

ANTROPOLOGICKÉ A BIOMECHANICKÉ HODNOCENÍ PROLONGACE DOLNÍCH KONČETIN U ACHONDROPLAZIE: KASUISTIKA

ANTHROPOLOGICAL AND BIOMECHANICAL ASSESSMENT OF THE LEG LENGTHENING IN ACHONDROPLASIA: CASE REPORT

MYSLIVEC R.¹⁾, PETRÁŠOVÁ Š.²⁾, MAŘÍK A.¹⁾, ZEMKOVÁ D.³⁾, MAŘÍK I.¹⁾

¹⁾ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o., Olšanská 7, 130 00 Praha 3

²⁾ Katedra antropologie a genetiky člověka PřF UK, Viničná 7, 128 44 Praha 2

³⁾ Pediatrická klinika KU a FN v Motole, V Úvalu 84, Praha 5

SOUHRN

Achondroplazie (ACH) je nejčastěji se vyskytující kostní dysplazie s převážně metafyzárním postižením dlouhých kostí, stenózou páteřního kanálu, makrocefalií a biomechanicky významným zkratem dolních a horních končetin. Typický fenotyp ACH je způsoben bodovou mutací (4p16.3), která se na skeletu manifestuje porušením enchondrálního růstu, což vede k retardaci růstu dlouhých i krátkých kostí, těl a oblouků obratlů a zpomalení enchondrálního růstu baze lebni i centrálních struktur lebky. Vhodné případy (bez neurologických komplikací) jsou indikovány k prolongačnímu léčení dolních končetin. Prolongační léčení bérců a femurů je přínosem zejména pro chlapce, pro dívky je získem hlavně korekce varosity a torse bérců (na dosažené výšce tolik nezáleží). Kazuistické sdělení prezentuje chlapce s achondroplazií, který podstoupil prolongační léčení dolních končetin. Pacient je dokumentován na fotografiích a RTG snímcích od předškolního věku do dospělosti. Toto léčení bylo monitorováno opakovaným antropologickým měřením, vedlo ke zvýšení predikované výšky v dospělosti o 18,5 cm a současně ke korekci varosity kolen a bérců a vnitřní torse bérců. Popis případu ukazuje na nejčastější překážky a komplikace, které prodlužovací operace provádí. Riziko fraktury či axiální deformity kostního regenerátu po sundání zevního fixátoru bylo retrospektivně zhodnoceno na RTG snímcích pomocí geometrie svalku hodnocené ve dvou projekcích jako tzv. callus diameter

ratio (CDR). Práce je úvodem do celospolečensky velmi závažné problematiky vrozených poruch růstu skeletu a lidí s krátkou postavou. Většina postižených dětí se neobejde bez dlouhodobého komplexního léčení a péče, které zahrnují somatickou, psychickou a sociální rehabilitaci postiženého pacienta. Tato péče se týká i jeho rodiny a je zajišťována společností, ve které žije.

Klíčová slova: achondroplazie, kostní dysplazie, antropologie, callus diameter ratio - CDR, prodlužování dolních končetin

SUMMARY

Achondroplasia (ACH) is the most common occurring bone dysplasia with predominantly metaphyseal involvement of long bones, stenosis of spinal canal, macrocephaly and biomechanically significant shortening of the lower and upper extremities. The typical phenotype of ACH is caused by point mutation (4p16.3) that is manifested at the skeleton by disturbed enchondral bone growth. The consequence is a retardation of growth of the long and short bones, the endplates and posterior vertebral bodies and slowed enchondral growth at the skull base and central structures. Suitable cases (without neurological complication) are indicated for lengthening procedures. Lengthening of the legs is pregnant especially for boys. Girls appreciate especially correction of varus and torsion deformities of the shanks. The case report presents a boy with achondroplasia. The boy had to have the lengthening treatment of his legs. The step by step treatment was monitored by repeatable anthropological measurement. The comprehensive treatment led to an increase of predicted adult high by 18.5 cm and to correction of leg deformities. Description of this case shows the most common barriers and complications, which usually accompany the lengthening operations. Risk of fracture or axial deformity after device removal was retrospectively assessed at X-rays by CDR (callus diameter ratio). This case report is an introduction to a very serious social problem of congenital growth disorders and people with short stature. Most disabled children can not do without a comprehensive treatment and care, including physical, psychological and social rehabilitation. This care concerns his family, too and it is secured by the society, they live in.

Key words: achondroplasia, bone dysplasias, anthropology, callus diameter ratio - CDR, leg lengthening

ÚVOD

Achondroplazie (ACH) je nejčastěji se vyskytující kostní dysplazií, vyznačující se krátkou disproporcionální postavou, relativně dlouhým trupem a krátkými

končetinami. Části koster achondroplazie staré více než 5000 let a dokumentace postižených v starodávném sochařství a malířství (2) jsou důkazem existence této nejčastěji se vyskytující kostní dysplazie během vývoje lidstva. Epidemiologické

studie (4) uvádějí incidenci achondroplazie 3 : 100 000 živě narozených dětí (1 : 26 - 1 : 15 000). Odhaduje se, že achondroplazie tvoří přibližně 80 % z celkového počtu vzácně se vyskytujících kostních dysplazií. Dědičnost je autosomálně dominantní, v 80 - 90 % vzniká jako spontánní nová mutace (vyšší věk otců nad 36 let) na krátkém raménku 4. chromosomu (v oblasti 4p16.3). Více než 99 % případů vzniká bodovými mutacemi (G-A nebo G-C) v nukleotidu 1138 v transmembránové doméně genu pro receptor 3 fibroblastů vážící růstový faktor FGFR-3 (fibroblast growth factor receptor 3). Výsledkem obou těchto mutací je substituce glycinu argininem v codonu 380. FGFR-3 se uplatňuje při vývoji chrupavky a v CNS. Usuzuje se, že normální funkce receptoru obsahuje negativní regulaci enchondrálního růstu. Proto mutace typu „gain-of-function“ by mohly vést k restrikci růstu (18). Detekce běžných mutací 1138G-A nebo 1138G-C jsou přímé a snadno proveditelné. Prioritní DNK studie achondroplazie provedené u nás potvrdily možnost využití detekce mutací FGFR-3 v prenatalní diagnostice (11). Bodové mutace ve FGFR-3 způsobují i další kostní dysplazie s disproportionální krátkou postavou (např. tanatoforickou dysplazií, hypochondroplazií aj.), ale i kraniosynostózou (kraniosynostóza, typ Muenke, kraniosynostóza s acanthosis nigricans) (16). Název achondroplazie, který použil poprvé Parrot v roce 1978, je chybný, protože chrupavka se vytváří správně. Histologickým vyšetřením růstových chrupavek bylo zjištěno kvantitativní snížení enchondrální osifikace, krátké sloupce chondrocytů se širokými septy (8). Mutace ve FGFR-3 se na skeletu manifestuje porušením enchondrálního růstu, což vede k retardaci růstu dlouhých i krátkých kostí, těl a oblouků

obratlů a zpomalení enchondrálního růstu baze lebni i centrálních struktur lebky (14).

Klinická symptomatologie (15, 8) na skeletu je projevem závažnosti poruchy enchondrálního růstu. Pro achondroplazii je typická celá škála příznaků. Například facies se sedlovitým kořenem nosu, makrocefalie s prominujícím čelem a brachycefalickou lebkou. Porodní délka bývá kolem 47 cm, porodní hmotnost se neliší od průměru. Opožděný motorický vývoj v kojeneckém věku, jehož následkem je začátek chůze mezi 24. a 36. měsícem. Hrudník je plochý s malým objemem, torakolumbální kyfóza. Typické je disproportionální rizomelické zkrácení horních a dolních končetin. Byly vypracovány standardní růstové křivky pro výšku, rychlost růstu, poměr horního a dolního segmentu těla a obvod hlavy, které poskytují podklad pro predikci růstu dětí s achondroplazií, sledování makrocefalie, zhodnocení účinnosti prolongačních operací (19), ale i při diferenciálně diagnostických úvahách u jiných poruch růstu. Průměrná rychlost růstu se jeví v prvním roce života normální, následně rychle klesá k 3. P., kde setrvává do konce kosterního růstu. Výška dospělých je v rozmezí 106-142 cm (muži dosahují průměrné výšky 130 cm, ženy 123 cm). S růstem často progreduje varozita bérců - závažněji je porušen růst tibí než fibul (většinou se nesprávně hovoří o „přerůstu“ fibul). Průměrný tibiofemorální úhel hodnocený fotografickou metodou ve skupině 13 pacientů (22 měření) s achondroplazií byl -1,8°. Trup roste na dolní hranici normy, zkrat dolních končetin bývá v dospělosti v rozmezí 25-40 cm (6, 17, 19). Průměrná hmotnost dospělých mužů je 55 kg, dospělých žen 46 kg, se sklonem k obezitě. Inteligence nebývá porušena.



Obr. 1: RTG L ruky v AP projekci, 4 roky, zobrazení příznak trojzubce.

Na RTG snímcích (15) jsou typické příznaky krátkých širokých a konických falang (zvláště proximálních a středních), ruka tvaru trojzubce, distální konce radia



Obr. 2a: Lebka v AP projekci, 3 roky, makrocefalie, rozšíření postranních komor.

a ulny jsou nálevkovitě rozšířeny (**obr. 1**). Lebka makrocefalická, baze lebni bývá krátká (**obr. 2a, b**), foramen magnum zúžené. Lopaty kyčelních kostí jsou malé, čtverhranné („ušlona“), acetabula jsou horizontální plochá, sakroischiadické zářezy jsou krátké a úzké. U kojenců se prokazuje oválné projasnění v proximálních metafýzách femurů a humerů (**obr. 3a, b**). Dlouhé kosti jsou zkrácené, masivní, prominují svalové úpony. Epifyzární osifikace je opožděná. Růstové epifýzy kolenních kloubů mají zářezy ve tvaru „V“, metafýzy jsou rozšířené nepravidelně ohraničené, krčky femurů jsou krátké (**obr. 4**). Obratlová těla jsou krátká a plochá, obratle L1 a L2 mívají klínovitý tvar, v krajně bederní páteře se kaudálním směrem zmenšuje interpedikulární vzdálenost, pedikly jsou krátké, kanál páteřní úzký - vzniká tzv. stenóza kanálu



Obr. 2b: Lebka v bočné projekci, 3 roky. Baze lebni je krátká, do parietookcipitální krajiny se promítá ventil ventrikuloperitoneální drenáže.



Obr. 3a: RTG snímek celého těla 1 měsíčního kojence.



Obr. 3b: Kyčle a pánev - 16 měsíců, oválné projasnění v proximálních metafýzách femurů, lopaty kyčelních kostí jsou malé, čtverhranné („uši slona“), acetabula jsou horizontální plochá, sakroischadické zářezy jsou krátké a úzké



Obr. 4: RTG DK v AP projekci, 6 let, dlouhé kosti jsou zkrácené, masivní, prominují svalové úpony. Epifyzární osifikace je opožděná. Růstové epifýzy kolenních kloubů mají zářezy ve tvaru „V“, metafýzy jsou rozšířené nepravidelně ohraničené, krčky femurů jsou krátké.



Obr. 5a: Páteř v bočné projekci, 5 let, obratlová těla jsou krátká a plochá, obratle L1 a L2 mají klínovitý tvar (dorsolumbální kyfóza).

páteřního (**obr. 5a, b**). Žebra jsou krátká s konkávními ventrálními konci

V kojeneckém a batolecím věku se diagnostikují časté infekce horních cest dýchacích, záněty středního ucha a nedoslýchavost převodního typu (8, 9). Častá je makrocefalie a komunikující hydrocefalus, jež je důsledkem zvýšeného intrakraniálního venózního tlaku. Nekomunikující hydrocefalus vzniká při stenóze aquaeductus mesencephali. V těchto případech je nutné včasné neurochirurgické léčení - ventrikuloperitoneál-



Obr. 5b: Páteř v předozadní (AP) projekci, 6 let, v bederní krajině se kaudálním směrem interpedikulární vzdálenost zužuje, pedikly jsou krátké, kanál páteřní úzký.

ní drenáž (logičtější je chirurgický výkon uvolňující venózní tlak). Cervikomedulární komprese v oblasti malého foramen magnum způsobuje bolesti hlavy, ataxii, inkontinenci, hypopnoe a zástavu dýchání. Jindy se vyvíjí progresivní quadraparéza způsobená vaskulární lézí nebo kompresí míchy a komprese nervových kořenů (končetinové neurologické příznaky). Obtížné je rozhodnutí o indikaci a timingu k venózní dekompresi a operaci cervikomedulární komprese, která se může i spontánně vyřešit (3). U dospělých se někdy rozvíjí syndrom kaudy equiny jako následek vrozené stenózy páteřního kanálu.

Léčení ortopedicko-ortotické (trupové a končetinové ortézy v dětství) a ortopedicko-chirurgické (korekce varozity bérců, prolongace končetin, operace páteře – dekomprese, přední a zadní fúze aj.) je indikováno individuálně (1, 7, 10).

Během prolongace končetin zevním fixátorem, v době sejmutí a následném období lze hodnotit kvalitu nově vytvořeného svalku na RTG snímcích měřením geometrie svalku ve dvou projekcích jako tzv. callus diameter ratio (CDR). CDR je poměr mezi minimální naměřenou šířkou svalku a šířkou osteotomie v proximální části kosti, udávaný v procentech. Vypočtenou hodnotu (%) lze využít k určení doby, kdy se rozhodnout pro sejmutí fixátoru, k indikaci zátěže po extrakci ZF, ale i ke sledování modelace svalku. Při hodnotě CDR 85 % a méně v jedné projekci dochází zpravidla k infrakci či fraktuře kostního regenerátu (12, 13).

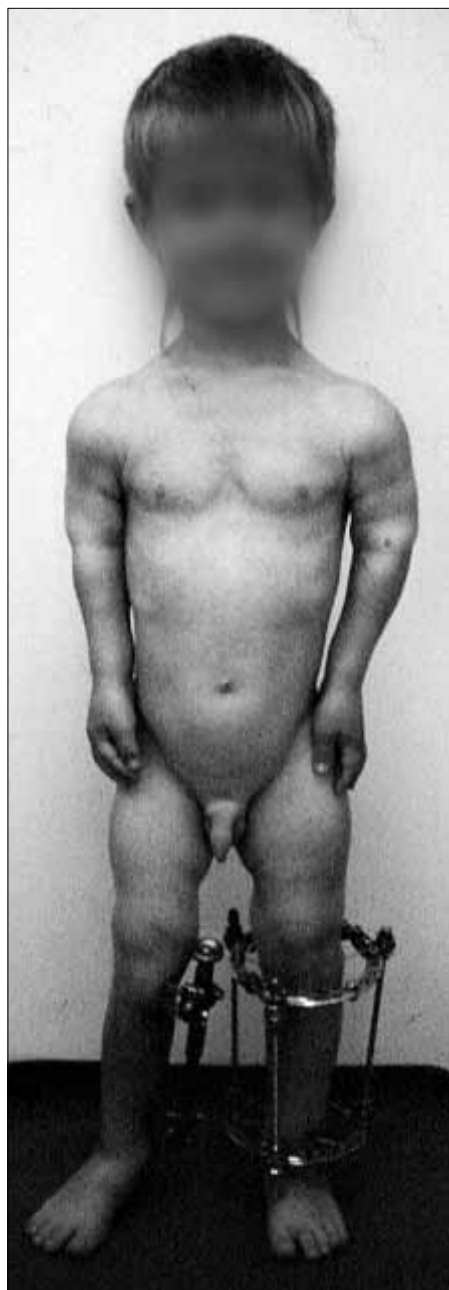
KASUISTIKA

Autoři prezentují případ chlapce s achondroplazií, který podstoupil prodlužovací operace obou dolních



Obr. 6: Proband, 3letý chlapec, postava ve stoje, pohled zprava

končetin (DK). Chlapec byl poprvé vyšetřen na Ambulanci pro kostní dysplazie ortopedické kliniky FN v Motole (MUDr. Ivo Mařík, CSc.) v 1 měsíci věku, kdy byla potvrzena diagnóza na základě klinicko-radiologického vyšetření. Další sledování v předškolním věku a léčení bylo vedeno v Ambulantním centru pro vady pohybového aparátu v Praze 3. V jedné etapě



Obr. 7a, b: 6,5letý pacient, prodlužování bérců
ZF: vlevo kruhový ZF - Ilizarov, vpravo jednor-
ovinnový ZF - Wagner)

byly postupně prodlouženy oba bérce. Postupné prodloužení femurů bylo provedeno ve 2 etapách v pořadí pravý a později levý femur.

Dítě pocházelo z 1. fyziologického těhotenství zdravé matky (věk 24 let), otec zdravý (věk 28 let), rodokmenové vyšetření bez podstatných změn, geneticky šlo o čerstvou (de novo) mutaci. V rodokmenu nebyla prokázána dědičná vada. Mladší bratr není postižen. RTG snímek skeletu dítěte v 1 měsíci věku ukázal charakteristické změny na pánvi, bederní páteři a na dlouhých kostech DK (**obr. 3a, b**). V batolecím věku se rozvinul typický fenotyp achondroplazie, a to orofaciální dysmorfie - obličej se sedlovitým kořenem nosu, makrocefalie (obvod hlavy na 90. P) s prominujícím čelem, dále disproporcionální rizomelické zkrácení DK a HK, prsty rukou tvaru trojzubce v loketních kloubech 10° flekční kontraktury. Akcentace lumbosakrální lordózy, ventrodorsálně oploštělý hrudník (**obr. 6**). Opakované antropologické vyšetření zaměřené na růstovou dynamiku odpovídalo růstové křivce pro achondroplazii, predikce výšky v dospělosti byla 130 cm, predikce zkratu dolních končetin byla 43 cm, v 6 letech nižší - přibližně 36 cm. Biomechanicky významný zkrat DK byl indikací k operačnímu prodloužení obou DK.

Klinicko-antropologicko-rentgenologické vyšetření v 6 letech a 4 měsících prokázalo rozvinutou symptomatologií achondroplazie. Chabé držení těla s akcentovanou lumbosakrální lordózou, mírná flexibilní dorsolumbální kyfóza, ventrodorsálně oploštělý hrudník s mírně vyjádřeným pectus excavatum. Chůze kratšími kroky, batolivá. Tělesná výška 91,8 cm, růstová dynamika odpovídá růstové křivce pro achondroplazii, predik-

ce výšky v dospělosti zůstává 130 cm, v posledním roce vyrostly končetiny výrazněji než trup, predikce zkratu je tedy nižší než 43 cm, ale ne menší než 36 cm.

RTG dolních končetin v AP ve stoje: robustní skelet, rizomelické zkrácení, prostorová acetabula, krátké široké valgusní krčky, v oblasti kolen rozšířené metafýzy s nápadně konkávními vnitřními a zevními okraji, krátké relativně široké diafýzy dlouhých kostí, varozita v oblasti L koleného kloubu (projev rychleji rostoucí fibuly - **obr. 4**).

V 6 letech a 5 měsících byla provedena aplikace kruhových zevních fixátorů (ZF) na oba bérce, oboustranně provedena osteotomie (OT) tibie v proximální metafýze tibie a OT fibuly v proximální třetině diafýzy. Po 7 dnech zahájena postupná prolongace o 1 mm denně. V 6 letech a 8 měsících reoperace P bérce z důvodu posunutí fragmentů a desaxace. Byla provedena OT pravé fibuly, extrakce kruhového ZF, aplikace jedno rovnového ZF Wagner a korekce postavení fragmentů (**obr. 7a, b**). Prodlužování bylo ukončeno v 6 letech a 8 měsících, kdy na RTG snímku obou bérců ve dvou projekcích byly zobrazeny osifikující regeneráty v délce 75 mm, vlevo došlo k mírnému ventrálnímu prohnutí regenerátu, vpravo k mírnému mediálnímu prohnutí. Za 6 měsíců po aplikaci ZF na oba bérce provedena destabilizace ZF povolením šroubovic. Pacient bez omezení zatěžoval obě DK (**obr. 4a; 4b**). Po 1 měsíci byla provedena extrakce ZF v místním znecitlivění. Retrospektivně naměřené hodnoty CDR byly v AP projekci 111 %, v bočné projekci 112 %, což potvrzovalo velmi dobrou konzolidaci svalku a možnost plné zátěže. Záhy začal lyžovat, díky prodloužení bérců mohl about lyžařské boty.



Obr. 8a: 9,5letý pacient po prolongaci bérců, valgozita P kolena, varozita L kolena.

V 9,5 letech bylo zavedeno ortotické léčení pro varozitu proximálního bérce vlevo a valgozitu proximálního bérce vpravo ortézami s ohybovým předpětím v nočním režimu (**obr. 8a, b**). Ortézy užíval 1 rok.

V 10 letech a 6 měsících podstoupil prolongační operaci pravého femuru, aplikován ZF Wagner na femur a provedena příčná subperiostální osteotomie (OT) v proximální ¼ diafýzy. Prodlužování zahájeno za 10 dnů po operaci o 1mm denně. I přes plné zatěžování PDK se vytvořila 40° flekční kontraktura v P kyčelním a kolenním kloubu. Za 3 měsíce byla provedena úprava ZF, aby bylo možné více prodloužit

P femur, současně provedeno protažení kontraktury kolenního a kyčelního kloubu. Celkem byl P femur prodloužen o 11 cm. Za 7 měsíců od aplikace byla provedena destabilizace ZF, který byl odstraněn za 8 měsíců po operaci. Retrospektivně naměřené hodnoty CDR byly při sejmutí fixátoru v AP projekci 113 %, v bočné projekci 100 %. Během dalších 3 měsíců pacient rozcvičil reziduální flekční kontraktury v kyčelním a kolenním kloubu. Nestejná délka DK během prodlužování byla řešena zvyšováním podešve L boty o 3, 6 a 10 cm.

V 11 letech a 6 měsících aplikace ZF Wagner a OT v proximální ¼ diafýzy L femuru. Postupná prolongace o 1mm denně za 10 dnů po výkonu, za 3 měsíce úprava ZF, aby bylo možné prodloužit o plánovaných 11cm, prodlužování skončeno po 4 měsících. Rehabilitační léčení bylo zaměřeno na 40° flekční kontrakturu L kyčelního kloubu. Extrakce ZF byla provedena v celkové anestézii za 8,5 měsíce po aplikaci. Retrospektivně naměřené hodnoty CDR byly v době sejmutí v AP projekci 95 %, v bočné projekci 81 %. Druhý den po sundání došlo při chůzi doma k infrakci uprostřed diafýzy LF s angulací 15°. Byla zhotovena jednoduchá sádrová spika levé DK a vyklínování s cílem repozice anterolaterální angulace. Spika byla po 1 měs nahrazena individuálně zhotovenou stehební ortézou. Za další 2 měsíce nastoupil chlapec na komplexní RHB léčení.

V 15,5 letech byl na RTG snímku DK v předozadní projekci ve stoje tibiofemorální úhel vpravo +3° (v normě), vlevo -4° (varozita) (**obr. 9**). Na základě hodnocení kostního věku a sexuální maturace byla provedena predikce zbytkového růstu v oblasti kolenních kloubů. Byl predikován růst distálního femuru a proximální tibie



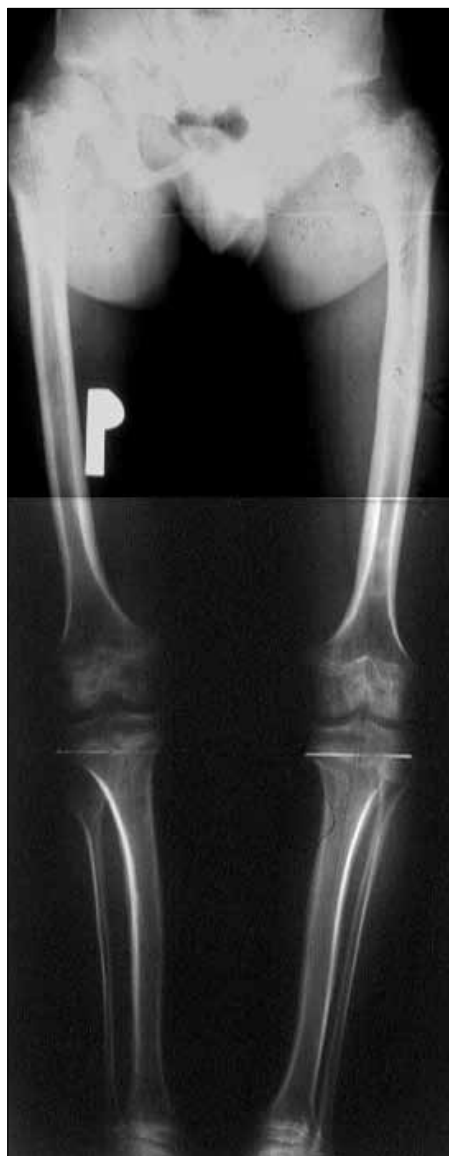
Obr. 8b: DK ve stoje zepředu, v ortézách s ohybovým předpětím.

přibližně 1 cm, a proto byla provedena částečná laterální epifyzeodéza v oblasti L kolenního kloubu s dobrým efektem.

Při kontrolním vyšetření v **16 letech a 9 měsících** na RTG snímku DK ve stoje byl prokázán zkrat levé DK o 10 mm, tibi-ofemorální úhel vlevo 0° (mírná varozita), vpravo $+5^\circ$ (v normě). Ve stoje i vleže byla interkondylární vzdálenost 1,5 cm.

Antropologické hodnocení přínosu prolongačního léčení obou bérců v **9 letech**: tělesná výška 108,5 cm (pod 3. P), růstová dynamika odpovídá střední výšce při achondroplazii (původní predikce 130 cm), zisk prolongačního léčení je 6,5–7 cm. Hmotnost 20 kg. Predikovaný zkrat DK po provedené prolongaci bérců je 33 cm.

Antropologické hodnocení přínosu prolongačního léčení obou femurů v **15 letech a 7 měsících**: tělesná výška 142 cm (pod 3. P, - 4,4 SD). Tělesná hmotnost 45 kg (nadváha nad 97. P). Kostní věk podle TW3: karpální kůstky – dospělý, RUS 15,2 roku. Proporcionalita odpovídá achondroplazii a provedenému prodloužení. Horní končetiny jsou významně zkráceny, užší pánev. Obvod hlavy 56,8 cm (70. P) je v mezích širší normy. Do 6 let chlapec rostl na střední hodnotě pro achondroplazii s predikcí výšky v dospělosti 130 cm, nyní by měřil 125 cm. Provedené operace vedly k prodloužení dolních končetin a tělesné výšky o 17 cm. Současná predikce činí 145 cm.



Obr. 9: RTG snímek DK v předozadní projekci ve stoje v 15,5 letech: tibiofemorální úhel vpravo +3°, vlevo -4° (varozita)

Klinicko-antropologický nález ve **21 letech a 5 měsících (obr. 10a, b)**. Tělesná výška 148,5 cm, výška vsedě 88 cm, hmotnost 59 kg, rozpětí HK 125 cm, obvod hlavy 59 cm, obvod hrudníku 90 cm, robustní skelet. Částečně fixovaná lumbosakrální hyperlordóza, extenze páteře je plynulá, normální rozsah pohybu v kyčelních kloubech, kolenních a hlezenních, zevní torse bérců je správná. Normální stereotyp chůze, ve stoje velmi mírná varozita L kolenního kloubu, velmi mírná valgozita P kolenního kloubu, valgozita paty oboustranně 5°, K přesnému vyrovnání délek DK a postavení pánve je třeba zvýšení pod L nohou o 1 cm. Růstová křivka pacienta a ovlivnění finální výšky prodloužením obou bérců a femurů je vyobrazeno na grafu (**obr. 11**).

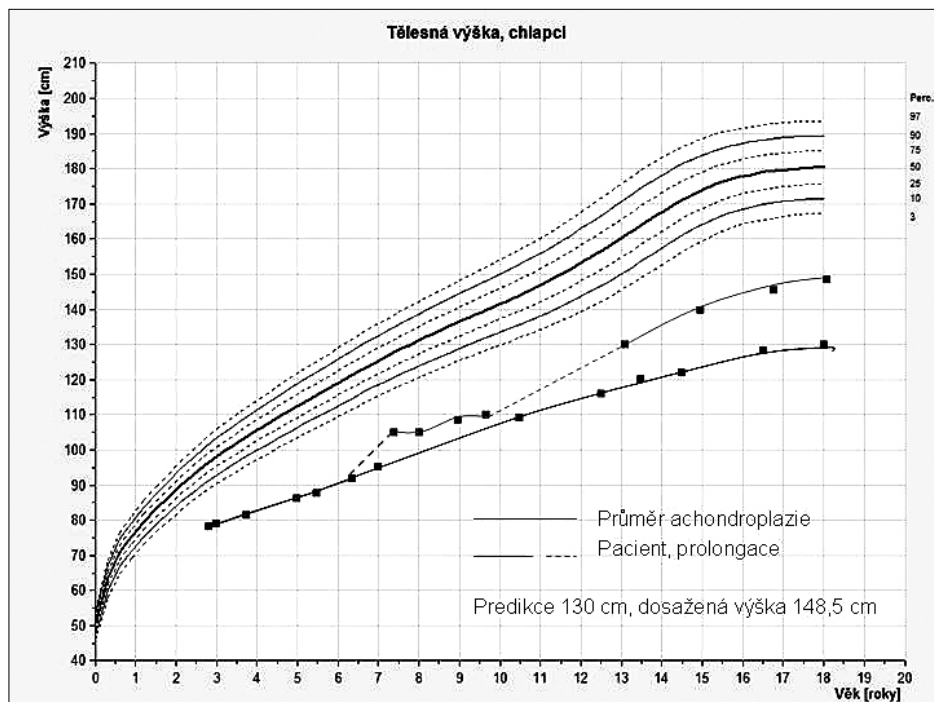
DISKUZE

Na tělesném postižení dětí a dospělých s achondroplazií (a ostatními KD) se kromě krátké postavy nepříznivě uplatňuje disproporcionalita postavy, která různě závažně porušuje držení těla, což se projevuje hyperkyfózou a hyperlordózou páteře částečně či zcela fixovanou. Klinicko-antropologicko-radiologický obraz s růstem vyústí v různě závažné deformity dlouhých kostí a páteře, v dospělosti předčasně vznikají degenerativní změny (osteoartróza nosných kloubů končetin a spondylartróza páteře), později osteoporóza z lokalizované inaktivity (**10**).

Vhodné případy (bez neurologických komplikací) jsou indikovány k prodloužení dolních končetin. U souboru 16 prodloužených dětí s ACH jsme pouze u jedné dívky prodloužovali horní končetiny. Ostatní pacienti nepro-



Obr. 10a,b: Pacient ve věku 21 let, zepředu a zleva



Obr. 11: Graf růstové křivky pacienta, s vyznačením prodloužení bérců a femurů na konečnou výšku

jevili o další prolongační léčení zájem. Při prolongaci bérců byla současně korigována častá varosita a vnitřní torse. Prolongační léčení bérců a femurů je přínosem zejména pro chlapce, pro dívky je ziskem hlavně korekce varozity a torse bérců (na dosažené výšce tolik nezáleží). Ukázalo se, že prolongaci bérců je vhodnější provádět u dětí kolem 10 let, v jedné etapě prodlužujeme oba bérce přibližně o 7–8 cm. Prolongaci femuru indikujeme až po prodloužení bérců (a vyřešení možných překážek a komplikací), operujeme každý femur zvlášť. Prodloužení femurů o 10 cm v jedné etapě je reálné (8).

ZÁVĚR

U probanda vznikla achondroplazie jako čerstvá autosomálně dominantní mutace.

V předškolním věku byla na základě antropologického vyšetření stanovena predikce zkratu dolních končetin v dospělosti přibližně 130 cm, která byla upřesněna při dalších vyšetřeních antropologem ve školním věku po prodloužení bérců a po prodloužení obou femurů, kdy byla zhodnocena efektivnost prolongačních operací. Pacient dosáhl výšky v dospělosti 148,5

cm. Prolongační léčení vedlo ke zvýšení postavy o 18,5 cm, k zlepšení proporcionality postavy i k zlepšení držení těla a stereotypu chůze.

Retrospektivně naměřené hodnoty calus diameter ratio (CDR) na RTG snímcích bérců ve dvou projekcích byly vyšší než 100 %, což potvrdilo velmi dobrou konzolidaci a mechanickou pevnost svalku po sejmutí ZF. Naměřené hodnoty CDR pravého femuru v době sejmutí fixátoru byly více než 100 % v AP projekci a 100 % v bočné projekci. Hodnoty naměřené u levého femuru v době sejmutí fixátoru byly v AP projekci téměř 100 %, ale v bočné projekci jen 81 %, což vedlo při zátěži k infrakci diafýzy femuru s angulací. CDR 85 % je hraniční hodnota, ukazující na kvalitu kostního regenerátu (5, 12).

K vyrovnání zkratu levé DK je vhodné užívat podpatěnku nebo lépe individuální vložku do boty se zvýšením pod patou o 1 cm. Mladý muž využívá pro korekci 1 cm zkratu levé DK postoj na levé DK s propnutým kolenem a pokrčeným kolenem pravé DK. Vtažené široké jizvy v oblasti proximálních konců obou femurů bylo navrženo řešit plastickou operací.

Prodlužovací terapie se neobešla bez překážek a komplikací, které provázejí ve vysokém procentu každé prodlužovací léčení. Rozsah pohybu v kloubech DK nebyl prodlužováním zmenšen. Mírná varozita L kolenního kloubu byla přítomna již před prolongačním léčením. S výsledkem prolongačního léčení je mladý muž spokojený, studuje VŠ.

LITERATURA

1. ČERNÝ P, MAŘÍK I, ZUBINA P, HADRABA I. Aplikace ortotiky jako prostředku technické rehabilitace u kostních dysplazií. *Pohybové ústrojí*, 5, 1998, č. 3+4, s. 145–151.
2. ENDERLE A, MEYERHÖFER D, UNVERFEHRT G. *Small People – Great Art. Restricted growth from an artistic and medical viewpoint.* Hamm – Germany: Artcolor Verlag, 1994, 324 s.
3. GORDON N. The neurological complications of achondroplasia. *Brain and Development*, 22, 2000, s. 3–7.
4. HAGENÄS L. Auxological standards in bone dysplasias. *Horm Res*, 45 (suppl. 2), 1996, s. 24–34.
5. MAMADA K, NAKAMURA K, MATSUSHITA T, OKAZAKI H, SHIRO R, OU W, TANAKA K, KUROKAWA T. The diameter of callus in leg lengthening: 28 tibial lengthenings in 14 patients with achondroplasia. *Acta Orthop Scand*, 69, 1998 Jun, č. 3, s. 306–10.
6. MAŘÍK I, ZEMKOVÁ D, KUBÁT R et al. Predikce tělesné výšky a zkrácení dolního segmentu těla v dospělosti u achondroplazie. *Acta Chir orthop Traum čech*, 56, 1989, č. 6, s. 507–515.
7. MAŘÍK I. Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty – 1. část. Monografie. In: *Pohybové ústrojí*, 7, 2000, č. 2+3, s. 81–215.
8. MAŘÍK I. Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu: vybraná kasuistická sdělení – 2. část. Monografie. In: *Pohybové ústrojí*, 8, 2001, č. 3+4, s. 102–256.
9. MAŘÍK I. Osteochondrodysplazie. In: *Reumatologie v teorii a praxi VI*, ed. J. Rovenský a kol. Martin, SR, Vydavatel'stvo OSVETA, 2004, s. 371–401.
10. MAŘÍK I, MAŘÍKOVÁ A. Vrozené vady pohybového ústrojí, diagnóza a komplexní léčení. *Postgraduální medicína*, 8, 2006, č. 1, s. 28–37.

-
11. Mazurová F, Mazura I, Kuklík M, Mařík I. Možnosti prenatalní diagnostiky achondroplazie molekulárně genetickými metodami. *Pohybové ústrojí*, 2, 1995, č. 4, s. 145–49.
 12. MYSLIVEC R., MAŘÍK I., ZEMKOVÁ D., MAŘÍKOVÁ A., PETRTÝL M. - Prediction of the callus strength according to its X-ray geometry. *Pohybové ústrojí* 15/2008, č. 3-4, s. 342–346
 13. MYSLIVEC R., MAŘÍK I., ZEMKOVÁ D., MAŘÍKOVÁ A., PETRTÝL M. - Modelace kostního svalku po sejmutí zevního fixátoru u prolongovaných pacientů s achondroplazií, *Pohybové ústrojí* 16/2009, č. 1-2, s. 134-7
 14. OESTREICH AE. Growth of pediatric skeleton: A primer for radiologists. Springer, Berlin, Heidelberg, New York 2008, 95 p.
 15. SPRANGER JW, BRILL PW, POZNANSKI A. Bone Dysplasias: An atlas of genetic disorders of skeletal development. Second Edition. New York: Urban-Fisher Verlag, Munchen and Oxford University Press, 2002, 613 s.
 16. SUPERTI-FURGAA, UNGERS, and Nosology Group of the International Skeletal Dysplasia Society. 2007. Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2006 Revision. *Am J Med Genet. Part A* 143A: s. 1–18.
 17. TANNER JM, HEALY MJ et al. Assessment of skeletal maturity and prediction of adult height (TW3 method). London: Saunders, 2001, 101 s.
 18. YOUNG ID. Genetics for Orthopedic Surgeons. The molecular genetic basis of orthopedic disorders. Series Ed. E. Hatchwell. London, Remedica Publishing, 2002, 211 s.
 19. ZEMKOVÁ D, MAŘÍK I. Antropometrie a její využití v komplexní péči o pacienty s kostními dysplaziemi. *Pohybové ústrojí*, 5, 1998, s. 119–126.

Adresa autora:

MUDr. Radek Myslivec

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o., Olšanská 7, 130 00 Praha 3