

Hereditární osteoonychodysplázie

synonymum: nail-patella syndrom, HOOD

Definice, klinický a rtg obraz

- Vzácné autozomálně dominantně dědičné onemocnění (mutace genu *LMX1B* na 9. chromosomu; úloha mj. v morfogenezi bazálních membrán glomerulů);
- těžké deformity (dystrofické změny) **nehtů** nebo jejich aplázie (nejvýraznější na palcích);
- aplázie či hypoplázie **patel**;
- dysplastické změny skeletu loketního (**cubitus valgus**) a kolenního kloubu (**genua valga**) – často vedoucí k luxaci hlavičky radia (a omezení pohybu v lokti) či luxaci pately;
- výrůstky lopat kyčelních („**iliac horns**“) + otevřené lopaty kyčelní kosti s prominující spina iliaca anterior superior (obraz „**sloního ucha**“);
- spondylolistéza, skolióza;
- pes equinovaris, vrozená plochá noha, abnormální pigmentace duhovky, ve 3.–4. dekádě nefropatie s renálním selháním (asi u 1/3 pacientů; předchází proteinurie a hematurie).

Syndrom nehet-patela (hereditární osteoonychodysplázie).

Terapie

- Symptomatická (korekce deformit nohy, poté ev. dislokace pately).

Odkazy

Použitá literatura

- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
- KLENER, P, et al. *Vnitřní lékařství*. 3. vydání. Praha : Galén, 2006. ISBN 80-7262-430-X.



Vzhled pacienta s osteoonychodysplázií