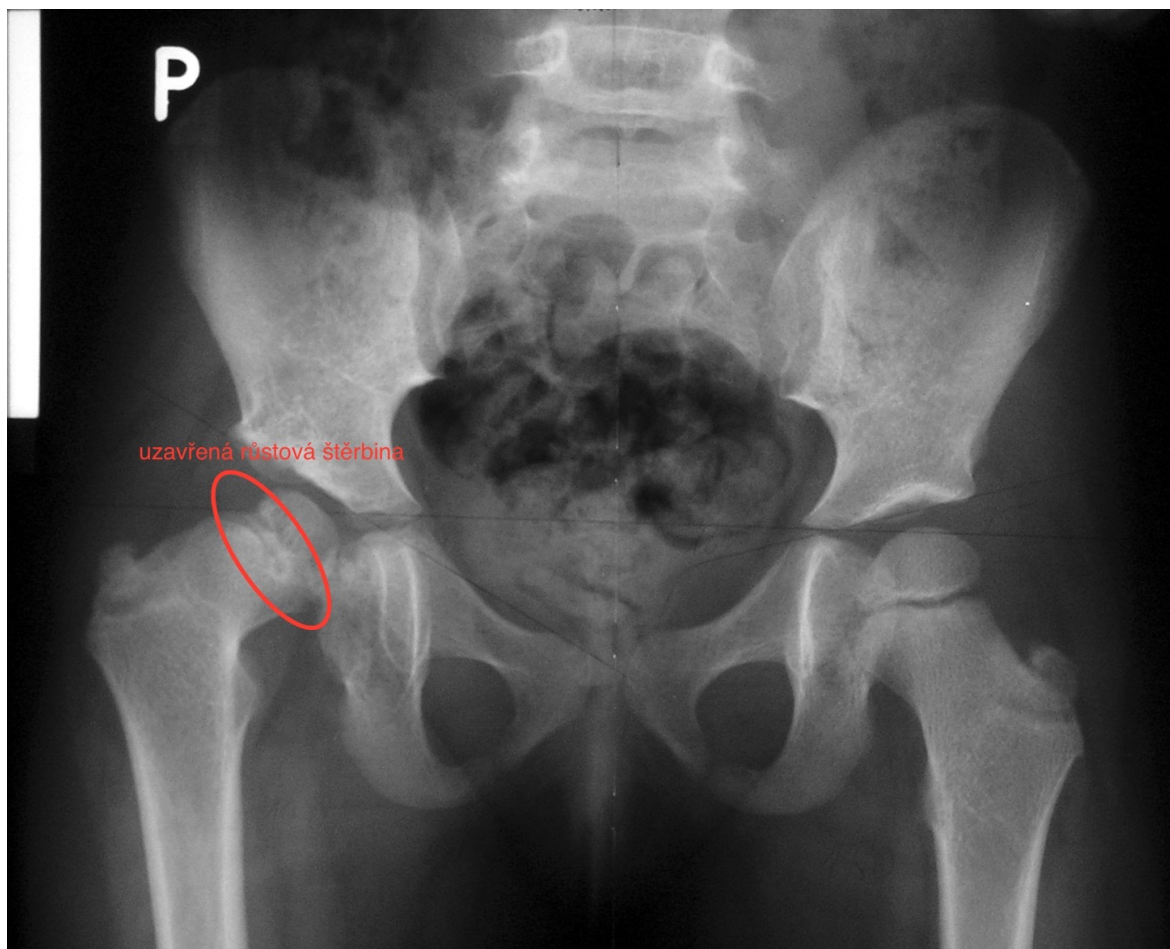
Zdroj: Vlastní

### **PŘÍLOHA 3 – UKÁZKA ABDUKČNÍ POMŮCKY Z KALIFORNIE**



Zdroj: Vlastní

## PŘÍLOHA 4 – RTG SNÍMEK – UZAVŘENÁ RŮSTOVÁ ŠTĚRBINA



Zdroj: Vlastní

## **PŘÍLOHA 5 – POZITIVNÍ TRENDELENBURGOVA ZKOUŠKA VPRAVO**



Zdroj: Vlastní

**PŘÍLOHA 6 – RTG SNÍMEK – STAV PO OT A  
VALGIZACI KRČKU FEMURU A TRANSPONOVANÉM  
VELKÉM TROCHANTERU VPRAVO**



Zdroj: Vlastní

## PŘÍLOHA 7 – DISTÁLNĚJI ULOŽENÁ ŠTĚRBINA KYČELNÍHO KLOUBU VPRAVO



Zdroj: Vlastní