

Obsah

Seznam použitých zkratk	15
Slovo úvodem	17
I. ANATOMIE A STRUKTURA KOSTNÍ TKÁŇE	19
1 Úvod do anatomie a struktury kostní tkáně (Š. Kutílek)	21
1.1 Makroskopická kostní stavba	21
1.2 Mikroskopická kostní stavba	22
2 Kostní buňky (Š. Kutílek)	25
2.1 Osteoklasty	25
2.2 Osteoblasty	26
2.3 Osteocyty	27
3 Kostní matrix a proces mineralizace (Š. Kutílek)	29
3.1 Kostní matrix	29
3.2 Mineralizace	30
4 Modelace a remodelace kosti (Š. Kutílek)	33
4.1 Kostní resorpce a formace	33
4.2 Kostní modelace	35
4.3 Kostní remodelace	35
5 Růst a vývoj kosti do dospělosti (M. Bayer)	37
5.1 Osifikace a vývoj kosti	37
5.2 Růst kostry během dětství a dospívání	39
5.3 Faktory ovlivňující nárůst a změny množství kostní hmoty	41
II. HOMEOSTÁZA KALCIA, FOSFORU A MAGNEZIA	45
1 Kalcium – úloha v organismu, absorpce, vylučování (M. Bayer)	47
1.1 Distribuce kalcia v organismu	47
1.2 Fyziologická úloha kalcia	49
1.3 Řízení homeostázy kalcia	49
1.4 Absorpce kalcia	51
1.5 Vylučování kalcia	52
2 Fosfor – úloha v organismu, absorpce, vylučování (M. Bayer)	57
2.1 Distribuce fosforu v organismu	57
2.2 Fyziologická úloha fosforu	57
2.3 Řízení homeostázy fosforu	58
2.4 Absorpce fosforu	59
2.5 Vylučování fosforu	59
3 Magnezium – úloha v organismu, absorpce, vylučování (Š. Kutílek)	61
3.1 Distribuce a metabolismus magnezia	61
3.2 Fyziologická úloha magnezia	62

3.3	Řízení homeostázy magnezia	63
3.4	Příjem a absorpce magnezia	64
3.5	Vylučování magnezia	64
4	Hlavní regulační mechanismy minerálního metabolismu (Š. Kutílek)	67
4.1	Parathormon	67
4.1.1	Struktura a molekulární biologie parathormonu	67
4.1.2	Úloha parathormonu v organismu	67
4.1.3	Klinický význam parathormonu	69
4.2	Protein příbuzný parathormonu (parathyroid hormone-related protein – PTHrP)	69
4.3	Vitamin D (<i>M. Bayer</i>)	70
4.3.1	Fotobiologie vitamínu D	71
4.3.2	Ostatní zdroje vitamínu D	72
4.3.3	Fyziologická úloha vitamínu D	72
4.3.4	Deficit vitamínu D	73
4.3.5	Nadbytek vitamínu D	74
4.3.6	Vitamin D v prenatálním období	74
4.3.7	Vitamin D po narození	75
4.4	Kalcitonin (<i>M. Bayer</i>)	77
4.4.1	Molekulární biologie kalcitoninu	77
4.4.2	Účinky kalcitoninu v organismu	78
4.4.3	Metabolismus kalcitoninu	78
4.4.4	Klinický význam kalcitoninu	78
4.5	Růstové faktory	79
4.5.1	Růstové faktory a kostní tkáň	79
4.5.2	Mechanická zátěž a kostní formace	81
4.5.3	Růstové faktory a kostní remodelace	81
 III. VYŠETŘOVACÍ METODY V DĚTSKÉ OSTEOLOGII		89
1	Anamnéza a fyzikální vyšetření (Š. Kutílek)	91
1.1	Anamnéza	91
1.2	Fyzikální vyšetření	91
1.3	Tetanie	92
1.3.1	Tetanie manifestní	92
1.3.2	Tetanie latentní	93
1.3.3	Dělení tetanie podle etiologie	93
2	Biochemické ukazatele (Š. Kutílek)	95
2.1	Koncentrace minerálů v séru a moči	95
2.1.1	Minerály v séru	95
2.1.2	Minerály v moči	96
2.2	Kalciotropní hormony	96
2.2.1	Parathormon	96
2.2.2	Protein příbuzný parathormonu	98
2.2.3	Kalcitonin	98
2.2.4	Metabolity vitamínu D (<i>M. Bayer</i>)	98

2.3	Markery kostního obratu	102
2.3.1	Ukazatele kostní resorpce	102
2.3.2	Ukazatele kostní formace	105
3	Zobrazovací techniky (M. Bayer)	113
3.1	Skiografie	113
3.2	Měření vlastností kostní tkáně	113
3.2.1	Metody využívající ionizačního záření a magnetického pole	115
3.2.2	Ultrasonometrie skeletu	120
3.3	Scintigrafie skeletu (Š. Kutílek)	127
4	Kostní biopsie (M. Bayer)	131
5	Molekulárně biologická diagnostika osteopatií	133
5.1	Polymerázová řetězová reakce	133
5.2	Restrikční endonukleázová analýza	134
5.3	Screeningové metody	134
5.3.1	Denaturační gradientová gelová elektroforéza	134
5.3.2	Konformační polymorfismus jednovláknové DNA	134
5.4	Sekvenování DNA	135
 IV. PORUCHY MINERÁLNÍHO METABOLIZMU		137
1	Hyperkalcemie (M. Bayer)	139
1.1	Patogeneze	139
1.2	Klinické příznaky	141
1.3	Léčba	141
1.4	Stavy se zvýšenou hladinou parathormonu	142
1.4.1	Primární hyperparatyreóza	142
1.4.2	Primární hyperparatyreóza novorozenců	143
1.4.3	Hereditární poruchy spojené s hyperparatyreózou	143
1.4.4	Terciární hyperparatyreóza	144
1.4.5	Selhání ledvinných funkcí	145
1.5	Stavy s normální nebo sníženou hladinou parathormonu	145
1.5.1	Vliv farmak	145
1.5.2	Granulomatózní choroby	146
1.5.3	Tyreotoxikóza	146
1.5.4	Imobilizace	147
1.5.5	Tumory	147
1.5.6	FHH – familiární hypokalciurická hyperkalcemie	147
1.5.7	Williamsův-Beurenův syndrom	148
1.5.8	Idiopatická infantilní hyperkalcemie	149
1.5.9	Hypofosfatázie	149
1.5.10	Jansenův syndrom	149
1.5.11	Barterův syndrom	149
1.5.12	Hyperproteinemie	149
2	Hypokalcemie (M. Bayer)	153
2.1	Klinické příznaky	154
2.2	Léčba akutní hypokalcemie	155

2.3	Stavy se sníženou hladinou parathormonu	156
2.3.1	Porucha vývoje příštítných tělísek	156
2.3.2	Poškození příštítných tělísek	157
2.3.3	Porucha regulace příštítných tělísek	157
2.3.4	Terapeutický přístup k hypoparatyreóze	157
2.4	Hypokalcemie při normální nebo zvýšené hladině parathormonu	158
2.4.1	Pseudohypoparatyreóza	158
2.4.2	Autozomální dominantní hypokalcemie	160
2.4.3	Poruchy metabolismu vitamínu D	161
2.4.4	Hyperfosfatemie	161
2.4.5	Syndrom hladové kosti	161
2.4.6	Účinek farmak nebo intoxikace	161
2.4.7	Hypokalcemie při hypoalbuminemii	162
2.5	Hypokalcemie u novorozence	162
2.5.1	Časná hypokalcemie novorozence	163
2.5.2	Pozdní hypokalcemie novorozence	163
2.5.3	Léčba novorozenecké hypokalcemie	164
3	Hyperfosfatemie (M. Bayer)	167
3.1	Klinická manifestace	167
3.2	Snížené vylučování fosforu do moči	168
3.3	Zvýšený přestup fosforu do extracelulární tekutiny	168
3.4	Léčba	168
4	Hypofosfatemie (M. Bayer)	171
4.1	Klinické projevy	171
4.2	Pokles absorpce fosforu střevní sliznicí	172
4.3	Zvýšené ztráty fosforu	172
4.4	Přesun fosforu do intracelulární tekutiny	172
4.5	Terapie	173
5	Hypermagnezemie (Š. Kutílek)	175
5.1	Patogeneze	175
5.2	Klinické projevy a terapie	175
6	Hypomagnezemie (Š. Kutílek)	177
6.1	Patogeneze	177
6.2	Klinické příznaky	178
6.3	Terapie	181
V.	METABOLICKÉ OSTEOPATIE	183
1	Metabolická osteopatie nedonošených (M. Bayer)	185
1.1	Prematurita ve vztahu ke skeletu	185
1.2	Gravidita a laktace ve vztahu ke skeletu	186
1.2.1	Kalcium v graviditě	186
1.2.2	Vitamin D v graviditě	186
1.2.3	Laktace	186
1.3	Patogeneze nedonošenecké osteopatie	187

1.4	Klinické projevy	188
1.5	Diagnostika	188
1.5.1	Laboratorní vyšetření	188
1.5.2	Rentgenový nález a denzitometrie	189
1.6	Terapie a prevence	189
1.6.1	Perorální suplementace	190
1.6.2	Parenterální suplementace	190
2	Křivice (Š. Kutílek)	195
2.1	Geneticky podmíněné hypokalcemické rachitidy	196
2.1.1	Vitamin D-dependentní křivice (<i>M. Bayer</i>)	196
2.1.2	Magnezium-dependentní, vitamin D-rezistentní rachitida	198
2.1.3	Rachitida způsobená defektem 25-hydroxylázy	198
2.2	Geneticky podmíněné hypofosfatemické rachitidy	198
2.2.1	Vitamin D-rezistentní křivice (<i>M. Bayer</i>)	198
2.2.2	Hereditární hypofosfatemická rachitida s hyperkalciurií	202
2.2.3	Hypofosfatemická křivice dospělých	202
2.2.4	Autozomálně dominantní hypofosfatemická křivice	202
2.2.5	Fanconiho syndrom	203
2.2.6	Renální tubulární acidóza	204
2.3	Získané hypokalcemické rachitidy	204
2.3.1	Deficitní křivice (<i>M. Bayer</i>)	204
2.3.2	Rachitida při hepatopatii	208
2.3.3	Léčba antiepileptiky	209
2.3.4	Magnezium dependentní, vitamin D-rezistentní rachitidy	209
2.4	Získané hypofosfatemické rachitidy	209
2.4.1	Onkogenní rachitida	209
2.4.2	Fanconiho syndrom	210
2.4.3	Renální tubulární acidóza	210
2.5	Klinické stavy a laboratorní nálezy připomínající křivici	210
2.5.1	Stavy připomínající křivici	210
2.5.2	Nejčastější chyby při prevenci, diagnostice a léčbě křivice	212
3	Hyperfosfatazemie (Š. Kutílek)	217
3.1	Tranzitorní hyperfosfatazemie dětského věku	217
3.2	Trvalá benigní hyperfosfatazemie autozomálně dominantně dědičná	218
3.3	Perzistující nefamiliární asymptomatická hyperfosfatazemie	218
3.4	Trvalá familiární hyperfosfatazemie recesivně dědičná	218
3.5	Expanzivní skeletální hyperfosfatazemie	219
4	Sekundární osteoporóza u dětí	221
4.1	Onemocnění gastrointestinálního traktu a nutriční karence (<i>M. Bayer</i>)	222
4.1.1	Celiakie	222
4.1.2	Chronická zánětlivá onemocnění střev	223
4.1.3	Cystická fibróza	224
4.1.4	Mentální anorexie	225
4.1.5	Onemocnění jater a žlučových cest	226
4.1.6	Totální parenterální výživa	226

4.2	Vrozené metabolické vady (<i>M. Bayer</i>)	226
4.2.1	Mukopolysacharidózy	227
4.2.2	Lipidózy	227
4.2.3	Poruchy metabolismu aminokyselin	227
4.3	Endokrinopatie (<i>M. Bayer</i>)	227
4.3.1	Diabetes mellitus	227
4.3.2	Hypogonadismus	228
4.3.3	Poruchy funkce tyreoidy	228
4.3.4	Paratyreoidea	229
4.4	Kostní nemoc při chronickém selhání ledvin (<i>J. Feber, J. Gut</i>)	229
4.4.1	Histologická klasifikace	230
4.4.2	Patofyziologie hyperparatyreózy při renální insuficienci	230
4.4.3	Klinické příznaky	231
4.4.4	Laboratorní vyšetření	232
4.4.5	Zobrazovací metody v diagnostice kostní nemoci	233
4.4.6	Terapie	234
4.5	Nádorová onemocnění (<i>M. Bayer</i>)	235
4.5.1	Akutní lymfoblastická leukemie	236
4.5.2	Ostatní nádorová onemocnění a metastázy do kostí	237
4.6	Nepřiměřená mechanická zátěž skeletu (<i>M. Bayer</i>)	239
4.6.1	Fyzická aktivita a kostní tkáň	239
4.6.2	Extrémní fyzická zátěž	240
4.6.3	Imobilizace	242
4.7	Vedlejší účinky farmak (<i>M. Bayer, Š. Kutílek</i>)	242
4.7.1	Inhibice absorpce vitamínu D	243
4.7.2	Interference s metabolismem vitamínu D	243
4.7.3	Inhibice absorpce fosfátu	244
4.7.4	Inhibice mineralizace kosti	244
4.7.5	Inhibice mineralizace se zvýšením resorpce kosti	244
4.8	Juvenilní chronická artritida (<i>Š. Kutílek</i>)	245
4.8.1	Patofyziologie	246
4.8.2	Klinické projevy a diagnóza	246
4.8.3	Prevence a léčba glukokortikoidy indukované osteoporózy	246
5	Idiopatická juvenilní osteoporóza (<i>M. Bayer</i>)	257
5.1	Klinická manifestace	257
5.2	Vyšetření	258
5.3	Terapie	258
5.4	Prognóza	258
6	Osteogenesis imperfecta (<i>M. Bayer</i>)	261
6.1	Patogeneze	261
6.2	Klinická manifestace	261
6.3	Dělení osteogenesis imperfecta	262
6.4	Rentgenové a laboratorní nálezy	264
6.5	Terapie	265
6.5.1	Rehabilitace a fyzická aktivita	265
6.5.2	Farmakologická léčba	265

6.5.3	Ortopedická péče	266
6.6	Komplikace a prognóza	266
7	Některé další vrozené kostní dysplazie	269
7.1	Achondroplazie a hypochondroplazie (<i>M. Bayer</i>)	271
7.1.1	Klinické projevy	271
7.1.2	Terapie	271
7.2	Hypofosfatázie (<i>M. Bayer</i>)	272
7.2.1	Patogeneze	272
7.2.2	Klinická manifestace	272
7.2.3	Rentgenové a laboratorní nálezy	273
7.2.4	Terapie	273
7.3	Osteopetróza (<i>M. Bayer</i>)	273
7.3.1	Patogeneze	274
7.3.2	Klinická manifestace	274
7.3.3	Rentgenové a laboratorní nálezy	275
7.3.4	Terapie	276
7.4	Fibrózní dysplazie (<i>M. Bayer</i>)	276
7.4.1	Patogeneze	276
7.4.2	Klinické projevy	276
7.4.3	Rentgenové a laboratorní nálezy	276
7.4.4	Terapie	277
7.4.5	McCune-Albrightův syndrom	277
7.5	Jansenova a Schmidova dysplazie (<i>Š. Kutílek</i>)	277
7.5.1	Jansenova metafyzární dysplazie	277
7.5.2	Schmidova dysplazie	278
7.6	Poruchy kolagenu II. typu	278
 VI. EXTRASKELETÁLNÍ KALCIFIKACE U DĚTÍ		281
1	Juvenilní dermatomyozitida (<i>M. Bayer</i>)	283
1.1	Patogeneze	283
1.2	Klinický obraz	283
1.3	Rentgenové a laboratorní nálezy	283
1.4	Terapie a prognóza	284
2	Fibrodysplasia ossificans progressiva (<i>M. Bayer</i>)	285
2.1	Patogeneze a histologický obraz	285
2.2	Klinický obraz	285
2.3	Rentgenové a laboratorní nálezy	286
2.4	Terapie a prognóza	286
3	Progresivní kostní heteroplazie (<i>M. Bayer</i>)	287
4	Tumorální kalcinóza (<i>M. Bayer</i>)	289
4.1	Patogeneze	289
4.2	Klinický obraz	289
4.3	Rentgenové a laboratorní nálezy	289
4.4	Terapie	290

5 Urolitiáza (<i>J. Gut, J. Feber, M. Bayer</i>)	293
5.1 Etiologie	293
5.2 Výskyt	293
5.3 Chemické složení	294
5.4 Klasifikace	295
5.5 Klinický obraz	295
5.6 Zobrazovací techniky v diagnostice konkrémentů vývodných močových cest .	296
5.6.1 Ultrasonografie	296
5.6.2 Rentgenová diagnostika	296
5.7 Metabolicky podmíněná urolitiáza	297
5.7.1 Hyperkalcemická hyperkalciurie	298
5.7.2 Normokalcemická hyperkalciurie	298
5.7.3 Distální typ renální tubulární acidózy	299
5.7.4 Iatrogeně navozená hyperkalciurie	300
5.8 Nefrokalcinóza	300
5.9 Vyšetření dítěte s urolitiázou	300
5.10 Léčba urolitiázy	301

VII. FARMAKA POUŽÍVANÁ V DĚTSKÉ OSTEOLOGII

(<i>Š. Kutílek, M. Bayer</i>)	305
1 Minerály	307
1.1 Kalcium	307
1.2 Fosfor	307
1.3 Magnezium	308
2 Hormonální přípravky	309
2.1 Vitamin D	309
2.1.1 Vitamin D3	309
2.1.2 Vitamin D2	309
2.1.3 1-alfa (OH) vitamin D3	309
2.1.4 1,25(OH) ₂ vitamin D3	310
2.1.5 Dihydrotachysterol	310
2.2 Kalcitonin	310
2.3 Glukokortikoidy	311
2.4 Růstový hormon	311
2.5 Estrogeny	311
3 Diuretika	313
3.1 Furosemid	313
3.2 Hydrochlorothiazid	313
4 Bisfosfonáty	315
4.1 Etidronát	317
4.2 Klodronát	317
4.3 Pamidronát	317
4.4 Alendronát	317

VIII. APENDIX	321
1 Diferenciálně diagnostické tabulky (M. Bayer, Š. Kutílek)	323
1.1 Genua vara	323
1.2 Diferenciální diagnostika nálezu modrých sklér	323
1.3 Klinické varianty křivic a některé jejich laboratorní parametry	324
1.4 Hladiny metabolitů vitamínu D u různých stavů spojených s hypokalcemií	324
1.5 Hladiny metabolitů vitamínu D u stavů spojených s hyperkalcemií a/nebo hyperkalciurií	325
1.6 Diferenciální diagnostika změn hladin magnezia v séru a moči	325
1.7 Diferenciálně diagnostické odlišení jednotlivých typů pseudohypoparathyreózy	326
1.8 Diferenciální diagnóza nefrokalcinózy u kojence	326
2 Fyziologické hodnoty některých biochemických parametrů u dětí (Š. Kutílek, M. Bayer)	329
2.1 Ukazatele kostní resorpce	330
2.2 Ukazatele kostní formace	332

REJSTŘÍK	335
---------------------------	------------

PŘÍLOHA ČERNOBÍLÝCH OBRÁZKŮ

PŘÍLOHA BAREVNÝCH OBRÁZKŮ