

# Proximální fokální femorální deficience

Jiným názvem: **kongenitální pakloub femuru, pseudoarthrosis femoris congenita, dysgeneze proximálního femuru, aplasia femoris congenita, vrozeně krátký femur, coxa vara congenita** (menší stupeň aplasia femoris congenita).

**Proximální fokální femorální deficience (PFFD)** představuje různorodou a závažnou klinickou jednotku. Jde o nedědičné, vzácné postižení postihující pánev a proximální část femuru.

Proximální část femuru je hypoplastická nebo aplastická, v 69 % přítomna dysplázie fibuly. Často rovněž chybí patella.

Postižení může být jedno- či oboustranné.

## Etiologie

Příčinou jsou teratogeny působící během těhotenství (thalidomid, viz Vrozené vývojové vady, Vrozené vady končetin), záření a bakteriální či virové infekce. Nejnáchylnější je perioda mezi 4-9 týdnem.

## Klasifikace dle Pappase

(podle lokalizace a závažnosti, u nás nejčastěji Pappas III nebo IV):

- **I.** – vrozená aplázie (nevyvinutí) femuru a acetabula. Proximální tibie je ve výši kyčelního kloubu.
- **II.** – Proximální polovina femuru chybí, aplázie acetabula, koleno s omezeným pohybem, femur zkrácen o 70-90 % (Aitken D). V léčbě možno použít metodu koleno pro kyčel. Po osteotomii pánve se dosáhne fúze se zbytkem femuru a koleno se využije jako kyčel. Celkový zkrat končetiny až 40 cm.
- **III.** – proximální femorální defekt, kde chybí kostní spojení mezi diafýzou a hlavicí femuru (kyčelní kloub vytvořen, hlavice femuru hypoplastická), zkrácení femuru o 45-80 % (Aitken C).
- **IV.** – proximální femorální defekt s dezorganizovaným fibrózním spojením mezi diafýzou a hlavicí femuru, femur zkrácen o 40-60 % (Aitken B).
- **V.** – defekt femuru v diafýze, vzácný (defekt střední oblasti femuru s hypoplasii proximálního a distálního konce).
- **VI.** – femur defektní distálně, chybí funkční kolenní kloub (distální femorální deficiencí). Zkrat femuru 30-60%.
- **VII.** – hypoplastický femur s coxa vara, proximální diafýza skleroticky zúžená, koleno valgózní, laterální kondyl hypoplastický, česka s tendencí k luxaci (Aitken A). Zkrat femuru 10-50%. Prolongační terapie je indikována s nadějí na dobrý výsledek.
- **VIII.** – hypoplastický femur s coxa valga. Zkrat 10-40%. Prolongační terapie je indikována s nadějí na dobrý výsledek.
- **IX.** – proporcionálně hypoplastický femur vůči druhé straně. Nestabilita kolena. Zkrat 5-20%. Prolongační terapie je indikována.

## Klasifikace dle Aitkena

(podle radiologického nálezu):

- **A** – hlavice femuru přítomna, možné varózní deformity.
- **B** – hlavice femuru přítomna, avšak osifikace opožděna, možné varózní deformity a pakloub.
- **C** – hlavice femuru chybí, těžká dysplázie acetabula, těžké zkrácení femuru.
- **D** – hlavice femuru chybí, těžká dysplázie acetabula, těžké zkrácení femuru.

## Klinický obraz a léčba

Taktika léčby se liší podle míry postižení stehenní kosti – zda jde o prostý **zkrat** nebo pravý **pakloub**. U závažnějších defektů je dolní končetina vyřazena z nosné funkce, jsou přítomny defekty kolenního kloubu, kyčelního kloubu, zkrat končetiny.

- cílem zhojení pakloubu, návrat nosné funkce končetiny a vyrovnání její délky;
- používány různé techniky **zevní fixace** pro stabilizaci a množnost distrakce (Ilizarovův aparát);
- **rotační osteotomie bérce** o 180°: vytvoříme podmínky pro náhradu funkce kolena hlezenním kloubem;

### Proximální fokální femorální deficienc



Kongenitální pakloub femuru (Pappas II)

<b>Popis</b>	proximální část femuru je hypoplastická nebo aplastická, v 69 % přítomna dysplázie fibuly; často rovněž chybí patella
<b>Příčina</b>	teratogeny působící během těhotenství
<b>Prognóza</b>	cílem zhojení pakloubu, návrat nosné funkce končetiny a vyrovnání její délky
<b>Klasifikace a odkazy</b>	
<b>MKN</b>	Q72.4 ( <a href="https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q72.4">https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q72.4</a> )

- je-li zachován dostatečně dlouhý úsek femuru a kolenní kloub je aspoň zčásti funkční, lze použít poschodřovitou **protézu**.

## Odkazy

### Použitá literatura

- SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
- KOUDELA, K., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2004. ISBN 80-246-0654-2.
- WIKIPEDIA EN, . *Proximal femoral focal deficiency* [online]. ©2005. Poslední revize 2009, [cit. 2009]. <[https://en.wikipedia.org/wiki/Proximal\\_femoral\\_focal\\_deficiency](https://en.wikipedia.org/wiki/Proximal_femoral_focal_deficiency)>.

### Související články

- Vrozené vady končetin
- Vývojová dysplázie kyčelní
- Pes equinovarus congenitus

### Externí odkazy

- PFFD.org (<http://www.pffd.org/>) (přehled a příběhy pacientů, EN)
- eMedicine (<https://emedicine.medscape.com/article/1248323-overview>) (přehled, EN)
- Proximal femoral focal deficiency ([http://gait.aidi.udel.edu/res695/homepage/pd\\_ortho/educate/clincase/pffd.htm](http://gait.aidi.udel.edu/res695/homepage/pd_ortho/educate/clincase/pffd.htm)) (článek z odd. dětské ortopedie, the A. I. duPont Hospital, EN)