

# Fibrózní dysplazie – patofyziologie a ortopedická léčba

**MUDr. Jiří Pečený, MBA<sup>1</sup>, MUDr. Eduard Šťastný, Ph.D.<sup>2</sup>, MUDr. Lukáš Wagenknecht<sup>2</sup>, MUDr. Jaromír Přidal<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>MEDTEMPL s. r. o., privátní lékařská praxe Praha

<sup>2</sup>Klinika dětské a dospělé ortopedie a traumatologie 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Fibrózní dysplazie je benigní kostní onemocnění vyskytující se v monoostotické nebo polyostotické formě postihující predilekčně dlouhé kosti končetin a lebku. Etiologie je spojena s mutací genu na 20. chromozomu vedoucí k selhání tvorby a remodelace kostní tkáně. Většina lézí je asymptomatická, zbytek se projevuje bolestí, vznikem deformity nebo patologické zlomeniny. Medikamentózní léčba může přispět ke snížení bolesti, chirurgická terapie zahrnující biopsii je indikována k eradikaci symptomatických lézí, k nápravě zlomenin a deformit.

**Klíčová slova:** fibrózní dysplazie, osteolýza, ortopedická léčba, osteosyntéza, nitrodřeňové hřebování.

## Fibrous dysplasia – pathophysiology and orthopedic treatment

Fibrous dysplasia is a benign bone disease occurring in mono- or polyostotic form that affects predominantly long bones of the limbs and cranium. Its etiology is associated with gene mutation on the 20<sup>th</sup> chromosome leading to the failure of bone formation and remodeling. Most lesions are asymptomatic, the rest is manifested by pain, the development of deformity or pathological fracture. Medication treatment can help reduce pain, surgical therapy involving biopsy is indicated for the eradication of symptomatic lesions, fracture repair and deformity.

**Key words:** fibrous dysplasia, osteolysis, orthopedic treatment, osteosynthesis, intramedullary nailing.

## Úvod

Kostní dysplazie v užším slova smyslu je charakterizována poruchou vývoje a růstu celé kostry. Dysostózy zahrnují jednak vrozené malformace jednotlivých kostí resp. izolovaného úseku skeletu, ale i získané malformace vzniklé následkem zánětu, úrazu nebo působením radiace. Osteochondrodysplazie jsou heterogenní skupinou samostatných nosologických jednotek charakterizovaných abnormálním růstem chrupavčité, kostní a vazivové tkáně, vznikající na základě endogenních faktorů i exogenních teratogenních vlivů v době koncepce. Klasifikace jsou postupně doplňované podle nových aktuálních poznatků molekulárněgenetické diagnostiky a potvrzují překrývání problematiky

jednotlivých postižení. Typickým příkladem je fibrózní dysplazie (FD), zahrnutá v Mezinárodní nomenklatuře do osteochondrodysplazií, současně je zařazena do VIII. skupiny tzv. nádorům podobných afekcí WHO klasifikace kostních nádorů, náleží i mezi dědičné poruchy metabolismu kostní tkáně (metabolické osteopatie).

FD je benigní onemocnění, pravděpodobně svou povahou vývojové, charakterizované přítomností fibrózní pojivové tkáně s typickým vírovitým uspořádáním obsahující trávce nezralé nelamelární kosti. Vyskytuje se v solitární monoostotické nebo generalizované polyostotické formě. Podstatou postižení je chromozomální mutace vedoucí k poruše remodelace kostní tkáně. Většina lézí je bezpříznaková, jen menší

procento se klinicky projevuje bolestí, popřípadě deformitou nebo patologickou zlomeninou.

Konzervativní terapie má vést ke snížení bolesti, chirurgická intervence včetně diagnostické biopsie má za cíl odstranit symptomatická ložiska, popřípadě korigovat deformitu nebo stabilizovat patologickou zlomeninu.

## Vlastní problematika

Tuto nemoc poprvé popsali v roce 1937 McCune (obr. 1) a Bruch, současně Albright a kol. publikoval v New England Journal of Medicine 5 případů syndromu charakterizovaného diseminovanou fibrózní ostitidou, patologickou pigmentací a endokrinní dysfunkcí. DiCaprio připisuje primát Lichtensteinově práci z roku

1938 (2), ve které na 8 případech popsal „dosud neznámou kostní chorobu“, kterou pojmenoval polyostotickou FD.

Ve starší literatuře se lze setkat též s názvy – ostitis fibrosa, osteitis fibrosa localisata seu generalisata, osteodystrophia fibrosa, lokální fibróza kostní, fibrocystická choroba kostní. Tak, jako se pojem FD spojuje v anglosaské literatuře se jmény Lichtensteina a Jaffeho, je v kontinentální Evropě spojována se jménem Uehlingerovým (1), který popsal v roce 1940 generalizované onemocnění jako „osteofibrosis deformans juvenilis“ a upozornil na různé typy mono- a polytopního postižení. V roce 1942 Jaffe a Lichtenstein referovali o tomto onemocnění jako o FD v obou formách a upozornili na kombinaci s endokrinními poruchami u těžkých postižení (McCune-Albrightův syndrom zahrnující polyostotickou formu FD se skeletární asymetrií, pigmentací charakteru rozsáhlých „café au lait“ a endokrinními abnormitami, zejména pubertas precox, thyreotoxikózou, Cushingovým syndromem) (obr. 2). Souběh výskytu FD s myxomy měkkých tkání je v literatuře označován jako Mazabraudův syndrom (3, 4). Reed v roce 1963 definoval FD na základě histologických nálezů jako zástavu vyžívání kostní tkáně ve stadiu pletivové kosti. Matějovský však při elektronmikroskopickém vyšetření nezjistil žádné kvalitativní změny osteoblastů ani odchylky ve výstavbě či mineralizaci kostní matrix. Pokroky ve výzkumu pojiiva, histologické, histochemické a elektronmikroskopické nálezy chondrooseální tkáně jednoznačně prokázaly, že většina osteochondrodysplazií je způsobena metabolickými poruchami (5). U některých osteochondrodysplazií bylo provedeno chromozomální mapování, jsou již známé i genové sekvence, genové mutace a jejich fenotypový projev na úrovni struktury proteinu. Za příčinu FD zodpovídá bodová mutace genu *GNAS1* kódujícího Gs-alfa podjednotku G proteinového receptoru lokalizovaného na dlouhém raménku 20. chromozomu, která vede k náhradě argininu na 201. místě histidinem nebo cysteinem. Přes tento receptor účinkuje většina tzv. stimulačních hormonů. Mutace genu pro G protein kontinuálně aktivují buňky cílových tkání. Porucha vede k velmi nízké až nulové koncentraci stimulujícího působku (6). Polyostotická kostní choroba je výsledkem kostní resorpce v oblastech, kde mutovaný G protein aktivoval cílové buňky pro parathormon. Ve světle těchto

objevů je vysvětlením patogeneze ložisek při FD přítomnost nadbytku preosteoblastů produkujících dezorganizovanou kolagenní hmotu, zbývající malý počet vyzrálých osteoblastů pak prezentuje tvorbu abnormální kostní matrix bohatou na antiadhezní a chudou na proadhezivní elementy v kontrastu s normální lamelární kostí. Důležitým patogenetickým faktorem se podle některých prací zdá také nadprodukce interleukinu (7). Genetické nálezy se staly důležitou součástí čtvrté revize Mezinárodní nomenklatury a klasifikace osteochondrodysplazií z roku 1998, kdy jednotlivé kategorie byly přeuspořádány na základě recentních etiopatogenetických informací, týkajících se proteinového defektu. Incidence osteochondrodysplazií kolísá podle literárních zdrojů mezi 0,30–0,45/1 000 živě narozených dětí, o incidenci fibrózní dysplazie se odborná literatura nezmiňuje.

### Formy postižení a klinický obraz

FD nalézáme ve formě monoostotické nebo polyostotické s výskytem nejčastěji 2 až 3 ložisek v dlouhých kostech, popřípadě s mnohočetnými ložisky v celém skeletu. Převažující monoostotická forma (70–85 %) postihuje častěji muže, polyostotická (15 %) pak třikrát častěji ženy. U novorozenců je výskyt vysloveně raritní. V prvé dekádě života je záchyt tohoto onemocnění podle Senaca vzácný (5 %), odhalení FD dominuje v druhém a třetím deceniu. Nejčastější lokalizací je lebka a femur, následují tibie, žebra a humerus. Pro monoostotickou formu je charakteristické buď solitární ohraničené ložisko, nebo difúzní postižení celé kosti. Pokud polyostotická forma postihuje jednu končetinu, jedná se o formu monomelickou. Může však být i postižena pouze jen jedna polovina těla (vztaženo k rovině vertikální nebo horizontální).

Asymptomatická monoostotická forma FD je často zachycena pouze náhodně při provedení rentgenového snímku v souvislosti s poraněním pohybového aparátu. Klinicky se projeví bolestmi až při narušení pevnosti postižené kosti, v případě lokalizace na dolní končetině i kulháním. Nejčastěji dochází k postupnému rozvoji deformit, které mohou vyústit do patologické zlomeniny. Kostí se přizpůsobují zatížení vznikem deformity na podkladě změn na úrovni mikrostruktury. Klinicko-antropologicko-radiologická charakteristika jednotlivých osteochondrodysplazií je výsledkem geneticky před-

**Obr. 1.** Profesor Donovan J. McCune

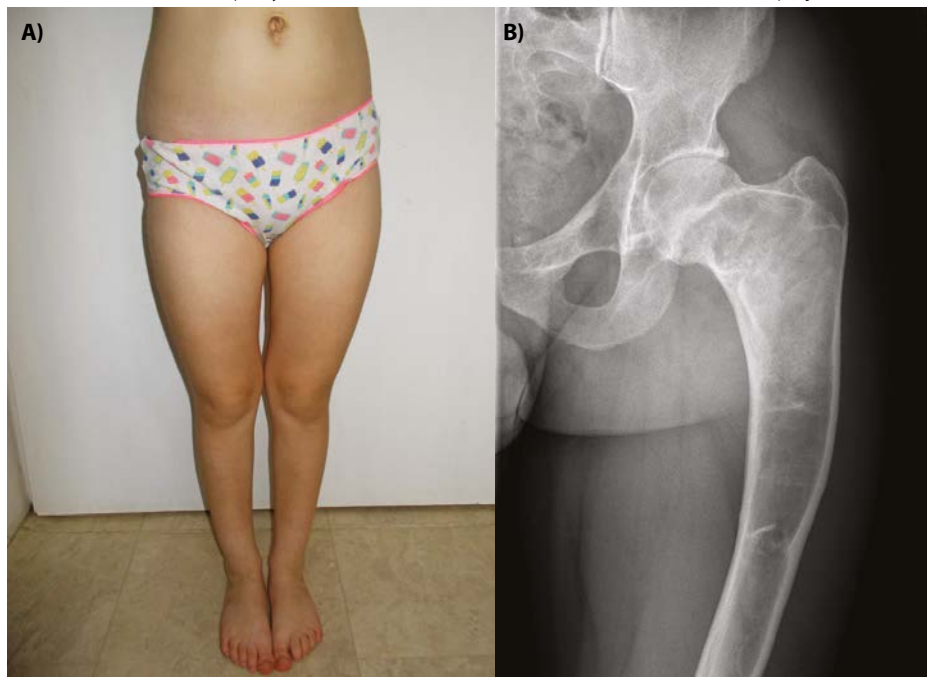


**Obr. 2.** Pacientka s McCune-Albrightovým syndromem: osová asymetrie, rozsáhlá pigmentace charakteru „café au lait“



určené systémové patologické funkční adaptace skeletu. Na základě studia souboru dětských pacientů se skeletárními deformitami byly objasněny patofyziologické a patobiomechanické mechanismy vedoucí ke vzniku zakřivení kosti stehenní do tvaru pastýřské hole (obr. 3). Je typická nejen pro FD, ale především pro těžší

**Obr. 3.** Deformita tvaru pastýřské hole: a) varozita v oblasti levého femuru, b) RTG v AP projekci



formy osteogenesis imperfecta a osteoekta-zii. Na femur vstojí působí značný tlak, vlivem excentrické polohy kyčelního kloubu k němu přistupuje ohyb a dále se projevuje smyk a rotace v krčku. Samotný ohyb by vyvolal na straně anterolaterální tah a na straně posteromediální tlak. Stejně jako u fyziologicky rostoucího skeletu platí i u kostních dysplazií základní principy a zákony kostní remodelace. Leet udává ve své práci maximum výskytu patologických zlomenin mezi 6. až 10. rokem života. Přerušování kostní kontinuity je také více než dvakrát častější bez ohledu na věkovou kategorii tam, kde jsou současně přítomny i klinické projevy renální hypofosfatemie, vedoucí ve svém důsledku ke zvýšené kostní fragilitě. Častý je i náhodný záchyt v žebrech při snímkování plic. Pigmentové skvrny různého tvaru a lokalizace typu „café au lait“ jsou charakteristické pro polyostotickou formu FD a často předcházejí výskytu kostních ložisek FD (jsou typické pro Albrightův syndrom s dalšími jeho klinickými projevy).

O velmi vzácném výskytu FD v patní kosti referuje Schajowicz, ostatní autoři poukazují na podobnost radiologického obrazu s low-grade osteosarkomem. Ložisko FD v lebce se může projevit krom bolesti neurologickou a stomatologickou symptomatikou. Postižení páteře je raritní. Kostní tkáň obratlů je nahrazována atypickou pletivovou kostí s pojivem, při expanzi dochází k výraznému ztenčení a místy i k narušení kortikální kosti. Lytické procesy destruuji

kost v ploše, i ony napodobují rentgenologicky osteolýzu maligního charakteru. Růstový potenciál je ve srovnání s maligním onemocněním pomalý. V krajním případě může dojít až k míšní kompresi následkem patologické zlomeniny těla obratle, subluxace obratle i průnikem pojivové tkáně z postiženého obratle do páteřního kanálu. Ve 40 % se rozvíjí sekundární skolióza, která na rozdíl od idiopatické formy může postupně progredovat i po ukončení růstu.

Obecně platí, v čím rannějším věku se nemoc projeví, tím těžší je konečný stav deformity.

### Patologická anatomie a histologie

U solitárních ložisek je kost zvnějšku jen lehce vřetenovitě rozšířena (obr. 4), v případě výraznějšího postižení do délky je rozšířená kost deformována za přítomnosti usurace vnitřní strany kortikalis (obr. 5). Ve většině případů při zachovaném periostu se FD nešíří do svého okolí. Při makroskopickém vyšetření resekátu je ložisko tvořeno šedobílou polotuhou vazivovou tkání s možným výskytem pseudocyst obsahujících čirou tekutinou, prokrvácené okrsky s chrupavčím svalkem svědčící o přítomnosti patologické zlomeniny. U 10–15 % polyostotických forem mohou být detekovány primárně i okrsky dobře diferencované chrupavky.

Ložisko FD je z histologického hlediska tvořeno často silně buněčným kolagenním vazivem (až uzlovité struktury), ve kterém jsou

rozloženy nepravidelné trámečky nezralé nebo pletivové kosti (obr. 6), mezi nimiž jsou patrné četné osteocyty. Bednář přirovnává silně celulární vazivo k fibrosarkomatóznímu obrazu. Na povrchu některých trámčů bývají většinou v malém množství přítomny osteoblasty, někdy s příměsí osteoklastů. To nepochybně souvisí s probíhající přestavbou, která nejednou vede ke vzniku trámčů lamelární kosti (1).

### Zobrazovací metody a laboratorní diagnostika

Ze zobrazovacích metod je standardem klasický rentgenový snímek (RTG) ve dvou projekcích, k upřesnění rozsahu ložiska pak počítačová tomografie (CT) s případnou 3D rekonstrukcí a pozitronová emisní tomografie (PET/CT) (8). Výsledek scintigrafie nás informuje pouze o aktivitě kostní přestavby v ložisku.

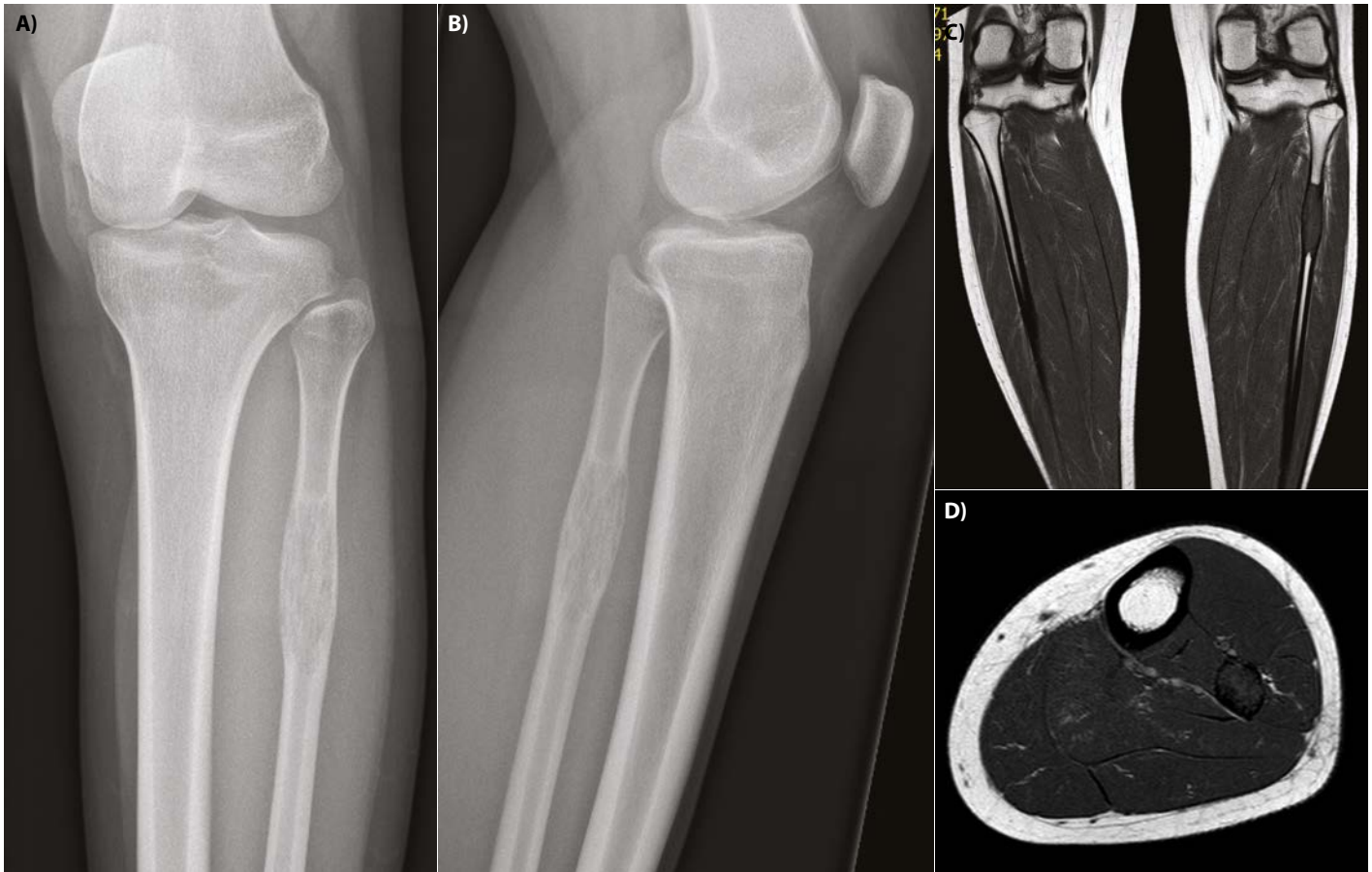
U polyostotické formy FD jsou pro rentgenovou diagnózu důležitá tato fakta:

1. Patologické změny na skeletu nejsou generalizované, při oboustranném výskytu nejsou symetrické.
2. Charakteristický způsob lokalizace (typ monomelický, unilaterální, bilaterální).
3. Ve směru proximodistálním ubývá patologických změn jak v kosti samé, tak i v končetině jakožto celku.
4. Nebývají postiženy epifýzy dlouhých kostí, ani kosti karpu a tarzu.
5. Kombinovaný nález cysticko-kortikální expanze dlouhých kostí a přestavby kostí plochých.
6. Nepostižená část skeletu má normální strukturu (9).

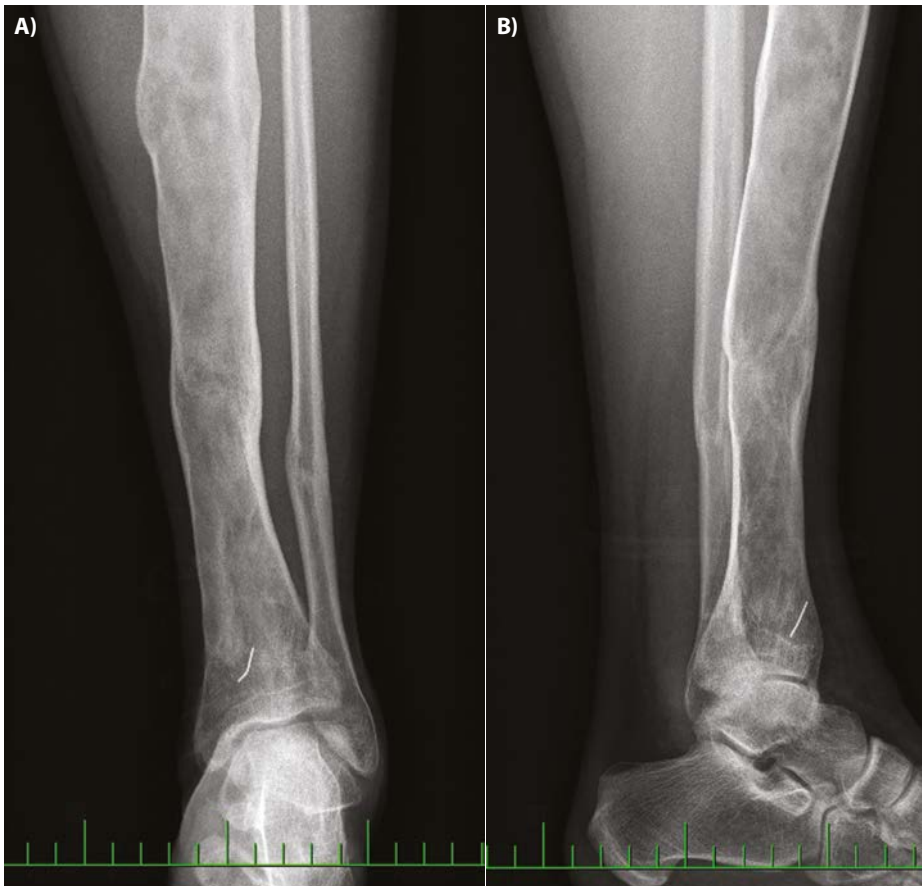
Typickým místem výskytu ložiska FD je dřevná dutina proximální části dlouhých kostí a mandibula. V rentgovovém obrazu nejčastěji prokazujeme cystoidní projasnění oválného tvaru se sytější lemem. Při progresi dochází ke ztenčení a vyklenutí kortikalis. Není přítomna periostální reakce. Okraje ložiska však mohou být i neostré, při progresi onemocnění bývá nahrazena kostní trámčina amorfne vyhlížející kostní substancí (RTG obraz „kouřového matného skla“), která má jindy okrsky naznačené projasněné a v sousedství opět nepravidelně syté (1). U dětí se přes fýzu proces nešíří, epifýza bývá zachována. Může však docházet k útlaku růstové spáry a tím k jejímu předčasnému uzá-



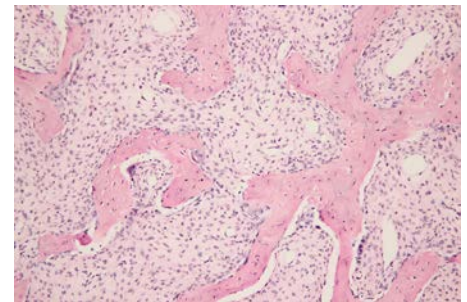
**Obr. 4.** Monoostotická forma proximální diafýzy fibuly – vřetenovité rozšíření kosti v oblasti ložiska FD: a) RTG v AP projekci, b) RTG v bočné projekci, c) MRI v AP projekci, d) MRI v transverzální projekci



**Obr. 5.** Difuzní postižení diafýzy tibie s deformitou: a) RTG v AP projekci, b) RTG v bočné projekci



**Obr. 6.** Histologický preparát – střídání kostní a vazivové tkáně, kostní trámce tvaru písmene C, U, O bez vzájemné návaznosti, četné vřetenovité buňky vzhledu fibrózního vaziva (HE, 200x)



věru. Končetiny jsou pak hypotrofické, až atrofické (10, 11). Progresí onemocnění a podélnou lamelární přestavbou kortikalis však bývá častěji přítomna hypertrofie postiženého kompartmentu (podobnost s Pagetovou nemocí). Krátké a ploché kosti jsou procesem vyklenovány a na RTG napodobují tvar mýdlových bublin s jemnou hladkostěnnou okrajovou sklerózou (12). Na žebrech lze prokázat formu cystoidní, ale i sklerotickou s difúzním ztlustěním části této kosti.

Pro progresi onemocnění při arteriografickém vyšetření je typická hypervaskularizace, přívodné vyživující cévy přicházející z okolních

**Obr. 7.** Stav po ošetření ložiska FD na fibule exkochleací s následnou aplikací allogeních kostních štěpů: a) RTG v AP projekci, b) RTG v bočné projekci (návaznost na obr. 4)



měkkých tkání. Časem dochází ve většině případů ke zklidnění procesu vč. patologického cévního zásobení ložiska. Přetrvávající abnormální vaskularizace změněné kostní tkáně i okolních měkkých tkání může být známkou možného maligního zvratu (13).

Z laboratorních vyšetření pouze výrazná elevace alkalické fosfatázy (ALP) je v 25–67 % případů v závislosti na formě FD markerem aktivity a progresu onemocnění. I přes neustálou remodelaci tkání v ložisku FD nedochází k elevaci iontů fosforu a kalcia. Oproti tomu signifikantní abnormality kostního obratu byly prokázány u dětí s diagnózou osteogenesis imperfecta, idiopatické osteoporózy, hypofosfatázie, hypofosfatemické křivice, exostózové choroby a enchondromatózy.

### Diferenciální diagnóza

U monoostotické formy bývá struktura ložiska FD přirovnávána ke „kouřovému matnému sklu“, což je z rentgenologického hlediska charakteristickým znakem této afekce (14). Diagnostika polyostotické formy FD při typic-

kých klinických projevech a rentgenovém nálezu nečiní většinou obtíže. Podobnými afekcemi postihujícími predilekčně obdobné úseky dlouhých kostí končetin jsou solitární kostní cysta z části vyplněná vazivovou tkání, neosifikující kostní fibrom, enchondrom, dobře diferencovaný osteosarkom a parostální osteosarkom. Tyto afekce však mají odlišné biologické chování i jiný histologický charakter. Osteofibrózní dysplazie postihující predilekčně tibii projevující se nebolestivým zduřením a antekurvací s rizikem vzniku patologické zlomeniny je některými autory považována za agresivní formu FD. Na rozdíl od FD se chová agresivněji již v útlém dětství, charakteristická je častými recidivami (15). V souvislosti s FD se mohou vyvinout dezmoplastický fibrom nebo adamantinom, po ozáření ložiska sarkom (dominující osteosarkom, fibrosarkom, vzácně chondrosarkom). Riziko spontánní malignizace FD je odhadováno četností do 1 % s velmi nepříznivou prognózou quad vitam. Pouze v sestavě Huvose (16) přeživalo 52 % nemocných 5 let po radikální chirurgické léčbě. Při pochybnosti

stanovení diagnózy vždy rozhodne výsledek biopsie.

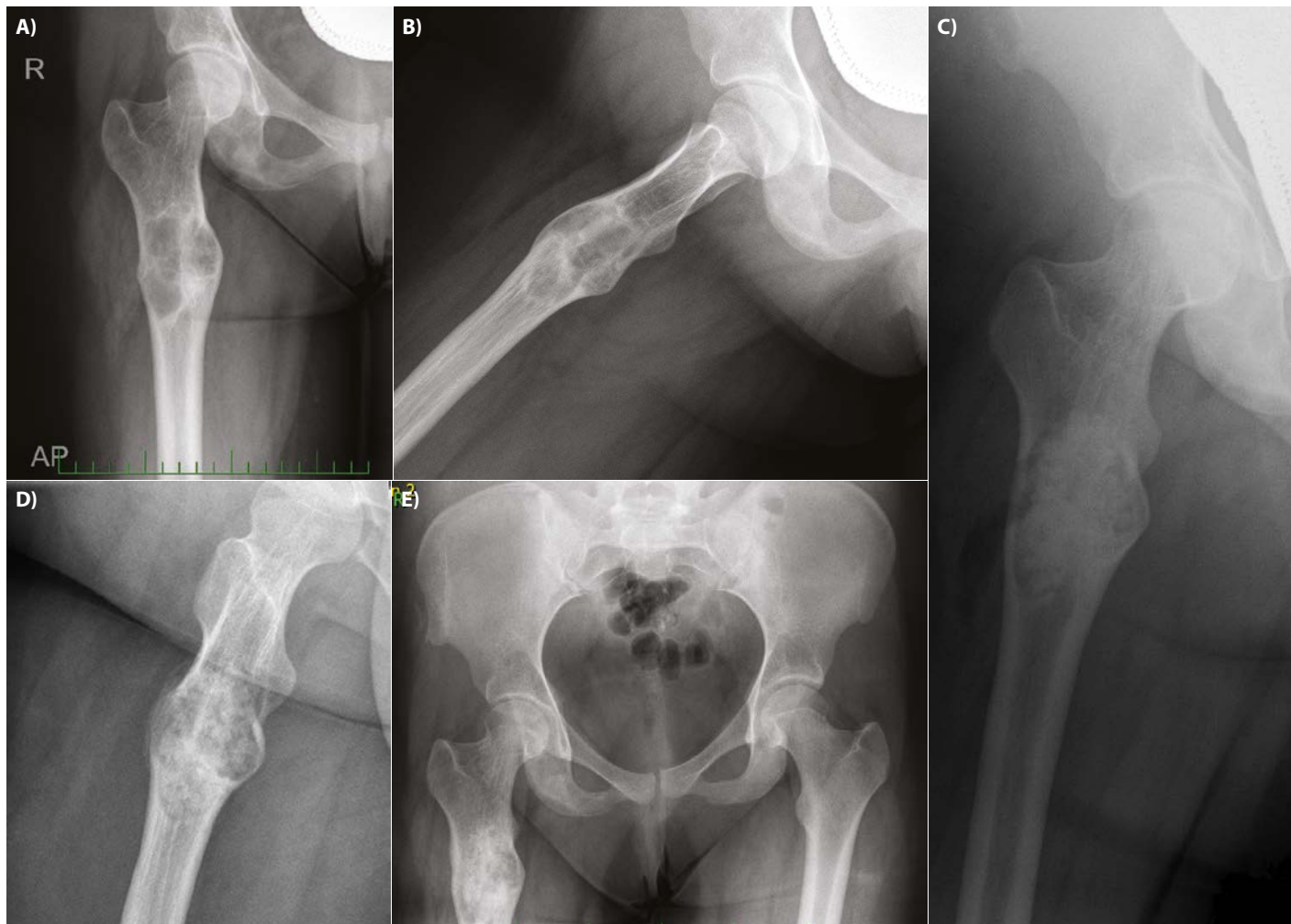
### Chirurgická léčba

Léčba dětí i dospělých s osteochondrodysplaziemi zůstává i přes překotné objevy v molekulární biologii symptomatická. Hlavním problémem FD jsou bolesti, vznik patologických zlomenin a postupný rozvoj deformit. Bolesti lze výrazně zmírnit nebo zcela potlačit vhodně zvolenou analgetickou léčbou a rehabilitací. Ve floridním stadiu onemocnění je přijatelný konzervativní postup, jsou využívány ortopedické pomůcky – buď redresní ke korekci, nebo podpůrné pro zamezení progresu deformit (17). Pacienti se symptomatickou lézí v pánvi a v obratlích jsou léčeni také převážně konzervativně s uspokojivým výsledkem. Obdobně tomu je i u ložisek FD na horních končetinách, bez korelace mezi klinickým obrazem, lokalizací a velikostí léze.

Naopak na dolních končetinách jsou výsledky výrazně závislé na věku a době nástupu prvních obtíží. Stále častěji je doporučována chirurgická léčba. V analýze metod léčení Stephenson (18) kategorizoval léze a léčbu rozdělil na konzervativní (sádrová fixace, trakce) a operační (exkochleace, výplň autologními štěpy, radikální excize se zajištěním vnitřní fixací, amputace a resekční arthroplastika). Indikací k operačnímu řešení jsou bolesti v oblasti ložiska FD nereagující na medikamentózní léčbu, vývoj deformity vedoucí k postižení lokomoce, transformace FD na maligní nádor a nejčastěji již vzniklá nebo hrozící patologická zlomenina. Tyto zlomeniny jsou časté, postihují hlavně femur, tibia a humerus. Byl zcela přehodnocen přístup z opatrného vyčkávání a řešení vzniklých zlomenin k mnohem větší aktivitě již v počátečních fázích onemocnění (19). U námi ošetřovaných pacientů vycházíme z části z Mirelsova skóre rizika vzniku patologických zlomenin u metastáz nádorových onemocnění. V pubertě další nová ložiska obvykle nevznikají. Naopak s koncem růstu ztrácí ložiska FD potenciál proliferace a vyzrávají do fibrózní kostní tkáně (20). U pacientů starších 18 let léčených konzervativně nebo exkochleací ložiska s následnou výplní kostními štěpy bylo téměř 90 % dobrých výsledků.

Stanton na základě zkušeností publikovaných v souhrnné práci DiCapria a Ennekinga formuloval základní obecně platné postuláty

**Obr. 8.** Stav po ošetření ložiska FD proximálního femuru exkochleací s následnou aplikací umělé kostní tkáně: a) multifokulární ložisko FD v RTG AP projekci, b) ložisko v axiální RTG projekci, c) po ošetření v AP projekci, d) stav v axiální projekci, e) s odstupem 3 let po přestavění umělé kosti



chirurgického řešení fibrodysplastické léze: nepoužívat autologní kostní štěpy, nepoužívat spongiozní kost, nesnažit se ošetřit všechna ložiska u polyostotické formy, neponechat progredující deformitu, upřednostnit nitrodřeňovou osteosyntézu před použitím klasických dlah a šroubů (21). Při difúzním postižení celé dlouhé kosti bez porušení její kontinuity je indikace chirurgického řešení velmi citlivá, neboť patologický proces v celém rozsahu nelze odstranit. U menších solitárních ložisek je však doposud i přes výše uvedená doporučení nejčastějším způsobem řešení exkochleace a výplň vzniklé kavity allogenními kostními štěpy (obr. 7, 8). Cílem je rekonstrukce funkční integrity kosti, obnovení její mechanické pevnosti, a tím prevence vývoje deformity a vzniku patologické zlomeniny. Užití autologních štěpů je limitováno jejich množstvím a požadovanou kvalitou. Vhodnější jsou allogenní štěpy, neboť odběr kosti pacienta je kontraindikován pro možnost postižení tímž procesem, dále pak není vhodné

oslabovat odběrem kteroukoli jinou část skeletu nemocného. Až u 81 % pacientů po exkochleaci a aplikaci allogenních kostních štěpů však může dojít v různé míře k resorpci transplantované kosti. Důvodem je technická obtížnost odstranění celého ložiska. Velmi populární, i námi preferované, je užití umělé kostní tkáně (hydroxyapatit, trikalciumfosfát), zprvu nadějná bioaktivní sklokeramika se ukázala bohužel i v souboru našich pacientů jako náhrada kostní tkáně zcela nevhodná. Riziko recidiv významně snižuje nebo zcela eliminuje široká excize, radikální resekce nebo v krajním případě amputace. Cílem chirurgické léčby je však zachování končetiny s plnou funkcí. U kostí, které lze odstranit bez většího funkčního poškození (např. fibula), se doporučuje segmentální resekce. Při resekčních typech chirurgických výkonů tkví problém ve volbě vhodného osteosyntetického implantátu. Extramedulární rigidní osteosyntéza dlahou vedla i v našem souboru pacientů k selhání fixace při jejím distálním okraji vzhledem ke špatným

biologickým a biomechanickým vlastnostem patologické kosti při koncentraci tlakových sil na rozhraní dlahy-kost (22). Obdobná skutečnost platí i u zevní fixace. Následkem může být rozvoj deformity nebo vznik patologické zlomeniny.

Během růstu mohou sama ložiska FD v dlouhých kostech vést k progredujícím a velmi těžkým deformitám. Nejčastěji postihují děti předškolního a školního věku především v intertrochanterické oblasti stehenní kosti (deformity typu pastýřské hole). U těchto forem provádíme korekční osteotomie s cílem napravit nebo alespoň zlepšit osu končetiny. Ideálním řešením je volba nitrodřeňového způsobu fixace v různých modifikacích (23). I z našich zkušeností vyplývá, že používání hřebů a do období adolescence elastických předpružených titanových Prevotových prutů výrazně omezilo výskyt refraktur v oblasti diafýz takto ošetřených dlouhých kostí a umožnilo významné zlepšení pohybových schopností pacientů během rehabilitace i následné re-



konvalescence. Perspektivní budoucí moderní metody léčby budou zcela jistě čerpat z výsledků výzkumů na poli genetiky a regenerativní medicíny s využitím modifikovaných mezenchymových kmenových buněk (24).

## Ortoticko-protetická péče

Včasně zavedení adekvátní léčebné tělesné výchovy a ortoticko-protetického ošetření je další nadějí pro zlepšení zdravotní a sociální situace dětí s biomechanicky závažnými systémovými a končetinovými vadami. Cílem je prevence zlomenin a deformit, náhrada končetin (protézy, epitézy), udržení operacemi dosažených korekcí. Korekce deformit páteře v růstovém období se

dosahuje dynamickými trupovými ortézami, korekce deformit dlouhých kostí či kloubních kontraktur končetinovými ortézami s ohybovým předpětím. Rehabilitace se zaměřuje lokálně na udržení či zlepšení pohyblivosti jednotlivých segmentů končetin a páteře v rozsahu, který je nezbytný a užitečný pro běžné denní aktivity pacienta.

## Závěr

Problémy související s výskytem fibrózní dysplazie skeletu nejsou nepřekonatelné, pokud jsou spojeny s pečlivým plánováním terapie. Určení nejvhodnějšího okamžiku intervence a rozsahu operačního výkonu je individuální.

Ortoped musí vždy pečlivě posoudit stav skeletu. Pro rekonstrukční operace pohybového aparátu platí obecná zásada operovat co nejdříve vzhledem k zabránění vzniku zlomenin či nežádoucích adaptačních změn. Mnohé studie prokazují, že opakované pokusy o exkochleaci a výplň ložiska kostními štěpy nemusí vést k zahojení, ale naopak mohou způsobit oslabení trabekulární struktury kosti. Při včasném řešení rozvíjejících se deformit nebo již vzniklých patologických zlomenin je nutné respektovat základní biomechanické principy, charakter patologiicky změněné kostní tkáně i její přirozený hojivý potenciál při využití moderních prostředků osteosyntézy.

## LITERATURA

1. Matějovský Z, Povýšil J, Kolář J. Nádory kostí. Praha: Avicenum 1988.
2. Lichtenstein L. Polyostotic fibrous dysplasia. Arch Surg 1938; 36: 874–887.
3. Iwasko N, Steinbach LS, Disler D, et al. Imaging findings in Mazabraud's syndrome: seven new cases. Skeletal Radiol 2002; 31(2): 81–87.
4. Pollandt K, Lohmann CH, Werner M, et al. Clinical pathological aspects of Mazabraud's syndrome. Pathologie 2002; 23: 357–360.
5. Mařík I. Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu – 1. část: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty. Pohybové ústrojí 2000; 7: 83–214.
6. Shenker A, Weinstein LS, Sweet DE, et al. An activating Gs alpha mutation is present in fibrous dysplasia of bone in the McCune-Albright syndrome. J Clin Endocrinol Metab 1994; 79(3): 750–755.
7. Malchoff CD, Reardon G, Mac Gillivray DC, et al. An unusual presentation of McCune-Albright syndrome confirmed by an activating mutation of the Gs alpha-subunit from a bone lesion. J Clin Endocrinol Metab 1994; 78: 803–806.
8. Kamaleshwaran KK, Joseph J, Kalarikal R, et al. Image findings of polyostotic fibrous dysplasia mimicking metastasis

- in F-18 FDG positron emission tomography/computed tomography. Indian J Nucl Med 2017; 32: 137–139.
9. Bláha R. Rentgenologie kostí a kloubů. II. díl. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství 1963.
10. Zídková H, Kolář J, Matějovský Z. Malignizace či agresivní růst fibrózní dysplazie? Čes Radiol 1993; 47(3): 139–149.
11. Noh JH, Lee JW. Fibrous dysplasia in the epiphysis of the distal femur. Knee Surg Relat Res 2017; 129(1): 69–71.
12. Batista KT, Araújo HJ, Schwartzman UP. Monostotic fibrous dysplasia of the metacarpal: a case report. Rev Bras Ortop 2016; 51(6): 730–734.
13. Di Caprio M, Enneking W. Current concepts review, fibrous dysplasia. J Bone Joint Surg Am 2005; 87: 1848–1864.
14. Zídková H, Kolář J, Matějovský Z, et al. Příspěvek k postižení páteře fibrózní dysplazií. Čes Radiol 1994; 48(3): 146–152.
15. Žižková K. Osteofibrózní dysplazie. Čes Radiol 1993; 47(1): 22–23.
16. Huvois AG, Higinbotham NL, Miller TR. Bone sarcomas arising in fibrous dysplasia. J. Bone Joint Surg Am 1972; 54: 1047–1056.
17. Willert HG, Zichner L, Enderle A. Die Selbstkorrektur von Schaftverbiegungen während des Wachstums. Orthop Prax 1975; 11: 167.

18. Stephenson RB, London MD, Hankin FM, et al. Fibrous dysplasia, an analysis of options for treatment. J Bone Joint Surg Am 1987; 69(3): 400–409.
19. O'Sullivan M, Zacharin M. Intramedullary rodding and bisphosphonate treatment of polyostotic fibrous dysplasia associated with the McCune-Albright syndrome. J Pediatr Orthop 2002; 22: 255–259.
20. Campanacci M, Laus M. Osteofibrous dysplasia of the tibia and fibula. J Bone Joint Surg Am. 1981; 63(3): 367–375.
21. Stanton RP. Surgery for fibrous dysplasia. J Bone Miner Res 2006; Suppl 2: 105–109.
22. Adrisano A, Soncini G, Calderoni PP, et al. Critical review of infantile fibrous dysplasia: surgical treatment. J Pediatr Orthop 1991; 11(4): 478–481.
23. Hefti F, Donnan L, Krieg AH. Treatment of shepherd's crook deformity in patients with polyostotic fibrous dysplasia using a new type of custom made retrograde intramedullary nail: a technical note. J Child Orthop 2017; 11(1): 64–70.
24. Robey PG, Kuznetsov S, Riminucci M, et al. The role of stem cells in fibrous dysplasia of bone and the McCune-Albright syndrome. Pediatr Endocrinol Rev 2007; Suppl 4: 386–394.