

nebo naměřenou clearance kreatininu, 25 hydroxyvitamin D a TSH, pokud není dokumentováno) a 24hodinové odpady vápníku močí. Tyto testy je nezbytné vyhodnotit vždy před zahájením léčby osteoporózy. Další laboratorní testy mohou být indikovány podle klinického profilu pacienta a nastavení praxe pracoviště (např. biochemické markery kostní remodelace a parathormon). V tabulce 7 je uveden souhrn užitečných běžných i cílených laboratorních vyšetření s komentářem k jejich možnému klinickému významu.

### Biochemické markery kostního obratu

Biochemické markery kostního obratu (BTM), jako marker resorpční aktivity osteoklastů C-telopeptid kolagenu typu I ( $\beta$ CTX) a marker syntézy kostního kolagenu intaktní N-terminální propeptid prokolagenu I (P1NP), nelze použít k určení příčiny osteoporózy, ale mohou být užitečné při odhadu rizika zlomenin, predikci rychlosti úbytku kostní hmoty a hodnocení účinků léčby na kostní remodelaci. BTM v klinických studiích pomohly pochopit mechanismus účinku farmakologické léčby na kost, ale mají řadu úskalí v interpretaci u jednotlivých pacientů (55). BTM se mění v závislosti na povaze onemocnění a jeho závažnosti a aktivitě, terapii, stejně jako na fyzické aktivitě a výživě. Nízký kostní obrat může svědčit pro hyperkortizolismus. Nízká BMD a zvýšené BTM mohou svědčit pro zrychlený úbytek kostní hmoty. Zvýšené hodnoty BTM přetrvávají i několik měsíců po zlomenině. Snížení BTM při antiresorpční léčbě je prediktivní pro následné zvýšení BMD (56) a snížení rizika zlomenin (57). U osteonaboličké léčby teriparatidem je časné zvýšení hladin PINP v séru prediktivní pro následné zvýšení BMD (58). Významná změna hladiny BTM ve vhodném směru při léčbě osteoporózy je podpůrným důkazem, že pacient užívá lék pravidelně, správně a že má očekávaný účinek na kostní remodelaci. Použití BTM umožňuje hodnocení účinku léku dříve, než se projeví změny BMD. Lékaři, kteří jsou obeznámeni s výhodami a limitacemi BTM, je považují ve spojení s hodnocením BMD za užitečný nástroj pro monitorování léčby pacientů s osteoporózou.

### Genetické (monogenní) příčiny osteoporózy a zlomenin

Nízkotraumatické zlomeniny u mladých dospělých osob mohou ve vzácných případech představovat pozdější projev monogenního onemocnění (59, 60). Bylo popsáno již více než 400 monogenních poruch s kostními projevy, včetně mutací souvisejících s vyšší lomivostí kostí (61). Častější monogenní choroby, které se manifestují zlomeninou, jsou uvedeny v tabulce 8. U osob s opakovanými nízkotraumatickými zlomeninami (bez ohledu na BMD) a bez zjištěných sekundárních příčin by měly být vyloučeny zejména mírné formy osteogenesis imperfecta a další vzácnější onemocnění, jako je hypofosfatázie, syndrom osteoporózy s pseudogliomem, Marfanův syndrom a Ehlers-Danlosov syndrom, Gaucherova a Pompeho choroba nebo endokrinní syndromy (včetně hypogonadotropního hypogonadismu, mutací estrogenových receptorů nebo aromatázy) (62).

### Zobrazovací metody

Standardní rentgenové snímky se používají k diagnostice zlomenin všech typů a mohou být užitečné k odhalení sekundární příčiny osteoporózy. Radiologické vyšetření páteře se využívá zejména pro posouzení osteoporotických zlomenin (morfometrie obratlů). Nejčastěji se využívá Genantova klasifikace, která hodnotí postižený obratel v bočné RTG projekci. Jedná se o semikvantitativní schéma, kdy je definována přední, střední a zadní výška obratlového těla. Výsledné zařazení do skupiny je definováno z poměrů definovaných výšek: stupeň 1: lehká zlomenina (<25% ztráta výšky), stupeň 2: středně těžká zlomenina (25% až 40% ztráta výšky), stupeň 3: těžká zlomenina (>40% ztráta výšky) (63). Pseudofrakтуры (Looserovy zóny) jsou radiolucenční linie probíhající kolmo ke korikalis, které lze pozorovat u pacientů s osteomalácií. Pravděpodobně představují stresové zlomeniny, které se zhojily špatně mineralizovaným osteoidem. Na rentgenových snímcích kostí pacientů se systémovou mastocytózou lze pozorovat bodové radiolucence. Dlouho nepoznaná primární hyperparatyreóza může způsobit hyperparatyreózní osteodystrofii (kostní cysty, subperiostální kostní resorpci, hnědé nádory a demineralizaci -např. vzor „sůl a pepř“ v oblasti lebky). MRI, CT nebo metody nukleární medicíny lze použít k detekci stresových zlomenin, které nejsou viditelné na rentgenovém snímku. MRI páteře se běžně používá před vertebroplastikou nebo kyfoplastikou k určení stáří zlomeniny, pravděpodobnosti zlomeniny z jiných příčin než osteoporózy a zda dochází k retropulzi kostních fragmentů, která by mohla poškodit neurologické funkce. Scintigrafické vyšetření skeletu s užitím osteotropního radioindikátoru  $^{99m}\text{Tc}$ -DMP (metylendifosfonát) je užíváno při detekci kostních lézí se zvýšenou osteoblastickou aktivitou jak u metabolických onemocnění skeletu, tak u nádorového postižení skeletu (posouzení přítomnosti metastáz a staging a vývoj primárních kostních tumorů). Z neoncologických indikací se scintigrafie skeletu užívá při diagnostice (určení rozsahu a aktivity onemocnění) u Pagetovy kostní choroby, fibrózní dysplazie, osteomyelitidy nebo zhodnocení změn při systémových metabolických onemocněních (např. u hyperparatyreózní osteodystrofie nebo osteomalacie). Rovněž v oblasti zlomenin a infrazí kosti s projevem lokálního hojení lze pozorovat zvýšenou akumulaci radioizotopu v důsledku aktivace osteoblastické aktivity.

### Kostní biopsie

Kvantitativní histomorfometrie s biopsií z hřebene kosti kyčelní značenou dvojítm tetracyklinem je metodou „zlatého standardu“ pro diagnostiku osteomalacie a klasifikaci pacientů s renální osteodystrofií. S pokročilými analytickými technikami mohou být kostní biopsie užitečné také při hodnocení vzácných onemocnění kostí, jako je Pagetova kostní choroba, osteogenesis imperfecta, fibrózní dysplazie a progresivní fibrodysplasia ossificans. Nejčastější indikací kostní biopsie bývá diferenciální diagnostika nejasných lokalizovaných kostních procesů, ale v klinické praxi se používá jen zřídka kvůli své invazivní povaze a omezenému počtu pracovišť provádějících výkon a kvalitní interpretaci patologických nálezů.