



Obr. 1. Pacient č. 2 ve věku 13 let - zaznamenej astenii, svalovou hypoplazii a růstovou poruchu, ploché nohy, žádné známky puberty.

Fig. 1. Patient No. 2 aged 13 years - note asthenia, muscular hypoplasia and note growth retardation, flat feet, no signs of puberty.

Obr. 2. Pacientka č. 4 ve věku 11 let - zaznamenej astenii, hubenost končetin, infantilní zjev a hyperexkursibilitu velkých kloubů, vlevo tenké končetiny pacienta č. 3 (12 let).

Fig. 2. Patient No. 4 aged 11 years - recorded asthenia, thin musculature of limbs, infantile appearance and hyperexcursion of large joints, on the left thin extremities of patient No. 3 (12 years).

Obr. 3a.

Obr. 3b.

Obr. 3a, b. Otec ve věku 47 let je vysoký a muskulární typ, zepředu jsou operační jizvy na stehnech po korekci genua vara a coxa valga.

Fig. 3a, b. Father at age of 47 years is a tall and muscular type, in front surgical scars on thighs after correction of genua vara and coxa valga.

Tab. 2. Klinické příznaky Camuratiho-Engelmannova syndromu typ I.

Příznak	Věk manifestace	Pacient nar.	č. 1 1930	č. 5 1955	č. 2 1988	č. 3 1990	č. 4 1991
kolébavá chůze	2 - 3 roky		-	+	+	+	+
bolesti zejména dolních končetin	3 - 30 let		?	+	+/-	+	+
bolesti hlavy	3 - 50 let		+	+/-	-	-	-
svalová slabost	3 - 15 let		-	přechodně	+	+	+
astenii	3 - 15 let		-	přechodně	+	+	+
hyperexkursibilita velkých kloubů	5 - 10 let		?	-	+	+	++
opožděná puberta	po 15. roce		?	-	+	?	?
sluchová porucha	od adolescence		-	+	-	?	?
hyperostóza diafýz a baze lební	od batolecího věku		+	+	+	+	+
normální mentální vývoj			+	+	+	+	+
normální sérové hladiny CK	?		?	+	+	+	+
normální EMG nálezy	?		?	?	+	+	+
zvýšená hladina ALP	?		?	-	?	?	-

Pozorování

K syndromologické diagnostice byly z neurologie doporučeny 3 děti jedné rodiny, u kterých byla v předškolním věku stanovena diagnóza svalové dystrofie. K této diagnóze vedla progresivní svalová hypotrofie od 2. - 3. roku věku, kolébavá chůze, hyperlordóza a chabosti břišních svalů. Normální EMG nálezy i výsledky biochemických vyšetření (CK, LDH, AST, ALT) a stacionární průběh však byly v rozporu s diagnózou myopatie.

Nejstarší syn (č. 1, nar. 1986, na obr. 1 a 2 v pozadí) v rodině byl bez zdravotních problémů, v 16 letech výškou postavy odpovídající 50. percentilu měl přiměřenou hmotnost, vyvinuté sekundární pohlavní znaky a přiměřenou mentální úroveň. Jeho o rok mladší bratr (č. 2, nar. 1987, obr. 1) byl nápadný nízkou postavou pod 3. percentilem, astenií, dosud bez známek nastupující puberty, chudostí svalové hmoty, hyperexkursibilitou velkých kloubů. Mentální úroveň odpovídala kalendářnímu věku, ve škole měl dobré studijní výsledky, facies byla příjemná bez známek dysmorfie, zrakové, čichové a sluchové funkce byly normální. Další bratr (č.

3, nar. 1990, na obr. 2 jeho dolní končetiny) si stěžoval především na periodické bolesti v kostech zejména dolních končetin, růstem odpovídal 3. percentilu, známky puberty dosud nebyly přítomny. Svalová masa byla chudá, ale síla svalová přiměřená, mentální vývoj odpovídal kalendářnímu věku, smyslové vady neudávány, fenotyp bez nápadností. Nejmladší ze sourozenců byla sestra (č. 4, nar. 1991, obr. 2) s mírnou růstovou retardací (na 3. percentilu), výraznou svalovou hypotrofií, excesivní hyperexkursibilitou velkých kloubů, která si rovněž stěžovala na periodické silné bolesti v kostech nohou. Fenotyp je příjemný a mentální úroveň odpovídá kalendářnímu věku, smyslové vady nezjištěny. Matka sourozenců udává, že chuť k jídlu mají astenické až „podvyživené děti“ spíše větší, jedí vydatně, přesto váhové přírůstky jsou mizivé.

Již **genealogické** vyšetření odhalilo skeletální anomálie u otce (č. 5, nar. 1955, obr. 3), který byl ve 40 letech operován pro coxa valga a genua vara a zmíněná byla hyperostóza. Nevojákem byl vzhledem k myopii a jednostranné hluchotě, ale již v dětství byl opakovaně hospitalizován pro neprospi-