

Pohybové ústrojí

Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii



Vydává Společnost pro pojivové tkáně ČLS J. E. Purkyně
Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu
Katedra antropologie a genetiky člověka PŘF UK v Praze
Odborná společnost ortopedicko-protetická ČLS J. E. Purkyně

ročník 13/2006 číslo 1-2



▲ ORTOTIKA-PROTETIKA s.r.o. ▲

401 13 Ústí nad Labem, Sociální péče č. 3316/12A
tel.: 472 775 741, 477 114 466, fax: 472 771 857

Výroba a aplikace individuálně zhotovovaných ortopedických pomůcek

- protézy dolních a horních končetin
- ortézy dolních a horních končetin
- ortézy trupové
- měkké bandáže
- ortopedická obuv a ortopedické vložky

Zdravotní prodejna nabízí:

hole, berle, diaobuv, adjuvatiku, sériové pomůcky, ortopedické vložky

POHYBOVÉ ÚSTROJÍ

ročník 13, 2006, číslo 1+2

datum vydání 10. 10. 2006

REDAKČNÍ RADA

VEDOUcí REDAKTOR:	Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.
ZÁSTUPCE VEDOUcíHO REDAKTORA:	Prof. Ing. Miroslav Petrtýl, DrSc.
VĚDECKÝ SEKRETÁŘ:	MUDr. Miloslav Kuklík, CSc.
ODPOVĚDNÝ REDAKTOR:	Ing. Pavel Lorenc
Prof. MUDr. Milan Adam, DrSc.	Doc. MUDr. Petr Korbelář, CSc.
Prof. MUDr. Jaroslav Blahoš, DrSc.	Doc. MUDr. Vladimír Kříž
Doc. RNDr. Pavel Bláha, CSc.	Prof. Ing. František Maršík, DrSc.
Prof. Ing. Jan Čulík, DrSc.	Doc. RNDr. Ivan Mazura, CSc.
Doc. MUDr. Ivan Hadraba, CSc.	Prof. MUDr. Ctibor Povýšil, DrSc.
Prof. RNDr. Karel Hajniš, CSc.	Doc. MUDr. Václav Smrčka, CSc.
Ing. Hana Hulejová	Prof. PhDr. Jiří Straus, DrSc.
Prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc.	MUDr. Jan Všetická
Prof. MUDr. Jaromír Kolář, DrSc.	RNDr. Otto Zajíček, CSc.

EDITORIAL BOARD

Prof. Dr. Ing. Romuald Bedzinski, Politechnika Wroclawska, Poland	Doc. Dr. Med. Kazimierz S. Kozlowski, M.R.A.C.R., Westmead NSW 2145, Sydney
Dr. Michael Bellemore, F.R.A.C.S., Westmead NSW 2145, Sydney	Prof. František Makai, MD, DSc., Bratislava, Slovakia
Ass. Prof. Jacques Cheneau, MD, Saint Orens, France	Prof. Dr. Med. Zoran Vukasinovic, Belgrade, Yugoslavia
Prof. Tomasz Karski, MD, PhD, Lublin, Poland	

Pohybové ústrojí. Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii.

ISSN 1212-4575

Vydává Společnost pro pojivové tkáně ČLS J.E.Purkyně,

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu,

Katedra antropologie a genetiky člověka, PřF UK v Praze

& Odborná společnost ortopedicko – protetická ČLS J. E. Purkyně

Excerptováno v Excerpta Medica. Tiskne PeMa, Nad Primaskou 45, Praha 10

Návrh a grafická úprava obálky Rudolf Štorkán

Časopis vychází 4krát ročně, nebo jako dočíslo 2krát ročně. Každá práce je recenzována.

Objednávky přijímá Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu,

Olšanská 7, 130 00 Praha 3, tel./fax: (+420) 222 582 214,

http://www.volny.cz/ambul_centrum.

Rukopisy zasílejte na adresu Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc., Olšanská 7, 130 00 Praha 3,

(ambul_centrum@volny.cz) ve formátu doc, rtf. Vydavatel

upozorňuje, že za obsah inzerce odpovídá výhradně inzerent. Časopis jakožto
nevýdělečný neposkytuje honoráře za otištěné příspěvky

LOCOMOTOR SYSTEM

Advances in Research, Diagnostics and Therapy

Published by The Society for Connective Tissues, Czech Medical Society of J. E. Purkyně, Prague, Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus Prague, Dept. of Anthropology and Human Genetics, Faculty of Science Charles University in Prague & Society for Prosthetics and Orthotics, Czech Medical Society of J. E. Purkyně, Prague, Czech Republic

Call for papers

Support this journal by sending in your best and most interesting papers. Publication will normally be within six months of acceptance. The journal appears four times in a year.

Chief editor:	Ivo Mařík
Associate Editor:	Miroslav Petrář
Scientific Secretary:	Miloslav Kuklík
Responsible Editor:	Pavel Lorenc

Editorial board

Milan Adam	Petr Korbelař
Romuald Bedzinski	Kazimierz Kozłowski
Michael Bellemore	Vladimír Kříž
Jaroslav Blahoš	František Makai
Pavel Bláha	František Maršík
Jacques Cheneau	Ivan Mazura
Jan Čulík	Ctibor Povýšil
Ivan Hadraba	Václav Smrčka
Karel Hajniš	Jiří Straus
Hana Hulejová	Zoran Vukasinovic
Josef Hyánek	Jan Všetická
Tomasz Karski	Otto Zajíček
Jaromír Kolář	

Submitted papers: Locomotor System will review for publication manuscripts concerned with progress in research of connective tissue diagnostics, medical and surgical therapy mainly in the fields of orthopaedic surgery, dysmorphology (multiple congenital abnormalities of skeleton) and plastic surgery, biomechanics and biorheology, clinical anthropology and paleopathology.

The journal has an interdisciplinary character which gives possibilities for complex approach to the problematics of locomotor system. The journal belongs to clinical, preclinical and theoretical medical branches which connect various up-to-date results and discoveries concerned with locomotor system.

Papers published in the journal are excerpted in EMBASE / Excerpta Medica. We prefer the manuscripts to be prepared according to Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals (Vancouver Declaration, Brit med J 1988; 296, pp. 401–405).

POHYBOVÉ ÚSTROJÍ,

13, 2006, č. 1+2

Pokroky ve výzkumu, diagnostice
a terapii

Dvojčíslo věnované životnímu
jubileu pana *profesora MUDr. Jaromíra
Koláře, DrSc.*, jednomu z nejvýznamnějších
českých radiologů.

OBSAH

SLOVO ČTENÁŘŮM 5

SOUBORNÉ REFERÁTY

KALAKUCKI J., KARSKI J., KARSKI T.,
KANDZIERSKI G., MADEJ J., DŁUGOSZ M.
Informace o dřívějším (nesprávném)
rehabilitačním léčení idiopatické
skoliózy páteře. Výsledky nové
rehabilitační terapie. Pravidla
neo-profylaxe 9

KUKLÍK M.
Lékařská a klinická genetika, 1. část 17

PALLOVÁ I., KUBOVÝ P., OTÁHAL S.
Směr rotace obratle v transversální
rovině v závislosti na kyfolordóze
páteře – sdružené pohyby páteře 54

LOCOMOTOR SYSTEM

13, 2006, No. 1+2

Advances in Research, Diagnostics
and Therapy

This number is devoted to the anniversary
of *Professor Jaromír Kolář, MD, DSc.*,
the most outstanding personality
of Czech radiology

CONTENT

A WORD TO READERS 5

REVIEWS

KALAKUCKI J., KARSKI J., KARSKI T.,
KANDZIERSKI G., MADEJ J., DŁUGOSZ M.
Information about old (wrong)
rehabilitation treatment
of idiopathic scoliosis. Outcome
of new rehabilitation therapy.
Rules of neo-prophylaxis 9

KUKLÍK M.
Medical and clinical genetics, part 1. 17

PALLOVÁ I., KUBOVÝ P., OTÁHAL S.
Směr rotace obratle v transversální
rovině v závislosti na kyfolordóze
páteře – sdružené pohyby páteře 54

PŮVODNÍ PRÁCE

KARSKI T.
Poslední pozorování biomechanické
etiologie tzv. idiopatické skoliózy.
Nová klasifikace – tři etiopatogenetické
skupiny (I, II, III epg)66

KARSKI J., KALAKUCKI J., KARSKI T.,
DLUGOSZ M.
„Syndrom kontraktur“ (podle Mau)
s abdukční kontrakturou pravého
kyčelního kloubu jako příčinného
faktoru vývoje tzv. idiopatické
skoliózy81

ZPRÁVY
Příhláška řádného člena SPT89

Informace o Společnosti pro pojivové
tkáně (SPT) ČLS JEP90

Životní jubilea
Profesor MUDr. Jaromír Kolář, DrSc. ... 91

SMĚRNICE AUTORŮM95

Oznámení úmrtí
Doc. MUDr. Milan Roth, DrSc.99

SUPPLEMENTUM
The 7th Prague-Sydney-Lublin Symposium:
News in Comprehensive Care
on Locomotor Defects103

ORIGINAL PAPERS

KARSKI T.
Recent observations in biomechanical
etiology of so-called idiopathic scoliosis.
New classification – three etiopatho-
logical groups (I, II, III epg)54

KARSKI J., KALAKUCKI J., KARSKI T.,
DLUGOSZ M.
“Syndrome of contractures” (according
to Mau) with the abduction contracture
of the right hip as causative factor
for development of the so-called
idiopathic scoliosis.81

NEWS
Membership application of The Society
for Connective Tissue, CMS JEP, CZ89

Information on The Society for
Connective Tissue, CMS JEP, CZ90

Annivesaries
Professor Jaromír Kolář, M.D., DSc..... 91

INSTRUCTIONS FOR AUTHORS 95

Obituary
Assoc. Prof. Milan Roth, M.D., DSc.99

SUPPLEMENTUM
The 7th Prague-Sydney-Lublin Symposium:
News in Comprehensive Care
on Locomotor Defects103

Vážení čtenáři, autoři a inzerenti,

rádi bychom Vám poděkovali za Vaši pomoc při tvorbě mezioborového odborného časopisu „*Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii*“. Na podzim roku 2006 Vám s potěšením předkládáme dvojčíslo časopisu 3+4/2005 věnované životnímu jubileu pana *profesora MUDr. Eugena Strouhala, DrSc.*, světově známého egyptologa a dvojčíslo 1+2/2006 věnované životnímu jubileu pana *profesora MUDr. Jaromíra Koláře, DrSc.*, jednoho z nejvýznamnějších českých radiologů.

V roce 2007 plánujeme opožděné vydání dvojčísla 3+4/2006 a dvě dvojčísla 1+2/2007 a 3+4/2007, která budou obsahovat i Supplementa z plánovaných akcí Společnosti pro pojivové tkáně, a to „12. Kubátova podologického dne“ a „The 8th Prague-Sydney Symposia“. Obě akce se opět budou konat v Lékařském domě (Sokolská 31, 120 26 Praha 2) přibližně ve stejných termínech jako roce 2006. V roce 2006 se nám podařilo zkrátit zpoždění ve vydávání časopisu především zásluhou Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP, která od roku 2004 pokračuje v činnosti Společnosti pro výzkum a využití pojivových tkání.

Vydávání časopisu *Pohybové ústrojí* by však nebylo možné bez dalších spoluvydavatelů, a to Odborné společnosti ortopedicko-protetická ČLS J. E. Purkyně, Ambulantního centra pro vady pohybového aparátu v Praze a Katedry antropologie a genetiky člověka, PřF UK v Praze. Na vysoké odborné grafické a technické úrovni časopisu má nezastupitelnou úlohu odpovědný redaktor časopisu pan Ing. Pavel Lorenc, který tuto funkci převzal v roce 2003.

Předmětem a hlavním posláním časopisu je publikování prací vycházejících z výzkumu pojivových tkání, práce orientované na biochemickou, morfologickou, genetickou a molekulární diagnostiku, kostní metabolismus u vrozených poruch i získaných vad. Dále klinické práce, týkající se symptomatické léčby primárních i sekundárních metabolických kostních chorob, osteoporózy, osteo(spondylo)artrózy, kostních dysplazií, končetinových anomálií, kombinovaných (dismorfických) vad pohybového aparátu a genetických syndromů, ale i jiných chorob, které ve svých důsledcích negativně ovlivňují pohybové ústrojí v průběhu lidského života. Zvláštní pozornost je věnována pracím z oblasti biomechaniky, a to neuroadaptivním změnám skeletu, řízené remodelaci pojivových tkání v závislosti na léčebných metodách (rehabilitace, ortoticko-protetické a operační léčení), studiím muskuloskeletálních a neuronálních interakcí, v neposlední řadě sdělením antropologickým, paleopatologickým a pod. Ceníme si především interdisciplinárně zaměřených příspěvků. V anglickém jazyce jsou publikovány práce zahraničních i našich autorů. Cenným doplněním obsahu časopisu jsou zprávy ze sjezdů a konferencí. V rubrice zprávy zveřejňujeme oznámení o životním výročí členů RR, prioritních pozorováních, ze studijních a poznávacích cest aj.

Jako každoročně uvádíme směrnice pro autory příspěvků. Původní práce a kasuistiky doporučujeme publikovat v angličtině s cílem zvýšit zájem o náš časopis i ve státech EU.

Souhrny prací publikovaných v časopisu jsou excerpovány v EMBASE / Excerpta Medica, a proto doporučujeme autorům, aby využili této příležitosti a psali co nejvýstižněji anglické souhrny s klíčovými slovy.

Redakční rada

OBRÁZEK NA TITULNÍ STRANĚ ČASOPISU DEMONSTRUJE

Obrázek na titulní straně časopisu demonstruje charakteristické RTG příznaky **Achondroplazie (Achp)**: Lebka je velká s vypouklým čelem, baze lební krátká, foramen magnum zúžené. Lopaty kyčelních kostí jsou malé, zakulacené, někdy čtverhranné („uší slona“), acetabula jsou horizontální plochá, sakroischiadické zářezy jsou krátké a úzké. Dlouhé kosti jsou zkrácené, masivní, promínají svalové úpony. Epifyzární osifikace je opožděná, růstové epifýzy kolenních kloubů mají zářezy ve tvaru „V“. Metafýzy jsou rozšířené nepravidelně ohraničené, krčky femurů jsou krátké. U kojenců se prokazuje oválné projasnění v proximálních metafýzách femurů a humerů. Obratlová těla jsou krátká a plochá, na bederní páteři se kaudálním směrem zmenšuje (zužuje) interpedikulární vzdálenost, pedikly jsou krátké, kanál pátevní úzký. Žebra jsou krátká s konkávními ventrálními konci.

Na obrázku jsou vyobrazeny **typické radiografické dysplastické změny** pozorované **na lebce, ruce, páteři, bérce, pánvi a kyčlích** u pacientů s Achp v různém věku, kteří jsou sledováni a léčeni v Ambulantním centru pro vady pohybového aparátu v Praze.

Lebka

Lebka v AP projekci u 18 měsíčního batolete ukazuje rozšíření postranních komor, makrocefalii, způsobenou komunikujícím hydrocefalem, jež je následkem zvýšeného intrakraniálního venosního tlaku. Nekomunikující hydrocefalus vzniká při stenóze aquaeductus mesencephali. (V těchto případech je nutné včasné *neurochirurgické léčení* – ventrikuloperitoneální drenáž, i když logičtější je chirurgický výkon uvolňující venózní tlak).

Ruka

Krátké široké a konické články prstů zvláště proximální a střední falangy. Nalevo obrázku jsou pod sebou RTG levé ruky ve věku 4 roky – ruka ve tvaru vidličky či trojzubce (3. a 4. prst nelze ani pasivně zcela přiblížit), 12 a 15 let (tubulární kosti ruky jsou krátké a široké). Na RTG snímku předloktí ve věku 12 let je subluxe hlavičky radia, což omezuje extenzi v loketním kloubu (flekční kontraktura 45°), diafýzy obou kostí předloktí jsou prohnuty radiálně, krátký distální konec ulny je příčinou Madelungovy deformity ruky a instability zápěstí. Distální konce radia a ulny jsou nálevkovitě rozšířeny.

Páteř

V bočné projekci na snímku nahoře (4 roky) zobrazuje výraznou dorsolumbální kyfózu způsobenou klínovitým tvarem obratlových těl L1 a Th12. Na snímku dole (5 let) je abnormální hyperlordóza LS krajiny, sakrum je zakřiveno dorsoproximálně. Na obou snímcích se prokazuje předozadní zkrácení pediklů. V AP projekci LS páteře není sacrum zobrazeno (RTG snímek na obrázku vpravo dole). Na snímku Th-L a L páteře v AP projekci (6 let) je nápadné zužování interpedikulární vzdálenosti kaudálním směrem.



Kyčle a pánev

U kojenců a batolat je pánev nízká a široká, kyčelní kosti mírně hranaté (kvadratické), křížové zářezy jsou úzké. Uprostřed dole na obrázku vlevo je RTG pravé dolní končetiny ve věku 3 měsíce, vpravo L polovina pánve a proximální femur v 1 roce. Vpravo obrázku je zobrazena levá polovina pánve a proximální femur ve věku 2 roky, vpravo nahoře levá kyčel v axiální projekci ve věku 14 let – krátký široký krček je valgusní a v anteversi.

Vpravo obrázku uprostřed je levá dolní končetina v AP projekci (7 let), varosní zakřivení kolena, bérce a hlezenního kloubu je projevem rychleji rostoucího distálního konce fibuly.

Achp je nejčastěji se vyskytující kostní dysplazií, vyznačující se krátkou disproportio-nální postavou, relativně dlouhým trupem a krátkými končetinami. Současné epidemiolo-gické studie uvádějí incidenci achondroplazie 3 : 100 000 živě narozených dětí (1 : 26 000–1 : 15 000). Odhaduje se, že achondroplazie tvoří asi 80 % z celkového počtu velmi vzácně se vyskytujících kostních dysplazií.

Dědičnost

Dědičnost je autosomálně dominantní (AD), v 80–90 % vzniká jako spontánní nová mutace (vyšší věk otců – nad 37 let) na krátkém raménku 4. chromozómu (v oblasti 4p16.3).

Etiopatogeneze: Více než 99 % případů vzniká bodovými mutacemi (G–A nebo G–C) v nukleotidu 1138 v transmembránové doméně genu pro receptor 3 fibroblastů, vážící růstový faktor (FGFR-3 – fibroblast growth factor receptor 3). Výsledkem obou těchto mutací je substituce glycinu argininem v codonu 380. FGFR-3 se uplatňuje při vývoji chrupavky a v CNS. Detekce běžných mutací 1138G–A nebo 1138G–C jsou přímé a snadno proveditelné. Detekce mutací FGFR-3 byla v ČR zavedena v *prenatální diagnostice* již před více než 10 lety.

Klinická symptomatologie

Typická facies s vpáčeným kořenem nosu, makrocefalie s vypouklým čelem, porodní délka kolem 47 cm, porodní hmotnost se neliší od průměru. Kojenci jsou hypotoničtí a opoždují se v motorickém vývoji, chodit začínají až mezi 24. a 36. měsícem. Následkem hypotonie a kloubní hypermobility vzniká torakolumbální kyfóza, pánev je dopředu skloněná, promínují hýždě a břicho. Hrudník je plochý s malým objemem. Typické je disproportionální rizomelické zkrácení horních a dolních končetin. Horní končetiny u novorozenců dosahují k pupku, u dospělých k tříslům. Výška dospělých je v rozmezí 106–142 cm (muži dosahují průměrné výšky 130 cm, ženy 123 cm). S růstem často progreduje varozita bérců. Trup roste na dolní hranici normy, zkrat dolních končetin bývá v dospělosti v rozmezí 25–40 cm. Průměrná hmotnost dospělých mužů je 55 kg, dospělých žen 46 kg, většina má sklon k obezitě. Inteligence bývá normální.

Pro kostní dysplazie obecně platí, že pro určení diagnózy je diagnosticky cenné hodnocení dysplastických změn epifýz, metafýz a obratlů na RTG snímcích zhotovených v období růstu. Dysplastické změny skeletu u pacientů s Achp jsou pro potvrzení diagnózy typické od narození do dospělosti (existují paleopatologické nálezy částí koster achondroplazie staré více než 5 000 let). U kojenců a batolat je RTG nález metafyzárních dysplastických změn podobný Hypochondroplazii, pro rozlišení je významný snímek kyčlí a pánve a bederní páteře v předozadní projekci.

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu

Olšanská 7

130 00 Praha 3

E-mail: ambul_centrum@volny.cz

**INFORMACE O DŘÍVĚJŠÍM (NESPRÁVNÉM)
REHABILITAČNÍM LÉČENÍ IDIOPATICKÉ
SKOLIÓZY PÁTEŘE. VÝSLEDKY NOVÉ
REHABILITAČNÍ TERAPIE. PRAVIDLA
NEO-PROFYLAXE**

**INFORMATION ABOUT OLD (WRONG)
REHABILITATION TREATMENT OF IDIOPATHIC
SCOLIOSIS. OUTCOME OF NEW REHABILITATION
THERAPY. RULES OF NEO-PROPHYLAXIS**

**KAŁAKUCKI J., KARSKI J., KARSKI T., KANDZIERSKI G.,
MADEJ J., DŁUGOSZ M.**

Chair and Department of Pediatric Orthopaedics and Rehabilitation
Skubiszewski Medical University of Lublin, Poland
University Pediatric Hospital, Chodźki St. 2, 20-093 Lublin, Poland

SUMMARY

The article provides overview of previous and present rehabilitation exercises in therapy of the so-called idiopathic scoliosis. Till discovery of biomechanical etiology of spine deformity (T. Karski 1995–2006) the “strengthening-extension exercises for spine” were popular in many countries. The enlargement of curves was suggested as “natural history” of scoliosis. The discovery of biomechanical etiology allowed to introduce new rehabilitation therapy and rules of causal neo-prophylaxis. The new conservative therapy of scoliosis should be now the main aim for every doctor.

Key words: rehabilitation exercises, so-called idiopathic scoliosis

INTRODUCTION AND EXPLANATION OF THE PRINCIPLES OF NEW REHABILITATION EXERCISES

Thanks to discovery of the etiology of the so-called idiopathic scoliosis (T. Karski 1995) we have changed in our Department the concept of the rehabilitation treatment. This took place mainly because of “the fall of the theory concerning the weakening of the extensor muscle at scoliotic patients”. The so-called idiopathic scoliosis develops because of the biomechanical malfunctions during the growth of child and especially during the spurt of the growth and not because of the weakening of the muscles (Karski 1995-2006 [2, 3]). The malfunctions leading to scoliosis are connected with the asymmetry of loading of both lower limbs during gait and the specific pathogenic habit of “standing at free”. The long-lasting observations prove that in scoliosis does not exist, at least at their initial stage, any weakening of muscles - especially the group of extensors (Malawski [6], Karski [4]).

The primary aim of the new exercises at patients with so-called idiopathic scoliosis is - to eliminate the contracture of the right hip, which is the etiological factor. The second aim is to remove the contractures on the concave side of each of curves that means contractures of paravertebral tissues, fasciae, ligaments, tendons, muscles and capsules which fix and enlarge the scoliosis. The strengthening of back muscles, which from the orthopaedic point of view is also important, takes place in the second phase of each “new Lublin rehabilitation exercise” that is: while coming

back from bending to the straight position of the spine. What is more, the everyday active life and practising of various kinds of sports also strengthens the muscles.

THE HARMFUL EFFECTS OF THE OLD EXERCISES

Since the etiology of idiopathic scoliosis was unknown, the rehabilitation treatment took place on the basis of the following, seemingly logical, concept:

- Sudden appearance of curves of the spine and rib hump on the right side of the thorax at a “healthy child” - the doctors tried to counteract them.
- The parents (and doctors!) usually did not see the obliquity of os sacrum, tilt of pelvis, the left lumbar scoliosis, which always is the primary deformity
- The phenomenon of the scoliotic deformity was perceived as “weakening of the spine and of the spine musculature”
- The strengthening exercises for the spine were suggested to make the muscles stronger and to make the so-called “muscle jacket”.

Which exercises could be the best in this situation? - Obviously the strengthening exercises performed in the prone position on the abdomen, the weak muscles should be strengthened. Unfortunately the old exercises fixed the extensors contracture (Malawski [6], Adams&Meyer in Tomaschewski&Popp [8], Karski [5], Kadas [1]), while this extension contracture is the first sign of the beginning of scoliosis in the I-st and III-rd etiopathological group of scoliosis (Karski 2001, 2004 [2]). A whole range of harmful exercises performed on

the abdomen was developed, for example: “breast stroke swimming in the air” often with some weights at the limbs, holding the feet with the hands and swinging on the abdomen, lifting of the upper part of the body form hanging up to the level of rehabilitation table.

Although this treatment (performed for many years) did not bring any effects, although the scoliosis kept getting bigger, the doctors did not stop recommending it since nobody dared to think that this treatment makes the scoliosis bigger. The parents expecting some improvement witnessed constant enlargement of the deformity (**Fig. 1a, Fig. 1b**). Because the etiology of the scoliosis was unknown, the enlargement of the deformity was treated as a characteristic feature of especially “dangerous kind of spinal deformities”. These enlarging scoliosis were called progressing and ‘malicious’. No parents supposed that the progression of the deformity is the consequence of the performance of the wrong and harmful exercises. Only the children who were unwilling to exercise, or did not perform exercises very carefully or regularly were saved from the progression of the deformity. So the severe scoliosis developed among Polish children who performed the wrong exercises intensely and for a long time.

IMPORTANT ROLE OF SPORT

The scoliotic patients or those with the danger of development of scoliosis should be encouraged to physical activity and should practise sports. Especially it is important to actively do a sport in school. Yet, the best exercises are these

in Karate (the so-called *warming up exercises*), Taekwon-do, Aikido, Judo, Tai chi, Yoga, Kung-fu and other. Because of the stretching elements, artistic and acrobatic gymnastics, modern and ballet dancing are also beneficial.

On the other hand, “prohibiting the children threatened with scoliosis or with an early stage of scoliosis from taking part in the physical education classes at school”, which was constantly done by orthopaedic surgeons in many countries, also in Poland, is very harmful! Each child needs to be active, practise sports and some exercises perfectly eliminate the development and advancement of scoliosis and many physical education teachers noticed this but the orthopaedic surgeons in past time were never informed about it (Walczak & Urbanik [9]).

NECESSITY OF ACTIVE EXERCISES IN ACCELERATION PERIOD OF GROWTH

The children with scoliosis are threatened especially in the spurt of growth, that is at the age from 6 to 8 and from 12 to 15. They should be encouraged to perform the new rehabilitation exercises systematically and actively. This period of life is very important in scoliosis treatment since it is related to biomechanical etiology – *bones grow but contractures do not grow and enlarge curves and rib hump*. Therefore this observation confirms biomechanical etiology of the so-called idiopathic scoliosis and explains the long-lasting question “why scoliosis progress in acceleration period of growth”.

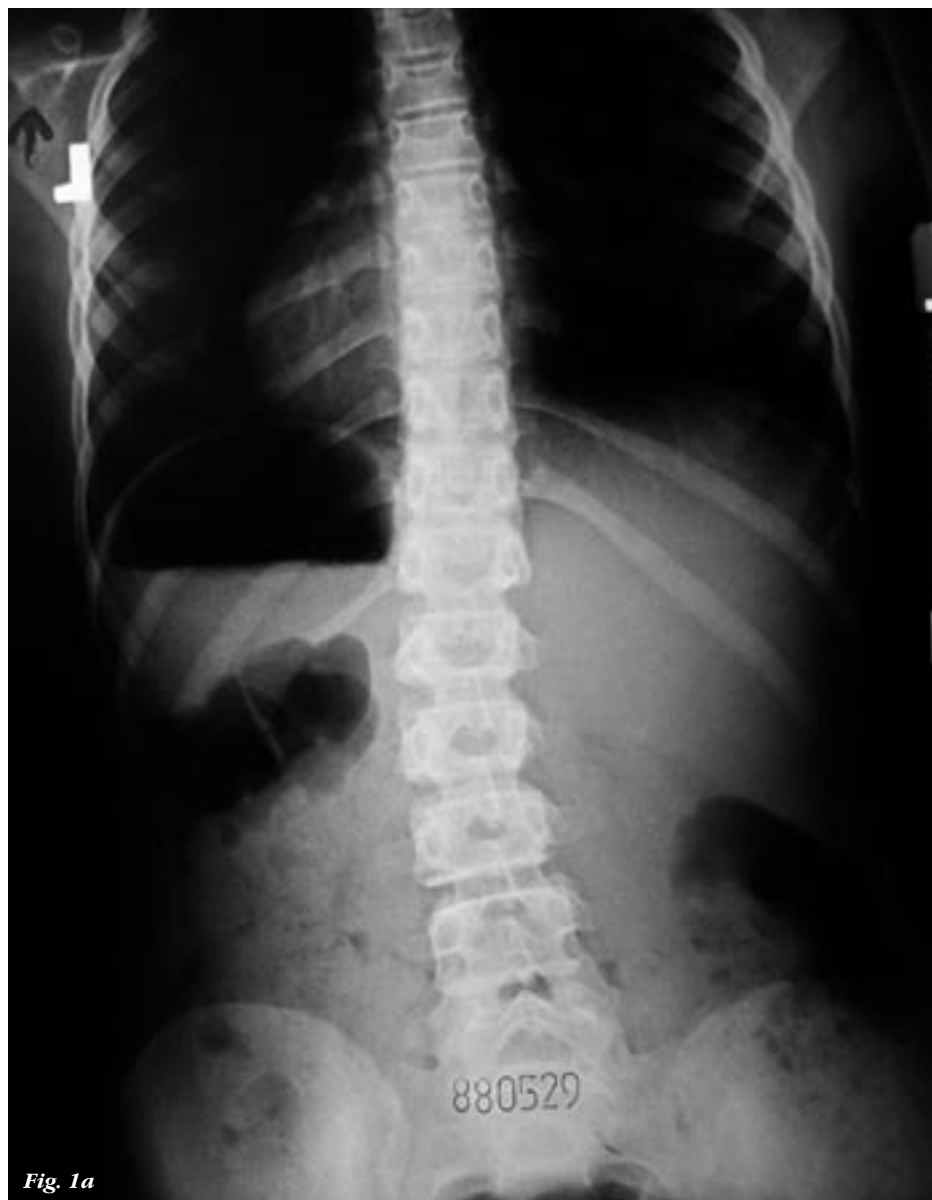




Fig. 1b

Fig. 1a, 1b. Girl – history number 880529: before (1a) and after (1b) wrong “strengthening” exercises performed for 3 years – fast enlargement of curves.

NEW REHABILITATION EXERCISES

The new exercises were developed to remove the contractures in the region of hips, especially right hip, to remove the contracture on the concave side of both lumbar left and thoracic right curves and to enable the free flexion movement of spine. (**Fig. 2**). Details on “new Lublin rehabilitation exercises” can be found in *Pohybové Ustrojí* 2002 R. 9 č. 1/2, s. 41–44 – Rehabilitační cvičení jako terapie

i profylaxe tzv. idiopatické skoliózy by Tomasz Karski – prepared in Czech by MUDr. Olga Maříková.

DISCUSSION TO REHABILITATION EXERCISES

If we take in consideration “the biomechanical etiology of scoliosis” it is clear for orthopedic surgeons and for rehabilitation doctors what is “correct” and what is “wrong” in conservative treatment and



Fig. 2. (two x-rays). Girl – history number 940705: visible improvement after “new Lublin rehabilitation treatment” (1st epg).

in prophylaxis of scoliosis. To understand the proper rehabilitation therapy of the so-called idiopathic scoliosis we must first remind the wrong exercises: a) Standing position with weight of child only on the right leg constantly for many years, b) All active exercises when the muscles are actively contracting if the child is on the stomach (in prone) position, c) especially all exercises when the child is lying in prone position and lifts the body up for many days, weeks or many months, d) Sitting up straight, e) Sleeping on the stomach (in prone position), f) lack or not enough sports. Correct exercises: a) Standing position with weight of child only on the left leg, b) All active exercises, while standing, with legs apart, with two phases, *bending to the left leg and then to the right leg for 5-8 seconds and then **returning to the upright position. The first phase is stretching of the soft tissues - muscles, ligaments, capsules of the right and left side of the spine. The second phase is the active action of muscles. Here, we can explain that all exercises in standing position are more efficient than in sitting position. c) The child can also do exercises while lying on the back and lifting the legs as far as one can towards head, d) Sleeping on one side with spine and legs flexed as in "foetal position", e) Sitting in a relaxed position, not upright, f) Active sport exercises - school exercises, ballet, soccer, tracking, taekwondo, tai chi, kung fu, karate, yoga, etc (Malawski, Karski, Walczak, Urbanik, Kadas [1, 3, 6, 9]).

CONCLUSIONS

1. We try to gradually change the rehabilitation program for scoliotic patients in

our country. We eliminate the commonly applied earlier wrong (!), extension exercises. We have introduced the new stretching-flexion asymmetric exercises and a special sports program for the children endangered with scoliosis or with already beginning scoliosis.

2. In our Department we prepared the check-out tests for prophylactics of scoliosis. We elaborated new clinical test for discovery of danger of scoliosis or oncoming scoliosis. The screening program comprises "the new examination techniques important for prophylactics".

3. "The new therapy" stops the development of scoliosis. The small curves (Lumbar 5-10-15 degrees and Thoracic 5-10 degrees) can be stopped and in some children cured. The bigger curves (Lumbar 15-20 degrees and Thoracic 15-20 degrees) can be stopped or even diminished. The double "S" shaped scoliosis (Ist epg) requires long and difficult treatment, so only early prophylactics could be effective at these children. The therapy of "C" shaped scoliosis (IInd epg) is easy but these children also require prophylactic programs. The therapy of "stiff spine" at young children is also important since at older age these patients have large "back pain" (IIIrd epg).

REFERENCES

1. KADAS E., B. KARDOSNE KISS: „The physiotherapy of the scoliosis“, Manuscript of the lecture presented on the Polish-Hungarian Symposium in Szeged, 16. 11.-21. 11. 1997, Szeged, Hungary
2. KARSKI T.: Skoliozy tzw. idiopatyczne - etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of

the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis. Kontraktura in der Ätiologie des sogenannten "idiopathischen Skoliosen". Prinzipien der neuen Übungstherapie. Möglichkeiten der Prophylaxe, FOLIUM, Lublin, 2003, 1-233

3. KARSKI T.: Kontrakturen und Wachstumsstörungen im Hüft- und Beckenbereich in der Ätiologie der sogenannten „Idiopathischen Skoliosen“ – biomechanische Überlegungen, Orthop. Praxis, 3/96, 32:155-160

4. KARSKI T.: Przykurcze i zaburzenia rośnięcia w obrębie biodra i miednicy przyczyna rozwoju tzw. „skolioz idiopatycznych”. Rozważania biomechaniczne, Chir. Narz. Ruchu i Ortop. Pol., 1996 LXI, 1:143-150

5. KARSKI T.: Skoliozy tzw. idiopatyczne. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis, Wydawnictwo KGM, Lublin, 2000, 1-143

6. MALAWSKI S.: „Własne zasady leczenia skolioz niskostopniowych w świetle współczesnych poglądów na etiologię i patogenezę powstawania skolioz, Chir. Narz. Ruchu i Ortop. Pol., 1994, 59, 3: 189-197

7. MECS L.: The treatment of idiopathic scoliosis. (The manuscript of the lecture presented on the Polish-Hungarian Symposium in Szeged, 16. 11.-21. 11. 1997, Szeged, Hungary).

8. TOMASCHEWSKI R., POPP B.: Die Funktionelle Behandlung der beginnenden idiopathischen Skoliose. Jahann Ambrosius Barth, Leipzig Heidelberg 1992, 1-96.

9. WALCZAK & URBANIK IN KARSKI T.: Skoliozy tzw. idiopatyczne – etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis. Kontraktura in der Ätiologie des sogenannten "idiopathischen Skoliosen". Prinzipien der neuen Übungstherapie. Möglichkeiten der Prophylaxe, FOLIUM, Lublin, 2003, 1-233

Acknowledgements

The authors want to thank MUDr. Olga Maříková for preparing in Czech the article of Prof. Tomasz Karski: *Rehabilitační cvičení jako terapie i profylaxe tzv. idiopatické skoliózy* published in *Pohybové Ustroji* 2002, R. 9 č. 1/2, pp. 41-44. Translation from "*The rehabilitation exercises in the therapy and prophylaxis of the so-called "idiopathic scoliosis". Tomasz Karski in Acta Orthopædica Iugoslavica 1998, vol. 29, nr 1, pp. 5-9.*

Author's address:

Prof. Tomasz Karski, MD, PhD

University Pediatric Hospital

Chodźki St. 2, 20-093 Lublin, Poland

phone/fax 0048 81/741 56 53

e-mail: tkarski@dsk.lublin.pl

www.ortopedia.karski.lublin.pl

LÉKAŘSKÁ A KLINICKÁ GENETIKA, 1. ČÁST MEDICAL AND CLINICAL GENETICS, PART 1

KUKLÍK M.

Genetická ambulance – ambulantní centrum Praha 3, Olšanská 7

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK Praha

Ústav biologie a lékařské genetiky 3. LF UK Praha

Stomatologická klinika 1. LF UK Praha

Katedra antropologie a genetiky člověka Přírodovědecké fakulty UK Praha

SOUHRN

Lékařská a klinická genetika představují obory potřebné nejen pro širší lékařskou veřejnost, ale i pro laboratorní pracovníky v přírodovědných a zdravotnických oborech. Souborný referát je základem a repetitoriem pro výuku studentů lékařských fakult a biologických oborů přírodovědeckých fakult. Je sepsán na základě dlouholetých zkušeností autora s výukou studentů magisterského studia i bakalářských směrů (fyzioterapie, stomatologické genetiky, antropogenetiky, lékařské genetiky, zdravotních a radiologických laborantů, studujících ošetrovatelství a optometrii), ale i dalších. Ve třech kapitolách jsou uvedeny základy pravidel mendelovské, polygenní dědičnosti a výklad struktury chromozómů jako podstaty chromozómní dědičnosti.

Klíčová slova: obecná a formální genetika – mendelovská dědičnost – polygenní dědičnost – genealogie – cytogenetika – chromozómní struktura

SUMMARY

Medical and clinical genetics is very important for physician and other medical workers (e.g. physiotherapy, stomatology). This overview talk about mendelian inheritance, polygenic trait of inheritance, genealogy and about chromosomal structure.

Key words: classical genetics – mendelian inheritance – polygenic trait of inheritance – genealogy and pedigree – cytogenetic – chromosomal structures

1. OBECNÁ GENETIKA NEBO TAKÉ FORMÁLNÍ GENETIKA

Obecná genetika nebo také formální genetika je část genetiky zabývající se zákonitostmi dědičného přenosu jednotlivých vloh, znaků a chorob. Pracuje zpravidla se statistickými zákonitostmi, které byly v posledních desetiletích potvrzeny poznatky cytogenetiky a molekulární genetiky. **Formální genetika** se zabývá jak tzv.monogenními onemocněními, tak i polygenními (polyfaktoriálními) vlohami a chorobami. Pracuje s určitými termíny a pojmy, jejichž pochopení je nezbytné pro další výklad.

Jednotkou genetické informace je **gen**.

Ve skutečnosti každý znak lidského či jiného organismu je podmíněn jednak složkou genetickou a také složkou vnějšího prostředí. Jako vlastní genetické znaky jsou pak zpravidla označovány právě ty, které jsou málo ovlivňovány vnějším prostředím, např. morfologické znaky.

1.1 Základní pojmy obecné genetiky

Dědičný materiál je založen párově (binárně) v podobě tzv. homologních chromozómů. Podstatnou složkou tohoto materiálu, který je uložen v jádře každé buňky, je DNA (desoxyribonukleová kyselina), jejíž struktura určuje přepis jednotlivých proteinů v konečné podobě organismu. Geny jsou tudíž párově založeny v podobě tzv. a l e l, které jsou u konkrétního jedince vždy v párové podobě (vyjimku tvoří heterologní segmenty pohlavních chromozómů X a Y, jak bude ještě dále zmíněno a vysvětleno). Každá alela má na příslušném chromozómu svůj lokus. Stručně řečeno, jeden

chromozóm pochází z organismu otcovského a druhý z organismu mateřského.

Geny se předávají ovšem v procesu rozmnožování v podobě jednotlivých alel. V procesu vzniku pohlavních buněk, tzv. meiozy dochází totiž k redukci počtu chromozómů na polovinu (z diploidního počtu na haploidní) a tím se zachovává v jednotlivých generacích stále stejný počet chromozómů a množství dědičného materiálu. Pokud by k redukci počtu chromozómů nedocházelo, v následujících generacích by se zvětšoval počet chromozómů o celé jejich násobky sad, což je jev s životem neslučitelný u většiny organismů (vyjimky jsou pouze u některých tzv. polyploidních forem rostlin).

U konkrétního jedince se nachází vždy dvě alely v interakci. V populaci se však setkáváme s mnohotnou alelií, tj. jevem, kdy na daném lokusu může být kombinace většího množství alel. Nejznámějším a poměrně jednoduchým případem jsou např. krevní skupiny ABO systému.

Různé geny uložené na různých chromozómech se předávají nezávisle podle pravidel kombinatoriky. Geny umístěné na stejném chromozómu se předávají společně, jsou v tzv. genové vazbě. Tato vazba však není úplná, i u těchto genů může dojít k rekombinaci, která je závislá na vzdálenosti těchto dvou genových lokusů.

1.1.1 Interakce alel

Každý pár alel je ve vzájemné interakci, která může být definována buď biochemicky nebo nepřímo morfologicky či jinými funkčními vlastnostmi organismu, Tento korelát genu je označován jako **fén**. Tento výraz se však příliš neujal.

Alely jsou zpravidla ve vztahu dominance a recesivity. Jsou-li dvě alely stejných

vlastností, mluvíme o **homozygotním stavu**, jsou-li různých vlastností, mluvíme **heterozygotním stavu**.

Alela, jejíž účinek převládá, potlačuje účinek alely párové – je tzv. **dominantní**.

Recesivní alela je naopak ta, jejíž účinek je alelou dominantní potlačován, takže se může projevit pouze v homozygotním stavu.

Pojem dominance a recesivity je ovšem značně relativní, je dán stupněm našeho poznání, úrovní na jaké jsou sledovány projevy interakce alel.

Zejména některé biochemické ukazatele se mohou při laboratorním vyšetření jevit jako autosomálně dominantní znak, z klinického hlediska pak jako autosomálně recesivní, protože ke klinickým obtížím dochází zpravidla jen u homozygotního jedince. Příkladem může být krevní onemocnění, srpkovitá anémie, která má mj. jedním z projevů atypickou formaci erytrocytů připomínající srpeček. I u heterozygotů bez větších klinických obtíží se setkáváme se srpkovitými erytrocyty u části jejich populace, přestože jde o chorobu autosomálně recesivní.

1.1.2 Mendelovská dědičnost

Choroby, jejichž vznik je podmíněn interakcí jednoho páru alel uložených na stejném lokuse (místu) chromozómu, se nazývají **monogenní choroby** (vady) nebo též mendelovský dědičná onemocnění.

Z hlediska výše uvedené interakce alel můžeme schematicky rozlišit několik typů dědičnosti monogenních chorob. Základními kritérii zůstává, zda chorobná alela – zodpovědná za vznik onemocnění – má charakter recesivní nebo dominantní. Pro způsob dědičného přenosu je také důležité, zda alelický pár je umístěn na autosomech – párových chromozómech,

kteří jsou zastoupeny stejně u obojího pohlaví nebo na heterochromozómech (pohlavních chromozómech).

1.1.2.1 Autosomálně dominantní dědičnost

Původně se předpokládalo, že většina chorob mendelovsky dědičných je podmíněna autosomálně dominantně. S rozvojem klinické genetiky a vyšetřovacích laboratorních a klinických metod však podíl autosomálně dominantních chorob relativně, nikoli však absolutně poklesl. Zdanlivě častější výskyt autosomálně dominantních chorob je také subjektivně podmíněn z hlediska pozorovatele jejich přenosem z jedné generace na druhou.

Autosomálně dominantním způsobem se dědí převážně morfologické vady a anomálie.

Neplatí to však zcela absolutně, tímto způsobem mohou být děděny i některé funkční poruchy, biochemického či imunologického charakteru. Pro autosomálně dominantní dědičnost platí určité zákonitosti, které se zde pokusíme stručně jmenovat.

1. Postižení (nemocné osoby, nositelé znaku) jsou zpravidla heterozygoti. K manifestaci choroby postačuje přítomnost patologické, dominantní alely, zdravá obvyklá alela v alelické interakci její účinek pouze brzdí (v alelické interakci vedoucí k realizaci ve fenotypu se jedná vždy o oboustranný, obousměrný vztah). Vzhledem k frekvencím daných onemocnění v populaci je pravděpodobnost vzniku homozygotních nemocných malá a proto nedochází k podstatnému zkreslení pod vlivem tohoto předpokladu. Vyjimkou jsou ovšem tzv. výběrové sňatky dvou stejně nemocných osob.

-
2. Znak nebo choroba jsou předávány v rodině z generace na generaci. Mluví se o tzv. vertikálním typu dědičnosti. Vertikální přenos platí ovšem u chorob, které své nositele neomezují a nebrání v reprodukci. Z historického hlediska je třeba připomenout, že byly popsány rodokmeny autosomálně dominantních onemocnění ještě před poznáním Mendelových zákonů a před zavedením pojmů autosomálně dominantní dědičnosti.
 3. Dominantní choroba, která je neslučitelná se životem (letální či subletální), tj. vede k mrtvěrozenosti či k časnému umrtí, popř. znemožňuje reprodukci, je sice z populace eliminována, ale na straně druhé je jejich výskyt obnovován mechanismem čerstvých mutací. Dochází k ustavení rovnováhy jejich výskytu v populaci. Jakékoliv snahy o jejich vymýcení, o tzv. eugenickou prevenci jsou zde nemožné a nesmyslné, neboť se neustále obnovují čerstvými, spontánními mutacemi. Častěji se vyskytující choroby dominantního charakteru jsou lehčího charakteru, přinejmenším neletální nebo začínají v pozdějším, či vyšším věku. Umožňují tedy svým nositelům reprodukci anebo se reprodukce odehrává ještě před jejich propuknutím. U chorob s nízkou frekvencí v populaci značnou část představují čerstvé mutace. U takových chorob se pak často vyskytují izolované neboli solitární případy, kdy postižený má zdravé rodiče – je zakladatelem rodokmenu (founder, ancestor, rodonačalník) a vzhledem k selekčním mechanismům se setkáváme jen zřídka s postižením 3 generací, vše je dáno tíží choroby. V takových rodinách je příčinou choroby relativně nedávná mutační událost.
 4. V rodinách, kde poskytujeme genetickou konzultaci a je nemocný jeden z rodičů, je otec stejně často postižen jako matka. Zpravidla je postižena pouze jedna osoba. Poměr pohlaví nemocných i jejich potomků je 1:1.
 5. Heterozygot vytváří a produkuje na základě mendelových zákonů dva typy gamet – jeden typ obsahuje chorobnou vlohu, druhý typ normální, obvyklou. Na základě těchto tzv. štěpných poměrů je pak v rodinách s 1 postiženým, nemocným rodičem postiženo 50 % dětí identickou chorobou (bez ohledu na pohlaví, pořadí porodu a počet již postižených jedinců). Tento typ dědičnosti nemá paměť, riziko zůstává stále stejné – 50 %.
 6. Zdraví příslušníci rodu (po vyloučení minimálních projevů, tzv. mikrosymptomatologie) mají jen zdravé děti. Vzhledem k tzv. variabilní penetranci a expresivitě je nutno vzít v úvahu i minimální projevy onemocnění. Pojem penetrance je v této souvislosti pomocným pojmem kvalitativního charakteru, změněný gen může do fenotypu penetrovat nebo také ne (podle našich subjektivních či objektivních poznatků). V případě že penetrance genu je přítomna, mluvíme o stupni vyjádření projevů v terminologii exprese genu, expresivity, jde o ukazatel kvantitativní.
 7. Za důkaz autosomálně dominantní dědičnosti se považuje přenos v rodokmenu z otce na syna, protože víme, že Y chromozóm, který je předáván z otce na syna je tzv. geneticky prázdný, resp. nese jen malé množství vloh pro geneticky podmíněné choroby či znaky. I když jde jen o relativní genetickou prázdnotu (jsou zde lokalizovány např. geny pro růst chlupů z uší, znak
-

- vyskytující se charakteristicky u mužů, SRY – HLA-Y antigen aj.), z praktického hlediska pro diferenciální diagnostiku mezi autosomálně dominantní dědičností a X dominantní dědičností můžeme toto kritérium přijmout a použít.
8. Vzácně se můžeme setkat s případy, kdy u zdravých rodičů se setkáváme s opakovanými porody dítěte nesoucího známky jasně známého autosomálně dominantního onemocnění, lze uvažovat o tzv. gonadální mozaice, kdy se předpokládá výskyt mutace ve větším počtu zárodečných buněk, zpravidla u matek. Výsledné genetické riziko pak závisí (ovšem teoreticky) na počtu (podílu) mutovaných buněk a bude se pohybovat v rozmezí 0 až 50 %.
 9. Vzácně se můžeme setkat se situací, že oba rodiče jsou postiženi stejnou chorobou autosomálně dominantního charakteru. Potom riziko pro potomky je 75 % postižených (pokud se ovšem nejedná o heterogenii nebo homozygotní stav). Heterogenie je jev, kdy klinicky zdánlivě identická choroba je podmíněna zcela různými geny. Homozygotní stav připadá v úvahu pouze u nechorobných stavů, které neomezují jedince, jde spíše o neutrální stav jako přítomnost určité krevní skupiny (např. konfigurace AA nebo BB), kdy je jisté, že potomci budou identičtí se svými identickými rodiči.
 10. V homozygotní sestavě choroby se může projevit dominantní letální efekt nebo těžší postižení. Často se projevuje homozygotní sestava s dominantním letálním efektem v podobě spontánních abortů či mrtvěrozených plodů (s určitými vadami). Homozygotní sestava choroby je důsledkem tzv. výběrového sňatku dvou identicky nemocných, a to v 25 % případů.
 11. Většina chorob autosomálně dominantně dědičných je nepravidelně dominantních – tzv. irregulární dominance, kdy gen se charakterizuje jen někdy, takže se může stát, že některá generace je přeskočena, tj. postižený jedinec může mít oba rodiče zdravé. V této souvislosti se hovoří o pojmech penetrance a expresivity, zmíněných výše a s kterými se budeme setkávat i nadále.
 12. Značná část těchto chorob je tzv. neúplně dominantních, kdy u homozygota se znak projevuje intenzivněji než u heterozygota – tzv. intermediární typ dědičnosti. V této souvislosti existují plynulé přechody ve fenotypu k tzv. kodominantní dědičnosti.
- ### 1.1.2.2 Kodominantní dědičnost
- Jedná se o typ dědičnosti, kdy obě zúčastněné alely na páru homologních chromozómů se uplatňují stejnou měrou. Příkladem mohou být krevní skupiny MN nebo krevní skupiny AB.
- Kodominantním způsobem se dědí také geny pro tzv. HLA systém, určující povrchový antigenní systém buněk. Alelická interakce se zde uplatňuje vyváženým způsobem. V botanice se setkáváme s tímto způsobem dědičnosti v determinaci barvy květů u některých rostlin.
- ### 1.1.2.3 Autosomálně recesivní dědičnost
- V lékařské, lidské a klinické genetice se jedná o častý typ dědičnosti. Týká se těžkých chorob s časným začátkem, především metabolických vad, ale také někte-

rých malformačních syndromů sdružených vývojových vad, často letálních nebo subletálních.

Absolutní výskyt těchto chorob je v populaci řídký nebo vzácný. Vzhledem k charakteru dědičnosti těchto chorob nás musí zajímat též frekvence přenašečů, která u některých chorob není zanedbatelná. Je tomu tak např. u choroby cystická fibróza či adrenogenitální syndrom.

Pozoruhodné je, že skupina recesivních chorob s mírným průběhem je v populaci častější, než u chorob s těžším průběhem.

1. Postižené osoby jsou z definice choroby homozygoti. Jsou nositelé dvou stejných, popř. přibližně stejných recesivních, rozhodně však patologických alel v homozygotní sestavě.
2. Znak nebo choroba jsou prezentovány ob jednu nebo více generací. Samotná patologická alela je však předávána kontinuálně. Vzhledem k charakteristice těchto chorob v rodokmenu se mluví o horizontálním typu dědičnosti (srovnej s vertikálním typem dědičnosti u autosomálně dominantního typu dědičnosti).

U autosomálně recesivní dědičnosti se poněkud liší charakteristiky vzácných a častých chorob. Je proto z didaktického hlediska vhodné tyto dvě skupiny samostatně charakterizovat:

1.1.2.3.1 Autosomálně recesivní dědičnost vzácných chorob

1. S familiárním výskytem se setkáváme především u sourozenců. To platí samozřejmě i pro choroby s častým výskytem.
2. Děti nemocného jsou zdravé, pokud se nejedná ovšem o příbuzenský sňatek, nebo o efekt pseudodominance, kdy nemocný(á) má potomka s přenašečem (přenašečkou). Efekt pseudodominance se vzhledem k vzácnosti přenašečů vyskytuje u vzácných autosomálně recesivních chorob méně často než u častých.
3. Sourozenci postiženého probanda při úplné penetranci (viz dále) a bez existence fenokopii (viz dále) jsou v 25 % též postiženi. Nezáleží na pohlaví, počtu již postižených a pořadí porodu, či věku matky. To platí samozřejmě i pro choroby s častým výskytem.
4. Jsou-li rodiče nemocného (postiženého) probanda nemocní oba, pak budou mít nemocné všechny děti (sourozenci probanda). To platí samozřejmě i pro choroby s častým výskytem.
5. Je-li nemocný jenom jeden z rodičů nemocného probanda, bude postiženo 50 % sourozenců již nemocného probanda. Je to tzv. efekt pseudodominance, výše zmíněný.
6. Poměr pohlaví postižených je 1:1, což platí stejně u vzácných a častých autosomálně recesivních chorob.
7. Zásadní rozdíl od autosomálně dominantní dědičnosti spočívá v tom, že se setkáváme se zvýšenou frekvencí příbuzenských sňatků. Čím je choroba v populaci vzácnější, tím častěji nacházíme u rodičů probandů příbuzenské sňatky.
8. U autosomálně recesivních chorob se často jedná o chybění enzymu nebo porušení enzymatické funkce. Tuto odchylku lze zjistit i u zdravých rodičů, popř. sourozenců či dalších příbuzných, obecně heterozygotů ovšem v kvantitativně menším stupni (tzv. odkrývání,

detekce heterozygotů). Na této úrovni se pak většina autosomálně recesivních chorob jeví jako neúplně recesivní.

1.1.2.3.2 Autosomálně recesivní dědičnost častých chorob

1. Sourozenci probanda jsou postiženi výrazně častěji než rodiče. Ve studijním materiálu takových rodin převládají jasné rodiny bez postižených rodičů.
2. Pozitivní rodinná anamnéza s výskytem identického onemocnění budou u obou rodičů stejně častá (obě větve rodokmenu).
3. Vyšší frekvence příbuzenský sňatku nebude zaznamenána, vzhledem k relativní častosti heterozygotů v populaci není k vzniku i homozygotní sestavy „zapotřebí“ příbuzenského sňatku osob s podobnou genetickou výbavou a identickou výbavou patologickou alelou.

1.1.2.4 Dědičnost vázaná na pohlaví

Zpravidla se hovoří o dědičnosti úplně pohlavně vázané. Geny lokalizované na pohlavních chromozómech (heterochromozómech X a Y) se značně liší v genealogickém schématu podle toho, zda jsou lokalizovány na X chromozómu v části, která nepodléhá rekombinaci s Y chromozómem = dědičnost úplně pohlavně vázaná nebo v nerekombinující se části Y chromozómu – sporná holandrická dědičnost, nebo v těch částech X a Y chromozómu, které se rekombinují = dědičnost neúplně pohlavně vázaná.

Název heterochromozómy vychází zejména z jejich morfologické odlišnosti, kdy X chromozóm je podstatně větší a Y chromozóm podstatně menší (rozdílnost je ještě výraznější co obsahu genů, která je

u Y chromozómu výraznější než by odpovídalo pouhé morfologické komparaci). Oba pohlavní chromozómy obsahují výrazné množství heterochromatinu, což je další důvod pro jejich název.

U člověka a u savců dva chromozómy X přítomny u ženského (samičího) pohlaví, u muže je X a Y chromozóm. X chromozóm je označován jako ženský, Y chromozóm jako mužský (obecně samičí a samčí). Tento způsob determinace pohlaví není ovšem z obecně biologického pohledu jediný. Setkáváme se i s jinými způsoby uspořádání pohlavních chromozómů. Pohlaví které má stejné chromozómy je označována jako homogametní, pohlaví, které má různé chromozómy jako heterogametní. Podrobnější informace budou poskytnuty v části cytogenetické.

Veškeré úvahy o dědičnosti vázané na pohlaví vychází z faktu, že muž má jeden X chromozóm v tzv. hemizygotní sestavě, dostává jej od matky a Y chromozóm, který dostává od otce. U muže se geny lokalizované na X chromozómu projeví vždy, protože schází alela na druhém chromozómu X, který se za normálních obvyklých, fyziologických podmínek u muže neexistuje. Vyjímkou jsou ovšem geny vázané v té části X chromozómu, která podléhá rekombinaci s Y chromozómem, protože zde mají alely X chromozómu protějšek v alelách na Y chromozómu. Projev recesivní alely u muže při úplně pohlavně vázané dědičnosti je podmíněn jen jednou alelou, kdežto u ženy vzniká tento projev jen v homozygotním stavu, nebo-li v přítomnosti dvou alel. Avšak u části buněk ženy se může projevit recesivní alela podle hypotézy Lyonové (náhodná inaktivace jednoho ze dvou X chromozómů přítomných v každé somatické buňce u ženského či samičího savčího pohlaví).

1.1.2.4.1 X vázaná recesivní dědičnost

Základní charakteristiky a zákonitosti, které platí pro tuto dědičnost, se zde pokusíme vyjmenovat:

1. Postižené, nemocné osoby jsou zpravidla muži, nesoucí patologickou alelu na X chromozómu. Tato patologická alela se projeví, neboť nemá homologický protějšek na Y chromozómu.
2. Manifestace onemocnění, choroby či vady může být u žen m.j. podmíněna chromozómalní aberací (např. Turnerův syndrom 45, X), popř. delecí X chromozómu. Může být také rozpor mezi pohlavím chromozómalním a fenotypickým. Teoreticky přichází v úvahu též efekt lyonizace nebo homozygotní sestava alel na obou X chromozómech. teoreticky přichází v úvahu též sňatek nemocného s přenašečkou. Problematika lyonizace X chromozómu, tj. inaktivace jednoho ze dvou X chromozómů, fungující i u přenašeček podle statistické náhody, může vést teoreticky u malé části případů k inaktivaci jen jednoho typu ze dvou X chromozómů, zpravidla však je u každé buňky v jiné podobě. Inaktivace je nazvaná tak podle objevitelky Mary Lyonové, bude podrobněji vysvětlena v cytogenetické části.
3. Ženy jsou zpravidla přenašečky onemocnění (pokud se nejedná o tzv. čerstvou mutaci). U izolovaných případů nelze bez testů rozhodnout, zda se jedná o přenašečku či ne. Riziko pro potomky přenašeček je 50 % postižených synů. 50 % dcer jsou opět přenašečky choroby.
4. Nemocný muž nemá riziko pro své potomky, ale je 100 % dcer je přena-

šečkami onemocnění s důsledky z toho vyplývajících. Problémy ze způsobu přenosu X vázané dědičnosti vyplývají až pro jeho vnuky v následující generaci.

5. Riziko pro potomky přenašeček nezáleží již na počtu postižených a pořadí porodu či věku matky. V tomto ohledu jsou pravidla pravděpodobnosti bez paměti analogická stejně jako u autosomálních typů dědičnosti, dříve uvedených.
6. V případech, kdy se může jednat o chybění enzymu či porušení enzymatické funkce, lze tuto odchylku zjistit nekonstatně i u zdravých přenašeček, ovšem v kvantitativně menším stupni (v závislosti na předpokládané inaktivaci jednoho z X chromozómů, kdy ovšem záleží na náhodě, zda je inaktivován X nesoucí patologickou či normální alelu).
7. V případech, kdy se jedná o vícečetný výskyt v rodokmenu, je podstatné sledovat mateřskou část rodokmenu a za určitých situací je možno rozpoznat přenašečství u žen i bez biochemických či molekulárně biochemických, biologických či genetických testů.

Situace kdy žena nejen může být přenašečkou X vázané recesivní choroby, ale musí jí být podle rodokmenové logiky jsou například: žena má dvě postižené děti mužského pohlaví – musí být přenašečkou nebo vzácně nositelkou gonadální mozaiky (stejná situace gonadálního mozaicismu bývá vzácně i u autosomálně dominantní dědičnosti). Žena je jistou přenašečkou, pokud má bratra a syna s jasným gonozomálně recesivním onemocněním. V rodokmenu mohou být i další, složitější situace vícečetného výskytu gonozomálně recesivního identického onemocnění u mužů, které

mohou indikovat stav přenašečství nejen u jedné ženy, ale i u její matky, sestry apod. Tak např. výskyt onemocnění u syna a strýce z mateřské strany (bratra matky) ukazuje na přenašečství nejen u matky nemocného syna, ale i u její matky. Postižení synů dvou sester ukazuje na stav přenašečství nejen u jejich matek, ale i u jejich společné matky (babičky nemocných). Další podrobnosti jsou uvedeny v kapitole o běžných výpočtech v genetickém poradenství – na konkrétních příkladech, dále o významu rodokmenového vyšetření v lékařské a klinické genetice a v kapitole o detekci heterozygotů, přenašečů.

Příkladem X-recesivní dědičnosti může být například svalová dystrofie Duchenneova typu, podmíněná jedním z největších genů v lidském genomu, popř. hemofilie typu A či B.

1.1.2.4.2 X vázaná dominantní dědičnost

Tento způsob dědičnosti je z hlediska genetického poradenství a výskytu dědičných znaků nejméně početný, zákonitosti přenosu vyplývají opět ze zvláštností X a Y heterochromozómů. Musíme však rozlišovat rodiny, kde je postiženým probandem (pacientem) muž a kde žena, získáme tak z hlediska genetických rizik dva odlišné typy rodokmenů:

Studium X dominantní dědičnosti u rodiny s postižením mužského probanda:

1. Empirické pozorování, že jsou postiženy všechny dcery nemocného probanda lze teoreticky zdůvodnit předáním X chromozómu s patologickou vlohou dominantního charakteru. Otec předává svým dcerám chromozóm X (o ženském pohlaví rozhoduje spermie s X chromozómem) a tudíž cho-

robu. Z otce na syna není možný přenos X-dominantní choroby, neboť syn dostává od otce Y chromozóm (obsažený ve spermii s Y chromozómem). Tyto poznatky jsou důležité pro rozlišení autozomálně dominantní dědičnosti od X vázané dominantní dědičnosti, kdy vertikální přenos z matky na děti připouští oba typy dědičnosti, kdežto přenos z otce na syna pouze možnost autozomálně dominantní dědičnosti (viz dříve). Jasně v této věci může být, pokud máme alespoň třígenerační rodokmen (viz dále kapitola o významu rodokmenového vyšetření v lékařské a klinické genetice).

2. Choroba se vzhledem k dominantnímu charakteru alely předává z generace na generaci. Dojde k střídání pohlaví postiženého chorobou v průběhu generací.
3. U mužů, kde je choroba v hemizygotní sestavě alel, je často průběh těžší, než u žen, kde je heterozygotní sestava je účinek dominantní alely alespoň částečně kompenzován recesivní, „zdravou“ alelou na homologním X chromozómu. Můžeme uvést vlastní pozorování u metabolické choroby vitamin D rezistentní rachitidy, kdy u otce bylo těžší postižení dentální a skeletální než u jeho stejně nemocné dcery, která chorobu od něho zdělila.
4. Muži mohou chorobu zdědit pouze od své matky, od které dostávají X chromozóm.

Studium X dominantní dědičnosti u rodiny s postižením ženského probanda (pacientky):

1. Postižená matka může chorobu předávat jak dcerám, tak synům. Riziko, pravděpodobnost onemocnění pro

potomky je 50 % pro obojí pohlaví, bez ohledu na pořadí porodu, věk matky a počet již postižených potomků.

2. U synů se setkáváme s těžším průběhem, někdy dokonce se může projevit dominantní letální efekt hemizygotní alely již v intrauterinním vývoji v podobě spontánního abortu. Takové choroby se pak paradoxně nevyskytují vůbec u mužského pohlaví v postnatálním období ! Je to např. určitý typ tzv. orofacioidigitálního syndromu.
3. Choroba se vzhledem k dominantnímu charakteru choroby předává z generace na generaci.
4. Ženy mohou chorobu zdědit jak od své matky, tak od svého otce. Je-li postižená matka, nepozorujeme úplné střídání pohlaví postiženého jedince v další generaci, ale nemocní jsou stejnou měrou zastoupeni jak u dcer tak u synů nemocné matky. To může někdy činit potíže s rozlišením od autozomálně dominantního způsobu přenosu (viz výše).

Z výše uvedených poznatků vyplývá, že v populaci se vyskytuje typicky X dominantně vázaná choroba dvakrát častěji u žen než u mužů. Může být ovšem situace, kdy choroba je X neúplně dominantně vázaná, kdy u mužů jsou těžší projevy a u žen žádné nebo mírné.

Mnohdy je opět obtížné vést ostrou hranici mezi dominantí a recesivitou i u dědičnosti pohlavně X vázané.

1.1.3 Interakce genů a zevního prostředí

Geny se realizují ve fenotypu za spolupůsobení nejen ostatních genů, ale i zevního prostředí. Za extrémních podmínek

zevního prostředí se nemusí gen realizovat vůbec (na tomto principu jsou založeny některé dietní léčebné postupy u metabolických onemocnění a vad nebo tzv. substituční terapie, kdy je genový defekt obcházen a chybějící produkt je arteficiálně dodáván).

Interakce genů a zevního prostředí se uplatňuje u tzv. polygenní (polyfaktoriální) dědičnosti, této problematice je věnována následující samostatná kapitola. Vlivy prostředí zasahující v embryogenezi rozhodují o stupni a tíži genetického postižení ve smyslu vrozené vývojové vady na základě geneticky dané dispozice (viz dále). Někdy se setkáváme s tzv. mikrosymptomy (viz dále).

1.1.3.1 Polygenní dědičnost

Tento způsob dědičnosti bývá někdy označován jako polymerní způsob dědičnosti nebo jako dědičnost multifaktoriální či polyfaktoriální. Zatímco u mendelovské dědičnosti jsme hovořili o distinktních znacích kvalitativního charakteru vyplývajících z interakce monogenních alel a jejich segregáčních poměrů, kdy jsme diskontinuálně hodnotili dva nebo tři fenotypy, je zde škála sledovaných znaků mnohem širší, kontinuální, vyplývající z většího množství zúčastněných genů a vyznačuje se určitými charakteristikami, které se pokusíme ve stručnosti v následujících bodech shrnout:

1. Polygenní dědičnost je dána kombinací většího počtu tzv. malých genů, resp. genů s malým aditivním účinkem. Někdy nemůžeme z matematického modelu zjistit, zda se jedná o kombinaci většího počtu genů či vlivů zevního prostředí.
2. Polygenní dědičnost se týká převážně kvantitativních znaků, antropome-

trického, biometrického charakteru, mluví se někdy o tzv. kvantitativní dědičnosti.

3. Pro polygenní dědičnost je typické, že se nachází kontinuální přechody od normy po patologii a s tím souvisí i pojem prahového efektu, kdy kvantitativní nahromadění určitého, kritického počtu genů vede ke kvalitativní změně – vzniku patologického znaku, projevu choroby.
4. Výskyt frekvence patologického znaku (choroby) u příbuzných prudce klesá se stupněm příbuznosti. Obvykle je sledován a zajímá nás I, II. a III. stupeň příbuznosti. První stupeň příbuznosti se týká rodičů a dětí či sourozenců (50 % společných genů), druhý stupeň příbuznosti je např. vztah probanda prarodičů (25 % společných genů), třetí stupeň příbuznosti je např. vztah prvních bratranců (12,5 % společných genů). Stupeň příbuznosti je určován počtem kroků v rodokmenu (viz kapitola a část týkající se rodokmenu). Pokles výskytu frekvence choroby či znaku bývá rychlejší, než je tomu u autosomálně dominantní dědičnosti.
5. Frekvence polygenně dědičných chorob je poměrně vysoká. Představují tak značnou část problematiky genetického poradenství. Týká se to např. častých chorob označovaných v anglosaské literatuře jako common diseases. Patří sem např. některá onemocnění alergického okruhu, jako pollinóza, asthma, atopický ekzém, dermorespirační syndrom, hypertenze. U izolovaného výskytu v rodokmenu je pravděpodobnost výskytu choroby (znaku) u příbuzných probanda (pacienta) v 1. stupni příbuznosti (vlastní sourozenci, rodič-dítě) dána druhou odmocninou frekvence této choroby v populaci. Mluvíme o tzv. Edwardsovu vzorci. Z toho je zřejmé, že riziko pro potomky a příbuzné 1. stupně je dáno populačním výskytem, který je v různých populacích různý a proto rizika polygenních chorob a vrozených vývojových vad polygenně podmíněných budou v různých populacích různá. Nelze proto jednoznačně přenášet empirická rizika pro jednotlivé choroby mechanicky z jedné populace na druhou. Výskyt polygenně dědičných chorob v jednotlivých populacích také kolísá v čase.
6. U polygenních chorob a u polygenní dědičnosti jsou zaznamenávány rozdíly ve výskytu choroby u mužského a ženského pohlaví. Platí to např. zejména pro rozštěp rtu a patra, kdy v naší populaci je frekvence postižení mužů a žen je 3 : 2 ve prospěch mužů, tj. z 5 pacientů jsou nemocní 3 muži, dále pro mediánní rozštěp patra, kde frekvence postižení 2 : 1 ve prospěch žen, tj. ze 3 pacientů jsou nemocné dvě ženy, pro pylorostenózu, Hirschprungovu chorobu – megacolon congenitum apod. Z toho vyplývá i zpřesnění empirických rizik podle postižení u jednotlivých pohlaví (viz dále). Tato rozdílnost výskytu polygenních vad a chorob podle pohlaví rozhodně nemůže vést k změně s dědičností vázanou na pohlaví, ale je výrazem podílu X chromozómu v polygenním systému zúčastnicím se na manifestaci choroby (znaku).
7. Stanovení genetických rizik je odlišné od monogenní dědičnosti. Při jejich stanovení se vychází z empirických rizikových čísel. Zatímco monogenní dědičnost v určování rizik daných kombinatorikou nemá paměť, u polygenní dědičnosti je tomu naopak.

Empirická rizika můžeme stanovovat ze znalosti frekvence dané choroby (vady) v populaci u izolovaných případů, nebo přesněji s korekcí podle pohlaví (viz výše – incidence u jednotlivých pohlaví bývá nestejná). Na rozdíl od mendelovské dědičnosti nelze stanovit obecná rizika ve statistickém slova smyslu. Rizika je vždy nutno korigovat ve vztahu ke konkrétní situaci. Polygenní dědičnost „má paměť“ při stanovování empirických rizikových čísel, protože neznáme podíl genové výbavy a provokujících, vyvolávajících činitelů zevního prostředí (= peristázy), proto při stanovení empirických rizik se zvyšuje toto číslo s počtem již postižených jedinců.

8. Diskordance (rozdílnost) v postižení a zdraví obou jednovaječných a dvou-vaječných dvojčat je větší než u mendelovské dědičnosti. Uvádí se, že diskordance větší než 4 : 1 svědčí pro polygenní dědičnost. U monogenní dědičnosti autosomálně dominantní, v případě přenosu od jednoho z rodičů musí být obě jednovaječná dvojčata postižena, u dvojvaječných (dizygotních) dvojčat je shoda dána šťepnými poměry jako u sourozenců (50 %).
9. Rozlišení polygenní dědičnosti a autosomálně recesivní i autosomálně dominantní dědičnosti je v mnoha případech obtížné, protože i u mendelovské autosomálně dominantní dědičnosti je znám efekt genového pozadí. Mluví se o genech tzv. malého účinku a na druhé straně i u polygenní dědičnosti se nejedná vždy jen o účast genů malého účinku, ale i o podíl tzv. velkých genů s dominantním charakterem dědičnosti. U některých chorob v této souvislosti (asthma bronchiale či esen-

ciální hypertenze) je proto lépe mluvit pouze o polygenním modelu dědičnosti. Z hlediska shody a rozlišení je společnou charakteristikou s autosomálně recesivní dědičností vyšší podíl příbuzenských sňatků, který nacházíme i u polygenní dědičnosti.

10. Jestliže v konkrétní rodině je postižen jedinec pohlaví, jehož incidence v populaci je nižší, pak empirické riziko jeho potomků je vyšší, než když je postižen jedinec pohlaví častěji v populaci postiženého. V těchto konkrétních případech lze předpokládat větší podíl genové výbavy v etiologii onemocnění a menší podíl faktorů zevního prostředí (peristázy), jakožto vyvolávajícího momentu.
11. Riziko postižení potomků postiženého jedince (popř. dalšího příbuzenstva) lze snížit na rozdíl od mendelovské dědičnosti onemocnění pomocí tzv. perikoncepční péče, kdy se optimalizují všechny peristatické vlivy, zdravotní stav matky a to zejména, ale nejen v tzv. kritických vývojových periodách, které jsou podstatné pro vznik konkrétní vady.
Poznatky o polygenní a polyfaktoriální dědičnosti umožňují léčebně preventivní opatření. Perikoncepční péče je zde pojímána širěji než s ohledem na jednu konkrétní vadu (viz dále).
12. Někdy bývá rozlišována polygenní a polymerní dědičnost. Polymerie = oligogenie, daná menším počtem genů, místo Gaussovy křivky rozdělení variability znaku dostaneme potom diskontinuální varianty mnoha fenotypů, jejichž počet je dán počtem genů v podobě rozvinutého polynomu.
13. U polygenní dědičnosti lze variabilitu znaku od normy až po prahovou

hodnotu vzniku patologie vystihnout Gaussovou křivkou – tj. křivku s dvěma okraji, tzv. dvouvrcholovou. Tuto lze podle Edwardse převést na křivku jednovrcholovou. Prahový efekt souvisí s výší empirického rizika, schematicky si můžeme tuto situaci znázornit pomocí Gaussovy křivky, kdy práh rozděljuje Gaussovu křivku na postižené a nepostižené jedince. Prekoncepční a perikoncepční péče může ovlivnit příznivě polohu prahu, rozdílná pozice pomýšleného prahu platí pro příbuzné I., II. a III. stupně, políčka vymezená prahem představují jako plochy podíl postižených a nepostižených jedinců v procentech.

Polygenně determinované znaky souvisí s Gaussovským rozdělením – příkladem

je např. inteligence, kde můžeme rozlišit dvě prahové hodnoty odlišující se od normy, dále u některých kvantitativních dermatoglyfických znaků, které jsou však spíše supercharakteristikami a jejich distribuce se Gaussově křivce spíše blíží.

1.3 Písmenková schémata a modelové situace v mendelovské dědičnosti

Pro rychlé odvození rizik u jednotlivých typů dědičnosti je vhodné vycházet z tzv. písmenkových schémat. Dominantní alela A je v interakci s recesivní alelou a. Schématicky si můžeme znázornit jednotlivé typy dědičnosti a rizika postižení potomků při znalosti meiotických procesů. Uvedená schémata nepřihlíží k zanedbatelným možnostem čerstvých mutací.

1.3.1 Autosomálně dominantní dědičnost

Klasické schéma vychází z rodiny, kde postiženým heterozygotem je jeden z postižených rodičů. Rizika nezávisí na pohlaví:

Parentální generace:	Aa	x	aa	
Meioza a nezávislá volná kombinace vloh:	A	a	a	a
První filiální generace	Aa	aa	Aa	aa
Poměr postižených a zdravých	1 : 1 – tj. 50 % nemocných			

Vzácně může dojít k situaci sňatku dvou nemocných:

Parentální generace:	Aa	x	Aa	
Meioza a nezávislá volná kombinace vloh:	A	a	A	a
První filiální generace	Aa	aa	AA	Aa

U tohoto typu sňatku je riziko postižení potomstva 75 %. Poměr postižených k nepostiženým je 3 : 1. Těžší postižení bude u homozygotů s dominantními alelami, takže vzniknou tři fenotypové kategorie 1 : 2 : 1, jak odpovídá genotypům. U dominantních homozygotů se může ovšem projevit dominantní letální efekt, který zkreslí tyto štepné poměry (spontánní nebo zamlklé aborty).

Teoretický charakter mají dva následující typy sňatků (uvedeny z didaktických důvodů):
Sňatek dominantního homozygota se zdravým jedincem:

Parentální generace:	Aa	x	aa	
Meioza a nezávislá volná kombinace vloh:	A	A	a	a
První filiální generace	Aa	Aa	Aa	Aa

V případě choroby budou všichni potomci postiženi, ovšem mírnějším stupněm choroby než rodič. V praxi tento typ sňatku nepřichází v úvahu, nejen pro možnost dominantního letálního efektu, ale i pro nemožnost reprodukce postižených jedinců. Mohla by se ovšem tato situace vyskytnout při studiu neutrálního dominantního znaku v lidské genetice.

Sňatek dominantního homozygota s heterozygotem:

Parentální generace:	AA	x	Aa	
Meioza a nezávislá volná kombinace vloh:	A	A	A	a
První filiální generace	Aa	aa	AA	Aa

Opět všichni potomci budou postiženi, poměr mírnějších a těžších forem postižení by byl 1:1. V praxi tento typ sňatku nepřichází v úvahu z důvodů shora uvedených, teoreticky přichází v úvahu v experimentu při studiu některých neutrálních znaků dominantního charakteru.

1.3.2 Autosomálně recesivní dědičnost

Klasické schéma vychází z rodiny, kde oba rodiče jsou z definice choroby nepostiženími heterozygoty – viz též dále detekce heterozygotů (minimální projevy mohou být ve smyslu laboratorního syndromu).

Parentální generace:	Aa	x	Aa	
Meioza a nezávislá volná kombinace vloh:	A	a	A	a
První filiální generace	Aa	aa	AA	Aa

Poměr postižených k nepostiženým v potomstvu je 1:3. Nepostižených heterozygotů s identickým genotypem jako u rodičů je polovina, čtvrtina potomstva je patologické vlohy zcela prosta.

Někdy se setkáváme v genetickém poradenství s jiným typem sňatku, kdy jsou neo-důvodněné obavy z postižení potomstva. Jde o sňatek nemocného autosomálně recesivní chorobou (např. adrenogenitální syndrom) se zdravou osobou. Pokud se nejedná o příbuzenský sňatek, můžeme předpokládat toto schéma:

Parentální generace:	aa	x	AA	
Meioza a nezávislá volná kombinace vloh:	a	a	A	A
První filiální generace	Aa	Aa	Aa	Aa

Všichni potomci jsou pak zdravými heterozygoty, tedy z klinického hlediska zdraví.

Pokud by se jednalo o příbuzenský sňatek, je ovšem vyšší pravděpodobnost setkání homozygota s heterozygotem a může dojít k vzniku vysokého rizika i u onemocnění autosomálně recesivního s tzv. **efektem pseudodominance**:

Písmenkové schéma efektu pseudodominance

Parentální generace:	aa	x	Aa	
Meioza a nezávislá volná kombinace vloh:	a	a	A	a
První filiální generace	Aa	Aa	aa	aa

Frekvence postižených k nepostiženým i u zjevně autosomálně recesivně dědičného onemocnění bude 1:1, tj. 50 % postižených bez ohledu na počet již postižených nebo nepostižených potomků. Tato situace může nastat tam, kde nemocný autosomálně recesivně dědičnou chorobou je schopen reprodukce a může se setkat s heterozygotem (buď v důsledku příbuzenského sňatku nebo náhodně tam, kde je vysoká frekvence heterozygotů v populaci). Z hlediska genetického rizika je to stejná situace jako u autosomálně dominantní dědičnosti, tj. z hlediska fenotypu, avšak genotypicky je situace zcela jiná. Zde je prakticky demonstrován fakt, proč nejsou doporučovány příbuzenské sňatky v rodinách s autosomálně recesivní dědičností choroby. Při výpočtu rizika při konkrétním typu sňatku je ještě třeba vzít v úvahu koeficient příbuznosti (viz dále).

Písmenkové schéma pro sňatek dvou homozygotů vede v potomstvu opět k odvození vzniku homozygotů a není třeba jej dále rozvádět (neexistuje jiný typ kombinace).

1.3.3 X vázaná recesivní dědičnost

Klasickým schématem je zde situace, kdy matka je XX přenašečkou této choroby, klinicky zdravou, ale s laboratorními známkami syndromu nebo klinickými mikrosymptomy. Chromozóm X nese mutovanou, „patologickou“ alelu.

Parentální generace:	<u>XX</u>	XY
Meioza kdy matka předává jeden z X:	<u>X</u>	X
Otec předává X nebo Y:	X	Y
První filiální generace:	<u>XX</u>	<u>XY</u> XX XY

Polovina dcer je opět přenašečkami, polovina synů je nemocných X recesivně dědičnou chorobou. Dominantní alela na zdravém X chromozómu potlačuje vliv alely patologické. Za normálních okolností se choroba projevuje u pohlaví mužského.

K projevu choroby u ženského pohlaví by teoreticky mohlo dojít při sňatku přenašečky s hemofilikem či nemocným příslušnou X recesivně vázanou chorobou.

Parentální generace:	XX	<u>XY</u>
Meioza volná a nezávislá kombinace vloh:		
X a Y chromozómu:	X X	<u>X</u> Y
První filiální generace:	<u>XX</u> XY	XX XY

Všechno potomstvo bude klinicky zdravé. Muž předává svým synům Y chromozóm, který je tzv. geneticky prázdný. Proto přenos z otce na syna je považován za důkaz autosomálně dominantní dědičnosti. Všechny dcery jsou ale přenašečky a pro další generace platí předchozí schéma.

Tento typ sňatku nemusí být zcela teoretický, u některých X vázaných chorob jako je barvoslepost je frekvence vady dosti vysoká (7 až 8 % mužské populace) a proto by mohlo dojít k sňatku heterozygotky – přenašečky s postiženým mužem.

Teoreticky zbývá ještě schéma sňatku nemocné ženy s nemocným mužem:

Parentální generace:	<u>XX</u>	<u>XY</u>
Meioza volná a nezávislá kombinace vloh:		
X a Y chromozómu:	<u>X</u> <u>X</u>	<u>X</u> Y
První filiální generace:	<u>XX</u> <u>XY</u>	<u>XX</u> <u>XY</u>

Tento typ sňatku se opravdu prakticky nevyskytuje a jeho možnost je jen teoretická. Frekvence postižení potomstva je 100 %.

Sňatek ženy postižené X-recesivní chorobou se zdravým mužem vede ke 100 % postižených mužů:

Parentální generace:	<u>XX</u>			XY
Meioza volná a nezávislá kombinace vloh:				
X a Y chromozómu:	<u>X</u>	<u>X</u>	X	Y
První filiální generace:	<u>XX</u>	<u>XX</u>	<u>XY</u>	<u>XY</u>

Tento typ sňatku předpokládá, že u ženy došlo k projevu choroby homozygotní sestavou vloh, nikoliv tzv. lyonizací.

1.3.4 X vázaná dominantní dědičnost

Při sledování rodokmenů musíme rozlišit dva typy rodin:

1. probandem je žena XX – zpravidla heterozygot, neboť zde může dojít k dominantnímu letálnímu efektu, a u tohoto typu dědičnosti je vzhledem k frekvencím těchto chorob v populaci podle Hardy – Weinbergova zákona (viz dále) výskyt homozygotů zanedbatelný:

Parentální generace:	<u>XX</u>			XY
Meioza volná a nezávislá kombinace vloh:				
X a Y chromozómu:	<u>X</u>	X	X	Y
První filiální generace:	<u>XX</u>	<u>XY</u>	XX	XY

Polovina potomstva je podobně jako u autosomálně dominantní dědičnosti postižena chorobou. Dominantní letální efekt však může vést k úmrtí mužských postižených potomků (např. orofaciocigitální syndrom). Dojde pak k odchylce od uvedených teoretických štepných poměrů a k výskytu choroby paradoxně jen u ženského pohlaví. Vyskytne-li se choroba u mužského pohlaví, je těžšího průběhu, často časně letálního. Podobně u homozygotů ženského pohlaví se projeví těžší afekce.

Žena jako homozygotní proband je čistě teoretickým schématem:

Parentální generace:	<u>XX</u>			XY
Meioza volná a nezávislá kombinace vloh:				
X a Y chromozómu:	<u>X</u>	<u>X</u>	X	Y
První filiální generace:	<u>XX</u>	<u>XY</u>	<u>XX</u>	<u>XY</u>

Tento typ přenosu by se mohl uplatnit pouze tam, kde by homozygotní sestava umožnila alespoň u části nemocných přežití do reprodukčního věku. Dcery by byly mírněji postižené (heterozygotní sestava u všech, u synů by byl těžký průběh jako u jejich matek).

2. probandem je muž:

Parentální generace:	XX		<u>XY</u>	
Meioza volná a nezávislá kombinace vloh:				
X a Y chromozómu:	X	X	<u>X</u>	Y
První filiální generace:	<u>XX</u>	XY	<u>XX</u>	XY

Postiženy budou pouze dcery, synové jsou zdraví. Příklad v úvahu pro choroby, kde se neprojevuje dominantní letální efekt.

Čistě teoreticky připadá v úvahu, že by si nemocná žena vzala nemocného muže:

Parentální generace:	<u>XX</u>		<u>XY</u>	
Meioza volná a nezávislá kombinace vloh:				
X a Y chromozómu:	<u>X</u>	X	<u>X</u>	Y
První filiální generace:	<u>XX</u>	<u>XY</u>	<u>XX</u>	XY

Polovina žen by byla těžce postižena (event. se vyskytuje eventuálně dominantní letální efekt), zbývající ženy by byla postižena stejně jako jejich nemocná matka. Polovina synů je postižena.

Posledním typem schématu je sňatek homozygotní ženy a nemocného muže, tedy dvou nemocných. Tento typ schématu byl již demonstrován a prezentován u X – recesivní dědičnosti a vede k 100 % postižení potomků.

2. VÝZNAM RODOKMENŮ V GENETICKÉM VYŠETŘENÍ

Obecně je rodokmenové vyšetření je rozšířená forma rodinné anamnézy základem genetického vyšetření. Genealogické vyšetření spočívá v řízeném rozhovoru a sestavení **genealogického schématu** standardní metodou za využití dohodnutých a mezinárodně uznávaných značek. Zásaditosti sestavení rodokmenu jsou základem lékařské genetiky a podmínkou klinické genetické práce. Sebelepsi znalost syndromologie a symptomatologie nenahradí

rodokmenové vyšetření. Z rodokmenového vyšetření vychází molekulárně – genetická diagnostika, která jej doplňuje, nikoliv však nahrazuje. Při jeho sestavení pomáhá **rodokmenový dotazník**, na různých pracovištích různou, avšak podobnou formou přizpůsobený laickým znalostem vyšetřovaných, kteří jej za spolupráce rodiny a příbuzenstva vyplňují. Tyto informace je nutno převést do podoby lékařské terminologie. Při řízeném interview, trvajícím při dobré informovanosti rodiny (probandů) asi 1 hodinu, lze zpravidla obsáhnout pouze 4 generace. Můžeme dojít tam, kam až sahá paměť rodiny. Při dobré zkušenosti vyšetřujícího lze snadno transponovat údaje

vyšetřovaných, předávané často v zkrácené podobě do exaktnější lékařské terminologie. Nestáčí proto ze strany vyšetřujícího lékaře pouze pasivně využít rodokmenového dotazníku, ale zapsané údaje konfrontovat s cílenými otázkami a tak případně více či méně chybné informace korigovat.

Správně sestavený rodokmen je základem genetické porady (konzultace). Je základem genetického poradenství obecně. Má být dostatečně hluboký a dostatečně široký, obsáhnout dostatečný počet generací, ale také postranní větve rodokmenu. Má obsáhnout i sourozenecké linie v různých generacích.

Z mnoha důvodů nestačí tedy pouhá literární znalost způsobu dědičnosti určité choroby (např. existence heterogenie, situace kdy klinicky téměř stejná choroba se v různých rodinách dědí různým způsobem, existence fenokopií kdy vrozené vady mohou být způsobeny zásahem zevního prostředí do realizace genetické informace a výsledek je k nerozeznání od samotné genetické mutace), ale je vždy třeba zvážit konkrétní situaci rodiny na základě rodokmenového vyšetření a využít znalostí tzv. rodokmenové logiky dědičných chorob (vertikální způsob přenosu, horizontální způsob přenosu, zátěž v mateřské části rodokmenu apod.).

Část rodokmenů nemusí být ovšem informativní, zejména u izolovaných případů. Avšak ne u každého izolovaného případu se mluví o tom, že rodokmen je neinformativní.

Pravidla a značky při sestavení rodokmenu a otázky sestavení genealogie jsou základní problematikou lidské, lékařské a klinické genetiky.

Rodokmen je sestavován zpravidla lékařem – genetikem, popřípadě jiným odborníkem pracujícím v genetické ambulanci a má být

sestaven při zachování určitých pravidel, o kterých se zde stručně zmíníme:

Začíná se kreslit od nejmladší generace, zleva doprava dle pořadí sourozenců. Kreslí se vlastně zdola nahoru. Jde o soustavu horizontálních a vertikálních čar (viz dále). Používá se značení pohlaví dle mezinárodních biologických značek při zachování pořadí porodu (kolečko žena, čtvereček muž, pracovně se používá též biologických značek). Pečlivě sestavený rodokmen informuje nejen o počtu sourozenců, ale také o neplodnosti a samovolných potratech, mrtvorozenosti, časném úmrtí v novorozeneckém, kojeneckém věku a event. v dalším dětství. Proto nestačí např. jenom údaj, že v manželství nebyli potomci, ale standardně se ptáme na délku trvání manželství.

Při sugestivně kladené otázce o počtu sourozenců (kolik máte sourozenců ?) se zapomíná již na zemřelé. Je proto třeba zdůraznit, že zaznamenáváme i časně zemřelé a potraty, kdy je třeba rozlišit spontánní potraty od umělého přerušení těhotenství, u samovolných potratů rozlišit příčinu a dobu kdy k abortu došlo atd.

V rodokmenu je jeho důležitou součástí legenda (viz dále). V legendě kromě základních dat týkajících se narození, věku, popř. úmrtí nesmí chybět údaje jako jsou sebevraždy, nemocnost na běžná onemocnění, ale také psychická onemocnění.

Studium rodokmenů tak neznamená jenom možné určení způsobu dědičnosti sledované choroby, ale rodokmeny představují cenný materiál o zdravotním stavu populace vůbec, o věku úmrtí v jednotlivých generacích i o jeho (nejčastějších) příčinách. Na dostatečně velkém materiálu tak můžeme pozorovat trend k prodlužujícímu se věku dožití. Pro zajímavost je třeba předeslat a uvést, že nejedná-li se přímo o úmrtí na určitou méně častou

či vzácnou chorobu, zjišťujeme nejčastěji úmrtí na některou chorobu označovanou v anglosaské literatuře pod skupinou **common disease** jako jsou srdeční a cévní choroby včetně ictů a infarktů, mnohdy s neléčenou hypertenzí, dále pak nádorová onemocnění. U žijících osob se vyskytují často např. žlučnickové obtíže, často spojené s vředovou chorobou žaludeční a duodenální a s pankreatitidou. V rodokmenu nacházíme tyto choroby často v několika generacích, platí to i pro alergická onemocnění jako ekzémy, asthma bronchiale, senná rýma (pollinosis, vasomotorická rýma, dermorespirační syndrom aj.). Při srovnání jednotlivých generací se zdá, že alergických onemocnění přibývá, což by zasluhovalo samostatný výzkum. Nejedná se o změnu genetické výbavy v populaci, jako spíše o negativní změny v životním prostředí.

Údaje v rodokmenu si doplňujeme exaktními lékařskými zprávami či cílenými vyšetřeními interními, laboratorními aj. u žijících osob, u zemřelých obdobnou dokumentací popř. pitevním nálezem.

2.1 Poznámky k některým rodokmenovým charakteristikám

2.1.1 Neplodnost a samovolné potraty

Obou zmíněných jevů přibývá, zatímco frekvence vrozených vývojových vad osciluje kolem konstantních hodnot. Podle některých názorů to svědčí o zhoršujícím se životním prostředí.

2.1.2 Novorozenecká a kojenecká úmrtnost

O jednu či dvě generace nazpět byla častějším jevem. Souvisí se zlepšenou lékařskou péčí a objevem a používáním antibiotik a řady dalších nových léků a léčebných postupů.

2.1.3 Umělá přerušení těhotenství

Údaje bývají neúplné, zejména jde-li o zákroky provedené před manželstvím nebo mimo manželství. Pro úplnost údajů je vhodné promluvit s každým z partnerů zvlášť. Tato charakteristika souvisí s dalšími **psychologickými** problémy genetického poradenství. Ne vždy je však požadavek samostatného pohovoru v genetických ambulancích respektován.

Je to buď pro nedostatek času, který může lékař při konzultaci věnovat rodině probanda, nebo jsou příčinou prostorové problémy zdravotnických zařízení a v neposlední řadě neochota zúčastněných spolupracovat s lékařem. Také nevhodným způsobem organizovaná výuka mediků může někdy v procesu genetické konzultace působit rušivě.

2.1.4 Zamčlování údajů v rodokmenu

Může být vědomé či nevědomé (záměrné či nezáměrné = způsobené pouhou neznalostí). Část údajů v rodokmenu může být z nejrůznějších důvodů zamčlována. Svou roli tu hraje i falešný stud před lékařskou veřejností. Se zamčlováním údajů se setkáváme i u sebevražd, často ve spojitosti s alkoholismem a duševními chorobami. Také počet dětí byl v dřívějších generacích značně vyšší – a tak se setkáváme o dvě až

tři generace dříve i s deseti až patnácti sourozenci v jedné rodině. Tehdy nemohla být ani řeč o plánovaném rodičovství, stejně tak tomu bylo s antikoncepcí. K tomu musíme přičíst fakt, že velká část populace umírala na nejrůznější infekční choroby v časném věku, takže dospělosti se dožívala jen část potomstva. Dnes ještě pokračuje trend ke snižování počtu dětí v rodině a jsou zaznamenávány rozdíly podle profese rodičů, vzdělání a sociálního zařazení. Pozorujeme tak posun od průměrného počtu dvou dětí v rodině k jednomu dítěti – porodnost a stav populace u nás nezadržitelně klesají.

2.2 Základní rodokmenové značky

2.2.1 Sourozenecká čára

Sourozenecká čára se kreslí při výskytu sourozenců v rodině, tedy tam, kde se nejedná o jedináčka, ale kreslí se také při výskytu potratů, ať spontánních či umělých. Z této čáry rozděluje kolmice označení jednotlivého každého těhotenství samostatně, a to dle pořadí zleva doprava

2.2.2 Rodičovská čára

Rodičovská čára je spojena jednou kolmicí s čarou sourozeneckou. V případě příbuzenského sňatku je tato čára dvojitá. Příbuzenské sňatky představují samostatnou problematiku a v určitých jiných geografických oblastech se s nimi setkáváme častěji. Jsou to např. arabské země, izolované oblasti malých populací např. na některých ostrovech, v horách. Příbuzenské sňatky mohou vést k manifestaci latentní genetické zátěže, např. autosomálně recesivního charakteru či polygenních chorob. Např. v Iránu či Pákistánu se setkáváme

s častější manifestací některých autosomálně recesivních chorob. Ještě dnes se setkáváme např. se sňatky I. a II. bratranců a sestřenic. V takovém případě dochází ke „zkratování“ rodokmenového schématu. V případě **nelegitimního spojení** se tato rodičovská čára kreslí čárkovane.

Další způsob zakreslení nemanželských dětí je analogický.

Začátečníci při kreslení rodokmenů zapomínají zejména na čáru sourozenec-kou, která chybí lege artis pouze tehdy, jedná-li se o 1. těhotenství vzniklé z daného spojení.

Kromě základních značek existují specifické symboly pro monozygotní a dizygotní dvojčata (monozygotní dvojčata jsou vždy stejného pohlaví, dizygotní dvojčata mohou být, ale nemusí být různého pohlaví). Existují specifické symboly pro zemřelé jedince, spontánní aborty.

Označení symbolu uvnitř šrafováním např. je pro nemocné sledovanou chorobou. Tečkou uvnitř symbolu nebo polovičním šrafováním se vyznačuje přenašeč(ka) neboli heterozygot(ka). Týká se to přenašečů (heterozygotů) autosomálně recesivních onemocnění či přenašečů X vázaných onemocnění.

V některých případech je možno zvolit zkrácenou formu rodokmenu, kdy se zaznamenává vztah a souvislost pouze pokrevně příbuzných jedinců. Zkrácená forma se používá zejména v **postranních větvích genealogie**.

Osoba, které podává informace o rodokmenu, od které se vychází je označována jako proband neboli propositus a označuje se ve schématu šipkou. Může být ale nemusí být totožná s postižením, které sledujeme, může ale nemusí se jednat o pacienta. Postižená osoba, zpravidla proband, stejně

tak další postižení příbuzní se označují šrafováním.

Postižení jinou nemocí u jiných členů rodokmenu je třeba rozlišit jiným šrafováním a **legendou**.

Legenda je nezbytnou součástí rodokmenu – základní (bazální) údaje píše me zpravidla napravo od příslušné značky. Pokud se pro příslušné údaje nedostává místo – lze doplňující údaje připojit pod rodokmen.

Při psaní rodičovských linií v jednotlivých generacích je třeba zachovávat pravidlo, že otcové se píší vlevo. Toto pravidlo má určité výjimky, kdy může působit potíže, např. když se jedná o opakovaná manželství nebo větší počet těhotenství určité ženy s různými partnery. Pak je nutno z důvodů přehlednosti od tohoto pravidla upustit.

Jednotlivé generace se číslovají římskými číslicemi od nejmladší po nejstarší. Jde spíše o formální požadavek, aby byl možný dohovor v písemném styku o konkrétních osobách. Pro exaktní popis pak lze zvolit číslování jednotlivých členů rodokmenu arabskými číslicemi zleva doprava. Celkové určení určitých osoby v rodokmenu je pak I, 4, II, 1 atd. což usnadňuje orientaci při slovním popisu rodokmenu ve vědeckých pracích (popř. v širší legendě). Některé rodokmenové značky se mohou psát i jinak, záleží na konkrétních zvyklostech daného pracoviště. Je známo, že u rozsáhlých rodokmenů se provádí **kruhov**é záznamy (**diagramy**) pro úsporu místa, pro pracovní zhotovení jsou však méně vhodné (používají se v publikacích).

2.2.3 Historické poznámky

Rodokmenová metoda je klasickou metodou genetiky. Studium rodokmenů přispívá k poznání způsobu dědičnos-

ti jednotlivých dědičně podmíněných chorob, které jsou pak katalogizovány. Z historického hlediska je třeba uvést, že původně se rodokmeny prováděly víceméně obdobným způsobem, ale z jiných důvodů např. u starých šlechtických rodů. I dnes jsou v současné době význačným zdrojem poznání genealogie z dřívějších dob, někdy s význačnou genetickou zátěží. Genealogie spojená s heraldikou je příbuzným odvětvím s lékařskou genealogií, často jako vedlejší produkt genealogického úsilí bylo zdokumentováno význačné genetické zátěže. Je to např. výskyt X-recesivně vázané hemofilie A v rodu královny Viktorie, která byla její přenašečkou, nebo výskyt autosomálně dominantně dědičného symfalangismu (kloubní onemocnění článků prstů rukou) v anglické rodině Talbotů, sledovaného od doby Shakespeara až po dnešek v řadě generací. V těchto rodokmenech je pozoruhodné jak se udržují některé charakteristické antropogenetické dominantní znaky neutrálního charakteru v některých rodech po řadu staletí (např. tzv. habsburský ret v rodu Habsburků), nebo některé orofaciální charakteristiky v rodu sv. Zdislavy z Lemberka až po současnost (vlastní pozorování).

Ve středověku i později byly a jsou známy heraldické rodokmeny, sledující jen mužskou část rodokmenu. Slovo erb a erblich (německy dědičný), popř. Erbgang (dědičný přenos) má zjevnou souvislost s heraldikou.

V současné době je nutno se zmínit i o genealogickém ústavu v Salt Lake City v USA shromažďujícím rodokmenové údaje z celého světa až do minulých staletí. Tento ústav je podporován mormonskou církví, která se domnívá, že může obrátit na víru i zeměděle předky.

Tento ústav má i své webové stránky, komunikace je možná v řadě světových i jiných jazycích.

V současné době mnohé pojišťovací společnosti, které se zabývají uzavíráním životních pojištění se zajímají o rodokmeny svých žadatelů, a podle konkrétní zátěže je stanovena výše a podmínky pojistky (např. ve Velké Británii). Empiricky je známo, že z rodokmenových studií koreluje do značné míry věk dožití (ve statistickém slova smyslu, na dostatečně velkém materiálu). Tato šetření vedou též k zjišťování nejčastějších příčin úmrtí v populaci.

Znalost rodokmenu, znalost o svých předcích by měla patřit k znalostem civilizovaného člověka. Též lékaři by měli naslouchat více svým nemocným, pátrat více v rodinné anamnéze neboť to může velice výrazně usměrnit lékařskou diagnostiku („naslouchejte více nemocnému, neboť vám vykládá svoji chorobu“), ušetřit čas a finance a přispět k časné adekvátní léčbě, mnohdy i k záchraně pacienta.

Vzhledem k tomu, že na rozdíl od experimentální genetiky živočišné i rostlinné není možný cílený experiment na člověku ve smyslu reprodukce, zůstává studium rodokmenů studiím necíleného experimentu lidské reprodukce. Necíleným experimentem je vlastně každé klinické pozorování.

3. ZÁKLADY CYTOGENETIKY

Klasická buněčná genetiky se zabývá zejména základními charakteristikami chromozómů a pokroky v jejich poznání. Lidský karyotyp je druhově specifický jako ostatně u všech ostatních živočišných a rostlinných eukaryotických druhů. Eukaryotní organismy mají pravé jádro, které se v průběhu

buněčného dělení mění na distinktní jaderné útvary – **chromozómy**.

Dědičné znaky se přenášejí stejnou měrou od matky jako od otce na děti. Genetické spojení mezi rodiči a dětmi probíhá zárodečnými buňkami (gametami, vajíčky a spermii). V gametách obou pohlaví je význačnou složkou buněčné jádro a chromozómy. Rozdíl v zárodečných buňkách je v obsahu cytoplazmy; zatímco spermie jsou méně bez cytoplazmy, **vajíčka jsou charakterizována především cytoplasmatickým obsahem**. Cytoplasmatický obsah vajíčka určuje způsob a směr budoucího rýhování vajíčka, z tohoto hlediska jsou známa vajíčka **mozaiková a regulační**. Lidská vajíčka patří k vajíčkům regulačním, tzn. buňky blastoméry jsou si rovnocenné, což má dnes význam i v klinické genetice při transferu embryí – experimentálním vytváření monozygotních dvojčat.

Rozdílný obsah cytoplazmy v zárodečných buňkách je jejich podstatnou příčinou morfologické nejednotnosti, což je patrné např. na schématech vajíček a spermií.

V průběhu života organismů můžeme sledovat střídání haploidní a diploidní fáze v jednotlivých generacích. Na rozdíl od nižších organismů však trvá haploidní fáze u člověka velice krátce.

Z rovnováhy dědičných vloh otce a matky vyplývá, že dědičná substance leží převážně v jádře buňky. Cytoplazma jako nositel dědičných vloh pro nemoci nebo normální znaky **nehraje podstatně velkou roli**. Tato otázka však není s konečnou platností definitivně dořešena, v podrobnostech odkazujeme na problematiku cytoplasmatické dědičnosti mitochondriální a plastidové.

Dědičné vlohy uložené v mitochondriích, se předávají mechanismem tzv. matroklinní dědičnosti z matky na dceru a i na

syna. Předání mitochondrií obsahujících případné čerstvé mutace může být značně nepravidelné a může způsobovat značné kolísání vyjádření dědičného znaku (variabilní exprese). Od mužů na potomstvo se nepředávají, neboť v hlavičce spermií nejsou mitochondrie. U mužského nositele znaku je tudíž riziko přenosu na potomstvo nulové, a to i pro následující generace (srovnej s X vázanou dědičností), zatímco u matek nosiček znaku je až 100 % pravděpodobnost postižení potomků (pokud se nejedná o mitochondriální mozaicismus).

Chromozómy se zdvojují a dělí podle určitých pravidel. Dědičné vlohys jsou součástí chromozómů. Chromozómy jsou součástí buněčného jádra a jsou tvořeny bílkovinou (histonem) a desoxyribonukleovou kyselinou.

Chromozómy se objevují v procesu dělení buněk nebo-li mitózy (viz dále). Mitózou rozumíme dělení somatických buněk. Somatickými buňkami nazýváme převážnou část tělesných buněk. S výjimkou červených krvinek mají jádro. Mají stejný počet chromozómů.

Chromozómy můžeme pozorovat v dělících se buňkách (buď v žijících buňkách neobarvených nebo na preparátech různým způsobem barvených).

V průběhu dělení se jádro přetváří na standardní barvitelná tělíska. Morfologickému zdvojení chromozómů předchází zdvojení DNK na úrovni biochemické. Duplikace DNK proběhne ještě dříve, než se stanou chromozómy v profázi viditelné. Chromozómy mají určitou, obecně platnou morfologii. Jsou to tmavé, dvojité proužky, jejichž polovina, tzv. **chromatidy** jsou spojeny v jednom místě, v centroméře. V metafázi se řadí zkrácené a ztlustšené chromozómy do ekvatoriální (rovníkové) roviny buňky. Zde je patrna

známá symetrická, obrácenému V nebo X podobná figura (či další přechodné formy) s rozličnou či stejnou délkou ramének (chromatida je centromerou rozdělena na raménka). Naposledy se rozdělí centroméra a rozestoupí se sesterské chromatidy. Do každé dceřinné buňky odchází jedna chromatida. Dělení buněk je tak nedílné spojeno s buněčným cyklem (v podrobnostech viz kapitulu mitózy a meiózy).

2.3 Znázornění mitotických chromozómů

Provádí se různými barvicími technikami, které byly vyvinuty především v 70. letech minulého (dvacátého) století. Mají velký význam v diferenciální diagnostice a v upřesnění o který chromozóm se vlastně jedná. Lze tak rozlišit jednotlivé chromozómy a jejich abnormality. Tyto techniky, zvané „proužkovací“, znázorňují vzory světlých a tmavých pruhů, které vznikají diferenciálním obarvením různých částí chromozómů. Jsou vysoce charakteristické pro každý chromozóm. Vymezení příčných pruhů umožňuje identifikaci více než 300 specifických oblastí lidského genomu.

Karyotypová technika potřebuje pro vyšetření chromozómů zpravidla malý vzorek heparinizované krve. Je nutno použít nesrážlivé krve, s využitím heparinu, nikoli jiných „nešetrných“ preparátů proti srážení krve, které by ovšem poškodily buňku. Speciálním agens, přípravkem z rostlinných **lektinů** se indukují mitotické dělení u čerstvě získaných lymfocytů – přidává se ke vzorku po krátké době po odběru. Přidáním **fytohemaglutininu** se docílí tzv. **blastické** transformace, „omlazení“ již zralých lymfocytů a jejich přeměně na nezralé, dělící se lymfoblasty. V tzv. krátkodobé tkáňové kultuře kde je přítomno

výživné medium nahrazující vnitřní prostředí organismu (bílkovinné krevní deriváty, telecí serum, aminokyseliny, živiny, vitaminy, antibiotika a další působky, včetně barevného indikátoru pH živného roztoku). Buňky jsou kultivovány v inkubátoru při teplotě 37 °C. Dělení buněk se zastaví za 65 – 72 hodin v metafázi přidáním alkaloidu **kolchicinu**, což mitotický jed narušující a vyřazuje z činnosti vlákna dělicího vřeténka a tím zastavující mitózu v metafázi. Kolchicin se získává z rostliny *Colchicum autumnale*, což je v české terminologii květina ocún. Kolchicin se používá též jako lék při léčení dny (urikosurické účinky, snižuje množství hladiny kyseliny močové a urychluje její vylučování z organismu, nevýhodou je relativní toxicita).

Specifickými postupy jako je šetrná **hypotonizace** buněk, jejich šetrná **centrifugace** k oddělení od erytrocytů, fixace **metanolocotovou** kyselinou a sušení preparátů, jejich dalším zpracování (viz dále) a následném barvení. Nejčastěji se vyšetřují lymfocyty krve a fibroblasty kůže, ale mohou se použít pro akutní, tzv. **statimová** vyšetření i buňky kostní dřeně. Buňky kostní dřeně mají výhodu v tom, že jde o buňky mladé, spontánně se dělící, nevžadující stimulaci fytohemaglutininem.

K snadnému rozpoznání chromozómů přispěl náhodný omyl použití hypotonického roztoku T.C. Hsu v Univerzitě Texas, což vedlo k rozestupu chromozómů v mitotické buňce a jejich snadné rozpoznání – navzájem se nekřížících chromozómů značně urychlilo karyotypizace.

Chromozómy jsou původně rozptýleny v shlucích buněk v hypotonickém roztoku. Buňky pro preparáty jsou fixovány metanolocotovou kyselinou (roztok metanolu a ledové kyseliny octové v poměru 3 : 1, nakapány nejlépe na namražená či jinak

upravená sklíčka, tato sklíčka jsou sušena a barvena, podrobena působení různých chemických agens (viz dále), jsou vybrány reprezentativní buňky a fotografovány pod mikroskopem.

Mikroskopické fotografování je nyní spojeno s výpočetní technikou usnadňující sestavení do párů ve formě karyotypu neboli idiogramu.

Kultivované fibroblasty mohou být také použity pro cytogenetická vyšetření, ale jejich technika je mnohem obtížnější a náročnější na čas. Fibroblastické buňky se využívají i v tzv. prenatalní diagnostice – získávají se z amniové tekutiny a geneticky patří plodu. Hovoří se o tzv. dlouhodobých tkáňových kulturách, je též nutno používat výměny živného media a přemístění do nového kultivačního media – tzv. pasážování.

Použití kultivace fibroblastů je nejen pro cytogenetická vyšetření, ale i pro biochemická vyšetření. Fibroblastické kultivace se obecně používá, když výsledky z krátkodobé krevní kultury jsou nejasné a je nezbytné testovat tzv. mozaicismus v jiných tkáních.

V r. 1956 byl učiněn objev, že **lidský** karyotyp sestává z **46** chromozómů, dříve se předpokládalo že je to 48 chromozómů. Nesprávný počet byl stanoven proto, že bylo používáno při zpracování buněk izotonického roztoku a sledované chromozómy se navzájem značně křížily.

Brzy po objevení karyotypu byly zjištěny i dříve jen hypoteticky předpokládané odchylky v lidském karyotypu. Tak v r. 1959 byl objeven nadpočetný 21. chromozóm u Downova syndromu. Později to byly další cytogenetické choroby. Pro rozpoznání jednotlivých poruch byla vyvinuta a zdokonalena řada prouzkovacích technik.

PROUŽKOVACÍ TECHNIKY DIFERENCIÁLNÍHO BARVENÍ CHROMOZÓMŮ

3.1.1 Fluorescenční technika – tzv. Q banding

Švédský badatel Caspersson a jeho spolupracovníci byli první, kdo znázornili chromozómy touto technikou (pozoruhodné byly zejména práce se pšenicí). Chromozómy obarvené fluorescenční barvou vytvářejí typické fluorescenční proužky na chromatidách. Je možno použít několik variant barev a k identifikaci chromozómů se nejčastěji používají barviva Quinacrin, quinacrin mustard. Tímto barvením mohou být spolehlivě rozpoznány 1., 2., 3. a 16. chromozóm. Caspersson a spol. prokázali, že některé, tzv. **heterochromatinové** oblasti mají schopnost se spojovat s fluoreskujícími deriváty akridinu. Tento jev Caspersson a spol. teoreticky a prakticky rozpracovali především v letech 1968–1972.

Experimentálně byla prokázána vysoká specifita jednotlivých úseků chromozómů ve stupni fluorescence. Pro všechny chromozómy jsou na tomto principu sestaveny mapy, takže se podle fluorescence mohou identifikovat jednotlivé úseky patrné i u přestaveb chromozómů.

Fluoreskující úseky byly pojmenovány Q pruhy. Stupeň fluorescence těchto úseků je ale proměnlivý od jednotlivce k jednotlivci. Nejjasnější fluoreskující světelné záření se nachází v lidském karyotypu ve 3 úsecích: a) centromerická oblast chromozómu č. 3, b) krátká raménka chromozómu 13 a na c) distálním konci dlouhého raménka chromozómu Y.

Celkem maximálně fluoreskující úseky tvoří 1–2 % veškeré délky lidských metafázických chromozómů. Některé z těchto úseků se nachází také v podobě intenzivně fluoreskujících granul v interfázických jádrech. Kvalitativní hodnocení a analýza pruhových vzorů se provádí také v profázi a prometafázi, která je vhodná pro rozlišování periferní oblasti chromozómu.

Rozlišuje se 5 stupňů fluorescence:

1. negativní – žádná fluorescence,
2. bledá – pale
3. střední – jako na širokém pruhu dlouhého raménka chromozómu č. 9
4. intenzivní – jako na distální polovině dlouhého raménka chromozómu č. 13
5. brilantní jako na distální části chromozómu Y.

Pro pochopení tématiky je nutný teoretický výklad možných mechanismů vzniku fluorescence po obarvení akridinem a jeho deriváty.

Dosud neexistuje nějaká obecně platná a určitá teorie, která by vysvětlovala podstatu úkazu fluorescence chromozómů v ultrafialovém světle po obarvení akridinem. Obecně se uplatňuje tzv. **delokalizační** efekt, kdy část energie absorbované na jednom místě DNA se projeví na místě vzdáleném. Jde o schopnost přenosu absorbované světelné energie ultrafialového světla podél řetězce makromolekuly. Je poměrně dost známo o účincích ultrafialového světla na strukturu DNA: báze, nukleotidy i nukleové kyseliny absorbují při vlnových délkách 300 nm. Absorpční maximum 255–270 nm vede za fyziologických podmínek k excitaci pí elektronů. Energie pohlčená jednou bází nukleové kyseliny může migrovat podél polynukleotidového řetězce, pravděpodobně za účasti tripletního stavu elektronů

bází, což je míněno ve fyzikálním slova smyslu elektronových konfigurací, nikoliv ve smyslu genetického kódu. Energie tripletních stavů klesá v řadě cytosin – guanin – adenin – thymin. Thymin je konečným akceptorem elektronů. Purinové báze jsou stabilnější po ultrafialovém záření než pyrimidinové, častá je u nich fluorescence i fosforescence. V polynukleotidech probíhá interakce mezi bázemi, která též ovlivňuje jejich excitaci. Čím je struktura uspořádanější, tím jsou výraznější změny v ní navozené.

Předpokládá se, že intenzivní fluorescence určitých úseků heterochromatických oblastí může svědčit o lokální tandemové duplikaci. Tato fakta souhlasí s biochemickými a cytogenetickými poznatky v celé řadě výzkumů, že totiž člověk, šimpanz a gorila mají společného předka a že došlo v evoluci k jejich divergenci. Jednotlivé druhy divergovaly jeden od druhého v epoše ranného miocénu nebo později, tj. před 20 miliony let. Předpoklad o jakémkoliv dědičném spojení člověka s orangutanem se zdá málo pravděpodobný právě na základě analýzy schopnosti akridinové fluorescence. Jestliže jsou správné tyto předpoklady, znamená to podstatné obohacení znalostí o mechanismech evoluce.

3.1.2 Poznámky k znázornění jednotlivých chromozómů pomocí fluorescence

Metoda má význam hlavně pro určování Y chromozómu a Y chromatinu, X chromozómu a chromozómů skupiny B a G. Podstatná část informací o zvláštностech X a Y chromozómu byla získána pomocí fluorescence. I u autozómů může přispět k řadě početních a strukturálních odchylek a k lokalizaci místa zlomu u delecí. Proužky

intenzivní fluorescence se nachází u všech chromozómů lidského karyotypu v typických lokalizacích.

3.1.3 Y chromozóm a Y chromatin

Intenzivní fluorescence distálního segmentu dlouhého raménka Y chromozómu umožnila průkaz tohoto chromozómu v interfázických, nedělicích se jádrech. Určité obtíže způsobuje fakt, že v interfázických jádrech fluoreskují též centromerické úseky chromozómu č. 3 a krátká raménka chromozómu č. 13. Fluorescence těchto úseků je vyjádřena značně slaběji než u Y chromozómu. Falešná Y chromatin negativita může být vyjádřena kratším Y chromozómem. Pro diagnózu mužského pohlaví jsou významné nálezy Y chromatinu u více než 10 % jader. Průměrně je možno zjistit tento jaderný pohlavní znak u 44 % sledovaných jader, což určuje maximální možnou mez spolehlivosti určení mužského pohlaví na 88 %. Vyšetřením amniových buněk lze dosáhnout určení pohlaví vyvíjejícího se plodu. V lékařské genetice to mělo dříve specifický význam při selektivní volbě pohlaví u chorob vázaných na mužské pohlaví, dnes je přesnější vyšetření pomocí karyotypu, popř. určení konkrétní diagnózy pomocí molekulárně diagnostických metod (např. u hemofilie A a B, Duchenneovy myopatie).

Vyšetření Y chromatinu je tudíž pouze pomocnou metodou. Objev Y fluorescence se připisuje Pearsonovi, 1970. Ve stejném roce Barlov a Vosa vypracovali test rozlišující mužské spermie s pohlavním chromozómem Y od ženských spermií s chromozómem X. Zjistili, že oba typy spermií jsou ve vzorku spermatu zastoupeny přibližně stejným dílem. Vyšetření může být použito jako kontrola metod rozdělení X a Y

spermií centrifugací či pohybem v elektrickém poli. Tento teoretický přínos pro umělé oplození spojené s cílenou volbou pohlaví se zatím nevyužívá. Y fluorescence má výhodu použitelnosti u tkání, které se již nedělí, např. u neuronů.

Schopnost Y chromozómu fluoreskovat je podmíněna druhově. Fluorescenční metodou se např. nepodařilo rozlišit spermií býků. Není možné rozlišit X a Y spermií fluorescence u krysy a myši, berana, psa a králíka, atd.

Na základě objevu Pearsona a spol. byla v r. 1971 provedena prenatalní diagnostika plodů mužského pohlaví (Červenka et al.).

Y chromozóm se v interfázických buňkách ukazuje jako oválný jaderný útvar, granulárního charakteru, pronikavě fluoreskující. Fluorescence proniká na slabším pozadí jádra, velikost je ohraničena 0,3–0,4 μm . Pro praxi je důležitý statistický průkaz zářících jader z více preparátů. Výhody Y fluorescence spočívají i v použití u tkání v době, kdy již není možná postmortální kultivace, např. v soudním lékařství. Úspěšně tak lze sledovat Y chromozóm v buňkách epitelu sliznice dutiny ústní, v buňkách parietálního peritonea, fibroblastech tkáňových kultur, v buňkách plodové vody, v testikulární tkáni. Interfázová jádra lze získat také z vlasových cibulek nebo z endocervikálního hlenu, v němž je možné najít choriové buňky plodů.

Byly prováděny také pokusy o **denzitometrii** F tělíska, jak bývá také Y chromozóm nazýván. Určuje se automaticky denzita F tělíska s vykreslením denzitometrické křivky, v jejímž rozsahu lze určovat také velikost F tělíska a tím rozpoznávání patologických a normálních buněk. V odlišení typů F tělísek a jejich přesné určení měřením automatickými technikami se zasloužila opět Casperssonova škola. Robinson a Buckton

provedli předběžnou analýzu různých variant a strukturních změn Y chromozómu za použití akridinového barvení.

Dokázali, že distální konec dlouhého raménka Y chromozómu je velmi variabilní. **Fluorescenční** analýza 8 případů přestaveb struktury Y chromozómu jim umožnila stanovit isochromozóm dlouhého raménka Y, inverzi Yp+, Yq-, dva různé dicentrické Y chromozómy a ring chromozóm Y.

Distální konec dlouhého raménka Y chromozómu intenzivně fluoreskuje ve všech stádiích meiózy a spermatogenezy, počínaje od spermatogonií až ke spermiím. Ve všech buňkách v diakinezi a bivalentu X Y intenzivně fluoreskuje distální konec Y a tvoří volný konec bivalentu a nikdy se nepozoruje v intersticiálním uložení. Proto se předpokládá (a dnes je to jeden z mnoha důkazů), že s X chromozómem v meióze se spojuje krátké raménko Y chromozómu. Podle starších předpokladů se měl spojovat X chromozóm v meióze s dlouhým raménkem Y chromozómu.

3.1.4 X chromozóm a X chromatin

Fluorescence X chromozómu může mít rozhodující diagnostický význam u sledování cytogenetických charakteristik Turnerova syndromu. Tak např. izochromozóm dlouhého raménka X se neliší morfologicky od chromozómu 3 – pokud nepoužijeme diferenciálních metodik barvení.

Srovnávací analýza fluorescenčních úseků těchto dvou chromozómů umožňuje spolehlivé rozlišení a identifikaci izochromozómu. Isochromozóm 3 má intenzivní fluorescenční pericentrický úsek, kdežto chromozóm X v tomto úseku nefluoreskuje (viz dále). Isochromozóm krátkého raménka X je „shodný“ s chromozómem 16 při použití klasického barvení, ale fluo-

rescence těchto dvou chromozómů je také rozdílná. Strukturální přestavby u X chromozómu probíhají zejména v oblastech intenzivní fluorescence, kde je lokalizováno místo zlomu. Experimentálně to prokázal Caspersson et al. 1970, u pacientů s karyotypem 46,XXp -, 46,XX q - a 45,X/46XXr.

3.1.5 Chromozómy skupiny B

Čtvrtý a pátý chromozóm se liší v obraze fluoreskujících úseků, což má pro diferenciální diagnostiku význam při hodnocení delečních syndromů krátkých ramének těchto chromozómů. Diferenciálně diagnostické problémy chromozómální diagnostiky by zde mohly vzniknout při hodnocení syndromů a delecí - cri du chat a Wolfova syndromu. Fluorescenční analýza ukázala, že delece krátkého raménka č. 5 u pacientů se syndromem kočičího křiku probíhá v úseku silné fluorescence. Oba syndromy jsou klinicky dosti rozdílné, takže rozlišení fluorescence by přicházelo v úvahu v netypických případech.

3.1.6 Chromozómy skupiny G

Chromozóm 21 se identifikuje jako nejsilněji fluoreskující chromozóm G skupiny. Chromozóm č. 22 je identifikován jako slabě fluoreskující, Philadelphský chromozóm je potom deletovaný 22. chromozóm vyskytující se u většiny nemocných s chronickou myeloidní leukémií. Zde jde o delecí téměř poloviny dlouhého raménka chromozómu č. 22.

Přesnou identifikaci Philadelphského chromozómu provedl Caspersson et al. 1971 a O'Riordan et al. 1971. Dříve se totiž pro identifikaci chromozómů 21. páru používala dvě dosti rozdílná a nesouměřitelná

kriteria: měly to být největší chromozómy skupiny G a dále měly být ve spojení s trisomií u Downova syndromu. V současné době se též uznává menší velikost 21. chromozómu než 22.

3.1.7 Poznámky k mikroskopické fluorescenční technice

Princip metody spočívá v tom, že objekt který sledujeme má po excitaci světlem kratších vlnových délek ultrafialového spektra schopnost emise viditelného světla o větších vlnových délkách. Fluorescenční mikroskop musí být opatřen zdrojem ultrafialového světla, excitačním filtrem mezi zdrojem světla a objektem, filtrujícím světelné záření, dále barierovým filtrem mezi objektem a očima (fotoaparátem), filtrujícím ultrafialové světlo. První filtr zabráňuje světlu delších vlnových délek spoluvytvářet fluorescenci, druhý filtr je nezbytný pro ochranu očí a filmu a pro zvýšení kontrastu.

3.1.8 Vybava mikroskopu pro fluorescenční techniku

Jednak je to světelný zdroj představovaný vysokotlakovou rtuťovou výbojkou, jež dává nespojité spektrum rtuťových par, popř. xenonová lampa, která vytváří téměř spojité spektrum, intenzita je však nižší než u rtuťové lampy, zvláště ve fialové a modré oblasti.

Ideální excitační filtr by měl všechno světlo odstínit od vlnové délky větší než 470 nm, ideální barierový filtr odstiňuje vlnovou délku menší než 40 nm. Tloušťka filtračních skel závisí na světelném zdroji a typu osvětlení (přímé nebo nepřímé).

Ve většině případů stačí použít fluorescenčního mikroskopu s přímým osvětlením. Všechny nepotřebné skleněné filtry

a přídatné čočky osvětlujícího systému je třeba odstranit, abychom dosáhli maximální světelné intenzity. Numerická apertura kondenzoru by měla být tak vysoká, jak jen je možné. Proto je nutné používat immersní objektivy a kondenzory k dosažení maximálních detailů a kontrastu. Doporučuje se použít nefluoreskujícího oleje.

Osvětlení může jít shora nebo je průchozí. První způsob (epifluorescence) vykazuje větší intenzitu, kdy obraz je brilantnější (s větším kontrastem při malé ztrátě světelné energie). Další možnost je speciální úprava kondenzoru umožňující zvýšení fluorescence.

3.1.9 Mikrofotografie

Vzhledem k tomu, že pracujeme s nízkou intenzitou světla, je třeba dlouhé expozice a fotoaparát nesmí vibrovat. Mikroskop musí být umístěn na zvláštním stole, kde se nesmí během expozice nic jiného dělat. Filmový materiál je třeba pečlivě vybírat, vhodné jsou vysoce citlivé černobílé filmy. Jemnozrnější, ale méně citlivé filmy vyžadují prodlouženou expoziční dobu – potom vznikají artefakty způsobené vibrací a posunem objektu. Při použití speciálního kondenzoru pro osvětlení nebo epifluorescenční osvětlení může být doba expozice prodloužena na 5 až 10 sekund, s nejcitlivějšími filmy při největších zvětšeních. Jemnozrné filmy vyžadují dlouhou expozici a neumožňují zhotovit více než 1–2 fotografie z téže buňky. Pak dojde k ukončení fluorescence, k tzv. úniku. Přesto se však jemnozrné filmy používají k dosažení nejmenších detailů. Kompromisním řešením je film, vyžadující 50–60 sekund při maximálním osvětlení. Pokud používáme mikroskop s automatickou kamerou, neměl by se používat automat regulující

expoziční dobu, protože třetina světla prochází fotometrem a dochází ke ztrátě intenzity tak cenného světla.

Analýza preparátů se provádí za rychlého prohlížení pod mikroskopem, protože je nelze dlouho uchovávat a preparáty „unikají“ při světelné expozici. Detailnější analýza chromozómů je možná pouze na fotografiích zvyšujících rozdíly v intenzitě fluorescence. Proto je nutné fotografovat dostatečné množství metafází a je to efektivnější, než je přímo dlouho prohlížet. Jedině Y chromozóm je možno v interfázickém jádře hodnotit vizuálně přímo pod mikroskopem. Protože preparáty nedávají jednotně dobré výsledky, a kterákoliv jedna metafáze není dost informativní, je třeba fotografovat dostatečný počet buněk. Určitou výjimkou jsou anomálie Y chromozómu, které mohou být rozpoznány z relativně malého počtu buněk. Strukturní anomálie Y se projeví různou velikostí skvrny Y chromatinu. Více Y chromozómů tvoří odpovídající počet skvrn v interfázickém jádře buněk.

3.1.10 Fluorescenční barviva a jejich použití

V zásadě se používají dva základní typy barviv: akridinová oranž a deriváty quinacrinu. Proflaviny a akridiny mají schopnost vmezeření do DNK. Akridinová oranž, což je 3,6 bis – dimethyl – amino – acridinium – chlorid, je méně používaným typem barviva, quinacrinová deriváty mustard a dihydriochlorid (Atebrin) jsou používány častěji.

Charakteristika akridinové oranže

Lze jí provádět diferenciální barvení dvouřetězcové a jedouřetězcové DNK

a RNK. Vazba k nukleové kyselině závisí na její sekundární struktuře. S vysoce organizovanou dvoušroubovicí DNK se akridinová oranž spojuje jako monomer a s méně organizovanou strukturou denaturované DNK (jednořetězcové) se váže v asociacích (polymerní formě). Spojování molekul akridinové oranže vede k posunu vlnové délky fluoreskujícího světla – v monomerní formě fluoreskuje barvivo zeleně, v polymerní červeně. Chromozómy a jaderný chromatin fluorereklují žlutozeleně. U preparátů připravených postupem reverzního pruhození (R banding, viz dále) fluoreskují proužky zeleně, oblasti mezi nimi červeně. Quinacrin je ve vodě v polárním stavu, kdežto vmezeřen do DNA se nachází v nepolárním stavu, což má vliv na zvýšení fluorescence.

Charakteristika akridinových derivátů (mustard, Atebrin)

Spočívá opět ve vmezeřenní akridinového jádra do DNK molekuly, Chinakrin mustard je vhodnější pro kvantitativní studium pro jeho intenzivnější fluorescenci. Chinakrin dihydrochlorid (Atebrin, Mephacrin) je původně antimalarický lék, který poskytuje výborné diferenciální barvení, i když poněkud slabší než předchozí. Opět je fluorescence zvýšena v oblastech bohatých na adenin a thymin a snížena u oblastí bohatých na guanin a cytosin. Dochází též k vazbě postranního řetězce akridinu s fosfátovými vazbami nukleových kyselin. V r. 1972 prokázali Ellison a Barr a Weissblum a Haseeth, že Q fluorescence je jasnější u adeninových – thyminových vazeb.

Atebrin je postačující ke kvalitativnímu výzkumu diferenciace chromozómů a vyvolání fluorescence Y chromatinu.

3.1.11 Barvení preparátů

Preparáty usušené na vzduchu mohou být ihned obarveny. U interfázických jader pro diagnostiku Y chromatinu je vhodná většina histologických metod k demonstraci jádra. Nejlepší výsledky jsou po fixaci tkání kyselinou octovou nebo alkoholem, popř. směsí obou. Preparáty v barvicím roztoku se omyjou vodou nebo pufrům. Ve vodě či v pufru proběhne proces tzv. diferenciace, kdy je vhodné použít krycího skla. Barví se vodním roztokem barviva, jehož limitní koncentrace je 0,5 %, kdy již vyžaduje dlouhou diferenciaci, spodní hranice je 0,1 %. Roztok má mít pH 5,5–7, takže se udává že i čistá voda (popř. vodovodní voda) je postačující. Doporučuje se ale použít roztoku pufru, nejlepší výsledky jsou při pH 6 (fosfátový pufr Sorensenův nebo kyselina citronová + fosfátový pufr podle Mc Ilwaina).

Barvicí roztok může být skladován několik dní v lednici. Delší skladování než týden může ovlivnit barvicí kapacitu roztoku. Růst mikroorganismů se zabráňuje přidáním thymolu v koncentraci 0,5 %.

Na vzduchu sušené preparáty i mražené řezy musí být nejprve ponořeny do roztoku pufru.

Parafinové řezy se musí nejprve odpařit (zbavit parafinu) a dehydratovat. Preparáty se barví 5 min. Přebytek barviva se rychle opláchně v roztoku pufru. Pak přikládáme krycí sklo. Ihned lze pozorovat fluorescenčním mikroskopem. Při přikládání krycího skla je třeba dát pozor, aby nevznikly vzduchové bubliny. Fluorescence je nejprve slabá, intenzivněji se projevuje až po 10 minutách. Pokud je i po této době slabá, musí se preparáty barvit ve více koncentrovaném roztoku barviva a doba diferenciace se zkrátí. Pokud je fluorescence příliš

intenzivní, preparáty se znovu inkubují v pufru a přikrývají novým krycím sklem.

Intenzita zbarvení závisí přímo úměrně na světelné expozici, Obvykle lze udělat pouze 2–3 fotografie z jedné mitózy nebo jádra.

Abychom zabránili vysušení preparátu, může se krycí sklo po okrajích zalít parafinem nebo Kronigovým cementem. Při použití olejové immerze nesmí přijít do styku olej s vodným barvicím roztokem.

Lze zhotovovat i **trvalé preparáty**, které dehydratujeme alkoholem a zaléváme do **media**.

Při barvení chinakrinem se sklíčko ponoří do roztoku pufru na 5 min., potom se preparáty dehydratují v 70 %, 96 % a 100 % alkoholu a nakonec se dají do xylénu a zalévají do neutrálního media (např. DPX). Tato metoda je více vhodná pro preparáty z interfázových jader, protože chromozomy ztrácejí obvykle tolik zbarvení, že proužky již nejsou zřetelně patrné. Další zdokonalení pro obarvení interfázového jádra je dosaženo krátkou hydrolyzou v HCl (3N HCl při 22 °C po dobu 2 min.).

U fluorescenčního barvení je možné přebarvování dalšími barviv. Preparáty mohou být použity k přímému pozorování ve světelném mikroskopu po několika hodinách. Odstraníme krycí sklo (3 min, v 96 % alkoholu, který zároveň rozpouští fluorescenční barvivo bez poškození buněk). Po krátkém osušení na vzduchu je možné aplikovat, kteroukoliv barvicí metodu (např. pro interfázická jádra Feulgenovo barvení). Naopak preparáty barvené některou ze standardních metod (Giemsa, eosin, orcein) mohou být odbarveny alkoholem (70 %) nebo kyselinou octovou (50 %) nebo oběma a potom obarveny chinakrinem. (Viz další podkapitola týkající se

proužkovacích metod na bázi denaturace a renaturace nukleových kyselin.

3.1.12 Proužkovací techniky založené na bázi denaturace a renaturace nukleových kyselin

Výklad denaturace a renaturace DNK (disociace a asociace) je nutný pro objasnění dalších proužkovacích technik. Objev disociace a reasociace DNK přinesl nové informace o její struktuře.

Šetrně izolovaná DNK tvoří tzv. dvojšroubovici, nativní molekulu. Ta může být rozpojena např. vysokými dávkami ultrazvuku nebo zahříváním v roztoku o nízké iontové síle. Za určitých podmínek mohou rozpojená vlákna reasociovat, tzn. tvoří stále dvojšroubovicové molekuly, mající spirální strukturu, **podobnou nativní DNK**. Tyto procesy se označují termínem denaturace a renaturace, termín zavedl Britten (Britten 1967–69). Bylo dále zjištěno, že vysoce repetitivní oblasti reasociují mnohem rychleji než ostatní oblasti DNK.

U species *Homo* existuje individuální posloupnost nukleotidů i v těchto oblastech. Vysoce repetitivní oblastu asociují dokonce mnohokrát rychleji, než bakteriální DNK téže koncentrace. Tyto oblasti se vyskytují i v DNK vyšších organismů, včetně savců.

Ze studia kinetiky reasociace DNK vyšších organismů vyplývá, že jde o řadu frakcí, lišících se rychlostí reasociace, kde hlavní z těchto frakcí je rychle asociující.

Nejrychleji asociující je tzv. **satelitní** frakce DNK. Název není příliš šťastně zvolen, neboť tato satelitní DNK nemá nic společného se satelity chromozómů (viz dále). V genomu myši existuje v podobě 300 až 400 párů nukleotidů a tyto oblasti

jsou v podobě 100 000 kopií (Britten et al. 1969). Satelitní DNK tak tvoří 10 % veškeré DNK myši a 70 % DNK kompaktního chromatinu. Je to tzv. **první** frakce DNA.

O něco méně rychle asociuje DNK, jež je podkladem pro přepis ribozomální RNK (tzv. ribozomální geny). Jde opět o kopie shodných nukleotidových posloupností. Jako příklad můžeme uvést drosofilu, kdy jde o 130 až 200 kopií genů, u kuřete již 600 a u žáby *Xenopus laevis* 2000. Ribozomální DNK je lokalizována na krátkých raménkách akrocentrických chromozómů lidského karyotypu.

O něco méně rychle asociuje DNK, jež je podkladem pro přepis **transportní** RNK. Opět jde o početné kopie. Je to podobná situace jako u ribozomální DNA, společně s ní transportní DNK tvoří tzv. **druhou** frakci

Do **třetí frakce** patří molekuly nezvykle pomalu reasociující. Byly činěny pokusy sestavit tabulky asociace lidské DNK, kdy asi 30 % genomu je tvořeno opakujícími se posloupnostmi nukleotidů (duplikace, triplikace, atd.).

V historii byly činěny experimenty vedoucí k lokalizaci opakujících se posloupností přímo na chromozómech a jejich DNK. Souběžně bylo provedeno v r. 1969 několik experimentů, kdy DNK chromozómálních preparátů byla podrobená předběžné denaturaci. Tyto preparáty byly vystaveny radioaktivně značené RNK. Tento proces tzv. inkubace vede k tomu, že molekuly radioaktivní r RNK hybridizují s DNK těch chromozómálních úseků, kde jsou geny (cistrony), kodující r RNK. Opakovanou radiografickou analýzou preparátů se značení vyskytovalo v těch úsecích chromozómů, kde proběhla hybridizace r RNK a odpovídající DNK. Ve všech případech se radioaktivní značka nacháze-

la v oblasti **jadérového organizátoru**, včetně sledování obojživelníků a drosofil.

Konečně z praktického hlediska má nesmírný význam poznatek, že použití vysoce radioaktivní RNK, syntetizované na různých frakcích DNK ukázalo, že bloky DNK tvořené mnoha stejnými posloupnostmi nukleotidů jsou u člověka lokalizovány **v centromerických a telomerních oblastech**, s platností pro všechny chromozómy. Jsou to právě oblasti, charakterizované jako heterochromatické (Arrighi a Hsu, 1971, Saunders et al. 1972).

Hybridizace vysoce radioaktivní RNK syntetizované in vitro na určité frakci satelitní DNK, prokázala na lidských chromozómech opakující se posloupnosti bází, soustředěné právě v heterochromatických oblastech chromozómů 1, 9, 16 a s velkou variabilitou u 9. páru.

I u chromozómu 1 je zjišťován častý heteromorfismus homologů.

Centromerický a pericentromerický heterochromatin lidských chromozómů je velmi heterogenní. Vyskytují se v něm frakce velmi bohaté adeninem a thyminem až po frakce obohacené cytosinem a guaninem. Z tohoto hlediska je nejvíce heterogenní pericentromerický heterochromatin chromozómu č. 9, ve kterém je též zjištěna satelitní DNK. Na rozdíl od člověka je např. u myši heterochromatin obsažen pouze v podobě satelitní DNK.

3.1.2.1 Giemsa banding

V širším slova smyslu se rozumí tímto termínem různé varianty zpracování chromozómů vedoucí po obarvení Giemsovým barvivem k obrazu pruhů. Preparáty lidských mitotických chromozómů, jakož i preparáty řady savců, které po renaturaci a denaturaci byly obarveny **Giemsovým**

barvivem, vykazují značné rozdíly chroma-
tid na barvící se a nebarvící se části – pruhy.
Rozsah těchto pruhů je přísně specifický
pro jednotlivé chromozómy. Cytogenetici
se snažili v této souvislosti objevit bioche-
mické difference v lineárním průběhu chro-
matid lidských chromozómů.

Byla vypracována celá řada metodik
strukturální diferenciace lidských chro-
mózómů. Všechny v principu dávají shodný
obraz pruhů jednotlivých chromozómů,
odpovídající fluoreskujícím a pozdě se
replikujícím úsekům. Většina tzv. **Giemsa**
pruhů koinciduje s pruhy viděnými s qui-
nacrín fluorescencí. Na vytvoření pruh-
ových vzorů se však podílí mnoho způsobů.

U lidských chromozómů jsou **centro-
merické** oblasti **intenzivněji** barvitelné
než ostatní úseky, proto existuje metoda
(viz dále), která může selektivně obarvit
jen tyto úseky.

Obecně základ všech metodik tvoří pro-
cesy denaturace a renaturace DNK chro-
mózómů.

Jednotlivé metody (viz dále) se mezi
sebou liší vyloučením jedné, či několika
následujících procedur, či jejich modifikací:
zpracování preparátu 0,2 N HCl, ribo-
nukleázou, solným roztokem SSC, alkalick-
ým prostředím 0,7 NaOH a zahříváním na
60 až 80 °C. Později se ukázalo, že stále jiná
a nová agens mohou tvořit proužkovací
vzory, které lze obarvit Giemsovým barvi-
vem. Utahoji, 1972 demonstroval prouž-
kovací obrazce po účinku permanganát
potassia, Shizaiski a Josida, 1972 demonstro-
vali vznik proužků po působení močoviny.
V témže roce Josida a Sagai použili roztoku
sodium dodecylsulfátu. Mnohé soli, tvořící
roztoky s alkalickým pH, silné báze a povr-
chově aktivní agens jsou obecně schopné
tvořit proužky (Kato a Moriwaki).

3.1.13 Hlavní varianty metod s použitím Giemsova barvení:

Několik metodik, shodně znázorňují-
cích pruhy v lineárním průběhu chro-
mózómů se označují jako **G pruhy** v užším
slova smyslu.

Existuje však možnost znázornění
pouze telomerického heterochromatinu,
respektive jeho zdůraznění, označuje se
jako **T pruhy**.

Znázornění pouze centromerického
a pericentromerického heterochromatinu,
respektive jeho zdůraznění se označuje
jako **C pruhy**. Při této metodě se zná-
zorňuje také heterochromatin distálního
konce dlouhého raménka Y chromozómu.
Používá se zpravidla Giemsovo barvivo.

Zpracování chromozómů tak, že obraz
pruhů barvící se Giemsovým barvivem
dává opačný obraz G pruhů (reverzní
mapu) se označuje jako **R pruhy**. Metodu
lze použít také k fluorescenci.

V současné době se používá řada meto-
dik, které stírají původní umělé vyčleněné
hranice mezi základními postupy. Existuje
v tomto ohledu celá řada receptur.

K znázornění jadérkových organizátorů
se používá metody stříbření chromozómů,
selektivně barvících určité oblasti akrocen-
trických chromozómů, je to metoda ozna-
čovaná jako **N pruhy**, nebo **NOR**.

Existuje i metoda, která využívá jiné
fáze sledování chromozómů ještě před
metafází, jde o tzv. HRT techniku (high
resolution technique) s vysokou rozlišova-
cí schopností a s větším množstvím pruhů.
U HRT techniky pozorujeme navíc na chro-
mózómálních preparátech ještě podpruhy.
Pro sledování pruhů a podpruhů je vypra-
cován jednotný číselný a písmenkový kód.

U HRT techniky se používají totiž buňky z časnější fáze mitotického dělení. Chromozómy jsou studovány z profáze nebo z prometáfáze stejně tak dobře jako v metafázi. Principem metody je časnější zastavení mitózy a umožňuje to lepší určení jednotlivých podpruhů. V časnějších mitotických fázích jsou chromatidy prodloužené. Takovýto despiralizovaný materiál za použití příslušných proužkovacích metodik odhalí malé detaily a podpruhy a umožní jejich srovnávání u homologů. U nových technik dramaticky vzrůstá počet pruhů, u HRT je pozorováno 900 pruhů.

3.1.14 Výklad vzniku Giemsa pruhů

Veškeré představy o vzniku pruhů vychází ze spojení průběžné diferenciací chromozómů s denaturací a renaturací bloků opakujících se nukleotidových posloupností. Jejich podrobný výklad by byl zcela jistě mimo rámec této kapitoly.

V podstatě se jedná o tři způsoby, které vedou k tvorbě proužků:

1. Změny vedoucí k směštnání celkového počtu vazných míst na DNK pro barvivo a tím k vzniku intenzivněji se barvících oblastí ve větším formátu.
2. Odmaskování vazných míst v určitých segmentech, které má stejný efekt jako předchozí děj.
3. Vazba barviva na určité oblasti DNK chromatinu, tento mechanismus platí pouze pro Q banding

Empirická specifita diferenciací chromozómů je morfologicky použitelná k mapování všech lidských chromozómů. Zvláště kombinace použití jednotlivých metod vede k přesnému stanovení chromozómálních aberací, zejména strukturálních.

3.1.15 Zákonitosti ve vzniku pruhů

Oblasti chromozómů s jasnou fluorescencí odpovídají G **pruhům** a jsou charakterizovány **pozdní** replikací. Vyjímkou je však chromozóm X a úseky poblíž centromer v chromozómech 1,9 a 16 a 22, které se sice silně braví Giemsovým barvivem, ale zároveň slabě fluoreskují. Proto většina Q a G pruhů lidského karyotypu je identická. Pro jemnější a podrobnější analýzy se doporučuje použít obě metody.

R a T banding techniky jsou alternativními metodami stejného původu a znázorňují obrácené G a Q pruhy. Denaturiované oblasti použité u technik Q a G se barví slaběji a naopak. U R a T bandingu se konce chromozómů barví intenzivněji a proto jsou vhodné pro **diagnostiku terminálních** delecí.

Srovnávací analýza Q, R a G pruhů (včetně C pruhů) a pruhů objevujících se po zpracování proteolytickými fermenty ukázala, že podle použitého druhu techniky může být tentýž pruh obarven nebo neobarven.

Z uvedených důvodů byla vypracována mezinárodní Pařížská nomenklatura v r. 1971, kdy každý chromozóm v souboru somatických buněk je chápán jako nepřerušovaná serie pruhů. Pruh je chápán a definován jako úsek chromozómu jasně se barvící a odlišující od částí sousedních. Od roku 1971 se objevují fakta, že osobitý obraz pruhů může být získán zpracováním proteolytickými fermenty (Seabright, 1971). Při této modifikaci lze při úspěšné metodice získat nejen typické pruhy, ale řadu úseků s různě intenzivní barvitelností (neúplné pruhy). Ty však dodržují stanovenou segmentaci, takže jakési „mezipruhové“ úseky neexistují. Na vznik pruhů má zcela jistě vliv také spojení DNK s bílkovin-

nou komponentou (tj. biopolymerem desoxynukleoproteinu) Výklad vzniku biopolymerů a DNK by se opět vymykal rámci této kapitoly.

3.1.16 Heterochromatické oblasti

Oblasti chromozómů, které mají tendenci k předčasné kondenzaci, se označují jako heterochromatické. (Heitz, 1933). Během syntetické fáze v interfázi replikují svoji DNK **později** než ostatní euchromatické oblasti.

Heterochromatický obraz může být stavem dočasné funkční inaktivity, jako je tomu u X chromozómu v interfázických ženských buňkách, nebo jsou to oblasti bez strukturálních genů („prázdné“). Heterochromatické oblasti mohou mít ovšem význam regulačních genů.

Oblast kolem centroméry je tvořena typicky **centromerickým heterochromatinem**. Darlington již 1935 uvádí jasné evoluční důvody pro výskyt centromerických heterochromatinových bloků. **Translokace chromozómů**, provázející vznik nových druhů, velmi často postihují oblast centroméry.

Také oba konce chromozómů jsou převážně tvořeny **telomerickým heterochromatinem**, který zabraňuje splývání intaktních konců chromozómů, které by měly tendenci spojit se navzájem.

Metoda selektivního barvení centromerického heterochromatinu, kterou vypracovali Arrighi a Hsu 1971, prokazuje existenci centromerického heterochromatinu nejen u člověka, ale i u různých savců. Při této metodě je ve srovnání s předchozími jasné, že intenzívně se Giemsovým barvivem znázorňující **distální** konec dlouhého raménka Y chromozómu svými rozměry dobře

odpovídá stejnému úseku Y chromozómu, majícího intenzivní fluorescenci.

Ze všech autozómů je nejvíce heterochromatinu u chromozómu č. 1.

3.1.17 Polymorfismus strukturního heterochromatinu

Polymorfismus strukturního heterochromatinu se prokazuje barvením podle Hsu a Arrighi, 1971. Většinou bývá nestejnoměrnost centromerického heterochromatinu u homologních chromozómů téže osoby, a to u chromozómů 1, 9 a 16, podobně jako u chromozómů D,F a G skupin. Původ heteromorfismu v heterochromatických oblastech je podmíněn **nerovnoměrným crossing overem** v úsecích tandemově se duplikujících posloupností DNK. Tomu odpovídá nejen obraz C bandingu, ale i rozdílný stupeň fluorescence. Každá metoda se však hodí pro jiné chromozómální oblasti: rozdílná fluorescence je typická pro centromerický heterochromatin homologních chromozómů 3 a 4, pro krátká raménka 13 a 22 a distální konec Y chromozómu. S rozdílností homologů souvisí i jejich různá replikace v buněčném cyklu z časového hlediska.

Polymorfismus je pomůckou pro identifikaci chromozómů, pro charakteristiku jemných chromozómálních přestaveb, zejména strukturálních, identifikaci lidských chromozómů v hybridních buňkách a v mapování chromozómů i v soudním lékařství.

Znázorňování polymorfismu strukturního heterochromatinu

Metoda znázornění	Vhodná pro detekci chromozómů
C banding	1, 9, 16, Y
Q banding	3, 4, 13, 22, distální část Y
G banding	1, 9, 16

Využití jevu polymorfismu heterochromatinu:

1. Identifikace chromozómů
2. Charakteristika strukturních přestaveb
3. Identifikace chromozómů v hybridních buňkách (lidských a živočišných)
4. Cytogenetické mapování

LITERATURA

1. BRUNECKÝ Z.: Genetická prognóza v lékařství: Genetická poradna. Praha: Avicenum 1972, 211 p.
2. ČERNÝ M.: Lékařská genetika. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství, 1967, 310 p.
3. FERÁK V., SRŠEŇ Š.: Genetika člověka. Bratislava, Slovenské pedagogické nakladatelství, 1990, 447
4. HARPER P. S.: Practical Genetic Counselling, Oxford: Butterworth – Heinemann., 1992, 180 p.
5. HATINA S., Sykes B.: Lékařská genetika, problémy a přístupy. Praha, Academia, 1999, 296 p.
6. KAPRAS J.: Základní zákony genetiky. In: KUČEROVÁ et al. Úvod do klinické genetiky. Praha, Avicenum, 1981, s. 35–96
7. KUKLÍK M.: Otázka výběrových sňatků u pacientů s kostními dyspláziemi. Lékařské listy, č. 51–52, 2001, s. 14
8. KUKLÍK M.: Genetické poradenství a prenatální diagnostika u kostních dysplázií. Pohybové ústrojí: Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii. 5, č. 3–4, s. 133–145
9. NEČAS O. et al.: Obecná biologie, Praha, H and H, 2000, 400 pp.
10. NEČAS O.: Obecná biologie, Praha, Avicenum, 1972, 400 pp.
11. THOMSON J. S., THOMSON M. W.: Klinická genetika, Philadelphia, Triton 2004, 600 pp.
12. THOMSON J. S., THOMSON M. W.: Klinická genetika, Martin, Osveta, 1988, 300 pp.

Adresa autora:

MUDr. Miloslav KUKLÍK, CSc.

genetická ambulance

Praha 3, Olšanská 7

130 00

SOUBORNÝ REFERÁT S KAUZUISTIKOU

ORIGINAL PAPERS WITH CASE REPORTS

SMĚR ROTACE OBRATLE V TRANSVERZÁLNÍ ROVINĚ V ZÁVISLOSTI NA KYFOLORDÓZE PÁTEŘE – SDRUŽENÉ POHYBY PÁTEŘE

DIRECTION OF VERTEBRAL ROTATION IN TRANSVERSAL PLANE IN DEPENDENCE OF KYPHOLORDOSIS – COUPLING

PALLOVÁ I., KUBOVÝ P., OTÁHAL S.

Univerzita Karlova, Fakulta tělesné výchovy a sportu,
Katedra anatomie a biomechaniky, Praha

Charles University, Faculty of Physical Education and Sport Department
of Anatomy and Biomechanics, Prague

SUMMARY

The paper deals with kinematics of healthy and scoliotic spine, above all coupling pattern – translation in any direction and rotation about an axis in another direction. Special emphasis is put on magnitude and change of vertebral rotation in the transversal plane in relation to kyphoslordosis of spine. Shape and orientation of articular facet has a fundamental importance for coupling around more axes in transversal, sagittal nad frontal plane. Direction of rotation by coupling lateroflexis is influenced by the spinal shape in the sagittal plane – kypholordosis. Flattening or disappearing of thoracic kyphosis in scoliosis is caused by shape visual illusion, the basics of which is projection of spatially incurvate rod in the frontal plane. Direction of rotation into lateral convexity in thoracic spine of idiopathic scoliosis does not oppose rightfulness of spinal kinematics in case of lordosis. Spinal lordosis influences degree of vertebral rotation.

Presented work is based on literature analysis and observation of patients with adoslescent idiopathic scoliosis with various examinational methods (X-ray, shadow moire, MRI).

Key words: axial rotation of vertebrae, shape and kinematics of the spine, idiopathic scoliosis, lordosis

SOUHRN

Práce se zabývá kinematikou zdravé a skoliotické páteře, především coupling, tzv. sdruženými pohyby obratlů. Zvláštní důraz je kladen na velikost a změnu směru rotace obratle v transverzální rovině v závislosti na kyfolordóze páteře. Zásadní význam pro pohyb sdružený pohyb obratlů kolem více os v transverzální, sagitální a frontální rovině má tvar a orientace kloubních ploch. Směr rotace při sdružené lateroflexi je ovlivněn tvarem páteře v sagitální rovině tj. kyfolordózou. Ke snížení až vymizení hrudní kyfózy u skoliózy dochází tvarovou vizuální iluzí, která má podstatu v průmětu prostorově zakřiveného prutu do frontální roviny. Směr rotace do konvexity laterální křivky v hrudní páteři u idiopatické skoliózy neodporuje zákonitostem kinematiky, pokud je páteř v lordóze. Stupeň rotace páteře je závislý na její lordóze.

Předložená práce vznikala na podkladě rozboru literatury a sledování souboru pacientek s adolescentní idiopatickou skoliózou různými vyšetřovacími metodami (RTG, stínová moiré, MRI).

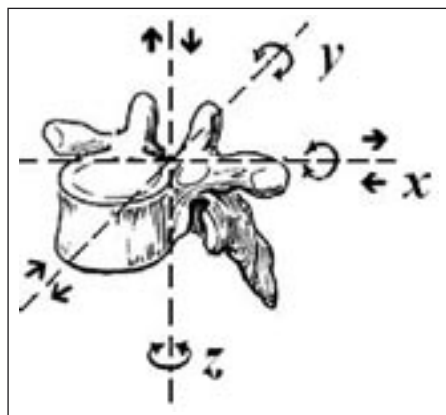
Klíčová slova: rotace obratlů, tvar a kinematika páteře, idiopatická skolióza, lordóza

ÚVOD

Gutmann: „Páteř má být tak pohyblivá, jak je možno, a tak pevná, jak je nutno.“

Axiální systém člověka představuje složitý, členitý systém s rozmanitými materiálovými, tvarovými a vazebními charakteristikami. Představuje komplex složený z vlastního páteřního sloupce tvořeného kostěnými obratli a meziobratlových disků, vazivového a aktivního svalového aparátu páteře s individuální strategií svalové aktivity. Meziobratlové kloubní spojení je tvořeno složitou kinematickou vazbou, na jedné straně tuhou komponentou (obratle, meziobratlové klouby) a na druhé straně poddajnou komponentou (kloubní chrupavka, meziobratlový disk), která dokresluje kompletní strukturu. Spolu s krátkými a dlouhými vazy určují tyto pasivní spojení vzájemnou pohyblivost obratlů vůči sobě a sečtením dílčích rozsahů pohybu je dána

i celková pohyblivost daného úseku páteře. (<http://biomech.ftvs.cuni.cz/pbpk/>)



Obr. 1. Axiální rotace obratle v transverzální rovině obratle kolem osy z , na obrázku je znázorněn zjednodušený model, v reálné situaci může být obratel nakloněn různými směry v prostoru (x, y, z)

Cílem našeho zájmu je především axiální rotace obratle v transverzální rovině (**obr. 1**). Ve vztahu ke tvaru páteře v sagitální rovině a sdruženým pohybům tj. úklonu a rotace. V práci je probrána kinematika zdravé páteře a změna tvaru páteře u jedné z nejčastějších deformací páteře – skoliózy. Za modelový příklad je uváděn nejčastější typ idiopatické skoliózy, tj. pravostranné hrudní a levostranné bederní křivky (**obr. 2b**).

- lordóza páteře zvětšuje možnost rotace obratle v transverzální rovině
- změna kyfolordózy má vliv také na směr rotace obratle

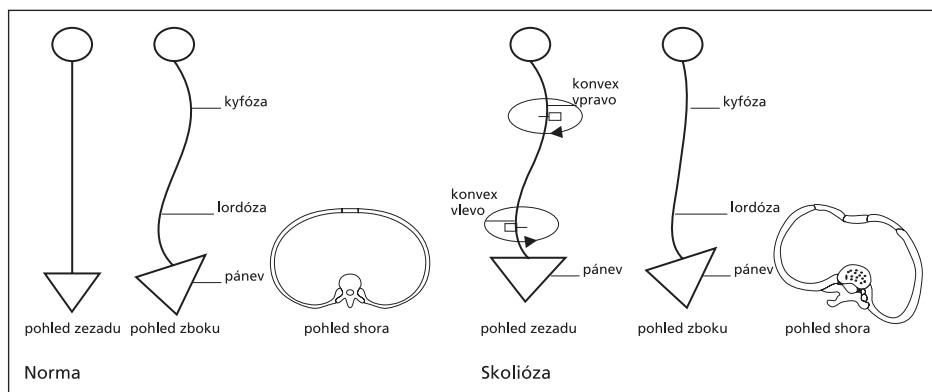
METODIKA

- vychází z dále uvedených teoretických podkladů
- ověření na vzorku pacientů s idiopatickou skoliózou

PROBLÉM (PŘEDPOKLAD)

- zkroucení celistvého prutu znamená jeho tvarové změny a obráceně – z tvarových změn lze usuzovat na deformaci
- páteř je článkovitá, jsou zde možné korekce zakřivení páteře díky relativnímu pohybu obratlů, segmentální kinematika dokresluje výsledný tvar celé páteře

Tvar páteře u skoliózy můžeme zjednodušeně chápat jako prostorově zakřivený prut, optická tvarová iluze zploštění v sagitální rovině (boční pohled) vzniká rotací prostorově zakřivené páteře. Následující schéma zobrazuje tvar páteře ve třech hlavních anatomických rovinách. Obrázek (**2a**, **2b**) ukazuje „výměnu“ tvaru páteře v sagitální a frontální rovině u zdravé páteře a skoliózy.



Obr. 2. Schéma tvaru zdravé páteře a nejčastějšího typu idiopatické skoliózy v prostoru
(a) Normální páteř – převážně 1D zakřivení v sagitální rovině, páteř je symetrická ve frontální (čelní) a transverzální rovině, symetrické obě poloviny hrudníku
(b) Skolióza – zakřivení v 3D, zakřivení z pohledu čelního a zploštění z bočního pohledu, asymetrický hrudník, prominence paravertebrálních valů informuje o poloze rotovaných obratlových těl, proti tomu opačná rotace pánve a ramen

TEORETICKÉ PODKLADY

1. Kyfolordózy

Páteřní geometrie v sagitální rovině (zakřivení páteře z boku) může být popsána jako: naklonění křížové kosti dopředu (křížová kyfóza, vytvořena tvarem sakra a coccyx), bederní lordóza, hrudní kyfóza a krční lordóza. Lordóza je obloukovité zakřivení vyklenutí (konvexní) dopředu, kyfóza (opak lordózy) oblouk konvexní dozadu. Zakřivení páteře není jen zařízením zvyšujícím pružnost celého kostěného sloupce, ale výrazně zvyšuje i pevnost páteře, hraje důležitou funkční roli ve zvětšování síly a udržování rovnováhy horní části těla, také umožňuje bipedální stoj a chůzi (<http://biomech.ftvs.cuni.cz/pbpk/>, Čihák, 1984).

Kyfolordózy se tvoří, až když se člověk pustí, ztratí oporu horních končetin. V horizontální poloze (vleže, v poloze na čtyřech) by mělo dojít v atitudách lokomoce k vyhlazení kyfolordózy tj. napřímení páteře v sagitální rovině (Čápková J., Kurz posturální terapie na bázi vývojové kineziologie, Jimramov, ústní sdělení, 2004).

Podle Čiháka (1984) bederní lordóza vzniká činností hlubokého svalstva zádového, roli hraje i váha orgánů břišních, působící tahem za páteř dopředu a dolů, hrudní kyfóza je zbytek původního zakřivení a kompenzuje lordózy. Lordózy nejsou až do 6. roku fixovány a vleže mizí. I později je lze vyrovnat přitíštěním těla k podložce. U dospělých jsou fixovány natolik, že pod šíjovou krajinou a pod bederní páteří ležícího lze podsunout ruku. Jiné anatomie udávají, že se krční křivka začíná vyvíjet ve 3 měsíci, když dítě drží hlavu, bederní křivka se vyvíjí, když dítě začíná chodit. Krční a bederní lordóza jsou dle

prof. Tobiasa sekundární křivky, mnohem větší než u lidoopů, které jsou udržované částečně ligamenty a svaly a v neposlední řadě v bederní oblasti kostní adaptací samotných obratlů, takže mají individuálně klínovitý tvar se silnějším průměrem vpředu. Dopředu konkávní křivka sakra a mohutného promontoria v lumbosakrální oblasti se vyvíjí u lidí dokonce před narozením (Schultz, 1936, 1950) a oproti lidoopům je pánev skloněna. U lidí páteř vyčnívá do hrudní dutiny a sternum je poměrně mnohem blíže páteři než u soudkovitého tvaru hrudi opic a lidoopů. Proto je u opic těžiště nesené znatelně vpředu páteře, u člověka je těžiště posunuto více dozadu a blíže k páteři (Tobias, 2003).

Klinicky se hodnotí zakřivení páteře pomocí metody dle Cobba ve stupních nebo v cm jako vzdálenost od vrislice. Podle Jaroše a Lomíčka (1973) dále pak Kendall, McCreary & Provance (1993) je normální držení definováno podle olovnice, spuštěné ze záhlaví. Nejhlubší místo krční lordózy není od vrislice vzdáleno více než 2 cm a vrchol lordózy bederní maximálně 3 cm (Dvořák, Vařeka, 2000). Experimentálně je využíván „columnometer“, přístroj pro měření páteře, sestavený Dr. Tihelkovou. Pomocí tohoto přístroje lze měřit délku thorakolumbální páteře a lokalitu vrcholu hrudní kyfózy a bederní lordózy (Hajniš, Suchomel, 2002). Velikost hrudní kyfózy respektive bederní lordózy je udáván 20–70°/20–50° (např. White, Pandjabi, 1990). Velikost bederní lordózy je závislá na sklonu pánve. Sollmann a Breitenbach (1961) na podkladě rozboru 1000 renenových vyšetření celé páteře v bočné projekci došli k závěru, že neexistuje platná norma, že lze nanejvýš uznat něco jako „individuální normu“ (Lewit, 1990). Jak uvádí Véle (1995), držení těla je jev dynamický, který

se mění v závislosti na vnějších a vnitřních podmínkách, vyvíjí se od narození po celou dobu života a končí smrtí jedince. Každý jedinec má své individuální držení jako výraz somatické a psychické osobnosti.

2. Anatomie – pohyblivost v jednotlivých oddílech páteře

Rozsah kloubní pohyblivosti v intencích dílčích stupňů volnosti je vymezen intra (inkongruence artikulujících ploch, vazy, stav kloubních chrupavek, atd.) a extraartikulárními komponentami (vazy, kloubní pouzdro, atd.). Meziobratlové disky vymezují prostor mezi sousedními obratlovými těly (<http://biomech.ftvs.cuni.cz/pbpk/>).

I když je celkový rozsah pohybu pro jednotlivé úseky páteře relativně vysoký, dílčí rozsah pohybu mezi jednotlivými obratli (segmentální) dosahuje hodnot značně menších, jde především o pohyby ve smyslu flexe/extenze, lateroflexe a rotace. Intersegmentální pohyb hrudních obratlů flexe/extenze nepřekročí 5°, lateroflexe 4° a méně, flexe/extenze bederních obratlů 5-9°, lateroflexe 3°. Nejmenší možnost rotace je v bederní páteři (tab. 1). V horní hrudní

páteři jsou nejlepší možnosti pro rotaci, díky omezení kostmi hrudníku je však důležitějším místem rotace trupu dolní hrudní páteř (volná žebra). Čistá rotace se udává jen v oblasti mezi C1/C2 tj. bez sdružených pohybů.

Kloubní plochy určují maximální rozsah pohybů v kloubech, počet stupňů volnosti, jinak řečeno počet os, kolem kterých se může pohyb dát a osově poměry celého kloubu. Facetové klouby limitují stříhové a torzní pohyby mezi obratli, frontálně orientované hrudní facet (kloubní plochy) rotaci podporují, zatímco sagitálně orientované bederní ji limitují. Čím větší úhel svírají facet s transversální rovinou, tím jsou lepší předpoklady pro rotaci. Tvarem a sklonem kloubních ploch se podrobně zabývá například White a Pandjabi (1990).

Pohyblivost páteře závisí nejen na souhře facetových kloubů a meziobratlové ploténky, ale také na okolních poddajných tkáních, zejména na ligamentózním aparátu páteře a pánve. Rotaci brání posteriorní elementy hlavně žluté vazy (ligamenta intercruralia), kloubní pouzdra a anulus fibrosus. Na tvar páteře má nepochybně vliv i svaly, které se účastní pohybu páteře,

rotace [°]	celková – zprava doleva	segmentální – na 1 stranu
krční páteř, C1/C2	45–105	4–8, 25–40
hrudní páteř	15–20	4–9
dolní hrudní páteř	30–45	2–6
bederní páteř	5–10	1–3

Tab. 1. Celkový a segmentální rozsah axiální rotace v transversální rovině ve stupních pro jednotlivé úseky páteře vycházející z literárních údajů (Kapandji, 1976; White, Pandjabi, 1990)

Omezení rotace (pohybu)	Podpora sdružených pohybů
tvar a orientace facetových kloubů, kosti hrudníku (sternum, žebra), ligamenta, kloubní pouzdra, geometrie a tloušťka disku, svaly	tvar a orientace facetových kloubů, geometrie a tloušťka disku (komprese disku), napínání ligament, synoviální tekutina (snížení tření), svaly

Tab. 2. Podpora a omezení transversální rotace obratle

(Čihák, 1984; White, Pandjabi, 1990). Krátké svaly přímého a šikmého systému autochotnní muskulatury spojují jednotlivé obratle přímo mezi sebou nebo přeskakují jeden a více obratlů, cestou ovlivnění nitrohrudního a nitrobrříšního tlaku kontrolují osový orgán jako celek. Sekundární vliv mají i svaly trupu včetně bránice, svalstva pánevního dna, svalstva pletenců a svalstva periferie končetin (Vojta, Peters, 1995). Stručný přehled struktur ovlivňující rotaci obratle v **tabulce 2**.

3. Coupling a vliv kyfolordóza na změnu směru rotace (coupling)

Pohyby páteře v transverzální, sagitální a frontální rovině jsou sdruženy (coupling) dohromady, způsob pohybu je utvářen vzájemným spojením obratlů. Coupling je tedy sdružený pohyb, ve kterém rotace nebo translace těla okolo nebo podél osy je konzistentně sdružená se současnou rotací nebo translací okolo jiné osy. Tělo se může vždy pohybovat z jedné pozice do druhé určitým množstvím rotace okolo a translace podél osy v prostoru. Zásadní význam pro odlišný coupling v kinematice různých oddílů páteře má tvar a orientace kloubních ploch (White, Pandjabi, 1990).

Předpokládáme, že kloubní plochy svým tvarem a orientací („šikmostí“ v 3D) determinují směr a společně s vazy a svaly velikost prostorového pohybu obratle, tj. primárně vymezují vzájemný pohyb, další struktury (vazy, svaly atd.) pak pohyb modifikují (dolaďují) v rámci již primárně vymezeného. Jednotlivé elementy páteře pohyb podporují, směřují, stabilizují nebo naopak omezují, pro zabezpečení, ladění, stabilizaci, usnadnění ale i omezení pohybu obratlů.

V krční i bederní páteři je axiální rotace trupu (hlavní pohyb) sdružena s lateroflexí

(sdružený pohyb) a menším stupněm pohybu v sagitální rovině (další sdružený pohyb). Obdobná závislost platí i v hrudní oblasti. Sdružený pohyb (úklon a rotace) v bederní páteři je opačný oproti hrudní a krční páteři. Uvažujeme, že coupling souvisí se směrem naklonění kloubních ploch ve vztahu ke globálnímu souřadnému systému vůči souřadnému systému obratle. Při změně např. natočení v jedné rovině, pak nutně v důsledku šikmosti kloubních ploch dochází k pootočení v rovině jiné, který souvisí s dalším sdruženým pohybem. Vliv tvaru páteře v sagitální rovině na směr rotace při současné lateroflexii ukázán na několika příkladech:

Mimura et al. (1989) na skupině 20 lidí ve věku 25–31 let provedli biplanární RTG krční páteře a hlavy. Hlava byla držena v neutrální pozici a maximálně rotovaná doprava a doleva. Zjistili, že v krční je flexe sdružena s rotací pod úrovní C5–C6, extenze nad úrovní C4–C5. Coupling extenze s axiální rotací u C0–C1, C1–C2 potvrdil pomocí 3D MRI také Ishii et al. (2004).

Sdružený pohyb pro bederní páteř popisuje Lovettovo pravidlo (1907), které se zabývá vztahem skoliózy a rotace pod vlivem sagitálního zakřivení páteře. Je-li páteř v extenzi (lordóze), pak při úklonu (skolióze) dochází k rotaci obratlových těl na opačnou stranu, tedy do konvexity (processus spinosus do konkavity). Čím je lordóza výraznější, tím bývá i větší rotace. Při anteflexi (kyfóze) je úklon naopak spojen s rotací obratlových těl v opačném směru do konkavity, tedy na stranu lateroflexe. Při lordotickém držení jsou kloubní výběžky, které jsou z velké části v sagitální rovině, v úzkém kontaktu, a tak kladou odpor proti laterální flexi. Obratlová těla jsou naproti tomu volně pohyblivá. Proto se těla obratlů více odklánějí do strany než

oblouky a výsledkem je rotace na stranu skoliózy. Trnové výběžky při tom zůstávají (téměř) ve střední čáře. Při kyfotickém držení, nejsou kloubní plošky v těsném kontaktu a lehčeji se pohybují do strany. Výsledkem je, že bederní páteř v kyfóze buď nerotuje při úklonu vůbec, nebo dokonce v opačném směru (Lewit, 1990).

4. Idiopatická skolióza

Lidská dospělá páteř je zakřivena v sagitální rovině a mírně i v rovině frontální (jako možné příčiny se uvádí pozice aorty nebo zvýšené používání pravé ruky). Podle Čiháka (1984) je fyziologický skolióza v oblasti Th3–Th5. Kouwenhoven et al. (2006) dokázal pomocí CT, že rotační vzor u zdravé páteře koresponduje s nejčastějším typem idiopatické skoliózy tj. převládající rotace doleva u horních hrudních obratlů a doprava u střední a dolní hrudní páteře (maximum rotace v oblasti Th7).

U skoliózy dochází k vybočení páteře ve frontální rovině, ale mění se i morfologie v ostatních rovinách – dochází především k rotaci obratlů v rovině transversální a ke změně zakřivení kyfolordóz. U skoliotické páteře nacházíme axiální rotaci a většinou lordózu pohybových segmentů (plochá záda) – bederní lordózu a velmi často i hrudní hypokyfózu až lordózu. Jak uvádí Kotwicki (2002), u hrudní páteře byla prostředky 3-D radiografické analýzy prokázána neharmonická hrudní kyfóza. Souhrnný úhel hrudní

kyfózy je zavádějící parametr, protože pokrývá hypo- a hyperkyfotické zóny; u idiopatické hrudní skoliózy je přítomná lokální distální hrudní (Th9–Th12) hypokyfóza. V této oblasti Th7–Th12 je také pozorována největší rotace obratlů (Erkula et al., 2003). Omezení anteflexe (kyfotizace hrudní páteře), ve spojitosti s plochými zády, je také jedním z diskutovaných patogenetických vlivů u idiopatické skoliózy. Také další autoři popisují sagitální vyrovnání křivek - fixovanou lordotickou plochu a hypokyfózu (např. Burwell, 2003; Weiss et al. 2006). Protože plochá hrudní kyfóza dělá problémy při léčbě ortézou nebo operací (korekce ploché hrudní kyfózy), je řada prací i v této oblasti. Například Weiss et al. (2006) se snaží normalizovat sagitální tvar páteře pomocí sagitálně aplikovaných odporů (tzv. sagittal counter forces).

U skoliózy nacházíme (decoupling) změnu sdružených pohybů lateroflexe a rotace. Axiální rotace u skoliózy je v opačném směru, než bychom očekávali z fyziologického vztahu mezi úklonem a axiální rotací tj. u skoliózy je sdružená axiální rotace obratle vždy do konvexity křivky (White, Pandjabi 1990 a další). Podle Stokesa (1994) však prostý sdružený pohyb axiální rotace a lateroflexe nemůže být odpovědný za fixovanou axiální rotaci u skoliózy a jak uvádí dále zakřivení v transversální rovině je nejvíce spojeno s maximem laterální deviace páteře, ale velikost asymetrie exaktně nekoreluje s velikostí laterálního zakřivení páteřní křivky a naopak.

lokality páteře	směr trnového výběžku	směr obratlového těla
Cp (pod C3–C4), Thp, LS, (Lp kyfóza)	do konvexity laterální křivky, opačný směr než lateroflexe	ve směru lateroflexe, do konkavity křivky
Cp (nad C2–C3) Lp (lordóza)	do konkavity laterální křivky, stejný směr jako lateroflexe (na stranu úklonu)	proti směru lateroflexe, do konvexity křivky

Tab. 3. Směr rotace při úklonu páteře – shrnutí, Cp – krční páteř, Thp – hrudní páteř, Lp – bederní páteř, LS – lumbosakrální přechod

EXPERIMENT – PACIENTI S ADOLESCENTNÍ IDIOPATICKOU SKOLIÓZOU

1. stínová moiré

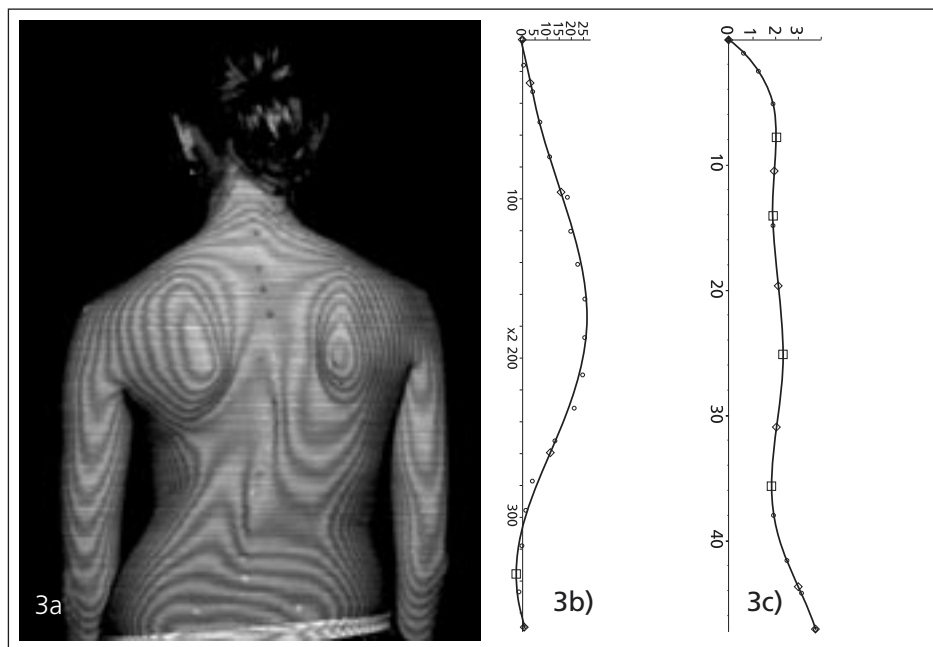
Metoda je založena na moiré efektu vytvářejícího na sledovaném povrchu stínový obraz vrstevnic, který umožňuje provést tvarovou prostorovou rekonstrukci. Optická soustava se skládá ze světelného zdroje a kamery, v paralelní rovině je postavena mřížkou, která je tvořena soustavou rovnoběžných vláken nepropouštějící světelné záření a volných stejně širokých mezer mezi nimi. Sledovaný objekt je umístěn za mřížkou, na opačné straně než zdroj

světla. Celá soustava je v zastíněném prostoru. Kromě tvaru vlastního objektu v rovině snímku, jsou navíc detekovány stínové obrazy vrstevnic, které popisují převýšení ve směru osy kolmé na rovinu snímku (Otáhal, Václavík, 1989).

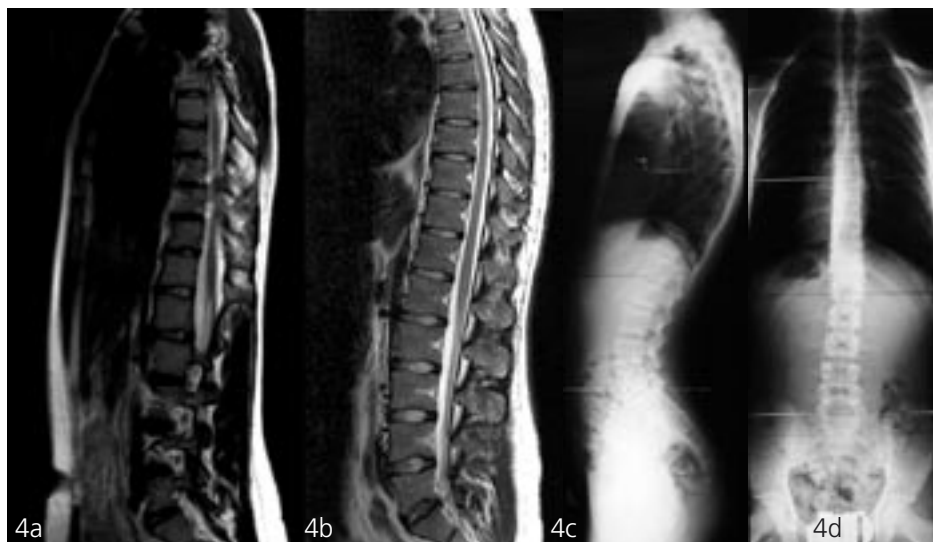
Soubor tvořilo deset pacientek s adolescentní idiopatickou skoliózou. Označili jsme trnové výběžky obratlů. Načtením obrazových bodů a vrstevnic v souřadném systému jsme získali data pro další zpracování v programu Maple – **obr. 3**.

2. MRI

Čtyři pacientky z předchozího souboru jsme vyšetřovali i pomocí magnetické rezonance. Při vyšetření narozdíl od moiré



Obr. 3. (a) stínová moiré, (b) polynom zakřivení páteře ve frontální rovině (zezadu), (c) sagitální rovina (obtížně kvantifikované)



Obr. 4. (a) MRI – plochá záda u skoliotických pacientů (stejná pacientka jako u stínového moiré obr. 3 výše), (b) MRI normální nález u neskoliotického pacienta (převzato Peterová V. et al. (2005) Páteř a mícha, vydavatel: Galén) (c) RTG – zvýšení kyfolordózy, bez tendence ke skolióze, (d) RTG frontální rovina

pacient leží (obr.4a, b). Dochází k určitému napřimění páteře, která si přesto zachovává svůj individuální tvar (tvarová paměť?). Touto problematikou se zabývala řada autorů, pro příklad uvádíme sledování Yazici et al. (2001). Průměrná vrcholová rotace podle Perdriolle byla na RTG ve stoji 22.75° a 16.78° vleže na zádech na CT. Průměrný Cobbův úhel ve stoji byl 55.72° , když pacient ležel byla sledovaná spontánní korekce na 39.42° (29.78 % korekce).

DISKUSE

Pro „normální“ tvar páteře v sagitální rovině ve vertikále není přesná definice. Úhel lordózy a kyfózy definovaný ve stupních, jak se udává v anatomii, se zdá oproti realitě nadsazený (v anatomii není

popsána metoda měření). Každopádně hyperkyfóza a hyperlordóza jsou získané posturální vady. Jisté je, že pro bipedální chůzi je vhodné (přirozené) esovité zakřivení páteře. Míra zakřivení odpovídá historickým faktorům. Typicky severské typy mají sníženou, jižnější typy zvýšenou lordózu. Na držení těla a rozvoj deformit má také vliv genetika (konstituční typy).

Pokud si představíme centrální vertikální osu“ (obr. 5), která spojuje hlavu a pánev (okciput – střed sakra), tak u skoliózy je tendence k inverzi kyfolordotických křivek tj. hrudní lordóze popř. v kombinaci s kyfotizací torakolumbálního přechodu. Mechanismus této změny tvaru páteře není zcela jasný, možné vlivy jsou diskutovány níže. Je pravděpodobné, že zakřivení v jednom směru je kompenzačně vyrovnáno směrem opačným v dalším úseku páteře

pro zachování rovnováhy (tj. v jakékoliv rovině). Vojta a Peters (1995) vysvětlují vznik infantilní kyfózy nedostatečnou funkcí autochtonní muskulatury, která zajišťuje extenzi páteře, a tím mm. serrati posteriores inferiores nemohou provést svou rotační funkci. V sedu vzniká v oblasti torakolumbálního přechodu (hranice mezi rotabilním a nerotabilním úsekem páteře) vrchol infantilní kyfózy. Vztah svalového systému k páteři (skolióze, infantilní kyfóze) samozřejmě nelze vyjádřit jednoduše. Podílí se na něm celá řada svalů a jejich spolupráce (koaktivace), přičemž svaly jsou jen výkonnou jednotkou řízenou z CNS. Touto tematikou se zabývá podrobně vývojová kineziologie.

Gravitační síly působící na hlavu, paže, ramena a hrudník vytvářejí otáčivý moment v sagitálním směru dopředu na hrudní páteř ve stoji a vsedě. Extenzory páteře vytvářející hrudní otáčivý moment dozadu pro udržení rovnováhy. Je zajímavé, že u plochých zad se udává slabost extenzorů páteře (např. Čihák, 1984). Naopak dle Adams, Meyer (1862) je kontraktura extenzorů zad první známka skoliózy (Karski, 2001).

Se změnou tvaru páteře v sagitální rovině (kyfóza, lordóza) se mění prostor pro pohyb obratlových těl a kloubních výběžků. Při větší lordóze jsou facetové klouby stlačeny a obratlová těla mají více prostoru pro pohyb a naopak. Mění se geometrie a silové působení na obratle (svaly, vazy). Výsledkem je, že při kyfóze a lordóze je směr rotace obratle opačný. Otázkou je, do jaké míry mají kyfolordotické změny vliv na změnu polohy středu otáčení obratle v transverzální rovině, v prostoru obecně.

Stupeň rotace páteře je závislý na lordóze (Lewit 1996, Smith, 1991). To odpovídá nálezům z praxe, kde u plochých zad lze najít výraznou axiální rotací obratle při

velmi malém vybočení ve frontální rovině. U výrazných hrudních kyfóz k výraznému vybočení páteře ve frontální rovině nedochází (**obr. 4 c,d**). Za důkaz rozporu normální kinematiky páteře je uváděno, že rotace obratle u skoliózy je vždy na stranu konvexity laterální křivky. Pokud by však v hrudní páteři byla lordóza, pak by směr rotace pravidlům kinematiky odpovídal.

Z pohledu rozvoje deformit páteře je zajímavá otázka trendů kombinovaných pohybů páteře. Je první otočení (rotace) nebo úklon (lateroflexe) či první předpoklad jsou plochá záda? Předpokládáme, že se zvětšujícím se zakřivením v jedné rovině, je větší tuhost v ostatních rovinách. Mechanismus deformace páteře tj. rotace a úklon vede ke větší tuhosti v dalších směrech, ohnutí páteře v frontální rovině zmenšuje pohyb v rovině sagitální. Díky otočení celé páteře a dílčímu natočení obratlů vzniká tendence ke změně křivky tj. oploštění celé křivky ve sagitální rovině – tento proces je typický pro idiopatickou skoliózu.

U skolióz je často hypermobilita (tj. volnější vazy) doprovázena hypotonií (snížené svalové napětí), proto je větší možnost pohybu (nestabilita). Jeden s faktorů ovlivňujících vznik hypotonie je například podávání hořčičku těhotným ženám (např. Riaz et al. 1998). Vápník a vitamín D hrají hlavní roli v homeostáze vápníku a kostním rozvoji, speciálně v těhotenství. Ainy et al. (2006) zjistili, že 60 % žen v prvním trimestru, 48 % ve druhém a 47 % ve třetím trimestru mají buď těžký nebo mírný nedostatek vitamínu D. Na těchto příkladech demonstrujeme, že skolióza je komplexní jev, kde nepochybně svoji úlohu má také životospráva.

Postavení dolních i horních končetin má vliv na postavení osového orgánu a naopak,

postavení osového orgánu ovlivňuje postavení končetin (Véle, 1995). Do jaké míry zde hraje roli změna životního stylu, sedavá zaměstnání, malé používání (práce) horních končetin a nedostatečné funkční zatěžování pohybového systému je otázkou.

Kvantifikovat zakřivení páteře v sagitální rovině (3D) je obtížné. Nevýhodou je používání absolutních čísel. Bezkontaktní měření různými optoelektronickými přístroji nebo souřadnicovým vyhodnocením prostorovým snímačem, zaměření konkrétních útvarů těla a jejich přesné definování (byť přístroj sám o sobě může být velmi přesný) a jejich interindividuální porovnání je diskutabilní. Realitou zůstává, že jde většinou o více či méně přesný odhad parametrů. Dalším problémem těchto metod je nerespektování, či lépe jakési zprůměrování genetických, pohlavních, výživových a jiných vlivů (Dvořák, Vařeka, 2000).

ZÁVĚR

Zásadní význam pro pohyb páteře (kombinovaný pohyb obratlů kolem více os) má tvar a orientace kloubních ploch, proto je v různých úsecích páteře různá schopnost a směr axiální rotace v transverzální rovině. Kloubní plochy směřují pohyb, svaly a vazy pak modifikují pohyb v rámci „kolejí“ (vymezují strukturu vzájemného pohybu) předurčujících kinematiku. Výsledný pohyb je dán superpozicí všech sil působících na obratel, který se pohybuje cestou nejmenšího odporu.

Pohyby v transverzální, sagitální a frontální rovině jsou sdruženy dohromady. Z předešlých studií zabývajících se problematikou „coupling“ sdružených pohybů obratle (úklon a rotace) (White, Pandjabi, 1990; Lewit, 1996; Mimura et al. 1989 a další),

lze usuzovat, že směr rotace při sdružené lateroflexi je ovlivněn tvarem páteře v sagitální rovině tj. kyfolordózy. Rotace v hrudní páteři u idiopatické skoliózy má opačný směr než u „normální“ páteře, ale neodporuje zákonitostem kinematiky, pokud je páteř v lordóze.

Snížení až vymizení hrudní kyfózy je charakteristickým znakem skoliózy, souvisí s nižší stabilitou a tendencí k rotaci a úklonu hlavně v době růstu, kdy je větší flexibilita páteře. Ke změně projekce páteře (snížení zakřivení páteře v sagitální rovině) dochází tvarovou vizuální iluzí, která má podstatu v průmětu prostorově zakřiveného prutu do frontální roviny.

Závěrem je nutno zdůraznit, že páteř nemůže být analyzována jako nezávislá struktura, bez vztahu k dynamickým procesům vnitřního i zevního prostředí jedince se skoliózou.

*Skutečná „věda“ v medicíně
spočívá v hlubokém pochopení
povahy lékařského problému, které
může přijít jenom cílenou rozmluvou
a fyzickým vyšetřením pacienta.*

Peter Medawar

LITERATURA

1. AINY E. GHAZI A. A. AZIZI F.: (2006) Changes in calcium, 25(OH) vitamin D3 and other biochemical factors during pregnancy. J Endocrinol Invest. 29(4), p. 303–7.
2. BURWELL R. G.: (2003) Aetiology of idiopathic scoliosis: current concepts Pediatric Rehabilitation, Publisher: Taylor & Francis, Volume 6, Numbers 3–4, p. 137–170.
3. ČIHÁK R.: (1984), Anatomie 1, p. 119–125.

-
4. DVOŘÁK R. VÁŘEKA I.: (2000) Několik poznámek k názorům na držení těla. Fyzioterapie, č. 3, online
 5. ERKULA G. SPONSELLER P. D. KITER A. E.: (2003) Rib deformity in scoliosis Eur Spine J, 12, p. 281–287
 6. HAJNIŠ K. SUCHOMEL A.: (2002) Perpendicular dimensions of thoracic and lumbar spine in standing and sitting positions. Locomotor System Volume 9, Numbers 3–4, p. 91–96.
 7. ISHII T. MUKAI Y. HOSONO N. et al.: (2004) Kinematics of the upper cervical spine in rotation: in vivo three-dimensional analysis. Spine. 1; 29(7), E139–44.
 8. KAPANDJI I. A.: (1976). The Physiology of Joints The Trunk and the Vertebral Column: Volume 3 The Trunk and the Vertebral Column (Churchil Livingstone, Edinburg), pp. 82–128–146
 9. KARSKI T., MAKAI F. REHAK, et al.: (2001) The new rehabilitation treatment of so-called idiopathic scoliosis. The dependence of results on the age of children and the stage of deformity. Locomotor System, Vol. 8, No2, p. 66–73.
 10. KOUWENHOVEN J. W., VINCKEN K. L. BARTELS L.W., et al.: (2006) Analysis of pre-existent vertebral rotation in the normal spine. Spine. 1, 31(13), p. 1467–72.
 11. KOTWICKI T.: Sagittal and transversal plane deformity in thoracic scoliosis. Stud Health Technol Inform. 91, 2002, p. 251–6.
 12. LEWIT K.: (1990) Manipulační léčba v rámci léčebné rehabilitace. 1. vyd. Praha: Nada
 13. MIMURA M., MORIYA H., WATANABE T., et al.: (1989) Three-dimensional motion analysis of the cervical spine with special reference to the axial rotation. Spine. 14(11), p. 1135–9.
 14. OTÁHAL S., VÁCLAVÍK P.: (1989) Moiré tomografie. Lékař a technika, 20(4), p. 89–93.
 15. RIAZ M., PORAT R., BRODSKY N.L., et al.: (1998) J Perinatol. The effects of maternal magnesium sulfate treatment on newborns: a prospective controlled study. 18(6 Pt 1), p. 449–54.
 16. SMITH R. M., POOL R. D., BUTT W. P., et al.: (1991) Dickson, R. A. The transverse plane deformity of structural scoliosis. Spine. 16(9), p. 1126–9.
 17. STOKES I. A.: Three-dimensional terminology of spinal deformity. Spine. 1994, 19(2), s. 236–48.
 18. TOBIAS P. F.: (2003) 1. Vývoj vzpřímeného postoje lidí esej ortopedické antropologie (The evolution of man's upright posture, an essay in orthopaedic anthropology. Locomotor System Volume 10, Numbers 1–2, p. 7–28.
 19. VÉLE F.: (1995) Kineziologie posturálního systému. Praha: Karolinum.
 20. VOJTA V., PETERS A.: (1995) Vojtův princip, svalové souhry v reflexní lokomoci a motorická ontogeneze. Translation Grada Publishing
 21. WEISS H. R., DALLMAYER R., GALLO D.: (2006) Sagittal counter forces (SCF) in the treatment of idiopathic scoliosis: a preliminary report. Pediatr Rehabil. 9(1), p. 24–30.
 22. WHITE, A. A. III, PANDJABI, M. M.: (1990). Clinical Biomechanics of the Spine. Chapter 2 Kinematics of the spine, Lippincott: Williams & Wilkins, Churchill Livingstone and Harcourt Health Sciences Company, p. 102–112.
 23. YAZICI M., ACAROGLU E. R., ALANAY A., et al.: (2001) Measurement of vertebral rotation in standing versus supine position in adolescent idiopathic scoliosis. J Pediatr Orthop. 21(2), p. 252–6.
 24. <http://biomech.ftvs.cuni.cz/pbpbk/kompendium/biomechanika/kinematika> (2000, 2004), „Patobiomechanika a patokinesologie pohybového ústrojí“, UK a ČVUT v Praze.
- Adresa autorky:
Mgr. Iveta Pallová
Katedra anatomie a biomechaniky
Fakulta tělesné výchovy a sportu UK
Josef Martího 31, 162 52 Praha 6
Iveta.Pallova@seznam.cz
-

**POSLEDNÍ POZOROVÁNÍ BIOMECHANICKÉ
ETIOLOGIE TZV. IDIOPATICKÉ SKOLIÓZY.
NOVÁ KLASIFIKACE – TŘI ETIOPATOGENETICKÉ
SKUPINY (I, II, III EPG)**

**RECENT OBSERVATIONS IN BIOMECHANICAL
ETIOLOGY OF SO-CALLED IDIOPATHIC
SCOLIOSIS. NEW CLASSIFICATION – THREE
ETIOPATHOLOGICAL GROUPS (I, II, III EPG)**

KARSKI T.

Chair and Department of Pediatric Orthopaedics and Rehabilitation
Skubiszewski Medical University of Lublin, Poland

University Pediatric Hospital, Chodźki St. 2, 20-093 Lublin, Poland

SUMMARY

The article presents biomechanical etiology of the so-called idiopathic scoliosis (AIS). It describes Ist, IInd and IIIrd etiopathological groups (epg) of spine deformity which were distinguished in years 2001/2004/2005. At all children with so-called idiopathic scoliosis we found a real abduction contracture of the right hip often connected with flexion and external rotation contracture. In other cases we found only limited range of adduction of the right hip in comparison to the left hip. We state that the children with the real abduction contracture of the right hip constitute the first etiopathological group of development of scoliosis (Ist epg). It is “S” double shaped scoliosis with rib hump on the right side. Other patients with only limited adduction of right hip in comparison to the left hip constitute the second etiopathological group of development of scoliosis (IInd epg). It is “C” shaped lumbar or sacro-lumbar or lumbo-thoracic left convex scoliosis. The third etiopathological group (IIIrd epg) shows none or very slight curves on X-rays with no rib hump or very slight but with “stiffness of spine”. Such young patients have problems with sport and in adult age stiffness of spine causes large “back pain”. The right hip structural abduction contracture, or only difference in adduction, is connected with the “syndrome of contractures” at newborns and babies described by many authors and thoroughly by Prof. Hans Mau. How does scoliosis develop? Our explanation is the following: asymmetry of movement of hips

during gait provokes asymmetry of loading and asymmetry of growth of left and right sides and gradual development of scoliosis. The Ist epg scoliosis is secondary compensatory deformity. The IInd epg is connected with the permanent stand position on free on the right leg since first years of life. The IIIrd epg consists of patients from boarder of Ist and IInd epg. This classification makes clear therapeutic approach to every etiopathological group of scoliosis and gives us possibility to introduce causative prophylaxis.

Key words: So-called idiopathic scoliosis. Biomechanical etiology. New classification.

INTRODUCTION

The biomechanical etiology of the so-called idiopathic scoliosis (AIS) is based on asymmetry of movements of left and right hip and in result asymmetry of loading during gait, leading to asymmetry of growth between left and right side of the body. At children with so-called idiopathic scoliosis there is a real abduction contracture of the right hip often with co-existing flexion and external rotation contractures. In other cases there is only asymmetry of movement meaning smaller adduction of the right hip in comparison to the left hip. This asymmetry of movements is connected with the "syndrome of contractures" at newborns and babies [1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15] (Mau, Robinson&McMaster, McMaster, Hensinger, Barlow, Howorth, Green&Griffin, Dangerfield&Coll., Karski, Karski&Coll., Tarczyńska&Coll., Vizkelety, Heikkilä).

MATERIAL

The whole material consists of 1450 patients with scoliosis examined with spine problems over the period of 25 years (1980–2005). 364 of patient constituted control group. In this control group the adduction of both hips was symmetrical

and the axis of spine was normal (**Fig. 1**). In the studied material there were patients from Ist, IInd and IIIrd group of scoliosis (described in chapter 4). Observed period – 1 to 10 years. Age of patients – 3rd to 21st year of life. The largest group – children from 6th do 14th year of life. Distribution of the three groups: I epg group 593 (41 %) children, II epg group 333 (23 %) children, III epg group 131 (9 %) patients – mostly young adults and adults, congenital scoliosis 29 (2 %). At about 20 % of patients there were radiological signs of spina bifida occulta and sometimes with pectus infundibuliforme. At about 3 % slight symptoms of minimal brain damage (MBD). At 10 % of patients – family history of scoliosis. Mothers of 2 % of examined children were previously treated with scoliosis.

“SYNDROME OF CONTRACTURES” OF NEWBORNS AND BABIES. INFORMATION ABOUT CONJUNCTION WITH THE SO-CALLED IDIOPATHIC SCOLIOSIS

The “syndrome of contractures” at newborns and babies described precisely by Mau

[1, 2] (his original description – “Siebener (Kontrakturen) Syndrom”) can be related to many early and late disorders and dysfunctions of skeletal system. In result at scoliotic patients the following tissues are contracted and shortened in the region of the right hip: *tractus iliotibialis, *fascia lata, *fascia of m. gluteus medius, *fascia of m. gluteus minimus, *m. sartorius, *m. rectus, *capsules of the right hip joint. A lot of authors saw clinical and radiological changes in pelvis and hip regions what confirms biomechanical theory of the so-called idiopathic scoliosis [14, 27, 28, 29, 30, 31].

THREE ETIOPATHOLOGICAL GROUPS OF DEVELOPMENT OF SCOLIOSIS (IST, IIND AND IIIRD)

Ist etiopathological group of scoliosis (Karski 2001)
[“S” deformity = double curve scoliosis]. (Fig. 2a, 2b)

A) At these children there is a real abduction contracture of the right hip 5-10 degree or adduction 0 degree. The



Fig. 1. – School screening for scoliosis. Seven years old boy – “Adams bending test for scoliosis” - normal, full, round, harmonic flexion of spine, symmetry of left and right lumbar and thoracic regions. Symmetrical adduction of both hips. No danger of scoliosis.

adduction of the left hip is large - in range from 35–40–45 degrees (examination in extension position of the joint) (**Table 1**). The causative factor in development of this type of scoliosis is connected with gait!

- B) Pathological influence is connected with gait but additionally with stand position “at free” only on the right leg and lasts many years.
- C) Beginning of scoliosis at small children (3–4 years). The first is rotation deformity confirmed in computer gait analysis [51].

D) In the “3D deformity of this “S” shaped scoliosis” the rotational deformity of spine with the “stiffness of spine” and diminishing of lumbar lordosis and thoracic kyphosis and later even “lordotic deformity of thoracic spine”.

- E) As result of rotational deformity spine becomes to be stiff with “flat back”. Here are following three stages of deformity connected with severity of deformity: a) disappearing of spinous processes (Karski) during “bending test” (Adams, Meyer) or “side bending test” to the left and right leg (Karski),



Fig. 2a and 2b – Examples of “S” shaped double scoliosis. 1st etiopathological group of scoliosis (view from the back on both X-ray pictures). Two girls – history numbers: 970317 (8 years old) and 980108 (7 years old). At girl (980108) larger scoliosis because the patient performed wrong extension, exercises for 2 years.

- b) flat back – hypolordosis lumbalis, hypokyphosis thoracalis during flexion examination (Vlach, Palacios-Carvajal),
 c) lordotic deformity in thoracic part of spine during flexion examination (Adams, Meyer, Tomaschewski&Popp and others).
- F) Development of the rib hump on the right side (gibbous costalis).
- G) Progression at majority of children, especially in acceleration period of growth.

IInd etiopathological group of scoliosis (Karski 2001) (“C” left convex scoliosis – lumbar or lumbo-sacral or lumbo-thoracic) (Fig. 3a, 3b)

- A) At these children there is only limited adduction of the right hip in comparison the left side. Adduction of the right side 10–15–25 degree, adduction of the left side 35–45–50 degree (examination in extension position of the hip joint) (Table 2).

Degree and type of scoliosis	Range of adduction of the right hip in straight position of the joint	Range of adduction of the left hip in straight position of the joint	Co-existing flexion of the right/ both hip(s) and external rotation contracture of the right hip
Ist etiopathological group of scoliosis			
“S” double shaped scoliosis. Curves: L 5°–10°–15°, Th 5°–10°–15°. Progressive.	From (–)5° to (–)10° it means real abduction contracture 5° to 10°	Adduction 30° to 45° even 50°	Flexion contracture according to Dunkan-Elly test: +++++ External rotation contracture: 10°–15°
Ist etiopathological group of scoliosis			
“S” double shaped scoliosis. Curves: L 5°–10°–15°, Th 5°–10°–15°. Progressive.	Adduction 00	Adduction 30° to 45° even 50°	Flexion contracture according to Dunkan-Elly test: +++++ External rotation contracture: 10°–15°

Table 1. Classification of scoliosis. Ist etiopathological group of scoliosis (Ist epg). Type of scoliosis – depending on range of adduction of both hips. Value of adduction movement of both hips measured in straight position of the joint in. Co-existing flexion and external rotation contractures (see text). X/S – sacral bone, L – lumbar spine, Th – thoracic spine

- B) Firstly physiologic side movement of spine to the left by “stand position of the right leg”, next gradual fixation of “C” shaped spine curve with clinical symptoms and changes of spine axis in X-ray picture at older children – at age 10–12–14 years.
- C) Pathological influence is connected only with the permanent habit of stand “at free” on the right leg through many years. Beginning if the child starts to stand and scoliosis become to be clearly visible if the child is over 10 years old.
- D) There is lumbar or lumbo-sacral or lumbo-thoracic left convex scoliosis.
- E) It is not “paralytic scoliosis” as described by many authors [46]. It is also not “degenerative scoliosis” as thought some others authors [lecture of Prof. Stewart Weinstein at SICOT 2005 in Istanbul]. To this patients with “spondyloarthrosis” I could explain – scoliosis is the first and degenerative changes occur later.
- F) Sometimes and only in some cases – we see development of compensatory



Fig. 3a and 3b – Example of “C” shaped left sacro-lumbar scoliosis and “C” shaped left lumbar scoliosis (view from the back on both X-ray pictures). Two girls – history numbers: 940121 (11 years old) and 901112 (15 years old). IInd etiopathological group of scoliosis. Both girls had a habit to stand “on free” only on right leg for all years.

- right convex thoracic scoliosis at children “on the border” of both groups.
- G) Mostly these patients do not have rotation deformity or small. Mostly these patients do not have rib hump.
- H) These patients are without progression or small but with pain problems (spondyloarthrosis lumbalis, lumbago, ischias) at adult age.

IIIrd etiopathological group of scoliosis (Karski 2004)
Border between Ist and IInd group – “scoliosis without curves” (Table 3)

How does this type of scoliosis develop? The main symptom in this group is the “stiffness of spine”. As was told – in Ist epg of scoliosis, the first stage of is the rotation deformity, which causes stiffness of spine. At these patients progression stopped (!)

Degree and type of scoliosis	Range of adduction of the right hip in straight position of the joint	Range of adduction of the left hip in straight position of the joint	Co-existing flexion of the right/ both hip(s) and external rotation contracture of the right hip
IInd etiopathological group of scoliosis			
„C“ shaped left convex scoliosis. Curves – L 10° or S+L 5°–10°, or L+Th 10°–15°. Non-progressive.	Adduction 10° to 15°	Adduction 30° to 45° even 50°	Flexion contracture according to Dunkan-Elly test: ++ (occasionally) External rotation contracture: not present
IInd etiopathological group of scoliosis			
„C“ shaped left convex scoliosis. Curves – L 10° or S+L 5°–10°, or L+Th 10°–15°. Non-progressive.	Adduction 15° to 25°	Adduction 30° to 45° even 50°	Flexion contracture according to Dunkan-Elly test: ++ (occasionally) External rotation contracture: not present

Table 2. Classification of scoliosis. IInd etiopathological group of scoliosis (IInd epg). Type of scoliosis – depending on range of adduction of both hips. Value of adduction movement of both hips measured in straight position of the joint in IInd epg group of scoliosis. Co-existing flexion and external rotation contractures (see text).

X/S – sacral bone, L – lumbar spine, Th – thoracic spine

because of changes in “habitual manners” in youth period of life – practicing more active sports and special kinds of sports (karate, taekwon do, kung-fu, aikido, tai chi, judo, yoga), changing the stand position – more on the left leg, changing the sleep position – using “bent position” convenient for spine.

Clinically and in X-ray examination we see no curves or only slight. We see also no rib hump or slight. So there can be “scoliosis without any curves” or with “sight curves”

unimportant clinically. These patients were mostly not treated before and through many years they did not know about the “spine problem”. In youth period they have problems with sport activities. At adult age they show very large range of “back pain” (Fig. 4a, 4b). The patients from this group need “differential diagnosis” because some general doctors or internists diagnosed rheumatism, heart pain, circulatory problems, pulmonary illnesses like bronchitis or pleuritis, neurological or gynecological problems.

Degree and type of scoliosis	Range of adduction of the right hip in straight position of the joint	Range of adduction of the left hip in straight position of the joint	Co-existing flexion of the right/ both hip(s) and external rotation contracture of the right hip
IIIrd etiopathological group of scoliosis			
No curves or slight. No rib hump or slight. Stiffness of spine. Non-progressive.	Adduction 5°–10° to 15°	Adduction 30° to 40°	flexion contracture according to Dunkan-Elly test: +++ (often) External rotation contracture: yes or not
IIIrd etiopathological group of scoliosis			
No curves or slight. No rib hump or slight. Stiffness of spine. Non-progressive.	Adduction 10°–20° to 25°	Adduction 30° to 40°	Flexion contracture according to Dunkan-Elly test: +++ (often) External rotation contracture: yes or not

Table 3. Classification of scoliosis. IIIrd etiopathological group of scoliosis (IIIrd epg) Type of scoliosis – depending on range of adduction of both hips. Value of adduction movement of both hips measured in straight position of the joint in IIIrd epg group of scoliosis. Co-existing flexion and external rotation contractures (see text).

X/S – sacral bone, L – lumbar spine, Th – thoracic spine

DISCUSSION TO BIOMECHANICAL ETIOLOGY

Through years nobody could confirm the hypothetic “etioloical factors” of scoliosis like: genes, congenital, local anatomical disorders connected with processi articularis, ribs or other anatomical changes, like hormonal causes (prostaglandin, melatonin), chemical – calcium, phosphorus, mucopolisacharid, glycogen, actins and myosin in muscles, calmodulin, illnesses like: rickets, osteoporosis, diseases of nervous system, even disorders

connected with labyrinths and plenty of other hypothetic influences (described in detail by Tylman, Skogland&Coll., Lowe&Coll., Zarzycki&Coll., Żuk&Dziak, Ogilvie&Coll. [27, 44, 45, 46, 47, 52]. Observation from the years 1981 – 2005 show that the cause of development of idiopathic scoliosis is strictly biomechanical. In 1995 “the causative chain of pathological factors leading to the so-called idiopathic scoliosis” was first presented (in Hungary) and in 1996 described in medical literature (in Germany) [10]. The chain of development of deformity is as follows: the asymmetry in movement



Fig. 4a and 4b – Two examples of developed “stiffness of spine” in lumbar and thoracic spine.
Fig. 4a – 15 years old girl examined during screening for scoliosis. Stiffness of spine, problem with practising sports, occasional pain.

between right and left hip, next: asymmetry of loading of right and left side during gait and as result the disturbing of spine growth and development since a child starts walking. This observation makes clear that the beginning of scoliosis is early – in first years of life but at this time the symptoms of scoliosis are very “unclear and untypical”. In many orthopaedics’ books it is written that “scoliosis develop from the apex of curve”. Now it is clear that scoliotic deformity is going from the “bottom of spine” it means from pelvis and sacro-lumbar region up to all parts of spine.

In the 1st group (I epg), the first symptoms of AIS are only the clinical symptoms and these should be “observed” for many years before the deformity is clearly visible in X-ray examination. These are: pathological “side bending test for scoliosis” (Lublin test), disappearing of spinous processes under the skin during “flexion of spine” (in Adams “bending test for scoliosis” or “Lublin test”), asymmetry in adduction of both hips, permanent “stand position” on the right leg and other.

At children with developed AIS, by exact examination, many researchers saw such distant deformities like: plagioceph-



Fig. 4b

Fig. 4b – Monika K. (36 years old) history number 690627 – “moderate stiffness of spine” but with large back pain since 7 years. Pain with radiation to both sides and even stomach. Many visits to internists and neurologists. Adduction of the right hip 0 degree, adduction of the left hip 40 degrees. We advised her to begin “new rehabilitation exercises”, thermo-therapy, hand massages.

ly, torticollis, asymmetry of temporal bone, asymmetry of the whole body described in "syndrome of contractures" [9, 48, 8, 4, 7] (Dangerfield, Sevastik, Green&Griffin, McMaster, Howorth, Gardner, Tylman, De Esteves). These observations confirm the connection between "syndrome of contractures" and scoliosis. If we take in consideration "the syndrome of contractures" in the biomechanical etiology of the so-called idiopathic scoliosis, we can explain among others: 1. gender of patients – mostly girls ("syndrome of contractures" is mostly at girls), 2. three etiopathological groups of scoliosis – connection with gait and "stand position at free" only or mostly on the right leg, 3. geography of scoliosis – lumbar left convex, thoracic right convex; rib hump on the right side (connected with "left sided syndrome of contractures" coming from 85 %–90 % left situated pregnancies – Oleszczuk), 4. enlargement of scoliosis in the acceleration period of child's growth especially at children with difference of growth between trunk and lower limbs, when lower limbs grow faster than trunk. Our observations confirms also Dimeglio (EPOS Meetings) and 5. sensibility for the „new rehabilitation exercises" which include removal of contractures.

CONCLUSIONS

1. The so-called idiopathic scoliosis is connected with the right hip abduction contracture often plus flexion and plus external rotation contracture of this hip; or with big difference of adduction movement of both hips. During walking the contracture causes asymmetry in loading and growth of spine. With time comes the develop-

ment of scoliosis. In the beginning of scoliosis there are changes in pelvis and lower part of spine. The first is rotation deformity of spine and "stiffness of spine", later gibbous costalis and spine curves (Ist epg). The abduction contracture of right hip makes the right leg "stronger" and provokes "standing on free" only on the right leg what is also the "causative moment for development of scoliosis" (IInd epg).

2. The abduction contracture of the right hip is connected with the "syndrome of contractures" of newborns and babies described precisely by professor Hans Mau from Tübingen and also by many authors – Dega, Tylman, Gardner, Burwell, Stokes, Saji&Leong, Dangerfield&Coll., Willner, Wynne-Davies, Green&Griffin, McMaster, Komprda, Magoun.
3. There are three etiopathological groups of development of so-called idiopathic scoliosis. The first group (Ist) – double "S" scoliosis with rib hump – is connected with the asymmetry while walking, loading and growth and the habit of free standing on the right leg. The lumbar and thoracic curves appear at the same time, sometimes very early at the age 4–6 years. At small children the curve even of 5 degrees (X-ray) and "beginning of stiff spine" should be for doctors an "important sign of scoliosis problem".
4. In Ist epg the first is rotation deformity which causes "stiffness" of spine with three stages: a) disappearing of process spinosi Th6th12 [35, 12] (Karski); b) flat back and flattening of lumbar spine [41, 40, 11] (Tomaschewski&Popp, Palacios-Carvajal, Vlach&Coll., Karski); even c) lordotic deformity in the tho-

racic part of spine (Adams, Meyer). This type of scoliosis is progressive.

5. The second group (IInd) – “C” scoliosis – is connected only with the habit of “permanent stand position on the right leg” since first years of life. In this group the first and the only one is the lumbar or sacro-lumbar or lumbo-thoracic left convex scoliosis. At these children we do not see rotation deformity with essential stiffness of spine, nor thoracic curve, nor rib hump and if any, these are not important clinically. This type of scoliosis is not “paralytic scoliosis”.
6. There are also patients from the boarder of Ist and IInd group. In new classification from the 2004 it is the IIIrd group of so-called idiopathic scoliosis only with “stiffness of spine” and at adult patients with “back pain”. This type of scoliosis is without or with very small curves or rib hump. The IInd and IIIrd types of scoliosis are non-progressive.
7. According to “biomechanical etiology” we should introduce the new stretching-flexion asymmetric exercises and special sport programs for the children endangered with scoliosis or with already beginning scoliosis. Neoprophylaxis is possible but it should be started very early at children 4–6–8 years old.

REFERENCES

1. MAU H.: Zur Ätiopathogenese von Skoliose, Hüftdysplasie und Schiefhals im Säuglingsalter. Zeitschrift f. Orthop. 1979, 5, 601–5.
2. MAU H.: Die Ätiopathogenese der Skoliose, Bücherei des Orthopäden, Band 33, Enke Verlag Stuttgart 1982, 1–110
3. ROBINSON C. M., MCMASTER M. J.: Juvenile idiopathic scoliosis. Curve patterns and prognosis in one hundred and nine patients” J. B. J. S., 1996, 78-A, 1140–1148
4. MCMASTER M. J.: Infantile idiopathic scoliosis: can it be prevented?” J. B. J. S., 1983, 65-B, 612–617
5. HENSINGER R. N.: Congenital dislocation of the hip. Clinical Symp. 1979, 31
6. BARLOW T. G.: Early diagnosis and treatment of congenital dislocation of the hip. J.B.J.S., 1962, 44B(2), 292–301
7. HOWORTH B.: The etiology of the congenital dislocation of the hip, Clin. Orthop., 1977, 29, 164–179
8. GREEN N. E., GRIFFIN P.P.: Hip dysplasia associated with abduction contracture of the contralateral hip. J.B.J.S. 1982, 63-A, 1273–1281.
9. DANGERFIELD P. H., DORGAN J. C., SCUTT D., GIKAS G., TAYLOR J.F.: Stature in Adolescent Idiopathic Scoliosis (AIS). 14 Meeting EPOS, Brussels, 5-April 1995, Papers and Abstracts, Page 210.
10. KARSKI T.: Kontrakturen und Wachstumsstörungen im Hüft- und Beckenbereich in der Ätiologie der sogenannten „Idiopathischen Skoliosen“ – biomechanische Überlegungen, Orthop. Praxis, 3/96, 32:155–160
11. KARSKI T.: Skoliozyi tzw. idiopatyczne – przyczyny, rozwój i utrwalanie się wady. Profilaktyka i zasady nowej rehabilitacji. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. Progress and fixation of the spine disorders. The prophylaxis and principles of the new rehabilitation treatment, KGM, Lublin, 2000, 1–143
12. KARSKI T.: Skoliozyi tzw. idiopatyczne – etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis. Kontrakture in der Ätiologie des sogenannten “idiopathischen Skoliosen”. Prinzipien der neuen

Übungstherapie. Möglichkeiten der Prophylaxe, FOLIUM, Lublin, 2003, 1-233

13. KARSKI T., KARSKI J., MADEJ J., LATALSKI M.: Persönliche Überlegungen zur Ätiologie der idiopathischen Skoliosen. Praktische Hinweise zur Entdeckung beginnender Skoliosen. Prinzipien der neuen Übungstherapie. Möglichkeiten der Prophylaxe. Orthop. Praxis, 02/2002, 38, 75-83

14. TARCZYŃSKA M., KARSKI T., FRELEK-KARSKA M.: Prenatal conditions for the development of the hip dysplasia in the material of 223 pregnant women, followed-up study of the newborn children". EPOS 2000, XIX Meeting of the European Pediatric Orthopaedic Society, Congress Book, Milan, April 5-8.2000, page P8.

15. HEIKKILÄ E.: Congenital dislocation of the hip in Finland. An epidemiologic analysis of 1035 cases, Acta Orthop. Scandinavica 1984, B.55,125-129.

16. KARSKI T., MAKAI F., REHAK L., KARSKI J., MADEJ J., KAŁAKUCKI J.: The new Rehabilitation treatment of so-called idiopathic scoliosis. The dependence of results on the age of children and the stage of deformity. Locomotor System vol. 8, 2001 No.2, 66-71

17. KARSKI T.: Biomechanical influence onto the development of the so-called "idiopathic scoliosis" - clinical and radiological symptoms of the disorder. Acta Orthopaedica Yugoslavica, 28(1997) 1, 9-15

18. KARSKI T.: Hip abductor contracture as a biomechanical factor in the development of the so-called „idiopathic scoliosis". Explanation of the etiology, Magyar Traumatologia, Ortopedia, Kezsebeszet, Plasztikai Sebeszet, 1998, 3, 239-246

19. KARSKI T. The rehabilitation exercises in the therapy and prophylaxis of the so-called "idiopathic scoliosis", Acta Ortopaedica Yugoslavica, 29, 1998,1, 5-9.

20. KARSKI T.: in Burwell, Dangerfield - Spine. Etiology of Adolescent Idiopathic Scoliosis:

Current Trends and Relevance to New Treatment Approaches, Volume 14/Number 2, Hanley & Belfus, Inc, May 2000., Philadelphia, 324

21. KARSKI T.: Etiology of the so-called "idiopathic scoliosis". Biomechanical explanation of spine deformity. Two groups of development of scoliosis. New rehabilitation treatment. Possibility of prophylactics, Studies in Technology and Informatics, Research into Spinal Deformities 4, Vol. 91., IOS Press 2002, Amsterdam, Berlin, Oxford, Tokyo, Washington DC, 37-46.

22. KARSKI T.: Biomechanical explanation of etiology of the so-called idiopathic scoliosis, SICOT/SIROT Second Annual International Conference Cairo (Egypt) 10th - 13th September 2003

23. WALCZAK D., PIĄTKOWSKI S.: in Karski T. Skoliozy tzw. idiopatyczne - przyczyny, rozwój i utrwalanie się wady. Profilaktyka i zasady nowej rehabilitacji. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. Progress and fixation of the spine disorders. The prophylaxis and principles of the new rehabilitation treatment, KGM, Lublin, 2000, 1-143

24. URBANIK C., OLESZCZUK J.: in Karski T. Skoliozy tzw. idiopatyczne - przyczyny, rozwój i utrwalanie się wady. Profilaktyka i zasady nowej rehabilitacji. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. Progress and fixation of the spine disorders. The prophylaxis and principles of the new rehabilitation treatment, KGM, Lublin, 2000, 1-143

25. MALAWSKI S.: Własne zasady leczenia skolioz niskostopniowych w świetle współczesnych poglądów na etiologię i patogenezę powstawania skolioz, Chir. Narz. Ruchu i Ortop. Pol., 1994, 59, 3: 189-197

26. GRUCA A.: in Tylman D. Patomechanika bocznych skrzywień kręgosłupa, Wydawnictwo Severus, Warszawa, 1995, Seiten 167.

27. TYLMAN D.: Patomechanika bocznych skrzywień kręgosłupa, Wydawnictwo Severus, Warszawa, 1995, Seiten 167.

-
28. GARDNER A.: in Karski T. Skoliozy tzw. idiopatyczne – przyczyny, rozwój i utrwalanie się wady. Profilaktyka i zasady nowej rehabilitacji. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. Progress and fixation of the spine disorders. The prophylaxis and principles of the new rehabilitation treatment, KGM, Lublin, 2000, 1-143
29. BURWELL G., DANGERFIELD P. H., LOWE T., MARGULIES J.: Spine. Etiology of Adolescent Idiopathic Scoliosis: Current Trends and Relevance to New Treatment Approaches, Volume 14/Number 2, Hanley&Belfus, Inc, May 2000., Philadelphia, str 324
30. STOKES I. A. F.: Studies in Technology and Informatics, Research into Spinal Deformities 2, Vol. 59., IOS Press 1999, Amsterdam, Berlin, Oxford, Tokyo, Washington DC, 1-385.
31. SAJI M., LEONG J. C. Y.: Increased femoral neck-shaft angles in adolescent idiopathic scoliosis. Spine 1995; Vol.20; 303:311
32. WILLNER (1972) in Normelly H.: Asymmetric rib growth as an aetiological factor in idiopathic scoliosis in adolescent girls, Stockholm 1985,1-103.
33. WYNNE-DAVIES (1975) in Normelly H.: Asymmetric rib growth as an aetiological factor in idiopathic scoliosis in adolescent girls, Stockholm 1985,1-103.
34. MAGOUN (1974) in Normelly H.: Asymmetric rib growth as an aetiological factor in idiopathic scoliosis in adolescent girls, Stockholm 1985,1-103.
35. TOMASCHEWSKI R., POPP B.: Die Funktionelle Behandlung der beginnenden idiopathischen Skoliose. Jahann Ambrosius Barth, Leipzig Heidelberg 1992, 1-96.
36. ROAF R. in Tomaschewski R, Popp B.: Die Funktionelle Behandlung der beginnenden idiopathischen Skoliose. Jahann Ambrosius Barth, Leipzig Heidelberg 1992, 1-96.
37. PERDIOLLE J. in Tomaschewski R, Popp B. Die Funktionelle Behandlung der beginnenden idiopathischen Skoliose. Jahann Ambrosius Barth, Leipzig Heidelberg 1992, 1-96.
38. ADAMS in Tomaschewski R, Popp B. Die Funktionelle Behandlung der beginnenden idiopathischen Skoliose. Jahann Ambrosius Barth, Leipzig Heidelberg 1992, 1-96.
39. MEYER in Tomaschewski R, Popp B. Die Funktionelle Behandlung der beginnenden idiopathischen Skoliose. Jahann Ambrosius Barth, Leipzig Heidelberg 1992, 1-96.
40. VLACH O., ROUCHAL T., NEUBAUER M. in Karski T. Skoliozy tzw. idiopatyczne – etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis, FOLIUM, Lublin, 2003, 1-233
41. PALACIOS-CARVAJAL J. in Karski T. Skoliozy tzw. idiopatyczne – etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis, FOLIUM, Lublin, 2003, 1-233
42. RAPAŁA K. in Tyłman D. Patomechanika bocznych skrzywień kręgosłupa, Wydawnictwo Severus, Warszawa, 1995, Seiten 167.
43. RAPAŁA K. in Karski T. Skoliozy tzw. idiopatyczne – etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis, FOLIUM, Lublin, 2003, 1-233
44. SKOGLAND L. B., JAMES A., MILLER A.: Growth related hormones in idiopathic scoliosis. An endocrine basis for accelerated growth, Acta Orthop. Scandinavica 1980,51, 779-789.
45. LOWE T. G., LAWELLIN D., SMITH D. A. B. et al.: Platelet calmodulin levels in adolescent idiopathic scoliosis. Spine 2002; 27:768-775
46. ZARZYCKI D., SKWARCZ A., TYLMAN D., PUCHER A.: Naturalna historia bocznych skrzywień kręgosłupa, Chir. Narz. Ruchu i Ortop. Polska, 1992, 57, Supp. 1, 9-15
-

-
47. ŻUK T., DZIAK A.: Ortopedia z traumatologią narządów ruchu, PZWL, Warszawa, 1993, 161-173
48. SEVASTIK J., DIAB K.: Studies in Technology and Informatics, Research into Spinal Deformities 1, Vol. 37., IOS Press 1997, Amsterdam, Berlin, Oxford, Tokyo, Washington, DC 1-509.
49. KARSKI T. in Grivas TB. Studies in Technology and Informatics, Research into Spinal Deformities 4, Vol. 91., IOS Press 2002, Amsterdam, Berlin, Oxford, Tokyo, Washington DC, 37-46.
50. BIALIK V. in Karski T. Skoliozy tzw. idiopatyczne – etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis, FOLIUM, Lublin, 2003.
51. KARSKI T.: Biomechanical Explanation of Etiology of the So-Called Idiopathic Scoliosis. Two etiopathological Groups - Important for Treatment and Neo-Prophylaxis Pan Arab Journal Vol. (9) No. (1)/ January 2005 pp 123-135
52. JAMES W. OGILVIE, JOHN BROWN, VEEANN ARGYLE, LESA NELSON, MARY MEADE, KENNETH WARD: The search for Idiopathic Scoliosis Genes, Spine 2006; 31: 679-681
53. KOMPRDA J. IN KARSKI T.: Etiology of the so-called “idiopathic scoliosis”. Biomechanical explanation of spine deformity. Two groups of development of scoliosis. New rehabilitation treatment. Possibility of prophylactics, Studies in Technology and Informatics, Research into Spinal Deformities 4, Vol. 91., IOS Press 2002, Amsterdam, Berlin, Oxford, Tokyo, Washington DC, 37-46.

Acknowledgements

I want to thank Jarosław Kalakucki MD, MA for his essential help in preparing this paper in English.

Abbreviations

In the article the term “scoliosis” = “idiopathic scoliosis” = “so-called idiopathic scoliosis” = AIS = adolescent idiopathic scoliosis Ist epg, IInd epg, IIIrd epg – three (Ist, IInd and IIIrd) etiopathological groups of the so-called idiopathic scoliosis

Author's address:

Prof. Tomasz Karski, MD, PhD

University Pediatric Hospital
Chodźki St. 2, 20-093 Lublin, Poland
phone/fax 0048 81/741 56 53
e-mail: tkarski@dsk.lublin.pl
www.ortopedia.karski.lublin.pl

**„SYNDROM KONTRAKTUR“ (PODLE MAU)
S ABDUKČNÍ KONTRAKTUROU PRAVÉHO
KYČELNÍHO KLOUBU JAKO PŘÍČINNÉHO
FAKTORU VÝVOJE TZV. IDIOPATICKÉ SKOLIÓZY**

**“SYNDROME OF CONTRACTURES” (ACCORDING
TO MAU) WITH THE ABDUCTION CONTRACTURE
OF THE RIGHT HIP AS CAUSATIVE FACTOR FOR
DEVELOPMENT OF THE SO-CALLED IDIOPATHIC
SCOLIOSIS**

KARSKI J., KALAKUCKI J., KARSKI T., DŁUGOSZ M.

Chair and Department of Pediatric Orthopaedics and Rehabilitation
Skubiszewski Medical University of Lublin, Poland

University Pediatric Hospital, Chodźki St. 2, 20-093 Lublin, Poland

SUMMARY

The article provides basic explanation of “syndrome of contractures” (described by Mau in 1979) at newborns and babies and it's conjunction with biomechanical etiology of the so-called idiopathic scoliosis (Karski 1995–2006). The authors analyzed children with “syndrome of contractures” and noted its relevance to some clinical symptoms at children with scoliosis. Newborns and babies with clinical signs of „syndrome of contractures” require further spine examination already at age of 3–4 in order to detect “danger of oncoming scoliosis” and to introduce neo-prophylaxis. The research based on “syndrome of contractures” can explain predominance of female gender of patients with scoliosis, sides of curves, side of rib hump, progression and sensibility to new rehabilitation exercises.

Key words: syndrome of contractures, so-called idiopathic scoliosis

INTRODUCTION

A lot of malformations of skeletal system can be related to deformations already taking place in last months of pregnancy. These deformations are called „syndrome of contractures” („*Siebener [Kontrakturen] Syndrom*” – Mau). This „syndrome” has been described primarily by May [1, 2] and also among others by: Hensinger [3], Howorth [4], Green & Griffin [5], Vizkelety [6], Komprda [7], Karski [8, 9, 10, 11, 12], Tarczyńska, Karski & Karska [13]. The causes of the „syndrome of contractures” can be related with fetus itself (large weight, large length) or with mother conditions (small belly during pregnancy, lack of amniotic fluids, pelvic bone type: “androidal” or “platypeloidal” – inconvenient for proper fetus growth [13]).

INFORMATION ABOUT „SYNDROME OF CONTRACTURES”

In most cases of pregnancies we observe left sided “syndrome of contractures”. That is connected with first fetus position during pregnancy which is most common at 80 %-85 % (90 %) of all pregnancies (Oleszczuk) [14]. The fetus body, meaning: head, trunk, pelvis are pressed to the left side of mothers spine. This may result in some typical deformations (primarily unfixed) of skeletal system called “ultra-positioning” by Dega [15].

The left-sidedness of fetus positioning provides a typical clinical view of the “syndrome of contractures” at newborns and babies and later at older children of typical topography of deformities (Karski). Professor Mau gave a detailed description of

„*Siebener [Kontrakturen] Syndrom* [1, 2] – “the syndrome of seven contractures”.

These are:

1. scull deformity (plagiocephaly) – flattening of left forehead and temple regions, left chick atrophy, eyes asymmetry, nose and ears deformations
2. torticollis – usually left-sided. Can be related with plagiocephaly and lack of proper head positioning, and also with primary shortening of sterno-cleido-mastoideus muscle (neck muscle) torticollis with *tumor neonatorum*
3. *scoliosis infantilis* (infantile scoliosis) – usually right convex lumbo-thoracis curve. This type of spine deformity was during many years improperly added to the group of idiopathic scoliosis. This scoliosis usually recedes spontaneously [20, 22, 23]. Some authors described its disappearance at 80 % of cases [4] or even at 100 % (Mau) [1, 2]
4. contracture of adductor muscles of the left hip. Untreated contracture can lead to development of hip dysplasia, which primarily can be observed only at 10 % of newborns [10]. The remaining 90 % of dysplasia are cases of secondary deformity resulting from the contracture and are classified as “developmental hip dysplasia” (DDH). Untreated contracture of adductors leads to hip joint dysplasia
5. contracture of abductor muscles of the right hip (Karski) [2, 9, 12, 16], described as *Haltungsschwäche* by Mau. This contracture may cause oblique positioning of pelvic bone observed at hip joint X-ray picture of babies and young children. With time it may lead to disturbances of biomechanics (asymmetry during gait, asymmetry in growth and development of spine) and “permanent

habit of standing on free only on the right leg" (the right leg is stronger and more stable due to the contracture!) which in result leads to development of the so-called idiopathic scoliosis (Karski 1995–2006) with division into three etiopathological groups [17])

6. pelvic bone asymmetry – the abduction contracture can influence the pelvis positioning visible during X-ray examination for hip joint screening (**Fig. 1**)
7. feet deformities – such as: pes equino-varus, pes equino-valgus, pes calcaneo-valgus or pes calcaneo-valgus adductus

MATERIAL AND METHODS

Analysis of the material of newborns.

The analysis was conducted on 300 histories of babies and children examined

in Outpatient Department in the years 1999–2001 [13]. The age of children was from 3 weeks to 12 months. These children were examined for different problems of asymmetry, deformations and malformations of movement apparatus [3, 15]. At 97 children from this groups we noted different symptoms of „syndrome of contractures”. These were 74 girls and 23 boys. „Syndrome of contractures” of the left side was noted at 55 children, of the right side at 42. The relation left : right was different than in fetus positioning (85 % : 15 %) since the children [n. 300] were examined by general doctors with visible pathology and sent to specialist for further consulting. The analysis showed that most of these children were from first pregnancy (80 %), mothers had small bellies during pregnancy (mother's reports), usually the bellies were “flattened”. The mothers informed



Fig. 1a



Fig. 1b

Fig. 1a and 1b – Girl, history number: 971029 (1a) – obliquity of pelvis caused by abduction contracture of the right hip 5 degree (examination in straight position of the joint), adduction contracture of the left hip – left hip dysplasia. (1b) – after successful DDH treatment – the oblique position of the pelvis remains. Necessity of spine examination after 3rd year of life.

about lack of amniotic fluids. The newborns at birth were heavier or longer than normal [13]).

Analysis of the material of children with scoliosis.

An additional analysis was conducted on 100 histories of children with the so-called idiopathic scoliosis aged 5–8 years. At 20 of them we noted abduction contracture of the right hip ranging from 5 to 10 degrees or adduction movement 0 degrees, but at the left hip at the same time the adduction was 35–40–45–50 degrees. At these children we noted initial stages of the so-called idiopathic scoliosis typical for the Ist etiopathological group (Ist epg) [18]. We noted clinically: loss of spine flexion, disappearing of *processi spinosi* under the skin Th6–Th12, flat back sometimes with lordotic deformity of thoracic spine. In 3-dimensional [3D] deformity of scoliosis the rotation deformity is the first. The angles of curves at X-ray examination were of several to 10 degrees (Cobb). The children were included into prophylaxis programs. The second group of 80 children with primary "syndrome of contractures" showed only limitation of right hip adduction in comparison to the left one. Adduction of the right hip 10–15–25 degree, of the left hip 35–40–45–50 degree. We noted only slight waist asymmetry, functional shortening of left lower extremity with normal spine flexion (35 children). At remaining 45 children we noted "functional" left lumbar convex scoliosis in spine flexion-rotation tests (Lublin side bending test). At these children we noted initial stages of the so-called idiopathic scoliosis typical for the IInd etiopathological group (IInd epg) [17]) – lumbar left convex or sacro-lumbar left convex or lumbo-thoracic left convex scoliosis.

„GEOGRAPHY” AND SOME CLINICAL SYMPTOMS OF THE SO-CALLED IDIOPATHIC SCOLIOSIS IN RELATION TO „SYNDROME OF CONTRACTURES”

Some unexplained question marks in etiology of idiopathic scoliosis can be answered in relation to "syndrome of contractures".

- A) Why scoliosis occurs mostly at girls?
 - Because the contracture of the right hip is connected with the "syndrome of contractures" which is mostly at girls (ratio boys : girls is 1 : 5) [1, 2].
- B) Why lumbar left convex and thoracic right convex scoliosis? Rib hump on right side? – the sides are connected with the "geography" of "syndrome of contractures". First fetus position is at 85 %–90 % pregnancies when the child is placed on the left side of mother's uterus may cause the right hip abduction contracture. The „S”, „C” and „I” types of scoliosis (Ist, IInd and IIIrd epg groups) depend on the range of right hip abduction contracture in comparison to the left hip [19] and other causes.
- C) Progression of scoliosis in acceleration period of child's growth. Especially in second phase of acceleration the extremities grow faster than trunk [20]. Contractures (right hip abduction contracture also with flexion and external rotation – Karski, Cheneau, Matussek) [12] disturb the biomechanics of a growing child leading to fast progression of scoliosis especially in Ist epg (development of scoliosis con-

nected with gait) [18, 19]. The faster growth of legs than trunk was also observed by Dimeglio [20].

Clinical observations indicate that progression in Ist epg is especially fast at children with joint laxity, rickets, pelvis and lumbar spine anatomy anomalies, chest and ribs deformities (*pectus infundibuliforme*). Early signs informing about danger of scoliosis are among others

stiffness of spine (Fig. 3a, 3b, 3c) with “flat back” and habit of permanent sitting straight up and stand “at free” only on the right leg.

The IIIrd epg described in 2004 consists of older patients with “back pain” and stiffness of spine. The early symptoms at that group were similar to the beginning of scoliosis in Ist epg but the later development was different and no progression of curves was present over the years.



Fig. 2a



Fig. 2b

Fig. 2a and 2b – Girl, history number: 990504 (2a) X-ray examination at 3rd year of life shows beginning of Ist epg of the so-called idiopathic scoliosis – “S” double scoliosis. (2b) Two years later – during new rehabilitation treatment.

CONCLUSIONS

1. Newborns and babies require detailed examination to discover symptoms of „syndrome of contractures”.
2. Early prophylactic and preventive programs should be introduced at these

children in accordance to type of skeletal malformation (scull, neck, spine, hips, feet).

3. Children aged above 1 year (after treatment of DDH if any) should be examined to discover the difference of adduction movement of hips and in



Fig. 3a



Fig. 3b



Fig. 3c

Fig. 3a, 3b, 3c – Three possible shapes of spine during sitting: (3a) spine protected against scoliosis, (3b) spine shows the danger of deformity, (3c) spine shows stiffness – danger of the so-called idiopathic scoliosis.

case of asymmetry of adduction the children should undergo periodical spine examination.

4. Any asymmetry of pelvis at X-ray picture of babies (in DDH screening) should be later remembered as possible danger for spine development at children 3–4 years old and later.
5. The spine X-ray in scoliosis screening should always comprise hip joints. Loading of both legs should be symmetrical, knees straight and feet should be placed together. Stand position on the right leg enlarges curves, stand position on the left leg diminishes curves.
6. To evaluated danger of oncoming scoliosis we should use new clinical tests and early prophylactics programs already for children 3–4–5 years old [21]. Children should sit physiologically, never straight up; sleep in fetus position and stand “on free” on the left leg as easy but important protection against scoliosis.

REFERENCES

1. MAU H.: Zur Ätiopathogenese von Skoliose, Hüft dysplasie und Schiefhals im Säuglingsalter. *Zeitschrift f. Orthop.*, 1979:5: 601–5
2. MAU H.: Die Ätiopatogenese der Skoliose. *Bücherei des Orthopäden*, Band 33, Enke Verlag Stuttgart, 1982: 1–110
3. HENSINGER R. N.: Congenital dislocation of the hip. *Clinical Symp.*, 1979:31
4. HOWORTH B.: The etiology of the congenital dislocation of the hip, *Clin. Orthop.* 1977:29; 164–79
5. GREEN N. E., GRIFFIN P. P.: Hip dysplasia associated with abduction contracture of the contralateral hip. *J.B.J.S.* 1982:63-A: 1273–81.
6. VIZKELETY T.: Aktuelle Probleme der angeborenen Hüftluxation und Hüft dysplasie. *Maszynopis autora. Referat w Lublinie*, 29. 11. 1980
7. KOMPRDA J.: Difficulties in treatment of congenital dysplasia of the hip in children with the moulded baby syndrome. 10 Meeting of Paediatric Orthopaedics. Abstracts of papers. Brno, 1988: A20
8. KARSKI T.: Skoliozy tzw. idiopatyczne – etiologia, rozpoznawanie zagrożeń, nowe leczenie rehabilitacyjne, profilaktyka. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. The new rehabilitation treatment. Prophylaxis. Kontraktura in der Ätiologie des sogenannten “idiopathischen Skoliosen”. Prinzipien der neuen Übungstherapie. Möglichkeiten der Prophylaxe, FOLIUM, Lublin, 2003.
9. KARSKI T.: Kontrakturen und Wachstumsstörungen im Hüft- und Beckenbereich in der Ätiologie der sogenannten „Idiopathischen Skoliosen“ – biomechanische Überlegungen, *Orthop. Praxis.* 1996: 3, 32:155–60
10. KARSKI T.: Przykurcze i zaburzenia rośnięcia w obrębie biodra i miednicy przyczyna rozwoju tzw. „skoliosz idiopatycznych”. Rozważania biomechaniczne, *Chir. Narz. Ruchu i Ortop. Pol.* LXI, 1996:1:143–50
11. KARSKI T.: Hip abductor contracture as a biomechanical factor in the development of the so-called „idiopathic scoliosis”. Explanation of the etiology *Magyar Traumatologia, Ortopedia, Kezsebeszet, Plasztikai Sebeszet.* 1998:3, 239–46
12. KARSKI T.: Skoliozy tzw. idiopatyczne – przyczyny, rozwój i utrwalanie się wady. Profilaktyka i zasady nowej rehabilitacji. The etiology of the so-called idiopathic scoliosis. Progress and fixation of the spine disorders. The prophylaxis and principles of the new rehabilitation treatment”, KGM, Lublin, 2000.
13. TARCZYŃSKA M., KARSKI T., FRELEK-KARSKA M.: Prenatal conditions for the development of the hip dysplasia in the material of 223 pregnant women, followed-up study of the newborn children. EPOS 2000, XIX Meeting of

the European Pediatric Orthopaedic Society, Congress Book. Milan, April 5–8.2000, page P8

14. OLESZCZUK J.: Wrodzona dysplazja biodra z punktu widzenia położnika. Zależność rozwoju wady od postawy płodu w czasie ciąży. Referat na Kursie CMKP, Lublin, maj 2003.

15. DEGA W.: Badania z dziedziny etiologii wrodzonego zwichnięcia biodra. Chir. Narz. Ruchu 1932:144 II.

16. KARSKI T.: Contracture of the pelvis and hips region in the development of scoliosis. Biomechanic reasons. Etiology of the so-called „idiopathic scoliosis” Annual Meeting of the Hungarian Orthopaedic Association, Szeged, Hungary, Abstracts. 1995: 38

17. KARSKI T., REHAK L., MADEJ J., KARSKI J., TARCZYŃSKA M.: Nowe testy badawcze w diagnostyce tzw. skolioz idiopatycznych. Znaczenie wczesnych badań w programowaniu profilaktyki. Kwart. Ortop. 2001:2, 129–36

18. KARSKI T.: Etiology of Adolescent Idiopathic Scoliosis [w:] Burwell, Dangerfield (red.) Spine. Etiology of Adolescent Idiopathic Scoliosis: Current Trends and Relevance to New Treatment Approaches – Volume 14/Number 2, Hanley & Belfus, Inc, Philadelphia, 2000: 324

19. KARSKI T.: Biomechanical influence onto the development of the so-called “idiopathic scoliosis” – clinical and radiological symptoms of the disorder. Acta Orthopaedica Yugoslavica. 1997: 28 1, 9–15

20. DIMEGLIO A.: Juvenile idiopathic scoliosis – progression connected with growth of trunk and legs. Lecture at EPOS Meeting, Amsterdam, April 1988

21. KARSKI T., MADEJ J., REHAK L., KOKAVEC M., KARSKI J., LATALSKI M., KAŁAKUCKI J.: Nowe leczenie rehabilitacyjne skolioz tzw. Idiopatycznych – efekty terapii (New conservative treatment of the so-called idiopathic scoliosis; effectiveness of therapy), Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja, Vol. 7, nr 1, 2005, pp. 28–35

Author's address:

Prof. Tomasz Karski, MD, PhD

University Pediatric Hospital

Chodźki St. 2, 20-093 Lublin, Poland

phone/fax 0048 81/741 56 53

e-mail: tkarski@dsk.lublin.pl

www.ortopedia.karski.lublin.pl

PŘIHLÁŠKA

řádného člena

Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP

Příjmení Jméno

Titul(y)

Datum narození Rodné číslo

Adresa pracoviště

..... PSČ

--	--	--

--	--

Telefon Fax

Adresa bydliště

..... PSČ

--	--	--

--	--

Telefon Mobil

E-mail

Přihlašuji se za řádného člena Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP (odborná společnost 1200) a souhlasím s posláním a cíli České lékařské společnosti J. E. Purkyně.

Datum Podpis

Stanovisko organizační složky:

Přijat dne Podpis

Přihlášku do společnosti doručte na adresu:

Společnost pro pojivové tkáně ČLS JEP, Olšanská 7,

130 00 Praha 3, ČR, tel./fax: 222 582 214, e-mail: ambul_centrum@volny.cz

Informace uvedené na tomto formuláři jsou přísně důvěrné a nebudou poskytnuty žádné další osobě ani organizaci.



INFORMACE O SPOLEČNOSTI PRO POJIVOVÉ TKÁŇ ČLS J. E. PURKYNĚ (SPT)

Vážená paní kolegyně, vážený pane kolego,

dovoluji si Vás informovat o možnosti stát se členem **Společnosti pro pojivové tkáň (SPT)**, která v roce 2004 navázala na plodnou desetiletou činnost Společnosti pro výzkum a využití pojivových tkání vedenou panem prof. MUDr. M. Adamem, DrSc. Posláním *SPT* je podpora rozvoje výzkumu pojivových tkání, šíření nových poznatků týkajících se všestranných analýz tkání z obecného pohledu, moderních klinických přístupů k diagnostice a léčbě. Dalším posláním *SPT* je usnadnění styků mezi jednotlivými odborníky navázáním spolupráce s různými vědeckými, odbornými, výrobními a farmaceutickými společnostmi.

Vědecké poznání a aplikace nejnovějších poznatků v klinické praxi nabyly v posledních letech nebyvalého zrychlení, a to nejenom v zahraničí, ale i u nás. Tato skutečnost bezprostředně souvisí s kvalitativním rozvojem poznání i v nebiologických vědách a v moderních inženýrských přístupech. Stále více se prokazuje, že vše se vším souvisí – není náhodou, že nové poznatky a objevy vznikají na rozhraní oborů a různých vědních disciplín. Lidská společnost v posledních desetiletích dosáhla nové civilizační kvality - ve vědě a v jejích aplikacích zcela jistě, avšak v morálce a etice ne tak příliš. Biomedicina je v současné době rozsáhlou interdisciplinární vědou, která bez kooperace s jinými vědními obory by byla odsouzena ke stagnaci. Proto cílem *SPT* je nejenom integrovat odborníky v biomedicině, ale i v technických sférách.

Prioritní snahou *SPT* je prezentovat odborné veřejnosti a specialistům v klinické praxi nejnovější poznatky v oblasti pojivových tkání. *SPT* je i společenskou organizací klinických pracovníků, vědců, pedagogů, která si klade za cíl společensky sblížit nejenom pracovníky v aktivní službě, ale i kolegyně a kolegy v důchodovém věku a v neposlední řadě i studenty a mladé doktorandy z vysokých škol, universit a akademických ústavů.

SPT bude organizovat během každého roku alespoň dvě odborná a společenská setkání, kde vedle odborných přínosů bude kladen důraz také na společenské – přátelské diskuse všech vás, kteří nechťejí stagnovat, a kteří nechťejí přemýšlet o nových poznatcích izolovaně a osamoceně. Pro uhrazení nejzákladnějších nákladů na korespondenci se členy společnosti, jejich informovanost a pořádání odborných kolokvií, symposií a společenských odborných setkání byl stanoven **roční členský příspěvek pro aktivní kolegyně a kolegy 200 Kč a pro studenty a důchodce 100 Kč.**

SPT vydává časopis *Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii*, do kterého se i vy můžete aktivně zapojit odbornými články, vašimi zkušenostmi a slunečnou pohodou. **Předplatné časopisu zůstává 240 Kč ročně, pro zahraniční odběratele 12 Euro.**

Milí kolegové, nestůjte (pro katastrofální nedostatek času) opodál a připojte se k české inteligenci – v oblasti pojivových tkání, ke které i Vy zcela jistě patříte. V naší krásné české zemi je třeba, aby prameny poznání byly stále živé a permanentně udržované. Poslání každého z nás není náhodné. Jsme velice zavázáni našim předkům, kteří rozvíjeli kvalitu odbornosti v naší zemi. Nepřipusťme útlum vědy u nás. Nenechme se zmanipulovat programovanou lhostejností, vyrůstající z neodbornosti, závislosti a z patologického prosazování ekonomicko-mocenských zájmů. Těšíme se na Vás a na Vaše zkušenosti – přijďte mezi nás!

Za výbor společnosti:

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc. – předseda

Prof. Ing. Miroslav Petrtyl, DrSc. – místopředseda

Prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc. – místopředseda

Ing. Hana Hulejová – jednatel

As. MUDr. Miloslav Kuklík, CSc. – pokladník



ŽIVOTNÍ JUBILEA ANNIVERSARIES

PROFESOR MUDr. JAROMÍR KOLÁŘ, DrSc. – osmdesátiletý



30. července 2006 oslavil své 80. narozeniny jeden z předních českých radiologů pan prof. MUDr. Jaromír Kolář, DrSc.

Ve stručnosti spíše heslovitě připomínáme čtenářům jeho profesní životopisné údaje.

Ostravský rodák, základní školu vychodil v Praze. Středoškolská studia musel v době okupace na 1 rok přerušit a nastoupit jako „nasazený“ pomocný dělník v ČKD. Již v září 1945 maturoval na Reálném gymnáziu v Praze na Vinohradech a zapsal se ke studiu na tehdejší Fakultě všeobecného lékařství UK v Praze. Promoce s půlročním předstihem 27. 9. 1950 (absolvoval všechny zkoušky na výtečnou „summa cum laude“).

Zahájení lékařské činnosti – na základě systému umístěnek nastoupil 15. 10. 1950 na radiodiagnostické oddělení Masarykovy nemocnice, KÚNZ Ústí nad Labem. Dvouletá vojenská prezenční služba 1951–53. Absolutorium půlročního specializačního kurzu v ÚDL Praha (1953–54), zakončené specializační zkouškou (atestací) v březnu 1954 s mimořádnou pochvalou. V říjnu 1955 po konkurzním řízení nastoupil jako sekundář na Radiologickou kliniku FN na Karlově náměstí v Praze u prof. Švába, který byl známý osteologickými pracemi a zaměřením. V roce 1958 se stal odborným asistentem, v roce 1960 kandidátem věd (téma disertace „Změny na kostech po ozařování“), v roce 1965 doktorem lékařských věd na základě obhajoby monografie, vydané ČSAV „The Physical Agents and Bone“. V roce 1966 byl habilitován v oboru radiologie na FVL UK v Praze, (neplacený docent do roku 1969), pak státní docent (1969).

V roce 1968, v době politického tání, získal možnost jednoročního pobytu v Radiologickém ústavu RK Universiteit v nizozemském Nijmegenu, kde pracoval jako vědecký pracovník s úkolem vyučovat osteologickou rentgenologii. V té době již měl na svém kontě více než 120 publikací z této oblasti a jeho jméno nabylo mimořádně dobrý zvuk nejen u nás, ale i v Evropě. V období normalizace let sedmdesátých a osmdesátých se Kolářův další pobyt na fakultě stal nežádoucí, opakované návrhy na jmenování profesorem jako nestraníka, zejména pak jako případného nástupce prof. Švába, byly zamítnuty.

Od září 1976 převzal funkci vedoucího katedry a Radiodiagnostické kliniky IPVZ na Bulovce po prof. MUDr. S. Věšínovi, DrSc. a věnoval se organizování a rozvíjení postgraduální výchovy lékařů. Až v září 1981 byl jmenován profesorem. Propagoval moderní vzdělávací systémy při využívání nejnovějších vyšetřovacích postupů, pro které se snažil zajistit i technické zázemí. Vědecké, organizační a pedagogické práci věnoval všechnen svůj čas. Vedení katedry ukončil v létě 1992. Jako lektor radiologické katedry IPVZ pokračuje od roku 2000 až dosud.

Publikační a přednášková činnost

Odborné i pedagogické dílo prof. Koláře je skutečně obdivuhodné. Dominuje v něm především osteologická radiologie. Zásadní místo zaujímá jeho spolupráce s doc. MUDr. R. Vrabcem, CSc. na klinice plastické chirurgie akademika F. Buriana, jejímž výsledkem byly mimořádně úspěšné publikace o kostních změnách v důsledku iradiace, popálení, úrazů elektrickým proudem a o vlivu dalších fyzikálních a chemických nox na skelet.

Je autorem 17 monografií (nebo kapitol v nich), z toho 1/3 v zahraničí. U nás se největší oblibě těší jeho „Nárys kostní diagnostiky“ (Kolář J, Zídková H. Praha, Avicenum 1986. 419 s.). Téměř 500 odborných časopiseckých prací, takřka přesná polovina v zahraničí. Příležitostná sdělení na (neoriginální) odborná a profesionální témata: více než 370 přednášek, více než 3000 referátů. Kromě této nesmírně rozsáhlé publikačně-přednáškové aktivity obětavě vypracoval úctyhodný počet seriózních posudků a recenzí na kandidátské, doktorské a habilitační práce a výzkumné projekty.

Další činnost

Jako dlouholetý vedoucí redaktor České radiologie i jako uznávaný představitel našeho oboru na významných mezinárodních jednáních prosazoval naše zájmy a udržoval důležité kontakty s předními odborníky v evropském i světovém měřítku. Není proto divu, že se mu za jeho klinickou, vědeckou, pedagogickou a i publikační činnost dostalo četných uznání a ocenění. Byl členem (postupně) redakčních rad 11 časopisů, převážně radiologických (v současné době ještě 3), vedoucím redaktorem „České radiologie“ je od roku 1981 až dosud. Je především jeho zásluhou, že časopis „prospívá“ a má stále vysokou odbornou úroveň. V roce 1993 se podílel na vzniku mezioborového časopisu Pohybové ústrojí - pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii - je stále aktivním členem redakční rady.

V roce 1979 byl zvolen členem International Skeletal Society. Čestný člen 9 zahraničních společností. Člen Československé radiologické společnosti (sekretářem výboru od roku 1969), České radiologické společnosti (sekretářem výboru do podzimu 1997, členem výboru do prosince 2001), Slovenské radiologické společnosti, České lékařské společnosti JEP, Slovenskej lekárskej spoločnosti.

V roce 1976 diplom MZ ČSSR za soubor studií kostí s použitím radioizotopů (zavedeno vyšetřování radionuklidy kostry v ČSSR). Obdržel 5 pamětních medailí „za zásluhy“ Čs. radiologické společnosti, Čs. lékařské společnosti JEP, Slovenskej lekárskej spoločnosti. V roce 1986 mu bylo uděleno státní vyznamenání „Purkyňova medaile“ za zásluhy o čs.

zdravotnictví. Dále byl oceněn Pamětní medailí ČLS JEP u příležitosti 75. narozenin (2001) a medailí za pedagogickou činnost LF UK v Plzni (2001).

Byl jedním ze zřizovatelů „Nadace pro děti s vadami pohybového ústrojí“ (1992–1994). V roce 1993 mu byla udělena Medaile Borise Rajewského, zakladatele European Association of Radiology „in appreciation of extraordinary contributions to European Radiological Community“ – prvnímu z „východního bloku“ za více než devítiletou činnost v přípravných výborech této Asociace při přípravě „European Congress of Radiology“.

V šedesátých letech s prof. MUDr. Vyhnánkem a doc. MUDr. Stloukalem se čtyři roky podílel na výzkumech kosterních pozůstatků Velkomoravské říše (IX. A X. století) v depozi-tářích Mikulčice. Dodnes jeho zkušenosti využívají naši paleopatologové prof. MUDr. Strouhal a doc. MUDr. Smrčka.

Zásluhy prof. Koláře o čs. radiologii a postgraduální výuku našich radiologů jsou zcela mimořádné. Prof. Kolář se věnoval celý život osteologii a v této specializaci získal světový věhlas. Vychoval řadu žáků, u kterých získal nadšení pro osteologickou radiologii. Před 5 lety s příznačně charakteristickou skromností prohlásil, že splnil své mladické (nehorázné a nedomyšlené) předsevzetí – pět set publikací za život, což splnil a že již nebude „vysrkávat



Profesor J. Kolář a profesor K. Kozłowski na The 6th Prague-Sydney symposium.

publikačně hlavu“. Svému předsevzetí ale nedostál, protože jeho mladší kolegové dodnes využívají jeho znalostí a precizní kritiky, a tak byl vtažen do dalších přednášek a publikací možná proti své vůli. Svým celoživotním dílem se řadí jednoznačně mezi přední osobnosti české medicíny. Ceníme si jeho trvajících nadšení „pro věc“, tvůrčího elánu a pracovního nasazení, ochoty, preciznosti, serióznosti, nebývalé skromnosti a přátelského jednání stejně jako hlubokých diagnostických znalostí, které jsme nejednou využili zejména u nejasných osteologických případů a v neposlední řadě jeho životních zkušeností a názorů. Je velmi poučné pro všechny posluchače sledovat jeho komentáře při řízení odborných sekcí na symposiích a kongresech, na které je stále jako čestný člen nebo host srdečně zván.

V roce 2004 stál při vzniku Společnosti pro pojivové tkáně (SPT) ČLS JEP a v roce 2005 byl jmenován čestným členem této Společnosti. Při příležitosti jeho významného životního výročí byl oceněn výborem SPT ČLS JEP udělením Medaile za zásluhy o rozvoj vědy. Je pro mě ctí, že mohu toto nejvyšší ocenění SPT ČLS JEP panu profesorovi osobně předat při zahájení The 7th Prague-Sydney-Lublin Symposia (Lékařský dům, Praha 11. 10. 2006).

Jménem redakční rady časopisu Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii a jménem výboru Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP upřímně přeji váženému a milému panu profesorovi MUDr. Jaromírovi Kolářovi, DrSc. zdraví a spokojenost, abychom ještě v dalších letech, my mladší kolegové a jeho žáci, měli příležitost čerpat z jeho vědomostí a životní moudrosti.

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

vedoucí redaktor časopisu Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii
předseda Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP
vědecký sekretář Odborné společnosti ortopedicko-protetické ČLS JEP

TÉMATIKA PŘÍSPĚVKŮ

K uveřejnění v časopise *Pohybové ústrojí* se přijímají rukopisy prací z oblasti pohybového ústrojí člověka, které se týkají především funkce, fyziologického i patologického stavu kosterního a svalového systému na všech úrovních poznání, diagnostických metod, ortopedických a traumatologických problémů, příslušné rehabilitace a léčebné i preventivní péče. Předmětem zájmu jsou týmové práce z oboru dětské ortopedie a osteologie, dále problémy z oboru biomechaniky, patobiomechaniky a bioreologie. Časopis má zájem otiskovat články kvalitní, vysoké odborné úrovně, které přinášejí něco nového a jsou zajímavé z hlediska aplikací a nebyly dosud nikde uveřejněny s výjimkou ve zkrácené formě.

Redakce přijímá původní práce a kasuistiky, souborné články, které informují o současném stavu v příslušných oblastech souvisejících s pohybovým ústrojím a abstrakty příspěvků z národních a mezinárodních konferencí, věnovaných hlavně pohybovému ústrojí. Původní práce a kasuistiky doporučuje publikovat v anglickém jazyce. Rukopisy jsou posuzovány dvěma (někdy i třemi) oponenty redakční rady.

Příspěvky, uveřejňované v časopise, jsou excerповány v periodických přehledech EMBASE/Excerpta Medica, vydávaných nakladatelstvím Elsevier. Při výběru příspěvků k uveřejnění dáváme přednost rukopisům, zpracovaným podle jednotlivých požadavků pro rukopisy, zasílané do biomechanických časopisů – Uniform Requirements Submitted to Biomedical Journals (Vancouver Declaration, Brit. med. J., 1988, 296, pp. 401-405).

ÚPRAVA RUKOPISŮ

Rukopis se píše v textovém editoru ve formátu doc, rtf. Na přiloženém výtisku vyznačte zařazení obrázků a tabulek do textu.

Na titulní straně uveďte název článku pod ním jméno autora, případně autorů, úřední název jejich pracoviště a konečně adresu prvního autora. U českých rukopisů uvádějte název článku a pracoviště také v angličtině. Na další straně uveďte stručný souhrn (do 100 slov), který má informovat o cílech, metodách, výsledcích a závěrech práce, doplněný překladem do angličtiny. Za ním připojte nejvýše šest klíčových slov v češtině resp. angličtině.

Vlastní text je u původních prací obvykle rozdělen na úvod, materiál a metodiku, výsledky, diskusi, závěr a případné poděkování. Souborné referáty, diskuse, zprávy z konferencí apod. jsou bez souhrnu a jejich členění je dáno charakterem sdělení. Před začátky jednotlivých odstavců vynechávejte pět volných mezer. Jednotlivé odstavce by měly mít alespoň čtyři strojové řádky. Slova, která mají být vytištěna proloženě podtrhněte přerušovanou čarou nebo uvádějte v proložené úpravě.

TABULKY A OBRÁZKY

Tabulky předkládejte každou na zvláštním listě s příslušným označením nahoře. Obrázky kreslete černou tuší (fixem) na pauzovací papír. Fotografie musí být profesionální kvality. Vybroucení se číslují v pořadí, v jakém jdou za sebou v následujícím v textu. Na levé straně rukopisu vyznačujte jejich předpokládané umístění v tištěném

textu. Na zadní straně dole uveďte číslo, jméno autora a jasné označení, kde bude horní a dolní část obrázku. Texty k obrázkům se píšou na zvláštní list. U českých rukopisů uvádějte texty k obrázkům i v angličtině. Vítanou pomocí jsou obrázky kvalitně naskenované (rozlišení 300 dpi) a uložené jako typ TIFF File (*.tif) nebo JPEG Bitmap File (*.jpg) na CD-R, který bude vrácen autorovi, tabulky, grafy uložené ve formátech Microsoft Excell (*.xls) nebo jako vektorové obrázky ve formátech (*.eps, *.cdr, příp. Autocadové *.dwg nebo *.dxf).

LITERATURA

Seznam odkazů na literaturu se připojí v abecedním pořadí na konci textu. Odvolání na literaturu uvádějte ve vlastním textu příslušnými čísly v závorkách ().

V seznamu citované literatury uvádějte údaje o knihách v pořadí: příjmení a iniciály prvních tří autorů s případným dodatkem „et al.“, název knihy, pořadí vydání, místo vydání, nakladatel, rok vydání, počet stran: Frost H. M.: The Laws of Bone Structure. 4 ed. Springfield: C.C.Thomas, 1964, 167 s.

Časopiseckou literaturu uvádějte tímto způsobem: příjmení a iniciály prvních tří autorů (u více autorů píše za jménem třetího autora et al.), název článku, název časopisu nebo jeho uznávaná zkratka, ročník, rok vydání, číslo, strany: Sobotka Z., Mařík I.: Remodelation and Regeneration of Bone Tissue at some Bone Dysplasias. Pohybové ústrojí, 2, 1995, č. 1, s. 15–24.

Příspěvky ve sbornících (v knize) se uvádějí v pořadí: příjmení a iniciály prvních tří autorů, název článku, editor, název sborníku, díl, místo, nakladatelství a rok vydání, strany ve sborníku (knize): Mařík I.,

Kuklík M., Brůžek J.: Evaluation of growth and development in bone dysplasias. In: Hajniš K.: ed. Growth and Ontogenetic Development in Man. Prague: Charles University, 1986, s. 391–403.

KOREKTURY

Redakce považuje dodaný rukopis za konečné znění práce. Větší změny při korekturách nejsou přípustné. Prosimе abyste pečlivě zkontrolovali text, tabulky a legendy k obrázkům. Pro zkrácení publikační lhůty tiskárny je možno připojit prohlášení, že autor netrvá na autorské korektuře.

ADRESA PRO ZASÍLÁNÍ PŘÍSPĚVKŮ

Rukopisy zasílejte na adresu:

Doc. MUDr. Ivo Mařík, Csc.

Ambulantní centrum pro vady

pohybového aparátu

Olšanská 7, 130 00 Praha 3

Tel./fax: (+420) 222 582 214

e-mail: ambul_centrum@volny.cz

Jeden výtisk časopisu Pohybové ústrojí bude zaslán bezplatně prvnímu autorovi příspěvku. Další časopisy je možno objednat u vydavatele.

Adresa:

Ambulantní centrum pro vady

pohybového aparátu

Olšanská 7, 130 00 Praha 3

Tel./fax: (+420) 222 582 214

e-mail: ambul_centrum@volny.cz

SUBJECT MATTER OF CONTRIBUTIONS

The journal Locomotor System will publish the papers from the field of locomotor apparatus of man which are above all concerned with the function, physiological and pathological state of the skeletal and muscular system on all levels of knowledge, diagnostical methods, orthopaedic and traumatological problems, rehabilitation as well as the medical treatment and preventive care of skeletal diseases. The object of interest are interdisciplinary papers of paediatric orthopaedics and osteology, further object of interest are problems of biomechanics, pathobiomechanics and biorheology. The journal will accept the original papers of high professional level which were not published elsewhere with exception of those which appeared in an abbreviated form.

The editorial board will also accept the review articles, case reports and abstracts of contributions presented at national and international meetings devoted largely to locomotor system. The papers published in the journal are excerpted in EMBASE / Excerpta Medica.

MANUSCRIPT REQUIREMENTS

Manuscripts should be submitted in original (we recommend to the authors to keep one copy for eventual corrections), printed double-spaced on one side of the page of size A4 with wide margins. The contributions (including Illustrations and Tables) has to be submitted in the well-known computer programs on disk.

While no maximum length of contributions is prescribed, the authors are encouraged to write concisely. The first page of paper should be headed by the title followed by the name(s) of author(s) and his/her (their) affiliations. Furthermore, the address of the author should be indicated who is to receive correspondence and proofs for correction. Papers are reviewed by two (and/or three) opponents.

The second page should contain a short abstract about 100 words followed by the key words no more than 6. The proper text of original paper is laid out into introduction, material and methods, results, discussion and if need be acknowledgement. The reviews, discussions and news from conferences are without summaries and their lay-out depends on the character of communication. The paragraphs should begin five free spaces from the left margin and contain at least four rows.

ILLUSTRATIONS AND TABLES

Authors should supply illustrations and tables on separate sheets but indicate the desired location in the text. The figures should include the relevant details and be produced on a laser printer or professionally drawn in black ink on transparent or plain white paper. Drawings should be in the final size required and lettering must be clear and sufficiently large to permit the necessary reduction of size. Photographs must be of high professional quality. Figure legends should be provided for all illustrations on a separate page and grouped in numerical order of appearance. On the back of figures, their number and name of the author should be indicated.

REFERENCES

References must be presented in a numerical style. They should be quoted in the text in parantheses, i.e. (1), (2), (3, 4), etc. and grouped at the end of the paper in alphabetical order.

The references of books should contain the names and initials of the first three authors, with eventual supplement „et al.“, title of book, number of edition, place of publishing, name of publisher, year of appearance and number of pages, for instance: Frost H. M.: The Laws of Bone Structure. 4. ed. Springfield: Thomas C. C., 1964, 167 p.

The references of papers published in journals should be arranged as follows: the names and initials of the first three authors (eventually after the name of the third author introduce et al.), title of the paper, journal name or its abbreviation, year, volume, number and page numbers, for instance: Sobotka Z., Mařík I.: Remodelation and Regeneration of Bone Tissue at Some Bone Dysplasias. *Locomotor System* 1995; 2, No.1:15–24.

The references of papers published in special volumes (in a book) should be arranged in the following order: names and initials of the first three authors, title of paper, editor(s), title of special volume (a book), place of publication, publisher, year of publication, first and last page numbers, for instance: Mařík I., Kuklík M., Brůžek J.: Evaluation of growth and development in bone dysplasias. In: Hajniš K.: ed. *Growth and Ontogenetic Development in Man*. Prague: Charles University, 1986:391–403.

Manuscripts and contributions should be sent to the Editor-in-chief:

Assoc. Prof. Ivo Mařík, M.D., Ph.D.

Ambulant Centre for Defects of

Locomotor Apparatus

Olšanská 7

130 00 Prague 3

Czech Republic

Phone/fax: (+420) 222 582 214

e-mail: ambul_centrum@volny.cz

One journal *Locomotor System* will be supplied free of charge to the first named author. Additional journals may be ordered from the publishers at time of acceptance.

Address:

Ambulant Centre for Defects of

Locomotor Apparatus

Olšanská 7

130 00 Prague 3

Czech Republic

e-mail: ambul_centrum@volny.cz

OZNÁMENÍ ÚMRTÍ

OBITUARY

Vzpomínka na Doc. MUDr. MILANA ROTHa, DrSc.

Je naší smutnou povinností oznámit našim čtenářům, že dne 2. dubna 2006 zemřel náš vážený a milý kolega Doc. MUDr. Milan Roth, DrSc., spoluvůrce časopisu Pohybové ústrojí. Zemřel ve věku nedožitých 83 let. Kolega Roth trpěl potraumatickou koxartrózou levé kyčle. Dva měsíce po úspěšné implantaci endoprotézy počátkem roku 1999 utrpěl mozkovou příhodu, po níž částečně ochrnl a byl zcela odkázán na péči své manželky Milady. Do konce svého života se zabýval svým koníčkem objasněním patogeneze vrozených a získaných vad skeletu osteoneurální makrosyntézou vývojového vztahu nervové a kostní tkáně na základě mnohaletých experimentálních studií.

Biografie

Milan Roth se narodil 6. října 1923 v Lelekovicích v rodině řídícího učitele tamní obecné školy, kam docházel v letech 1929–1934. Středoškolská studia na III. reálném gymnasiu v Brně ukončil maturitou v roce 1942. Následující školní rok navštěvoval Ústav řeči v Brně (angličtina, němčina) a od července 1943 byl až do konce války „totálně“ nasazen v továrně Klöckner v Kuřimi. Po osvobození studoval na Lékařské fakultě Masarykovy university v Brně a promoval 29. 9. 1949. Po krátkém působení na chirurgii v Bruntále a Přerově nastoupil vojenskou základní službu, která rozhodla o jeho celém dalším profesionálním životě. Byl přidělen na rentgenové oddělení vojenské nemocnice v Plzni, kde pracoval více než jeden rok a seznámil se základy oboru, jemuž již zůstal celoživotně věren. Po dvouletém působení na ústředním rentgenologickém ústavu FN v Olomouci přešel po konkursním řízení na ústřední rentgenové oddělení Fakultní nemocnice v Brně u Svaté Anny. Po přeměně tohoto oddělení na klinické pracoviště v roce 1960 se stal odborným asistentem kliniky a v roce 1964 obhájil kandidátskou disertační práci. Navržené habilitační řízení bylo v roce 1969 těsně před provedením zrušeno ze „známých důvodů“. Docentem pro obor rentgenologie (radiodiagnostiky) byl jmenován po změně politických poměrů v roce 1989 a doktorskou disertaci obhájil 10. 4. 1991.

Na Katedře radiologie a nukleární medicíny LF MU v Brně pracoval ve funkci odborného asistenta až do srpna 1989, poté jako důchodce na radiodiagnostické klinice LF MU v Brně-Bohunicích až do roku 1995.

Doc. Roth se profesně ubíral po dvou základních liniích, neuroradiologické (byl zakládajícím členem Evropské neuroradiologické společnosti) a ortopedicko-rentgendiagnostické. Tato ojedinělá profesní kombinace – nejužší kontakt se dvěma základními medicínskými

obory, kde oblastí zájmu je buď nervový systém, nebo kosterní, spolu se zájmem o zoologii a fylogenetiku jej přivedla k syntetickému makropohledu na vývoj a vzájemný makrovztah příslušných dvou tkání a orgánů, které se běžně pojmají, vyšetřují a zkoumají zcela odděleně. Zmíněná „osteoneurální makrosyntéza“ spočívá v podstatě v zevšeobecnění cerebro-kraniálního vývojového vztahu především na osový orgán (mícha-páteř), dokonce však i na končetiny (periferní nervstvo-končetinové kosti). Tento přístup poskytuje sice značně provokativní, nicméně argumentačně zdůvodněný a pokusně podložený výklad řady ryze osteologicky stále záhadných především „dysplastických“ chorobných stavů kostry.

Svou celoživotní vědeckou a experimentální práci shrnul v řadě publikací, které si ziskaly zasloužený ohlas, ale i mnoho diskusí a námitek.

Publikoval u nás i v zahraničí, většinu prací napsal v angličtině. Přehled nejvýznamnějších jeho publikací byl citován při příležitosti jeho 75. životního jubilea v časopise *Pohybové ústrojí* (*Pohybové ústrojí*, 5, 1998, č. 1–2, s. 93–95).

Zásadní prací je jeho monografie *Neurovertebral and Osteoneural Growth Relations*. Brno, Universita J. E. Purkyně, 1985, 201 p. Z posledních jeho prací dlužno citovat:

- Roth M. Skeletal teratogenesis. *Intermezzo Riv Neuroradiol* 10, 1997, pp. 59–62.
- Roth M. Cancerogenesis. *Intermezzo Riv Neuroradiol* 10, 1997, pp. 337–40.
- Roth M. Morphology and development of the spine: Plea for a doubt. *Intermezzo Riv Neuroradiol* 11, 1998, pp. 313–20.
- Roth M. Rheumatoid Deformities of the Skeleton: Animal Models and Neuroadaptive Pathomechanism. *Locomotor System*, 5, 1998, No. 1–2, pp. 40–49.

Oponenti „makroneurotrofického“ výkladu systémových a končetinových vad pohybového ústrojí argumentují s faktem, že kostní tkáň není inervována. Přiznávají jen poruchy růstu kostí či vznik osteoporózy jako důsledek porušené „neurotrofiky“ (např. zkrat jedné dolní končetiny při úrazovém přerušení nervus ischiadicus v době růstu, nebo Sudeckův algoneurodystrofický syndrom po fraktuře či po prodloužení bérce. Považujeme-li za plausibilní Donaldsonův „nervový skelet“ (1937), tj. plstovitá všudypřítomná síť periferního nervstva, která difusně prostupuje celým tělem a která je i periostálně a endostálně, pak je zřejmé, že i končetinový skelet se nachází v nejintimnějším vztahu k nervstvu, intimnějším nežli je tomu mezi mozkiem a jeho neurokraniálním obalem. Kostra je doslova „zanořena“ do nervového skeletu a představuje vlastně „odlitek“ dutiny nacházející se v nervové plstovině. Je zřejmé, že především délkový růst kostí není možný bez současného adekvátního nárůstu zmíněného obklopujícího nervového skeletu a nervových kmenů. Tedy, není-li nervový skelet schopen růstu, pak ani kostěný „odlitek“ nemůže růst. Přitom je třeba si uvědomit, že nervový skelet a periferní nervový systém roste dlouhivým či extenzivním typem růstu, který je energeticko-metabolicky náročnější, a proto i zranitelnější pro obecné teratogenní faktory zevního prostředí než běžně známý buněčně dělivý typ růstu.

Doc. Roth si stále udržoval svůj nadšený pracovní elán a zájem o obor i při postupně se zhoršujícím zdravotním stavu. Žádné odborné publikace už neuveřejnil, i když byl vždy pevně přesvědčen o správnosti svých názorů, hypotéz a experimentálních důkazů. Bohužel nedokončil monografické práci, kterou měl sjednanou vydat v Itálii. Na sklonku jeho života projevil o jeho celoživotní dílo velký zájem holandský ortopéd dr. Piet van Loon, který usiloval o setkání s ním, ale zdravotní stav doc. Rotha to už nedovolil.

Pokroky v molekulární genetice, rozpoznávání významu dalších hox genů (homeobox je sekvence 180 nukleotidů, která je u člověka součástí čtyř genů, lokalizovaných na 2., 7., 12. a 17. chromozómu), vlivu hedgehog proteinu při vývoji embrya a jeho poruch, které mají za následek vývojové abnormality a malformace, studium nových buněčných adhezivních molekul a receptorů zcela jistě přispějí k přesnějšímu vysvětlení etiopatogeneze kostních dysplazií, vrozených končetinových a kombinovaných vad, na které pohlížíme jako na experimenty přírody. Jsme přesvědčeni, že na životní dílo Doc. Rotha navázají další studie, jež prověří jeho zcela originální experimenty a hypotézy v klinické praxi.

Prof. MUDr. Jaromír Kolář, DrSc.

Katedra radiodiagnostiky IPVZ

V Úvalu 84

150 18 Praha 5

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu

Olšanská 7

130 00 Praha 3

E-mail: ambul_centrum volny.cz

Pohybové ústrojí

Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii

The 7th Prague-Sydney-Lublin Symposium

News in Comprehensive Care on Locomotor Defects

The Medical House in Prague
11. 10. 2006

Vydává

Společnost pro pojivové tkáně

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu

Katedra antropologie a genetiky člověka PřF UK v Praze

Odborná společnost ortopedicko-protetická ČSL J. E. Purkyně

ročník 13 / 2006 Suppl.

Society for Connective Tissue
&
Czech Society for Prosthetics and Orthotics J. E. Purkyně
&
Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus

invite you for

THE 7TH PRAGUE-SYDNEY-LUBLIN SYMPOSIUM
“NEWS IN COMPREHENSIVE CARE
ON LOCOMOTOR DEFECTS“,

which will be held on Wednesday 11th October 2006 from 9 a.m.
at The Medical House, Sokolská 31, Prague 2, Czech Republic

with guest of honour
Prof. Tomasz Karski, M.D., PhD from Lublin
and
As. Prof. Jacques Chêneau from Saint Orens

Registration of participants from 8.30 a.m.

Conference fee 300 Czech crowns contains both Supplement with
summaries and two journals “Locomotor system”

The Symposium is launched within the framework Bone and Joint Decade
2000–2010 and belongs to education actions of The Czech Medical Chamber



PROGRAMME

OPENNING 9.00 A.M.

Chairmen: KOLÁŘ J., HYÁNEK J., MAŘÍK I.

MAŘÍK I.

Opening

HYÁNEK J.

A part of environmental factors on progress of atherosclerosis 107

MAŘÍK I.

Anniversary of Professor Jaromír Kolář, MD, DSc

KOLÁŘ J.

Skin and Bone Disorders: SKIBO Diseases 108

SMRČKA V.

Anniversary of Professor Eugen Strouhal, MD, DSc

STROUHAL E., NĚMEČKOVÁ A.

Malignant Tumours of the Ancient Egyptians 108

KARSKI T.

Recent observations in biomechanical etiology of so-called idiopathic scoliosis.

New classification – three etiopathological groups (I, II, III epg) 110

KARSKI J., KALAKUCKI J., KARSKI T., DLUGOSZ M.

Syndrome of contractures” (according to Mau) with the abduction

contracture of the right hip as causative factor for development

of the so-called idiopathic scoliosis 111

KALAKUCKI J., KARSKI T., KANDZIERSKI G., OKOŃSKI M., MADEJ J.

Information about old (wrong) rehabilitation treatment. Outcome

of new rehabilitation therapy - statistic analysis. Rules of neo-prophylaxis 111

CHÉNEAU J., ENGELS G., GRIVAS T. B.

Wedged vertebra expanded by brace. Report of two clinical cases 112

RECESS 12.00 – 13.00 P.M.

Chairmen: MARŠÍK F., KORBELÁŘ P., KARSKI T.

MARÍK I., KOLÁŘ J., HUDÁKOVÁ O., MARÍKOVÁ A., KOZŁOWSKI K.

Spine deformities at systemic density disorders 113

KUKLÍK M., MARÍK I., KOZŁOWSKI K.

Congenital spine deformities at rare syndromes: oculoauriculovertebral spectrum ... 119

KORBELÁŘ P.

Surgical treatment of spine deformities 128

WENDSCHE P.

Comprehensive rehabilitation of paraplegic patients 129

ČULÍK J., MARÍK I.

Computer aid to conservative treatment of scoliosis 131

PALLOVÁ I., LOPOT F., OTÁHAL S.

The potential fulcrum positions of axial vertebral rotation 137

PETRÝL M., MARÍK I., DANEŠOVÁ J., LÍŠAL J.

How the bone tissue substantially reduce enormous stresses
and strains in diaphyses 139

ZEMKOVÁ D., KRATOCHVÍLOVÁ M., PETRÁŠOVÁ Š., DIRBÁKOVÁ S., NOVOTNÁ E., MARÍK I.

Development of tibiofemoral angle of children – anthropometric method
of measurement and their results at a reference group 143

Lectures in English and/or in Czech 20 minutes with discussion, text slides in English

A PART OF ENVIRONMENTAL FACTORS ON PROGRESS OF ATHEROSCLEROSIS

PODÍL ENVIRONMENTÁLNÍCH FAKTORŮ NA ROZVOJ ATERO SKLEROZY

Prof. MUDr. Josef Hyánek DrSc.

Metabolická ambulance Nemocnice Na Homolce,
Praha

E-mail: Josef.Hyaneck@homolka.cz

Všichni víme, že strava a pohyb se během vývoje živočišného druhu *Homo sapiens* výrazně změnily, zatímco naše genová výbava nikoliv (jenom z 1,6 %). Výsledkem této krize jsou tzv. komplexní nebo civilizační choroby, kam patří i ateroskleróza (ATS). Mezi civilizační choroby řadíme kromě ATS, diabetes mellitus, obezitu, Alzheimerovu chorobu, psoriázu, metabolický syndrom X aj. Jsou to složitá metabolická onemocnění, protože mají celou plejádu vyvolávajících příčin. Pro ATS je konkrétně zatím podle doporučení SZO definováno 32 rizikových faktorů a detekováno 45 kandidátních genů, kterým je v poslední době věnována velká pozornost. Podle amerických genetiků Strachana a Reada (1996) mají vlivy vnějšího prostředí na exprimování kritických genů rozhodující význam. Pro člověka jsou rozhodujícími environmentálními (ekologickými) vlivy výživa a pohyb. Dietní vlivy a pohybová aktivita působí na lidský genom přímo či nepřímo a rozhoduje o vzniku, vývoji a progresi tohoto chronického onemocnění (ChO). Dietou (= potravinové chemické látky) a pohybem (= tkáňové metabolity provázající pohyb) jsou naše geny manipulovány a rozhodují o incidenci, nástupu, projevu a variabilitě ChO, takže nemohou existovat na světě ani dva jedinci, pokud žijí odděleně (včetně jednovaječných

dvojčat), kteří při stejné genové výbavě disponují stejným zdravotním stavem. Často nepochopitelné a překotné objevy v molekulární genetice neustále dokazují, proč nekoreluje naše genová výbava - genotyp se somatickým projevem - fenotypem. Nové vědní obory nutrigenomika a nutrigenetika sledují vlivy složení potravy a naší enzymové výbavy, stejně jako farmakogenetika sleduje účinky léků a cizorodných látek na náš organismus v různých etnických skupinách s historicky rozdílným způsobem životního stylu. Počty genů těchto polygenních nemocí se stále rozšiřují, ale při tom nehrají v primární etiologii tak významnou roli, jako při jejich manifestaci. O té rozhodují exogenní faktory (Olden a Wilson 2000). Jsou jako nabitá zbraň, s citlivou spouští, kterou nosíme neustále s sebou „v batohu“. Pokud nesa- háme na spoušť a na nikoho nemíříme - je všechno v pohodě.

Uvádíme příklady efektivních aktivit k zajištění pravidelného pohybu a správné výživy především podle vzoru z USA (Clintonova nadace - Alliance for a Healthier Generation Update spolu s American Health Association) nebo z EU (Liga gegen Atherosklerose), z Kanady, Japonska, Francie aj. všem známé již od 70. let. U nás tyto aktivity ačkoliv horujeme pro „americký životní styl“ a představujeme konzumní typ společnosti stále nezdolně. Správný pohybový stereotyp a stravovací návyky snižují agresi rizikových faktorů a včasná výchova v dětství k těmto návykům je nejlepší prevencí kardiovaskulárního onemocnění v dospělosti.

Na příkladech indukce a exprese jednotlivých enzymových systémů a jejich mediátorů u nejčastějších ChO, jako např. alkoholismu, nikotinismu, obezity, ATS aj., je možno ovlivňovat přesvědčováním pacienta, aby se o nápravu svého špatného „životního stavu“

pokusil sám, protože vyvolávající nepříznivé zevní vlivy dokážeme měnit (jídlo, kouření, stress, pohyb, kosmetika, ovzduší aj.), zatímco genovou výbavu ještě pořád ne.

Literatura

1. BRIGELIUS-FLOHÉ R., JOOST H. G.: Nutritional Genomics. Wiley VCH Verlag, Weinheim, 2006.
2. KAPUT J.: Diet-Disease gene interactions. Nutrition 2004; 20, 26–31.
3. OLDEN K., WILSON S.: Environmental health and genomics: Visions and implications. Nat. Rev. Genet., 2000;1, 149–153.
4. SIMONOPULOUSA P., ORDOVAS J. M.: Nutri-genetics and Nutrignomics, Karger, Basel, 2004.
5. STRACHAN T., READ A. P.: Human Molecular Genetics, Oxford, Bios Scientific Publ., 1996.

Podpořeno grantem IGA MZCR NA 7542-3

SKIN AND BONE DISORDERS: SKIBO DESEASES

Jaromír Kolář

Chai of Radiology, Postgraduate Medical School,
Prague

The etiology and pathogenesis of diseases that show synchronous or metachronous involvement of the skin, mucous membranes and bones are still poorly understood. The principles are not yet known, that govern the timing of involvement of different organ systems in some of them. Today for many disorders it is only speculated that they are caused by previously unknown genetic alterations that induce specific biochemical abnormalities in basic structures of the bones and skin – i.e. in collagen. Also the proteoglycan loss seems to be a common

pathogenic principle. In fact, main dermatologic features are very broad and similarly, main radiological features include a lot of symptoms, e.g. sclerosing skeletal changes, localized skeletal hypertrophies, bone marrow infarction, „cystic“ bone changes, acroosteolyses, periostoses, joint destructions, oateoarthritis, entesopathy a interstitial calcinosis. Not all of them are present in different conditions simultaneously, of course. The main subdivision of known diseases, belonging to this group of disorders, includes congenital disorders and developmental anomalies, collagen diseases, rheumatic disorders, infections, neoplastic and granulomatous disorders, angiodysplastic skin lesions with skeletal changes, periostoses and a small group of other conditions. The presentation will document only some of main characteristic a generally met conditions along with pictures of the skin lesions (which are generally not seen by radiologists, reporting the bone condition) and stresses the necessity in improving the contact between the clinician and radiologist to enable their correct classifications.

Key words: SKIBO diseases, skin and bone disorders, developmental anomalies

ZHOUBNÉ NÁDORY STARÝCH EGYPŤANŮ

Eugen Strouhal¹, Alena Němečková²

¹ Ústav dějin lékařství a cizích jazyků,

1. LF UK, Praha

e-mail: eugen.strouhal@lf1.cuni.cz

² Ústav histologie a embryologie,

LF UK, Plzeň

V současné době máme k dispozici databázi 188 dostatečně dokumentovaných

zhoubných nádorů z 27 zemí Starého světa. Největší počet z nich připadá na Egypt a Núbii (dnes rozdělenou na egyptskou a súdánskou část). Jde o 57 nálezů, to znamená 30,3 % z jejich celkového počtu. Za nimi následují s velkým odstupem Velká Británie s 21 případy (11,5 %) a Německo s 19 případy (10,4 %). Tato čísla však neodrážejí skutečnou porovnávací frekvenci nádorů v uvedených zemích, ale především zájem badatelů o studium tmavých nádorů a jejich odbornou zdatnost.

Přece však existují mezi starým Egyptem s Nubií a Evropou velké rozdíly v chronologickém rozložení nádorů. Zatímco v Evropě je jejich počet v pravěku zanedbatelný a téměř stálý, s náhlým vzrůstem až od změny letopočtu, v Egyptě a Núbii pochází nejvíce nálezů z pěti tisíciletí před změnou letopočtu. Přitom tam probíhal stálý, i když pozvolný nárůst počtu nádorů. Pokud jde o strukturu druhů nádorů, v obou oblastech tvoří asi polovinu případů osteolytické metastázy karcinomu. V Egyptě a Núbii bylo více případů primárního karcinomu (především nosohltanu), hemoblastózy event. retikulocytózy, a sarkomu než v Evropě. Nejnápadnější rozdíl však představuje absolutní nepřítomnost osteoplastických metastáz karcinomu, které v Evropě zahrnují 18,6 % jejich zhoubných nádorů. Existence zhoubných nádorů neunikla pozornosti dávných egyptských lékařů, jak dokazují zmínky v lékařských papýrech.

Klíčová slova: maligní tumory, starý Egypt a Evropa, diachronní srovnání, druhy nádorů

MALIGNANT TUMOURS OF THE ANCIENT EGYPTIANS

Eugen Strouhal¹, Alena Němečková²

¹ Ústav dějin lékařství a cizích jazyků,

1. LF UK, Praha

e-mail: eugen.strouhal@lf1.cuni.cz

² Ústav histologie a embryologie, LF UK, Plzeň

Currently we possess a database of 188 sufficiently documented malignant tumours from 27 countries of the Old World. The greatest number was found in Egypt and Nubia (today divided into the Egyptian and Sudanese parts). It consists of 57 finds, which equals 30.3 % of their total. From other countries Great Britain follows with 21 cases (11.5 %) and Germany with 19 cases (10.4 %). These numbers do not reflect the real comparative frequency of tumours in the mentioned countries, but primarily the interest of authors to study their tumours and their professional quality.

In spite of this there exist between Ancient Egypt and Nubia and Europe great differences in chronological pattern of tumours. While in Europe there number in prehistoric period is very small and almost steady, with abrupt increase in years AD, in Egypt and Nubia the majority of finds originates in five millennia BC. In the same time, there was a steady, slow increase of their number. Concerning structure of the kinds of tumours, in both regions a half of the cases consists of osteolytic metastases of carcinoma. In Egypt and Nubia, there were more cases of primary carcinoma (especially of the nasopharynx), hemoblastoses or reticulocytoses, and sarcomas, than in Europe. Most surprising is, however, the absolute absence of osteoblastic metastases of carcinoma, which in Europe comprise 18.6 % of its malignant tumours. Existence of malignant tumours did not escape atten-

tion of ancient Egyptian physicians, as evidenced by mentions in medical papyri.

Key words: malignant tumours, Ancient Egypt and Europe, diachronic comparison, kinds of tumours.

**POSLEDNÍ POZOROVÁNÍ
BIOMECHANICKÉ ETIOLOGIE TZV.
IDIOPATICKÉ SKOLIÓZY.
NOVÁ KLASIFIKACE – TŘI
ETIOPATOGENETICKÉ SKUPINY
(I, II, III EPG)**

**RECENT OBSERVATIONS IN
BIOMECHANICAL ETIOLOGY
OF SO-CALLED IDIOPATHIC
SCOLIOSIS.
NEW CLASSIFICATION – THREE
ETIOPATHOLOGICAL GROUPS
(I, II, III EPG)**

Karski T.

Chair and Department of Pediatric Orthopaedics
and Rehabilitation

Skubiszewski Medical University of Lublin, Poland
University Pediatric Hospital, Chodźki St. 2,
20-093 Lublin, Poland

The article presents biomechanical etiology of the so-called idiopathic scoliosis (AIS). It describes Ist, IInd and IIIrd etiopathological groups (epg) of spine deformity which were distinguished in years 2001/2004/2005. At all children with so-called idiopathic scoliosis we found a real abduction contracture of the right hip often connected with flexion and external rotation contracture. In other cases we found only limited range of adduction of the right hip in comparison to the left hip. We state that the children with the real abduction con-

tracture of the right hip constitute the first etiopathological group of development of scoliosis (Ist epg). It is "S" double shaped scoliosis with rib hump on the right side. Other patients with only limited adduction of right hip in comparison to the left hip constitute the second etiopathological group of development of scoliosis (IInd epg). It is "C" shaped lumbar or sacro-lumbar or lumbo-thoracic left convex scoliosis. The third etiopathological group (IIIrd epg) shows none or very slight curves on X-rays with no rib hump or very slight but with "stiffness of spine". Such young patients have problems with sport and in adult age stiffness of spine causes large "back pain". The right hip structural abduction contracture, or only difference in adduction, is connected with the "syndrome of contractures" at newborns and babies described by many authors and thoroughly by Prof. Hans Mau. How does scoliosis develop? Our explanation is the following: asymmetry of movement of hips during gait provokes asymmetry of loading and asymmetry of growth of left and right sides and gradual development of scoliosis. The Ist epg scoliosis is secondary compensatory deformity. The IInd epg is connected with the permanent stand position on free on the right leg since first years of life. The IIIrd epg consists of patients from boarder of Ist and IInd epg. This classification makes clear therapeutic approach to every etiopathological group of scoliosis and gives us possibility to introduce causative prophylaxis.

Key words: So-called idiopathic scoliosis. Biomechanical etiology. New classification.

Viz PU, roč. 13, 2006, č. 1+2 str. 54–68
See LS vol. 13, 2006, No. 1+2, p. 54–68

**„SYNDROM KONTRAKTUR“
(PODLE MAU) S ABDUKČNÍ
KONTRAKTUROU PRAVÉHO
KYČELNÍHO KLOUBU JAKO
PŘÍČINNÉHO FAKTORU VÝVOJE
TZV. IDIOPATICKÉ SKOLIÓZY**

**“SYNDROME OF CONTRACTURES”
(ACCORDING TO MAU) WITH THE
ABDUCTION CONTRACTURE OF
THE RIGHT HIP AS CAUSATIVE
FACTOR FOR DEVELOPMENT
OF THE SO-CALLED IDIOPATHIC
SCOLIOSIS**

Karski J., Kalakucki J., Karski T., Długosz M.
Chair and Department of Pediatric Orthopaedics
and Rehabilitation
Skubiszewski Medical University of Lublin, Poland
University Pediatric Hospital, Chodźki St. 2, 20-093
Lublin, Poland

The article provides basic explanation of “syndrome of contractures” (described by Mau in 1979) at newborns and babies and it's conjunction with biomechanical etiology of the so-called idiopathic scoliosis (Karski 1995–2006). The authors analyzed children with “syndrome of contractures” and noted its relevance to some clinical symptoms at children with scoliosis. Newborns and babies with clinical signs of „syndrome of contractures” require further spine examination already at age of 3–4 in order to detect “danger of oncoming scoliosis” and to introduce neo-prophylaxis. The research based on “syndrome of contractures” can explain predominance of female gender of patients with scoliosis, sides of curves, side of rib hump, progression and sensibility to new rehabilitation exercises.

Key words: syndrome of contractures,
so-called idiopathic scoliosis

Viz PU, roč. 13, 2006, č. 1+2 str. 69–76
See LS vol. 13, 2006, No. 1+2, p. 69–76

**INFORMACE O DŘÍVĚJŠÍM
(NESPRÁVNÉM) REHABILITAČNÍM
LÉČENÍ IDIOPATICKÉ SKOLIÓZY
PÁTEŘE. VÝSLEDKY NOVÉ
REHABILITAČNÍ TERAPIE.
PRAVIDLA NEO-PROFYLAZE**

**INFORMATION ABOUT OLD
(WRONG) REHABILITATION
TREATMENT OF IDIOPATHIC
SCOLIOSIS.
OUTCOME OF NEW
REHABILITATION THERAPY.
RULES OF NEO-PROPHYLAXIS**

Kalakucki J., Karski J., Karski T., Kandzierski G.,
Madej J., Długosz M.
Chair and Department of Pediatric Orthopaedics
and Rehabilitation
Skubiszewski Medical University of Lublin, Poland
University Pediatric Hospital, Chodźki St. 2, 20-093
Lublin, Poland

The article provides overview of previous and present rehabilitation exercises in therapy of the so-called idiopathic scoliosis. Till discovery of biomechanical etiology of spine deformity (T. Karski 1995–2006) the “strengthening-extension exercises for spine” were popular in many countries. The enlargement of curves was suggested as “natural history” of scoliosis. The discovery of biomechanical etiology allowed to introduce new rehabilitation therapy and rules of causal neo-prophylaxis. The new conservative therapy of scoliosis should be now the main aim for every doctor.

Key words: rehabilitation exercises, so-called idiopathic scoliosis

Viz PU, roč. 13, 2006, č. 1+2 str. 8–16
See LS vol. 13, 2006, No. 1+2, p. 8–16

WEDGED VERTEBRA EXPANDED BY BRACE. REPORT OF TWO CLINICAL CASES

Jacques Chêneau¹, Gudrun Engels²,

Theodoros B. Grivas³

¹ 39 rue des Chanterelles, 31650 Saint Irena,
France

e-mail : cheneauj@wanadoo.fr

² am Butenweg 6, D 92245 Kümmerbruck,
Germany

³ Orthopaedic Department "Thriasio" General
Hospital, Attica, Greece

Introduction

It is well documented that congenital scoliosis patients suffering defects of segmentation, like unilateral unsegmented bars, need early surgical treatment, as the deformity will malignantly progress. Other similar cases having defects of formation the same as hemivertebrae (nonincarcerated, semincarcerated, or incarcerated) are receiving a variety of treatments shifting from observation to brace treatment or surgical intervention.

Aim of this report is to point out the fact that, in selected congenital scoliosis patients, there is beneficial effect of brace treatment in a way that the smaller side of blocks and wedged vertebrae can be expanded due to brace treatment. We have only seen a few similar cases published in the literature, signed by a former pupil of one of us.

Patients

Two patients with blocks and hemivertebrae are presented. One girl, six years of age when initially presented, had an abnormal block, a congenital wedge vertebra Th5–6 and 23° of Cobb angle. She received a nearly typical Chêneau brace. The second patient is a boy 11 years of age when he initially attended the scoliosis clinic (born on 30 October 1985) with a L3 incarcerated hemivertebra, with a Cobb angle L2–L4 of 10°. Due to surface deformity and due to the anticipation of a possible progression of the scoliotic curve the boy was commenced conservative treatment with a modified Boston Brace and he was followed up regularly clinically and radiographically.

Results

The long-term follow up revealed that wedged vertebrae were so normalized, that no further treatment was needed in both patients.

Discussion

The brace has acted according to the laws of Delpêch: Charging one side of a growing joint and discharging the other one brings on a greater growth on the discharged and a slower growth, even a growth stop, on the overcharged side. What seemed to be unknown up to our times is that the laws of Delpêch concern wedged vertebrae, too, and that an abnormal bone piece reacts according to Delpêch's laws much more electively than a neighbouring normal bone. As a result, the congenital wedged vertebrae became nearly symmetric. Other cases are being treated by brace at present time and we

expect a longer delay before publishing them. This strategy therefore can deduce the rate of surgical cases. We think that a brace should be given in selected congenital scoliosis patients.

Key words: congenital scoliosis, congenital wedge vertebra, incarcerated hemivertebra, bracing

DEFORMITY PÁTEŘE U SYSTÉMOVÝCH CHOROB S ABNORMÁLNÍ KOSTNÍ DENZITOU

Mařík I.¹, Kolář J.², Hudáková O.³, Maříková A.¹, Kozłowski K.⁴

¹Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

Olšanská 7, 130 00 Praha 3,

e-mail: ambul_centrum@volny.cz

²Katedra radiologie IPVZ, Klinika rentgenologie

2. LF UK a FN Motol

³Katedra antropologie a genetiky člověka, PřF UK, Praha

⁴Department of Medical Imaging, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, Australia

Autoři podávají přehled deformit páteře, které bývají patognomonickým symptomem některých kostních dysplazií (např. pseudoachondroplazie, metatropická dysplazie), metabolických vad (např. osteomalatický syndrom, juvenilní idiopatická osteoporóza [JIO], mukopolysacharidózy a oligosacharidózy) a kolagenních kostních chorob (např. osteogenesis imperfecta [OI], Marfanův a Ehlersův-Danlosův syndrom). Sekundární osteoporóza je přítomna ve všech případech Turnerova syndromu. Patogeneze deformit páteře je předurčena molekulárně genetickými

faktory. Závažnost deformit páteře stejně jako končetin je ovlivněna funkční kostní adaptací na základě známých mechanismů kostní remodelace (Utah paradigma podle H. Frosta). Vrozené deformity páteře jsou vždy strukturální a jsou provázeny různým stupněm osteoporózy v závislosti na věku a pohlaví. Růstové období je nejvhodnější pro komplexní léčení, které kromě rehabilitace, korzetoterapie a operační léčby zahrnuje i léčení kalciotropními léky. Důkazem úspěšné komplexní terapie dětí s OI a JIO je rentgenologický průkaz růstu obratlových těl hrudní a bederní páteře do výšky. Diagnostika osteoporózy či osteomalacie a racionální léčení kalciotropními léky má být monitorované pomocí biochemických markerů kostního obratu a DXA denzitometrie s využitím dětského soft wearu (v indikovaných případech histochemickým a histomorfometrickým vyšetřením). Cílem komplexní léčby v období růstu je normalizovat kostní metabolismus a tak dosáhnout individuálně optimální peak bone mas v dospělosti. Typické deformity obratlů a páteře jsou demonstrovány ve stručných kasuistických sděleních (1).

Upozorňujeme zde na novou nosologickou jednotku nazvanou Česká kostní dysplazie s charakteristickým RTG nálezem (viz obr. 1–6): hypoplazie několika metatarzů, platyspondylie s obdélníkovitým tvarem páteřního kanálu lumbální páteře a progresivní zužování kloubních štěrbin (předčasně vznikající osteoartróza). V jedné rodině byli diagnostikováni 4 postižení jedinci (2) a později byla diagnóza této KD určena v 5 dalších nepříbuzných rodinách žijících v České republice (3, 4). Dědičnost je autozomálně dominantní (2, 3, 4). Všichni pacienti jsou kavkazské rasy a pocházejí z různých oblastí České republiky. Zdá se,



Fig. 1. X-ray of the right foot at the age of 28 years – hypoplastic/dysplastic 3rd and 4th metatarsals.



Fig. 2. X-ray of the right hip, 28 years. The lower portion of the ilia is short and broad. Marked narrowing of all joint spaces. Flattened, slightly irregular femoral head.

že toto onemocnění je docela běžnou konstituční kostní chorobou u nás.

Tento rok G. Mortier et al. objevili R75C mutaci u 4 pacientů publikovaných I. Maříkem et al. v roce 2004 (2) a u 1 pacientky, která byla demonstrována v práci K. Kozłowski et al. v roce 2004 (3). Stejná mutace byla nyní prokázána v Sydney v jugoslávské rodině. To znamená, že tato nová

KD není „privátní syndrom“, který se vyskytuje jen v ČR. Tyto nálezy svědčí, že Česká dysplazie patří ke kolagenopatiím, typ II.

Klíčová slova: deformity páteře, kostní dysplazie, metabolické kostní choroby, kolagenopatie, funkční adaptace kostí, Česká kostní dysplazie



Fig. 3. X-ray of hand – AP projection, 15 years. Narrowing of all hand joint spaces most marked in the wrist.



Fig. 4. X-ray of thoracic spine – lateral projection, 6 years. Significantly flattened oval thoracic vertebral bodies.



Fig. 5. X-ray of thoracic spine – lateral projection, 30 years. Flattened thoracic vertebral bodies with irregular vertebral plates.



Fig. 6. X-ray of lumbar spine – AP projection, 30 years. Rectangular lumbar spine canal.

SPINE DEFORMITIES AT SYSTEMIC DENSITY DISORDERS

Mařík I.¹, Kolář J.², Hudáková O.³, Maříková A.¹, Kozłowski K.⁴

¹ Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus, Prague, Czech Republic
Olšanská 7, 130 00 Prague 3,
e-mail: ambul_centrum@volny.cz

² Institute of Postgradual Education, Radiological Clinic, The University Teaching Hospital Motol, Charles University, Prague, Czech Republic

³ Dept. of Anthropology and Human Genetics, Faculty of Science, Prague, Czech Republic

⁴ Department of Medical Imaging, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, Australia

The topic are spine deformities as a pathognomonic symptom at some bone dysplasias (e.g. pseudoachondroplasia, metatropic dysplasia), metabolic disorders (e.g. osteomalatic syndrome, juvenile idiopathic osteoporosis [JIO], mucopolysaccharidoses and oligosaccharidoses) and collagen bone diseases (e.g. osteogenesis imperfecta [OI], Marfan and Ehlers-Danlos syndromes). Secondary osteoporosis is pathognomonic sign of all cases of Turner syndrome. Pathogenesis of spine deformities is determined by molecular genetic factors. Severity of spine defects and/or deformities similarly like at long bone deformities is influenced with functional adaptation of bone tissue according to previously defined mechanisms of bone remodelling (Utah paradigm by H. Frost). Systemic spine deformities like congenital spine defects are accompanied by some degree of osteoporosis. Growing period is the most suitable for complex treatment of systemic spine deformities that instead of rehabilitation, bracing and surgical treatment includes medication of calciotropic

drugs. The clear evidence of successful complex therapy of OI and/or JIO children is an X-ray proves of vertebral body growth in vertical direction (correction of platyspondyly of thoracic and lumbar spine). Diagnosis of osteoporosis and/or osteomalatia and rational treatment using calciotropic drugs should be monitored by examination of bone metabolism markers and dual energy densitometry (DXA) with application of child soft wear (at indicated cases by histological, histochemical examination and histomorphometry). The main aim of comprehensive treatment in childhood is correction of bone metabolism and achievement of individual peak bone mass in adulthood. Typical deformities of vertebral bodies and spine are documented at short case reports. (1).

Attention is devoted to an unique disease called Czech Bone Dysplasia and its characteristic X-ray findings (see **fig. 1–6**): Peculiar radiographic findings are hypoplasia of a few metatarsals, platyspondyly with rectangular shape of the lumbar spinal canal and progressive narrowing of the joint spaces. Four affected patients (2 adults and 2 children) were diagnosed in the 1st family (2). Later the diagnosis was confirmed in next 5 unrelated families in Czech Republic (3, 4). Finally, the condition was inherited as a dominant trade (2, 3, 4). All patients are Caucasians and originate from different parts of the Czech Republic. It seems that this disorder is quite a common constitutional bone disorders in this country.

This year G. Mortier et al. have found the R75C mutation in the patients reported by I. Marik et al. in 2004 (2) and K. Kozłowski et al. in 2004 (3). At present the Czech Dysplasia was diagnosed in Sydney in a “Yugoslav” family and confir-

med now by DNA investigation. It means that the new dysplasia is not a “private syndrome” occurring only in CR. These data suggest that Czech dysplasia is a type II collagenopathy.

Key words: spine deformities, bone dysplasias, metabolic disorders, collagen bone diseases, functional adaptation of bones

References

1. MAŘÍK I.: Systemic, limb and combined defects of the skeleton - part 2: case reports (in Czech). Monograph. In: Locomotor System, 8, 2001, No. 3+4, p. 102–256.
2. MARIK I., MARIKOVA O., ZEMKOVA D., KUKLIK M., KOZŁOWSKI K.: Dominantly inherited progressive pseudorheumatoid dysplasia with hypoplastic toes. *Skeletal Radiol* 33, 2004, p. 157–164.
3. KOZŁOWSKI K., MARIK I., MARIKOVA O., ZEMKOVA D., KUKLIK M.: Czech dysplasia metatarsal type. *Am J Med Genet*, 2004, 129A, p. 87–91.
4. MARIK I., MARIKOVA O., ZEMKOVA D., KUKLIK M., KOZŁOWSKI K.: Czech dysplasia metatarsal type. *Hungarian Radiology*, 79, 2005, No. 2, p. 88–93.

VROZENÉ DEFORMITY PÁTEŘE U GENETICKÝCH SYNDROMŮ: OKULO-AURIKULO-VERTEBRÁLNÍ SPEKTRUM

Kuklik M., Mařík I., Kozłowski K.
Ambulantní centrum pro vady pohybového
aparátu, Olšanská 7, 130 00 Praha 3
e-mail: miloslav.kuklik@volny.cz

Vrozené deformity páteře z poruchy formace, segmentace a smíšené poruchy jsou příčinou variabilní vertebrální symptomatologie, prokazují se bloky, hemivertebry, motýlovité obratle, rozštěpy obratlů, význačné změny žeber aj. Tyto malformace jsou příčinou kongenitální skoliózy, kyfózy, lordózy, kyfoskoliózy, lordoskoliózy a bloku páteře. Při určité lokalizaci jsou patognomonickým nálezem spondylkostální a spondylotorakální dysplazie, ischiovertebrální dysplazie, cerebrofaciotorakální dysplazie a jsou součástí mnoha genetických syndromů, např. Robinova syndromu, Klippelova-Feilova syndromu, Sprengelovy sekvence aj. Mezi biomechanicky závažné se řadí zřídka se vyskytující nosologické jednotky okulo-aurikulo-vertebrálního spektra, vyznačující se kromě vrozené malformace či malformace páteře hemifaciální mikrosomií s přidruženými vadami jako u Goldenharova syndromu, přechodných forem VACTERL asociace, a obličejovou stigmatizací u dalších syndromů.

Goldenharův syndrom (GSy) se vyznačuje vrozenými vadami páteře s orofaciální symptomatologií, jež zahrnuje 1. a 2. žaberní oblouk. Obvykle se popisuje hemifaciální mikrosomie, kraniální asymetrie, anomálie očí, dermoidní cysty, rozštěpové vady obličeje, mikrognacie, srdeční vady, vertebrální a renální vady.

Goldenhar (1952) si jako první všiml souvislosti očních a ušních anomálií ve vzta-

hu k hypoplazii mandibuly (hemifaciální mikrosomie). Jednostranná hypoplazie mandibuly se současnými anomáliemi zevního ucha byla popisována již od roku 1800.

Průměrný výskyt GSy se uvádí 1:5600, kolísá v rozmezí od 1:3500 do 1:26 000. Mírné formy se vyskytují častěji a mohou být přehlédnuty. Extrémní variabilita klinických projevů vedla k rozličnému názvosloví: hemifaciální mikrosomie, facioauriculovertebral spectrum, syndrom 1. a 2. žaberního oblouku, laterální faciální dysplazie.

Většina případů vykazuje vertikální přenos slučitelný s autosomálně dominantní dědičností. Výskyt choroby ve 2 nebo více generacích včetně sourozenců byl také popsán. Variabilní klinická manifestace odpovídá genetické heterogenitě od vaskulárních defektů v intrauterinním životě až po čistě mendelovskou chorobu. Většina případů je sporadických. Jsou zaznamenány i situace biomechanické, teratogenní etiologie.

Ze **skeletálních anomálií** se vertebrální anomálie vyskytují v 30–50 %, zahrnují occipitalizaci atlasu, anomální klínovité obratle, kompletní či částečnou synostózu dvou i více obratlů, nadpočetné obratle, hemivertebry, spina bifida aj. Fúze krčních obratlů (ve 20–35 %) může být spojena s bazilární impresí. Dále anomální žebra, radiální defekty (10 %), pedes equinovari (20 %) a defekty lebky. Kraniální asymetrie, mikrocefalie, plagiocefalie se uvádí ve 20 %.

Kazuistika se týká rodiny, kde nemocná matka a dcera mají rozdílný stupeň onemocnění. U matky byly zaznamenány jen mírné projevy asymetrie obličeje, mikrodoncie horního postranního řezáku vlevo, astenický habitus, autoimunní proces štítnice a zvýšení hladin onkogenního markeru scc antigenu, tzv. hemifaciální mikrosomie. První

těhotenství matky skončilo spontánním abortem v 1. trimestru. U probanda – první dcery z rizikového druhého těhotenství je plně vyvinutý syndrom s epibulbárním dermoidem nad levou orbitou, laterálním rozštěpem koutku a dalšími orofaciálními stigmaty, zapadajícími do spektra plně vyvinutého GSy (**obr. 1**). V 1. roce života byly

zjištěny tracheomalatické komplikace. Na páteři byly zaznamenány anomálie hrudních obratlů mírného stupně (motýlovité obratle). Matka porodila z dalšího těhotenství po prekoncepční péči a komplexní prenatální diagnostice zdravou dceru. Těhotenství bylo monitorováno ultrasonograficky a provedena amniocentéza s biochemickým a cyto-



Obr. 1. Orofaciální stigmatizace dívky – 6 let.

genetickým vyšetřením plodu (biochemie v normě, karyotyp 46, XX)

V rodokmenové analýze je pozoruhodné onemocnění nádorem dolní čelisti u bratra matky pacientky (opět oblast tzv. žaberních oblouků). Nádorové onemocnění z okruhu adenomatózy/polypózy zažívacího traktu bylo zjištěno i u otce matky.



Obr. 2B. Abnormality obličeje.



Obr. 2A. Fenotyp 7měsíčního kojence.



Obr. 2C. Malformace rukou – vmezežená radiální aplazie, afunkční plovoucí palce rukou, 3 roky.



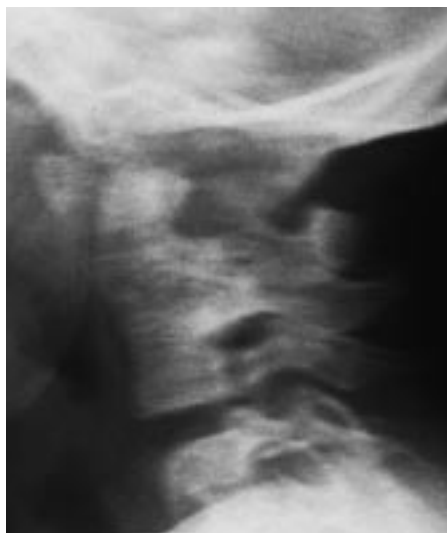
Obr. 2D. RTG horní hrudní páteře v AP projekci dokumentuje dorzální srůst 4.-5. a 6.-7. žebra vlevo.

VACRL asociace (& Klippelův-Feilův syndrom). Typické anomálie u VACTERL asociace jsou: **v** – vertebrální (u 37 % případů), vaskulární, **a** – anální (v 63 %), aurikulární anomálie, **c** – kardiovaskulární (v 77 %), **t** – tracheo-oesofageální píštěl (v 40 %), **e** – esofageální atrezie, **r** – renální (v 72 %), radiální defekty (v 58 %), **l** – končetinové anomálie (a žeberní).

Czeizel et al. (1988) rozlišují teratogen-
ní – pravou a smíšenou VACTERL asociaci, která je součástí určité chromosomální nebo mendelovské afekce.

Kasuistika

Chlapec pochází z 1. gravidity matky, porod ve 41. týdnu, resuscitován, p.h. 3650 g, p.d. 48 cm. Ve 2,5 měs. Zjištěn roz-



Obr. 2E. RTG krční páteře v bočné projekci ukazuje kostěný blok C1-3 a redukcí počtu krčních obratlů.

štěp těl obratlů krční páteře a horní hrudní krajiny, podezření na hemivertebry. Pedes equinovari bil., úplná aplasie radiální bil. Kardiologickým vyšetřením zjištěno foramen ovale apertum, USG CNS prokázalo agenesi septi pellucidi. Od 2. měsíce léčen konzervativně pro gastroesofageální reflux.

V Ambulantním centru pro vady pohybového aparátu v Praze byl poprvé vyšetřen v 6,5 měsících: eutrofik (8300 g), oploštění záhlaví vpravo, hlava rotována doprava, před levým ušním boltcem drobné dva kožní výrůstky, krátký krk – kostní torticollis, v oblasti kořene nosu hemangiom, HK – povrchní amniální zaškrceniny, oboustranná manus vara, afunkční plovoucí palce (**obr. 2 A, B, C, D**). RTG C a horní Th páteře: porucha segmentace s redukcí počtu C obratlů, fúze C1 – C3 a proximálních Th obratlů, částečná fúze 4. a 5. žebra, 6. a 7. vlevo dorsálně, pedes equinovari cong. bil.

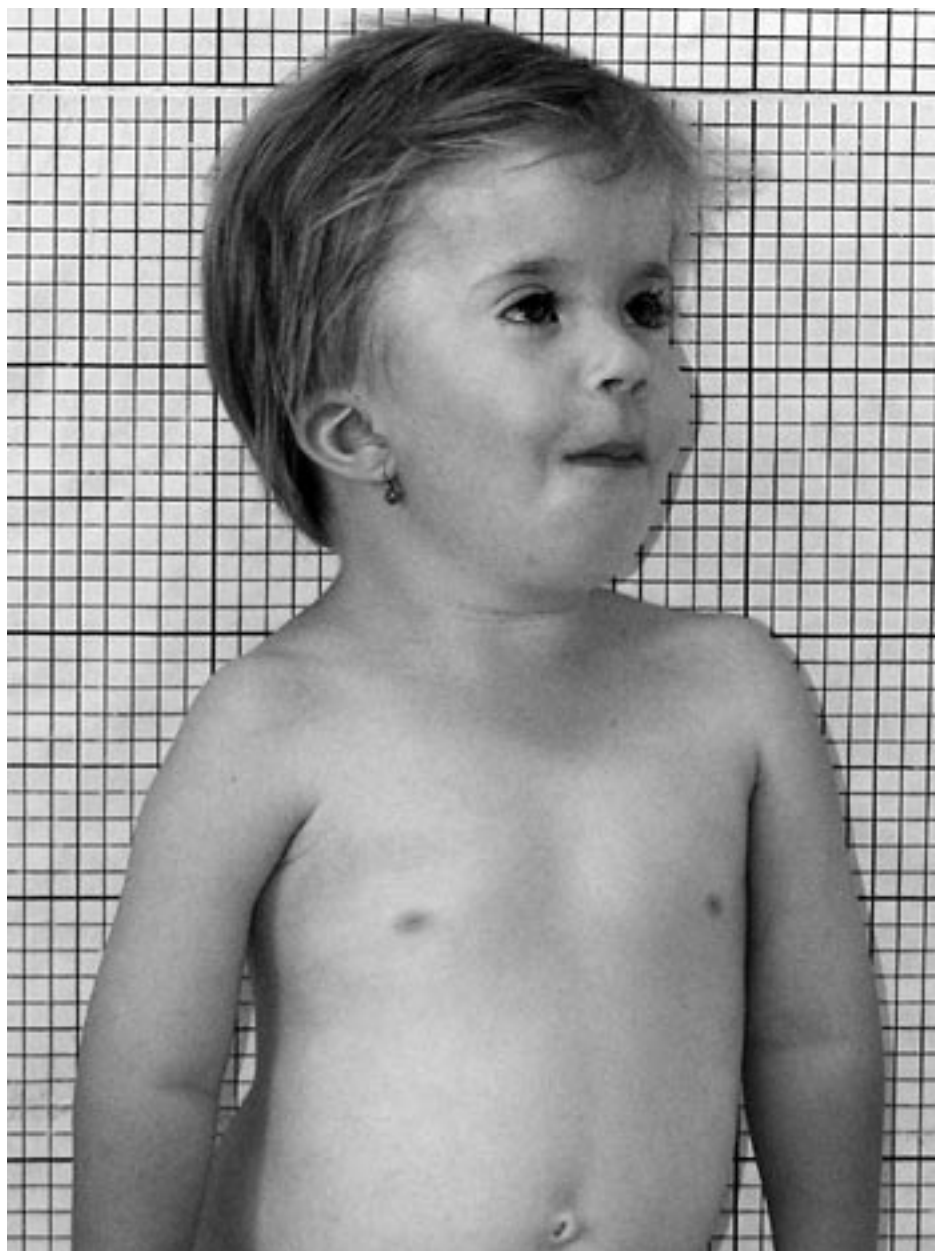
Klinicko-genetickým a rentgenologickým vyšetřením byla kombinovaná vada zařazena mezi *VACTERL asociace* s neúplnou expresí. Na základě zjištěných anomálií končetin (oboustranná vmezeřená radiální aplazie s afunkčními palci rukou), páteře (porucha segmentace i formace krční a hrudní páteře), žeber (fúze), uší (abnormální boltce a závažná porucha sluchu), srdce (foramen ovale apertum), CNS (agenese septi pellucidi) se jedná o *VACRL asociaci*.

Od 7 měsíců věku bylo zahájeno léčení ortotické a RHB (protahování kontraktur, Vojta metodika) pro rebelující equinovarovsní deformity nohou (v.s. způsobeny neúplnými amniálními zaškrceninami končetin). Chůze samostatně od 20 měs. Ve 4 letech provedena adenotomie, audiometrie prokázala hypacusis perceptiva gravis bil., proto byl chlapec vybaven sluchadly, naučil se mluvit

Ve 4,5 letech výška 102,7 cm (12.P – malý), hmotnost 19,6 kg (k výšce na horní hranici normy), hyperbrachycefalie, menší levé ucho distálněji, hypertelorismus, nůžkovitý úchop mezi 2. a 3., 4. a 5. prst, afunkční plovoucí palce.

Operačním, ortotickým a rehabilitačním léčením byl korigován rigidní pes equinovarus pravé nohy. Ve spolupráci s plastickým chirurgem byla vyřešena manus vara congenita obou rukou byl vycvičen i špetkový úchop.

Po narození byla uvažována suspektní diagnóza Holtův-Oramův syndrom. Prezentované anomálie lze zahrnout do okuloaurikulovertetrální sequence (hypertelorismus a další již uvedené vady). V případě dalšího těhotenství u stejných rodičů je nutná prenatalní diagnostika, protože není možné vyloučit mendelovskou afekci.



Obr. 3A. Stigmatizace obličeje, 4 roky a 7 měsíců.



Obr. 3B. Blok obratlů Th7–11

Spondylokarpotarzální synostóza

Syndrom spondylokarpotarzální synostózy (SSS) je nozologická jednotka charakterizovaná chybnou segmentací páteře a spojením karpů i tarzů. Diagnostikuje se velmi vzácně, do roku 2004 bylo publikováno pouze 20 případů. Skolióza z chybné segmentace je častou abnormalitou páteře. Stupeň skoliózy u SSS může být velmi rozličný. V polovině případů bývá značného stupně. Syndromologické spojení vrozené skoliózy s karpotarzální fúzí často unikne pozornosti, protože rentgenogramy rukou a nohou nejsou u dětí s vrozenou skoliózou rutinně prováděny a fúze karpálních nebo tarzálních kůstek nemusí být patrna. Ve $\frac{3}{4}$ případů bez RTG snímku rukou může diagnóza SSS uniknout. RTG ukazuje původ skoliózy. Anomálie žebér jsou sekundární ze skoliozy. Fúze žebér se nevyskytuje. U SSS skolióza maligně progreduje v časném životě a zejména v období růstu.

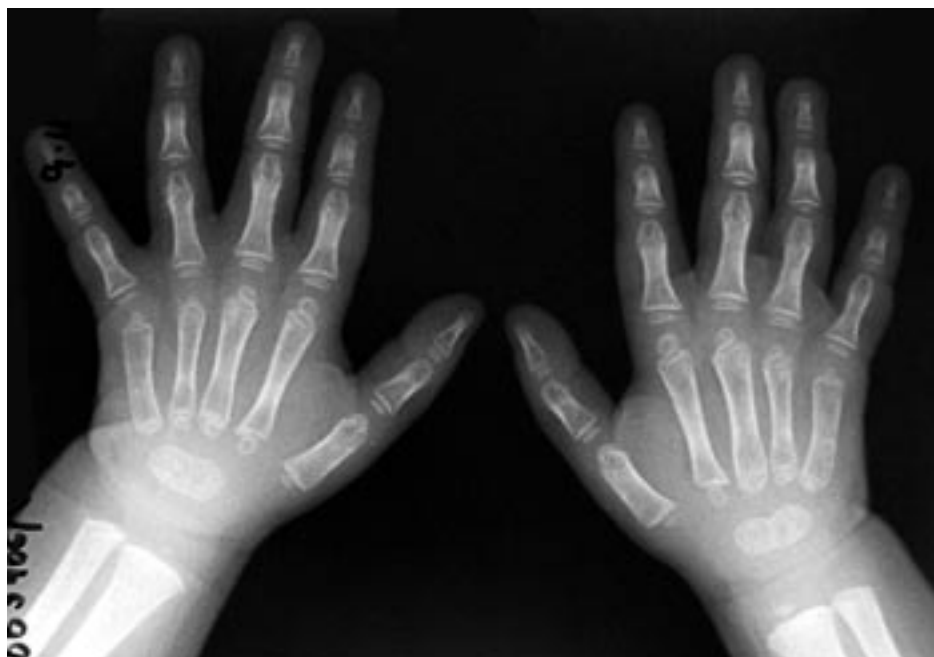
Facies je sice dysmorfická, ale necharakteristicky. Mohou být rozštěpy patra a sluchové defekty. Mentální vývoj pacientů je normální.

Diferenciálně diagnosticky je nutno rozlišit *karpotarzální koalici* s fúzí karpů, tarzů a falang, se zkrácením I. metakarpu a brachydaktylií I. prstu, obrátle jsou však zde normální.

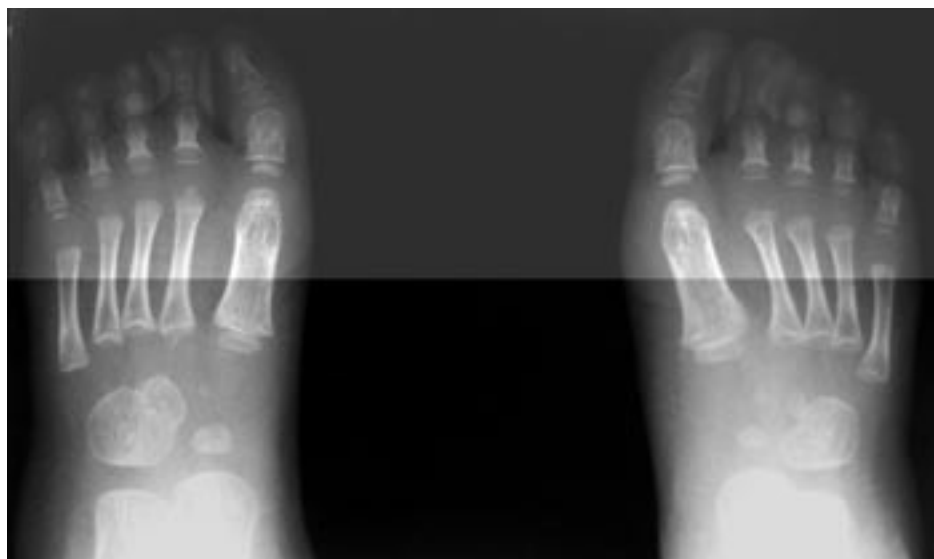
Geneticky se jedná o autozomálně recesivně dědičné mendelovské onemocnění s lokalizací genu na 3p14 oblasti.

Kasuistika

V našem sdělení popisujeme kazuistiku 4 letého děvčete s dysmorfologickým vzhledem obličeje a vývojovým opožděním. Dítě bylo nejprve vyšetřováno (prezentováno) s deformitou páteře. Jde o 3 dítě z 5 těho-



Obr. 3C. Fúze os capitatum s os hamatum



Obr. 3D. Fúze os cuboideum s os cuneiforme 3



Obr. 3E. CT scan dolní hrudní páteře prokázal oboustrannou nesegmentovanou lištu v úrovni Th6–11

tenství 33 leté matky a 35 letého otce (dvě předchozí gravidity skončily spontánními potraty). Průběh těhotenství probandky a porod byly normální.

Porodní hmotnost činila 2900 g a porodní délka 47 cm. Bylo vysloveno podezření na syndromologické onemocnění (nápadná malá postava a dysmorfický obličej).

Ve věku 4 roky a 9 měsíců bylo konstatováno psychomotorické opoždění vývoje a řeči. Váha byla 11,5 kg (25 percentil) a výška 86 cm (–4,9 SD pod 3 percentilem). Horní segment tělní činí 50,3 cm (–4,9 SD), dolní segment 36 cm (–4, 7 SD).

Fyzikálním vyšetřením byl zjištěn proporcionální zkrat horního i dolního segmentu těla a levostranně konkávní skolioza thorakolumbálního přechodu páteře s poruchou dynamiky páteře. Čelo je prominující, kořen nosu široký, oboustranně jsou přítomny epikanty a dlouhé filtrum, uši nízko posazené (**obr. 3A**) Dochází k před-

časné ztrátě mléčného chrupu. Klouby jsou hypermobilní s výjimkou předloktí, kde byla omezena supinace. Na dolních končetinách byla malá valgózní deformita, plochá noha s abdukci přednoží. Na levé ruce je opičí rýha. Zrak a sluch jsou normální. Ultrazvukové vyšetření ledvin a dutiny břišní bylo normální.

Biochemické vyšetření v krvi a moči bylo v normě. Thyroxin, parathormon a markery kostního metabolismu byly normální.

Molekulárně cytogenetické vyšetření karyotypu (FISH) bylo 45,X (2,5 %) a 46,XX (97,5 %) – v podstatě v normě, jedná se o klinicky nevýznamnou pseudomozaiku. Abnormální genetická stigmatizace by mohla mít koincidenci s Turnerovým syndromem.

Rentgenogram přechodu dolní hrudní a horní bederní páteře prokázal kongenitální skoliózu. Zjištěn blok obratlů Th7–11, prostranná fúze pediklů Th7–11 a zúžené intervertebrální prostory Th2–Th 3 a L2–3 a L5–S1. Počet žeber byl redukován na 11 párů (**obr. 3B**). Bilaterálně se zjistila karpální a tarzální fúze – jde o spojení os capitatum a hamatum (**obr. 3C**) a os cuneiforme 3 s os cuboideum (**obr. 3D**). CT vyšetření dolní hrudní páteře prokázalo oboustrannou nesegmentovanou lištu obratlů Th 6–11 (**obr. 3E**).

Endokrinologové uvažují o zavedení terapie růstovým hormonem. Prognóze vývoje lordoskoliózy páteře je nejistá.

Závěr

GŠy se může překrývat s VATER asociací. Typická faciální asymetrie a oční příznaky (prezentované v 1. kasuistice) odlišují GŠy od VACTERL asociace, kde kromě vertebrální symptomatologie dominuje oboustranná vymezená radiální aplazie s plovoucími

palci. Abnormální obličejová stigmatizace byla pozorována jak u chlapce s VACRL asociací, tak u dívky se SSS (syndromem spondylokarpotarzální synostózy). U všech pacientů s rychle progredující kongenitální skoliózou v předškolním věku by měly být prováděny kromě RTG a CT vyšetření páteře také RTG rukou a nohou k upřesnění syndromologie a prognózy daného stavu. Na diagnózu SSS je třeba pomyslet u dětí s malou postavou a kongenitální progresivní skoliózou. Karpotarsální synostóza je pro diagnózu SSS rozhodující.

Literatura

1. CZEIZEL A., TELEGI L., TUSNÁDY G.: VACTERL-association, pp. 247–280. In: Multiple congenital abnormalities. Budapest: Akadémiai Kiadó, 1988, 462 pp.
2. JONES K. L.: Oculo-auriculo-vertebral spektrum. In: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th Ed. Philadelphia, Pennsylvania, Saunders, 1997, p. 642–45.
3. MARÍK I.: Vater asociace. In: Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu – 2. část: vybraná kasuistická sdělení. Pohybové ústrojí 8, 2001, č. 3–4, s. 240–48.
4. MARIK I., KAISSI A. A., CHEHIDA F. B., SAFI H., GHACHEM M. B., MASEL J., KOZŁOWSKI K.: Spondylocarpotarsal synostosis syndrome (not rare but infrequently recognised syndrome). Pol J Radiol 71, 2006, 2: pp. 100–107.
5. TAYBI H., LACHMAN R. S.: VATER association., In: Radiology of syndromes, metabolic disorders, and skeletal dysplasias, 4th ed, St. Louis, Baltimore, Boston: Mosby, 1996, pp. 510–12.

SURGICAL TREATMENT OF SPINAL DEFORMITIES USING SSE (SPINAL SYSTEM EVOLUTION)

Assoc. Prof. Petr Korbelář M.D., PhD.
Charles University Prague, 2nd School of
Medicine, Department of Orthopaedics
V Úvalu 84
150 18 Prague 5 – Motol, CZ
E-mail: korbelar@ibi.cz

The original Spine System was developed in 1989 by Thierry Marnay in France. SSE is versatile system for general use in fractures, tumors, degenerative disorders and scoliosis. Main components are the rod, standard and polyaxial screws, nuts, and self-stable clamps which reliably prevent any dislodgement. Clamps are used in distraction as well as in compression of the curve. We use the clamps regularly in the thoracic spine and screws in the lumbar spine and also on the thoracolumbar junction. SSE can be used for posterior and anterior surgery. The derotation by the posterior surgery is very effective. The major advantage of this technique is the possibility of performing corrective maneuvers gradually and repeatedly. The ability of SSE has also been proven in anterior surgery.

We used SSE system since the end of 1999. In five years SSE was used in total of 116 patients (125 surgery). The number included 107 children and 9 adults. These system was used by 78 scoliosis (49 idiopathic, 21 neuromuscular, 8 congenital).

The operated patients were separated into two groups. First group were the patients with flexible curves (34 cases), second group were the patients with rigid curves. Patients in first group were before, and one year after operation verified by CT scan. We evaluated degree of correction and derotation, stability and mobility

of lumbosacral spine, general stability of fussed spine, and complications. Generally Cobb Angle reduction was 59,4 %, derotation 60,2 %.. We have seen 5 complications by wound healing and by 8 patients the rod was broken.

According to our experience SSE provides very good derotation by flexible scoliosis curves and high reduction and post operative stability by the other spinal deformities or injuries.

COMPREHENSIVE REHABILITATION OF PARAPLEGIC PATIENTS

KOMPLEXNÍ REHABILITAČNÍ PÉČE O PACIENTY S PORANĚNÍM MÍCHY A CO REGENERACE NERVOVÉ TKÁNĚ?

Wendsche P.

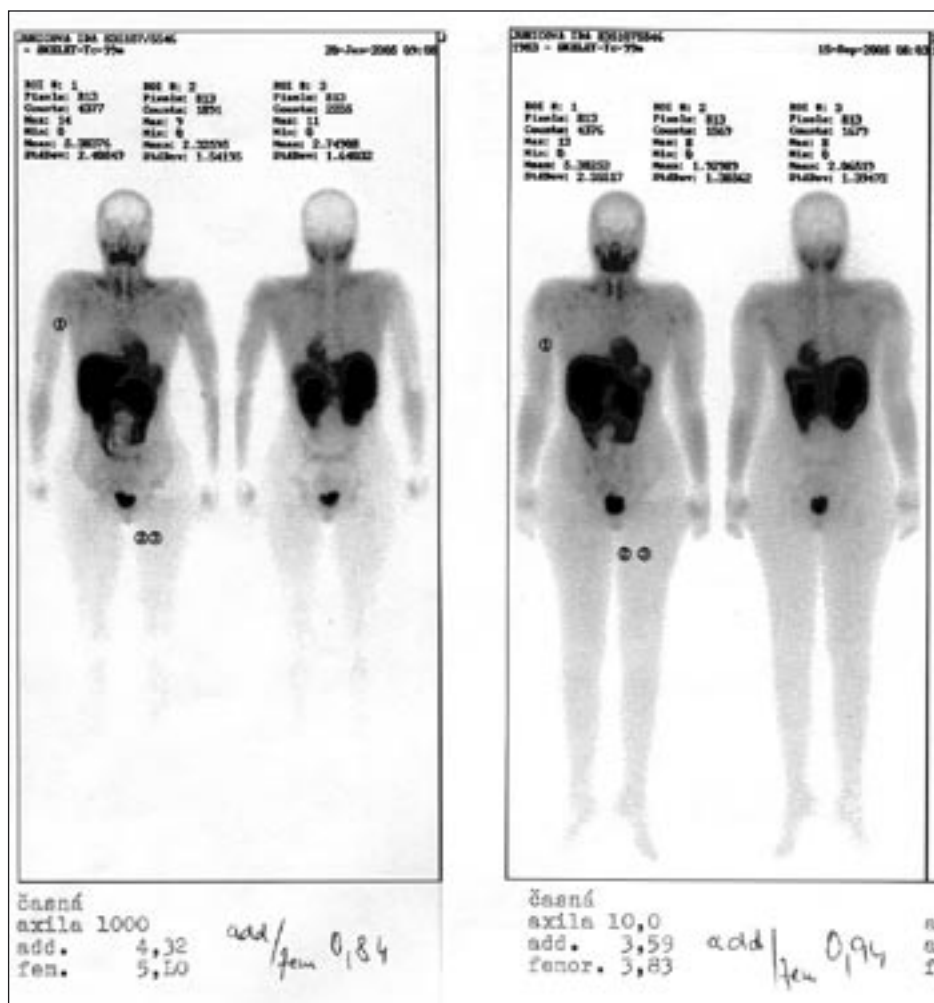
Ucelená ošetrovatelsko-rehabilitační péče o pacienty s poraněním míchy je zaměřena na omezení rozsahu poškození nervové tkáně a zlepšení funkce trupu, končetin a vnitřních orgánů poškozeného organismu. *G. Zäch* (1) formuloval heslo, že „Rehabilitace začíná na místě úrazu“. Široké spektrum ošetrovatelských a rehabilitačních opatření omezuje rozsah poškození. Největšího významu dosáhla inhibice peroxidázových řetězových destrukčních reakcí na buněčných membránách včasnou aplikací preparátu methylprednisolonu (*Solumedrolu[®]*) (2), stejně jako dostatečný přísun kyslíku co nejdříve po úraze. Šetrná odborná záchrana k zabránění sekundárních škod je samozřejmostí. V nemocniční péči je to pak hlavně dekomprese utlačené míchy operačními zákroky.

V popředí neuro-rehabilitace stojí „neurofyziologická“ fyzioterapie (*Bobath, Vojta, PNF*). Její základ je periferní facilitace s cílem vytvoření motoriky a zabránění patologických vzorců. Skutečnost, že u některých poškozených dojde k úplné či částečné úpravě neurologického deficitu nepřevrátila tisícileté dogma, že poškození centrální nervové tkáně je nevratné. Po vzrušujících experimentálních výsledcích švýcarské skupiny *M. Schwaba* (3, 4, 5), které se podařilo odblokovat inhibici neuronálního růstu (*Anti-Nogo A*), hledá nyní odborná veřejnost na celém světě další vývoj v této otázce a kladě otázku: *Je regenerace míchy možná?*

Učení (mentální trénink) je rozhodujícím faktorem pro ovlivnění neuroplasti-



Obr. 1. Přístrojem MfZ2 snímáme slabý EMG signál nad podbříškem, který byl vyvolán pouhou představou o pohybu (posazení). Dva generátory zesilují signál a vrací ho triggerovanou stimulací do cíleného svalstva. Tento feedback pacient trénuje. Už brzo se zlepšuje stabilita trupu a kognitivní vlastnosti.



Obr. 2. Scintigrafické vyšetření mitochondrií vychytáváním Tc-sestamibi/tertrofosminu v organismu. Obraz ukazuje přírůst mitochondriální aktivity po 6ti měsíční IMF-terapii (pravá část)

city, která je podkladem neuro-rehabilitace. Mentální trénink používají sportovci a hudebníci, aby zlepšili svou výkonnost. *Stephan a spol.* (6) dokázali, že motorická představa a motorický čin spolu souvisejí. Formulovali, že motorická představa akti-

vuje s výjimkou motorického kortexu rozsáhlé asociované areály mozku. Představa pohybu koreluje s EMG-aktivitou v parietickém svaly. Následky centrální parézy nejsou jen motorické výpadky, nýbrž také poruchy vnímání pohybu (*propriocepce*).

Mentální trénink aktivuje CNS a vytvoří podmínky pro regeneraci ve prospěch svévolné motorické činnosti (7)

IMF^R-Terapie (*Intention controlled Myofeedback*) je psychomotorická metoda učení, která integruje mentální trénink, EMG-snímání a myofeedback. Koncept vychází z předpokladu, že představováním pohybu (sed, flexe či extenze končetin) se aktivuje nejen „jedno centrum“ v mozku, nýbrž všechny tomuto pohybu relevantní struktury a procesy v mozku, v míše a v periférii. Tato CNS-aktivace je kontrolována pomocí procesoru terapeutického přístroje (MfT Z²). Při mentální aktivaci paretické svalové skupiny (pouze představou) přístroj snímá povrchovým EMG slabý signál v cílové skupině a zesíleně ho vrátí formou svalové stimulace. Tato stimulace je trigerovaná, aby nedošlo k spastickým a nefyziologickým aktivitám svalů. Pacient si sám tento *myofeedback* kontroluje. Už brzo se zlepší vnímání těla, spasmy se redukují, pacient lépe vnímá propriocepci. Po jednom až dvou měsících se objevují první motorické regenerace. Docílený motorický a sensitivní přínos v průběhu terapie lze vysvětlit jedine tím, že dojde během terapie k neurogeneze (*sprouting*). Odpovědi na otevřené otázky musí přinášet budoucí výzkumná a klinická spolupráce.

Literatura:

1. ZÄCH G. A.: Bergung, Lagerung und Transport von Verunfallten mit Verdacht auf Rückenmarkverletzung. V: Querschnittlähmung – ganzheitliche Rehabilitation. (ed. G. A. Zäch), Dr.Felix Wüst AG, Küssnacht 1995, s.9–13
2. BRACKEN M. B., SHEPARD M., HOLFORD R., LEO-SUMMERS L.: Administration of Methylprednisolone for 24 or 48 hours or Tirilazad Mesylate for 48 hours in the treatment

of acute spinal cord injury. JAMA (1997) 277, 20: 1597–1604

3. SCHWAB M. E., BARTHOLDI D.: Degeneration and regeneration of axons in the lesioned spinal cord. Physiol. Rev. (1996) 76: 319–370
4. Schwab M. E.: Repairing the injured spinal cord. Science (2002) 295: 1029–1031 (Review)
5. CURT A., SCHWAB M. E., DIETZ V.: Providing the clinical basis for new interventional therapies: refined diagnosis and assessment of recovery after spinal cord injury. Spinal Cord (2004) 42: 1–6
6. STEPHAN K. M., FINK G. R., PASSINGHAM R. E., SILBERWEIG D., CEBALLOS-BAUMANN A. O., FRITH C. D., FRACKOWIAK R. S. J.: Functional anatomy of the mental representation of upper extremity movements in healthy subjects. J Neurophysiology (1995) 73, 1: 373–386
7. GÜNTHER W.: Untersuchungen zur Wirksamkeit mentaler Trainingsverfahren grobmotorischer Bewegungen bei der Rehabilitation zentralmotorisch Behinderter. Diss. Göttingen Sozial- und Verhaltenswissenschaften, 1980

COMPUTER AID CONSERVATIVE TREATMENT OF SCOLIOSIS

Jan Čulík¹, Ivo Mařík²

¹ Czech Technical University of Prague, Faculty of Biomedical Engineering, CZ

² Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus, Prague, CZ

Introduction

Spinal corrective braces (**Fig. 1**) are used for treatment of spine scoliosis of children (pathologic deformation of the chest curve). The X-rays of the patient without and with the brace are shown in **Fig. 2**. The dynamic corrective braces of type Cheneau or according to Cerny's patent No.

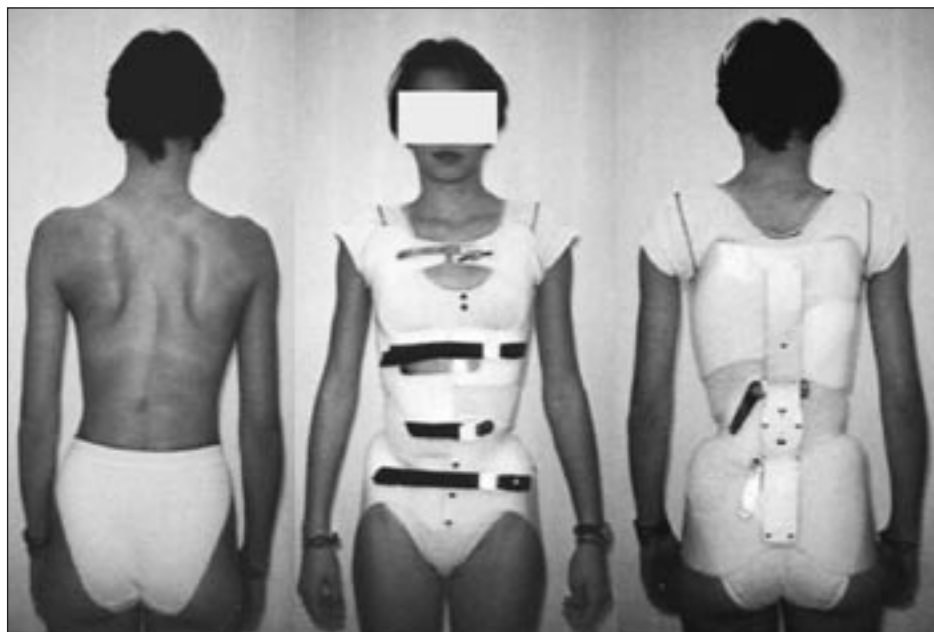


Fig. 1. Patient without and with the dynamic corrective brace according to Cerny (patent No. 281800CZ).



Fig. 2. The frontal X-ray of the patient from fig. 1 without and with the corrective brace.

281800CZ (Fig. 1) are usually used in the Czech Republic. The breast curves can be classified according to King at X-rays in standing patients. Curves of scoliosis are measured by Cobb angle. The brace of type Cheneau we recommend for the spinal curve of type King I, II, and IV and the brace of type Černý for the spinal curve of type King II, III a V [7].

If the brace pushes the child trunk and makes a stress state in the patient's spine, the spinal pathologic form is corrected. After a long-term use of the brace, the part of spinal correction is permanent.

The brace is made in the following manner: first, a plaster negative form and then a positive form of the child

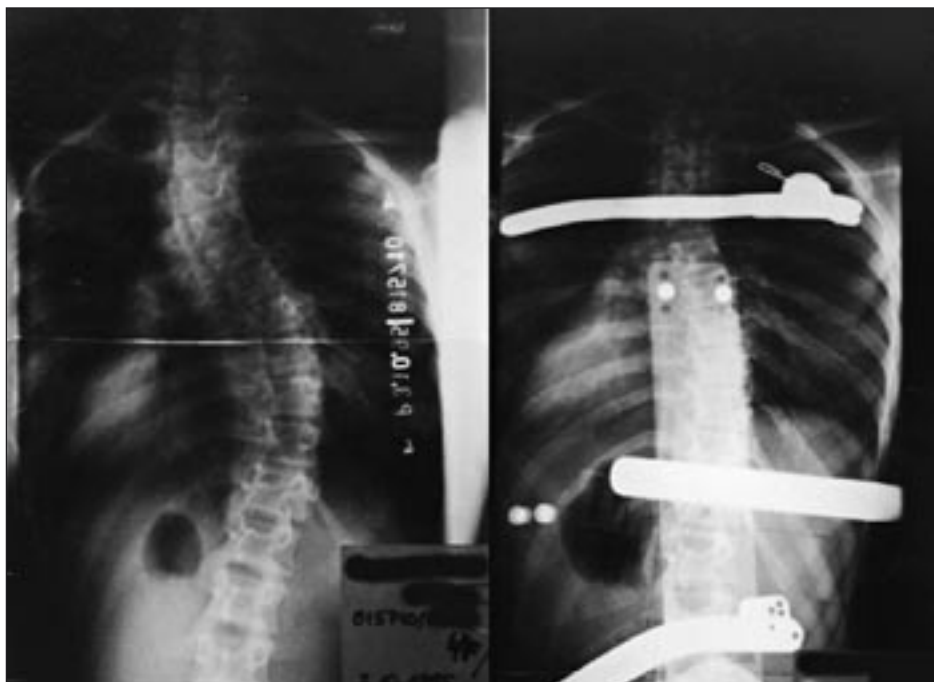


Fig. 3. The frontal X-ray of the patient without and with the corrective brace, thoracic and lumbar angles.

trunk are made. The experienced orthotist according to recommendation of orthopaedist and X-ray of spine deepens the plaster positive form in the place where the brace has to push on the child's trunk. The plastic brace is then made according to this plaster form. After its application on the child trunk the brace pushes at the places where the form has been deepened (the tight shoe principle).

If a computer search is not used, the brace force effect is the result of the orthotist experience only and it does not ensure that the designed brace form and the manner of bracing are optimal. The paper shows a computer aid design of brace form and calculation algorithms for vertebrae

and inter-vertebrae discs stress and deformation calculation for the concrete brace applications.

The remodelling of the spine pathologic curve depends on the type of spinal defect, spine stress state, time and manner of the brace application. The aim of the research is the determination of an ideal brace form and a computer prognosis of treatment course.

Materials and Methods

The spinal curve is stored in the computer as the following 3 functions

$$y = y(x), z = z(x), \varphi = \varphi(x) \quad (1)$$

where x is axis linking spine start and end at X-ray, y , and z are spine positions at frontal resp. sagital planes and φ is the turning angle according to the x -axis. The extreme values of y , z are measured on the X-ray (the extremes of the yellow curve in the left X-ray in Fig.2) and the spinal curves (1) are constructed as polynomial approximation between extremes. The method is applied for the frontal and sagital planes and for torsion angles, too. The measured method for torsion angles was published at [8].

The spine stress and deformation state is calculated with help finite element method (FEM). The FEM supposes that inter-vertebrae discs are elastic and vertebrae are stiff relative to discs. The potential energy for the FEM is calculated for inter-vertebrae parts of spine only and that's why inertia moment has to be determined for an inter-vertebrae disc and lignums cross-section area.

The stiffness matrixes for the spine part between centers of neighboring vertebrae are calculated for torsion and beam influences and for deformation of spine and soft tissue part of trunk.

The beam and torsion stiffness is $k = (2EI)/l$, $t = (GI_T)/l$, where E , I are the module of elasticity and the moment of inertia of a cross-section area at the intervertebrae disc and lignums place, l is thick of disc. Torsion influence is

$$K^1 = \begin{bmatrix} t & -t \\ -t & t \end{bmatrix} \quad (2)$$

Let the bounder forces and kinematics' unknowns are transformed from vertebrae centre to disc bounder point. The spine axes movement has linear course at this part of length a (torsion moment M_x and turning φ , φ_x are invariable)

$$\bar{w}_i = w_i - \bar{\varphi}_i a, \quad \bar{w}_{i+1} = w_{i+1} + \bar{\varphi}_{i+1} a,$$

$$\bar{\varphi}_i = \varphi_i, \quad \bar{\varphi}_{i+1} = \varphi_{i+1},$$

$$\bar{M}_{i+1} = M_{i+1} + Z_{i+1} a, \quad \bar{Z}_i = Z_i, \quad \bar{Z}_{i+1} = Z_{i+1}$$

The beam stiffness matrix (see [2], p.99) for inter-vertebrae disc part was transformed to kinematics unknowns at vertebrae centers according to previous formulas. The matrix of beam influence is given by formulas. (The analogical formulas are valid for y and z direction.

$$K_{1,1} = K_{3,3} = -K_{1,3} = \frac{6k}{l^2}$$

$$K_{2,2} = K_{4,4} = K_{2,4} = k \left[2 + \frac{3a}{l} \left(\frac{2a}{l} + 1 \right) \right]$$

$$K_{2,3} = K_{3,4} = -K_{1,2} = -K_{1,4} = \frac{3k}{l} \left(\frac{2a}{l} + 1 \right)$$

$$K_{i,j} = K_{j,i}$$

The pressed soft tissue is considered as an elastic grunt according to [1] pp. 86-113, the final formulas will be used at this article. A bright of trunk is considered constant.

The torsion influence is:

$$K^1 = \frac{bl}{3} C_3^* \begin{bmatrix} 2 & 1 \\ 1 & 2 \end{bmatrix} + \frac{2b}{l} C_4^* \begin{bmatrix} 1 & -1 \\ -1 & 1 \end{bmatrix}$$

The beam influence is:

$$K^2 = K_1^2 + K_2^2$$

where

$$K_1^* = 2blC_1^* \begin{bmatrix} \frac{13}{25} & -\frac{11l}{210} & \frac{9}{70} & \frac{13l}{420} \\ \frac{11l}{210} & \frac{l^2}{13l} & \frac{13l}{13} & \frac{l^2}{11l} \\ -\frac{210}{9} & \frac{105}{13l} & -\frac{420}{13} & -\frac{140}{11l} \\ \frac{70}{13l} & -\frac{420}{l^2} & \frac{35}{11l} & \frac{210}{l^2} \\ \frac{13l}{420} & -\frac{140}{210} & \frac{11l}{210} & \frac{l^2}{105} \end{bmatrix}$$

$$K_2^* = \frac{2bC_2^*}{l} \begin{bmatrix} \frac{6}{5} & -\frac{l}{10} & -\frac{6}{5} & -\frac{l}{10} \\ \frac{l}{2l^2} & \frac{l}{l} & \frac{l}{l} & -\frac{l^2}{l^2} \\ -\frac{10}{6} & \frac{15}{l} & \frac{10}{6} & -\frac{30}{l} \\ -\frac{5}{l} & \frac{10}{l^2} & \frac{5}{l} & \frac{10}{2l^2} \\ -\frac{l}{10} & \frac{30}{10} & \frac{l}{10} & \frac{15}{15} \end{bmatrix}$$

The matrix uses the parameters

$$C_1 = \frac{E_p}{h}, \quad C_2 = \frac{E_p h}{6}$$

$$C_1^* = C_1 + \frac{1}{b} \sqrt{C_1 C_2}, \quad C_2^* = C_2 + \frac{1}{2b} \sqrt{\frac{C_2^3}{C_1}}$$

$$C_3^* = \frac{1}{3} C_1 b^2 + C_2 + b \sqrt{C_1 C_2}$$

$$C_4^* = \frac{1}{3} C_2 b^2 + \frac{b}{2} \sqrt{\frac{C_2^3}{C_1}}$$

where E_p , h , b are module of elasticity, thick and bright of pressed soft tissue.

The brace pushes a child trunk at the place, where the plaster positive form has been deepened; it means that the trunk surface (soft tissue) has at these places the non-zero prescribed displacements w_0 .

The normal and tangential stresses on the boulder between a vertebrae and an inter-vertebrae disc are then calculated

from the result joint forces and moments. The axis load has to be respected at normal stress calculation too and the shear and torsion influence at the tangent stress calculation.

The second aim of paper is prognosis of treatment course.

A spinal defect is judged according to thoracic and lumbar angles (tangent angles at point with zero curvatures) see fig. 3. Let us suppose that the angles correction (angles increasing) is percentage constant at a time unit and it is convergent to the final value α_f . The treatment course prognosis is determined by

$$\alpha(t) = \alpha_f + a k^t \quad (2)$$

where a is final correction ($a > 0$) or increasing of defect ($a < 0$), t is time and $k < 0$ is parameter depending on speed of treatment. The prognosis algorithm depends on number of X-ray controls. Let us show algorithms for number of X-ray controls 1, 2, $n > 3$.

1. If we have spinal angles measured from one X-ray only at beginning of treatment then it can be judged on treatment course prognosis only according to results of previous cases. The treatment course depends on type of defect according to King, size of defect, age, treatment intensity and sex.
2. If we have spinal angles measured from two X-rays at time points $t_1 = 0$ and $t_2 > 0$, it can be judged on a final thoracic and/or lumbar angles α_f , for example

$$\alpha_f = \alpha(0) - (\alpha(0) - \alpha(t_2))2$$

From (9) can be calculate for $t = 0$

$$a = \alpha_0 - \alpha_f$$

and for $t = t_2$

$$k = \left(\frac{\alpha(t_2) - \alpha_f}{a} \right)^{\frac{1}{i}}$$

3. If we have spinal angles measured from n X-rays at time points $t_1, t_2, \dots, t_n$, the parameters α_f, w and k can be solved to be the quadratic error minimal. The quadratic error is

$$\varepsilon = \sum_{i=1}^n [\alpha_i - \alpha(t_i)]^2$$

where α_i are measured values and $\alpha(t_i)$ are values calculated from (2). The conditions of extreme are

$$\frac{\delta \varepsilon}{\delta \alpha_f} \equiv \sum_{i=1}^n (2\alpha_f - 2\alpha_i + 2ab_i) = 0 \quad (3)$$

$$\frac{\delta \varepsilon}{\delta w} \equiv \sum_{i=1}^n (2ab_i^2 - 2\alpha_i b_i + 2\alpha_f b_i) = 0 \quad (4)$$

from (3) and (4) flows

$$\alpha_f = \alpha_c - ab_c$$

$$a = \frac{\sum_{i=1}^n (\alpha_i - \alpha_c) b_i}{\sum_{i=1}^n (b_i - b_c) b_i}$$

where is designated

$$b_i = k^{t_i} (i = 1, 2, \dots, n), \alpha_c = \frac{\sum_{i=1}^n \alpha_i}{n}, b_c = \frac{\sum_{i=1}^n b_i}{n}$$

If it is given k then $b_i, \alpha_c, b_c, a, \alpha_f$ and finally quadratic error ε . The parameter k will be searched to be error ε minimal according to follow algorithm (k_0 is result from algorithm for two X-ray controls):

1. $k_1 = k_0$, $step = 0.1 k_1$, $\alpha_1 = \alpha(k_1)$,
 $B = true$
2. $k_2 = k_1 + step$, $\alpha_2 = \alpha(k_2)$
3. if $\varepsilon_2 < \varepsilon_1$ then ($k_1 = k_2$, $\varepsilon_1 = \varepsilon_2$ and continue from 2)
4. if B then ($step = -step$, $B = false$ and continue from 2)
5. $step = step/2$, $B = true$
6. if $step > step_{min}$ then continue from 2

The result of algorithm is

$$k = (k_1 + k_2)/2$$

Now the treatment course can be provided according to formula (2).

Results

The two computer algorithms of spine stress state by FEM can be used. The 1st one has as input brace form (trunk surface prescribed displacements) and as output spinal curve correction. The 2nd one has as input value spinal curve (spinal defect) correction.

Discussion

The spinal curve of patient can be measured on X-ray. If the spinal correction (deformation w) as difference between measured curve and ideal curve is put to

2nd algorithm of stress state calculation then the trunk surface displacements w_0 can be interpreted as ideal brace form and the 2nd algorithm can be used as computer aid design.

The treatment course prognosis is programmed on computer and can be used at clinical praxis.

Conclusion

The algorithms were verified with data base of cured patients at Ambulant Centre for Defects of Locomotor Aparatus (Ivo A. Mařík, M.D., Ph.D., F.A.B.I.) and ORTOTIKA a.s. (Eng. Pavel Černý).

Acknowledgement

The research is supported by grant n. MSM-0000012 'Trans-disciplinary research at biomedical engineering area'.

References

1. BITTNAR Z., ŠEJNOHAJ.: (1992). Numerical Method in Mechanics (in Czech). 1. Ed. CTU, Prague, pp. 86–1001.
2. CHENEAU J.: (1998). 'Bracing Scoliosis', Locomotor Systems, 1+2, pp. 60–73.
3. ČULÍK J.: (2004). 'Spine Stress State under Brace Effect and Scoliosis Treatment Computer Simulation'. Journal of Musculoskeletal & Neuronal Interaction, 2, ISMNI Greece, pp. 214–215.
4. ČULÍK J.: (2003). 'Simulation of Scoliosis Treatment by Brace'. Proc. of 'Advanced Engineering Design', Prague, Czech rep., pp. 49–50.
5. ČULÍK J.: (2005). 'Biomechanics of Spine Scoliosis Treatment by Braces', 'Engineering Mechanics', 5, pp. 339–346.
6. KING H. A., MOE J. H., BRADFORD D. S., WINTER R. B.: (1985). 'The selection of fusion levels in thoracic idiopathic scoliosis', JBone Joint Surg, 9, pp. 1302–1313.
7. MAŘÍK I., ČERNÝ P., ZUBINA P., SOBOTKA Z., KORBELÁŘ P.: (1997). Comparison of Effectivity of the Cheneau-Brace and Dynamic Corrective Spinal Brace According to Černý. Locomotor System, 4, No. 3–4, pp. 56–61.
8. PALLOVÁ I., ŠORFOVÁ M., RYŠÁFKOVÁ A.: (2003). 'Measurement of Axial Vertebrae Rotation from X-Ray Image (in Czech)', Locomotor Systems, 10, No. 3–4, pp 161–171.

THE POTENTIAL FULCRUM POSITIONS OF AXIAL VERTEBRAL ROTATION

Pallová I.*, Lopot F., Otáhal S.

Department of Anatomy and Biomechanics,
Faculty of Physical Education and Sport,
Charles University in Prague, Czech Republic

* Corresponding autor

E-mail address: Iveta.Pallova@seznam.cz
Department of Anatomy and Biomechanics,
Faculty of Physical Education and Sport,
Jose Martiho 31, Charles University,
Prague 6 – Veleslavín, 162 52, Czech Republic

Key Words: center of rotation, axial vertebral rotation, MRI, spinal cord, scoliosis, model

Objectives

Spinal deformity represents the change of position of vertebrae and spinal segments in all the three main anatomic planes x , y , z . Idiopathic scoliosis is the most common type of spinal deformity, resulting from rotation of a mechanically unstable lordosis. Presented paper focuses on axial rotation of vertebrae in the transversal

plane around the longitudinal axis, because of its important part in development of scoliosis. We were interested in potential fulcrum positions of the axial rotation with regard to safety of the spinal cord, which can be threaten with change of the spinal canal diameter.

Experimental proofs of wide variable of intervertebral kinematics by some specimen exist, this is apparent on the first level, the instantaneous axis of rotation (White & Panjabi, 1990). For any articulation in human body the instantaneous center of rotation moves along arbitrary curve in constrained area of space. Whereas the position depends on instantaneous situation, which is given by requirement on stability of the whole system (Otáhal, 2002). Centers of axial rotation in the transversal plane are placed by various authors differently, the instantaneous axis of rotation has been discussed.

Methods

From transversal MRI cuts we measured real dimensions of spinal cord and spinal canal in lower thoracic and upper lumbar spine. In the research T2 MRI transversal 2 millimeters cuts of vertebrae were used. T2 projection is suitable especially to display the spinal cord. Our specimen included patients with adolescent idiopathic scoliosis.

For testing of vertebral rotation were used simple geometric 2D models with four fulcrum positions of axial rotation of vertebrae in the transversal plane. Real average parameters of thoracic and lumbar vertebrae were applied. There were chosen angles of rotation according to partial intersegmental movement of vertebra of healthy spine – 6° in case of

thoracic vertebra and 3° in case of lumbar vertebrae. In the next step was selected 15° rotation of thoracic vertebra, typical for scoliosis. The change of spinal canal area was assessed.

Results

From transversal MRI cuts of spinal deformation the dimensions were measured and the arithmetic mean was calculated: the spinal cord width $9 \pm 0,5$ mm, height $7 \pm 0,6$ mm, the spinal canal width $21 \pm 0,7$ mm and height $18 \pm 0,4$ mm.

In accordance with our expectation the most advantageous position of rotation centre was in the centre of the spinal canal. The most disadvantageous positions were in the back part of spinous process of thoracic spine and vertebral body, they showed the same reduction of spinal canal diameter (34 % thoracic, 12 % lumbar vertebra).

Bigger rotation of thoracic vertebra and centre of rotation further from spinal canal rise danger of the spinal cord damage. Disadvantageous is also the usually used position in the centre of vertebral body with definite change of spinal canal area (52 %) and canal shift (7 mm).

Conclusion

It seems that majority of the fulcrum in transversal plane within vertebra by small angles of rotation does not damage the spinal cord (according to definition of spinal stenosis). In case of bigger rotation grows possibility of lesion of the spinal cord. The closer the fulcrum is to the spinal canal, the smaller possibility of shearing strain is. Identification of space for center of rotation with the spinal canal would correspond with the purpose of the spinal cord prote-

ction, because of its small shape changes. These results support modern piece of knowledge about position of centre rotation near by spinal canal.

We can assume that our results are suitable for healthy spine as well.

References

1. OTÁHAL S., OTÁHAL J.: Subarachnoidal interspace and cerebrospinal fluid transportation, in: *Complexity of biomaterials and tissue structures*. Prague: Czech Society of Biomechanics Charles University in Prague, 2002, pp. 125–133.
2. WHITE A. A. III, PANDJABI M. M.: Clinical Biomechanics of the Spine. *Chapter 2* Kinematics of the spine, Lippincott: Williams & Wilkins, Churchill Livingstone and Harcourt Health Sciences Company, 1990, 15–24, pp. 102–112.

HOW THE BONE TISSUE SUBSTANTIALLY REDUCE ENORMOUS STRESSES AND STRAINS IN DIAPHYSES

Petrtyl M.¹, Danešová J.¹, Mařík I.², Lísal J.¹

¹ České vysoké učení technické v Praze, Fakulta stavební, Laboratoř biomechaniky a biomateriálového inženýrství, Thákurova 7, Praha 6, Czech Republic
E-mail: PETRTYL@fsv.cvut.cz

² Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus, Prague, CZ

¹ Prof. Miroslav Petrtyl, DrSc., Czech Technical University, Faculty of Civil Engineering, Laboratory of Biomechanics and Biomaterial Engineering, Thákurova 7, 160 00, Prague 6, Czech Republic, tel.: +420 224 354 479, e-mail: petrtyl@fsv.cvut.cz

¹ RNDr. Jana Danešová, CSc, Czech Technical University, Faculty of Civil Engineering, Laboratory of Biomechanics and Biomaterial Engineering, Thákurova 7, 160 00, Prague 6, Czech Republic, tel. +420 224 354 479, e-mail. danesov@fsv.cvut.cz

² Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc., Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus, Olšanská 7, 130 00, Prague 3, Czech Republic, e-mail: ambulcentre@volny.cz

¹ Ing. Jaroslav Lísal, Czech Technical University, Faculty of Civil Engineering, Laboratory of Biomechanics and Biomaterial Engineering, Thákurova 7, 160 00, Prague 6, Czech Republic, tel. +420 224 354 479, e-mail: lisal@fsv.cvut.cz

Key words: Biomechanics, diaphysis, lateral drift, stresses, bone apposition.

Introduction

When the diaphyses are loaded by extreme bending moments, extensive areas of periosteum and cortical bone are exposed to enormous stresses. The extreme changes in stresses in cortical bone are accompanied by extreme strains. The living tissue aims to eliminate or substantially reduce these enormous stresses and strains. During the tissue modelling, mechanisms of the cortical bone resorption in the tensioned periosteum area and the cortical bone apposition in the compressed periosteum area (**Fig. 1**) cause **shifts of cortical bone masses in the lateral direction**. It leads to *reducing tensile stresses in the tensioned areas of diaphysis and to reducing compressive stresses in the compressed areas of diaphysis*.

Concurrently with the modelling of cortical bone in the proximity of periosteum, reconstruction processes of the modelling of cortical bone take place also in the proximity of endosteum (**Fig. 1**). Translation of the tissue masses in the lateral direction

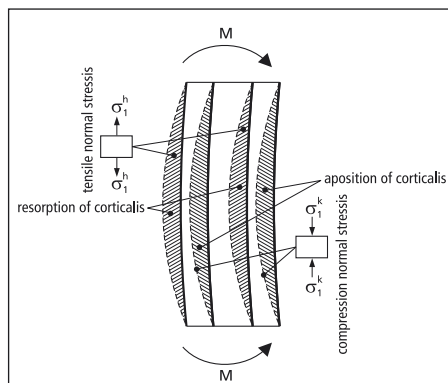


Fig. 1. Cortical bone apposition in compressed areas of diaphysis and resorption in tensioned areas of diaphysis

(approximately perpendicularly to the central line of diaphysis), during which the concave central line of diaphysis is “made linear”, is called the **lateral drift**.

The shifts of masses in the lateral direction, during the diaphyseal reconstruction processes, are *typical examples of the living tissue adaptation to external mechanical effects*.

It is the changes in stresses and the volume changes of molecular mixtures of the tissue components that play a dominant role during the processes of reconstruction (considering both biomechanical and biochemical aspects). **The volume changes of molecular mixtures predetermine the tissue quality, i.e. they regulate the processes related to its thinning or thickening** [Petrtyl, Danešová, 2002, 2003].

Methods and Results

An extremely important part both in the compressive area and in the tensile area of cortical bone is played by stresses

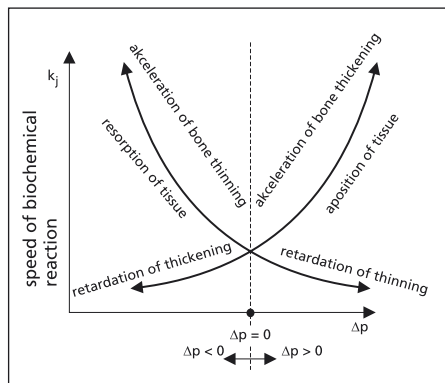


Fig. 2 Positive changes in stresses in the thickened tissue (for example, in the area of its apposition) accelerate thickening, whereas negative changes in stresses in the thickened tissue slow down thickening; negative changes in stresses in the thinned tissue (for example, in the area of the tissue resorption) accelerate thinning, whereas positive changes in stresses in the thinned tissue slow down thinning.

p_e (Fig. 2) that correspond to the “ideal” equilibrium state (i.e. the state of “ideal” dynamic equilibrium) in the tissue element or in the set of elements that define the tissue area/space.

Biochemical processes during the lateral drift of the tissues take place in the proximity of equilibrium states. Considering the fact that the cortical bone system in the proximity of equilibrium states can be regarded as a linear system, then it applies that this system develops towards the steady state (i.e. towards the state with the minimum of entrophy, Prigodin and Glansdorf).

Stresses p_e , which are defined in the “ideal” equilibrium state, are non-zero; in the tensile area of the tissue (for example, in the area of the extensive resorption of cortical bone), they are always dominantly tensile, whereas in the compressive area

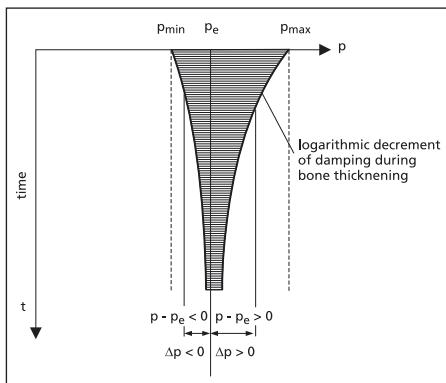


Fig. 3. Current changes in stresses Δp in time t and their influence on the cortical bone thickening in the area/space of compressive changes in stresses

of the tissue (for example, in the area of the tissue apposition), they are always dominantly compressive. Their aim and character are very specific. This

consists in the fact that the biomechanical and biochemical system of cortical bone responses, by means of sensor fields, to changes in stresses $p - p_e = \Delta p$, where p_e are the hereinbefore *non-zero tensile or non-zero compressive stresses* that correspond to the “ideal” equilibrium state, and p are current stresses. The special importance of the magnitude of non-zero compressive stress p_e in the compressive area and the non-zero tensile stress p_e in the tensile area can be seen in the fact that difference $p - p_e = \Delta p$ in all current stresses p that are higher than p_e defines the positive changes in stresses (Fig. 2), and difference in all current stresses p that are lower than stress p_e defines the negative changes in stresses $p - p_e = \Delta p$, both in the compressive area of cortical bone (during the tissue apposition) and in the tensile area of cortical bone (during the tissue resorption). The positive

changes of stresses or the negative changes of stresses are then responded by the dynamics of acceleration or the dynamics of slowing down the thickening processes, or formation of the new tissue (for example, the apposition in the compressive area of diaphyses). Similarly, the positive (or negative) changes of stresses are responded by the dynamics of acceleration or the dynamics of slowing down the thinning processes, or degradation of the tissue (i.e. the tissue resorption in the tensile area of diaphyses).

Conclusions

The lateral drift of cortical bone in diaphyses substantiates the fact that the tissue exerts an effort to eliminate or substantially reduce the current extreme stresses and current extreme strains. By means of biomechanical and biochemical mechanisms (that control the lateral shift of masses), cortical bone of diaphyses is adapted to external mechanical effects. As a consequence of primary biomechanical effects, and subsequently biochemical processes, **bone apposition and bone resorption are naturally regulated**. The volume changes in molecular mixtures during the reconstruction processes predetermine the tissue quality, i.e. they regulate in the tissue the processes related to its thinning or thickening.

The changes in magnitudes of stresses and their plus/minus signs (in relation to the *non-zero* value of stress p_e at absolute equilibrium, when $\Delta p = 0$) are also important for regulation. The signum and magnitudes of current changes in stresses control the speeds of reconstruction processes during the bone tissue thickening and thinning. Logarithmic decrement **D** of inhibition of the bone tissue resorption

(thinning) in its tensile area (or in its element) indicates the decrease of the old (original) bone.

During the inhibition, when changes in stresses dp fluctuate above and below value $\Delta p = 0$, the resorption in the assumed tensile area of the bone tissue is almost terminated.

Similarly, logarithmic decrement D of the inhibition of the bone tissue apposition (thickening) in its compressive area (or in its element) indicates the increase in the bone tissue. During the inhibition, when changes in stresses Δp fluctuate above and below value $\Delta p = 0$, the apposition in the assumed area of the bone tissue is almost terminated. Logarithmic decrements D of the reconstruction inhibitions indicate the lateral drift of cortical bone.

The reconstruction processes are relatively terminated during the lateral drift when the *magnitudes of current stresses oscillate in the proximity of the equilibrium state*, i.e. in the proximity of stress p_e , i.e. when changes in stresses Δp *oscillate above and below zero*. **The stability of oscillations of current stresses p in the proximity of p_e is a fundamental condition for the long-term bone tissue existence.** The bone tissue is then in the relatively *weakly steady state* which lasts up to its disruption, i.e. until the new reconstruction processes *in the new limit cycle of bone remodelling are initiated*. The weakly steady states were defined within the *New Theory of Dynamic Bone Remodelling* [Petrtyl, Danešová, 1999/2000].

References

1. ENLOW D. H.: Principles of Bone Remodelling, Springfield, Charles G. Thomas, 1963

2. EVANS F. G.: Stress and Strain in Bones, Springfield, Charles G. Thomas, 1957 Frost, H. M.: The Laws of Bone Structures, Springfield, Charles G. Thomas, 1964

3. HEŘT J.: Význam mechanických faktorů pro vývoj, růst a hojení kosti. In: Bartoniček J., Heřt J.: Základy klinické anatomie pohybového aparátu, Maxdorf, Praha, 2004, s. 65–82.

4. KOCH E.: The Laws of Bone Architecture, Amer. J. Anat., 21:177–288.1917

5. MARŠÍK F.: Biodynamika, monografie, Academia, Praha, 1999

6. MAŘÍK I.: Biomechanika pohybového aparátu (str. 147–177) v monografii: Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu – 1. část, Pohybové ústrojí, roč. 7, č. 2–3, 2000

7. PETRTÝL M., DANEŠOVÁ J.: Bone Remodeling and Bone Adaptation, Acta of Bioengineering and Biomechanics, Vol. 1, No. 1, pp. 107–116, 1999

8. PETRTÝL, M., DANEŠOVÁ J.: Bio-Molecular Dynamics of Bone Tissue, In: Proc. CSIMTA International Conference – Complex Systems, Intelligence and Modern Technology Applications, Cherbourg, France, 19.–22. Sept. 2004, pp. 481–487

9. PRIGODIN, I., GLANSDORF, P.: Thermodynamic Theory of Structure, Stability and Fluctuations, New York, John Wiley and Sons, 1971

Acknowledgement

This paper has been supported by the VZ 6840770012

VÝVOJ TIBIOFEMORÁLNÍHO ÚHLU U DĚTÍ – ANTROPOMETRICKÁ METODA MĚŘENÍ A JEJÍ VÝSLEDKY U REFERENČNÍHO SOUBORU

Zemková D.^{1,2}, Kratochvilová M.¹, Petrášová Š.¹,

Dirbáková S.¹, Novotná E.¹, Mařík I.^{1,3}

¹ Katedra antropologie a genetiky člověka PřF UK
Praha, Viničná 7

² Pediatrická klinika FN Motol, V Úvalu 84, Praha 5

³ Ambulantní centrum pro vady pohybového
aparátu, Olšanská 7, 130 00 Praha 3

Úvod

Tibiofemorální (T-F) úhel popisuje osový vztah femuru a tibie ve frontální rovině. Obvykle se měří na RTG snímku dolních končetin (DK) zhotovených ve stoje. T-F úhel je tvořen přímkami zobrazenými na RTG snímku DK vedenými osou femuru a tibie a označuje se jako anatomická osa DK. Liší se od mechanické osy DK, která je určena přímkou z centra hlavice femuru směřující do středu hlezenních kloubů. Tato příčka fyziologicky prochází skrze nebo blízko středu kolenního kloubu. Mechanická osa se obvykle odchyluje o 3° od vertikální příčky – svislice z centra hlavice femuru. Normální T-F úhel dospělých se uvádí v rozmezí 5°–7° valgosity (Berquist, 1995). Čulík a Mařík (2002) v pilotní studii u dětí starších 6 let udávají rozmezí T-F úhlu 3°–8°.

Vyšetření osy dolních končetin dětí ve frontální rovině je součástí klinického vyšetření ortopedem, pediatrem či specialistou v ortopedické protetice. Je známo, že osa dolních končetin (DK) se vyvíjí (Salenius a Vankka, 1975). U dětí mezi 1. a 2. rokem života je fyziologické varosní postavení v oblasti kolen a bérců, naopak u 3–4letých dětí bývá fyziologické valgosní postavení. V 6 letech věku tibiofemorál-

ní (T-F) úhel dosahuje normální hodnoty dospělých.

Genua valga však mohou přetrvávat. Je to zvláště v případech nadváhy, obezity a u dětí s kloubní hypermobilitou. Metabolické osteopatie a kostní dysplazie jsou velmi často provázeny závažnými symetrickými poruchami osy dolních končetin ve smyslu valgosity, varosity a malpozice (Mařík, 2000). Jednostranné desaxace DK jsou většinou získané poruchy růstových epifýz po úrazu, zánětu, ozáření či následkem tibia vara (Blountova choroba, osteochondrosis deformans tibiae), která je dnes považována za lokalizovanou formu epifyzární dysplazie. Poruchy osy dolních končetin nepředstavují pouze kosmetický problém. Biomechanicky významné desaxace mohou vést ke vzniku předčasné osteoartrózy nosných kloubů DK. Proto se již u předškolních dětí závažnější deformity léčí ortézami s ohybovým předpětím (Mařík et al., 2003), u dospívajících vyžadují operační léčení (Howorth, 1971, Mařík, 2000, Mařík, 2001, Petrášová et al., 2005). K jejich sledování, indikaci léčby i kontrole její účinnosti je třeba co nejpřesněji stanovit T-F úhel.

V Ambulantním centru pro vady pohybového aparátu byla vyvinuta antropometrická metoda měření T-F úhlu (Čulík a Mařík, 2002), doplněná o speciální měření z fotografií. V předchozích pracích jsme ukázali, že vypočtená hodnota velmi těsně koreluje s hodnotami naměřenými na fotografiích a tato metoda byla ověřena v indikovaných případech i měřením na rentgenových snímcích (Petrášová et al., 2005).

Cílem našeho projektu je zjistit variabilitu a vývojový trend tibiofemorálního úhlu u dětí české populace od předškolního věku až do ukončení růstu. Dále zjišťujeme korelace mezi T-F úhlem a dalšími

somatickými parametry se zaměřením na perspektivní zjednodušení metody a využití v ortopedických ambulancích.

Materiál a metodika

V mateřských školách v roce 2005 bylo změřeno 120 dětí (60 chlapců a 60 dívek) ve věku od 4 do 6 let. V roce 2006 bylo provedeno měření v základních školách, kdy bylo vyšetřeno 132 probandů (66 chlapců a 66 dívek) ve věku 7–11 let. U každého se měřilo 20 somatických parametrů, z nichž byly sledovány převážně rozměry vypovídající o vývoji dolní končetiny a případných odchylkách její osy. U školních dětí byly zároveň snímány podogramy, na kterých se hodnotilo rozložení koncentrace tlakových napětí pod chodidlem ve stoje (Straus et al., 2004)

Tibiofemorální úhel byl vypočten podle vzorce (Čulík a Mařík, 2002):

$$\alpha = \arctg \frac{0,865a-b}{2l_1} + \arctg \frac{c-b}{2l_2}$$

Na **obr. 1** jsou zobrazeny měřené parametry, které jsou dosazeny do vzorce.

Jako další metoda bylo použito měření T-F úhlu podle speciální fotografické dokumentace – viz. **obr. 1**.

Hypotézy byly testovány pomocí parametrických i neparametrických testů, závislosti mezi sledovanými veličinami pomocí korelačních koeficientů (r).

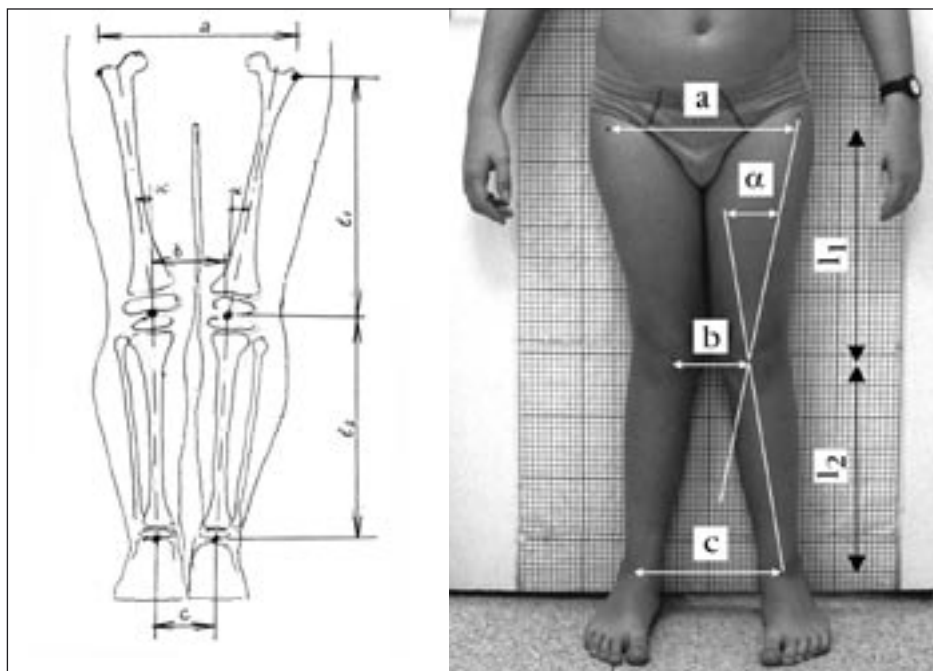
Výsledky a diskuse

Potvrdili jsme těsnou korelaci mezi vypočteným a naměřeným úhlem (r se blíží 1). U skupiny předškolních chlapců T-F úhel vypočtený činil $6,26^\circ \pm 2,46^\circ$, naměřený z fotografie $6,25^\circ \pm 2,36^\circ$ ($r = 0,98$), u dí-

vek $7,04^\circ \pm 2,49^\circ$, respektive $7,1^\circ \pm 2,37^\circ$ ($r = 0,97$). Rozdíl mezi chlapci a děvčaty nebyl statisticky významný.

U chlapců se T-F úhel mezi 5. a 6. rokem snižoval ze 7° na $5,1^\circ$ ($p < 0,05$). V souboru dívek tato závislost nebyla prokázána. Tento trend nebyl potvrzen ani výzkumem školních dětí. V souboru 21 šestiletých chlapců, průměr $\pm$ SD byl $5,07^\circ \pm 2,45^\circ$. V souboru 22 sedmiletých chlapců byl průměr $6,84^\circ \pm 1,93^\circ$ ($p = 0,011$). Další snižování tibiofemorálního úhlu do věku 11 let nebylo prokázáno. Mezi chlapci a děvčaty ani mezi jednotlivými věkovými kategoriemi nebyly zjištěny významné rozdíly.

Tibiofemorální úhel dětí ve věku od 7 do 11 let byl $7,45^\circ \pm 2,5^\circ$. Rozmezí zjištěných středních hodnot T-F úhlu mezi 25.–75. percentilem u souboru školních dětí se pohybuje mezi $5,5^\circ$ – $8,9^\circ$. Střední hodnoty jsou tedy nevýznamně vyšší než udává pilotní studie Čulíka a Maříka (2002). 95 % souboru mělo hodnoty T-F úhlu mezi $2,4^\circ$ – $12,4^\circ$. Tyto údaje se blíží výsledkům turecké studie (Arazi et al. 2001), která užívala stejnou metodu hodnocení T-F úhlu z fotografické dokumentace. Hodnoty T-F úhlu se od 7 do 11 let výrazně nemění. Potvrdili jsme závislost velikosti T-F úhlu na BMI (body mass index). Překvapivě nebyla nalezena významná korelace T-F úhlu s nožní klenbou. V ortopedické praxi bývá k hodnocení osy dolních končetin nejčastěji využívána intermaleolární (IM), resp. interkondylární (IK) vzdálenost. Tyto parametry skutečně významně korelují s T-F úhlem, ale korelační koeficient je poměrně nízký a nedovoluje dostatečně přesnou aproximaci (u předškolních s IK vzdáleností $r = -0,46$, s IM $r = 0,4$, u školních dětí s IK distancí $r = -0,35$, s IM je korelace významná pouze u 7 a 9letých). K podobným výsledkům došel i Arazi ($r = 0,4$).



Obr. 1. Měření svislé a-vodorovné vzdálenosti – vlevo na schématu DK, vpravo na stojícím dítěti.

Jednou z nejvýznamnějších korelací je vztah mezi T-F úhlem a parametrem b-c (**obr. 1**), což je hodnota rozdílu vzdálenosti mezi apexy patel a vzdálenosti mezi středy kotníků.. Korelační koeficient byl pro předškolní chlapce $r = -0,87$, pro dívky $r = -0,9$. U dětí ve věku 7–11 let pro všechny věkové kategorie $r = -0,753$. Tato korelace umožňuje aproximaci T-F úhlu pomocí grafu. Měření vzdálenosti mezi apexy a středy hlezenních kloubů považujeme za poměrně jednoduché, neboť nevyžaduje antropometrickou erudici. Domníváme se, že by tyto dva rozměry mohly být využívány i v klinické praxi. Měření IM nebo IK vzdálenosti ve stoje je zatíženo chybou, plynoucí z postoje dítěte. Proto doporučujeme měřit tyto parametry vleže.

Závěr

Antropometrické měření tibiofemorálního úhlu u předškolních a školních dětí ukázalo, že ve věku od 4 do 11 let nedochází k významnému snižování T-F úhlu s výjimkou dočasného snížení ve věku 6 let u chlapců. U poloviny měřených probandů se hodnoty T-F úhlu pohybovaly v rozmezí $5,5^{\circ}$ – $8,9^{\circ}$. Měření T-F úhlu metodou Čulíka a Maříka (2002) je spolehlivé, tato metoda však je časově zatěžující, vyžaduje znalost antropometrických bodů a dobrou spolupráci pacienta. V praxi se může lépe uplatnit měření na fotografiích, které dává shodné výsledky. Tuto metodu můžeme uplatnit jak u zdravých jedinců, tak u pacientů s těžkými deformitami. K aproximaci

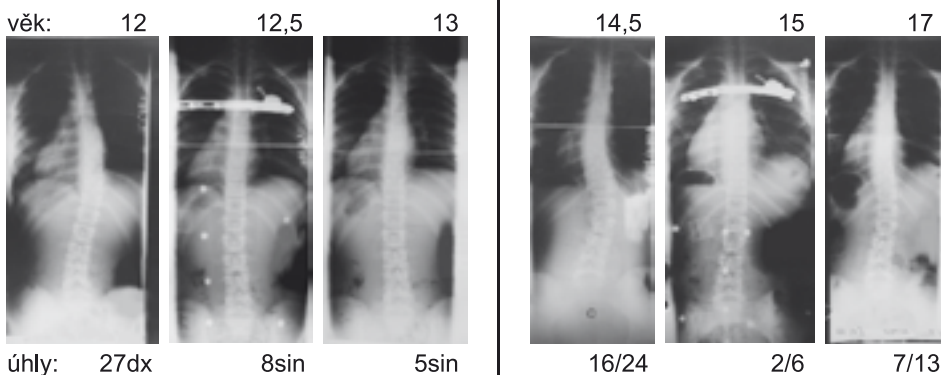
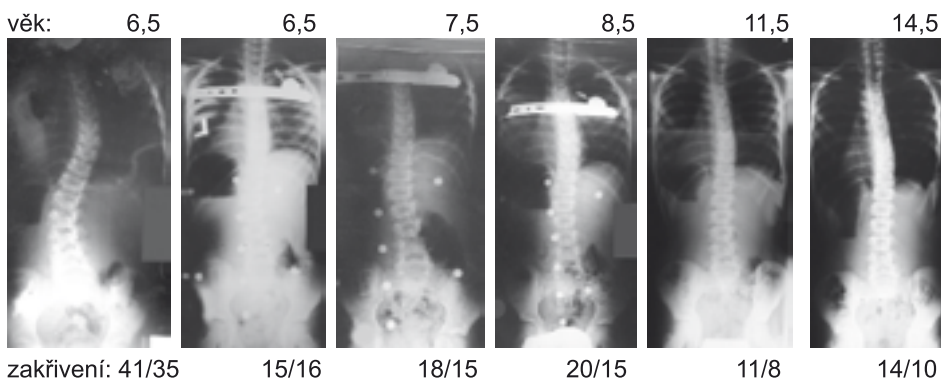
T-F úhlu je možno též použít rozdílů vzdálenosti mezi apexy patel a vzdálenosti mezi středy kotníků. Metody založené na měření intermaleolární a interkondylární vzdálenosti jsou zatíženy větší chybou.

Literatura

1. ARAZI M., OGUN T. C., MEMIK R.: (2001) Normal Development of the tibiofemoral angle in children: a clinical study of 590 normal subjects from 3 to 17 years of age, *J. Pediatr. Orthop.*, 21, pp. 264–267.
2. BERQUIST T. H.: (1995) *Imaging Atlas of Orthopedic Appliances and Prostheses*. Raven Press, New York, 978 p.
3. ČULÍK J., MAŘÍK I.: (2002) Nomograms for Definition of Tibiofemoral angle (in Czech). *Pohybové ústrojí*, 9, No. 3+4, pp. 81–89.
4. HOWORTH B.: (1971) Knock knees. With special references to the stapling operation. *Clin Orthop*, 77, pp. 233–246.
5. MAŘÍK I.: (2000) Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty – 1. část. Monografie. In: *Pohybové ústrojí*, 7, č. 2–3, s. 8–215.
7. MAŘÍK, I.: (2001) Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty – 2. část. Monografie. In: *Pohybové ústrojí*, 8, č. 3–4, s. 104–256.
8. MAŘÍK, I., ČULÍK, J., CERNÝ, P., ZEMKOVÁ, D., ZUBINA, P., HYÁNKOVÁ E.: (2003) *New Limb Orthoses with High Bending Pre-stressing*. *Orthopädie-Technik Quarterly*, English edition III/2003, pp. 7–12.
9. PETRÁŠOVÁ Š., ZEMKOVÁ D., DIRBÁKOVÁ S., MAŘÍK I.: (2005). Stanovení tibiofemorálního úhlu a naplánování epifýzeodézy: kazuistické sdělení. *Pohybové ústrojí*, 12, č. 1–2 Supplementum, s. 8–14.
10. SALENIUS P., VANKKA E.: (1975): The development of the tibiofemoral angle in children. *J Bone Joint Surg (Am)*, 57A, pp. 259–261.

Firma **ortotika s.r.o.** se proslavila kvalitními trupovými ortézami, které zajišťují vysokou úspěšnost léčby skoliózy korzetoterapií. Náš velmi bohatý archiv prokazuje, že při svědomitém používání dochází díky výraznému korekčnímu efektu ortéz v infantilním, juvenilním a časně adolescentním období k často zásadnímu trvalému snížení skoliotických křivek. V několika případech máme zdokumentovánu velmi úspěšnou léčbu i křivek "beznadějných" v pozdějším adolescentním věku, kdy bývají pozitivní trvalé změny křivek méně výrazné, standardně však ortézy zabrání typické pomalejší progresi v období před dovršením kostní zralosti.

... několik příkladů korzetoterapie ...



www.ortotika.cz



Skenování odrazových předloh a reálných předmětů do formátu 305 × 457 mm a tloušťky 20 mm, transparentních předloh (pozitivů i negativů) do formátu 250 × 457 mm na skenerech Heidelberg TOPAZ II a Imacon FLEXTIGHT 848. Retuš a barevné úpravy skenovaných i dodaných obrazů na monitoru EIZO CG220. Sazba, zalomení textu a následné operace. Grafické návrhy. Zprostředkování digitálního i ofsetového tisku.



Pavel Lorenc, Podkovářská 6, 190 00 Praha 9
tel./fax 266 036 067, e-mail: pavel.lorenc@volny.cz



MALÍK a spol.s.r.o.

Technicko-protetická péče

Na Okrouhliku 1681

500 02 Hradec Králové

Zajišťujeme celkovou protetickou péči

Industriální výrobu pomůcek, stávající výrobu, zdravotnickou prodejnu

Základní výrobky:

Protézky horních končetin
Protézky dolních končetin
Ortlízy končetinové
Ortlízy trupové
Měkké bandáže
Ortopedická obuv
Kompenzační pomůcky
Ortopedické vložky
Vazky

Telefon:

ústředna

495 212 621

495 214 632

495 214 634

fax: 495 214 594

vedení společnosti

495 212 262



WWW.TECHNICKO-PROTETICKAPECE.CZ

**Komplexní ortopedicko
protetická péče.
Konzultační a poradenská
činnost pro zdravotnická
zařízení i pacienty.**



SÍDLO FIRMY / INFORMACE

U Parku 2, 702 00 Ostrava
tel.: 596 139 259, 596 139 295, 596 139 297
e-mail: ostrava@too.cz

PROVOZOVNA OLOMOUC

Mošnerova 1, 779 00 Olomouc
tel.: 585 414 776, 585 414 823
e-mail: olomouc@too.cz

Více informací na
www.too.cz



TECHNICKÁ ORTOPEDIE OSTRAVA - PROTEOR spol. s r.o.