

# Metatropická dysplazie jako příčina atlantoaxiální nestability, stenózy páteřního kanálu a myelopatie. Kazuistika a přehled literatury

## Metatropic Dysplasia as the Cause of Atlantoaxial Instability, Spinal Stenosis and Myelopathy. Case Report and Literature Review

M. BARNA<sup>1</sup>, J. ŠTULÍK<sup>1, 2, 3</sup>, F. FENCL<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Spondylochirurgické oddělení FN Motol, Praha

<sup>2</sup> III. chirurgická klinika 1. LF UK Praha a FN Motol

<sup>3</sup> Ortopedická klinika dětí a dospělých 2. LF UK Praha a FN Motol

<sup>4</sup> Pediatrická klinika 2. LF UK Praha a FN Motol

### SUMMARY

We present the case of a patient, aged 4 years and 10 months, with metatropic dysplasia. The baby had repeated apnoeic episodes, bradycardia and cardiac arrests and was diagnosed with foramen magnum stenosis and atlantodental dislocation. The episodes were markedly associated with neck movements. Considering this clinical presentation, we performed laminectomy of the atlas, foramen magnum enlargement and decompression followed by dorsal C0-C2 stabilisation with allogeneic bone chips. After the operation, apnoeic episodes did not recur.

**Key words:** metatropic dysplasia, atlantodental dislocation, apnoea, decompression.

### ÚVOD

Metatropická dysplazie (metatropický dwarfismus, MD-OMIM # 15630 a # 184252) je vzácná a těžká spondylometapifyzeální dysplazie, jejíž podstatou je defekt v enchondrální osifikaci (4, 13). Incidence není známa, v literatuře bylo popsáno asi sto případů (6). Etiopatogeneze onemocnění není zcela vysvětlena, zvažuje se genetický podklad, AR i AD typ dědičnosti. Poprvé bylo onemocnění popsáno v roce 1966 Maroteauxem (12). Název pochází z řeckého slova „metatropos“, znamenající proměnlivý. Pojmenování velmi dobře vystihuje změnu fenotypu jedince během jeho růstu. Onemocnění postihuje pouze skeletální systém, jiné orgány postiženy nejsou. Ojedinele lze zaznamenat stenózu foramen magnum (13), jejímž následkem dochází ke zvětšení mozkových komor až hydrocefalu. V oblasti horní krční páteře je častým nálezem hypoplazie dens axis a jeho opožděná osifikace.

Ta je podkladem atlantoaxiální instability, která může vést ke stenóze páteřního kanálu, útlaku krční míchy, vzniku cervikální myelopatie (obr. 4, 5) a rozvoji pestrého neurologického deficitu i v podobě respirační insuficience s následkem smrti (11, 12). Stenóza může být lokalizována i v oblasti subaxiální krční páteře (11).

### POPIS PŘÍPADU

Čtyřletý chlapec byl od svého narození hospitalizován na Pediatrické klinice FN v Motole s diagnózou metatropické dysplazie.

Chlapec se narodil zdravým nepřibuzným rodičům z první gravidity fyziologického průběhu. V rodinné anamnéze obou rodičů nebyl zaznamenán syndrom kostní dysplazie. Gravidita byla předčasně ukončena sekci v 39. týdnu. Byl vybaven výrazně stigmatizovaný novorozenec s Apgar skóre 3-7-8, který musel být pro nedo-

statečnou dechovou aktivitu intubován. Porodní váha byla 3370 gramů. Fenotyp dítěte budil podezření na postižení kostní dysplazií (obr. 1). V den porodu byla diagnostikována oboustranná fraktura femurů, tvar dlouhých kostí připomínal „činky“ vzhledem k širokým konkávním metafýzám, dále byla verifikována kyfoskoliotická deformita thorakolumbální páteře s oploštělými a protáhlými obratli (obr. 2, 3). Chlapec byl vyšetřen neurologem, který v novorozeneckém věku neshledal neurologické postižení. Po extubaci přetrvávala klidová dyspnoe s hyposaturacemi. Při následné tracheobronchoskopii byla diagnostikována tracheomalacie a stenóza aryepiglotických řas. Bylo nutné provést jejich plastiku a následně zavést tracheostomii. Dále byl pacient bez ventilačních obtíží až do sedmého měsíce věku, kdy se objevila ojedinělá apnoická pauza trvající několik sekund. Stav se po několika dnech opakoval a vyústil v apnoi, bradykardii a zástavu oběhu, pro kterou byla nutná kardiopulmonální resuscitace s obnovením spontánní srdeční akce a ventilace po třech minutách. Během další hospitalizace byly znovu zaznamenány epizody bradykardie, desaturace a zástavy dýchání. Tyto epizo-

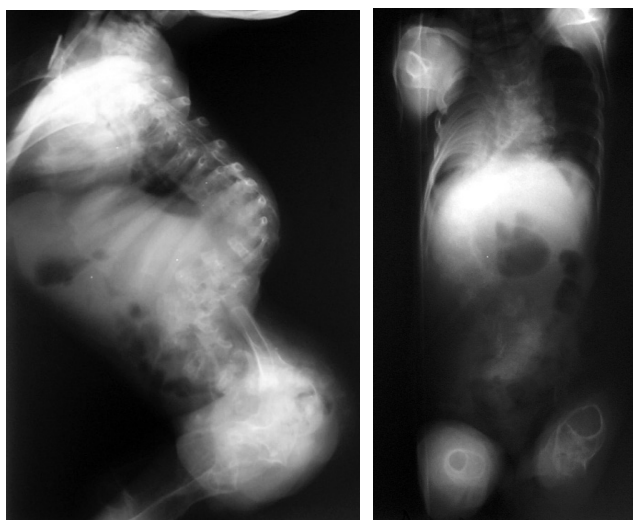
dy byly pozorovány při zvýšené exkurzi pohybů v oblasti krční páteře. Kontrolní neurologické vyšetření diagnostikovalo nově rozvoj paraparézy dolních končetin. Proto byla provedena rtg, CT a MRI vyšetření krční páteře s nálezem stenózy foramen magnum a atlantodentální dislokace, stenózy páteřního kanálu. Ventrodorzálně byl páteřní kanál zúžený na 3–4 milimetry s tlakem na míchu, která byla dislokována doprava a dorzálně. V oblasti okciputu až druhého krčního obratle byl obraz těžké myelopatie (obr. 4, 5, 6). Vzhledem k tomuto nálezu bylo kontaktováno Spondylochirurgické oddělení a indikována dekompresní operace v oblasti postižených segmentů. Ve věku 14 měsíců (389. den po porodu) jsme u pacienta provedli plánovaný operační výkon. Pacienta jsme uložili v pronační poloze na standardní operační stůl a vypodloženou hlavu jsme fixovali náplastmi v mírném předklonu horní krční páteře. Řezem ve střední čáře od protuberantia occipitalis externa po spinózní výběžek C4 jsme pronikli k páteři, stavěli krvácení a skeletizovali v rozsahu C0-C2. Následně jsme provedli rozšíření foramen magnum, laminektomii atlasu, dekompresi a mohutnou dorzální kostní dězu alo-



Obr. 1. Fenotyp pacienta.

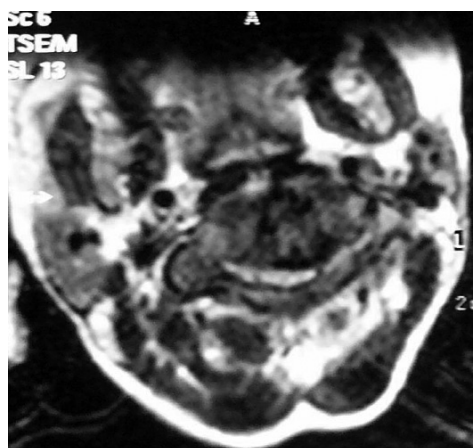


Obr. 4. Předoperační CT vyšetření transverzální projekce v úrovni C1-2.

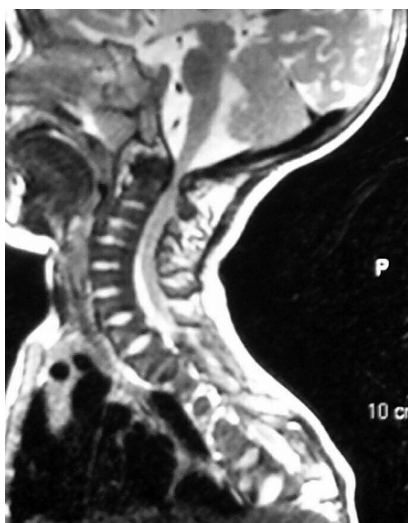


Obr. 2. Rtg boční projekce osového skeletu.

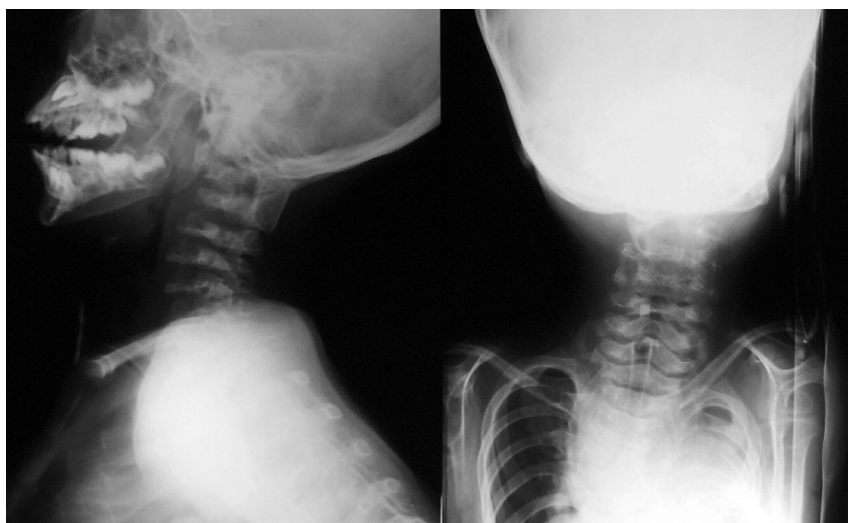
Obr. 3. Rtg předozadní projekce osového skeletu.



Obr. 5. Předoperační MRI T2 vážená transverzální projekce v úrovni C1-2.



Obr. 6. Předoperační MRI T2 vážená mediální projekce v úrovni C1-2.



Obr. 7. Rtg boční a předozadní projekce, 405. pooperační den.

štěpy v rozsahu okciput – epistropheus. Instrumentaci jsme u pacienta nepoužili vzhledem k anatomickým poměrům a nedostatečné osifikaci obratlů. Délka operačního výkonu byla jednu hodinu a čtyřicet minut. Krevní ztráta byla zanedbatelná, operační výkon proběhl bez komplikací. Peroperační neuromonitorace nebyla použita, neboť jsme ji v té době neměli k dispozici.

Po operačním výkonu byl pacient přeložen na lůžko Kliniky anestezie a resuscitace. Pacientovi byl nasazen preformovaný korzet s hlavovou objímkou, který jsme ale později museli sejmout pro četné odřenininy v oblasti brady a okcipitu. Halo trakci jsme nepoužili. Dále byl již chlapec bez omezení a režimových opatření. Operační rána se zhojila per primam intentionem. Sutura byla odstraněna čtrnáctý den od operace.

Po operaci krční páteře se epizody desaturace, zástavy dechu i oběhu nikdy znovu neopakovaly.

Na posledních provedených zobrazovacích vyšetřeních (405. pooperační den), (obr. 7, 8, 9, 10) byla prokázána uspokojivá šíře páteřního kanálu i foramen magnum a kompaktně zhojená kostní děza.

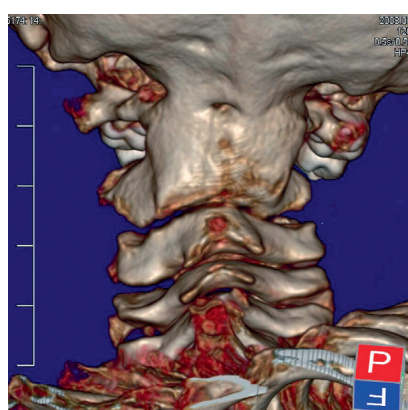
Pacient je v pravidelném sledování pediatra, ortope-  
da, pneumologa, spondylochirurga a neurologa. Podle posledního neurologického vyšetření ve věku tří let přetrvává neměnná spastická paraparéza dolních končetin. Hybnost horních končetin ve smyslu hrubé i jemné motoriky je bez postižení. Psychický vývoj je jen lehce opožděný. Pacient je v současné době v domácí péči, vzhledem k progredující tracheomalacii na podpoře dýchání ventilátorem.

## DISKUSE

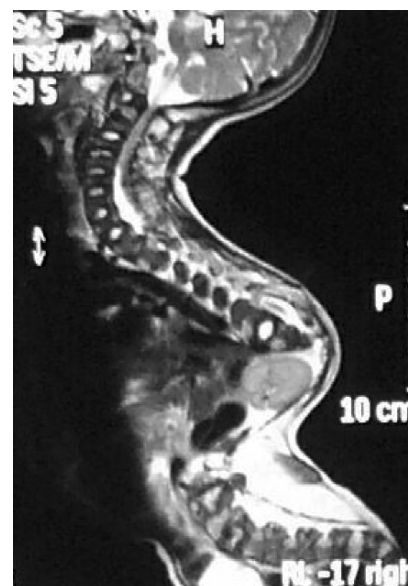
Metatropická dysplazie je vzácná a těžká spondylo-metaepifyzeální dysplazie. Etiopatogeneze onemocnění není zcela vysvětlena, zvažuje se genetický podklad, AR i AD typ dědičnosti. Beck *et al.* v roce 1983 na podkla-



Obr. 8. CT mediální projekce, 405. pooperační den.



Obr. 9. CT 3D rekonstrukce, 405. pooperační den.



Obr. 10. MRI T2 mediální projekce, 405. pooperační den.



dě dlouhodobého sledování jedinců a jejich rodin s výskytem metatropické dysplazie rozdělili onemocnění do třech skupin: 1. nonletální typ s autozomálně recesivním přenosem, 2. nonletální typ s autozomálně dominantním přenosem a 3. letální typ pravděpodobně s autozomálně recesivním typem přenosu (2, 3, 5, 6, 15). Po dlouhodobém sledování nových skupin pacientů s metatropickou dysplazií Geneviève *et al.* a Kannu *et al.* spíše uvažují pouze o autozomálně dominantním přenosu (5, 6, 7). Po narození se morfologické známky achondroplázie (dlouhý trup vzhledem ke krátkým končetinám) růstem jedince transformují do obrazu Morquio syndromu (vzhledem k progresi kyfoslíotické deformity hrudní a bederní páteře se poměr délky trupu a končetin upravuje) (3, 4, 9). Metatropická dysplazie je diagnostikována na základě typických známek morfologických a radiologických na skeletu (rtg, CT, MRI). Onemocnění postihuje pouze skeletální systém, jiné orgány postiženy nejsou. Po narození je patrný dlouhý trup vzhledem ke krátkým končetinám s prominujícími klouby, deformity hrudníku (pes carinatum), flexní kontraktury horních i dolních končetin, obličej je mírně dysmorfický, velikostí blízký pozdějšímu věku, pro achondroplazii typicky prodloužený s vystouplým čelem. Dále jsou přítomny dlouhé prsty a prstce (obr. 1). V oblasti kostrče bývá často nacházena kožní duplikatura připomínající „ocásek“. Během dětství, při dalším růstu, se prohlubuje relativní zkrácení trupu na základě progresivní kyfoslíotózy k relativnímu prodloužení končetin. V dospělosti dosahují jedinci výšky asi 120 cm. Psychický vývoj bývá normální. Mezi typické diagnostické známky na zobrazovacích metodách patří nález oploštění obratlů v oblasti thorakolumbální páteře, kyfoslíotická deformita, dlouhé kosti tvaru „činky“ se širokými konkávními metafýzami a malými, insuficientními epifýzami, kosti pánevní tvaru „halapartny“ (3, 4, 5, 6, 7, 10, 11, 12, 14), (obr. 2, 3). Ojediněle lze zaznamenat stenózu foramen magnum (13), jejímž následkem dochází ke zvětšení mozkových komor až hydrocefalu. V oblasti horní krční páteře není raritní nález atlantoaxiální instability na podkladě hypoplazie dens axis. Atlantoaxiální instabilita způsobuje stenózu páteřního kanálu, může vést k útlaku míchy a vzniku cervikální myelopatie (obr. 4, 5, 6). Obraz neurologického postižení je pestrý, výjimečně i v podobě respirační insuficience s následkem smrti (11, 12). Stenóza páteřního kanálu může být i v oblasti distální krční páteře (11, 17).

V kazuistice prezentujeme pacienta s metatropickou dysplazií, kterému byla na podkladě opakovaných apnoických pauz, bradykardií a zástavy oběhu diagnostikována stenóza foramen magnum a atlantodentální dislokace, stenóza míšní v této oblasti a obraz myelopatie. Klinický obraz se objevoval nápadně po větších exkurzích pohybů hlavou. Po provedeném operačním ošetření se již nikdy epizody apnoických pauz neopakovaly. Lze tedy předpokládat, že kardiorepirační obtíže měly podklad v atlantoaxiální instabilitě s následným útlakem míchy a rozvojem myelopatie. Dle dostupné literatury byl podobný mechanismus předpokládán, ale doposud

nebyl potvrzen. Kardiorepirační insuficience byla ve většině případů zaviněna malformací horních cest dýchacích, tracheomalacií nebo progredující kyfoslíotickou křivkou zhoršující deformitu hrudníku.

Dle dostupné literatury je kardiorepirační insuficience jednou z nejzávažnějších komplikací u pacientů s tímto syndromem (5, 6). Etiologie kardiorepirační insuficience byla stanovena dle dlouhodobých studií na souborech těchto jedinců. Můžeme ji rozdělit do následujících tří skupin.

### **1. Hypoplazie dens axis, atlantoaxiální nestabilita a stenóza foramen magnum mohou vést ke kompresi prodloužené míchy a rozvoji myelopatie**

Hypoplazie dens axis a atlantoaxiální nestabilita způsobující stenózu páteřního kanálu je známá, závažná, ale dobře léčitelná komplikace u pacientů postižených kostní dysplazií. (8, 9, 14, 15, 16). Kopits *et al.* uvádějí nález atlantoaxiální instability nejméně u osmi syndromů kostní dysplazie (9). V literatuře je tento nález popsán zejména u syndromu spondyloepiphyzeální vrozené dysplazie, kde se udává incidence až 35 % (13) a Morquioho syndromu. Stenóza foramen magnum je přítomna zejména u achondroplazie (1, 8, 9). Také Svensson a Aaro si byli vědomi závažnosti nálezu atlantoaxiální instability a následné stenózy páteřního kanálu s rozvojem neurologického deficitu u syndromů kostní dysplazie (16). Ve svém souboru šesti pacientů postižených kostní dysplazií popsali u všech deformitu horní krční páteře a různý stupeň instability s různorodým neurologickým postižením, kteří si vyžádali operační korekci v podobě repozice a dorzální cervikální fúze v rozsahu postižení za kontroly peroperační neuromonitorace. Svensson preferoval u pacientů s kostní dysplazií časnou diagnostiku a agresivní chirurgický přístup k prezervaci neurologických funkcí (16). V roce 1983, Beck *et al.* jako jedni z prvních u jedince s metatropickou dysplazií, u kterého se po pádu na hrudník a břicho objevila paraparéza dolních končetin, popsali hypoplazii dens axis, atlantoaxiální instabilitu a stenózu páteřního kanálu na standardním rtg krční páteře. Byla provedena dekomprese a dorzální cervikální fúze (2). Shohat *et al.* v roce 1989 definovali závažnost nálezu hypoplazie dens axis a atlantoaxiální instability u pacientů s metatropickou dysplazií. V souboru dvanácti pacientů u všech diagnostikovali těžkou hypoplazii dens axis. U pěti pacientů se podařilo provést dynamické rtg snímky krční páteře v boční projekci s nálezem atlantoaxiální instability. U tří pacientů ze zbývajících šesti byla atlantoaxiální instabilita patrna i v neutrální pozici. U dvou dětí byla pozorována progresie obrazu instability s věkem. Klinický korelát komprese míšní byl diagnostikován u dvou pacientů, pomocí SSEP u jednoho. Pěti pacientům byla provedena (ve věku 1, 4, 6, 6, 13 let) dorzální fúze C1-C2. Jeden pacient zemřel náhle doma ve věku jednoho roku. Pitva neprokázala jasnou příčinu úmrtí. Stenóza foramen magnum byla prokázána u jednoho pacienta. V článku není informace o respirační insuficienci na podkladě cervikální myelopatie, úmrtí jednoho pacienta na tuto diagnózu je diskutabilní (15). V roce 2006 Leet *et al.*

prezentovali také soubor dvanácti pacientů s metatropickou dysplazií. Všichni jedinci absolvovali MRI krční páteře ve standardních projekcích doplněných o dynamické projekce ve flexi a extenzi krční páteře. Stenózu krční páteře diagnostikovali u devíti jedinců. Segment C1-C2 byl zúžený u pěti pacientů, C3-C4 u dvou pacientů, víceetážová stenóza v oblasti střední krční páteře byla přítomna u jednoho pacienta. Všichni pacienti kromě jednoho měli hypoplazii dens axis. Atlantoaxiální instabilita byla diagnostikována u sedmi jedinců. Všechny devět pacientů prodělalo operační ošetření. Byla jim provedena dorzální dekomprese v oblasti stenózy, u osmi byla provedena dorzální fúze v rozsahu okciput-axis za použití autologního nebo allogenního kostního štěpu, z toho u jednoho pacienta byla použita pooperačně halo trakce pro fixování polohy umožňující zavedení štěpu *in situ*, u posledního pacienta ze souboru operantů byla použita instrumentace v podobě na míru vyrobeného 3/8 palcového drátu v rozsahu okciput – 7. krční obratel. Peroperačně byla použita neuromonitorace. U všech operantů byla pooperačně v délce tří měsíců naložena fixace halo trakce nebo Halo vesta. Pooperačně se u třech pacientů objevily respirační obtíže, u jednoho pacienta v souvislosti s operační polohou hlavy. Další pacient měl v anamnéze epizody cyanózy etiologie dysplazie cest dýchacích. Dva pacienti ze souboru zemřeli na respirační selhání, jeden z nich v závislosti na progresi thorakolumbální skoliózy. U dvou jedinců byla předoperačně zaznamenána cervikální myelopatie, klinicky a pomocí SSEP byl potvrzen neurologický deficit. Pooperačně na podkladě SSEP u obou z nich bylo posléze prokázáno zlepšení. Všichni pacienti při dlouhodobém sledování v průměru šest roků a dva měsíce (v době uveřejnění článku v roce 2006) měli stabilní fúzi bez progresu instability, stenózy či zhoršení neurologického nálezu (11). Ani v tomto článku není informace o respirační insuficienci na podkladě cervikální myelopatie. Kannu *et al.* na souboru jedenácti pacientů s metatropickou dysplazií diagnostikovali jednoho pacienta s atlantoaxiální instabilitou bez neurologického postižení, kterému byla provedena dorzální stabilizace (7). Geneviève *et al.* v roce 2005 popsali u sedmnáctiletého pacienta kompresi míšni a atlantoaxiální instabilitu na podkladě hypoplazie dens axis, v roce 2008 poté prezentovali soubor devatenácti pacientů s metatropickou dysplazií, kde opět u jednoho diagnostikovali stejný radiologický obraz (5, 6).

## 2. Prohlubující se kyfoskoliotická deformita thorakolumbální páteře s rozvojem restrikce plicní

Belik *et al.* uvedli tuto hypotézu jako jednu z možných příčin respirační insuficience pacientů s metatropickou dysplazií (2). Leet *et al.* udávají respirační selhání u jednoho pacienta pro progresi thorakolumbální skoliózy (11). Geneviève *et al.* v roce 2008 na souboru dosud diagnostikovaných sto pacientů s metatropickou dysplazií od objevu onemocnění definovali jako nejčastější příčinu úmrtí kardiorepiračního selhání na podkladě progresivní kyfoskoliózy (55 % pacientů) a na podkladě zúženého hrudníku (49 %) (6).

## 3. Malformace horních cest dýchacích, laryngo-tracheomalacie

Belik *et al.* provedli podrobnou monitoraci ventilačních parametrů u dvou pacientů s diagnózou metatropické dysplazie, kteří zemřeli v raném věku na respirační selhání. Respirační obtíže manifestované v podobě přechodných cyanotických epizod během spánku se objevovaly od prvního měsíce věku a velmi rychle vedly k úmrtí pacienta. Jako nejpravděpodobnější příčinu těchto periodických epizod uvedli obstrukci horních cest dýchacích v závislosti na pasivních pohybech hlavou a spontánně při pohybech hlavou ve spánku. U jednoho pacienta se pokusili o terapii krční ortézou, která ale nebyla úspěšná. Na rtg dynamických vyšetřeních krční páteře v boční projekci v pasivní neúplné flexi a extenzi neprokázali instabilitu ani u jednoho z nich. Na CT vyšetření se jim nepodařilo prokázat stenózu foramen magnum nebo segmentů C0-C1-C2. Popisuje ale morfologické změny obratlových těl. Neurologický náález v periférii neuvádí. U jednoho pacienta byla verifikována dysplazie chrupavek trachey a bronchů (3). Leet *et al.* udávají respirační obtíže u třech pacientů, kterým byla provedena zadní fúze krční páteře pro instabilitu, u jednoho pacienta v souvislosti s operační polohou hlavy. Další pacient měl v anamnéze epizody cyanózy etiologie dysplazie cest dýchacích. Poslední pacient pooperačně opakovaně prodělal pneumonii methicilin rezistentním *Staphylococcus aureus*, po třech měsících mu byla zavedena tracheostomie pro mechanickou podporu ventilace, postupně se u něj vyvinulo cor pulmonale a kardiomyopatie vzhledem k progresivní ventilační dysfunkci (11). Kannu *et al.* v roce 2007 ve svém souboru jedenácti pacientů s metatropickou dysplazií udávají jako příčinu úmrtí respiračního selhání na podkladě laryngo-tracheomalacie u dvou jedinců zjištěné post mortem. Dalším nálezem byla dysplazie hlasivek a stenóza aryepiglotických řas.

Nález atlantoaxiální instability u pacientů s metatropickou dysplazií není raritní. Vzhledem k tomu, že je onemocnění metatropickou dysplazií naprosto ojedinělé, je třeba i u všech pacientů s diagnostikovanou kostní dysplazií vždy uvažovat o možnosti výskytu atlantoaxiální instability, která může být příčinou cervikální myelopatie. I při zcela klinicky negativním neurologickém nálezu, bez známek poruchy ventilace, je na místě provést radiologická vyšetření k vyloučení atlantoaxiální instability a posouzení stavu míchy: rtg předozadní a boční projekce, funkční držené snímky v předklonu a záklonu za asistence lékaře, MRI krční páteře, evtl. CT vyšetření k ozřejmení kvality kosti. Samozřejmostí je neurologické vyšetření, které je v případě negativního nálezu vhodné doplnit o elektrofyziologické vyšetření SSEP a MEP. Zvláště u pacientů s metatropickou dysplazií bychom měli přistupovat razantně v indikaci operace, neboť s věkem byla popsána progresie (15). Progrese kyfoskoliotické deformity či tracheomalacie limituje jejich respirační funkci a hrozí zde proto riziko pooperační závislosti na mechanické podpoře ventilace. Pokud je přítomna atlantoaxiální instabilita bez stenózy páteřního kanálu a známek myelopatie míšni s klinicky

negativním neurologickým korelátem, je vhodné provést dorzální fúzi autologními nebo alogenními štěpy. Vzhledem ke kvalitě kosti a anatomickým poměrům je použití instrumentace rizikové. Pokud je diagnostikována stenóza páteřního kanálu, či dokonce známky myelopatie, musíme operační výkon rozšířit o dorzální dekomprese v rozsahu stenózy (18). Peroperačně během dekomprese je indikováno použití neuromonitorace SSEP na horních končetinách (1, 11, 15, 16). V pooperačním režimu Leet *et. al.* doporučují stabilizaci v Halo trakci nebo Halo vestě na tři měsíce, udávají také 100 % prohojení kostní dězy (11). Svensson *et. al.* v pooperačním období také fixovali Halo trakcí (16). My jsme použili custom-made krční objímku, ale vzhledem k četným kožním defektům jsme ji byli nuceni po několika dnech sejmut a nechali jsme pacienta bez omezení. I tak se kostní děza kompletně zhojila. Etiologie respiračního postižení je často u jednoho pacienta sdružená, je proto důležitá mezioborová spolupráce chirurga, neurologa, pediatra, otorinolaryngologa, pneumologa a radiologa ke správné indikaci chirurgické intervence (1).

## Literatura

1. ARYANPUR, J., HURKO, O., FRANCOMANO, C., WANG, H., CARSON, B.: Craniocervical decompression for cervicomedullary compression in pediatric patients with achondroplasia. *J. Neurosurg.*, 73: 375–382, 1990.
2. BECK, M., ROUBICEK, M., ROGERS, J. G., NAUMOFF, P., SPRANGER, J.: Heterogeneity of metatropic dysplasia. *Eur. Pediatr.*, 140: 231–237, 1983.
3. BELIK, J., ANDAY, E. K., KAPLAN, F., ZACKAI, E.: Respiratory complications of metatropic dwarfism. *Clin. Pediatr.*, 24: 504–511, 1985.
4. BODEN, S. D., KAPLAN, F. S., FALKON, M. D., RUDDY, R., BELIK, J., ANDAY, E., ZACKAI, E., ELLIS, J.: Metatropic dwarfism. Uncoupling of endochondral and perichondral growth. *J. Bone Jt Surg.*, 69-A: 174–184, 1987.
5. GENEVIÉVE, D., LE MERRER, M., FEINGOLD, J., MUNNICH, A., MAROTEAUX, P., CORMIER-DAIRE, V.: Long-term follow-up in a patient with metatropic dysplasia, Research letter. *Amer. J. Med. Genet.*, 135A: 342–343, 2005.
6. GENEVIÉVE, D., LE MERRER, M., FEINGOLD, J., MUNNICH, A., MAROTEAUX, P., CORMIER-DAIRE, V.: Revisiting metatropic dysplasia: Presentation of a series of 19 novel patients and review of the literature. *Am. J. Med. Genet.*, 146A: 992–996, 2008.
7. KANNU, P., AFTIMOS, S., MAYNE, V., DONNAN, L., SAVARIRAYAN, R.: Metatropic dysplasia: Clinical and radiographic findings in 11 patients demonstrating long-term natural history. *J. Med. Genet.*, 143A: 2512–2522, 2007.
8. KEIPER, G. L. Jr., KOCH, B., CRONE, K. R.: Achondroplasia and cervicomedullary compression: Prospective evaluation and surgical treatment. *Pediatr. Neurosurg.*, 31: 78–83, 1999.
9. KOPITS, S. E.: Orthopedic complications of dwarfism. *Clin. Orthop.*, 114: 153–179, 1976.
10. KOZLOWSKI, K., MORRIS, L., REINWEIN, H., SPRAGUE, P., TAMAEIA, L. A.: Metatropic dwarfism and its variants. *Australas. Radiol.*, 20: 367–385, 1976.
11. LEET, A., SAMPATH, J., SCOTT, CH., MACKENZIE, W.: Cervical spine stenosis in metatropic dysplasia. *J. Pediatr. Orthop.*, 26: 347–352, 2006.
12. MAROTEAUX, P., SPRANGER, J., WIEDEMANN, H. R.: Der metatropische Zwergwuchs. *Arch. Kinderheilkd.*, 173: 211–226, 1966.
13. MIYOSHI, K., NAKANUTA, K., HAGA, N., MILANA, Y.: Surgical treatment for atlantoaxial subluxation with myelopathy in spondyloepiphyseal dysplasia congenita. *Spine*, 29: E448–E491, 2004.
14. NĚMEC, F., RYBKA, L., REPKO, M., CHALOUPKA, R.: Kvalita života pacientů po operaci degenerativní spinální stenózy bederní páteře po 3 letech sledování. *Acta Chir. orthop. Traum. čech.*, 77: 484–488, 2010.
15. SILENCE, D., KOZLOWSKI, K.: Metatropic dysplasia. *Orphanet encyclopedia*, 2004.
16. SHOHAT, M., LACHMAN, R., RIMOIN, D. L.: Odontoid hypoplasia with vertebral cervical subluxation and ventriculomegaly in metatropic dysplasia. *J. Pediatr.* 114: 239–243, 1989.
17. SVENSSON, O., AARA, S.: Cervical instability in skeletal dysplasia. *Acta Orthop. Scand.*, 59: 66–70, 1988.
18. ŠTULÍK, J., KLÉZL, Z., ŠEBESTA, P., KRYL, J., VYSKOČIL, T.: Okcipitocervikální fixace: dlouhodobé sledování 57 pacientů. *Acta Chir. orthop. Traum. čech.*, 76: 479–486, 2009.

## Korespondující autor:

As. MUDr. Michal Barna  
Spondylochirurgické oddělení FN Motol  
V Úvalu 84  
150 06 Praha 5  
E-mail: m.barna@email.cz