

Primárna ciliárna dyskinézia (syndróm imotílных cílií, Kartagenerov syndróm)

MUDr. Jaroslava Orosová

Klinika detskej pneumológie SZU, UN Bratislava, pracovisko Podunajské Biskupice

Primárna ciliárna dyskinézia (PCD) je autozomálne recesívne dedičné ochorenie charakterizované abnormálnym pohybom riasiniek (cílií) a nedostatočným mukociliárnym transportom. Je spôsobený funkčnými zmenami riasiniek a zmenami v ich ultraštruktúre. Následkom týchto zmien sú opakované alebo chronické infekcie dýchacích orgánov, sinusitída, otitída a mužská neplodnosť. Asi u 50 % pacientov je PCD spojená so situs viscerum inversus totalis. Títo sú klasifikovaní ako Kartagenerov syndróm. Približne 6 % pacientov s PCD má tzv. heterotaxiu alebo situs ambiguus, ktorý je charakterizovaný štrukturálnymi zmenami vnútorných orgánov alebo ich nesprávnym uložením.

Kľúčové slová: ciliárna dyskinézia, ultraštruktúra riasiniek, opakované a chronické infekcie dýchacích orgánov, klinické príznaky, diagnostika, liečba.

Primary ciliary dyskinesia (immotile-cilia syndrome, Kartegener's syndrome)

Primary ciliary dyskinesia (PCD) is an autosomal recessive disease characterized by abnormal ciliary motion and impaired mucociliary clearance. Ultrastructural and functional defects of cilia result in the lack of effective ciliary motility, causing abnormal mucociliary clearance. This leads to recurrent or persistent respiratory infections, sinusitis, otitis media, and male infertility. In 50 % of the cases, PCD is associated with situs inversus. They are classified as Kartegener's syndrome. Heterotaxia (also called „situs ambiguus“) is present in at least 6 % of individuals with PCD with structural inner organs changes or abnormal organs location.

Key words: ciliary dyskinesia, ultrastructure of cilia, recurrent and chronic respiratory infections, clinical manifestations, diagnosis, treatment.

Pediatr. prax, 2011, 12 (1): 7–11

Definícia

Primárna ciliárna dyskinézia (PCD) a Kartagenerov syndróm patria do skupiny ochorení nazývaných ciliopatie. Sú spôsobené poruchou funkcie axonémových štruktúr riasiniek. Do tejto skupiny patrí aj Bardet-Biedlov syndróm, hydrocephalus, polycystické obličky, polycystický hepár, nephrolithiasis, Meckel-Gruberov syndróm a Joubertov syndróm (1).

PCD je autozomálne recesívne dedičné ochorenie. Mutácia génov DNA11 a DNAH5, ktoré kódujú komplex vonkajších dyneinových ramienok, je dokázaná u 38 % pacientov s PCD (2).

História

Siewert v roku 1904 popísal kombináciu situs inversum, chronickú sinusitídu a bronchiektázie. V roku 1943 However, Manes a Kartagener prví rozpoznali, že toto klinické trias je kongenitálne. Od týchto autorov je odvodený názov Kartagenerov syndróm. Až neskôr, v roku 1975, bolo zistené, že príčinou je porucha v ultraštruktúre riasiniek, a preto Afzelius zaviedol termín imotílne cílie. Následné štúdie potvrdili, že nekoordinovaný pohyb riasiniek spôsobuje ich nefunkčnosť. Pohyb riasiniek je dôležitý pri viscerálnej rotácii počas embryonálneho vývoja. V roku 1981 Rossman a spol. použili termín primárna

ciliárna dyskinézia (PCD). Prechodná, tranzitná dyskinézia cílií môže byť spôsobená aj poškodením epitelu dýchacích ciest vírusovou infekciou alebo znečisteným životným prostredím. Na ich odlíšenie je termín PCD vyhradený len pre geneticky podmienené ochorenie (3).

Ultraštruktúra riasiniek

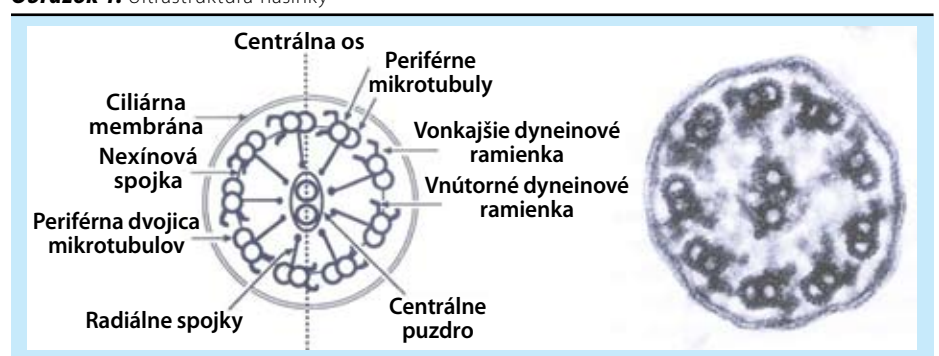
Epitelová výstelka veľkých ciest dýchacích ako aj v prínosových dutinách, strednom uchu a nosohltane sa skladá z viacradového cylindrického epitelu s riasinkami. Riasinkovité bunky sa nachádzajú aj v epitelovej membráne komorového systému mozgu a chrbtice, ako aj vo vajcovodoch. Bičičky spermií majú štruktúru rovnakú ako riasinky. Každá zrelá riasinkovitá bunka má do 200 riasiniek.

Každá riasinka má 9 párov periférnych mikrotubulov kruhovite usporiadaných na periférii pod riasinkovou membránou. Sú spojené nexínovými spojkami. Periférne mikrotubuly majú vnútorné a vonkajšie dyneinové ramienka. Radiálnymi spojkami sú spojené s proteínovým obalom centrálného páru mikrotubulov (obrázok 1). Hlavným štrukturálnym proteínom mikrotubulov je tubulín (2).

Rôzne poruchy ultraštruktúry riasiniek

Môže sa jednať o niektorú z týchto porúch: úplné chýbanie vonkajších a vnútorných dyneinových ramienok, čiastočné chýbanie vonkajších a vnútorných dyneinových ramienok (viac ako 60 %

Obrázok 1. Ultraštruktúra riasinky



všetkých porúch) (obrázok 2), chýbanie vonkajších dyneinových ramienok, chýbanie vnútorných dyneinových ramienok, chýbanie radiálnych spojok, excentricky uložené centrálné mikrotubuly alebo chýbanie centrálnych tubulov s presunom jedného páru do centrálnej osi cílie.

Pohyblivý riasinkový epitel je komplex organel, ktoré sa v respiračnom trakte pohybujú súčasne formou úderov, čím posúvajú hlien smerom k dutine ústnej. Každá riasinka udiera 7 až 22-krát za sekundu, 1 000 – 1 500-krát za minútu. Rýchlosť mukociliárneho transportu je 20 – 30 mm/min. Akákoľvek porucha môže viesť k poruche mukociliárneho transportu, ktorá spôsobí infekciu horných alebo dolných ciest dýchacích. Pohyblivé riasinky obsahujú viac ako 250 proteínov. Približne 90 % pacientov s PCD má zmeny v ultraštruktúre riasiniek, ktoré sú spôsobené postihnutím proteínov vo vonkajších alebo vnútorných dyneinových ramienkach, ktoré zaručujú riasinkám pohyblivosť (4). Niektorí pacienti s typickou klinickou manifestáciou PCD môžu mať normálnu ultraštruktúru riasiniek, avšak majú poruchu ich pohyblivosti alebo inú poruchu niektorých komponentov riasiniek.

Prevalencia PCD ochorenia je v USA približne 1 : 16 000 živonarodených. Údaje zo Slovenska nepoznáme. Vzhľadom na autozomálne recesívny typ dedičnosti je pravdepodobnosť, že sa narodí dieťa s PCD 1 : 4 (3).

Prezentácia PCD podľa veku

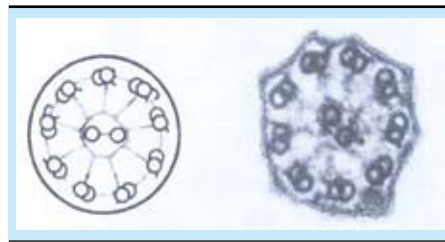
Prenatálne obdobie: situs viscerum pri USG vyšetrení (nie všetky deti majú aj PCD).

Novorodenecké obdobie: pretrvávajúci výtok z nosa od prvého dňa života, dychové tieseň (RDS), alebo pneumónia bez zvyčajných predisponujúcich faktorov, situs viscerum alebo diagnóza zistená screeningom pri výskyte PCD v rodine. Vzhľadom na to, že väčšina pacientov s PCD má respiračnú tieseň v novorodeneckom období, je možné predpokladať, že cílie hrajú dôležitú úlohu pri adaptácii pľúc počas ich prechodu z fetálnych na novorodenecké (6).

Predškolský vek: chronický produktívny kašeľ (treba vylúčiť cystickú fibrózu), atypická astma nereagujúca na liečbu, a to zvlášť pri prítomnosti vlhkého kašľa, „idiopatické“ bronchiektázie, každodenná rinitída bez remisii.

Väčšie deti (školský vek): ťažké sinusitidy napriek chirurgickej liečbe. Nasálne polypy sú zriedkavé, pri ich výskyte treba vylúčiť cystickú fibrózu. Otitis media – zvlášť ak pri tympanostomii (ventilačné trubičky) pretrvávajúci výtok trvajúci viac týždňov, ktorý neodpovedá na liečbu a dochádza ku strate sluchu.

Obrázok 2. Čiastočné chýbanie vonkajších a vnútorných dyneinových ramienok (viac ako 60 % všetkých porúch)



Adolescentný a dospelý vek: príznaky sú podobné ako v detskom veku. Na PCD treba myslieť aj pri ektopickej gravidite (7). PCD môže byť príčinou mužskej neplodnosti, pretože spermie nie sú schopné normálneho pohybu. Niektoré ženy s PCD môžu mať ťažkosti s otehotnením pre abnormálne cílie vo vajcovodoch (8).

PCD ako pridružená diagnóza

Na PCD treba myslieť najmä vtedy, ak sa v rodine vyskytuje 1 alebo viac z nasledujúcich ochorení: vrodené srdcové chyby spojené so situs inversus, polycystické obličky a pečeň, hydrocephalus, biliárna atrezia, atrezia ezofagu alebo ťažký gastroezofageálny reflux, degenerácia retiny včítane retinitis pigmentosa.

Sekundárna ciliárna dysfunkcia

Vyskytuje sa najčastejšie u detí najmladších vekových skupín s relatívne malými dýchacími cestami a u detí v novorodeneckom období, kedy je čistenie dýchacích ciest kašľom limitované. Možnými príčinami sú lieky, toxíny, faktory životného prostredia (halotan, kokaín, sulfurový dioxid, suchý vzduch), baktérie, vírusy, elastáza uvoľnená z leukocytov. Môže byť sprevádzaná poruchou ultraštruktúry riasiniek, avšak proporcionálne značne menšou. Upraví sa správnou liečbou (9).

Diagnostika PCD

Elektrón-mikroskopické (ELMI) vyšetrenie cílií získaných biopsiou sliznice bronchiálnej pri bronchoskopickom vyšetrení alebo sliznice nosa. Vhodné je tkanivo s vysokým obsahom cílií ako sú adenoidné vegetácie.

Sacharínový test: sleduje sa sladká chuť v dutine ústnej po vložení sacharínu do prednej časti spodnej nosovej mušle. Oneskorená alebo neprítomná odpoveď môže potvrdiť porušený mukociliárny transport. Tento test nie je u detí nižších vekových skupín vhodný. Odpoveď nevedia špecifikovať.

Meranie oxidu dusného v nose a v dýchacích cestách: vyšetrenie je odporúčané u detí nad 5 rokov veku. Pokles hladiny pod 100 nL/min. môže svedčiť o PCD (10).

Tabuľka 1. Klinické symptómy, ktoré vedú k dg. PCD (5)

Klinické prejavy	Počet (%) pacientov (n = 55)
RDS v novorodeneckom veku	37 (67 %)
Situs viscerum	38 (69 %)
Kašeľ (opakovaný, viac dní)	46 (84 %)
Produkcia spúta	24 (44 %)
Výtok z nosa od novorodeneckého veku	42 (76 %)
Hvizdoty	16 (29 %)
Sinusitída	6 (11 %)
Serózná otitis media	28 (51 %)
Strata sluchu	14 (25 %)
Diagnóza v rodine	6 (11 %)

Funkčné testy pľúc: prítomná býva redukovaná hodnota FEV1 (objem vzduchu vydychnutého s maximálnym úsilím za 1 sekundu). V dlhodobom sledovaní sú prítomné aj iné zmeny pľúcnych funkcií v závislosti od dĺžky ochorenia a stupňa postihnutia dýchacích ciest.

Rtg vyšetrenie pľúc: v prípade Kartagenerovho syndrómu je viditeľný situs viscerum inversus. Môžu byť prítomné zmeny v zmysle chronickej bronchitídy, pneumonie alebo bronchiektázií.

HRCT vyšetrenie pľúc: najčastejšími zmenami sú bronchiektázie, peribronchiálne zhrubnutie a periférne mukózne zátky (11).

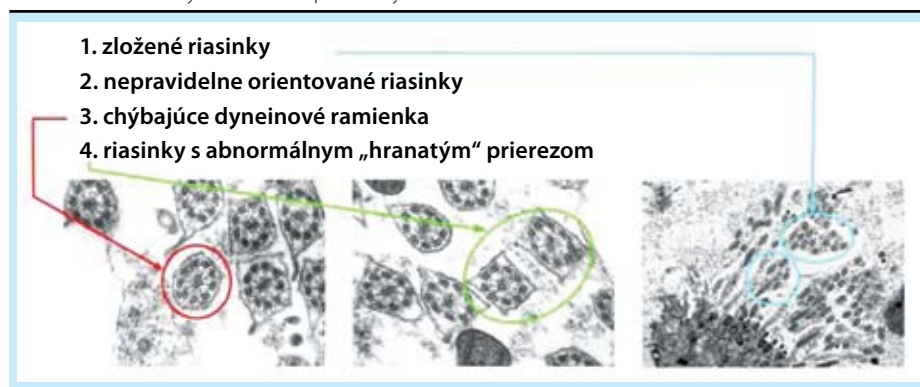
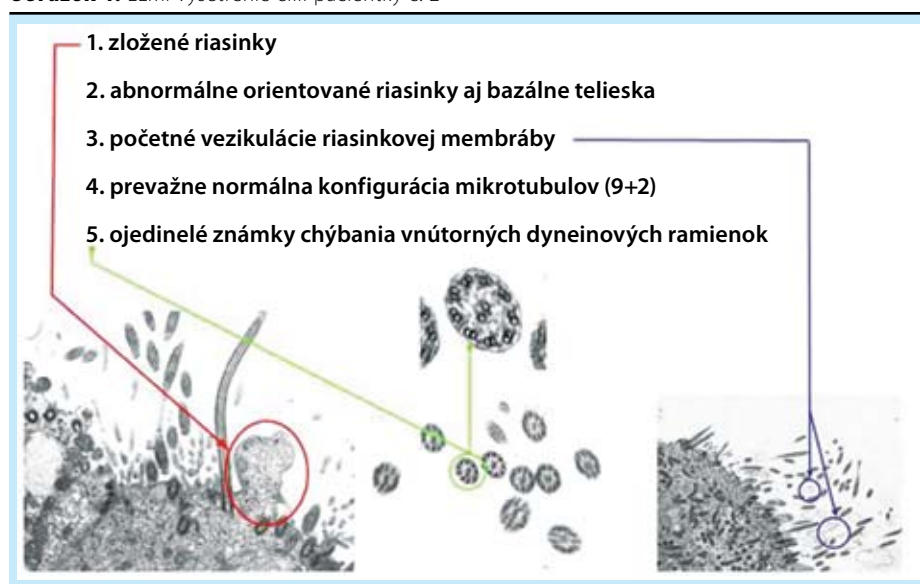
Oscilografia alebo vyšetrenie priamou video-kinematografiou: táto metóda je používaná na priame pozorovanie pohybu riasiniek.

Digitálny vysokorychlostný videozáznam (DHSV – digital high-speed video) je metóda, ktorou je možné pacientov s PCD klasifikovať do 3 odlišných skupín podľa charakteru pohybu riasiniek (12).

Genetické vyšetrenie: sú známe 3 gény, ktoré sú priamo zodpovedné za PCD: DNAI1, DNAH5 a DNAH11. Mutácia DNAI1 a DNAH5 je dokázaná u 38 % pacientov s PCD. V zahraničí je možné potvrdiť prítomnosť všetkých mutácií týchto 2 génov (6).

Diferenciálna diagnóza

V diferenciálnej diagnostike treba vylúčiť predovšetkým deficit Alfa1-antitrypsínu a imunodeficienciu. Z iných ochorení je to adenoidná hyperplázia, alergická bronchopulmonálna aspergilóza, bronchiálna obštrukcia, chronická aspirácia cudzieho telesa, cystická fibróza, idiopatická nazálna polypóza, postinfekčné bronchiektázie, pľúcna sequestrácia a tracheobronchomegália (13).

Obrázok 3. ELMI vyšetrenie cílií pacientky č. 1**Obrázok 4.** ELMI vyšetrenie cílií pacientky č. 2

Liečba PCD

U pacientov s PCD je potrebné pre posúdenie progresie ochorenia spirometricky monitorovať pľúcne funkcie, ako aj saturáciu kyslíkom. Pravidelné vyšetrenie spúta a zistenie citlivosti na antibiotiká pomáha pri výbere antibiotickej liečby. V prípade, že pacient má klinické príznaky PCD ale nemá produktívne spúť, je vhodný bronchoskopický odber materiálu z dolných ciest dýchacích. Potrebné je pravidelné vyšetrenie sluchu. Liečba respiračných infekcií musí byť dostatočne agresívna (14).

Antibiotiká: najčastejším patogénom býva *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus* alebo iné, ako napríklad *Pseudomonas aeruginosa*. Liečba akútnych exacerbácií antibiotikami by mala byť podľa kultivačných náleзов. Odporúčaná je aj dlhodobá preventívna liečba nízkymi dávkami antibiotík, prípadne inhalačné antibiotiká. Je potrebné podávať lokálne alebo systémové antibiotiká pri chronickej purulentnej otitíde.

Pacientom, ktorí nereagujú na podávanú liečbu, možno podávať intravenózne antibiotiká v 3-mesačných intervaloch (14).

Bronchiálna obštrukcia vyžaduje bronchodilatačnú liečbu a agresívnu toaletu bronchov. Inhalačné kortikosteroidy sú najčastejšie používanou protizápalovou liečbou.

Mukolytiká sú v liečbe PCD nepostrádateľné na zriedenie hlienov a zlepšenie mukocilárneho clearensu.

Chirurgická liečba je indikovaná, ak zlyhá antibiotická liečba. Tympanostomia pri chronickej perzistujúcej otitis media, endoskopická chirurgia prínosových dutín a alebo polypektómia. Lobektómia je indikovaná pri lokalizovaných perzistujúcich bronchiektáziách, ktoré progredujú napriek antibiotickej liečbe. Je odporúčaná aj v prípade opakovaných infekcií lokalizovaných v nefunkčnom pľúcnom tkanive.

Respiračná fyzioterapia môže znížiť frekvenciu infekcií dýchacích ciest a spomaliť vývoj bronchiektázií. Inhalácie bronchodilancií vo forme aerosólu a posturálna drenáž napomáhajú čisteniu dýchacích ciest. Fyzioterapiu môžeme robiť ručnou perkusiou a posturálnymi drenážami alebo použitím mechanických metód, ako je vysokofrekvenčná oscilácia hrudníkovej

steny, pozitívnym expiračným ventilovým tlakom (ThAIRapy Vest-positive expiratory pressure valve) alebo Flutterom.

Je potrebné **predchádzať infekciám dostatočným očkovaním** detí, najmä čiernej kašeli, osýpk, *Haemophilus influenzae* typ b, chrípka a *Streptococcus pneumoniae* (14).

Teoreticky môže pomôcť inhalácia normálneho alebo hypertonického solného roztoku (14).

Kazuistika č. 1

9-mesačné dievčatko bolo odoslané na vyšetrenie na našu kliniku už s podozrením na PCD, vzhľadom na nález situs viscerum inversus na rtg snímke hrudníka v novorodeneckom veku. Narodená je v 36. gestačnom týždni (GT), Apgarovej skóre bolo 9/10. 2 dni po narodení mala dychovú tieseň, ktorá vyžadovala distenčnú liečbu počas 9 dní. Na rtg hrudníka bol okrem situs viscerum aj nález pneumónie. Vo veku 3 mesiacov užívala antibiotiká pre zahlieňovanie a infekciu dýchacích ciest. Realizovali sme ELMI vyšetrenie cílií s nálezom: zložené riasinky, nepravideľne orientované riasinky, chýbajúce dyneinové ramienka a riasinky s abnormálnym „hranatým“ prierezom (obrázok 3). Ďalší osud dieťaťa nepoznáme, rodičia sa dožadujú vyšetrenia v Prahe, a to napriek tomu, že diagnóza bola už u nás stanovená.

Kazuistika č. 2

13-ročná pacientka bola na našu kliniku preložená z ORL kliniky Detskej fakultnej nemocnice v Bratislave po bronchoskopickom vyšetrení, ktoré bolo indikované pre excesívne zahlieňovanie dýchacích ciest a produktívny dlhotrvajúci kašeľ. Kultivačne bol záchyt *Neisseria meningitidis*. Narodená je predčasne v 34. GT, prenatálna hypotrofia s pôrodnou hmotnosťou 1 750 g. Opakovane, od útleho veku, užívala antibiotiká pre časté infekcie dýchacích orgánov, zahlieňovanie a chronický produktívny kašeľ. Vo veku 6 rokov mala indikovanú tonzilektómiu a adenotómiu. Do veku 13 rokov neabsolvovala odborné vyšetrenie na zistenie príčin jej ťažkostí. Na našej klinike sme okrem iných vyšetrení v rámci diferenciálnej diagnózy chronického pľúcneho ochorenia realizovali ELMI vyšetrenie cílií zo sliznice bronchov. Sliznica bola odobratá pri opakovanom bronchoskopickom vyšetrení. Boli nájdené zložené riasinky, abnormálne orientované riasinky aj bazálne telieska, početné vezikulácie riasinkovej membrávy, prevažne normálna konfigurácia mikrotubulov (9+2), ojedinelé známky chýbania vnútorných dyneinových ramienok (obrázok 4).

Následne boli potrebné opakované hospitalizácie pacientky pre exacerbácie purulentnej

bronchitídy. Kultivačne pretrvával nález *N. meningitidis*. V rámci komplexnej liečby sme okrem systémových a inhalačných antibiotík, ICS a bronchodilatancií, respiračnej fyzioterapie a opakovaných terapeutických bronchoskopií, podávali rôzne mukolytiká. Až po nasadení Erdosteínu sme zaznamenali výrazný ústup zahlieňovania a negativitu kultívácií zo spúta. Predpokladáme, že mal účinok antiflogistický, antioxidačný a antibakteriálny, a to inhibíciou bakteriálnej adhézie a zároveň pôsobil synergicky s antibiotikami. Pri PCD je mimoriadne dôležitý jeho mukomodulačný účinok, ktorý redukuje viskozitu bronchiálnych sekrétov. Od jeho nasadenia nemala pacientka akútnu exacerbáciu chronického pľúcneho ochorenia spôsobeného PCD.

Záver

Európska respirologická spoločnosť (ERS) odporúča zvýšiť pozornosť odbornej verejnosti na diagnostiku a liečbu PCD v detskom veku. Na toto ochorenie treba myslieť u detí, ktoré majú situs viscerum inversus alebo iný syndróm spojený s heterotaxiou, tiež u detí, ktoré mali v novorodeneckom období nevysvetliteľnú dychovú tieseň, prípadne majú iné prejavy PCD, napríklad chronický kašeľ alebo bronchiektázie neznámeho pôvodu (14). Spolupráca praktických pediatrov, pneumológov a otorinolaryngológov je základom pre optimálnu starostlivosť o pacienta s PCD. Naša práca je výzvou

pre praktických pediatrov, aby dieťa s podozrením na PCD (k čomu dopomôže najmä dôsledná anamnéza) odoslali ešte pred rozvojom závažného pľúcneho postihnutia na pracovisko, kde je možná diagnostika PCD. Včasná diagnostika môže výrazným spôsobom znížiť frekvenciu infekcií dýchacích ciest, ktorá postupnou progresiou ochorenia môže vyústiť až do transplantácie pľúc.

Podakovanie

Ďakujeme kolegom z ORL kliniky Detskej fakultnej nemocnice v Bratislave pod vedením prof. Jakubíkovej za príkladnú spoluprácu pri diagnostikovaní našich pacientov. Prof. Jakubíková patrí medzi priekopníkov v diagnostike PCD. Ďakujeme aj RNDr. Nytrayovej z pracoviska Cytopathos Bratislava za veľmi náročné ELMI vyšetrenie cílí u všetkých našich pacientov.

Literatúra

1. Badano JL, Norimasa M, Beales LB, et al. The Ciliopathies: An emerging class of human genetic disorders. *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 2006; 7: 125–148.
2. Girish DS. Primary ciliary Dyskinesia [online]. *eMedicine Pediatrics: General Medicine*. Dostupné na [www: <http://emedicine.medscape.com/article/1000231>](http://emedicine.medscape.com/article/1000231).
3. Dostupné na [www: <http://en.wikipedia.org/wiki/Primary_ciliary_dyskinesia>](http://en.wikipedia.org/wiki/Primary_ciliary_dyskinesia).
4. Zariwala M, Knowles MR, Omran H. Genetic defects in ciliary structure and function. *Annual review of physiology* 2007; 69: 423–50.
5. Coren et al. Primary ciliary dyskinesia (PCD) in children – age at diagnosis and symptom history. *Acta Paediatr* 2002; 91: 667–9.

6. Leigh MW, Pittman JE, Carson JL, et al. Clinical and genetic aspects of primary ciliary dyskinesia/Kartagener syndrome. *Genet Med*. 2009; 11(7): 473–87.
7. Stannard WA, Chilvers MA, Rutman AR, et al. Diagnostic testing of patients suspected of primary ciliary dyskinesia. *Am J Respir Crit Care Med*. Feb 15 2010; 181(4): 307–14.
8. Afzelius BA, Eliasson R. Male and female infertility problems in the immotile-cilia syndrome. *Eur J Respir Dis Suppl*. 1983; 127: 144–7.
9. Carson JL, Collier AM, Hu SS. Acquired ciliary defects in nasal epithelium of children with acute viral upper respiratory infections. *N Engl J Med*. Feb 21 1985; 312(8): 463–8.
10. Corbelli R, Bringolf-Isler B, Amacher A, et al. Nasal nitric oxide measurements to screen children for primary ciliary dyskinesia. *Chest*. Oct 2004; 126(4): 1054–9.
11. Santamaria F, Montella S, Tiddens HA, et al. Structural and functional lung disease in primary ciliary dyskinesia. *Chest*. Aug 2008; 134(2): 351–7.
12. Stannard WA, Chilvers MA, Rutman AR, Williams CD, O'Callaghan C. Diagnostic testing of patients suspected of primary ciliary dyskinesia. *Am J Respir Crit Care Med*. Feb 15 2010; 181(4): 307–14.
13. Maimoona A, Zariwala MA, Michael R, Knowles MR, Leigh WM. Primary ciliary dyskinesia. *GeneReviews* [online]. Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, et al., editors. Seattle (WA): University of Washington, 1993. January 24, 2007; Last Update: October 6, 2009.
14. Barbato A, Frischer T, Kuehni CE, et al. Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children. *Eur Respir J*. Dec 2009; 34(6): 1264–76.

MUDr. Jaroslava Orosová
Klinika detskej pneumológie SZU,
UN Bratislava,
pracovisko Podunajské Biskupice
Krajinská 91, 825 56 Bratislava
orosova@ruzinov.fnspsba.sk



Tlačová správa

Lekári v DFNsP v Bratislave prvýkrát v SR nahradili 9-ročnej pacientke stehnovú kosť „rastúcou“ protézou

Bratislava, 10. februára 2011 – Lekári v Detskej fakultnej nemocnici s poliklinikou v Bratislave prvýkrát na Slovensku nahradili deväťročnej pacientke celú stehnovú kosť postihnutú zhubným nádorom „rastúcou protézou“. Tento unikátny operačný výkon zachránil dievčatku pred amputáciou nohy.

Stratégia liečby nádorov pohybového aparátu sa za posledné roky podstatne zmenila. Ortopédi v DFNsP v Bratislave urobili od septembra 2008 už 21 operácií, pri ktorých časť kosti alebo kĺbu nahradili individuálnou protézou, v jednom prípade modulárnou endoprotézou, čím detským pacientom zachránili postihnuté končatiny pred amputáciou. U 9-ročnej pacientky s nádorovým ochorením nahradili celú stehnovú kosť, bedrový a kolenný kĺb individuálnou protézou zhotovenou na mieru. „Nádorové ochorenie, tzv. Ewingov sarkóm v tomto prípade postihoval celú stehnovú kosť. Rozhodli sme sa pre endoprotézu, ktorá bude „rásť“ spolu s dieťaťom,“ hovorí doc. MUDr. Milan Kokavec, PhD., prednosta Detskej ortopedickej kliniky DFNsP v Bratislave, a ďalej vysvetľuje princíp „rastúcej protézy“: „Vo vnútri protézy sa nachádza závitnica, ktorá nám ju umožňuje jednoduchým úkonom predĺžiť a tým predĺžiť aj končatinu“. Cena na mieru zhotovenej „rastúcej“ protézy bola približne 28 000 eur.

Operácia bola realizovaná v spolupráci s MUDr. Andreyom Švecom, PhD., z I. Ortopedicko-traumatologickej kliniky LF UK a UN v Bratislave, ktorý sa venuje onkoortopedickej problematike u dospelých pacientov.

V prípade potvrdenia diagnózy malígneho nádoru kostí alebo mäkkých tkanív lekári nastavili pacienta na neoadjuvanú chemoterapiu. Lekári sa môžu rozhodnúť pre individuálnu endoprotézu, ktorá sa konštruje podľa röntgenovej snímky alebo CT vyšetrenia presne podľa anatomických predispozícií pacienta. Zohľadňuje sa pritom šírka dreňovej dutiny danej kosti, veľkosť nádoru, vek pacienta a iné parametre. „Podrobnú dokumentáciu potom posielame výrobcovi, kde nám zhotovia na mieru pre každého pacienta individuálnu protézu. Tento proces trvá 4–6 týždňov,“ hovorí lekár. Druhou možnosťou je modulárna endoprotéza. Neoceniteľnou výhodou tohto typu endoprotézy je, že modulárny systém umožňuje vyskladať kosť podľa potreby pacienta priamo na operačnom stole. Táto je indikovaná u starších pacientov a zatiaľ dostupná len pre lokalitu stehrovej kosti. Okrem endoprotéz lekári poznajú aj ďalšie spôsoby rekonštrukcie po resekcii kostného tumoru, napríklad kostné štepky, prefabrikované umelé kosti alebo rotačné plastiky.