

Vrozené vady pohybového ústrojí, diagnóza a komplexní léčení

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc., MUDr. Alena Maříková

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

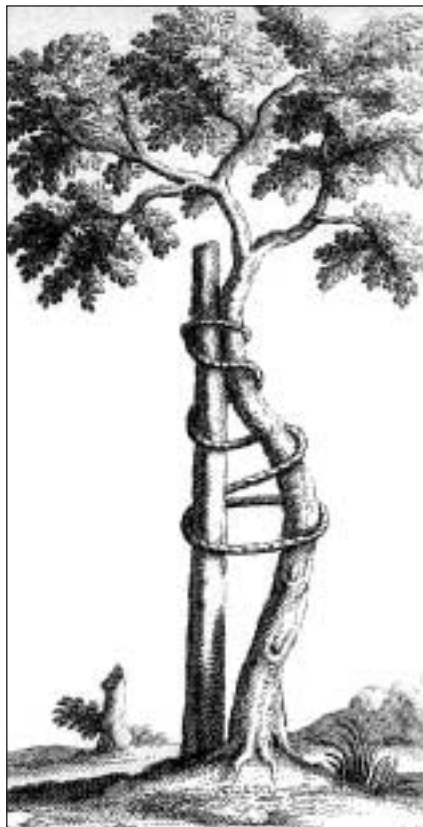
Klíčová slova

vrozené vady pohybového aparátu • etiopatogeneze • klasifikace • diagnostika • léčení

Vady pohybového aparátu, získané i vrozené, provázejí lidstvo po celou jeho existenci. Záznamy o jejich diagnostice a léčení lze vystopovat již v době prehistorické. Dochovaly se v podobě kreseb, maleb a jako kosterní nálezy, které studují paleopatologové, nebo v písemnictví, kde jsou zaznamenány i postoje různých společností k předkům, postiženým vrozenými vadami pohybového aparátu. Ve starém Egyptě byli trpaslíci a tělesně postižení ctěni a váženi. Obecně se uznávalo etické rčení „nesměj se slepému ani si nedělej žerty z trpaslíka“. Naopak ve Spartě ve starém Řecku byla neperspektivní nemluvnata shazována ze skály (v pohoří Taygetos), neboť jen silní a zdatní měli právo na život. Překrásnou a vysoce záslužnou prací je obrazově dokumentované dílo „Small People – Great Art“, které se zabývá retardací růstu především z uměleckého a lékařského (i psychologického a sociologického) aspektu v historii lidstva.⁽¹⁾ Tato kniha napomáhá hledat nové cesty, jak vytvořit snazší život pro odlišné bytosti, vyznačující se velmi krátkou postavou („restricted growth“).

V dnešní době oprávněně hovoříme o komplexním léčení a o komplexní péči o děti s vrozenými vadami pohybového aparátu, která je poskytována týmem zasvě-

cených odborníků klinických, preklinických i teoretických oborů v úzké spolupráci s rodinou postiženého. Z klinických odborníků týmu dlužno jmenovat pře-



Obr. 1 – Pokřivený kmen stromu nebo vinného keře přivázaný k přímému kůlu se stal logem ortopedických a ortopedicko-protetických společností na celém světě. Vyjadřuje trojbodový princip využívaný při ortotickém léčení deformit kostí a kontraktur kloubů končetin a páteře.

devším ortopeda a pediatra, kteří od stanovení diagnózy vrozené vady (končetinové, kombinované, systémové) pohybového ústrojí řídí komplexní péči.

Současná ortopedie není jenom chirurgií pohybového ústrojí, její rozsah je podstatně širší. Zabývá se diagnostikou vrozených muskuloskeletálních vad, úrazy, nemocemi, poruchami metabolismu a jejich následky na pohybovém ústrojí. Je to obor, ve kterém má prevence v období růstu dítěte (ale již i v prenatálním a perinatálním období) velmi důležitou úlohu. Při léčení využívá ortopedie léčebně-preventivní metody konzervativní nebo operační, které se stále vyvíjejí s vědeckotechnickým rozvojem a především vlivem nových poznatků biomechanických principů remodelace kostní a pojivové tkáně.⁽²⁾ V současné době je pro zajišťování komplexní péče o děti s vadami pohybového aparátu nutná specializace na dětskou ortopedii, pediatrii a další dětské podobory (např. osteologii) vzhledem k specifickým odlišnostem v diagnostice, prevenci a léčení vad pohybového aparátu v období růstu (dítě a jeho metabolismus není proporcionálním zmenšením dospělého). Cílem specialistů styčných dětských lékařských oborů je co nejdříve rozpoznat vadu pohybového aparátu a další přidružené systémové vady, nejlépe již v 1. roce života, a co nejdříve začít s komplexním léčením.

Název ortopedie, který vyjadřuje obsah oboru, se objevil poprvé v roce 1741 v knize Nicolase Andryho (1658–1742, profe-

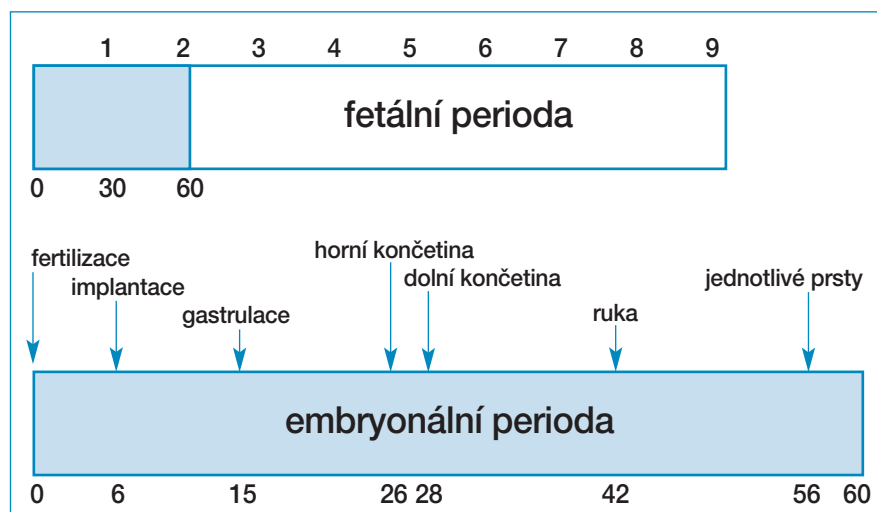
sor medicíny v Paříži) nazvané „*L'Orthopedie, ou l'art de prevenir et de corriger dans les enfans, les difformites du corps*“. Andry sám vysvětluje, jak k názvu dospěl: „pokud jde o název, vytvořil jsem jej ze dvou řeckých slov: *orthos*, to znamená rovný, tedy prost deformity, a *paidion* – dítě. Složil jsem z těchto slov slovo jedno – *ortopedie*, abych vyjádřil jedním termínem úkol, který jsem si určil: využít různých způsobů k předcházení a napravování tělesných deformit u dětí“. V roce 1943 byla tato kniha přeložena do angličtiny s názvem *Orthopaedia, or the Art of Preventing and Correcting Deformities in Children*. Jeden z obrázků knihy znázorňující pokřivený kmen stromu nebo vinného keře přivázaný k přímému kůlu se stal logem oborů ortopedie a ortopedické protetiky na celém světě (Obr. 1). Samostatná ortopedie, která vyšla ze všeobecné chirurgie, se u nás rozvíjí až ve 20. století. Velkou zásluhu o vznik oboru měl prof. MUDr. R. Jedlička, který byl zakladatelem ústavu pro tělesně vadné v Praze na Vyšehradě v roce 1913. Jedličkův ústav vznikl nejen v Praze, ale i v Liberci, Brně a Bratislavě.

Poznámky k etiopatogenezi^(3, 4, 5)

Základní znalosti o etiopatogenezi vrozených vad jsou nezbytné pro včasnou diagnostiku i včasné léčení končetinových, kombinovaných a systémových vad pohybového ústrojí.

Součástí celkového vývoje zárodku všech obratlovců je segmentace – článkování jeho těla. Z molekulárně biologického hlediska je segmentace proces, kterým se poměrně obecná genová informace – v případě pohybového systému informace buněk středního zárodečného listu (mezodermu) zřetelněji ohraničí do přesněji definovaných podjednotek paraaxiálního mezodermu – somitomér (vývojové předstupně somitů). Výsledkem segmentace je tedy nerovnoměrná distribuce genových produktů do somitomér. Všechny komponenty, které se podílejí na vzniku osových struktur zárodku včetně somitomér a segmentů, v podstatě transkribují komplex genů homeoboxu. Tento přepis je nejspíše základním genetickým mechanismem řídícím segmentaci.

Končetiny se vyvíjejí až tehdy, kdy je vytvořena hlavní osa těla, je zřetelně diferencována hlava i kaudální konec zárodku a mezoderm je rozdělen na somity. Horní končetiny se vyvíjejí dříve než dolní a i ve vývoji vnitřních struktur končetiny je



Obr. 2 – Kritické a senzitivní periody v ontogenetickém vývoji člověka – v dolní polovině obrázku je ve dnech vyznačena morfogeneze končetin v embryonální periodě

výrazný proximodistální gradient. Vývoj každého orgánu je výsledkem interakce minimálně dvou buněčných populací – u končetin jde o interakce mezenchymu a ektodermu. Sekvence histologických a biochemických změn, které vedou k diferenciaci základních struktur horních a dolních končetin probíhají velmi rychle – přibližně 32 dnů. Základ ploutvovitých končetin, tzv. končetinových pupenů, se formuje na boční stěně trupu mezi 24.–26. dnem embryonálního vývoje (dolní končetiny mají 5–7denní zpoždění). Končetiny a jejich stavební komponenty jsou výsledkem celé kaskády procesů expri-movaných geny. Zásadní význam má především poměrně krátká sekvence 180 nukleotidů, která je u člověka součástí čtyř genů, ležících na 2., 7., 12. a 17. chromosomu. Tato sekvence se označuje názvem homeobox (Hox geny).⁽⁶⁾ Vady pohybového ústrojí vznikají buď přímou poruchou zárodečné tkáně způsobenou genovou mutací nebo chromosomální aberací, jež se uplatňují v období rýhování oplodněného vajíčka, nebo později vlivem tzv. faktorů zevního prostředí (chemikálie, látky znečišťující životní prostředí, léky, radiace, infekce aj.), které se nežádoucím způsobem uplatňují při morfogenezi v embryonální periodě či fetálním období (Obr. 2).⁽⁴⁾ Většina končetinových defektů, ale i vrozených vad páteře, se vyvíjí v průběhu embryonální periody (přibližně od 4. do 7. týdne). V průběhu tohoto období teratogenní faktory mohou inhibovat podíl a pořadí diferenciací jednotlivých částí. Může to být způsobeno tím, že určité celulární komponenty jsou více senzitivní než ostatní. Teratogenní faktory zpravidla inhibují tu část vyvíjející se končetiny (obratle), která

se vyvíjí nejrychleji a jejíž buňky jsou proto v tom časovém období k inzultu nejcitlivější.^(7, 8) Typ malformace končetiny (obratle) je předurčen stupněm diferenciací struktur končetiny a vypovídá o fázi (hodinách – dnech) ontogenetického vývoje, ve které zasáhla škodlivina.

Zevní vlivy se mohou uplatnit nepříznivým vlivem na pohlavní buňky i před oplozením nebo dokonce při oplozování. Bylo prokázáno, že takzvané „děti sobotního večera“, tj. děti, které byly počaty v alkoholickém opojení, měly větší procento vrozených vad než ostatní děti. Je známo, že alkohol patří k neurogenním a potažmo kosterním teratogenům spolu s organofosfáty, cholinomimetiky, taliem aj.⁽⁹⁾

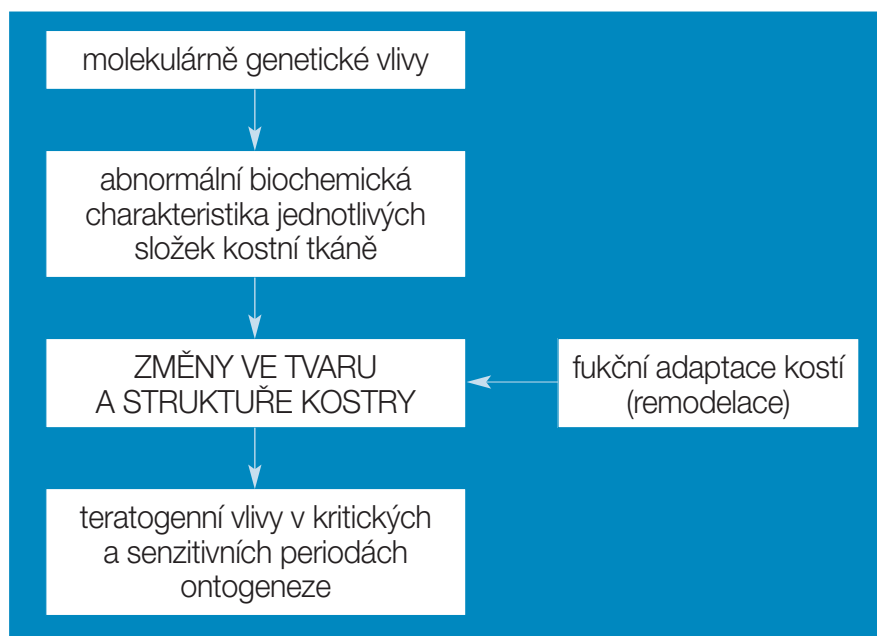
Z hlediska časového působení zevních faktorů se rozlišují **blastopatie**, vznikající v okamžiku fertilizace a rýhování vajíčka (sporná skupina těžkých a závažných vad, např. anencefalie, enchondromatóza aj.), dále **embryopatie**, nejzávažnější morfologické abnormality, vznikající ve 4.–7. týdnu po početí ve stadiu organogeneze, a **fetopatie**, vznikající později v období fetální periody (spíše poruchy tkání a funkční změny). Biomechanickou závažnost malformace odráží stupeň destrukce mezenchymu končetiny (páteře) a podle závažnosti se pak malformace rozdělují na hypoplazie, částečné aplazie a aplazie.

Z hlediska etiologie vzniku končetinových vad se uvádí, že asi 10 % vrozených malformací končetin je způsobeno chromosomálními aberacemi, 20 % je monogenních (mendelovských) vrozených vad, 60 % se dědí polygenně za spoluúčasti zevních vlivů a jen u 10 % se na jejich vzniku negativně podílí pouze faktory zevního prostředí.⁽⁹⁾ **Malformace** konče-

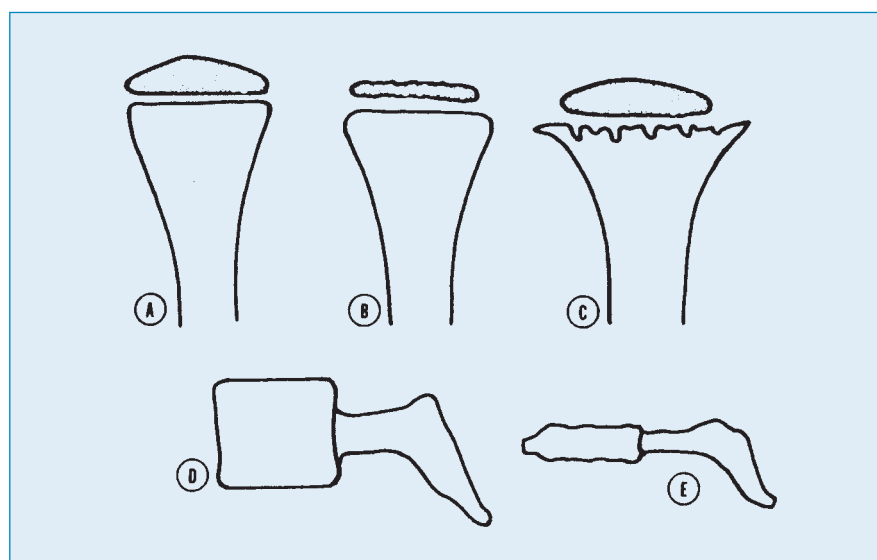
tin, u kterých se předpokládá genetický původ, vznikají na základě endogenních vlivů v době koncepce zřejmě za spoluúčasti faktorů zevního prostředí. Tato kombinace zevních vlivů s vlivy dědičnými dává nekonečný počet možností pro vznik vrozené vady. Vrozené malformace končetin mohou být nejrůznějšího typu a stupně a mohou se navzájem sdružovat.

Cíleným anamnestickým vyšetřením je třeba odlišit **vady vzniklé na základě úchylek polohy plodu a zvýšeného tlaku** (mechanická komprese) na vyvíjející se končetiny během nitroděložního života, tzv. **malpozice (deformace)**, které vznikají až ve fetální periodě. Proces, který vede k intrauterinní deformaci, se nazývá sekvence. U **sekvence** (např. Robinova sekvence, Sprengelova sekvence, Klippelova-Feilova sekvence) je inzultem postižen základ jedné oblasti na rozdíl od **syndromu**, který se projevuje postižením více orgánů či systémů (jde o primární genetický zásah do genomu). Fetální období je pro vznik deformací velmi vnímavé (vznikají takto např. syndromy vrozených kontraktur, torticollis, pes calcaneovalgus, vrozená luxace kyčelních kloubů, pes equinovarus congenitus, infantilní skolióza páteře aj.). Malpoziční vady mívají příznivou odpověď na rehabilitační a ortotickou léčbu. Malpozice však může nepříznivě ovlivnit malformace končetin vzniklé na dědičném (např. osteochondrodysplazie) nebo teratogenním základě (např. blastopatie a embryopatie). Ve fetální periodě vznikají exogenním zásahem do nitroděložního vývoje plodových obalů tzv. **disrupce**. Amniální pruhy z porušených plodových obalů mohou sekundárně způsobit zaškrcení již vytvořené končetiny, může dojít i k intrauterinní amputaci, jindy mohou vyvolat jednostrannou syndaktylii nebo někdy mohou být příčinou asymetrické polydaktylie, ale i Polandova syndromu. Existují i **kombinované disrupce a deformace** jako např. syndrom kaudální regrese. Změny ve tvaru, struktuře a funkční adaptaci kostry se dají pozorovat již prenatálně (sonografické, fetoskopické a radiologické vyšetření) nebo během postnatálního vývoje skeletu. U kostních dysplazií (osteochondrodysplazií) dochází k symetrickým změnám geometrických a mechanických vlastností skeletu a strukturální konfigurace kostní tkáně vlivem abnormálních biochemických charakteristik na podkladě molekulárně-genetických vlivů a funkční adaptace kostí (Obr. 3).

V patogenezi porušeného růstu končetin (ale i páteře, neurokrania a splanchnokra-



Obr. 3 – Znárodnění etiopatogenetických vlivů, jejichž spolupůsobením vznikají změny tvaru a struktury kostry



Obr. 4 – Radiologická klasifikace osteochondrodysplazií založená na postižení dlouhých kostí a páteře. A – normální tvar epifýzy a metafýzy, B, C, E – schéma dysplastických změn epifýz, metafýz a obratlů, D – normální tvar obratle.

nia) se bezesporu uplatňují i **neuroadaptivní vlivy**. Růstová nedostatečnost **periferního nervového skeletu**, který definoval v roce 1937 Donaldson jako nesmírně hustou, vatovitou plstovinu nervových vláken a větví pronikající celým tělem, všemi orgány a končetinami, se projevuje „**neuroadaptivní mikromelií**“, tj. zkrácením kostí, které v souvislosti se zákonem kraniokaudálního a proximodistálního vývojového směru nastává jakoby „zespodu“. Mechanismem poruchy neurálně dlouhivého růstu lze vysvětlovat i nejrůznější končetinové vady včetně neuroadaptivní luxace velkých kloubů dolních končetin, vznik idiopatické skoliózy nebo dokonce rozštěp patra.⁽⁹⁾

Klasifikace^(3, 4, 5, 10, 11)

Člověk je součástí přírody a jeho vývoj není ještě ani zdaleka ukončen. Každý znak a jev v přírodě, je-li pozorován v dostatečně velkém počtu, se vyskytuje v určité variační šíři, to znamená, že je do určité míry odlišný od průměru. Je třeba rozhodnout, zda pozorovaná úchylka, odlišnost je variací, kterou není třeba léčit, anebo anomálií, kterou je třeba v období růstu sledovat a případně léčit, aby chom předešli vzniku druhotných patobiomechanických změn.

Do poloviny 20. století se používaly pro jednotlivé vrozené vady končetin historické řecké a latinské termíny jako acheirie,

apodie, tetrafokomelie aj. Snahou bylo zachytit všechny dosud popsané končetinové vady do jednotné terminologické a klasifikační soustavy. Objev rentgenových paprsků v roce 1896 se stal základem pro anatomickou diagnostiku a rozvoj morfologických klasifikací jak končetinových vad, tak později i systémových vad, označovaných jako kostní dysplazie (KD) nebo osteochondrodysplazie (OCHD). Přesná diagnostika a klasifikace umožňuje stanovení incidence malformací končetin a kostních dysplazií a provedení epidemiologických studií.

Incidence vrozených vad končetin neboli dysostóz s převážným postižením končetin se odhaduje v rozmezí 0,1–1 : 1000 živě narozených dětí. Např. nejčastěji se vyskytující anomálie ruky – syndaktylie – má výskyt 1 : 2000. Naproti tomu průměrná incidence kostních dysplazií je podstatně nižší, v průměru 0,30–0,45 : 1000 živě narozených dětí. Např. nejčastěji se vyskytující achondroplazie se diagnostikuje 1 : 26 000–1 : 15 000.

Dysostózy lze definovat jako kostní malformace, vznikající v embryonální periodě morfogeneze a objevující se solitárně nebo v kombinaci. Dysostózy jsou statické – s růstem se nevyvíjejí a různě závažně (podle lokalizace) ovlivňují biomechaniku rostoucího skeletu. Naproti tomu **dysplazie** se manifestují až ve fetální periodě, postižují symetricky generalizovaně celý skelet, a to buď epifýzy či metafýzy, anebo epifýzy či metafýzy současně s obratli (Obr. 4), a mají tendenci se vyvíjet v dalším životě jako následek genetické poruchy. Jsou příčinou různě závažné patobiomechaniky celé kostry.^(2, 5)

Pro **klasifikaci vrozených končetinových vad (VKV)** horních a dolních končetin se stále nejlépe hodí Swansonova klasifikace z roku 1978⁽⁶⁾, kde jsou VKV rozděleny do sedmi hlavních kategorií, jež se ještě dále dělí:

- chybný vývoj částí končetin (zástava vývoje, absence)
 - transverzální
 - longitudinální
- chybná diferenciace nebo separace částí končetin (např. syndaktylie)
- zdvojení
- nadměrný růst (gigantismus)
- nedostatečný růst (hypoplazie)
- syndrom vrozených konstrikcí (amniotické zaškrnceniny)
- generalizované skeletální abnormality

Terminální defekty jsou buď transversální, nebo longitudinální. Vmezežené defekty byly vypuštěny, protože existence skutečných vmezežených defektů je sporná

(distálně od vmezežené longitudinální aplazie existuje vždy jistý stupeň částečné aplazie či hypoplazie akrálního segmentu končetiny).

Klasifikace deformit páteře podle Scoliosis Research Society (Lyon 1992) obecně rozděluje vrozené nebo získané deformity na **skoliózy, kyfózy, lordózy a kombinace**. V zásadě u biomechanicky závažnějších vad páteře se jedná o deformity ve všech třech rovinách, tj. frontální, sagitální a axiální. Rozlišují se deformity nestrukturální (nefixované a fixované) a strukturální (fixované). **Nestrukturální deformity** se vyznačují normální segmentální mobilitou, na rtg při úklonu do konvexity dojde k napřímení křivky, není paravertebrální prominence. Opačně **strukturální vady** mají poruchu segmentální mobility, při úklonu do konvexity křivky se skolióza (kyfóza, lordóza) zcela nekoriguje. U strukturální skoliózy se při předklonu zjišťuje pozitivní tzv. Adamsův-Meyerův příznak (paravertebrální prominence), který svědčí pro rotaci páteře. Rozlišují se strukturální skoliózy (kyfózy) **idiopatické, neuromuskulární** (neuropatické: dětská mozková obrna /ICP/, Charcot-Marie-Tooth, Friedreichova ataxie, poliomyelitida, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander, artrogrypóza, myelomeningocela aj. a myopatické: Duchennova muskulární dystrofie, artrogrypóza, dystrofická myotonie aj.), **kongenitální, při neurofibromatóze, mezenchymálních chorobách, kostních dysplaziích, metabolických kostních chorobách, při spondylóze a spondylolistéze, kontrakturách měkkých tkání trupu, traumatické, pooperační, po ozáření, při zánětech a tumorech, revmatismu** aj.

Kongenitální deformity páteře vznikají z poruchy formace (hypoplazie – aplazie: hemivertebrý, motýlovité obratle, čtvrtobratle) v 5. týdnu vývoje embrya (do 56. dne), z poruchy segmentace (bloky obratlů, přední, postranní a zadní nesegmentovaná lišta) v 6. týdnu embryogeneze a poruchy smíšené (např. segmentovaná hemivertebra a nesegmentovaná laterální lišta). Často se nalézají sdružené malformace: fúze žebere, páteřní dysrafismus, anomálie horních nebo dolních končetin a sdružené systémové vady (VCC, anomálie močopohlavního ústrojí aj.).⁽¹²⁾

Mezinárodní nomenklatura (MN) konstitučních kostních chorob byla poprvé vypracována výborem pro nomenklaturu intrinsických chorob kostí Evropské společnosti pro pediatričskou radiologii v Paříži v roce 1969.

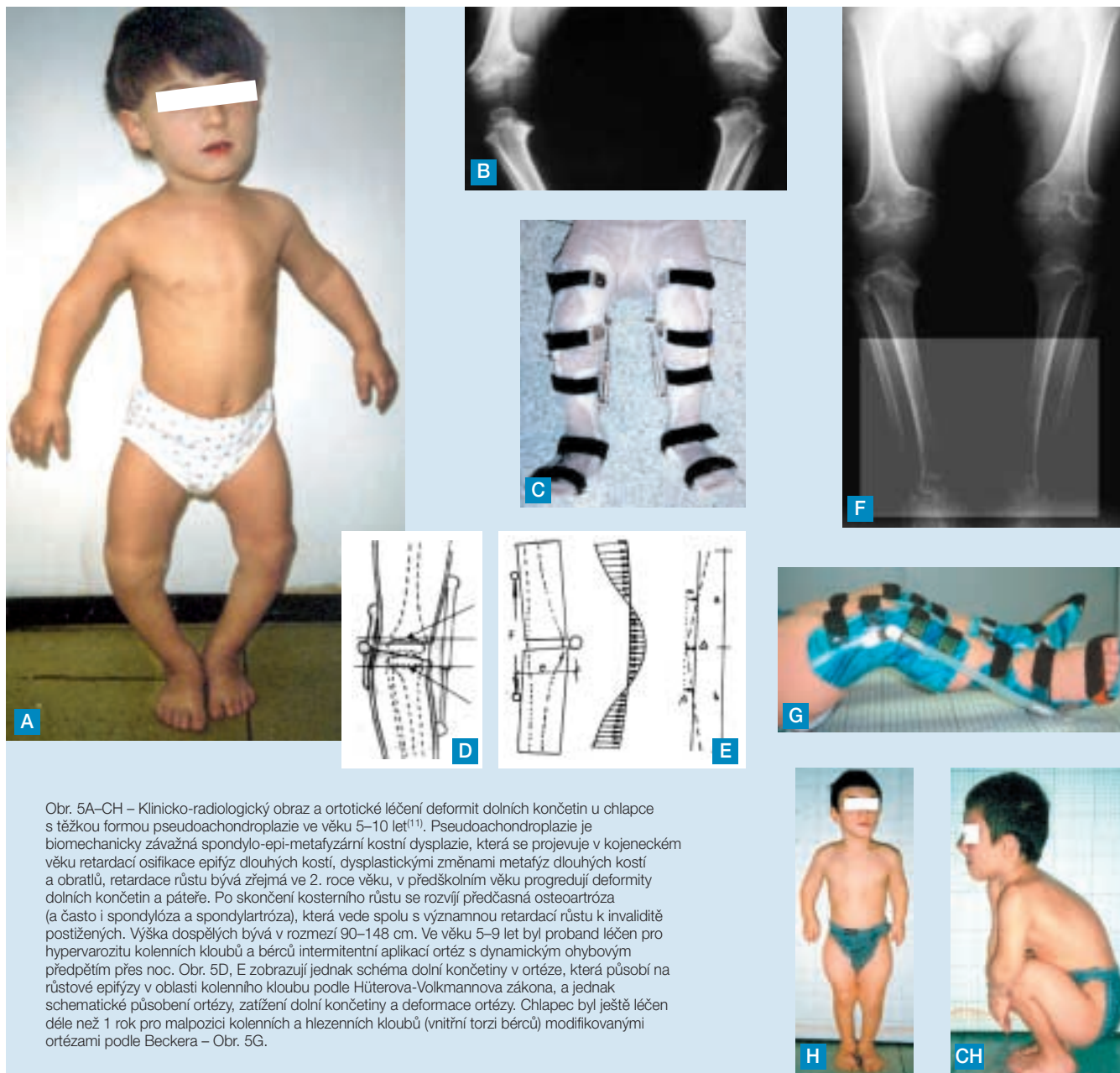
Dnes již 6. verze Mezinárodní nosologie a klasifikace konstitučních poruch kostí⁽¹³⁾

je kombinací morfologických a molekulárních seskupení; předpokládá se, že se vytvoří dvě propojené klasifikace: jedna bude klinická, identifikující přijatou terminologii a nosologii; další pak molekulární, která pomáhá v pochopení patogeneze jednotlivých poruch. Větší změnou ve stávající klasifikaci je připojení geneticky definovaných poruch typu dysostóz ke KD či OCHD. Je tomu tak proto, že v klinické praxi se tyto dvě skupiny překrývají. Tato šestá verze zahrnuje 250 nosologických jednotek OCHD a 40 jednotek dysostóz. Vývoj klasifikací jak vrozených končetinových vad, tak MN konstitučních kostních chorob a aplikace v klinické praxi na vlastním souboru pacientů byly publikovány v časopisech Česko-slovenská pediatrie⁽³⁾, Pohybové ústrojí⁽⁴⁾ a Osteologický bulletin⁽¹⁰⁾. Pro diagnostiku a diferenciální diagnostiku genetických syndromů, metabolických a konstitučních vad skeletu odkazujeme na monografie uveřejněné v posledních letech ve světovém písemnictví^(14, 15, 7, 16).

Diagnostika

Diagnostika vad pohybového aparátu je založena na klinickém, antropologickém, rentgenologickém a genetickém vyšetření (genetické poradenství, prenatalní a presymptomatická diagnostika v postižených rodinách spolu s molekulárně genetickou diagnostikou, chromosomálním a dermatoglyfickým vyšetřením), doplněným v indikovaných případech vyšetřením biochemickým (včetně vyšetření markerů kostního obratu v krevním séru a moči, homocysteinu v krevním séru zvláště při pozitivním výskytu kardiovaskulárních onemocnění v rodině), histologickým, histochemickým, elektronmikroskopickým, sonografickým, denzitometrickým, NMR, CT, 3 D rekonstrukcí, scintigrafií skeletu, nebo i třífázovou kostní scintigrafií aj. Zmíněná vyšetření a vyšetření příslušnými specialisty klinických oborů jsou nejčastěji indikována zainteresovaným ortopedem nebo pediatrem (nejlépe v jedné osobě) specializovaným na vrozené vady pohybového ústrojí s cílem jednak přesně určit vrozené vady skeletu a jejich závažnost (eventuálně s genetikem a dětským rentgenologem stanovit genetickou diagnózu) a jednak zjistit nebo vyloučit přidružené vady ostatních systémů.

Autoři v práci „Včasná diagnostika ortopedických vad u dětí“⁽¹²⁾ vytyčili zásady pro vyšetření pohybového systému při preventivních prohlídkách u praktického



Obr. 5A–CH – Klinicko-radiologický obraz a ortotické léčení deformit dolních končetin u chlapce s těžkou formou pseudoachondroplazie ve věku 5–10 let⁽¹⁾. Pseudoachondroplazie je biomechanicky závažná spondylo-epi-metafyzární kostní dysplazie, která se projevuje v kojeneckém věku retardací osifikace epifýz dlouhých kostí, dysplastickými změnami metafýz dlouhých kostí a obratlů, retardace růstu bývá zřejmá ve 2. roce věku, v předškolním věku progredují deformity dolních končetin a páteře. Po skončení kosterního růstu se rozvíjí předčasná osteoartróza (a často i spondylóza a spondylartróza), která vede spolu s významnou retardací růstu k invaliditě postižených. Výška dospělých bývá v rozmezí 90–148 cm. Ve věku 5–9 let byl proband léčen pro hypervarozitu kolenních kloubů a bérců intermitentní aplikací ortéz s dynamickým ohybovým předpětím přes noc. Obr. 5D, E zobrazují jednak schéma dolní končetiny v ortéze, která působí na růstové epifýzy v oblasti kolenního kloubu podle Hüterova-Volkmanova zákona, a jednak schematické působení ortézy, zatížení dolní končetiny a deformace ortézy. Chlapec byl ještě léčen déle než 1 rok pro malpozici kolenních a hlezenních kloubů (vnitřní torzi bérců) modifikovanými ortézami podle Beckera – Obr. 5G.

lékaře pro děti a dorost, které se u nás provádějí v šesti týdnech, ve třech měsících věku, ve třech, pěti, sedmi, devíti, jedenácti, třinácti, patnácti a osmnácti letech. Upozornili na nejčastější příznaky vrozených a získaných vad pohybového a neuromuskulárního systému, které je třeba cíleně zjišťovat při pravidelných pediatrických prohlídkách. Z vrozených vad se jedná o dosud nepoznané vrozené končetinové vady, vrozené vady páteře, kombinované vady a systémové vady skeletu – kostní dysplazie. Je třeba verifikovat vrozené jednostranné kontraktury, které jsou následkem 1. postavení plodu v děloze (85 % dětí). Zjišťujeme kontrakturu kývače hlavy vlevo (která se později projevuje oploštěním záhlaví vpravo a ob-

líčeje vlevo – tzv.skolióza obličeje), addukční kontrakturu v levém kyčelním kloubu, která má v pozdějším životě za následek vznik abdukční kontraktury pravého kyčelního kloubu. Důsledkem těchto kontraktur může být později infantilní typ idiopatické skoliózy, pro kterou je charakteristické vybočení hrudní křivky doleva.⁽¹⁷⁾ Hodnotíme pohyblivost páteře v oblasti krční, torakolumbální a lumbosakrální, symetrii hrudníku a ramen včetně hybnosti v ramenních kloubech. Součástí klinického vyšetření je posouzení proporcionality a psychomotorického vývoje, ale i orientační neurologické vyšetření.

Mezi patognomonické příznaky řadíme Mezi patognomonické příznaky řadíme čtyřprstou rýhu ve dlaních, která bývá častá

u genetických syndromů a vrozených chromosomálních abnormalit, vymizení ohybových rýh prstů, které předurčuje vazivový či kostěný symfalangismus, např. u diastrofické dysplazie nebo artrogrypózy. Všimáme si kožních změn, které mohou provázet různé vrozené vady (např. naevus flammeus v oblasti kořene nosu u artrogrypózy, skvrny bílé kávy u M. Recklinghausen, hyperpigmentace, lipom a ochlupení v bederní krajině u diastematomyelie či sakrálního teratomu, poruchy vývoje nehtové ploténky u chondroektodermální dysplazie nebo nail-patela syndromu aj.), rozšíření cév u angiodysplazie typu Klippel-Trenaunay, gotického tvaru patra nebo rozštěpu u některých genetických syndromů (Turnerův

syndrom, diastrofická dysplazie aj.), hyperlaxicity vazů a kloubů u Marfanova či Ehlersova-Danlosova syndromu, osteogenesis imperfecta a dalších genetických syndromů, hypermobility kloubní a sníženého svalového tonu u kostních dysplazií a vad neurologické etiologie.

K patognomonickým příznakům patří asymetrie délek a obvodů končetin, asymetrie rozsahu pohybu velkých i malých kloubů horních a dolních končetin a disproportionality postavy, končetin a jejich segmentů. Typické změny prstů rukou provázejí určité kostní dysplazie nebo dysmorfické syndromy (např. trichorinofalangéální dysplazie – typ I, Heydu-Cheney syndrom, distální typ artrogrypózy aj.), radiální aplazie je patognomonickým symptomem u syndromu trombocytopenie a aplazie radia, Fanconioho anémie aj. Fyziologický vzorec vývoje osy dolních končetin bývá porušen v předškolním věku⁽¹⁹⁾ u kostních dysplazií (např. metafyzární dysplazie typ Schmid, pseudoachondroplazie aj.) a metabolických chorob (např. hypofosfatemická křivice, mukopolysacharidózy aj.), kdy se i výrazněji výše uvedená disproportionality a vrozené deformity páteře (z poruchy formace a segmentace), jež nemusí být po narození patrné. Dále vrozená dysplazie kyčelního kloubu jednostranná nebo oboustranná včetně symetricky opožděné osifikace hlavic femurů. Opožděná osifikace může být prvním příznakem kostních dysplazií (KD) s převážným postižením epifýz, např. mnohočetné epifyzární dysplazie, spondyloepifyzární dysplazie vrozené či typu tarda, ale i nejzávažnějších spondylo-epi-metafyzárních dysplazií, které se vyznačují po narození růstovou retardací a výraznou disproportionality, poruchou hybnosti kyčelních kloubů a páteře. Zvýšená kostní lomivost provází nejčastěji osteogenesis imperfecta, idiopatickou juvenilní osteoporózu, mírnou homocystinémii nebo homocystinurii, ale i těžké formy spondylo-epi-metafyzárních dysplazií, kde v důsledku omezení kloubní pohyblivosti a svalové hypotrofie vzniká osteoporóza z inaktivity.

V období růstového spurtu, který nastupuje po desátém roce věku (u dívek v rozmezí 8,5–12,5 let, u chlapců rozmezí 10,5–14,5 let), dochází k zvýraznění abnormalit a progresi již dříve diagnostikovaných symptomů a asymetrií. Autoři vyzývají ke zvážení zařadit **preventivní prohlídky** obsahující vyšetření pohybového ústrojí také v **10 a 12 letech** vzhledem k různému začátku puberty a růstového spurtu u různých etnických skupin v naší

populaci, aby neunikly diagnostice progresující deformity páteře, desaxace a stejné délky DK, kontraktury aj. U kostních dysplazií bývá pubertální růstový výšvih výrazně omezen, což má za následek zvýraznění růstové retardace. Dospělá výška pacientů s KD je závislá na genetické variabilitě a také na výšce rodičů u případů vzniklých jako čerstvé mutace.

V neposlední řadě při preventivních i cílených prohlídkách u dětí pátráme po symptomech na ostatních systémech (např. kardiovaskulární, močově-pohlavní, nervový, krevní systém a další), včetně smyslových orgánů, kůže a jejich adnex.

Komplexní léčení^(3, 4, 5, 11)

Léčba dětí i dospělých s kostními dysplaziemi, končetinovými a kombinovanými vadami zůstává i přes překotné objevy v molekulární biologii symptomatičká. Včasné stanovení klinické diagnózy a určení závažnosti a etiopatogeneze vrozené vady pohybového aparátu je základem pro racionální individuálně diferencované komplexní léčení, zajišťované týmem specialistů. Od narození po neohraničeně dlouhé období se kombinuje a vzájemně doplňuje léčení **medikamentózní** a **operační s rehabilitací a ortopedicko-protetickým ošetřením**. Výše zmíněné přidružené vady ostatních systémů jsou řešeny v zasvěcené spolupráci s odborníky příslušných dětských oborů.

Metody konzervativní

U některých primárních metabolických chorob je možná **substituční, profylaktická nebo roborující terapie**. **Substituční** medikamentózní terapie je v současné době využívána například u hypofosfatemické formy vitamín D rezistentní křivice, kde se daří více či méně kompenzovat kalciofosfátový metabolismus podáváním kalcitriolu a fosforu. Kompenzace kalciofosfátového metabolismu je předpokladem pro úspěšné operační léčení reziduálních deformit skeletu dolních končetin. **Profylaktický** charakter má dietní terapie např. u fenylketonurie a alkaptonurie. **Roborující** terapií je např. aplikace pyridoxinu u galaktosémie nebo kyseliny listové u hyperhomocysteinémie. Léčení kalciotropními léky je indikováno u některých pacientů s kostními dysplaziemi, které se vyznačují sníženou kostní hustotou a zvýšeným kostním obrátem, a při prolongačním nebo jiném rekonstrukčním léčení, kdy se velmi často setkáváme se Sudeckovým algoneurodystrofickým syn-

dromem i u dětí. V indikovaných případech jsme zavedli léčení kalciotropními léky s cílem zlepšit kalciofosfátový metabolismus, a tak zkrátit dobu kostního hojení po zlomenině nebo korekčních osteotomiích.

V klinické praxi se již dnes uplatňují některé **perspektivní prostředky léčby**, k nimž řadíme **léčbu hormonální a transplantaci kostní dřevě**. U pacientek s Turnerovým syndromem byla prokázána stimulace růstu a vývoje sekundárních pohlavních znaků podáváním růstového hormonu a estrogenů, což příznivě ovlivňuje i sekundární osteoporózu. V písemnictví se uvádějí částečné úspěchy s **transplantací kostní dřevě**, například u některých typů mukopolysacharidóz (I., II., III. a VI. typ), mukolipidózy II. typu a maligní osteopetrózy s předčasnou manifestací. První úspěšná transplantace kostní dřevě provedená u dítěte s recesivním (tzv. maligním) typem osteopetrózy u nás byla publikována v Čs. Pediatrii v roce 1993 a první úspěšná transplantace u chlapce s mukopolysacharidózou I. typu v roce 1995. **Specifická substituční terapie** lysosomálních střádavých chorob čeká na izolaci a syntézu korigujícího enzymu. V současnosti se úspěšně rozvíjí substituční léčení (enzyme replacement therapy) Fabryho choroby (vrozený defekt enzymu alfa-galaktosidázy vede k systémové akumulaci glykosfingolipidů). Součástí komplexního léčení a péče je individuálně vedená **léčebná rehabilitace** (léčebná tělesná výchova, fyzikální terapie, nácvik soběstačnosti a léčba prací nebo hrou) a **ortoticko-protetické ošetření** včetně psychologické podpory pacienta a jeho rodiny. Včasné zavedení adekvátní léčebné tělesné výchovy a ortoticko-protetického ošetření je další nadějí pro zlepšení zdravotní a sociální situace dětí s biomechanicky závažnými systémovými (dysmorfickými a končetinovými vadami). **Léčebná rehabilitace** je zpočátku zejména léčebná a sociální, později i výchovná (pedagogická) a pracovní, včetně její nezbytné vazby na protetickou a ortotickou péči. Rehabilitace předpokládá spolupráci pacienta. Zaměřuje se lokálně na rozvoj, udržení či zlepšení pohyblivosti jednotlivých segmentů končetin a páteře v rozsahu, který je nezbytný a užitečný. Nemusí to být vždy tzv. normální rozsah. V některých případech naopak respektujeme funkční výhodnost nehybnosti, která umožňuje stabilitu kloubu v postavení, jež je pro pacienta optimální. Například u pacientů s osteogenesis imperfecta musíme komplexní léčení



Obr. 6 – Dynamická korekční trupová ortéza (DKTO) – typ Černý dovoluje úklony trupu na obě strany a mírnou flexi i extenzi páteře. DKTO je vhodná zejména pro flexibilní idiopatické skoliózy stupně Ib a I podle Cobba, kde dosahujeme více než 50% korekce hrudní a bederní křivky. DKTO s v výhodou indikujeme i pro noční polohování s hyperkorekcí bederní křivky, což je dosaženo úklonem do konvexity skoliózy. Lze ji využít i pro korekce deformit páteře v sagitální rovině, což využíváme např. u dětí a achondroplazií již v batolecím a předškolním věku.

zaměřit podle závažnosti deformit a rozhodnout včas, zda pacient bude schopen vertikalizace a lokomoce, nebo zda bude odkázán na invalidní vozík.

Cílem **ortoticko-protetického léčení** je prevence zlomenin a deformit, náhrada končetin (protézy, epitézy), udržení operacemi dosažených korekcí (např. ortézy podle Sarmienta po segmentárních osteotomiích u osteogenesis imperfecta nebo dynamické korekční ortézy po operaci pes equinovarus congenitus aj.) a postupná korekce deformit dlouhých kostí či kloubních kontraktur končetinovými ortézami s ohybovým předpětím (Obr. 5C, D, E).^(18, 19) Korigující síly působí na **trojbodovém principu**, jenž je podstatou ortotického léčení deformit končetin i páteře (viz Obr. 1). Idiopatické, vrozené a sekundární deformity páteře indikujeme v růstovém období k léčení dynamickými trupovými ortézami (korzety). Užíváme trupovou ortézu typ Cheneau a dynamickou korekční trupovou ortézu typ Černý (Obr. 6). **Ortotika** má své místo ve všech etapách komplexní léčby. **Ortézy končetinové i trupové** stejně jako chirurgické výkony musí být individuálně zvažovány a indikovány. Ortotické vybavení se již stalo nepostradatelnou součástí předoperační přípravy i pooperační fyzioterapie. V předoperační přípravě je nutné naučit pacienty používat dlahy, končetinové a trupové ortézy, aby si zvykli na režim, který od nich bude vyžadován po rekonstrukčním výkonu. Ortézy ovlivňují deformity skeletu nadprahovým mechanickým namáháním, které díky růstu (uplatnění Hüterova-Volkmanova záko-

na), tlaku či tahu periostu, ale i pružným a vazkopružným vlastnostem kostní tkáně nastartuje remodelaci kostní a pojivové tkáně. Remodelace závisí nejen na okamžitých proměnlivých nadprahových změnách namáhání, ale doznívá i při stálém zatížení a v klidu účinkem dopružování kostí.⁽²⁾ Značné nadprahové tlakové síly je možno aplikovat díky individuálně tvarovaným skořepinám (objímákám), které jsou v místech mechanického namáhání vyloženy atraumatickým materiálem.

Odlíšné je **dlahování a ortézování horní a dolní končetiny**. U **dolní** končetiny je cílem ortotického ošetření získání stability pro stoj a nácvik chůze. Nejčastěji užíváme rigidní plastové polohovací nebo dynamické ortézy zhotovené podle sádrového otisku aktuálního stavu a rozsahu pohybu. U ortéz navržených Sarmientem je snahou současně odlehčit, retinovat a mobilizovat s cílem zabránit jak ztuhnutí v kloubech, tak oslabení nebo zkrácení svalů. U **horní** končetiny je podstatný pohyb v prostoru, který zajišťuje více či méně i končetina zkrácená s omezenou funkcí. Pro kontraktury a deformity rukou vyrábíme ortézy a dlahy z nových materiálů (plastů), jako jsou polorigidní (pružný) Softcast, rigidní Scotchcast a jejich kombinace Combicast. Cílem je umožnit nebo zlepšit úchop a manipulaci postiženou rukou.

Pro léčení biomechanicky závažných valgózních a varózních deformit DK byly v roce 1997 do klinické praxe zavedeny korekční **ortézy s vysokým ohybovým předpětím**, které účinně působí trojbovým principem v různých úrovních bér-

ce a v distální krajině femuru.^(18, 19) Nově vyvinuté dynamické ortézy našly uplatnění především při léčení genua et crura vara „idiopathica“, ale i v některých případech deformit dolních končetin u dětí s OCHD (Obr. 5A, B, C, F, H, CH).

Metody operační

Cílem ortopedického léčení je **v období růstu** co možná nejlépe korigovat patobiomechaniku (patologický tvar, složení a funkci) končetin a páteře konzervativními a operačními metodami. Operační obory ortopedie a traumatologie, dětská chirurgie, cévní chirurgie, mikrochirurgie, neurochirurgie, kardiochirurgie a další se v posledních desetiletích významně rozvinuly díky pokrokům v anesteziologii a resuscitaci, ale i díky novým poznatkům v biomechanice pojivových tkání, která své aplikace nachází především při komplexním léčení muskuloskeletálního systému. Pro rekonstrukční operační léčení se využívají poznatky z embryologie, experimentální teratologie a jiných preklinických a teoretických oborů. Současný celosvětový trend v léčení vrozených vývojových vad (VVV) pohybového aparátu je snaha o úplné, ale šetrné operační vyřešení vady pokud možno již v prvním roce života za součinnosti adekvátní rehabilitace od okamžiku zjištění vrozené vývojové vady s cílem zabránit opoždění psychomotorického vývoje dítěte.

Operační léčení deformit skeletu je obecně zaměřeno na korekce deformit, kontraktur a zkratů končetin, prodlužování dlouhých kostí, operace kyčelních a kolenních kloubů, rekonstrukční operace rukou a nohou, korekce kongenitálních a strukturálních deformit páteře. Operační technika vrozených vývojových vad pohybového aparátu je uvedena v celé řadě učebnic dětské ortopedie (např.⁽²⁰⁾). K rekonstrukčním operacím deformovaných a zkrácených dlouhých kostí s „normální“ kostní strukturou se užívají kromě klasické vnitřní osteosyntézy různé typy **zevních fixátorů** (Wagner, Orthofix, Ilizarov), kterými lze korigovat osové odchylky a současně prodloužit zkrácené segmenty dolní nebo horní končetiny. Prolongace končetin a korekce pomocí zevních fixátorů u dětí je zatížena komplikacemi plynoucími z kloubní inkongruence, kloubní hypermobility, resp. ztuhlosti kyčelních a kolenních kloubů. U osteochondrodysplazií (OCHD) s patologickou kostní remodelací, kde příčinou deformit a malpozice velkých kloubů je snížená tuhost kostní tkáně (snížená hustota či porucha mineralizace), nelze použít metody a im-



Obr. 7A–H – Relativně často se vyskytující končetinová vada fibulární aplazie (2. typ podle Achtermanna a Kalamchiho), průběh a výsledek komplexního léčení. Na základě rtg snímku dolní končetiny (Obr. 7A) a podle výšky zdravých rodičů byl predikován zkrat pravého bérce a tarsu přibližně 25–30 cm. Rodičům bylo navrženo standardní ortopedické řešení, a to Symeho amputace nohy a následné protetické ošetření. Rodiče s amputací nesouhlasili, a proto jsme se ve světle 1. zkušeností s prolongačními operacemi u nás rozhodli pro rekonstrukční řešení. V 1. roce života byla operací vyřešena ekvinovalgózní deformita pravé nohy a chlapec byl vertikalizován v proteticky upravené obuvi, kterou byl i řešen zvětšující se zkrat pravé DK. Ve 4–5 letech byla provedena korekce a prolongace pravé tibie (kombinace kalotaxe v distální 1/4 tibie a epifyzární distrakce proximální epifýzy) s délkovým

ziskem 10 cm (Obr. 7B). Ve 13 letech pro reálný zkrat pravé DK 10 cm (Obr. 7C) bylo rozhodnuto o další prolongaci, a to pro proximální epifyzární distrakci pravé tibie. Během prolongace probíhal růstový spurt, a proto jsme vzhledem k dobré toleranci zevního fixátoru a velmi dobré remodelaci kostního regenerátu (Obr. 7D, E) pokračovali v prodlužování podle antropologické predikce zkratu celkem o 16 cm. Výsledkem komplexního léčení je vyrovnání délky DK, fyziologická osa pravé DK (Obr. 7F) a velmi dobré rozložení koncentrací tlakových napětí na rudimentární noze ve stoje dokumentované podografickým vyšetřením (Obr. 7G). V důsledku enormní délky prolongace (16 cm) došlo k omezení flexe v pravém kolenním kloubu na 90° (Obr. 7H).

plantáty určené pro stabilní osteosyntézu. Metodou volby pro osteosyntézu a kostní hojení je zde **nitrodřeňové hřebování** často doplněné autogenní spongioplastikou. Respektování izoelastické nitrodřeňové fixace je základním předpokladem pro hojení patologické kostní tkáně. Sta-

bilitu adaptační osteosyntézy dlouhých kostí je nutno zajistit sádrovými (nebo Combicastovými) obvazy, které co nejdříve nahrazujeme funkčními ortézami podle Sarmienta, abychom zabránili osteoporóze z inaktivity. Pokrokem bylo zavedení elastických titanových hřebů do dětské

ortopedie a frakturologie a zajištěných hřebů v traumatologii dospělých v posledním desetiletí.

Pro **korekce varozity** či **valgosity kolenních kloubů v předškolním věku**, např. u achondroplazie, pseudoachondroplazie, metafyzární dysplazie typu Schmid,

vitamín D rezistentní křivice aj., se nám osvědčila resekce úseku diafýzy fibuly v distální čtvrtině a následné léčení ortézami s dynamickým předpětím (podle Maříka). **Po 10. roce života** jako metodu léčebné volby indikujeme **parciální mediální** (při valgozitě) nebo **laterální** (při varozitě) **epifyzeodézu** distálního femuru a proximální tibie, která je indikována na základě přesného stanovení kostního věku a růstové rychlosti ve spolupráci s antropologem. U **dospělých** je možno deformity dolních končetin úspěšně řešit **korekčními osteotomiemi**. V pozdějším životě s rozvojem předčasné koxartrózy a gonartrózy jsou metodou léčebné volby **totální kloubní náhrady** (necementované, cementované nebo hybridní) kyčelních a kolenních kloubů. Náhrady kyčelních kloubů se individuálně indikují již ve věku 30–50 let. V operačním léčení **mladých dospělých** mají stále své místo artrodézy nosných kloubů dolních končetin v biomechanicky fyziologickém („užitečném“) postavení.

Biomechanicky závažné deformity páteře a kořenová symptomatologie jsou indikovány k **spondylo-chirurgickým operacím** (spondylodéza páteře s instrumentací, skcipitocervikální fúze při atlanto-axiální instabilitě aj.) a **neurochirurgickým výkonům** (laminektomie někdy doplněná instrumentací nebo i aplikací intervertebrálních implantátů). Závažné deformity páteře u pacientů se sníženou kostní hustotou či poruchou mineralizace skeletu je třeba řešit prostou spondylodézou s použitím auto- a homoštěpů, někdy z předního i zadního přístupu. Spondylodézu páteře je třeba často ještě stabilizovat sádrovým korzetem, později snímací trupovou ortézou. Pokrokem jsou segmentální instrumentace typu Isola, Zielke a Evolution, které se považují za stabilní. Stabilita spondylodézy páteře stejně jako osteosyntézy dlouhých kostí záleží na struktuře kostní tkáně. Nebo-li i nejstabilnější fixace nezajistí stabilní fixaci osteoporotické kostní tkáně. **U KD se sníženou kostní hustotou je nutno „stabilní“ osteosyntézu či instrumentaci vždy považovat za nestabilní.**

Předpokladem **prolongační operace dlouhých kostí kompresně-distrakční metodou podle Ilizarova** je kostní tkáň s normálními biomechanickými vlastnostmi. Výjimečně lze provést prolongace i u pacientů s osteogenesis imperfecta nebo enchondromatózou. K prodlužování a korekci osy bérce jsou s výhodou užívány kruhové zevní fixátory podle Ilizarova. K prolongaci a korekci osy femurů

se nám osvědčil jednorovinový zevní fixátor (Wagnerův nebo zevní fixátor PRO-SPON). Při indikacích k operačnímu léčení nestejně délky končetin se využívají antropologické a biomechanické poznatky, je nutno respektovat fyziologickou osu končetiny (včetně torze) a správnou kloubní kongruenci zejména v růstovém období u dolních končetin. K vyrovnání menších zkratů jedné dolní končetiny (2–4 cm) jako metodu volbu užíváme **perkutánní epifyzeodézu** v oblasti kolenního kloubu. Větší zkratky řešíme prolongací zkrácené dolní končetiny, u velkých zkratů kombinujeme epifyzeodézu na zdravé končetině s prolongací zkráceného segmentu dolní končetiny.

U kostních dysplazií se zkráceným dolním segmentem těla prodlužujeme současně oba bérce, v další etapě vždy jen jeden femur. Recentní zkušenosti literární i naše ale ukazují, že velké prolongace je lépe indikovat až po 10. roce věku s ohledem na pohlaví. Nespolečné pacienta a rodičů je kontraindikací prolongačního léčení a jakékoliv rekonstrukční operace. Na dolní končetině jsme prolongační léčení indikovali u dětí s achondroplazií, hypochondroplazií, metafyzární dysplazií typu Schmid, chondrodysplasia punctata (Conradi-Hünemann), osteodysplasia Melnick-Needles a Turnerovým syndromem. Prodloužení femuru nebo bérce o 10 cm v jedné etapě je již realitou. Využíváme jak **metodu osteotaxe**, tak **techniku distrační epifyzeolýzy** (Obr. 7).

Metody nitrodřeňové fixace a segmentové vícečetné osteotomie se indikují u pacientů se sníženou pevností (tuhostí) kostní tkáně, a to u kostních dysplazií vyznačujících se osteopenií nebo neorganizovaným vývojem chrupavčitých a pojivových složek kostry. Fragmenty se fixují nitrodřeňovými hřebíky (Küntschery, Enderův nebo Hacketalův hřeb/prut) nebo Kirschnerovými dráty. Nově se užívají elastické implantáty jako Prévotovy hřebíky, titanové elastické hřebíky, u dospělých i zajištěné titanové hřebíky. U deformit dolních končetin (DK), kde se sdružuje více osových odchylek, indikujeme segmentovou osteotomii femuru a tibie jedné DK během jednoho operačního výkonu s cílem korigovat úchyly ve frontální, sagitální a příčné rovině najednou.

Závěr

Důsledky tělesného postižení a způsob jeho léčení často hluboce ovlivňují psychickou a sociální situaci rodiny. Spolu práce s rodinou je nezbytným faktorem

komplexní léčby. Rodina má být zcela jednoznačně informována o rozsahu, následcích a reálných perspektivách svého postiženého člena. Ve všech etapách komplexního léčení a péče je nezbytné přistupovat k postiženým (i jejich rodinám) s nejvyšší lékařskou etikou.

Studium **biomechaniky** a porozumění patobiomechanice skeletu u KD nám pomáhá volit nejúčinnější medikamentózní, ortopedicko-ortotickou a ortopedicko-chirurgickou léčbu včetně vývoje nových technických prostředků. Porozumění mechanismům kostní remodelace za fyziologických i patologických podmínek z aspektů biomechanických (Utah paradigma⁽⁶⁾) a hlavním cestám regulace osteoklastické formace a signalizace na základě nově identifikovaných receptorů a ligandů ve velké rodině tumor nekrotizujících faktorů (RANK /receptor activator of TN factor kappa B/, RANKL /ligand RANK/, OPG /osteoprotegerin/) je předpokladem pro nejvhodnější léčebnou strategii.

V dnešní době je cílem komplexního léčení a péče vytvořit tělesně postiženým podmínky pro důstojný, smysluplný a spokojený život a zařadit je do společnosti jako plnohodnotné jedince s dobrým sociálním zázemím.

Literatura

1. 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.
2. SOBOTKA, Z., MAŘÍK, I. *Remodelation and regeneration of bone tissue at some bone dysplasias.* Pohybové ústrojí, 1995, 2, č. 1, p. 15–24.
3. MAŘÍK, I., KUKLÍK, M., ZEMKOVÁ, D., KOZŁOWSKI, K. *Osteochondrodysplazie – diagnostika, klasifikace, terapie.* Čs Pediat, 1999, 54, č. 5, s. 183–189.
4. MAŘÍK, I., SMRČKA, V., KUKLÍK, M., et al. *Klasifikace, biomechanické aspekty a komplexní léčení končetinových anomálií u generalizovaných skeletálních vad.* Pohybové ústrojí, 1999, 6, č. 3/4, s. 187–223.
5. MAŘÍK, I. *Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu – 1. část: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty.* Pohybové ústrojí, 2000, 7, č. 2/3, s. 81–215.
6. DYLEVSKÝ, I. *Morfologické poznámky k vývoji axiálního systému a koncepcie vývoje končetin.* Pohybové ústrojí, 1999, 6, č. 3/4, s. 180–186.
7. JONES, KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.* 5th ed., Philadelphia, Pennsylvania : Saunders, 1997, 861 s.
8. SWANSON, AB. *Congenital limb defects – classification and treatment.* Clinical Symposia CIBA, 1981, 33, č. 3, s. 3–32.

9. ROTH, M. *Neuroadaptive changes of seemingly primary bone affections*. Pohybové ústrojí, 2000, 7, č. 1, s. 15–23.
10. MAŘÍK, I., KUKLÍK, M., MAŘÍKOVÁ, A. *Vývoj Mezinárodní nomenklatury konstitučních chorob kostí do roku 2001 – aplikace do klinické praxe*. Osteologický bulletin, 2004, 9, č. 1, s. 20–26.
11. MAŘÍK, I. Osteochondrodysplazie. In ROVENSKÝ, J. (Ed), *Reumatologie v teorii a praxi V*, Martin : Vydavatel'stvo OSVETA, 2004, s. 371–401.
12. MAŘÍK, I., MAŘÍKOVÁ, A. *Včasná diagnostika ortopedických vad u dětí*. Příloha Postgraduální medicíny Preventivní pediatrie – manuál pro provádění preventivních prohlídek, 2005, 7, s. 43–46.
13. KOLÁŘ J. *Aktuální nosologie a klasifikace konstitučních kostních poruch (2001)*. Pohybové ústrojí, 2002, 9, 3/4, s. 43–59.
14. KOZLOWSKI, K., BEIGHTON, P. *Gamut Index of Skeletal Dysplasias. An Aid to Radiodiagnosis*. 2nd ed., London : Springer-Verlag, 1995, 214 p.
15. TAYBI, H., LACHMAN, RS. *Radiology of syndromes, metabolic disorders, and skeletal dysplasias*. 4th ed., St. Louis, Baltimore, Boston : Mosby, 1996, 1135 p.
16. SPRANGER, JW., BRILL, PW., POZNANSKI, AK. *Bone Dysplasias. An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development*. 2nd ed., New York : Oxford Univ Press, München, Jena : Urban and Fischer Verlag, 2002, 613 p.
17. KARSKI, T. *Biomechanical Explanation of Etiology of the So-Called Idiopathic Scoliosis. Two Etiopathological Groups – Important for Treatment and Neo-Prophylaxis*. Pan Arab J Orth Trauma, 2005, 9, č. 1, p. 123–135.
18. ČULÍK, J., MAŘÍK, I., ZEMKOVÁ, D. *Nomogramy pro určování tibio-femorálního úhlu*. Pohybové ústrojí, 2002, 9, č. 3/4, s. 81–89, 145–149.
19. MAŘÍK, I., ČULÍK, J., CERNÝ, P., ZEMKOVÁ, D., et al. *New Limb Orthoses with High Bending Pre-Stressing*. Orthopädie-Technik Quarterly, English edition III/2003, p. 7–12.
20. TACHDJIAN, MO. *Pediatrics Orthopedics*. 2nd ed., Philadelphia, London, Toronto : W. B. Saunders, 1990, 3373 p.

e-mail: ambul_centrum@volny.cz