

Pohybové ústrojí

Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii

19. Kubátův podologický den

**Poruchy růstu,
mezioborový pohled**

Lékařský dům v Praze

7. 3. – 8. 3. 2014

Vydává

Společnost pro pojivové tkáně ČSL J. E. Purkyně

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, s.r.o.

Odborná společnost ortopedicko-protetická ČSL J. E. Purkyně

ročník 21 / 2014 / 1-2 / Supplementum

EMBASE / Excerpta Medica

Bibliographia medica Čechoslovaca

Společnost pro pojivové tkáně ČLS J.E. Purkyně
&
Odborná společnost ortopedicko-protetická ČLS J.E. Purkyně

Vás srdečně zvou na symposium

19. KUBÁTŮV PODOLOGICKÝ DEN „PORUCHY RŮSTU, MEZIOBOROVÝ POHLED“

které se koná v pátek a v sobotu 7. a 8. března 2014
v lékařském domě v Praze, Sokolská 31, 120 36 Praha 2

Odbornou garanci, záštitu a pořádání Symposia zajišťuje jako každoročně

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o.

Mediálním partnerem je VOX PEDIATRIAE

Symposium patří mezi vzdělávací akce zařazené do registru
kontinuálního vzdělávání podle Stavovského předpisu č. 16 ČLK



PROGRAM – PÁTEK 7. 3. 2014

16.00–18.00 SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ

UDĚLENÍ ZLATÉ MEDAILE ČLS JEP

*panu prof. MUDr. Jaromírovi Kolářovi, DrSc.
a panu prof. MUDr. Josefovi Hyánkovi, DrSc.*

HUDÁKOVÁ O.

Přiblížení vědecké kariéry a celoživotního zaměření obou pánů profesorů

PROF. MUDR. JAROSLAV BLAHOŠ, DRSC. PREZIDENT ČLS JEP

Slavnostní předání Zlatých medailí ČLS JEP

KOLÁŘ J.

O vývoji české radiologie

HYÁNEK J.

Začátky a vývoj prevence dědičných metabolických poruch

HÉVROVÁ M.

Hudební dárek oslavencům

POHOŠTĚNÍ ÚČASTNÍKŮ

PROGRAM – SOBOTA 8. 3. 2014

8.30–9.00 REGISTRACE

9.00–10.30 HODIN

předsedající: JAROMÍR KOLÁŘ, IVO MAŘÍK

MAŘÍK I.

Zahájení. Vzpomínka na doc. Ing. Petra Hlaváčka, CSc. (10 min.)

ZEMKOVÁ D., MAŘÍK I., ŠNAJDEROVÁ M., PETRÁŠOVÁ Š.

Vývoj a růst skeletu. Růstová chrupavka. (20 min.) 8

OBERMANNOVÁ B., ZEMKOVÁ D.

SHOX gen (15 min.) 10

PETRÁŠOVÁ Š., ZEMKOVÁ D., MAŘÍK I.

Spondyloepifyzární dysplazie vrozená: Klinicko-antropologicko-radiologická diagnostika a diferenciální diagnostika (20 min.) 10

KUKLÍK M.

Mesomelické kostní dysplazie: diagnostika FISH, microarray a MLPA (20 min.) 12

PŘESTÁVKA 15 MIN.

10.45–12.15 HODIN

předsedající: MILOSLAV KUKLÍK, DANIELA ZEMKOVÁ

HYÁNEK J.

Cholesterol a embryogeneze (20 min.) 16

SEDLAK P., PAŘÍZKOVÁ J., VÍGNEROVÁ J., BLÁHA P.

Dlouhodobé změny body mass indexu a tělesného složení ve vztahu k muskuloskeletálním komplikacím v dětském věku (20 min.) 17

BLÁHA P. SEDLAK P. PAŘÍZKOVÁ J.

Jsou dohodnuté mezní percentilové hodnoty BMI objektivní pro posouzení hmotnosti dětí a adolescentů (20 min.) 18

FUNDA J.

Bolesti v oblasti Achillovy šlachy u orientačních běžců (20 min.) 19

BORSKÝ M.

Analýza poruch chůze metodou měření plantárních tlaků uvnitř obuvi (nový software F-Scan 7.0) (10 min.) 20

POLEDNÍ PŘESTÁVKA 12.15–13.00 HOD.

13.00–15.00 HODIN

předsedající: JOSEF HYÁNEK, FRANTIŠEK MARŠÍK

BRAUN M., EXNAR P., LOVÉTINSKÁ-ŠLAMBOŘOVÁ I., MARYŠKA J.

Nové aplikace nanotechnologií při regeneraci pojivových tkání a možnosti jejich uplatnění v moderních medicíně (20 min.) 21

MARŠÍK F.

Může mít MRI podobný účinek jako dynamická zátěž? (20 min.) 23

MAŘÍK I., MAŘÍKOVÁ A., MYSLIVEC R.

Využití magnetické biorezonanční terapie při léčení degenerativních chorob pohybového ústrojí (10 min.) 25

PETRÝL M., MAŘÍK I., DENK F., LERACH A., VÍTEK T., ZÍCHA J., MYSLIVEC R.

Elektronický distrakční fixátor stimuluje ve svalku novotvorbu kostní tkáně (20 min.) ... 28

PALLOVÁ I.

Pacient se skoliózou – význam tvaru páteře v sagitální rovině: kazuistika (15 min.) 30

KRAWCZYK P., MAŘÍK I., JAKUB J., MAŘÍK J.

Optimalizace hmotnosti protéz s využitím antropometrie, denzitometrie a kinematické analýzy chůze – anotace výzkumného projektu (řešení pod záštitou OPS ČLS JEP) (20 min.)	31
---	----

PŘESTÁVKA 15 MIN.

15.15 – 17.15 HODIN

předsedající: JAN ČULÍK, VÁCLAV SMRČKA

ČULÍK J.

Síly v nosných kloubech při chůzi po schodech (20 min.)	34
---	----

ŠEDOVIČOVÁ D., VILÍMEK M.

Numerická analýza činnosti svalů po transpozici musculus tibialis posterior (15 min.) ...	34
---	----

STRAUS J.

Kinematická analýza úderných technik (20 min.)	35
--	----

SMRČKA V., MAŘÍK I., KUŽELKA V.

Vrozené vady ruky – fylogeneze, ontogeneze a tkáňová systémy (20 min.)	36
--	----

MAŘÍK I., MYSLIVEC R., MAŘÍKOVÁ A., ZEMKOVÁ D., PETRÁŠOVÁ Š., SMRČKA V.

Rekonstrukční chirurgie u raritních defektů horní končetiny – 3 případy (15 min.)	36
---	----

BEJVOVÁ J., SMRČKA V., MOLITOR M.

Rehabilitační postup po přerušení šlachových a nervových struktur v zápěstí – videoprezentace (20 min.)	39
---	----

MAŘÍK I.

Závěr a zhodnocení

Upozornění: Čas určený pro jednotlivá sdělení uvedený v závorce zahrnuje i diskusi!

Symposium se koná v pátek 7. 3. 2014 (16.00–18.00 hod.) a v sobotu 8. 3. 2017 (8.30–17.30 hod.) v Lékařském domě v Praze 2, Sokolská 31

Kontaktní adresa organizátora: Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

**Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o., Olšanská 7,
130 00 Praha 3, tel./fax: 222 582 214, e-mail: ambul_centrum@volny.cz**

Registrační poplatek 300,– Kč bude uhrazen při registraci. Program a ABSTRAKTy přednášek budou uveřejněna v digitální formě v Suplementu časopisu „Pohybové ústrojí 1–2/2014“ a budou dostupná na www.pojivo.cz.

Upozornění: Časopis „Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii“ je od roku 2013 vydáván pouze v elektronické formě. Pro současné odběratele časopisu PÚ a další zájemce doporučujeme přihlásit se na <http://www.pojivo.cz/en/newsletter/>, zadat jméno a e-mailovou adresu, na kterou bude časopis posílán.

Na webové doméně SPT ČLS JEP <http://www.pojivo.cz/cz/pohybove-ustroji/> naleznete ve formátu PDF všechna jednotlivá čísla a dvojčísla časopisu (včetně Suplement) vydaná od roku 1997 (bezplatný přístup).

ABSTRAKT

VÝVOJ A RŮST SKELETU. RŮSTOVÁ CHRUPAVKA.

DEVELOPMENT AND GROWTH OF SKELETON. GROWTH CARTILAGE.

Zemková D.¹⁾, Mařík I.²⁾

¹⁾ Pediatrická klinika FN Motol, V Úvalu 84, Praha 5

²⁾ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o., Olšanská 7, Praha 3

Pochopení procesů probíhajících na růstové ploténce pomáhá objasnit velkou část primárních i sekundárních poruch růstu a deformit skeletu.

V přednášce je stručně nastíněn vývoj skeletu obratlovců a počátky membranózní a enchondrální osifikace se zaměřením na enchondrální osifikaci.

Chrupavka je schopná intersticiálního růstu. Z biomechanického pohledu má viskoelastické vlastnosti. Kost je z biomechanického hlediska anizotropní materiál s převážně elastickými vlastnostmi (viskoeelastické vlastnosti má rostoucí skelet, v dospělosti si tyto vlastnosti částečně zachovává kost spongiózní). Kostra je pevnou oporou pro svaly a ochrana pro orgány (včetně CNS a míchy), navíc může sloužit jako rezervoár vápníku. V ontogenetickém vývoji suchozemských obratlovců se proto původně chrupavčitá část skeletu nadále tvoří z chrupavčitého základu. Vytváří se chrupavčitý model kosti, chondrocyty zrají, hypertrofují a dochází k mineralizaci. Chrupavčitá matrix je degradována a od středu diafýzy nahrazována kostí, když do oblasti vcestují cévy a osteoblasty. Růst kosti do šířky je zajištěn z periostu a endostu. U obojživelníků si dlouhé kosti zachovávají chrupavčité konce, odkud mohou růst do délky. U plazů se vytvářejí sekundární osifikační centra v epifýzách a mezi nimi zůstává růstová ploténka. Na ní můžeme vidět celý proces enchondrální osifikace, jednotlivé zóny s chondrocyty v různých stádiích vývoje. Rozlišujeme germinální (rezervní) vrstvu, která představuje stem-like cells, dále proliferativní vrstvu charakteristickou sloupci buněk a vrstvu hypertrofickou (degenerativní). Mezi nimi někteří autoři ještě rozlišují vrstvu maturační. V hypertrofické vrstvě dochází postupně k mineralizaci, na rentgenovém snímku je patrná zóna provizorní kalcifikace. Klíčovou roli v extracelulární matrix (ECM) chrupavky hraje kolagen II, dále IX a XI a proteoglykany, v hypertrofické vrstvě kolagen X. Mutace v genu pro kolagen II vytváří celou škálu systémových (intrinsických, konstitucionálních) poruch růstu s typickými klinickými a rentgenovými projevy, které se řadí do různých nosologických jednotek podle typu a lokalizace mutace: od letální achondrogeneze přes spondyloepifyzární dysplazii (vrozenou), Kniestovu dysplazii, spondyloperiferální dysplazii, Sticklerův syndrom a Českou dysplazii (zařazenou v poslední Nosologii a klasifikaci genetických kostních poruch – revise 2010 pod názvem spondyloepifyzární dysplazie s krátkými metatarsy). Mutace poškozující další složky chrupavčité ECM mají za následek mnohočetné epifyzární dysplazie, pseudoachondroplazii (COMP), diastrofickou dysplazii (SLC25A2). Mutace v různých genech mohou mít za následek velmi podobný klinický obraz a naopak mutace v jednom genu mohou způsobovat různá onemocnění. Narušení vývoje v hypertrofické zóně má

za následek především metafyzární změny. Příkladem je mutace v genu pro kolagen X způsobující Schmidovu metafyzární dysplazii. Kolagen I pak je hlavní bílkovinnou složkou ECM kosti, mutace v tomto genu jsou nejčastější příčinou osteogenesis imperfecta. Vývoj chondrocytů je ovlivněn řadou faktorů, které řídí jejich proliferaci a maturaci, přičemž tyto procesy jsou přesně vyváženy. Transkripční faktor SOX9 (kromě jiného) spolu s wnt řídí diferenciaci mesenchymálních buněk v chondrocyty a syntézu ECM charakteristickou pro chrupavku. Následkem mutace v SOX9 je kampomelická dysplazie. Naopak RUNX2 stimuluje vývoj osteoblastů a podílí se i na řízení hypertrofie chondrocytů. Haploinsuficience tohoto genu vede ke kleidokraniální dysplazii. IHH (Indian hedgehog) podporuje proliferaci chondrocytů, a zároveň stimuluje procesy, které brzdí maturaci (TGFbeta, PTHrP). FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3) naopak proliferaci chondrocytů brzdí. Aktivující mutace FGFR3 jsou příčinou achondroplazie, hypochondroplazie a tanatoforní dysplazie. SHOX gen je transkripčním faktorem, který reguluje činnost dalších genů a přes SOX5 a SOX6 ovlivňuje expresi aggrecanu. Haploinsuficience SHOX genu je hlavní příčinou malé postavy u Turnerova syndromu, dyschondrosteózy a při postižení obou alel Langerovy kostní dysplazie. Na proliferaci chondrocytů se samozřejmě podílejí i faktory ovlivňující samotný buněčný cyklus, jejich mutace se často projevují i dysplastickými změnami na skeletu (3M syndrom aj.).

Jedním z nejdůležitějších stimulátorů růstu kosti do délky je růstový hormon (GH), který působí především prostřednictvím IGF1. Estrogeny podporují proliferaci chondrocytů, ale zároveň vedou k vyčerpání růstového potenciálu germinální vrstvy. Hormony štítné žlázy se podílejí na signální dráze wnt. Snížení exprese IGF1 v důsledku malnutrice a chronického zánětu je příčinou sekundární poruchy růstu u řady chronických onemocnění. V minulosti byla častou příčinou poruchy růstu křivice z nedostatku vitamínu D. Poruchy kalciofosfátového metabolismu mohou být vrozené nebo doprovázet některá chronická onemocnění.

O výsledném tvaru a architektonice kostry kromě výše uvedených genetických, hormonálních a metabolických vlivů rozhoduje cyklické nadprahové zatěžování (které stimuluje nebo brzdí osteoklastickou resorpci nebo osteosyntézu prostřednictvím cytokinové osy RANK-RANKL-OPG), působení periostu (při stlačení periostu dochází k osteoklastické resorpci, při odtahnutí periostu naopak k novotvorbě – osteosyntéze kostní tkáně) a růstová epifyza.

Závěr: přehledový referát je dokumentován na pacientech diagnostikovaných a komplexně léčených v Ambulantním centru pro vrozené vady pohybového ústrojí v Praze od roku 1994.

Klíčová slova: Key words growth plate, growth failure, bone dysplasia

Literatura

1. HALL BH. Bones and Cartilage: Developmental and Skeletal Biology. San Diego: Elsevier Academic Press. 2005, 760pp. ISBN 0-12-31906-06
2. HERMANUSSEN M (ed.). Auxology. Studying Human Growth and Development. Stuttgart: Schweizenbart, 2013, 324 pp. ISBN 978-3-510-65278-5

-
3. GLORIEUX F H (ed.) Pediatric bone. Biology and Diseases. Amsterdam, Boston: Academic Preses, 2003, 758 pp. ISBN 0-12-286551-0
 4. KLIKA V, MARŠÍK F, MARŠÍK I. Dynamic Modelling, chapter Influencing the Effect of Treatment of Disease Related to Bone Remodelling by Dynamic Loading. Vienna, INTECH, 2010, p.123 – 149. ISBN 978-953-7619-68-8, [online] <http://www.sciyo.com>
 5. MARŠÍK I. Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty - 1. část. Monografie. In: Pohybové ústrojí, 7, 2000, č. 2 - 3, s. 81 - 215. ISSN 1212-4575
 6. MARŠÍK I, MARŠÍKOVÁ A, HUDÁKOVÁ O, KOLÁŘ J. Kostní genetické choroby, nádory kostí a pojivových tkání. In: Revmatologie, ed. Pavelka K, Vencovský J, Horák P, Šenolt L, Mann H, Štěpán J a kolektiv, Praha: Maxdorf Jessenius, 2012, s. 640- 653. ISBN 978-80-7345-295-7
 7. WARMAN ML, CORMIER-DAIRE V, HALL CH, KRAKOW D, LACHMAN R, LEMERRER M. et al. Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders – 2010 Revision&. Am J Med Genet A. 2011 May ; 155A(5): 943–968.

ABSTRAKT

SHOX GEN

Obermannová B., Zemková D.

Pediatrická klinika FN Motol, V Úvalu 84, Praha 5

Abstrakt nedodán

ABSTRAKT

SPONDYLOEPIHYSEAL DYSPLASIA CONGENITA: ANTHROPOLOGICAL AND RADIOCLINICAL MANIFESTATION OF FOUR CZECH CASES

Petrasova Sarka ^{1, 2)}, Zemkova Daniela ^{3, 1)}, Marik Ivo ¹⁾, Kozlowski Kazimierz ⁴⁾

¹⁾ Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus; Prague; Czech Republic, SarkaPetrasova@seznam.cz,

²⁾ Dept. of Anthropology and Human Genetics; Charles University; Prague; Czech Republic

³⁾ Dept. of Paediatrics; University Hospital Motol; Prague; Czech Republic

⁴⁾ Radiological Department of Westmead NSW 2145, Sydney, Australia

The authors present at case paper reports the rare skeletal disorder the Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC) diagnosed at four patients. The aim of this paper was to review four Czech cases of SEDC, noting the growth, the body proportions, development of typical radioclinical features during growth. Case records from infancy were also reviewed. The age of the patients at presentation ranged from 3 to 35 years.

Spondyloepiphyseal dysplasia congenita was first described in 1966 by Wiedemann and Spranger and now is also known under a synonym Spranger-Wiedemann disease (3). SEDC

is a rare bone dysplasia (OMIM 183900) with suggestive clinical and characteristic radiographic findings that belongs to the continuous spectrum of type II collagenopathies (COL2A1) on long arm of chromosome 12 (12q 14.3) (4, 1). Most cases are sporadic but autosomal dominant inheritance has been reported and Spranger and Langer (2) have noted a possible recessive form.

The SEDC can be diagnosed at birth and is characterised by short disproportionate dwarfism with short neck and trunk, which is partly due to platyspondyly and partly to coxa vara, hidden flexion at the hips and the accompanying lumbar lordosis associated with barrel-shaped chest, pectus carinatum and short lower extremities. Next clinic findings are flat face with wide-set slightly protruding eyes, myopia in approximately 50 % of cases and occasionally cleft palate and clubfeet but there are normal sized hands and feet in most cases. The infants are hypotonic, motor development may be delayed, mental development is normal. Hypoplasia of the odontoid process of C-2, lax ligaments and hypotonia predispose to atlanto-axial dislocation and compression of the spinal cord at the level C-2, C-3. Adult height may be between 84 and 145 cm. The prevalence of SEDC is approximately 3.4 per million (Wynne-Davie, Hall 1982).

The differential diagnosis of SEDC in early childhood is with other spondyloepimetaphyseal dysplasias, particularly Kniest dysplasia and mucopolysaccharidosis type IV (Morquio-Brailsford disease).

Our cases have not expressed so abnormal face as Kniest dysplasia and SEDC described by Spranger and Wiedemann in 1966 (S.W 1966, Spranger et al. 2002).

In our small group of patients we can distinguish two clinical variants that were described by R. Wynne-Davies and Ch. Hall in 1982 (citace). Cases 1 to 3 were more severe than the case 4 with marked dwarfism, notable shortening of trunk and extremities (rhizomelic shortening) and grossly disorganised hips. Similar pseudo-dislocation of both hips was proved by X-ray at these cases at the age 8, 11 and 11.5 years, resp. The acetabular roofs were almost horizontal. Severe coxa vara and upward displacement of the greater trochanter was present. The capital femoral epiphyses were just contained within the acetabula and poorly ossified. Retarded ossification of the pubic rami was ascertained in the mentioned 3 cases.

In case 4 at the age 15 and 26 month the femoral necks were short and the coxa vara was mild. The capital femoral epiphyses were not ossified. At both sides a lateral displacement of proximal femur was evident. At present, we are not able to predict next development of her hips.

The typical clinical findings and radiographic features are demonstrated at figures and introduce in Tables.

Key words: spondyloepiphyseal dysplasia congenita, Spranger-Wiedemann disease, anthropometry, radiography, COL2A1, II collagenopathies

References

1. SPRANGER JW, BRILL PW, POZNANSKI AK. Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita. In: Bone Dysplasias. An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development, 2nd Ed. Oxford, New York: Oxford University Press, 2002, p. 160 – 167.
2. SPRANGER JW, LANGER LO Jr. Spondyloepiphyseal dysplasia congenita. Radiology, 94, 1970, p. 313 -322.
3. SPRANGER J, WIEDEMANN HR.. Dysplasia spondyloepiphysaris congenita. Helv. Pediatr Acta, 21, 1966, p. 598-602.
4. SPRANGER J, WINTERPRACHT A, ZABEL B. The type II collagenopathies: a spectrum of chondrodysplasias. Eur J Pediatr 153, 1994, p. 56 -65.
5. SULKÓ J, CZARNY-RATAJCZAK M, WOZNIAK A, LATOS-BIELENSKA A, KOZŁOWSKI K. Novel amino acid substitution in the Y-position of collagen type II causes spondyloepimetaphyseal dysplasia congenita. Am J Med Genet A. Sep 1;137A (3): 2005, p. 292-7.
6. TILLER GE, POLUMBO PA, WEISS MA, BOGAERT R, LACHMAN RS, COHN DH, RIMOIN DL, EYRE DR. Dominant mutations in the type II collagen gene, COL2A1, produce spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type. Nat Genet 11, 1995, p. 87-89.
7. WYNNE-DAVIES R, HALL Ch. Two clinical variants of spondylo-epiphyseal dysplasia congenita. J Bone and joint Surg., Vol 64, No. 4, 1982, p. 435- 441

ABSTRAKT

MESOMELICKÉ KOSTNÍ DYSPLÁZIE – DIAGNOSTIKA FISH, MICROARRAY A MLPA METODAMI

THE MESOMELIC BONE DYSPLASIAS – THE DIAGNOSTICS WITH HELP FLUORESCENT IN SITU HYBRIDISATION, MICROARRAY („CHIPS“) AND MULTIPLEX LIGAND PROBE HYBRIDISATION METHODS

Miloslav Kuklík¹⁾, Martina Tothová²⁾, Jitka Tajtlová²⁾, Miroslava Krkavcová²⁾, Petra Kajanová²⁾ Ivo Mařík³⁾, Roman Šolc⁴⁾

¹⁾ Genetická ambulance a oddělení molekulární endokrinologie, EU Praha, honza.kuklik@volny.cz

²⁾ GENVIA s.r.o. Praha

³⁾ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha

⁴⁾ Katedra antropologie a genetiky člověka, Přírodovědecká fakulta UK, Praha

Úvod

Mesomelické kostní dysplázie typu dyschondroosteózy Leriho – Weillova v heterozygotní sestavě popř. těžší formy této choroby v homozygotní sestavě – Langerova syndromu představují dysproporcionální poruchu růstu, se zkrácením celkové tělesné výšky, výrazným zkrácením středního segmentu končetin. Tato růstová porucha může být způsobena určitým

typem mutací v homeotickém genu vázaném na krátké raménko chromozomu X: SHOX (short stature homeotic gene). Choroba se dětí pseudoautosomálním dominantním způsobem, neboť příslušný gen je lokalizován v tzv. PAR 1 (pseudoautosomal region 1) oblasti krátkého raménka chromozomu X, která podléhá rekombinaci a crossing overu a nepodléhá inaktivaci jako ostatní oblasti X chromozomu. SHOX gen ovlivňuje jako regulační gen činnost jiného genu – pro receptor fibroblastického růstového faktoru 3 (FGFR 3) – jde o regulaci regulace, tedy regulaci druhého řádu.

Metodika

K detekci kauzálních mutací je používáno různých metod. Je to jednak molekulárně cytogenetická metoda fluorescenční in situ hybridizace zobrazující velké delece a duplikace v tomto genu, microarray metoda postihující submikroskopické delece a duplikace, které se u této choroby vyskytují jako významný podíl mutačního spektra. K detekci bodových mutací je vhodná metoda mnohočetných sondování využívající ligace příslušných sond (prób) tzv. MLPA (multiplex ligand – depend probe amplification) v jednotlivých oblastech SHOX genu.

Výsledky

V klinicko genetickém sledování popisujeme korelace fenotypu a genotypu ve dvou rodinách s klasickým fenotypem Leriho - Weillovy choroby, kdy jsme našli v jedné rodině intersticiální deleci zasahující též SHOX gen (FISH a microarray metoda), v druhé rodině vyšetřením microarray prokázána mutace v promotorické oblasti u pacientky s mesomelickou poruchou růstu, zděděnou po otci, který má identický fenotyp a stejnou příčinnou mutaci. Využití metody MLPA jsme prokázali kauzální deleční mutaci u pacientky s růstovou poruchou mesomelického charakteru. V dalších 3 rodinách demonstrujeme využití metody MPLA u pacientů s poruchami růstu skeletu (ISS) přispívající k upřesnění diagnózy.

Diskuse a závěry

SHOX gen obsahující 6 exonů patří ke genům regulujícím jako transkripční faktor činnost genu FGFR 3 a tím růst jedince. Pozoruhodný je tzv. alternativní sestřih tohoto genu, existují dvě možnosti alternativního sestřihu a tím dva transkripty definitivní formy mRNA a dva transkripční faktory. Tyto dva transkripční faktory označované jako a a b obsahují 292 aminokyselin a .225 aminokyselin (1). Oba transkripty jsou exprimovány v příčně pruhovalých svalech a ve fibroblastech kostní dřene a oba hrají důležitou roli v kontrole růstu. Možnost transplantace kostní dřene otevírá také možnost buněčné terapie této choroby.

Mutace tohoto genu mají často efekt tzv.haploinsuficience a zahrnují ztrátu funkce (haploinsuficience), jsou známé i non sense bodové mutace. Mutace tohoto typu jsou jedny z nejčastějších v populaci a podle své lokalizace mají, ale nemusí mít klinický dopad. Velikost

delece nekoreluje jednoznačně se stupněm klinického obrazu Leri-Weillova syndromu, záleží především na její lokalizaci (3).

Homozygotní sestava mutovaných SHOX genů vede k mesomelické dysplázii Langerova typu s těžšími skeletálními změnami (těžká hypoplázie až aplasie ulny a fibuly s deformitou radia a tibie).

Efekt haploinsuficience SHOX genu se projevuje i u pacientek s Turnerovým syndromem, pokud do monosomie či parciální delece je zahrnut kritický úsek distálního úseku krátkého raménka chromosomu X.

Diskutován je i vliv SHOX genu na střední segment skeletu končetin, radius, ulnu, fibulu a tibii. Především bývá zmiňována Madelungova deformita ulny a další minus varianty jako význačný epigenetický znak. Není však výsadou mesomelických dysplázií a setkáváme se s touto anomálií i u dalších nosologických jednotek napříč syndromologií kostních vad, např. u exostózové nemoci..

U Klinefelterova syndromu a dalších polysomií chromosomu X u mužského i ženského pohlaví (triplo X, tetra X) jsou známy též kostní vady středního segmentu končetin jako radioulnární synostózy. Kostních vad přibývá se zvyšující se dávkou SHOX genu s přibývajícím počtem X chromosomů. U žen vysokého věku je též častější nález triplo X chromosomální sestavy gonosomů.

Časté jsou nálezy mutací SHOX u osob s tzv. idiopaticky sníženým věkem, někdy u diagnóz kostních dysplázií jako např. hypochondroplázií považovaných za jinou nosologickou jednotku. Proto diagnostika příčinné mutace může vést k upřesnění či vyloučení diagnózy nejasné kostní dysplázie.

Za hypochondroplázií by měly být považovány pouze pacienti s průkazem minoritní mutace FGFR 3, tam kde je tento nález negativní bývá pak často nalezena mutace SHOX.

Mutace SHOX genu není ovšem jedinou příčinou sníženého věku a ne všechny mutace SHOX genu vedou k poruše růstu. Lokalizace tohoto genu je pozoruhodná i z hlediska sousedících genů a jsou známy tzv. přechodové (contigové syndromy) vedoucí k smíšené symptomatologii zahrnující anosmii (Kalmannův syndrom), chondrodysplázii punctatu apod.

K objasnění regulačních funkcí a kauzálního působení mutací SHOX genu přispívají v současné době probíhající populační studie mutací SHOX genu, tyto mutace jsou relativně časté. Při jejich studiu je vhodné postupovat od FISH metody přes microarray vyšetření k MLPA. V mutačním spektru jsou nejčastěji zastoupeny delece, u idiopaticky sníženého věku (ISS) v 24 % vyšetřovaných, v rámci této diagnózy a z mutačního spektra pozitivně prokázáných mutací je to ovšem 2/3 ze všech zjištěných mutací. Mutace v regulační oblasti přináležející k SHOX genu je známa v 1 % pacientů s ISS. Intragenové mutace u ISS jsou zjišťovány v 7 % případů. U Leriho-Weillova syndromu (LWS) je mutační analýza s 57 % pozitivní výtěžností, je zde však relativně větší zastoupení delečních mutací v regulační oblasti SHOX genu, tj. 20 %, z celkového spektra mutačně pozitivních případů je to již 34 %. Intragenové mutace činí u všech pacientů s LWS pouze 7,5 %, z celkového spektra mutačně pozitivních případů LWS je to již 24 %. Delece v SHOX genu je pak z celkového spektra pozitivních mutací u LWS 42 %, z celkového počtu pacientů s LWS pouze 24 %.

I přes zjištěné procentuální rozdíly se v absolutním zastoupení pořadí frekvence tří základních typů mutací u ISS a LWS v zásadě neliší (2).

Mutační analýza SHOX genu přispívá k upřesnění diagnózy i u některých poruch axiálního skeletu. Rozbor těchto změn a definitivní závěry výkladu mutací bude ještě vyžadovat delší čas.

U poruch růstu vynikne dysproporce těchto změn měřením pacienta vsedě (3).

Ne všechny případy sníženého vzrůstu v statistickém slova smyslu jsou příznakem závažného onemocnění, ale v mnoha případech tomu tak je (4, 5, 6).

Zkratky

FISH – fluorescent in situ hybridisation, microarray – paralelní vyšetření sekvencí DNA mnohočetných na pevném povrchu s využitím fluorescenčně značených sond, MLPA – multiplex ligand probe amplification

SHOX – short stature homeobox-containing gene, ISS – idiopathic short stature

PAR 1 – pseudoautosomal region 1

Key words: Leriho – Weillův syndrom, ISS, SHOX gen, FISH, microarray, MLPA, pseudoautosomal region

Literatura

1. YOUNG, I.D.: Genetics for Orthopedic Surgeons – The molecular genetic basis of orthopedic disorders, Remedica Publishing Ltd. London, 2002
2. CHEN, J., WILDHARDT, G., ZHANG, Z. et al.: Enhancer deletions of the SHOX gene as a frequent cause of short stature: the essential role of a 250 kb downstream regulatory domain. J.Med. Genet 2009, 46, 834 – 839
3. KANT, S.G., BROEKMAN, S.J., DE WIT, C.C. et al.: Phenotypic characterization of patients with deletions in the 3' flanking SHOX region. PeerJ 1:e35, DOI 10.7717/peerj.35 Editorial (cir,ton): Malý vzrůst jako signál vážné nemoci, Medical Tribune, VII, č. 25, s. 2-4, 2012
4. ZAPLETALOVÁ, J., LEBL, J., BAXOVÁ, A., HIRSCHFELDOVÁ, K.: Defekt v SHOX genu – příčina familiárního malého vzrůstu. Remedica, 20, č. 5, s. 313 – 318
5. K.HIRSCHFELDOVÁ, R. ŠOLC, A. BAXOVÁ, J. ZAPLETALOVÁ et al.: SHOX gene defects and selected dysmorphic signs in patients of idiopathic short stature and Leri – Weill dyschondroosteosis. Gene 491, 2, (2012), 123 – 127, Elsevier

ABSTRAKT

CHOLESTEROL A EMBRYOGENEZE

CHOLESTEROL AND EMBRYOGENESIS

Hyánek, J.

Metabolická ambulance Nemocnice na Homolce, Josef.Hyanek@homolka.cz

Ve fyziologické graviditě dochází během prvního trimestru ke zvýšení hladiny plasmatického celkového cholesterolu nejméně o 30%. Důvod tohoto zvýšení není dosud dostatečně vysvětlen. Objev signálních proteinů dává tušit etiologickou souvislost s embryogenezí.

Jeden ze signálních proteinů ze skupiny „Sonic Hedgehog“ je lipoprotein, který má v embryogenezi řadu významných funkcí určujících vývoj mozku, zažívacího systému a systému končetin. Je to chaperon, který ve své aktivované formě obsahuje na jednom pólu cholesterol a na druhém palmitát, který zvyšuje jeho účinnost při aktivaci peptidické vazby tj. syntézy peptidů ve svém nejbližším okolí a tak vlastně rozhoduje o růstu a diferenciaci okolních buněk. Prostřednictvím dalších růstových faktorů rozhoduje o specifickém růstu vybraných tkání.

Autor připravil laický přehled o dědičných vývojových vadách z deficitu metabolismu při syntéze cholesterolu (sy Smith-Lemli-Opitz, sy Anthley-Bixler, CHILD sy, CHH sy, lathosterolosis, desmosterolosis, Greenberg dysplasia aj.) většinou provázených morfologickými defekty jako jsou vrozené dysmorfie končetin, obličej, zažívacího traktu a mozku a jsou spojeny s výrazným mentálním poškozením. Přehled uzavírá nedoloženým tvrzením, že zvýšená hladina cholesterolu v začátku těhotenství je fyziologicky nezbytná k dostatečnému zásobení vyvíjejících se embryonálních tkání „sonic hedgehog proteinem“. Dosavadní zkušenosti s hodnocením a průběhem maternálních hypercholesterolemí tomu nasvědčují.

Klíčová slova: těhotenská hypercholesterolemie, sonic hedgehog protein, organogeneze, Smith-Lemli-Opitz syndrom

Key words: pregnancy hypercholesterolemia, sonic hedgehog protein, organogenesis, Smith-Lemli-Opitz syndrome

Literatura

1. FERNANDES, J., SAUDUBRAY, J-M., VAN DEN BERGHE, G., WALTER, J.H.: Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch, 4 vyd. Triton, 2008, s. 463-469.
2. CLAYTON, P.T., CASTEELS, M., MIELI-VERGANI, G., LAWSON, A.M.: Familial giant cells hepatitis with low bile acid concentrations and increased urinary excretion of specific bile alcohols: a new inborn error of bile acid synthesis? *Pediatr. Res.*, 1995, 37, p. 424-431.

-
3. SCRIVER, CH., BEAUDET, W.S. et al.: The metabolic and molecular basis of inherited diseases. McGrawHill Co., New York, 2001.

ABSTRAKT

DLOUHODOBÉ ZMĚNY BODY MASS INDEXU A TĚLESNÉHO SLOŽENÍ VE VZTAHU K MUSKULOSKELETÁLNÍM KOMPLIKACÍM V DĚTSKÉM VĚKU

LONG-TERM CHANGES IN BODY MASS INDEX AND BODY COMPOSITION IN RELATION TO MUSCULOSKELETAL COMPLICATIONS IN CHILDREN

Sedlak P.¹⁾, Pařízková J.²⁾, Vignerová J.³⁾, Bláha P.⁴⁾

¹⁾ Katedra antropologie a genetiky člověka, PřF UK v Praze, petr.sedlak-uk-prf@seznam.cz

²⁾ Endokrinologický ústav, Praha

³⁾ Státní zdravotní ústav, Praha

⁴⁾ Vysoká škola tělesné výchovy a sportu PALESTRA, s.r.o., Praha

V posledních dekadách probíhaly v České republice významné změny v životním stylu, které se týkaly energetické nerovnováhy vyplývající z nevhodné výživy ve vztahu k výdeji energie, jako důsledků obecně snížené pohybové aktivity. Tyto změny přispěly k vyššímu výskytu nadváhy a obezity, a to i v dětském a adolescentním věku. Byl prokázán sekulární nárůst tělesného tuku, zejména s trunkální lokalizací. Vlivem snížené pohybové aktivity již od raného dětství a jednostranné statické zátěže (sezení u počítače, televize) dochází také k fixaci chybných pohybových stereotypů, které podmiňují rozvoj svalových dysbalancí, dříve či později s algickými projevy. Nedostatečná pohybová aktivita, zejména v předškolním věku má za následek i narůstající prevalenci výskytu ploché nohy u dětí a poruch držení těla. Pokud je dítě navíc obézní, postiženy jsou i měkké tkáně (šlachy, fascie, chrupavky). Funkční a strukturální omezení vznikající přídatnou zátěží lokomočního systému hmotností nadměrného tělesného tuku zřejmě způsobuje aberantní mechaniku pohybu, zvyšující stres v pojivových tkáních, které mohou vyústit v různou formu muskuloskeletálních úrazů.

Klíčová slova: BMI – tělesné složení – pohybová aktivita – dětský věk – svalové dysbalance – muskuloskeletální komplikace

Key words: BMI – body composition – physical activity – children – muscle imbalance – musculoskeletal complications

ABSTRAKT

JSOU DOHODNUTÉ MEZNÍ PERCENTILOVÉ HODNOTY BMI OBJEKTIVNÍ PRO POSOUZENÍ HMOTNOSTI DĚTÍ A ADOLESCENTŮ

Bláha P.1), Sedlak P.2), Pařízková J.3)

¹⁾ Vysoká škola tělesné výchovy a sportu PALESTRA, spol.s.r.o., blahaantropo@seznam.cz

²⁾ Katedra antropologie a genetiky člověka PřF UK

³⁾ Endokrinologický ústav MZ ČR

Obezita je jednou z nejčastěji frekvencovaných nemocí třetího tisíciletí je obezita. V současné době je problematice nadměrné hmotnosti a obezity celosvětově věnována značná pozornost. Celosvětově se nejčastěji k posouzení adekvátní hmotnosti k tělesné výšce používá jeden z celé řady indexů tělesné hmotnosti je BMI index. Jednoduchým výpočtem zjistíme hodnotu BMI a na základě její hodnoty posuzujeme hmotnost jedince. Nutno zdůraznit, že hodnota BMI indexu nám umožní pouze orientační posouzení. Pro dospělou populaci byla vypracována řada kategorizací, nejčastěji se používá kategorizace podle Knighta, trochu upravená proti původní doporučená také WHO. Pro dětskou a adolescentní populaci je naprosto nepřípustné tuto kategorizaci používat, protože především BMI index se výrazně mění s věkem. Proto byla vypracována kategorizace na základě percentilových hodnot. Je nadmíru jasné, že tento index není schopen nás informovat o komponentách složení těla včetně podílu tukové složky, která ve vztahu k obezitě nás nejvíce zajímá.

Vzhledem k tomu, že máme k dispozici unikátní rozsáhlé, komplexně antropometricky vyšetřené soubory probandů: referenční populace 3–18 let 9 814 (chlapci 4 798, dívky 5 016) obézní populace 6–18 let (chlapci 883, dívky 1766); sportovní populace – studenti sportovního gymnázia – 5 099 (chlapci 2 078, dívky 3 021) dali jsme si za úkol pomocí matematicko-statistických metod ověřit jak dalece doporučené užívané percentilové kategorie nás objektivně informují rovněž o podílu tukové složky stanovené podle Pařízkové a podle Matiegkových rovnic ve stejných percentilových pásmech. Materiál byl zpracován pomocí programu Statistika 7 (např. McNemarův test, počítána hodnota Kappa, bodové grafy rozdílů). Pro toto sdělení jsme vybrali z referenční populace dívky ve věku 13,00–13,99 roku (N = 327). Bylo sledováno, jak dalece jedinec spadá či nespadá do stejného percentilového intervalu v obou sledovaných parametrech, to je BMI indexu a podílu tukové složky. Pouze kolem 40% jedinců je ve stejném percentilovém intervalu, u dalších 40% je příslušnost o jeden percentilový interval posunuta. U zbytku procent ještě více. Klademe tedy otázku: „Je tedy hodnota 90. percentilu jako dolní hranice pro nadměrnou hmotnost a 97. percentilu pro obezitu objektivní ??“ Zřejmě ne, jak je předpokládáno, a jak dalece tedy ??

Klíčová slova: hmotnost, BMI index, nadměrná hmotnost, obezita, percentil

Literatura

1. Sledování růstu českých dětí a dospívajících – norma, vyhublost, obezita. Editoři: J. Vignerová, P. Bláha. Státní zdravotní ústav + Univerzita Karlova, Přírodovědecká fakulta, Praha, 2001, ISBN 80-7071-173-6. / česky/ s. 171.
2. VIGNEROVÁ J., BLÁHA P., OŠANCOVÁ K. ROTH Z.: Social inequality and obesity in Czech school children. Economics and Human Biology, Vol. 2. No. 1, March 2004, p.107-118., 2004
3. J. VIGNEROVÁ, J. RIEDLOVÁ, P. BLÁHA, J. KOBZOVÁ, L. KREJČOVSKÝ, M. BRABEC, M. HRUŠKOVÁ: 6. celostátní antropologický výzkum dětí a mládeže 2001, Česká republika. PíF UK v Praze a SZÚ, Praha 2006, ISBN 80-86561-30-5. (česky + anglicky), 238 stran.
4. M. HERMANUSSEN (ed.) at. al.: AUXOLOGY Studying Human Growth and Development; Schweizenbar'tische Verlagsbuchhandlung (Nägele u. Obermiller, Stutgard, Germany. 2013; ISBN 978-3-510-65278-5

ABSTRAKT

BOLESTI V OBLASTI ACHILLOVY ŠLACHY U ORIENTAČNÍCH BĚŽCŮ

DISORDERS OF ACHILLES TENDON IN ORIENTEERS

Funda, J.

Ortopedická ambulance, Pražská 38, Dobříš 263 01

Ortopedicko-traumatologické oddělení ON Příbram, a.s., U nemocnice 84, Příbram, 261 01, j.funda@quick.cz

Pro bolesti v oblasti Achillovy šlachy se používá souhrnný název achillodynie. Zahrnuje hlavně peritendinitidy (zánětlivá postižení různé etiologie), Haglundovu patu, záněty retrokalkaneární burzy, kalcifikace ve šlaše nebo v okolních měkkých tkáních, parainfekční záněty šlachy. U orientačních běžců jsou pak nejčastější a nejvýznamnější dvě jednotky, a to vlastní peritendinitida Achillovy šlachy a Haglundova pata.

Autor prezentuje vlastní soubor 93 achillodynii řešených konzervativně i operačně. Zamýšlí se nad příčinami vzniku peritendinitid, je popsána taktika konzervativní terapie, hlavní zásady operační léčby formou peritenonektomie či ablace zadní hrany kalkanea, operační přístupy a operační technika. Je provedeno hodnocení vlastního souboru. Pozornost je věnována i diferenciální diagnostice a prevenci achillodynii.

Klíčová slova: Achillova šlacha, peritenonektomie, Haglundova pata

Incidence of Achilles tendon disorders in orienteers is relatively high thanks to the role of this tendon during running. The most common entities are peritendinitis, Haglund's deformity, intratendinous ossifications, calcaneal bursitis. Author deals with genesis, diagnostics, surgical et non-surgical treatment. Varies approaches for surgical treatment of Hanglund's deformity and chronic insertionales Achilles tendinitis are discussed. Own group of orien-

teers suffering from Achilles tendon disorders is presented. During the period from 2003 do 2012 a total of 93 cases were diagnosed, 51 patients underwent surgical treatment with very good results.

Key words: Achilles tendon, Haglund's deformity, insertional tendinitis, surgical approaches

ABSTRAKT

ANALÝZA PORUCH CHŮZE METODOU MĚŘENÍ PLANTÁRNÍCH TLAKŮ UVNITŘ OBUVI (NOVÝ SOFTWARE F-SCAN 7.0)

Borský M.

Proteching B, distribuční středisko Tekscan, Zlín, E-mail: mborsky@proteching.cz

Úvod

Měření plantárních dat uvnitř obuvi poskytne obraz o působení sil v závislosti na čase a podle oblastí nohy na rozhraní plosky nohy a stélky obuvi při krokové analýze.

Cíl

Vytvořit softwarový produkt zaměřený pro použití v podologii, ortotice, fyzikální terapii a sportovním tréninku pomocí:

- Dobře definovaného analytického protokolu
- Standardizace zprávy – okamžité generování použitelných dat
- Automatizace analytických dat
- Snížení času potřebného k vytvoření přístupných dat

Metoda

navrženy jsou 2 metody

1. **3-Box Report** – data jsou získána v předem automaticky definovaných segmentů zadonoží (contact phase), předonoží (propulsive phase) a při kontaktu celé nohy (Midstance phase). Sledované parametry jsou:
 - Force versus Time Curves (křivky síly vs. čas)
 - Force by Segment (síla v jednotlivých segmentech)
 - Contact Time by Segment (kontaktní čas podle jednotlivých segmentů)
 - Force Time Impulse by Segment (impuls síly podle jednotlivých segmentů)

-
2. **TAM (Timing Analysis Module)** – Časová analýza stejné fáze kroku. TAM poskytuje informace o 7mi anatomických oblastech nohy, které se automaticky generují. Jsou to pata, střední segment nohy, hlavičky metatarsů a palec. Měří se síla, která působí na jednotlivé oblasti nohy a doba trvání síly v procentuálním vyjádření z celkového času stejné fáze kroku. Získané hodnoty jsou srovnávány s hodnotami zdravého člověka a indikují se patologická místa na noze červenými číslicemi.

Výsledky, závěr

In-shoe systém F-Scan s novým software poskytne potřebnou podporu příliš zaměstnaným klinikám v profesionalizaci poskytování zdravotní péče a ke zdokonalení technického vybavení. V jediném analytickém protokolu lze navzájem porovnávat 2 měření (např. před léčbou a po léčbě nebo pokrok v průběhu léčby). To umožní rychlé vyhodnocení účinnosti zvolené léčby pacienta.

Klíčová slova: porucha chůze, měření plantárních tlaků, SOFTWARE F-SCAN 7.0

Literatura

1. GANTCHEV P., Medical Product Division, Tekscan, inc, USA: Launch of F-Scan 7.0, 2014, PPT presentation

ABSTRAKT

NOVÉ APLIKACE NANOTECHNOLOGIÍ PŘI REGENERACI POJIVOVÝCH TKÁNÍ A MOŽNOSTI JEJICH UPLATNĚNÍ V MODERNÍCH MEDICÍNĚ

NEW APPLICATION OF NANOTECHNOLOGY AT REGENERATION OF CONNECTIVE TISSUES AND FACILITY OF THEIR USE IN MODERN MEDICAL SCIENCE

Martin Braun¹⁾, Petr Exnar²⁾, Irena Lovětinská – Šlamborová²⁾, Jiří Maryška²⁾

¹⁾ ING MEDICAL s.r.o., K sádkám 158, Praha 5

²⁾ Technická univerzita Liberec, Ústav pro nanomateriály, pokročilé technologie a inovace, Studentská 2, Liberec 1, e-mail: martin.braun@ingmedical.cz, web: <http://www.ingmedical.cz>

Nanotechnologie a nanomateriály nacházejí v současnosti velmi rozsáhlé možnosti uplatnění již nejen v řadě technických oborů, ale významně se rozšiřuje také jejich využití v medicíně a tkáňovém inženýrství, které patří mezi klíčové a perspektivní aplikační oblasti.

Obrovský potenciál využití nanovláken ve zdravotnictví je dán jejich výjimečnými vlastnostmi, kdy lze v případě nanovláknenné matrice při malém objemu získat velký povrch a netkané textilie tvořené nanovláknem s charakteristickými průměry v rozmezí mezi 100 –

800 nanometry jsou nejen vysoce účinnou mechanickou bariérou proti průniku bakterií a virů, což je přínosem zejména při krytí ran, ale takto vytvořená síť představuje také vhodné „lešení“, umožňující ukotvení nejrůznějších typů buněk při regeneraci tkání v rámci hojení ran. Nanovláknina pro zdravotnické účely mohou být vyráběna z řady přírodních či syntetických materiálů, včetně biodegradabilních polymerů a umožňují přidání různých aditiv, která významným způsobem rozšiřují funkčnost finálního materiálu. Na nanovláknennou strukturu lze velmi dobře navázat široké spektrum léčiv (např. antibiotik) nebo další vysoce účinné antibakteriální agens. Významného antibakteriálního účinku lze při výrobě nanotextilií dosáhnout např. imobilizací iontů vybraných kovů, zejména stříbra. Speciální nanovláknenné vrstvy vyrobené z biopolymerů se hodí jako krycí materiál na rány, např. ve formě obvazů a náplastí umožňují rychlé a efektivní hojení ran. Strukturu a velikost nanovláken lze do značné míry optimalizovat pro dosažení ideálních vlastností využitelných v oblasti tkáňového inženýrství. Při použití biodegradabilních materiálů nanovláken odbouratelných organismem, postupně dochází k jejich nahrazení vlastní extracelulární matrix, což může mít v budoucnosti velký potenciál při náhradách kostní tkáně, kloubních chrupavek, šlach, svalů, kůže i nervové tkáně.

V případě kůže či dalších tkání pojiva tak lze dosáhnout nejen vysoce účinné antibakteriální léčby, ale také k urychlení granulace a reepitalizace nově tvořených tkání. Přídavek růstových faktorů může pak dále podpořit proliferaci buněk poškozených tkání.

Mezi špičková světová pracoviště věnující se vývoji nových nanomateriálů, speciálních nanovláknenných struktur a jejich využití patří zejména Technická univerzita v Liberci (TUL), resp. její Ústav pro nanomateriály, pokročilé technologie a inovace. Byl zde vyvinut i patentově chráněný nanovláknenný substrát a koloidní gel (sol) s vysoce účinnými antibakteriálními vlastnostmi, který tvoří základní složku léčebných masť a dalších speciálních produktů s významnými a úspěšně testy ověřenými, antiseptickými, antimykotickými i antivirovými účinky kationtů stříbra, které dosud na našem trhu nebyly k dispozici. Dlouhodobé antimikrobiální působení a vysoká účinnost těchto výrobků je dána vnitřní strukturou vyvinuté nanovláknenné vrstvy, která je tvořena hybridní organicko-anorganickou polymerní nanovláknennou sítí z oxidu křemičitého a polymethylmethakrylátu s přídavkem solí stříbra, mědi a zinku, které velmi výrazně zvyšují antimikrobiální vlastnosti. Ty jsou dány především apoptotickým působením iontů stříbra na buňky mikroorganismů.

Velkou výhodou těchto přípravků oproti těm běžným na bázi antibiotik je, že pozitivně a rychlý efekt stříbrných iontů na hojení ran byl pozorován u celé škály dosud testovaných kmenů patogenních bakterií a virů (včetně MRSA a HIV), aniž by se tvořila rezistence známá u předchozí generace léčiv.

Na TUL intenzivně probíhá také vývoj speciálního nanovláknenného krytí ran s imobilizovanými bioaktivními látkami (antibiotika, analgetika, kortikoidy, enzymy apod.). Výhodou těchto unikátních moderních nanovláknenných obvazů je možnost vpravit je přímo dovnitř hnisavé rány, odkud je vzhledem k jejich biodegradabilitě není nutné odstraňovat a mohou tak lokálně působit přímo v jejím ložisku. Široké možnosti využití nabízí i zde vyvíjené ochranné nanovrstvy s antibakteriálními, antivirovými a antimykotickými účinky. Vzhledem

k tomu, že lze tyto odolné a vysoce účinné vrstvy, nanést a polymerací pevně fixovat pomocí kovalentní vazby na různé typy povrchů, mohou najít uplatnění nejen v prostorách, kde jsou kladeny vysoké nároky na dlouhodobé zachování čistého a sterilního prostředí (zdravotnické, veterinární, potravinářské, laboratorní provozy), ale mohou se uplatnit i jako antibakteriální a dezinfekční ochrana textilií a předmětů denní potřeby v domácnostech (zdravotnické, hygienické a kosmetické prostředky, dezinfekce sanitárního vybavení apod.).

Zajímavou oblast využití nanovláknenných vrstev z biopolymerů v medicíně představuje také jejich uplatnění jako bioaktivní materiál pro distribuci léčiv, přičemž rychlost uvolňování je možné ovlivnit výběrem vhodného materiálu a specifickými vlastnostmi nanovláken.

Řada výše popsaných inovativních zdravotnických prostředků na bázi nanovláknenných struktur, již úspěšně prošla či prochází potřebnými testy a v brzké době lze tedy očekávat i zahájení jejich sériové výroby a uvedení na trh prostřednictvím komerčních firem. Praktické zužitkování těchto inovativních produktů založených na technicky velmi náročných řešeních zpracování nanovláknenných struktur, chráněných patenty Technické univerzity v Liberci, tak povede k významnému rozšíření současné nabídky možností na poli regenerativní medicíny.

Klíčová slova: nanotechnologie, nanovláknna, kryty ran, antibakteriální vrstvy

Keywords: nanotechnologies, nanofibers, covering of wounds, antibacterial layers

ABSTRAKT

Může mít MRI podobný účinek jako dynamická zátěž?

František Maršík¹⁾, Václav Klika^{1, 2)}

¹⁾ Ústav termomechaniky AVČR, Dolejškova 5, 18200 Praha 8, CZ, marsik@it.cas.cz

²⁾ Katedra matematiky, FJFI, ČVUT v Praze, Trojanova 13, 120 00 Prague 2, CZ, klika@it.cas.cz

Remodelace kosti a s tím spojená regenerace chrupavky bude vždy souviset s odpovídající dynamickou zátěží. Klinická pozorování potvrzují, že dynamická zátěž (chůze, fyzioterapeutické procedury) spouští poměrně komplikovaný biochemický proces adaptace, který je spojen s komplexem chemických reakcí nazývaných RANKL-RANK-OPG. Při remodelaci kosti je důležitý vznik mikrotrhlínky, která se následně hojí tak, aby se nově tvořící tkáň adaptovala na existující mechanické a biochemické podmínky. Výsledky použitého biochemického modelu doplněného mechanickou interakcí ukazují, že proces přestavby probíhá především v kosti trabekulární, přičemž kost kortikální se mění poměrně pomalu. Tato skutečnost vysvětluje vznik osteoporotických kostí, které mají velice malý obsah vápníku (Hydroxyapatitu, $\text{Ca}_{10}(\text{PO}_4)_6(\text{OH})_2$), který je dominantní komponentou zvyšující pevnost kosti, resp. její Youngův modul pružnosti [1]. Vzhledem k tomu, že přiměřená dynamická zátěž zajišťuje dobrou látkovou výměnu v kosti má tak současně i pozitivní vliv jak na pevnost a pružnost tak i potřebnou tloušťku hyalinní chrupavky.

V posledních deseti letech se používá k inicializaci remodelace kosti a chrupavek i silné elektromagnetické pole, které je původně používáno jako přenosové medium vysoce rozlišovací zobrazovací metody, tzv., Magnetické Resonanční Tomografie (MRT). Vzhledem ke skutečnosti, že pacienti, kteří podstoupili diagnostiku MRT (někdy opakovanou), zjistili, dosud nevysvětlitelné zlepšení - zmírnění jejich potíží způsobených osteoartrózou, spondylózou nebo spondylartrózou, začala se tato metoda používat i k léčebným účelům. Zvýšený zájem o MRT jako možný léčebný postup byl především v NSR a Rakousku. Pokles bolesti- vosti je zatím indikován jen pomocí subjektivních pocitů pacientů především u osteoartrózy kyčle, kolena, hlezna a bolestí v kříži. Ke kvantifikaci účinnosti metody se používá tzv. Visual Analogue Scale (VAS), skládající se z 10 bodovaných otázek (5 se týká bolestí a nebo potíží v klidu, 1 otázka se týká délky chůze a 4 otázky se týkají běžných denních aktivit). Všechny otázky jsou ohodnoceny celkovým skórem 24. Klinické výzkumy ukazují, že po aplikaci MRT dochází k poklesu (zlepšení subjektivních pocitů) z původní hodnoty 7.00 až na hodnotu 4.00 po 12 měsících. K největší úlevě od bolesti dochází krátce po aplikaci MRT [2]. Detailní biochemická studie nebyla dosud provedena, nicméně předběžné výsledky studia změn hustoty kosti pomocí Osteo-CT, a DEXA-Osteo ukazují zvýšení BMD (Bone Mass Density) od 1,5 % až do 9%. Výsledky jsou silně závislé na individualitě (genotypu) pacienta.

Klíčová slova: MRI, dynamická zátěž

Key words: MRI, dynamic loading

References

2. VÁCLAV KLIKA, MARIA ANGELÉS PÉREZ, JOSÉ MANUEL GARCÍA-AZNAR, FRANTIŠEK MARŠÍK, MANUEL DOBLARÉ: A coupled mechano-biochemical model for bone adaptation, *Journal of Mathematical Biology*, 11 (2013), DOI 10.1007/s00285-013-0736-9
3. W. KULLICHA, J. OVERBECK AND H.U. SPIEGEL: One-year-survey with multicenter data of more than 4.500 patients with degenerative rheumatic diseases treated with therapeutic nuclear magnetic resonance, *Journal of Back and Musculoskeletal Rehabilitation*, 26 (2013) 93–104 93, DOI 10.3233/BMR-2012-00362

ABSTRAKT

VYUŽITÍ MAGNETICKÉ BIOREONANČNÍ TERAPIE PŘI LÉČENÍ DEGENERATIVNÍCH CHOROB POHYBOVÉHO ÚSTROJÍ

APPLICATION OF NUCLEAR MAGNETIC RESONANCE THERAPY AT TREATMENT OF DEGENERATIVE DISEASES OF LOCOMOTOR SYSTEM

Mařík I., Maříková A., Myslivec R.

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o

Olšanská 7 130 00 Praha 3

E-mail: ambul_centrum@volny.cz

Klíčová slova: nukleární magnetická rezonanční terapie

Key words: Nuclear Magnetic Resonance Therapy

Cílem sdělení je představit nukleární magnetickou rezonanční (NMR) terapii a její využití při léčení degenerativních chorob pohybového ústrojí.

Úvod

Magnetické rezonanční terapeutické přístroje byly vyrobeny v Německu. Terapeutické MR přístroje pracují na stejném principu jako diagnostické přístroje NMR, ale používají mnohem nižší magnetické pole (0,4 mili Tesla) a rezonanční frekvenci 17 kHz. Nejedná se o druh pulzní signální terapie nebo jiné metody využívající pulzující magnetické pole.

Z fyzikálního hlediska vodíková jádra (protony vodíkových atomů) se chovají jako magnetické gyroskopy a mají vnitřní moment hybnosti, tzv. jaderný spin. Když se přenesou do statického magnetického pole, nasměrují se působením magnetického pole do jejich tzv. přednostní polohy a otáčejí se v určité frekvenci kolem vlastní osy (tzv. precese). Tato frekvence je závislá na intenzitě magnetického pole a na zmíněné Larmor frekvenci.

Pro aktivaci narušených buněčných procesů – pro regeneraci porušené tkáně je nezbytná vyšší energetická úroveň buněčného jádra. Přenos energie lze dosáhnout tehdy, pokud jsou magnetické gyroskopy přeneseny ze své přednostní polohy. A toho se může dosáhnout prostřednictvím rezonančního působení mezi jádry a jiným elektromagnetickým impulsem. Jde o 2. elektromagnetické pole, kolmé k 1. poli, které je totožné s precesí jaderných spinů a odpovídá frekvenci Larmor.

Připojením 2. magnetického pole dochází k naklonění magnetického gyroskopu (protonů) až o 180 st. Když se impuls 2 magnetického pole vypne, protony se vracejí do výchozí polohy. Tento zpětný pohyb se také označuje jako relaxace. Při uvolnění protonů se uvolňuje energie, která je absorbovaná okolní tkání.

Tímto způsobem se nastartují důležité metabolické procesy a aktivují se regenerační procesy a rychlost dělení buněk v pojivové tkáni.

Využití a indikace pro NMR terapii

V současné době se NMR terapie používá přibližně ve 400 ambulancích chirurgů, ortopedů, radiologů, sportovních lékařů a v nemocnicích v Německu, Rakousku a Švýcarsku. Klinické zkušenosti s touto léčebnou metodikou jsou více než 13leté.

Pro hodnocení léčebných výsledků byly speciálně vyvinuty a ověřeny dotazníky (VAS, Roland and Morris, Oswestry) pro hodnocení nespecifických bolestí a obtíží nosných kloubů a bolestí dolní oblasti páteře. Takto dokumentované léčebné výsledky tvoří důležitý základ pro hodnocení rehabilitačního a fyzikálního léčení.

Od roku 2000 bylo publikováno více než 40 studií hodnotících pozitivně účinnost NMR terapie u pacientů s osteodegenerativním onemocněním velkých kloubů a bolestmi páteře. V posledních letech se objevilo i několik studií hodnotících pozitivní efekt při léčení osteoporózy. Ošetření NMR terapií je také indikováno v obdobných indikacích jako metoda rázové vlny, např. nehojící se fraktury, mikrofraktury, paklouby, osteochondritis dissecans, ostruha patní kosti, entezopatie, úžinové syndromy, stavy po úrazech měkkých tkání, ale i při uvolnění endoprotézy nebo zubního implantátu a dokonce v kosmetice. Kontraindikací jsou zánětlivá a onkologická onemocnění, těhotenství a přítomnost kardiostimulátoru či pacemakeru v těle. V žádné studii nebyly uvedeny nežádoucí účinky ošetření NMR.

Zkušenosti u nás

V ČR se MRT začala používat koncem roku 2012 díky spolupráci české firmy MEDTEC.cz s německou firmou MedTec Medizintechnik GmbH, Wetzlar, Germany. Léčebná NMR byla rozvinuta na úrovni lékařské a molekulární biologie v laboratoři Dr. A. Temize – Artmanna na Univerzitě aplikovaných věd v Aachenu.

Až dosud bylo v ČR ošetřeno celkem 233 pacientů. Dotazníkovou metodou bylo zhodnoceno za ½ roku a 1 rok po ošetření 177 pacientů, kteří byli ošetřeni pro degenerativní změny v oblasti kolen (144), kyčlí a bederní krajiny (95), ramen a krční páteře (16), ruky (1). 7 pacientů bylo ošetřeno pro osteoporózu.

Výsledky u degenerativních chorob: zmírnění obtíží 68 pacientů (39 %), potíže stejné jako před ošetřením u 85 pacientů (48 %), zhoršení stavu 24 pacientů (13 %). Pacienti s OP dosud nebyli hodnoceni.

V AC pro vady pohybového aparátu v Praze od června 2013 až dosud bylo ošetřeno 58 pacientů (35 žen, 23 mužů), 27 pacientů mělo ošetření kolen, 20 pacientů ošetření kyčlí. Dotazníkovou metodou bylo po ošetření u 30 zjištěno zlepšení alespoň v jedné otázce, 12 po ošetření udávalo stejný stav, 8 pacientů bez zlepšení, (8 pacientů po ošetření dosud nevyhodnoceno). Po půl roce bylo vyhodnoceno 26 pacientů, z nichž 14 pacientů udává zlepšení nejméně v jedné otázce, 7 pacientů se cítí stejně, 5 pacientů se domnívá, že mu ošetření nepomohlo.

Diskuse

Některé velké německé studie udávají úspěšnost ošetření (úspěšnost byla hodnocena dotazníkem za 1 rok) pacientů s osteodegenerativním onemocněním velkých kloubů a bolestmi páteře větší než 80 %. V českém relativně malém souboru zhodnocených pacientů (177) za 1/2 a 1 rok po léčení bylo zmírnění obtíží zjištěno u 39 % ošetřených pacientů, stejné potíže po roce byly u 48 %. Pokud nezhoršený stav za 1 rok budeme považovat za úspěch léčení, pak se blížíme k výsledkům uváděným v německých a rakouských studiích.

Závěr

Racionální zhodnocení využití nukleární magnetické rezonanční terapie jako kauzální léčebné metody na úrovni evidence based medicine čeká na seriosně připravenou a statisticky zhodnocenou studii provedenou na pacientech s osteoporózou diagnostikovanou a monitorovanou denzitometrickým vyšetřením DEXA a současně hodnocením markerů kostního metabolismu.

Poděkování

Děkujeme paní Lence Říhové, firma METEC.cz, za zhodnocení dostupných dotazníků ošetřených pacientů MNR terapií.

Reference

1. KULLICH W, SCHWANN H, WALCHER J AND MACHREICH K. The effect of MBST-Nuclear Resonance Therapy with a complex 3-dimensional electromagnetic nuclear resonance field on patients with low back pain. J. Back and Musculoskelet Rehab., 19, 2006, p. 79-87. From Diagnosis Apparatus to NMR Therapy Application – A New Form of Treatment for Building Up Cartilage. Prof. Wolfgang Schwägerl, Ärzte Woche (Doctors Weekly), 7.5.2009, p. 22. Inaugural Dissertation for Gaining the 'Doctor Medicinae' from the Medical Faculty of the Westphalian Wilhelms University of Münster: Does MBST® NMR Treatment Have any Influence on Post-Traumatic Gonarthrosis in Rabbits? A 6-week experimental trial from the University Clinic of Münster, Clinic and Outpatients' Dept. for Trauma, Hand and Reconstructive Surgery. Director: Prof. Michael J. Raschke MD. Presented by Michael Brockamp, April 2009.

ABSTRAKT PŮVODNÍ PRÁCE

ELECTRONIC DISTRACTION FIXATION APPARATUS STIMULATES NEW BONE FORMATION IN CALLUS

Petrtyl M.¹⁾, Denk F.¹⁾, Mařík I.²⁾, Lerach A.³⁾, Vítek T.⁴⁾, Lísal J.¹⁾, Myslivec R.²⁾

¹⁾ Laboratoř biomechaniky a biomateriálového inženýrství, katedra mechaniky, Fakulta stavební ČVUT v Praze, e-mail: petrtyl@fsv.cvut.cz

²⁾ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, s.r.o., Praha

³⁾ Medin Orthopaedics, a.s., Praha

⁴⁾ Fakulta elektrotechnická ČVUT v Praze

ABSTRAKT

Vlivem biomechanických silových účinků působících na kostní struktury vznikají ve tkáních stavy napjatosti a stavy přetvoření. Anabolické účinky zatěžované kostní tkáně jsou ovlivněny frekvencemi zatížení. Mechanický přenos cyklických silových a deformačních účinků zahrnuje také komplex interakcí mezi smykovými silami vyvozenými tokem extracelulární tekutiny na povrchu příslušné buňky. Cyklické zatěžování kostí stimuluje formace nové kostní tkáně prostřednictvím řady senzorů. Cyklické změny napjatostně deformačních stavů a pulzní toky kapalin v intercelulární síti kanálků a lakun osteocytů mohou být indukovány externím elektronicky regulovaným budičem – elektronickým distrakčním fixátorem (EDF). Dynamické účinky EDF stimulují distrakční osteogenezi (desmogenezi). Prodlužování dlouhých kostí prostřednictvím EDF je regulováno postupným protahováním svalku mezi kostními fragmenty a oscilacemi. Definované velikosti oscilací, iniciované softwarově naprogramovanými silami/posuny, účinně regulují rychlost remodelace, nárůst únosnosti tkáně a vývoj elastických a viskoelastických vlastností nové kostní tkáně. Aktivita zatěžování může být také softwarově přerušena a programově modulována. EDF reguluje délku a doby distrakce, frekvence oscilací a velikosti amplitud (výkmitů). EDF je efektivním klinickým nástrojem pro softwarem regulované stimulační osteogeneze.

Presentovaný distrakční fixátor (EDF) je tč. prvním elektronicky řízeným distrakčním fixátorem (prolongátorem) na světě. Jeho předností je schopnost stimulovat remodelaci a regulovat osifikační fázi během distrakcí, prolongovat asymetricky nebo symetricky zkrácené dlouhé kosti dětí/dospělých a přispět k odstranění některých deformit dlouhých kostí u dětí nebo u dospělých.

Klíčová slova: distrakce dlouhých kostí, distrakční fixátor, elektronicky regulované oscilace, svalky, stimulační kortikalizace

ABSTRACT

Biomechanical loading affects bone structures. The anabolic effects of cyclic biomechanical loading on bone tissue are influenced by the frequency of loading. Mechanotransduction appears to involve a complex interaction between extracellular fluid shear forces and cellular mechanics. Bone cells are activated by both the cyclic fluid shear stresses and transported ions/molecules in fluid flow. The cyclic loading stimulates new bone formation through (for example) integrin linkages and ion channels. Cyclic stress/strain changes in bone and the cyclic fluid flow in intercellular networks can be induced by the *dynamic electronic fixative* (EDF). The dynamic effects of EDF stimulate the distraction osteogenesis (desmogenesis). Increasing the rate or frequency by which dynamic loading is applied greatly improves bone tissue mechanosensitivity, possibly due to loading-induced extracellular fluid forces around bone cells, that serve as mechanosensors. The elongation of long bones by EDF is accompanied by the gradual stretching and/or oscillations of the callus between bone fragments. Defined microoscillations of callus between bone fragments initiated by predetermined external force effects very efficiently regulate the healing velocity, the corticalisation – the rise of load bearing tissue structures and the development of elastic and viscoelastic properties of new bone tissue. The active load cycles can be interrupted by the defined tranquillity also. The EDF regulates both strain frequencies and amplitude modulations also. EDF presents the effective clinical tool for software regulated osteogenic stimulations within the callus.

The presented distraction fixator was originally the first electronically controlled distraction fixation apparatus in the world. Its advantage is the ability to stimulate and regulate the corticalisation of the callus during distraction, to asymmetrically or symmetrically elongate shortened long bones of children/adults and to contribute to the elimination of some deformities of long bones in children or in adults.

Key words: distraction of diaphyses, distraction apparatus, electronic regulation of oscillations, callus, bone stimulation

Souhrn závěrů se zřetelem ke klinické praxi

Elektronický distrakční fixátor (EDF) **umožňuje volit spektra frekvencí a amplitud kmitání kostních fragmentů**, na rozdíl od dosud používaných distrakčních fixátorů (jednostranných nebo kruhových prolougátorů dle Ilizarova). EDF tak **přispívá ke stimulacím modelace a remodelacím kostní tkáně**.

EDF je **nástrojem pro účinné a programově řízené osteogenní stimulace kostních buněk**. Pomocí EDF lze vyvozovat nejenom velikosti fyziologických sil, ale také velikosti dílčích statických posunů nebo amplitud kmitání (0,1 mm a více), které lze rozdělit do

24 hodinových cyklů tak, aby byla zaručena denní distrakce, na příklad 1 – 1,5 mm. Důležitá je i možnost **definovat a programovat v přístroji fáze klidu**.

Prostřednictvím EDF jsou do tekutiny v síti mezibuněčných kanálků a lakun osteocytů vnášeny tahové/tlakové impulsy, jejichž funkcí je **přiblížit disipované ionty a některé specializované molekuly** (na příklad acetylcholinové molekuly) **co nejrychleji a v největším množství k povrchům osteocytů**.

Prostřednictvím elektronického distrakčního fixátoru (EDF) dochází při tocích extracelulární tekutiny rovněž ke stimulacím integrinů.

EDF umožňuje zajišťovat volitelně dlouhé „klidové – odpočinkové“ doby, nutné pro zajištění doby kaskádových přenosů informací do cytoskeletu osteocytů. V něm poté probíhají metabolické a transkripční procesy.

Volba *fyzilogicky „přijatelné“ frekvence kmitání závisí na volbě doby kmitu*. Doba mezi dvěma následnými pulzními vlnami tekutiny v lakunách osteocytů musí být taková, aby byla zajištěna **resensitizace receptorů**. Obnovení mechanosenzitivity je nutné na příklad u iontových kanákových proteinů.

Poděkování

finanční prostředky pro řešení projektu byly poskytnuty MŠMT: Výzkumný záměr č. 68400770012 a Fakultou stavební ČVUT v Praze.

ABSTRAKT

PACIENT SE SKOLIÓZOU – VÝZNAM TVARU PÁTEŘE V SAGITÁLNÍ ROVINĚ: KASUISTIKA

IMPORTANCE OF SPINE SHAPE IN SAGITTAL PLANE AT SCOLIOSIS: A CASE REPORT

Pallová I.

Iveta.Pallova@seznam.cz

Rehabilitace, pediatrie, akupunktura, Trávníčkova 1746/37, Praha 5

Centrum komplexní péče s.r.o., Na Vyhlídce 582, Dobřichovice,

<http://www.ckp-dobrichovice.cz/>

e-mail: Iveta.Pallova@seznam.cz

U idiopatické skoliózy není přesně známá příčina vzniku, i když existuje řada vlivů a faktorů, které působí na vznik deformace páteře přímo nebo sekundárně formou adaptačního mechanismu.

Skolióza představuje prostorovou deformaci páteře a trupu. Všechny systémy lidského těla se přizpůsobují, reagují a ovlivňují skoliózu. Změna tvaru a funkce trupu je v přímé

souvislosti s tvarovými i funkčními změnami horních i dolních končetin. U skoliózy nacházíme typickou svalovou nerovnováhu, přičemž svaly mají významný formativní vliv na kosti. Skolióza zpětnovazebně ovlivňuje vnitřní orgány mimo jiné dýchání a trávení. Díky změnám v CNS nacházíme u skoliózy změnu koordinace, propriocepce, stereognozie. Důležitá je také skutečnost, že život člověka se skoliózou se vyvíjí v psychosociálním kontextu.

Práce je pojata jako kasuistika pacienta se skoliózou. Jsou prezentovány klinické výsledky různých terapeutických přístupů. Práce je zaměřena na změny tvaru páteře v sagitální rovině u skoliózy, zejména na kyfotizaci thorakolumbálního přechodu.

Klíčová slova: skolióza, kyfotizace torako-lumbálního přechodu

Key words: scoliosis, kyphosis of thoracolumbar spine

Literatura

1. Czaprowski D, Kotwicki T, Pawlowska P, Stoliński L: Joint hypermobility in children with idiopathic scoliosis, *Scoliosis*, 2011 Oct 7; 6:22 Urrutia J., Zamora T., Klaber I.: Thoracic Scoliosis Prevalence in Patients 50 Years Old and Older and its Relationship With Age, Gender and Thoracic Kyphosis, *Spine*, 2014 Jan 15;39(2):149-52 Vaughn JJ, Schwend RM: Sitting Sagittal Balance is Different From Standing Balance in Children With Scoliosis, *Pediatr Orthop*. 2014 March, Vol. 34, Issue 2, p. 202-207

ABSTRAKT

OPTIMALIZACE HMOTNOSTI PROTÉZ S VYUŽITÍM ANTROPOMETRIE, DENZITOMETRIE A KINEMATICKÉ ANALÝZY CHŮZE – ANOTACE VÝZKUMNÉHO PROJEKTU

OPTIMIZATION OF PROSTHESIS WEIGHT WITH EMPLOYMENT OF ANTHROPOMETRY, DENSITOMETRY AND KINEMATIC GAIT ANALYSIS – ANOTATION OF RESEARCH PROJECT

Krawczyk P.¹⁾, Mařík I.²⁾, Jakub J.¹⁾, Mařík J.²⁾, Otáhal J.³⁾, Jandačka D.³⁾

¹⁾ PROTEOR CZ s.r.o. – nestátní zdravotnické zařízení, E-mail: petr.krawczyk@seznam.cz

²⁾ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o.

³⁾ Centrum diagnostiky lidského pohybu PdF, Ostravská univerzita

Anotace výzkumného projektu

Náplní výzkumného projektu je objektivní posouzení vlivu hmotnosti protézy na posturální stabilitu a lokomoci pacienta. Základem pro určení optimální hmotnosti protetického vybavení HK a DK bude exaktní stanovení hmotnosti amputované části končetiny prostřed-

nictvím celotělové denzitometrie. Dle rešerší k dané problematice - exaktního stanovení hmotností amputované části končetiny a doporučení týkající se hmotnosti protéz, budou data získaná při zpracování tohoto výzkumné záměru přínosné jak z hlediska klinického tak z pohledu správného vybavení protetického vybavení.

Cíle práce

Vypracovat metodiku exaktního stanovení hmotnosti amputované části končetiny.

Posoudit vliv hmotnosti protézy HK na posturální stabilitu a vliv rozložení hmotnosti protézy DK na lokomoci (stereotyp chůze).

Na základě zjištěných dat **formulovat obecná doporučení týkající se optimální hmotnosti protéz HK a DK.**

Tabelárně zpracovat hmotnost HK a DK s růstem a v dospělosti u české populace a doplnit o tato data auxologickou literaturu.

Popis a postup řešení

- Výběr probandů s traumatickou nebo vrozenou amputací HK a DK (předloktí a bérce) bez dalších komorbidit.
- Retrospektivní určení hmotnosti (v gramech a v procentech) HK a DK pomocí celotělové denzitometrie na reprezentativním souboru dětí a dospělých bez dalších komorbidit (kromě osteoporózy), archiv Ambulantního centra pro vady pohybového ústrojí s.r.o. v Praze a pracoviště řešitele projektu.
- U souboru vybraných probandů stanovení hmotnosti části amputované HK a DK končetiny na základě celotělové denzitometrie.
- U obou skupin probandů: Kinetická a kinematická analýza pohybu bude vyhodnocena na základě PC plantografického vyšetření, kinematické dynamické analýzy a subjektivního hodnocení uživatele pomůcky.
- Vypracování dotazníku pro subjektivní hodnocení uživatele pomůcky
- Zhodnocení vyšetření závislosti délky a hmotnosti protetického vybavení HK a DK na statickou rovnováhu axiálního skeletu a dynamickou rovnováhu
- Přínos a vědecké využití výsledků výzkumného projektu:
- Objasnění vztahu hmotnosti protetických náhrad končetin na statickou a dynamickou rovnováhu při lokomoci.
- Vypracování návodu pro vyšetření a stanovení adekvátní hmotnosti protézy v závislosti na aktivitě uživatele.
- Doplnění auxologické literatury o data hmotnosti HK a DK.

Klíčová slova: hmotnost protézy, antropometrie, denziotmetrie, kinematická analýza chůze

Key words: prosthesis weight, anthropometry, densitometry, kinematic gait analysis

ABSTRAKT

SÍLY V KLOUBECH PŘI CHŮZI PO SCHODECH

JOINT FORCES IN TIME OF GOING UPSTAIRS

Jan Čulík

E-mail: culik.j@upcmail.cz

Článek studuje zákonitosti pohybu nohou při chůzi po schodech [1], [2], [3], [4]. Jsou odvozeny výpočtové postupy pro polohu kloubů během přenášení váhy ze zadní nohy na přední a během švihy nohy při přesunu na další schod. Na počítači byl sestaven v systému CDCSIS [5] simulační program, který určuje v jednotlivých časových okamžicích polohy částí dolních končetin [6]. Pohyb probíhá při posunu o jeden schod ve třech fázích – přenášení váhy na přední nohu, pohyb zadní nohy švihem na další schod a došlápnutí nohy na schod. Simulační program kromě animace pohybu pacienta po schodech počítá z podmínek rovnováhy částí nohou síly a momenty v kloubech. Výsledkem simulačních pokusů je určení značně velkých sil v kolením kloubu podepřené nohy způsobené přenášením ohybového momentu, což způsobuje bolesti v kolenou u pacientů trpících artrózou.

The article studies rules of leg motion in time of going upstairs [1], [2], [3], [4]. The new computing methods for determine of joints in time when the weight is changed from back leg to front one and in time of swing the back leg to next stair. The simulation program at the system CDCSIS [5] was completed which determines leg position at any time points [6]. The motion to next stair has three phases – transfer a weight to front leg, swing of back leg to next stair and tread of leg to stair. The simulation program animates patient motion on stairs and it calculates joint forces and moments from equilibrium conditions of the leg pars. As the result of simulation experiments was the determining of very grate forces at knees of supported leg caused transmission of bending moments. The forces create pains of patients with arthrosis.

Keywords: walk simulation, simulation, upstairs going simulation, osteoarthritis

ABSTRAKT

NUMERICKÁ ANALÝZA ČINNOSTI SVALŮ PO TRANSPOZICI MUSCULUS TIBIALIS POSTERIOR

A NUMERICAL ANALYSIS OF MUSCLES ACTIVITY AFTER THE TIBIALIS POSTERIOR TENDON TRANSFER

Darina Šedovičová¹⁾, Miloslav Vilímek¹⁾

¹⁾ České vysoké učení technické v Praze, Fakulta strojní, Ústav mechaniky, biomechaniky a mechatroniky, Technická 4, 166 07 Praha, Česká republika; darina.sedovicova@fs.cvut.cz

Transpozice musculus tibialis posterior se nejčastěji aplikuje jako poslední řešení patologických stavů pohybového aparátu, kdy je pro postiženého chůze obtížná nebo dokonce nemožná. Cílem naší studie proto bylo odhadnout, jaké změny transfer v organismu vyvolá a posoudit tak vliv transpozice na pacienta. K dosažení cílů jsme využily metody matematické simulace, kdy jsme na základě experimentálně změřené chůze a matematické analýzy určili velikost svalových sil, které v našem případě reprezentovali zkoumanou svalovou kondici. Transpozice byla simulována na levé noze a svalové síly byly odhadnuty pomocí statické optimalizace. Zjistili jsme, že po transpozici musculus tibialis posterior se změnil silové interakce hlavně u svalů v oblasti bérce. Některé svaly reagovali nárůstem silové interakce (musculus tibialis posterior a anterior) a jiné poklesem (peroneální svaly). Výsledky naší analýzy potvrdily nečastější problémy řešené u reálných pacientů. Z výsledků je zřejmé, že transpozice musculus tibialis posterior pomůže k obnovení dorziflexe nohy. Na druhou stranu nárůst svalových sil pro některé svaly může v budoucnu pro pacienta s horší svalovou kondicí znamenat jejich přetěžování a vést tak ke zhoršení stavu.

Klíčová slova: matematické modelování, musculus tibialis posterior, simulace chůze, transpozice svalu

A transfer of the tibial posterior tendon often performs as a last resort musculoskeletal pathology when a gait of patient is very difficult. The aim of this study was to estimate the changes caused by muscle tendon transfer and we reviewed its influence for the patients. We measured walking of a young man and we found muscle forces that represented a muscle condition in this case. We used a mathematical simulation. The transfer of the tibial posterior tendon was simulated on a left leg and the muscle forces were calculated using by static optimization. We registered changes of force interaction for muscles in the left lower leg. The muscle forces were increased for a posterior tibial muscle and an anterior tibial muscle and they were decreased for peroneal muscles. It is presumably from the result that the transfer of the tibial posterior tendon could help to restoring of a foot dorsiflexion. But a growth of some muscle forces could mean a overloading of the muscles for patient with worse muscle condition and it can cause additional complications.

Key words: mathematical modeling, tibialis posterior muscle, simulation of gait, muscle-tendon transfer

ABSTRAKT

KINEMATICKÁ ANALÝZA ÚDERNÝCH TECHNIK

KINEMATIC ANALYSIS OF THE KICK-AND-STRIKE FACILITIES

Prof. PhDr. Jiří Straus, DrSc.,
Vysoká škola Karlovy Vary
e-mail: straus@email.cz

Příspěvek analyzuje časovou relací kopu a úderu. V článku jsou popsány experimenty, které byly provedeny se skupinou pokusných osob trénovaných i netrénovaných, mužů i žen. Experimenty byly získány hodnoty, které exaktně vyjadřují časové relace kopu a úderu. Doba trvání jednotlivých technik nepřesahuje jednu sekundu. Spodní časová hranice jednotlivých technik je větší než 0,3 sekundy. Doba trvání jednotlivých technik uvnitř skupiny mužů a žen se příliš neliší. Rozdíl můžeme spíše zpozorovat v naměřené okamžité rychlosti, kde dlouhodobým cvičením prováděné techniky dosáhneme lepších výsledků. Dobu trvání kopu přímého byla zjištěna 0,7 sekundy, okamžité rychlosti 13,9 m/s. Při úderu u mužů se pohybuje v rozmezí od 0,4–0,5 sekundy, u žen byl zjištěna časový interval 0,5–0,6 sekundy. Průměrná dopadová rychlost ruky byla zjištěna 9,7 m/s.

Klíčová slova: Úder, kop, biomechanika, reakční čas,

The paper analyzes the kick-and-strike temporal relation, describing experiments performed with a group of both trained and untrained men and women. The values obtained by these experiments precisely correspond with the kick-and-strike temporal relation. The duration of the individual techniques does not exceed one second. The lower time limit of individual techniques exceeds 0.3 seconds. The duration of the individual techniques within the tested group of men and women does not differ too much. The only difference can be observed in the immediate speed measured, where a long-term exercise of this technique may help to achieve better results. The duration of the direct kick was measured at 0.7 seconds, its immediate speed being 13.9 m/s. When performed by men, the strike ranges from 0.4-0.5 seconds; when performed by women, the interval ranges from 0.5 to 0.6 seconds. The average impact speed of hand has been clocked at 9.7 m/s.

Keywords: Punch, Kick, Biomechanics, Reaction Time.

ABSTRAKT

VROZENÉ VADY RUKY –FYLOGENEZE, ONTOGENEZE A TKÁŇOVÉ SYSTÉMY

CONGENITAL DEFECTS OF HAND – PHYLOGENESIS, ONTOGENESIS AND TISSUE SYSTEMS

Smrčka V.¹⁾, Mařík I.²⁾, Kuželka V.³⁾

¹⁾ ESME s.r.o, Klinika plastické chirurgie 1. LFUK nem. Bulovka, E-mail: sedlcany1@seznam.cz

²⁾ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu

³⁾ Antropologické oddělení Národního muzea

Poznatky paleontologie ukazují na fylogenetický vývoj ruky. Poznatky paleopatologie přispívají ke zjištění vzniku vrozených vad. Pro ontogenezi jsme využili embryologická schémata Wolperta a 30 paleopatologických končetinových preparátů z 19. století. Neléčené paleopatologické případy nám sloužily jako model pro klinické nedostatečnosti, například aplazie metakarpů.

Předloženy jsou návrhy algoritmů s postupem u vrozených vad z hlediska postiženého systému flexorů, extenzorů, ligament a kostního systému. Postižení flexorového systému se projevuje kontrakturami, které vznikají s akcelerací kostního růstu, v období růstového zrychlení, zvláště kolem 7. a 15. roku. Mluvíme o opožděných vrozených vadách.

Postižení flexorového systému vrozenou vadou je možno řešit chirurgicky a dlahováním, extenzorový systém zpravidla dlahováním. Kostní systém postižený vrozenou vadou je nutné řešit chirurgicky. Pro řešení vrozených vad ruky je vhodná spolupráce plastického chirurga, ortopeda, antropologa a genetika.

Klíčová slova: Vrozené vady ruky –fylogeneze – ontogeneze

Keys words: Congenital defects of hand – phylogenesis, ontogenesis

ABSTRAKT

REKONSTRUKČNÍ CHIRURGIE U RARITNÍCH DEFEKTŮ HORNÍ KONČETINY – 3 PŘÍPADY

RECONSTRUCTIVE SURGERY OF RARE UPPER LIMB CONGENITAL DEFECTS: 3 CASE REPORTS

Marik I.¹⁾, Myslivec R.^{1,2)}, Marikova A.¹⁾, Zemkova D.^{1,4)}, Petrasova S.^{1,4)}, Smrčka V.³⁾

¹⁾ Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus I.I.C., Prague CZ, e-mail: ambul_centrum@volny.cz

²⁾ Orthopaedic-Traumatologic Department, Regional Hospital Píbram, j.-s.c.

³⁾ Pediatric Dpt., University Hospital Motol, Prague, CZ

⁴⁾ Dpt. of Anthropology and Human Genetics, Charles University, Prague, CZ

⁵⁾ ESME I.L.C., Prague, CZ

The main **objective** is to present rare congenital differences of the upper extremity that belong to Category II of the modified classification of congenital hand deformities by Ogino et al. (1986). This classification was adopted by the Japanese Society for Surgery of the Hand in 1996.

Category II includes incomplete formation of the joint, contracture and deformities due to failure of differentiation of parts and tumor-like conditions. It may result in synostosis, ankylosis and congenital dislocation.

We present:

1. Proximal radioulnar synostosis and ulnar hypoplasia

partial ulnar aplasia associated with dislocation of radial head and humeroulnar synchondrosis humero-radial and humero-ulnar synostoses, partial aplasia of humerus, scapula ulna and radius and ankylosis of metacarpo-phalangeal joints associated with cleft hand.

Individual comprehensive treatment needs close cooperation of paediatric orthopaedic and plastic surgeons with anthropologist and physiotherapist.

Radioulnar synostosis can take 2 forms: **congenital** (described by Sandifort in 1793) and **posttraumatic** (described first by Gros in 1864).

Congenital forms occur:

- By itself (in isolation)
- In association with problems of the heart, kidneys, nervous or GIT system
- In association with certain skeletal abnormalities and genetic syndromes (e.g. Holt-Oram syndrome, fetal alcohol syndrome – about 1/3 cases)

It affects both arms about in 60 %. Boys and girls are equally affected.

Embryological pathogenesis

The humerus, radius, and ulna become visible at 37 days. Initially, the cartilaginous humerus, radius, and ulna are connected before segmentation. For a short time, the radius and ulna share a common perichondrium. Abnormal events at this time can lead to a failure of segmentation.

Two congenital cases are presented and the results of surgery documented. **Conclusin:** The method of choice is derotative osteotomy in the place of synostosis aimed to correction of hyperpronation or supination. Separation of synostosis is not indicated.

In suitable cases lengthening of distal ulna to prevent pseudo-Madelung deformity is carried out or partial radial epiphyseodesis to correct this one (and/or corrective OT of radius when growth is finished).

2. Partial ulnar deficiency associated with dislocation of radial head and humeroulnar synchondrosis

Ulnar ray deficiency is rare and has a variable presentation. The developmental biology of the anomaly is still not fully understood.

By T. Ogino (1988) the degree of ulnar arrest was closely related to the severity of deficiency of the fingers and also to abnormalities of the elbow joint. Ulnar deficiency was induced by busulfan in rat fetuses. The critical period of ulnar deficiency was earlier than that of other anomalies and it corresponds to the period of a high mortality rate of fetuses.

We present step by step surgical treatment of this rare deficiency and long-term result.

Conclusion

Resection of ulnar fibrocartilago as soon as possible to prevent radial bowing and Madelung deformity (the same approach as in cases of fibular hemimelia). Individual comprehensive treatment (physiotherapy, orthotic fitting). Corrective OT of radius when growth is finished.

3. Humero-radial and humero-ulnar synostoses, partial aplasia of scapula, humerus, radius and ulna and ankylosis of metacarpo-phalangeal joints associated with cleft hand.

No similar case was described. The functional rudimental upper extremity is the aim of comprehensive treatment. Orthotic and prosthetic fitting should prevent a static scoliosis (due to uneven weight of upper extremities). Conclusion: a partial correction of the shape of the partial defect of upper extremity can improve its working capacity.

Note: this lecture was presented at the XII. Kongres české společnosti chirurgie ruky s mezinárodní účastí a I. Kongres české společnosti rehabilitace ruky, 14. – 16. 11. 2013, Horský hotel Sepetná, Beskydy.

Key words: proximal radioulnar synostosis, ulnar ray deficiency, humero-radial and humero-ulnar synostoses

ABSTRAKT

REHABILITAČNÍ POSTUP PO PŘERUŠENÍ ŠLACHOVÝCH A NERVOVÝCH STRUKTUR V ZÁPĚSTÍ – VIDEOZÁZNAM

REHABILITATION AFTER INTERRUPTION OF TENDONS AND PERIPHERAL NERVES AT THE LEVEL OF WRIST – VIDEO

Bejvlová J.^{1, 2)}, Smrčka V.^{1, 2)}, Molitor M.²⁾

¹⁾ ESME s.r.o, E-mail: sedlcany1@seznam.cz

²⁾ Klinika plastické chirurgie 1. LFUK, nemocnice Na Bulovce

Popsán případ kompletního poúrazového přerušení n. medianus a téměř všech šlachových struktur v zóně IV zápěstí u varietního umělce, světového mistra v žonglování, zapsaného v Guinnessově knize rekordů 2010 v Moline Rouge v Paříži pro rychlost a použití až sedmi kuželů.

Po operačním výkonu 4pramenným stehem dle Kesslera rehabilitace byla zahájena po 3 týdnech se zaměřením na léčbu otoku a udržení kloubního rozsahu pasivní mobilizací.

Po 2 týdnech od počátku rehabilitační fáze ustoupil otok, po 2 měsících byl v MP kloubech 60–70stupňový rozsah. Po 4 měsících měly prsty plný rozsah pohybu přesto na EMG nebyly známky regenerace.

Spolupráce s pacientem v rehabilitační fázi byla výborná, byl až přemotivován – sám doplňoval manuální terapii ergoterapeutickým zapojením cvičení s kužely na principu rozcvičky. Takže nejprve cvičí jeden měsíc s jedním kuželem imitovaným z plastové lahve, a každý další měsíc připojuje další kužel.

Po 9 měsících se díky motivaci dostal jeho vlastními slovy na úroveň 98 procent výkonu před úrazem.

Klíčová slova: přerušení šlach flexorů ruky a nervů, rehabilitace ruky

Key words: interruption of hand flexor tendons and nerves, hand rehabilitation



Systém výživy kloubů dle výzkumu

prof. MUDr. Milana ADAMA, DrSc.

Originální český kolagenní doplněk stravy **GELADRINK®** byl vyvinut na základě výzkumu revmatologa a spoluzakladatele společnosti Orling s.r.o. prof. MUDr. Milana ADAMA, DrSc., člena Akademie věd v New Yorku, oceněného prestižní cenou UNESCO za celoživotní přínos lékařské vědě.

doplněk stravy



DOPORUČUJÍ
odborné společnosti



22 let existence na trhu!

GELADRINK® obsahuje:

- + kolagenní peptidy GELITA®**
kolagenní bílkovina přispívá k udržování normálních kostí
- + vitamín C**
přispívá k normální formaci kolagenu pro normální funkci kostí a chrupavek
- + glukosamin a chondroitin sulfáty**
jsou součástí kloubní chrupavky
- + antioxidanty, MSM a další látky**
s příznivými nutričními a fyziologickými účinky doplňujícími běžnou stravu a vyživující kosti, chrupavky, klouby a pojivové tkáně

BEZPLATNÁ LINKA - 800 108 999 - WWW.ORLING.CZ